

Célia Maria Glacheti

**Estudo Intrafamiliar de Habilidades de Comunicação
na Síndrome do Cromossomo X-Frágil.**

**Marília
2006**



CÉLIA MARIA GIACHETI

**ESTUDO INTRAFAMILIAL DE HABILIDADES DE COMUNICAÇÃO NA
SÍNDROME DO CROMOSSOMO X-FRÁGIL.**

**MARÍLIA
2006**



CÉLIA MARIA GIACHETI

1410001970



**ESTUDO INTRAFAMILIAL DE HABILIDADES DE COMUNICAÇÃO NA
SÍNDROME DO CROMOSSOMO X-FRÁGIL.**

Tese apresentada à Universidade Estadual Paulista Júlio de
Mesquita Filho, UNESP, como parte das exigências para
inscrição no concurso público de Título de Livre Docente na
disciplina “Diagnóstico Fonoaudiológico”.



MARÍLIA
2006



Nº cham. 616.855
6429 2

Nº Tombo 1.970

Aquisição D

Preço R\$5,00

Data 10/05/2007

Proced. Autôn

Universidade Estadual Paulista
Faculdade de Filosofia e Ciências
Avenida Hygino Muzzi Filho, 737
Vila Universitária
Marília - SP

Marcos Macari – Reitor - UNESP

Tullo Vigevani – Diretor - Faculdade de Filosofia e Ciências -UNESP,
Campus Marília-SP

GIACHETI, CÉLIA MARIA

G346e Estudo intrafamiliar de habilidades de comunicação na síndrome do cromossomo
X-Frágil / Célia Maria Giacheti. Marília, 2006
198 p.: il.; 30 cm.

Tese (Livre Docência em Diagnóstico Fonoaudiológico) – Faculdade de Filosofia
e Ciências, Universidade Estadual Paulista.

1. Comunicação. 2. Mulheres pré-mutadas. 3. Síndrome do cromossomo X-Frágil.
4. Avaliação fonoaudiológica.

"A mente que se abre a uma nova idéia jamais volta ao seu tamanho original."

Albert Einstein



Dedico este trabalho

Aos membros da família com a síndrome do cromossomo X-Frágil
pela participação, disponibilidade, simplicidade e exemplo de superação
dos obstáculos impostos pelo conjunto de dificuldade.



AGRADECIMENTOS ESPECIAIS

À administração do Município de Coronel Macedo, ao Serviço de Assistência Social e a Secretaria de Saúde e Educação que nos receberam em seu município e nos auxiliaram durante os anos de coleta de dados;

Ao Dr. Danilo Moretti-Ferreira pela confiança em me convidar para responder pela avaliação fonoaudiológica da família deste estudo;

À Dra. Débora Rodrigueiro, pela realização da avaliação genética desta tese e pelo exemplo de que a ciência só pode ser feita de forma compartilhada;

À psicóloga Dra. Gimol Perosa, pela realização das avaliações psicológicas e discussões que ajudaram a tratar os dados;

À assistente social da Faculdade de Medicina de Botucatu Nely Maria de Carvalho Dellevedove, por proporcionar que o difícil trabalho de coleta de dados fosse realizado no município de Coronel Macedo fosse transformado em grande aprendizado para a equipe;

À fonoaudióloga Ms. Natalia Freitas Rossi pela participação na coleta, análise dos dados e dedicação incondicional durante a realização desta tese;

À Dra. Cristiana Ferrari pelas sugestões na forma de apresentar os dados deste estudo



AGRADECIMENTOS

À bibliotecária do Hospital de Pesquisa e Reabilitação de Lesões Lábio-Palatais - USP Bauru – SP, Denise Giacheti Giglio, que incansavelmente compartilhou trabalho e realizou a assessoria bibliográfica;

À Universidade Estadual Paulista, em especial ao Chefe do Departamento de Fonoaudiologia Dr. Heraldo Lorena Guida e Coordenadora do Curso de Fonoaudiologia Dra. Cristiane Canhetti de Oliveira pelo apoio na fase de conclusão deste trabalho.

À Fundepe, em especial a Dra. Maria de Lurdes Bertachini, Monique Batista Alves e Elaine Fernandes Ferreira que auxiliaram na fase de conclusão do trabalho.

SUMÁRIO

RESUMO

ABSTRACT

INTRODUÇÃO.....09

LITERATURA.....11

PARTE 1. A síndrome do cromossomo X-Frágil: diagnóstico,
etiologia e manifestações clínicas.....11

PARTE 2. A síndrome do cromossomo X-Frágil: manifestações
fonoaudiológicas em afetados.....17

PARTE 3. A síndrome do cromossomo X-Frágil: manifestações clínicas e
fonoaudiológicas em mulheres com pré-mutação.....27

MATERIAL E MÉTODO.....29

RESULTADOS.....52

Parte 1. Avaliação fonoaudiológica clínica53

Parte 2. Avaliação complementar.....84

Parte 3. Análise estatística108

DISCUSSÃO.....113

CONCLUSÕES.....134

REFERÊNCIAS.....135

ANEXOS.....147

RESUMO

A Síndrome do cromossomo X-Frágil (SXF) é a segunda maior causa de deficiência mental conhecida, afetando cerca de 1 em 4000 nascidos vivos. A SXF apresenta espectro clínico variável, podendo apresentar nível cognitivo normal ou deficiência mental com diferentes graus de comprometimento. As manifestações fonoaudiológicas também podem ser variáveis, podendo afetar a linguagem, a fala e as habilidades acadêmicas. Não encontramos, na literatura compilada, estudos sobre as habilidades de linguagem em indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil de uma mesma família tão numerosa, que possibilitasse a comparação do desempenho entre os próprios membros. São escassas ainda pesquisas que caracterizem a linguagem de mulheres com pré-mutação. O objetivo deste trabalho foi estudar as habilidades de comunicação de uma família com a síndrome do cromossomo X-Frágil, estabelecendo o perfil de habilidades, nos diferentes grupos, e comparando o desempenho desses indivíduos portadores da síndrome e da pré-mutação com outros indivíduos da mesma família, com avaliação genética normal para FMR1, pareados por gênero, idade mental e escolaridade semelhantes (Grupo I'e II'). Os grupos foram subdivididos em 9 indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), 7 mulheres com pré-mutação (Grupo II), 4 indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, com prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), 19 indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 e 22 com cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) e com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (GrupoV). Foram estudados 61 indivíduos quanto à linguagem oral, nos componentes fonologia, semântica, sintaxe e pragmática, fala, habilidades acadêmicas e avaliações complementares. O resultado da avaliação clínica e complementar (Teste Illinois de Habilidades Psicolinguística (ITPA), Teste Token, Peabody e Teste de Desempenho Escolar) mostrou que o desempenho do grupo com a SXF (Grupo I) foi alterado e mais prejudicado, em relação aos outros grupos estudados (Grupo III, IV e I'). Quanto mais grave o comprometimento cognitivo, mais comprometimentos encontrei, nas habilidades de comunicação. As mulheres com pré-mutação (Grupo II) também apresentaram prejuízos nas habilidades de comunicação, quando comparadas ao controle (Grupo II'), principalmente na compreensão de ordens e habilidades acadêmicas, dado que foi confirmado com o resultado do Teste Token. O estudo permitiu concluir que a síndrome do cromossomo X-Frágil, associada ou não ao retardo mental, acomete as habilidades de comunicação, com grau de comprometimento variável. Os achados confirmaram o importante impacto dessa condição genética nas habilidades de comunicação e que, diante da presença de alteração do gene FMR1 associada aos prejuízos cognitivos, o quadro comunicativo também é mais comprometido.

ABSTRACT

Fragile X syndrome is the second most common cause of mental retardation. It affects about 1 in 4.000 live born. The syndrome presents variable clinical aspect, with normal cognitive level or mental retardation in different degrees. Speech and audiological manifestations may be variable, affecting language, speech and academic abilities. Studies on language abilities of individuals with fragile X syndrome from the same numerous family were not found in literature, which permitted the performance comparison among the members of the family. Few researches characterizing the language of women with pre-mutation were found. This study aimed to examine the communication abilities of a family with fragile X syndrome, establishing the profile of abilities in different groups. It compared the performance of these individuals with syndrome and pre-mutation to other members of the same family with normal genetic evaluation for FMR1, paired by gender, mental age and similar academics performance (Group I' and II'). Groups were divided in: 9 individuals with fragile X chromosome syndrome (Group I); 7 women with pre-mutation (Group II), 4 individuals with normal genetic evaluation for FMR1 and cognitive, speech and audiological deficit (Group III); 19 individuals with normal genetic evaluation for FMR1 and 22 with normal cognition but speech and audiological deficit (Group IV); and individuals with normal genetic evaluation for FMR1 and normal cognitive, speech and audiological evaluations (Group V). Individuals (61) were assessed in their oral language, phonology components, semantic, syntaxes and pragmatic, speech, academic abilities and complementary tests. The result of the clinical and complementary evaluations (Illinois Test of Psycholinguistic abilities) (ITPA), Token Test, Peabody and Test of school performance) showed that the performance of the group with fragile X syndrome (Group I) was altered in relation to the other groups (Groups III, IV and I'). The more serious cognitive deficit is, the more deficits were found in communicative abilities. Women with pre-mutation (Group II) were also presented with deficits in communicative abilities when compared to control group (Group II').

INTRODUÇÃO

Como ciência em pleno desenvolvimento, a Fonoaudiologia, ciência da comunicação e seus distúrbios, ampliou-se e hoje desponta no cenário nacional como a ciência que desenvolve ações, quer para a promoção da saúde individual e coletiva, quer para o diagnóstico e reabilitação da linguagem, fala e deglutição, quer para o aperfeiçoamento dos padrões de comunicação dos indivíduos.

A Fonoaudiologia se preocupa em estudar como se manifestam, qual a origem e como intervir nos distúrbios da linguagem, da fala e da audição. Subdividimos a linguagem em duas modalidades: a oral e escrita. Na fala, temos os componentes da articulação, fluência e voz. De forma simplista, os distúrbios da linguagem podem apresentar, em seu quadro clínico, dificuldades nos componentes fonológico, sintático, semântico e pragmático. O indivíduo pode apresentar dificuldade para entender e/ou produzir a linguagem falada e a escrita. Na fala, encontramos indivíduos com problemas na inteligibilidade, na ressonância, na qualidade vocal, na velocidade, na produção articulatória e no ritmo.

Várias podem ser as causas dos distúrbios da linguagem e aprendizagem e da fala, incluindo alterações sensoriais (auditivas e visuais, associadas ao processamento dessas informações), neurológicas, genéticas e cognitivas. Destacamos como uma das importantes etiologias dos distúrbios da fala, da linguagem e da aprendizagem, as síndromes genéticas, principalmente aquelas em que o prejuízo cognitivo está presente.

A genética é a ciência que estuda a transmissão das características biológicas, ou seja, as características físicas, químicas, citológicas e funcionais.

Os distúrbios genéticos podem ser subdivididos em cromossômicos, multifatoriais e monogênicos. Os distúrbios cromossômicos ocorrem por excesso ou deficiência de genes em cromossomos inteiros ou segmentos, a exemplo da trissomia do 21, na Síndrome de Down. Os distúrbios multifatoriais são decorrentes de pequenas variações gênicas, que resultam em defeitos congênitos de nascimento, não se enquadrando nos padrões de herança mendelianos. Os distúrbios monogênicos são determinados por genes mutantes individuais, os quais podem estar presentes em um único cromossomo ou no par, nos cromossomos autossômicos ou ligados ao X, como acontece na Síndrome do Cromossomo X-Frágil.

A Síndrome do Cromossomo X-Frágil (SXF) (MIM #309550) é a forma mais freqüente, mais pesquisada e mais bem documentada de deficiência mental herdável (CORNISH et al., 2005).

A SXF foi assim denominada pela associação do sítio frágil sensível ao folato, localizado em Xq27.3 (FRAXA), observado em uma proporção de células nas preparações citogenéticas de pacientes afetados (HAGERMAN, 1999).

Temos desenvolvido, desde 1990, no Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo (USP)-Bauru-SP, projetos de atuação clínica e pesquisas unindo as ciências Fonoaudiologia e Genética. A “Fonogenética” ou estudo fonoaudiológico das síndromes genéticas tem encontrado, na atuação conjunta de fonoaudiólogos e geneticistas, vasta área de trabalho. Inúmeros indivíduos com prejuízos cognitivos e de comunicação procuram a clínica fonoaudiológica, porque apresentam dificuldade de comunicação associada ou não ao retardo mental e, muitas vezes, são portadores de síndromes genéticas.

Muitas são as afecções genéticas que cursam com distúrbios da linguagem/aprendizagem associadas ou não ao retardo mental; uma delas e muitas vezes de difícil identificação é a Síndrome do Cromossomo X-Frágil, a qual pode justificar as dificuldades fonoaudiológicas.

A atuação fonoaudiológica no serviço de genética nos fez sistematizar a necessidade de estudo de famílias (heredogramas), quando mais de um membro apresentava queixa ou história de distúrbio de linguagem/aprendizagem. Nessa atuação, comprovamos a necessidade da equipe multiprofissional, no processo de diagnóstico e de intervenção desses distúrbios. Os procedimentos de avaliação e intervenção, na presença de distúrbios de linguagem de origem familiar, têm evoluído e mostrado a necessidade de estudar núcleos de famílias antes de concluir o processo diagnóstico, determinar o prognóstico e as etapas de intervenção.

Identificar os efeitos da genética, nos distúrbios da comunicação de membros de uma família, diante de uma mesma afecção, ter a possibilidade de estabelecer as correlações entre a genética e o quadro fonoaudiológico justificaria nossa proposta. Essa será, sem dúvida, nossa maior vantagem: poder estudar cada membro e descrever o perfil de cada um e da família, como um todo, convivendo nos mesmos locais e recebendo estimulação ambiental semelhante. Tendo em vista os inúmeros questionamentos do impacto da alteração genética sobre a comunicação humana, selecionamos uma família numerosa, com membros afetados com a síndrome do cromossomo X-Frágil, para estudo.

Essa entidade foi selecionada dentre outras centenas de condições clínicas, que também podem apresentar alterações fonoaudiológicas.

Sabendo da dificuldade em instrumentalizar objetivamente a avaliação da comunicação, utilizamos, além da avaliação fonoaudiológica clínica, o teste internacional: o Teste

Illinois de Habilidades Psicolinguísticas (ITPA), padronizado e adaptado no Brasil, o Teste Token, o Peabody e o Teste de Desempenho Escolar (TDE), para comparar os achados entre os indivíduos da amostra e o controle, da mesma família.

Em função dessas justificativas, esta pesquisa tem por objetivo geral e específicos:

Objetivo geral

- Estudar as habilidades de comunicação de uma família com a síndrome do cromossomo X-Frágil.

Objetivos específicos:

- Estabelecer o perfil de habilidades dos indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil, mulheres com pré-mutação, com avaliação genética normal para FMR1, com prejuízo cognitivo e fonoaudiológico, com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico;
- Comparar o desempenho dos indivíduos portadores da síndrome do cromossomo X-Frágil e mulheres com a pré-mutação com indivíduos da mesma genealogia, quanto à avaliação fonoaudiológica clínica e complementar, com grupo de indivíduos controle pareados por gênero e com idade mental semelhante e sem alteração no gene FMR1.

LITERATURA

Na primeira parte deste capítulo abordo o diagnóstico, a etiologia e as manifestações clínicas, incluindo os aspectos cognitivos da síndrome do cromossomo X-Frágil (Parte 1). Em seguida enfoco as manifestações fonoaudiológicas em indivíduos com a Síndrome do Cromossomo X-Frágil (Parte 2) e em mulheres com pré-mutação (Parte 3).

Parte 1. A Síndrome do Cromossomo X-Frágil (SXF): diagnóstico, etiologia e manifestações clínicas.

A Síndrome do Cromossomo X-Frágil (SXF) foi primeiramente descrita por Martin, Bell (1943) a partir da identificação de vários indivíduos do sexo masculino pertencentes a uma mesma família que apresentavam em comum a deficiência mental. Esta manifestação comum aos indivíduos sugeriu a presença de fator ligado ao sexo, sendo neste caso de herança ligada ao cromossomo X. Inicialmente este conjunto de manifestações foi descrito com o epônimo de Síndrome de Martin-Bell.

Lubs (1969) descreveu o achado de um cromossomo X marcador, identificado em estudos com indivíduos do sexo masculino da mesma família com deficiência mental. Neste estudo o autor também sugeriu a associação de macrorquidia e deficiência mental. A análise do material genético destes indivíduos identificou a presença de uma constrição na região distal do braço longo do cromossomo X (X-Frágil), parecida com um satélite. O autor verificou que as mulheres eram portadoras da mesma alteração cromossômica, porém não apresentavam deficiência mental ou outros sinais clínicos, sugerindo que esta falha no cromossomo X estaria associada à deficiência mental e que estes seriam determinados por um gene recessivo ligado ao X.

Relatos da associação do macrorquidismo e da deficiência mental foram citados em vários outros estudos (ESCALANTE, GRUNSPUN, FROTA-PESSOA, 1971, TURNER et al., 1975, CANTÚ et al., 1976, CANTÚ et al., 1978, BOWEN, BIEDERMAN, SWALLOW, 1978).

Sutherland (1977) mostrou que era possível a identificação de um cromossomo X marcador a partir de meios de cultura deficiente em ácido fólico e timidina. Com a técnica de análise em cultura, iniciada pelo autor, estudos citogenéticos posteriores identificaram a presença de uma constrição secundária, localizado entre as bandas Xq27 e q28, associada a presença de deficiência mental e macrorquidismo em indivíduos do sexo masculino (GIRAUD et al., 1976, HARVEY, JUDGE, WIENER, 1977).

A presença de um sítio frágil exatamente na banda Xq27, nos indivíduos que apresentavam deficiência mental e macrorquidismo associado foi sugerida por Turner, Till, Daniel (1978) e posteriormente confirmada nos estudos de Brookwell, Turner (1983).

Esta síndrome corresponde a causa mais comum de deficiência mental depois da Síndrome de Down, com incidência de 1 em 1.500 em meninos e 1 em 2.000 em meninas, afetando todas as populações e os grupos étnicos (TOMMERUP, 1989).

Estimativas indicam uma incidência da SXF, isto é, a forma completa da síndrome exibindo inabilidade intelectual, da ordem de 1 em 4000 homens e 1 em 6000 mulheres (TURNER et al, 1996, GARDNER, SUTHERLAND, 2004).

Os primeiros estudos sobre a estimativa de incidência da SXF basearam-se na definição original da síndrome, que consistia no encontro de sítios frágeis na região Xq27.3, em homens com deficiência mental ou dificuldade de aprendizagem.

Bell et al. (1991), Vicent et al. (1991) e Yu et al. (1991) identificaram a presença de

uma expansão repetida de um trinucleotídeo, CGG nos indivíduos portadores e afetados pela SXF. Os indivíduos afetados possuíam hipermetilação desta região. Subseqüentemente, uma colaboração internacional entre os laboratórios de Ben Oostra na Holanda, de David Nelson no Texas (EUA), e de Steve Warren na Georgia (EUA) clonaram o gene do X-Frágil e o nomearam Fragile Mental Retardation 1 (FMR1), localizado no sítio frágil Xq27.3 é também conhecido por FRAXA (onde: FRA = fragilidade; X = cromossomo X; A = denominação do primeiro sítio frágil descoberto no cromossomo X), cuja alteração é responsável pela SXF (VERKERK et al., 1991, OBERLÉ et al., 1991).

A ausência ou o déficit do produto gênico de FMR1 (proteína FMRP) resultante da metilação do gene FMR1 com a mutação completa é o defeito fundamental na SXF. Seu papel no processo neural e no mecanismo de disfunção cognitiva ainda não é muito claro (BERRY-KRAVIS, SKLENA, 1993).

Steyart et al. (1996) encontraram uma correlação positiva entre o grau de metilação e o quociente de inteligência em uma mostra de homens afetados cuja mutação completa no gene FMR1 encontrava-se parcialmente metilada.

Eberhart et al. (1996) postularam uma interação da proteína com RNAs mensageiros variados no núcleo, seguida da exportação ao citoplasma para associação aos ribossomos.

Weiler et al. (1997) mostraram que a proteína FMRP é sintetizada nos locais das sinapses em resposta à atividade sináptica e está associada a complexos polirribossômicos em sinaptoneurosomos. Um papel da proteína FMRP seria a tradução protéica que poderia explicar a alta expressão em alguns tecidos pré e pós-natais (DE VRIES et al., 1998).

A FMRP é uma proteína reguladora da transcrição e está ausente ou mutada em pacientes portadores da SXF (ADINOLFI et al., 1999).

A análise imunocitoquímica de linfócitos de 80 pacientes do sexo masculino portadores de pré-mutação no gene FMR1 revelou uma porcentagem baixa de FMRP, ao mesmo tempo em que a taxa de produção de RNA mensageiro correspondente encontrava-se elevada, como resposta à transcrição aumentada, quando comparada com indivíduos normais (TASSONE et al., 2000). Os dados sugeriram que mesmo um pequeno déficit da proteína resulta em algumas manifestações da SXF.

Essas regiões são hipermetiladas em citosina – fosfato – guanina (CpG), que resultando na redução da atividade de transcrição e níveis baixos de mRNA e conseqüente supressão do gene FMR1 (CARAKUSHANSKY, 2001). A SXF é resultante da expansão de microsatélites com repetições CGG na região promotora do gene FMR-1.

As repetições CGG são consideradas normais na população aproximadamente de 6 a 54 repetições do trinucleotídeo CGG e nos indivíduos com mutação completa são encontradas mais de 200 repetições. Os indivíduos que apresentam número entre 54 e 200 repetições CGG são considerados portadores da pré-mutação do gene FMR1 (YU et al., 1991).

O diagnóstico desta síndrome, em um probando, poderá favorecer a investigação de toda a família, identificando demais portadores e afetados. A possibilidade de estudos moleculares com indivíduos da mesma família permite que seja investigada a relação da mutação dinâmica da região de repetição "CGG" e metilação do gene FMR1 entre gerações e possíveis correlações com as características da síndrome nos indivíduos afetados. A investigação familiar da Síndrome do Cromossomo X-Frágil poderá mostrar um fato curioso denominado como "Paradoxo de Sherman". Este fenômeno, descrito primeiramente por Sherman et al. (1984), chamou a atenção para o fato de que as filhas de homens normais portadores da pré-mutação não eram afetadas, porém estas herdavam a pré-mutação, que poderiam vir a ter filhos afetados. Outro fato curioso, é que nas mães de homens afetados, que são portadoras da pré-mutação, a taxa de segregação é 0,5 e não 0,4, como esperado para uma alteração ligada ao X.

A Síndrome do Cromossomo X-Frágil apresenta espectro clínico variável, incluindo a presença de deficiência mental severa a moderada, macrorquidismo, orelhas grandes e evertidas, frontal proeminente, prognatismo e fala perseverativa. O reconhecimento das manifestações clínicas desta síndrome muitas vezes pode estar prejudicado devido a presença de sinais que se manifestam somente na fase de puberdade e pós-puberdade, como o macrorquidismo, face longa e o prognatismo mandibular.

Fryns (1989) relatou que 60% dos indivíduos do sexo masculino com a SXF apresentam fácies típica caracterizada por ser longa, estreita e com hipoplasia da porção média, testa alta e proeminente, e cristas supraorbitais proeminentes. Nesta mesma porcentagem observam-se orelhas grandes e evertidas, nariz grande, palato alto e ramos laterais da mandíbula proeminentes, com ou sem prognatismo mandibular. A face grosseira é devida a um leve edema e espessamento do tecido subcutâneo. A macrorquidia mostrou estar presente em pelo menos metade dos pacientes masculinos, e observa-se muitas vezes macrogenitossomia com hiperpigmentação do escroto.

A avaliação testicular mostrou ao longo dos estudos com a SXF ser um fator importante a ser considerado na avaliação dos pacientes, porém Rosenberg (1988) descreveu que para isto é preciso considerar que a macrorquidia não é um achado freqüente entre os pré-

púberes e também por estar ausente em 25 a 30% de todos os homens FRAXA positivos. Outra característica importante da síndrome é a displasia de tecido conjuntivo, indicada pela alta frequência de hipoplasia de cartilagem auricular, pele elástica, hiperextensibilidade de articulações, pé chato, anomalias de palato, prolapso de válvula mitral e dilatação do arco aórtico (OPITZ, WESTPHAL, DANIEL, 1984, HAGERMAN et al., 1984, LACHIEWICZ et al., 1991).

Hagerman, Amiri, Cronister (1991) descreveram um *checklist* com 13 itens combinando sinais físicos e comportamentais, mais encontrados em indivíduos com a SXF, a partir da avaliação de 107 indivíduos do sexo masculino que apresentavam deficiência mental com severas dificuldades de linguagem/aprendizagem. Posteriormente foi realizado diagnóstico citogenético dos 107 indivíduos, sendo constatado que 15 indivíduos apresentaram diagnóstico positivo para FRAXA. Os autores verificaram que dentre as manifestações clínicas identificadas previamente ao resultado citogenético, as que mostraram alta correlação com o diagnóstico positivo para FRAXA foi a perseveração na fala, orelhas grandes ou proeminentes, hiperextensibilidade das articulações, testículos grandes e correlação moderada a recusa ao contato físico e pobre contato visual. Os autores ressaltaram que apenas 2 dos 15 indivíduos com diagnóstico da SXF, eram pós-púberes, o que dificulta a identificação de achados quanto a macrorquidia. Segundo os autores dentre os sinais clínicos frequentemente encontrados, o déficit de atenção e hiperatividade foram sinais inclusos no *checklist*, porém devem ser considerados sempre associados aos demais sinais clínicos quando houver a suspeita clínica de SXF.

Hull, Hagerman (1993) sugeriram um “índice físico” para a avaliação clínica na SXF e que acessa 10 características consideradas típicas da síndrome: face longa, orelhas proeminentes, orelhas longas ($> 7\text{cm}$), palato alto, hiperextensibilidade das articulações (articulação metacarpo-falangeal ultrapassando 90°), calosidades nas mãos, prega palmar única, pé chato e sopro cardíaco. Os autores relataram que nas mulheres as características físicas típicas são mais comuns nas que apresentam a mutação completam, sendo mais difícil serem identificadas nas pré-mutações. Segundo os autores algumas mulheres com pré-mutação apresentam desenvolvimento físico médio e principalmente orelhas proeminentes, sendo tais sinais também descritos nos estudos de Riddle et al. (1998), sendo mais evidentes nos indivíduos do sexo masculino, se comparado as mulheres.

Kielinem et al (2004) identificaram crianças com diagnóstico de autismo pelo DSM IV e concluíram que 12,3% dessas crianças apresentaram alguma afecção genética, uma delas

a síndrome do cromossomo X-Frágil. Concluíram que é de extrema necessidade diante do diagnóstico de autismo realizar estudo genético.

A seguir apresento síntese e comentários sobre estudos compilados sobre a SXF, que comprovam avanço no diagnóstico da SXF desde a primeira descrição em 1943.

QUADRO 1 - SÍNTESE DOS PRINCIPAIS ESTUDOS SOBRE A SÍNDROME DO X-FRÁGIL (SXF) NA LITERATURA COMPILADA

Autor (es) e ano	Descrição de assunto relacionado a SXF
MARTIN, BELL (1943)	Deficiência mental em indivíduos do sexo masculino pertencente a um mesmo núcleo familiar (família inglesa)
LUBS (1969)	X-frágil – identificou um cromossomo X marcador em uma família de indivíduos mental (reestudou a família inglesa)
ESCALANTE, GRUNSPUN, FROTA-PESSOA (1971)	Descrição de uma família brasileira com retardo mental herdado, cromossomo X-Frágil e macrorquidismo
SUTHERLAND (1977)	Padronizou a técnica citogenética para identificação do cromossomo X-Frágil através do uso de meio de cultura deficiente em folato.
TURNER, TILL, DANIEL (1978)	Localização do sítio frágil na banda Xq27 em indivíduos do sexo masculino com retardo mental
VIANNA-MORGANTE (1982)	Deficiência mental + X-frágil + Xq27
BELL et al., 1991, VINCENT et al., 1991	Descrição molecular – expansão de trincas CGG e hipermetilação na região 5' dos indivíduos afetados
YU et al., 1991	Clonagem do gene FMR1
TASSONE et al, 2000	Estudou as correlações entre o envolvimento cognitivo e a quantidade de proteína FMRP produzida
SOBESKY et al. (1996)	Correlação de habilidades cognitivas, características físicas e emocional com aspectos moleculares

Parte 2. A Síndrome do Cromossomo X-Frágil (SXF): manifestações fonoaudiológicas em afetados.

Além da deficiência mental, muitos afetados pela SXF apresentam comprometimentos motores que dificultam a função motora da fala (SUTHERLAND, HECHT, 1985, LARGO, SCHINZEL, 1985).

Hanson, Jackson, Hagerman (1986) avaliaram as características de linguagem de 10 pacientes do sexo masculino portadores da SXF. Os autores observaram um padrão de aquisição de vocabulário relativamente aumentado nestes pacientes quando comparado ao comprometimento de memória auditiva e padrões de processamento lingüístico. Um padrão de fala característico e o distúrbio de linguagem foram observados em 9 dos 10 pacientes. A fala foi caracterizada por flutuações na taxa de diálogo e na velocidade da mesma, além de repetição de sons, palavras (ecolalia) ou frases. Segundo os autores, os distúrbios de linguagem podem ser importantes no diagnóstico de pacientes com SXF que não apresentam deficiência mental.

Borghgraef et al. (1987) estudando meninos pré-puberais portadores da SXF, observaram o diálogo dos indivíduos e notaram características alteradas, como ritmo acentuado de fala, impulsividade e fala perseverante.

Segundo Vilkman, Niemi, Ikonen (1988), as dificuldades apresentadas na fala dos indivíduos com SXF não estão relacionadas a alterações anatômicas dos componentes fonoarticulatórios. Os autores compararam o desempenho em provas que avaliaram a fonologia de dois meninos com SXF, um com inteligência no limiar da normalidade, e o outro que apresentava deficiência mental mediana, verificando que ambos apresentaram desempenho significativamente superior quando comparado ao desempenho na reprodução de frases. O padrão do erro fonológico foi muito semelhante entre os indivíduos ocorrendo substituição principalmente quando envolviam fonemas linguodentais e omissão.

Prouty et al. (1988) estudaram uma série de aspectos do desenvolvimento em 100 homens e 95 mulheres portadores de SXF e verificaram que todos os indivíduos apresentaram significativo comprometimento de linguagem/aprendizagem. A voz destes indivíduos foram submetidas a análise em programas computadorizados específicos que mostraram concordância em 80% dos casos, com qualidade vocal de baixa intensidade.

Sudhalter, Maranion, Brooks (1992) avaliaram a habilidade sintática de homens afetados pela SXF comparando 11 pacientes com SXF, faixa etária entre 6 e 41 anos e habilidade verbal média de 4 anos e 4 meses, com 11 meninos normais de 4 anos de idade.

Foi aplicado procedimento específico envolvendo a competência semântica. Os resultados mostraram que os indivíduos com SXF produziram mais erros semânticos que as crianças normais, principalmente nos testes que requeriam complementação de frases. Os autores concluíram com este estudo que há uma deficiência de base semântica no quadro de linguagem/ aprendizagem da SXF.

Giacheti (1992) realizou avaliação da linguagem oral de 13 indivíduos com a SXF. Os resultados mostraram que todos os indivíduos apresentaram comprometimento nas habilidades lingüísticas, incluindo também os processos perceptuais, aspectos cognitivos e praxias fonoarticulatórias que se manifestavam em vários graus de severidade. Resultados do trabalho desenvolvido por Giacheti (1992) foram publicados posteriormente por Spinelli et al. (1995) que apresentaram que é comum a presença de repertório lexical reduzido, uso freqüente de parafasias verbais, caracterizando a fala perseverativa, dificuldades práxicas e dificuldades acadêmicas em afetados brasileiros.

Cornish, Munir, Cross (1998) apresentaram resultados de avaliações comparando indivíduos com a SXF e outros com deficiência mental de etiologia variável, que as dificuldades apresentadas pelos indivíduos com SXF não pode ser atribuída ao comprometimento um sistema único de funcionamento cognitivo, mas que engloba dificuldades globais que incluem alterações visuo-construtivos, visuo-motoras comprometimento da memória de trabalho. Estudos semelhantes realizados por vários autores mostraram que tais dificuldades estão correlacionadas a presença de dificuldades de atenção acentuada que estes indivíduos apresentam (BAILEY JUNIOR, HATTON, SKINNER, 1998, MUNIR, CORNISH, WILDING, 2000).

Segundo Belser, Sudhalter (2001), a fala dos indivíduos com a síndrome do FRAX apresenta como característica marcante o uso repetitivo de mesmo enunciado por apresentarem repertório lexical restrito e dificuldade para discursar sobre temas variados. Acrescentaram que algumas características não são exclusivas do espectro clínico desta síndrome, podendo ser encontradas em outras patologias que também cursam com distúrbios da comunicação, como no caso do autismo e retardo mental de etiologia variável. Descreveram ainda o comportamento de perseverar sobre um tema específico e o uso de linguagem tangencial representam alguns dos prejuízos pragmáticos relacionados à conversação na síndrome do cromossomo X-Frágil.

Roberts, Mirrett, Burchinal (2001) acompanharam o desenvolvimento de comunicação expressiva e receptiva de 39 garotos de 20 a 86 meses de idade com a síndrome

do cromossomo X-Frágil. Oito destas crianças apresentavam características autísticas. O estudo foi realizado na tentativa de responder se havia discrepância entre a aquisição e desenvolvimento das habilidades receptivas e expressivas e se estariam diretamente ligadas as características autísticas ou cognitivas.. As crianças foram testadas em três diferentes momentos utilizando escalas de avaliação da linguagem receptiva e expressiva, enfocando vocabulário e a sintaxe. Os resultados apontaram que o desenvolvimento de linguagem foi atrasado em ambas, mas com grau de variabilidade entre as crianças da amostra, e que a linguagem expressiva foi adquirida mais lentamente que a expressiva. Este foi o primeiro estudo longitudinal que comparou o desenvolvimento da linguagem expressiva e receptiva na síndrome do cromossomo X-Frágil e a variabilidade de desenvolvimento e o desenvolvimento mais lento na habilidade expressiva não pode ser confirmada se estaria ligada a presença de características autísticas ou a cognição.

Giacheti et al. (2002) descreveram um caso com a SXF. Os resultados mostraram que o uso de testes complementares a avaliação clínica da linguagem, permitiu a correlação dos achados, mostrando que as dificuldades de linguagem/aprendizagem do indivíduo apresenta comprometimentos na recepção, integração e processamento de informações auditivas e visuais da aprendizagem, prejudicando também o nível expressivo da informação. Verificaram que a realização de avaliações detalhadas das habilidades lingüísticas destes indivíduos pode fornecer informações mais específicas quanto as capacidades do mesmo, possibilitando o desenvolvimento de um programa de reabilitação voltado às suas necessidades.

Scully (2002) descreveu que a Síndrome do Cromossomo X-Frágil é a uma alteração genética que apresenta em seu espectro clínico face longa, frontal proeminente, macrorquidismo, prolapso da válvula mitral e alterações da cavidade oral. Comumente está associado ao retardo mental com alteração no desenvolvimento neuropsicomotor associada a graves dificuldades de linguagem/aprendizagem.

Yonamine, Silva (2002) realizaram estudo com 10 indivíduos brasileiros do sexo masculino, faixa etária de 6 a 13 anos, com diagnóstico da Síndrome do X-Frágil, para investigação da comunicação destes indivíduos. Todos os indivíduos foram submetidos a avaliação da linguagem, para posterior comparação com os dados normativos da literatura especializada. O estudo mostrou que 80% dos indivíduos apresentaram comprometimento nas habilidades da linguagem, necessitando de intervenção especializada para minimizar tais dificuldades, melhorando o potencial destes indivíduos.

Reiss, Dant (2003) analisaram a relação entre os achados da genética, neurológico e comportamental de crianças com transtornos neuro desenvolvimentais. Concluíram que algumas destas crianças eram portadoras da síndrome do X-Frágil. Afirmaram que o estudo da correlação dos achados neurológicos e comportamental pode contribuir para entender o complexo mecanismo de desenvolvimento e as variações no quadro de dificuldades dos diferentes indivíduos com diagnóstico da síndrome do cromossomo X-frágil.

Skinner, Sparkman, Bailey Junior (2003) avaliaram as atitudes de pais de crianças com diagnóstico da síndrome do cromossomo x-frágil e concluíram que os pais acreditam que o levantamento de sinais pode auxiliar no processo diagnóstico, mas utilizar os conhecimentos da genética e a nova tecnologia é extremamente importante para que tenham novas perspectivas em relação aos seus filhos.

Alterações motoras, cognitivas e lingüísticas fazem parte do fenótipo comportamental de indivíduos com diferentes afecções biológicas, incluindo os portadores do X- Frágil. Comparam o desempenho de indivíduos com diferentes síndromes com o autismo e mostraram a necessidade de estudo molecular para entender os mecanismos de herança que justifique os problemas de cognição, comportamento e linguagem desses indivíduos (RUGGIERI, ARBERAS, 2003)

Dentre o espectro variado da síndrome do cromossomo X-Frágil podemos encontrar déficits visuo-motores. Homens portadores da síndrome do cromossomo X-Frágil tiveram pobre desempenho nas tarefas visuo-motoras globais, mas bom desempenho nas tarefas perceptuais sugerindo que déficits talâmicos podem ter impacto seletivo na função cortical visual no lobo parietal, no qual temos o maior número de vias aferentes do córtex visual primário(KOGAN et al., 2004)

Kau et al. (2004) distinguiram e especificaram os achados comportamentais-sociais de meninos jovens com diagnóstico da síndrome do cromossomo X-frágil. Avaliaram catorze indivíduos com autismo e Fra-X entre 3 e 8 anos que foram comparados com quarenta e um Fra-x sem autismo, e sete com distúrbios ou atraso de linguagem e autismo, onze com atraso de linguagem, com instrumentos padronizados para avaliar a cognição e o comportamento. Concluíram que os meninos com Fra-X e autismo apresentaram mais problemas cognitivos e comportamentais quando comparados aos outros grupos.

Philofsky et al. (2004) avaliaram habilidades lingüísticas e cognitivas de 18 crianças autistas e 18 com a síndrome do cromossomo X-Frágil. Oito das crianças com a síndrome do X-Frágil apresentavam também características autísticas. Todos eram crianças, do gênero masculino, de 26 a 45 meses. Não havia diferença estatisticamente significativa entre os dois

grupos em relação a idade mental e cronológica. Para a coleta de dados foi aplicada escala padronizada para crianças de 3 a 60 meses composta pelos subtestes motor geral, motor fino, recepção visual, linguagem expressiva e linguagem receptiva (Mullen Scales of Early Learning). Resultados sugeriram que crianças com síndrome do X-Frágil e autismo utilizam a linguagem expressiva com mais dificuldade, quando comparados aos autistas ou com a síndrome do X-Frágil sem características autísticas. Ainda, crianças que tem a síndrome do X-Frágil, mas que não apresentam características autísticas obtém escores melhores nos subtestes de recepção, sugerindo que o desempenho na habilidade de recepção poderia ser um importante marcador para separar grupos com e sem sintomas autísticos.

Artigas-Pallarés, Brun-Gasca (2004) realizaram estudo para tentar responder se o retardo mental e o transtorno do déficit de atenção e hiperatividade (TDAH) podem ser responsáveis pelo fenótipo comportamental de indivíduos com a síndrome do X-Frágil. Para responder a esta questão e verificar se existem características peculiares em indivíduos com a síndrome avaliaram 30 indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil, 30 com deficiência mental; independente da etiologia e 323 pacientes com TDAH, na faixa etária de 5 a 18 anos. A falta de atenção foi constatada em 100% dos casos com a síndrome do X-Frágil, o que comprometeria outras importantes habilidades relacionadas a fala e ao aprendizado escolar. Algumas características comportamentais parecem ser mais peculiares a SXF, quando comparadas a outras duas condições, como a ansiedade, o pobre contato visual e as estereotipias. Estudos bioquímicos poderiam responder a estas questões.

Medved, Brockmeier (2004) referiram que o discurso de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil pode ser fragmentado e tangencial resultando em narrativa oral autobiográfica incoerentes e difíceis de entender. Analisaram a narrativa de uma garota de 17 anos. Baseado na literatura a narrativa pode ser analisada considerando a sua função comunicativa, a coerência, a distinção entre a própria pessoa e a história contada, distanciamento a exploração e a avaliação.

Terraciano, Chiurazzi, Neri (2005) descreveram que em toda e qualquer condição que o retardo mental apareça em famílias o diagnóstico diferencial da síndrome do cromossomo X-frágil deve ser obrigatoriamente incluído, já que esta afecção é a mais comum que cursa com alterações cognitivas.

Roberts et al (2005) compararam o desempenho nas tarefas fonológicas de 50 meninos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (média de 8.4 anos), 32 meninos com a síndrome de Down (média de 7.3 anos) e 33 meninos com desenvolvimento típico (média de 4.2 anos). O critério de inclusão dos participantes era ter idade entre 3 e 14 anos produzir pelo

menos 40 palavras e combiná-las. Foi aplicado teste específico para avaliação da fala e análise realizada por dois fonoaudiólogos treinados. Para esta análise foram incluídos somente sujeitos que produziram 72 de 77 fonemas consonantais do teste utilizado. Concluíram que meninos com a síndrome do cromossomo X-Frágil encontram-se atrasados no desenvolvimento da fala, mas eles não diferiram estatisticamente dos meninos com desenvolvimento típico. Existem diferenças na produção fonológica dos 3 grupos, mas o grupo com a síndrome do X-Frágil se comportam mais como os meninos com desenvolvimento típico do que com a síndrome de Down, que está mais atrasada. Sugerem que para analisar mais precisamente as características fonológicas e de inteligibilidade em crianças com X-Frágil seria necessário estudos longitudinais e de fala encadeada, que não foi observado neste estudo.

Estudo publicado por Mazzocco et al. (2006) também enfatizou o desempenho de indivíduos com a SXF em situação de conversação a fim de compreender os aspectos sócio-comunicativos da linguagem nesta síndrome, especialmente na população do gênero feminino. Segundo os autores, esta tem sido uma abordagem mais freqüente em indivíduos com a síndrome do sexo masculino. Eles avaliaram 28 indivíduos do sexo feminino, faixa etária de 6 a 20 anos e mostraram que a presença de dificuldade para responderem e complementarem perguntas relacionadas a um tópico específico, a um primeiro instante sugere ser uma característica comunicativa contraditória à presença de persistência temática comum à síndrome. Segundo os autores, essa aparente discordância de dados pode ser explicada pela dificuldade que os indivíduos do estudo apresentaram para manter e contribuir com informações relacionadas ao tópico pela falta de conhecimento e critério relacionados ao que se deseja abordar, persistindo ao tópico central.

Levy et al. (2006) avaliaram o desempenho de linguagem de indivíduos do sexo masculino de 9 a 13 anos de idade com a SXF, com o objetivo de correlacionar tais achados ao fenótipo da síndrome. A amostra de linguagem foi obtida a partir da situação de conversação. Os autores concluíram que os indivíduos com a SXF apresentam freqüentemente mais características perseverativas, fala ecológica e dificuldades em utilizar frases complexas na conversação. Segundo os autores, a dificuldade desses indivíduos nas tarefas de narrativa oral pode estar relacionada, não somente ao comprometimento lingüístico, mas a dificuldade de atenção.

QUADRO 2 - Principais estudos sobre linguagem e cognição de afetados com a Síndrome do X-Frágil

Autor(es) e ano	Descrição de assunto relacionado a SXF
MARTIN-BELL, 1943	Citação de alteração de linguagem associada ao retardo mental
ABBEDUTO, HAGERMAN, 1977	Estudo sobre linguagem em X-Frágil
HOWARD-PEEBLES, STODDARD, MIMS, 1979	Estabeleceram relação entre alteração de linguagem (sintaxe, fonológico e semântico) e memória em homens com retardo mental e a síndrome.
PAUL et al., 1987	Investigação da fala e da linguagem relacionada à síndrome do X-Frágil
MADISON, GEORGE, MOESCHLER, 1986	Investigação sobre cognição, memória e tarefas comunicativas
FERRIER et al., 1991	Comparação da habilidade conversacional em X-Frágil, Down e autismo
SUDHALTER, SCARBOROUGH, COHEN, 1991	Avaliação de sintaxe e pragmática em mulheres com a mutação completa.
HULL, HAGERMAN, 1993	Dificuldades em matemática em mulheres com a mutação completa.
MERENSTEIN et al., 1996	Estudo sobre a síndrome do cromossomo X-Frágil com QI normal e distúrbio de aprendizagem
SPINELLI, et al (1995)	Caracterização da linguagem oral de indivíduos com diagnóstico clínico e citogenético da SXF de indivíduos brasileiros com a SXF, achados da dissertação de mestrado de Giacheti, 1992
FISCH et al., 1999	Caracterização conversacional em afetados pela SXF.
ROBERTS,	Comparação da linguagem receptiva e expressiva onde concluíram que a

MIRRETT, BURCHINAL, 2001	linguagem compreensiva é melhor que a linguagem expressiva
SUDHALTER, BELSER, 2001	Características conversacionais na síndrome do cromossomo X-Frágil
ROBERTS et al., 2005	Estudo fonológico comparativo de crianças com a síndrome do cromossomo X-Frágil, Down e retardo mental.
FERREIRA, LAMONICA, 2005	Revisão de literatura brasileira sobre a linguagem na síndrome do cromossomo X-Frágil
ABBEDUTO et al., 2006	Estudos comparativo das habilidades de linguagem e cognição de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil, com e sem manifestações autísticas
MAZZOCO et al., 2006	Investigação dos aspectos sociais da linguagem em indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil e a síndrome de Turner

Muitos são os estudos sobre o desempenho cognitivo e alterações de linguagem, preferencialmente em homens com a síndrome do X-Frágil, mas não encontramos na literatura outro estudo que aborda o desempenho nas habilidades comunicativas de um número grande de membros de uma única família. Também, nos estudos compilados não encontramos grupos controle - ou comparação de desempenho de habilidades de comunicação intra familiar.

Nos casos com SXF descritos na literatura compilada freqüentemente encontramos comprometimento cognitivo e de linguagem de grau variado, como nas demais habilidades correlacionadas, com prejuízos na capacidade de atenção, percepção e memória, habilidade de raciocínio lógico e de aprendizado de leitura e escrita, mas não é de nosso conhecimento estudos clínicos comparativos de indivíduos afetados pela síndrome do X-Frágil e indivíduos com retardo mental, alteração fonoaudiológica ou normais pertencentes a uma mesma família, o que justifica a realização do presente estudo e comprova sua importância científica.

Parte 3. A Síndrome do Cromossomo X-Frágil (SXF): manifestações fonoaudiológicas em indivíduos com pré-mutação.

A condição de pré-mutação para a SXF, por muitos anos foi compreendida como uma situação de transmissão da expansão de trincas CGG, sem manifestação fenotípica por parte dos indivíduos.

Estudos têm mostrado que freqüentemente mulheres com a pré-mutação, têm apresentado sinais clínicos comuns ao espectro fenotípico da SXF, embora bem menos marcantes que aqueles com mutação completa.

O fenótipo clínico da pré-mutação é ainda controverso pelas dificuldades para demonstrar a presença de sinais clínicos correlacionados a este genótipo, uma vez que tangem resultados muito próximos à normalidade na maioria dos estudos.

Os primeiros estudos que apresentaram considerações sobre esta problemática (REISS et al., 1993, HULL, HAGERMAN, 1993) mostraram que o perfil comportamental das mulheres portadoras apresentava semelhança com o das afetadas e outras mulheres com distúrbios psiquiátricos.

A discussão sobre a presença ou ausência de um fenótipo alterado na pré-mutação deu-se com o relato de estudos que reportaram a alta incidência de desordens emocionais em mulheres que levantou características esquizofrênicas e transtorno da ansiedade (SOBESKY, HULL, HAGERMAN, 1994).

Uma das manifestações clínicas correlacionadas às mulheres com a pré-mutação foi a falha ovariana prematura (não comum nos casos com mutação completa) e a presença de sintomas característicos da síndrome de ataxia/tremor associada ao X-Frágil (FXTAS), proposta inicialmente por Allingham-Hawkins et al. (1999) como uma manifestação de risco associada a pré-mutação.

Estudos têm mostrado que estas alterações psiquiátricas também têm sido identificadas em mulheres com pré-mutação, descaracterizando a presença de manifestações clínicas somente para os casos com mutação completa da síndrome. As desordens afetivas ocorrem em aproximadamente 40% das mulheres portadoras da pré-mutação, valor este que é substancialmente maior que o encontrado em mulheres da população em geral (FRANCKE et al., 1996).

Merenstein et al. (1996) verificou que homens com mutação completa, onde a metilação está presente, geralmente têm QI de 41, sendo melhor nos indivíduos que

apresentam mosaico para SXF, com linhagem celular com mutação completa e pré-mutada que freqüentemente mostram QI de 60. Os autores verificaram que nos indivíduos com mutação completa, porém com metilação parcial, menos que 50% das células, apresentavam desempenho cognitivos relativamente superior a ambas as situações descritas acima, com média de QI de 88.

A influência da pré-mutação da síndrome do FRA-X em relação ao desenvolvimento de habilidades cognitivas foi abordada por Myers et al. (2001) por meio da avaliação de tais aspectos em 28 indivíduos de ambos os sexos, com idade variável de 3 a 17 anos de idade, sendo 14 indivíduos diagnosticados com a pré-mutação da síndrome do FRA-X, com o objetivo de comparar o desenvolvimento cognitivo entre os grupos. Os resultados mostraram que não houve diferença significativa entre o desenvolvimento cognitivo do grupo com e sem a pré-mutação. Segundo os autores este estudo sugeriu que a condição de pré-mutação faz com que os indivíduos com esta condição sejam apenas portadores da síndrome do FRA-X, descartando a possibilidade de manifestar os sinais físicos e também cognitivos dos indivíduos com a síndrome.

As manifestações autísticas no X-Frágil têm sido freqüentemente abordadas pelos estudiosos da área. Procura-se entender se os casos com a síndrome que apresentam manifestações autística se assemelham mais aos indivíduos com diagnóstico de autismo ou aos próprios indivíduos com a condição do X-Frágil, que não possuem tais alterações do espectro autístico. Sobre este tema, Rogers, Wehner, Hagerman, (2001) realizaram um estudo comparativo entre 27 crianças com autismo idiopático, 24 com a SXF e 23 com outro tipo de desordem do desenvolvimento. A comparação entre esses três grupos considerou a hipótese de que as crianças com a SXF se assemelham mais aos indivíduos com autismo idiopático do que quando comparados a outras desordens do desenvolvimento. Esta hipótese foi parcialmente sustentada pelos autores, quando identificaram que na verdade o grupo de indivíduos com a SXF não apresentam um único perfil comportamental, mas que na verdade poderiam ser subdivididos em dois grupos: SXF com sinais autísticos com desempenho semelhante aos indivíduos com autismo idiopático e SXF com ausência de sinais autísticos que se assemelharam aos indivíduos com outras desordens do desenvolvimento. Os autores levantaram outra hipótese neste estudo, referente à correlação entre o nível de comprometimento cognitivo e a presença de características autísticas. Segundo os autores esta foi a hipótese mais difícil de ser testada, uma vez que indivíduos com características autísticas apresentam dificuldades para serem testados nas tarefas de medida cognitiva, requerendo

estudos longitudinais com esses indivíduos. Mas de qualquer forma os autores conseguiram mostrar que os indivíduos com a SXF associada ao autismo apresentam maior imaturidade para competências cognitivas. A respeito da diferença de comportamentos na SXF, os autores acreditam que se deve a diferença genotípica que poderia direcionar a base genética do autismo.

Cornish, Munir, Cross (2001) enfatizaram que a correlação ainda é pouco esclarecedora, considerando que tais manifestações também estão presentes nos quadros de dificuldades de aprendizagem de etiologia heterogênea. Sugeriram que as funções cognitivas na SXF devem ser mais investigadas, pois tais manifestações podem não ser determinadas apenas pela expansão de microsátélites na região promotora FMR-1 encontrada nesta síndrome, como sugerem estudos anteriores.

O estudo de Hagerman et al. (2004) descreveu cinco mulheres com pré-mutação que apresentavam o quadro FXTAS, com variação à fase de início dos sintomas. Este estudo apontou a disartria, a disfagia e a alteração da marcha em um caso com a pré-mutação. Segundo descrição dos autores, o indivíduo relatado com disfagia, apresentava dificuldades para deglutição de alimentos líquidos e sólidos.

Hagerman, Hagerman (2004) afirmaram que mulheres com pré-mutação (55-200 repetições de CGG) do FMR1 geralmente não são portadores de alterações clínicas. Entretanto podem apresentar uma das três alterações clínicas presentes nos afetados: problema cognitivo leve, déficits comportamentais ou ovário prematuro. Em alguns casos recentemente os estudos apontam os distúrbios progressivos (distúrbios neuro-degenerativo), ou seja, a síndrome associada do tremor e ataxia (FXTAS). Diante de quadros de ataxia e tremor a intervenção e o aconselhamento são necessários.

Fisch (2006) citou que a mutação completa ou a pré-mutação da síndrome do cromossomo X-Frágil pode vir associada frequentemente com transtornos de aprendizagem. Avaliou 17 mulheres com mutação completa (mais de 200 repetições de CGG) ou pré-mutação (50 a 200 repetições CGG) no que diz respeito às habilidades verbais.

Estudo desenvolvido por Lewis et al. (2006) mostrou a comparação do desempenho cognitivo e de linguagem de indivíduos com a SXF com manifestações autísticas presentes e ausentes. Esses estudos têm demonstrado que o desempenho lingüístico, envolvendo habilidades sintáticas, semânticas e cognitivas estava mais comprometido para os indivíduos com a síndrome do que aqueles com diagnóstico de autismo. Mesmo isolando o componente

cognitivo, com a comparação de indivíduos pelo mesmo nível de prejuízo mental, é possível verificar que o desempenho da linguagem é mais prejudicado nos casos com manifestações autísticas. Desta forma, os autores concluem que a dificuldade de linguagem neste caso é atribuída ao quadro autístico e não a deficiência mental do X-Frágil.

Lachiewicz et al. (2006) investigaram as habilidades acadêmicas de 39 mulheres com pré-mutação com idade média de 36,7 anos. As mulheres foram avaliadas nas habilidades de leitura, aritmética e de soletrar palavras. A análise do desempenho revelou que 64% (25/39) das mulheres com pré-mutação apresentaram escore abaixo do esperado para habilidades aritméticas. Das 25 mulheres, 8 apresentaram escore abaixo do percentil 10 e 4 delas apresentaram também comprometimento nas habilidades de leitura e de soletrar.

QUADRO 3 - PRINCIPAIS ESTUDOS RELACIONADOS A MULHERES COM PRÉ-MUTAÇÃO E MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E FONOAUDIOLÓGICAS

Autor (es) e ano	Descrição de assunto relacionado a SXF
REISS et al., 1993.	Estudou efeitos neuro-comportamental em mulheres com pré-mutação
SOBESKY, HULL, HAGERMAN, 1994	Estudou 28 mulheres com pré-mutação e encontrou sintomas psiquiátricos
FRANKE et al, 1996	Relacionam o gene e o fenótipo psicopatológico das pré-mutadas
TASSONE et al., 1999	Relaciona o envolvimento clínico em indivíduos com a pré-mutação e a expressão da proteína FMRP.
ALLINGHAN-HAWKINS et al., 1999	Fator de risco para a falha ovariana em pré-mutadas
BLOCK et al., 2000	Estudo cognitivo, visual e em mulheres com mutação completa e pré-mutação
LACHIEWICZ, DAWSON, SPIRIDIGLIOZZI 2000	Dificuldade na habilidade aritmética
JOHNSON et al., 2001	Estudo do fenótipo neuro-comportamental em portadora da pré-mutação
BRUNBERG et al.,	Estudo por imagem de pré mutação e doença cerebelar progressiva

2002	disfunção cognitiva.
GRECO et al., 2002	Estudo neuronal em portadoras de pré-mutação X-Frágil
HAGERMAN, GRECO, HAGERMAN, 2003	Síndrome do tremor e da ataxia, achados clínicos relacionados ao tremor e correlação com neuroimagem
HAGERMAN et al., 2004	Identificaram a ocorrência de disatria e disfagia associada às manifestações da síndrome do tremor e ataxia
LACHIEWICZ et al., 2006	Estudo sobre dificuldades aritméticas e repetição das trincas CCG

Após levantamento dos estudos sobre afetados com a SXF foi possível constatar que apesar de encontrarmos na literatura compilada inúmeros trabalhos sobre a comunicação de afetados, principalmente meninos, o mesmo não acontece quando buscamos estudos sobre o desempenho da comunicação de mulheres com a pré-mutação.

A análise dos estudos compilados sobre características específicas de mulheres com a pré-mutação comprovou que inexistem trabalhos enfocando especificamente a linguagem nesta população. Alguns estudos citam dificuldades na matemática, dificuldades cognitivas, disartia, disfagia e alterações táticas/degenerativas, mas não aprofundam o tema, mesmo diante das alterações neurológicas descritas.

Poder comparar o desempenho dos afetados e das mulheres com pré-mutação com membros da mesma família, de geração, idade, sexo e desempenho cognitivo semelhantes mostra a importância do presente estudo porque permitiu a comparação do desempenho dessas mulheres com outras da mesma genealogia.

MATERIAL E MÉTODO

Sujeitos

Participaram desta pesquisa 107 indivíduos de uma mesma família de 325 membros de uma família com membros com a Síndrome do cromossomo X-Frágil (em anexo, o heredograma com legenda da família-Figura elaborado por RODRIGUEIRO (2006) e modificado por GIACHETI), residentes no município de Coronel Macedo-SP e municípios limítrofes. Destes indivíduos que realizaram avaliação genética clínica, citogenética e

molecular, 61 passaram também por avaliação cognitiva e fonoaudiológica. Os exames de citogenética e molecular foram desenvolvidos por equipe do Instituto de Biociências da UNESP-Botucatu (tese de doutoramento), em parceria com o Departamento de Genética e Biologia Evolutiva da USP-São Paulo-SP.

O Serviço de Aconselhamento Genético (SAG), do Departamento de Genética do Instituto de Biociências da UNESP, Campus de Botucatu, recebeu gêmeos dizigóticos, uma menina e um menino, gravemente afetados pela Síndrome do Cromossomo X-Frágil (SXF). A equipe realizou a análise genealógica da família, que revelou grande número de pessoas com deficiência mental e queixas de dificuldades de comunicação. Pelo número de indivíduos – ou seja, 107 membros de uma mesma família – e pela dificuldade para convocar todos esses membros, a equipe da Unesp-Botucatu-SP coletou os dados no município de Coronel Macedo-SP, localizado entre os municípios de Avaré e Sorocaba, local onde reside o maior número de indivíduos da família.

A família deste estudo foi escolhida por apresentar membros com afecção genética e importantes queixas fonoaudiológicas, quando procuraram atendimento no Serviço de Aconselhamento Genético do IBB, para diagnóstico e acompanhamento (Propósito V-64).

Após avaliação citogenética e molecular, os grupos desta pesquisa foram subdivididos, segundo a presença ou não de alteração na avaliação genética, cognitiva e fonoaudiológica. Dos 107 membros da mesma família, 8 apresentaram a síndrome do cromossomo e 1 a síndrome do cromossomo X-Frágil associada à síndrome de Down (Grupo I), 7 mulheres apresentaram a Pré-mutação (grupo II), 4 membros tiveram resultados normais na avaliação do FMR1, comprometimento cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), 19 apresentaram resultados normais para o FMR1 e para avaliação cognitiva, mas apresentaram comprometimento fonoaudiológico (Grupo IV), e 22 apresentaram resultados normais para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica (Grupo V).

Para ampliar a comparação das características fonoaudiológicas do Grupo I (afetados) e do Grupo II (de mulheres com a pré-mutação) com outros dois grupos, selecionei indivíduos, membros da mesma família, mesmo gênero, desempenho cognitivo e escolaridade semelhantes e com resultados normais na avaliação molecular para o FMR1 e denominei de Grupo I', para comparação com Grupo I e Grupo II', para comparação com os indivíduos do Grupo II.



Local da coleta de dados

A maioria dos membros da família com a SXF de nosso estudo reside no município de Coronel Macedo e municípios vizinhos. A cidade de Coronel Macedo, fundada em 21/03/1965, é um município brasileiro do Estado de São Paulo. Segundo censo de 2000, a população total do município era de 5.589 (Urbana: 4.011 e Rural: 1.578), com 2.874 Homens e 2.715 Mulheres. Sua população estimada, em 2004, era de 5 506 habitantes. Possui uma área de 304,5 km². A taxa de alfabetização é de 83,73%. Os municípios limítrofes, onde também residem alguns indivíduos da família, são Taquarituba, Taguaí, Itaí, Itaporanga e Itaberá (CORONEL, 2006).

Avaliação genética clínica e análise molecular

A análise molecular foi realizada por equipe de profissionais do Serviço de Aconselhamento Genético-Instituto de Biociências de Botucatu –UNESP, juntamente com equipe do Departamento de Genética e Biologia Evolutiva da USP-São Paulo-SP. O DNA genômico foi extraído de leucócitos de sangue periférico, colhido em seringa com EDTA (6%) como anticoagulante, utilizando o *kit* comercial de extração *GenomicPrep Blood Isolation Kit* (AMERSHAM PHARMACIA BIOTECH®).

1- Avaliação do gene FMR1, utilizando a técnica de PCR (*polymerase chain reaction*)

Segundo Rodrigueiro (2006), as amostras de DNA provenientes dos indivíduos do sexo masculino da família foram analisadas por meio da técnica de PCR padronizada para o estudo do gene FMR1 por Haddad et al. (1996).

Os alelos do gene FMR1 com a FM podem ser detectados pela falha na amplificação de uma região variável. Um controle interno, uma região genômica rica em CG, empregado concomitantemente, assegura ser a falha na amplificação o resultado da presença de uma FM.

Nesta análise do gene FMR1 feita por PCR, os resultados em indivíduos normais revelam um alelo na faixa dos valores de referência determinada para os alelos normais [banda entre 488 e 632 pares de bases (pb)] do gene FMR1, além do controle intragênico.



Em indivíduos com a FM no gene FMR1, não é detectado produto de amplificação na faixa dos valores de referência determinada para os alelos normais ou pré-mutados do gene FMR1, porém o fragmento controle intragênico, de 237 pb, é amplificado.

2 - Análise do gene FMR1, por meio da técnica de Southern blotting

Com as mulheres da genealogia, mães de afetados e mulheres em risco de portarem alterações no gene FMR1, foi utilizada a técnica de detecção direta de DNA (Southern blotting), de acordo com o protocolo padronizado por Mingroni-Netto, Haddad, Vianna-Morgante (1996).

Nos resultados obtidos pela técnica de Southern blotting em mulheres normais, encontramos fragmentos de 2,8 kb e 5,2 kb do gene FMR1, provenientes da digestão do DNA genômico pelas enzimas EcoRI e EagI. O fragmento de 2,8kb corresponde ao cromossomo X ativo e o de 5,2kb, ao cromossomo X inativo.

Um único fragmento de 2,8kb, resultado da digestão pelas duas enzimas, é detectado em homens, que possuem o seu cromossomo X ativo.

Nos indivíduos portadores da pré-mutação ou de mutação completa no gene FMR1, os fragmentos obtidos dependem do tamanho da expansão CGG na extremidade 5' da porção não traduzida do gene FMR1 e da ocorrência de metilação.

O procedimento laboratorial foi baseado em Sambrook, Fritsch, Maniatis (1989), seguindo recomendações de Oostra et al. (1993), e realizado por pesquisadora do Serviço de Aconselhamento Genético, em sua tese de doutoramento para o Programa de Pós-Graduação em Ciências Biológicas - Área de concentração: Genética (RODRIGUEIRO, 2006).

Caracterização da amostra

Pela análise do heredograma, segundo Rodrigueiro (2006), foi observado que a origem das alterações no gene FMR1 encontrada na genealogia deu-se no indivíduo I-2 (Heredograma em anexo: Anexo 1). Nos cinco casamentos consanguíneos existentes, não há o encontro do mesmo cromossomo inicialmente alterado na geração I. As perdas fetais informadas pela família provavelmente são decorrentes da consanguinidade e não estão relacionadas à SXF.



1- Quanto ao sexo e idade

Dos 107 indivíduos que realizaram a avaliação genética, 61 passaram por avaliação cognitiva e fonoaudiológica. A distribuição dos indivíduos por sexo e idade mostrou a heterogeneidade dos grupos (Tabela 1).

TABELA 1 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS DA FAMÍLIA COM A SÍNDROME DO CROMOSSOMO X-FRÁGIL, SEGUNDO GÊNERO E IDADE

Grupo	Sexo	Idade em anos (a) e meses (m)					T o t a l
		4 a 11 a 11m	12 a 17 a 11m	18 a 35 a 11 m	36 a a 60 a	Acima de 60 a	
		N	N	N	N	N	
I	M	1	2	3	0	0	6
	F	0	0	3	0	0	3
II	M	0	0	0	0	0	0
	F	0	0	1	4	2	7
III	M	1	0	0	0	0	1
	F	2	0	1	0	0	3
IV	M	2	1	3	0	0	6
	F	7	3	2	1	0	13
V	M	1	2	3	1	0	7
	F	0	3	10	2	0	15
TOTAL		14	11	26	8	2	61

N = Número de indivíduos

M = Masculino F = Feminino

2 - Quanto ao desempenho cognitivo

A avaliação psicológica foi efetuada por psicóloga, docente do Departamento de Neurologia da Faculdade de Medicina da UNESP, Campus de Botucatu/SP, e equipe.

Em seis casos que apresentavam grave prejuízo intelectual, a avaliação psicológica convencional não pôde ser realizada (casos 02, 07, 11, 12, 13, 107 do heredograma, todos com a síndrome do cromossomo X-Frágil e pertencentes ao Grupo I). Estes indivíduos foram categorizados como portadores de deficiência mental, gravidade inespecificada (DMI).

Foram empregados os seguintes testes para avaliação cognitiva dos indivíduos da amostra:

- a. Escala de Maturidade Mental Columbia (*Columbia mental maturity scale* – EMMC-Burgemeister, Blum, Lorge, 1972)

Utilizado para a avaliação intelectual de crianças a partir dos 4 anos e até os 12 anos, inclusive, com deficiências mentais ou físicas evidentes. Este é um teste que não exige respostas verbais, devendo a criança em avaliação apenas apontar a sua opção. O resultado bruto dos acertos foi transformado em QI (PORTO, GENTA, 1996, SAETA, SOTO, 1994).

- b. Escala Wechsler de Inteligência para Crianças (*Wechsler Intelligence Scale for Children* -WISC) (WECHESLER, 1991)

Para as crianças na faixa entre 5 e 12 anos, foi aplicado o teste WISC, instrumento largamente usado para avaliar as habilidades intelectuais de indivíduos, na faixa etária entre 5 e 16 anos, derivado da “Escala Wechsler-Bellevue para adolescentes e adultos” (WECHSLER, 1991). O teste WISC avalia a inteligência por meio das habilidades verbais e não-verbais.

- c. Teste de Matrizes Progressivas (*Raven's progressive matrices* - RAVEN, 1977)

Teste aplicável para pessoas entre 8 e 65 anos. Os indivíduos com mais de 12 anos e adultos com Ensino Fundamental completo foram avaliados por meio do teste RAVEN que, em tese, não depende de influências culturais nem da linguagem expressiva. Após consulta às tabelas específicas para grupos etários, obteve-se o resultado em forma de percentil (RAVEN, 1977).



d. Teste de Inteligência Não Verbal, forma C (INV) (WEIL, NICK, sd).

Para os indivíduos acima de 60 anos, os analfabetos e aqueles que só haviam cursado as duas primeiras séries do Ensino Fundamental, foi realizada a avaliação segundo o teste INV. Este teste permite a avaliação da capacidade intelectual geral em diferentes meios culturais (SAETA, SOTO, 1994).

Após a tomada das medidas de inteligência dos indivíduos da pesquisa, os mesmos foram classificados em categorias, de acordo com a classificação proposta por Wechsler (1991). A Tabela 2 apresenta a distribuição dessas categorias de normalidade e deficiência mental, em relação aos valores de QI e aos percentis de inteligência.

TABELA 2 - VALORES CORRESPONDENTES DO QI, PERCENTIL E CLASSIFICAÇÃO DO NÍVEL INTELECTUAL UTILIZADOS COMO REFERÊNCIA PARA ESTE ESTUDO

QI	Percentis	Classificação
130 e mais	98 e mais	Acima da média
120-129	91-87	
110-119	75-90	
90-109	25-73	Média
80-89	9-23	Média inferior
70-79	3-8	Limítrofe
59-69		Deficiência leve
49-58	2 e menos	Deficiência moderada
Inferior 48		Deficiência severa

FONTE: WECHSLER, D. **Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC-III)**: manual.

3. ed. San Antonio: Psychological Corporation, 1991. 180p.



TABELA 3 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS DA FAMÍLIA COM A SÍNDROME DO CROMOSSOMO X-FRÁGIL, SEGUNDO OS GRUPOS E O RESULTADO DA AVALIAÇÃO COGNITIVA

Desempenho Cognitivo	GRUPO I	GRUPO II	GRUPO III	GRUPO IV	GRUPO V	TOTAL
	N	N	N	N	N	N
Acima Média	0	0	0	1	4	5
Média	1	5	0	7	14	27
Média Inferior	0	2	0	4	1	7
Limítrofe	1	0	0	7	3	11
Deficiência Mental Leve	0	0	2	0	0	2
Deficiência Mental Moderada	0	0	0	0	0	0
Deficiência Severa	1	0	2	0	0	3
Deficiência Mental Inespecificada	6	0	0	0	0	6
TOTAL	9	7	4	19	22	61

MÉTODO

Procedimentos

Os indivíduos da família ou seus responsáveis foram convidados a participarem da pesquisa (Parecer CEP, em anexo: Anexo 14) e, a partir da concordância, receberam informações e assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, que seguiu recomendações da Resolução CNS 196/96 (BRASIL, 1996) (Anexo 15), sobre Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisa Envolvendo Seres Humanos do Ministério da Saúde, elaborado segundo fins específicos desta pesquisa.

Os procedimentos de coleta para avaliar o desempenho fonoaudiológico serão descritos a seguir, tendo sido subdivididos em avaliação fonoaudiológica clínica e avaliação complementar.

Avaliação Fonoaudiológica Clínica

1- Linguagem Oral: avaliação dos componentes da linguagem, subdivididos em habilidades sintática, semântica e pragmática.

Cada paciente passou por entrevista e avaliação clínica. A coleta de dados inicial dos dados foi efetivada por meio de perguntas envolvendo questões pessoais (nome, idade, endereço, entre outras), atividades de vida diária, dados familiares e ocupações preferidas (lazer, esporte etc.), para verificação da habilidade em empregar a modalidade oral para a comunicação. Quando o paciente era capaz de responder a perguntas com coerência, foram expostos desde o início à situação de diálogo e narrativa.

Coletei os dados da avaliação clínica em aproximadamente quatro encontros com cada indivíduo. Inicialmente, para preparar a coleta de dados e a seleção dos procedimentos, foram entrevistados os diferentes núcleos familiares, com a presença da assistente social e psicóloga da Faculdade de Medicina da UNESP de Botucatu-SP. Após essa entrevista, discuti os casos e selecionei os procedimentos e a equipe para coleta de dados, em momento posterior. Os geneticistas coletaram sangue para avaliação diagnóstica e começaram a elaboração do heredograma.

No segundo encontro, os indivíduos passaram por avaliação fonoaudiológica clínica individual, em que foram examinadas a linguagem oral, a fala e o desempenho nas tarefas

acadêmicas. Algumas atividades escritas foram realizadas em grupo. Os procedimentos foram filmados em filmadora JVC, para posterior análise.

O protocolo de avaliação clínica foi adaptado do protocolo clínico utilizado no Centro de Estudos da Educação e da Saúde (CEES)-UNESP-Marília-SP, elaborado por Giacheti, Ferrari (Anexo 16). Na avaliação clínica, enfatizei a linguagem em seus diferentes componentes, a fala e as habilidades acadêmicas.

Avaliação Clínica

- Fonologia

Para avaliação da fonologia, foi considerada a habilidade do indivíduo para perceber, discriminar, produzir e organizar regras do sistema fonológico. Os indivíduos foram filmados (filmadora JVC) e a análise do repertório fonológico foi realizada pela pesquisadora e duas outras fonoaudiólogas.

Na tabela da habilidade fonológica dos diferentes grupos, foi apresentado o desempenho segundo as sub-habilidades de recepção (discriminação auditiva) e emissão (repertório fonológico). Na presença de normalidade (ausência alterações fonológicas), foi atribuído 1 ponto. Para dificuldade na produção de som (presença de processos de substituição/apagamento de fonemas e simplificações silábicas), foi atribuído o valor 0 (zero). Quando o repertório fonológico estava completo, atribuí 1 e, quando o repertório fonológico não estava completo ou com alterações, recebeu o valor (0) (zero).

- Semântica

A habilidade semântica representa o conteúdo da linguagem, pelo significado e combinação de palavras, que permitem ser expressas e compreendidas por um indivíduo. Subdividi a semântica em sub-habilidades de recepção e emissão da linguagem oral. As habilidades de recepção incluem a capacidade do indivíduo em identificar objetos, funções e atributos. Para cada uma dessas habilidades, quando presentes (normalidade), foi atribuído o valor (1) e, na ausência da habilidade ou dificuldade para identificar objetos, funções e atributos, o valor (0). Para as habilidades de emissão, avaliei a capacidade do indivíduo na nomeação de objetos, especificação da função e dos atributos dos objetos, considerando a presença da habilidade como normalidade (atribuindo 1 ponto/escore) e a ausência da habilidade ou a dificuldade em realizá-la, atribuindo escore zero (0).



- Sintática

A habilidade sintática representa a capacidade para organizar palavras dentro de uma frase e compreender o conteúdo de frases e histórias, variando o nível de complexidade. Subdividi a sintática em sub-habilidades de recepção e emissão da linguagem oral. As habilidades de recepção incluem a capacidade do indivíduo em compreender e executar ordens simples (uma ação), complexas (duas ou mais ações) e narrativa. Para cada uma dessas habilidades, quando presentes (normalidade), foi atribuído o valor (1) e, na ausência da habilidade ou na dificuldade para seguir instruções (ordens) simples, complexas e narrativa, atribuí o valor (0). Para as habilidades de emissão, avaliei a emissão de enunciados curtos (uma frase), complexos (duas ou mais frases), organização dos elementos da frase, descrição de eventos (seqüência de fatos) e narrativa, pontuando, para cada uma dessas sub-habilidades, o desempenho normal (com 1 ponto/escore) e, na ausência da habilidade ou na dificuldade, atribuindo escore zero (0).

- Pragmática

A habilidade pragmática representa a capacidade do indivíduo para efetuar troca comunicativa que deve ocorrer de forma clara e eficiente. A habilidade comunicativa em si significa a capacidade que um indivíduo tem para se ocupar das intenções comunicativas, para a iniciação ou manutenção do processo de comunicação, por meio de recursos comunicativos diversos, que não necessariamente a linguagem oral, podendo utilizar comportamentos não verbais (gestos ou expressões). Inclui o uso da linguagem oral propriamente dita, na qual, por meio de uma seqüência de atos de fala estabelecida entre dois ou mais interlocutores, o indivíduo transmite e recebe uma mensagem.

Subdividi a pragmática em sub-habilidades. As habilidades da pragmática incluem a introdução e manutenção de tema, iniciar, responder e respeitar turnos de diálogo e o uso de recursos sinalizadores da interação comunicativa, o qual engloba a atenção compartilhada, a manutenção do contato visual, a expressão facial e o *feedback*. Também observei se o indivíduo era capaz de empregar marcadores de entonação, fluência adequada e fala inteligível, no processo de comunicação.

Para cada uma dessas habilidades, quando presentes (normalidade), atribuí o valor (1) e, na ausência da habilidade ou na dificuldade, o valor (0). Para a correta utilização de recursos sinalizadores, atribuí (1) para cada um. Para a correta utilização dos marcadores de entonação, fluência adequada, inteligibilidade, também atribuí 1 ponto para cada sub-item.



2- Fala: foi realizada avaliação dos componentes da fala, incluindo articulação, voz, velocidade, fluência e inteligibilidade. Esses aspectos foram observados durante o processo de avaliação fonoaudiológica, utilizando procedimentos específicos.

Fluência: observei a capacidade do indivíduo em dar continuidade, fluxo e velocidade à produção das palavras e frases. Capacidade do indivíduo para realizar controle motor na produção dos sons e coordenação pneumo-fono-articulatória. Presença de disfluências comuns e gagas, bloqueios, repetições de sons, sílabas, palavras, pausas plenas e vazias e movimentos associados foram observados.

Voz: Foi avaliada durante conversa semi-dirigida, contagem de números e dias da semana. A análise perceptual foi realizada segundo a presença de padrões de normalidade para idade e presença de sopro, rouquidão, hiponalidade e hipernasalidade.

Inteligibilidade: observei a produção articulatória, a fluência e a velocidade de forma conjunta. Foi considerada a fala ininteligível, com diferentes graus de comprometimento, a presença de produção articulatória alterada e velocidade de fala aumentada. Alterações na fluência também foram analisadas e serviram de parâmetros para caracterizar os três graus de gravidade da ininteligibilidade, a seguir:

Grau leve: imprecisão articulatória associada à velocidade de fala pouco alterada. Produção sintática pouco elaborada, mas o indivíduo consegue ser entendido sem dificuldade. Recursos comunicativos permitem transmissão praticamente adequada da mensagem;

Grau moderado: ocorrência de processos patológicos na fala; ausência de conectivos; produção de frases simples, vocabulário restrito, velocidade aumentada e disfluência. Aspectos da pragmática também alterados.

Grau grave: holofrase sem recursos comunicativos compensatórios e ausência de produção de frases e palavras. Presença de processos fonológicos patológicos associados à velocidade de fala rápida. Pragmática alterada.

3- Atividades acadêmicas (leitura, escrita e aritmética)

Solicitei a escrita de letras, números, do próprio nome, de palavras, frases e de textos sem a indicação do tema. Mesmo àqueles que não freqüentaram escola formal (os analfabetos), foi solicitada a escrita do próprio nome. Também foi avaliada a possibilidade de



resolução de problemas simples e envolvendo a matemática. Também foi pedida aos alfabetizados a resolução de problemas matemáticos formais.

Diante do quadro de ausência da habilidade avaliada, estabeleci como critério, para fins de comparação de desempenho entre os grupos, considerar a habilidade ausente, conseqüentemente habilidade prejudicada (dificuldade) e atribuir o valor zero, mesmo para aqueles que não foram expostos ou foram pouco expostos à alfabetização, sem deixar de observar que a modalidade escrita só pode ser considerada alterada, quando o indivíduo freqüentou ou foi ensinado formal e adequadamente.

Para o estudo sobre o desempenho na avaliação da linguagem oral dos membros da família, utilizei critérios numéricos que possibilitassem quantificar o desempenho de cada indivíduo da família e do grupo a que pertence. Atribuí, então, como nas outras habilidades pontuação 1 (um), quando a habilidade estava presente e o desempenho era normal/adequado (normalidade) e 0 (zero), quando a habilidade estava ausente ou o desempenho estava alterado/inadequado.

Análise e apresentação de dados da avaliação clínica

Para maior fidedignidade, a avaliação clínica foi registrada em filmadora JVC e, na análise dos desempenhos dos indivíduos, além da pesquisadora, duas outras fonoaudiólogas (uma doutoranda e uma bolsista capacitação técnica-CNPq-2004/2006) participaram da análise dos dados e atribuição de pontuação, para o desempenho dos indivíduos em cada uma das habilidades e sub-habilidades avaliadas. Nos casos de dúvida em relação ao desempenho, o valor só era atribuído quando houvesse consenso entre o pesquisador e pelo menos uma das duas fonoaudiólogas participantes. Os dados foram apresentados em tabelas com os respectivos escores de cada uma das sub-habilidades e do conjunto da habilidade-alvo. A análise estatística foi efetuada, comparando-se o desempenho pelo escore de cada uma das sub-habilidades.

Para fins de comparação de desempenho, na avaliação clínica dos indivíduos da mesma família, com habilidade presente ou desempenho normal ou habilidade ausente ou alterada, utilizei o Fischer para comparação estatística entre dois Grupos (I com I', I com III, II com II', II com IV e III com IV).



Avaliação Fonoaudiológica Complementar

As provas e testes complementares foram utilizados com o objetivo de auxiliar na complementação do diagnóstico fonoaudiológico clínico por permitir caracterizar as habilidades e dificuldades auditivas, visuais e verbais de cada indivíduo e subsequente análise estatística. Foram utilizados provas e testes, os quais incluem-se: o Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas (ITPA) – KIRK, MCCARTHY (1961), BOGOSSIAN, SANTOS, (1977), KIRK, MCCARTHY, KIRK, (1968) para o grupo amostral I e III e controle I e III Teste de Vocabulário por Imagens *Peabody* (TVIP) (CAPOVILLA, CAPOVILLA, 1997) para todos os grupos, Teste Token para indivíduos dos grupos amostral e controle, com idade superior a 15 anos, onde o ITPA não poderia ser utilizado pela faixa etária dos indivíduos e o Teste de Desempenho Escolar – TDE (STEIN, 1994) para o grupo amostral e controle alfabetizados.

1- Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas (ITPA): para avaliar habilidades relacionadas ao processo de comunicação, utilizamos o Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas (ITPA). O teste engloba 12 subtestes que avaliam a recepção auditiva e visual, a memória seqüencial visual e auditiva, a associação auditiva e visual, a "closures" visual, auditiva e gramatical, a expressão verbal e manual e a combinação de sons. Escolhemos o Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas porque nos permitiu quantificar e comparar o desempenho dos indivíduos estudados com o desempenho dos indivíduos da amostra, em tarefas que envolviam habilidades fundamentais relacionadas ao processo de comunicação.

O teste foi elaborado por Kirk, McCarthy (1961) e fundamenta-se no referencial teórico da psicolinguística neo-behaviorista, principalmente nas bases teóricas de Osgood (1957).

O estudo da adaptação do ITPA à língua portuguesa foi realizado em duas teses de mestrado (BOGOSSIAN, 1975, SANTOS, 1977), utilizando a edição revisada, publicada em 1968. (KIRK, MCCARTHY, KIRK, 1968). Informações sobre a adaptação brasileira do teste foram apresentadas em um manual para o examinador publicado por Bogossian, Santos (1977), Bogossian (1979).

A utilização do ITPA é recomendada para crianças entre 2 e 10 anos de idade cronológica ou mental. Além dessa recomendação, para validar a comparação entre os indivíduos da amostra, principalmente para os acima de 10 anos, um grupo controle (Grupo



I') foi montado com indivíduos da mesma família, porém com idade cronológica ou mental semelhante.

O Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas é composto por 12 subtestes, que avaliam as habilidades psicolinguísticas, com base nos processos de comunicação, como segue:

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. O avaliado deverá responder somente afirmando ou negando a interrogativa feita pelo avaliador. (Ex: Os cachorros comem? As árvores voam?)

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 similar 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 a reprodução 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. São exibidas durante 5 segundos, retiradas do alcance da visão e o avaliado deve reproduzi-las imediatamente na ausência do modelo.

Subteste 4 - Associação auditiva - tem o objetivo de avaliar a habilidade para relacionar conceitos apresentados oralmente, através 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 (Ex: o papai é grande, o bebê é ...) (Eu como no prato, eu bebo no ...). O conteúdo dos itens engloba 4 diferentes aspectos: opostos, função ou ação semelhante, relações análogas e objetos ou funções associadas.

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 - tem a finalidade de avaliar a habilidade para lidar com analogias visuais. Descreve a capacidade para relacionar estímulos visualmente recebidos, através da compreensão de seu significado. É dividido em 2 grupos semelhantes de



tarefas, um dos quais, preliminar, compreende vinte itens e o outro, de maior complexidade, composto por vinte e duas analogias visuais.

No primeiro grupo, aparece um estímulo no centro da página e quatro alternativas ao seu redor, entre as quais deverá ser selecionada a que melhor se relaciona à figura central.

No segundo grupo, há figuras de dois objetos que mantêm, entre si, determinada relação, a qual deverá ser seguida para apontar corretamente a resposta.

As analogias requerem noções de diferentes conceitos, tais como: funcionais, associação da parte com o todo e vice-versa, similaridade, ações, entre outros.

Subteste 7 - "Closura" visual - tem o objetivo de 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 através 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. Englobam classe ou denominação, cor, forma, composição, função, partes principais, quantificação, comparação, além de algumas 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. Englobam 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. (Ex: aqui você vê uma cama. Aqui você vê duas...).

Subteste 10 - Expressão manual - tem a finalidade de avaliar a habilidade para exprimir uma idéia através 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 através 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. (telefonar, tocar violão...)



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. (Refri...erante). É considerado um subteste suplementar.

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. Também é considerado um subteste suplementar.

Após a aplicação e contagem dos pontos (escore bruto) em cada subteste, utilizamos o escore escalar. O escore escalar é conseguido por meio de tabelas específicas, de acordo com idade cronológica, apresentadas no manual de utilização do teste. Para cada valor do escore bruto (número de acertos), existe um valor de escore escalar que leva em consideração a idade cronológica do indivíduo avaliado. Em função desta relação, é o valor mais importante para comparação do desempenho de cada indivíduo avaliado com os outros.

2- Teste de Vocabulário por Imagens *Peabody* (TVIP)

O Teste de Vocabulário por Imagens *Peabody* (TVIP) foi traduzido, normatizado e validado para indivíduos de 2 a 6 anos de idade (CAPOVILLA, CAPOVILLA, 1997) e da pré-escola a 8ª série com faixa etária de de 6 a 14 anos (CAPOVILLA et al., 1997), a partir da adaptação hispano-americana (DUNN et al., 1986).

O TVIP foi desenvolvido para avaliar o vocabulário receptivo de forma rápida e precisa, em áreas variadas que incluem: pessoas, ações, qualidades, partes do corpo, tempo, natureza, lugares, objetos, animais, termos matemáticos, ferramentas e instrumentos. Este instrumento é composto por pranchas, com quatro figuras desenhadas em fundo branco e linha preta. São cinco pranchas destinadas para o treino de aplicação seguida de 125 pranchas para o teste, organizadas de acordo com o grau de dificuldade. O teste requer que o indivíduo selecione o item solicitado pelo avaliador em meio às quatro alternativas.



Os indivíduos foram submetidos a aplicação individual do teste e foi adotado o critério de pontuação piso-teto. O início da aplicação do teste foi determinado segundo escolaridade do sujeito. Para os indivíduos que freqüentam ensino especial foi estabelecido nível referente a pré-escola. Segundo critérios da normatização brasileira, o piso é obtido quando o indivíduo apresenta oito acertos consecutivos o que permite a continuidade da aplicação do teste. Caso o examinando cometesse um erro antes de completar oito alternativas corretas, foi necessário regredir desde o ponto de início, aplicando itens anteriores até que o mesmo acertasse oito alternativas consecutivas. A aplicação foi interrompida quando o examinado cometeu seis erros em oito itens consecutivos, obtendo-se o teto.

Para análise do desempenho foi obtida a somatória de acertos obtendo-se a pontuação bruta (PB). Converti a PB em pontuação padrão (PP) a partir das tabelas de standardização dos escores em função da idade escolar. A PP esperada corresponde ao valor de 100 ± 15 .

Quando a PB apresentada pelo sujeito não apresentava PP correspondente, atribui o valor seguinte ao de início da PP, em ordem decrescente (e.g., para PP iniciando no valor 2, não havendo correspondência para a PB obtida, foi atribuído PP igual a 1).

3- Teste Token

O Teste Token foi desenvolvido por De Renzi, Vignolo (1962) e tem por objetivo detectar distúrbios da recepção oral em diferentes faixas etárias. Este teste foi inserido nos procedimentos de avaliação com a finalidade de complementação dos achados da avaliação fonoaudiológica clínica e do Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas por apresentar nível crescente de dificuldade que varia conforme a construção sintática do comando verbal a ser apresentado. Este procedimento é de fácil e rápida aplicação, com durabilidade aproximada de 5 a 10 minutos, que consiste de ordens verbais por parte do avaliador para que o indivíduo avaliado. As ordens simples precedem aquelas mais complexas, dividindo o teste em 6 partes.

O teste é constituído por 20 peças de diferentes formas geométricas (quadrado, círculo e retângulo), diferentes cores (vermelho, azul, verde, amarelo e branco) e tamanhos (grande e pequeno).



O teste é subdividido em 6 partes apresentando nível crescente de dificuldade que varia conforme a construção sintática do comando verbal a ser apresentado e também de acordo com o número de estímulos apresentado no momento do comando.

O teste é subdividido da seguinte forma:

1ª Parte: Os 20 estímulos devem estar presentes simultaneamente, sendo a natureza da tarefa apontar um estímulo segundo a forma ou a cor, com 7 comandos verbais distintos do tipo “Toque um círculo”, “Toque um símbolo amarelo”. O critério para esta parte do teste é apontar um único estímulo que tenha a característica solicitada.

2ª Parte: Os 10 estímulos grandes devem estar presentes, sendo natureza da tarefa apontar um estímulo segundo sua forma e cor, com 4 comandos verbais distintos do tipo “Toque um quadrado amarelo”. O critério para esta parte do teste é apontar o único estímulo correto que terá as características solicitadas.

3ª Parte: Os 20 estímulos devem estar presentes simultaneamente, sendo a natureza da tarefa apontar um estímulo segundo a cor, forma ou tamanho, com 4 comandos verbais distintos do tipo “Toque um círculo branco pequeno”. O critério para esta parte do teste é apontar o único estímulo correto que terá as características solicitadas.

4ª Parte: Os 10 estímulos grandes devem estar presentes, sendo natureza da tarefa apontar entre os estímulos para cada um segundo a forma e cor, com 4 comandos verbais distintos do tipo “Toque o quadrado amarelo e o quadrado preto”. O critério para esta parte do teste é apontar dois dos estímulos, os únicos na ordem que foram falados pelo avaliador.

5ª Parte: Os 20 estímulos devem estar presentes simultaneamente, sendo a natureza da tarefa apontar entre os estímulos para cada um segundo forma, cor e tamanho, com 4 comandos verbais distintos do tipo “Toque o círculo branco grande e o quadrado verde pequeno”. O critério para esta parte do teste é apontar dois dos estímulos, os únicos na ordem que foram falados pelo avaliador.

6ª Parte: Os 10 estímulos grandes devem estar presentes, sendo natureza da tarefa distinguir a cor e forma e realizar ações e relações entre os estímulos, com 13 comandos verbais distintos do tipo “Coloque o círculo vermelho no quadrado verde”. O critério para esta parte do teste é realizar as ações solicitadas apontando os estímulos que tenha as características descritas pelo avaliador.

Antes do início da aplicação do teste deve ser observado se o indivíduo possui conceitos referentes ao reconhecimento cor, forma e tamanho, para fidedignidade do procedimento.

A aplicação do teste possibilita que o indivíduo tenha duas tentativas de resposta, passando para o próximo comando após ocorrer dois erros consecutivos no mesmo comando. Segundo normas de aplicação, o teste é interrompido quando o indivíduo apresenta três erros consecutivos em ambas as tentativas.

Para contagem dos pontos é atribuído 1 ponto para o comando acertado na primeira tentativa e 0.5 ponto para o acerto na segunda tentativa. O erro em ambas as tentativas é considerado valor nulo.

As normas para análise do desempenho apresentado pelo indivíduo requerem que o escore bruto (EB) seja transformado em escore corrigido (EC), segundo a fórmula representada abaixo, que trabalha com valores fixos e variáveis. Os valores variáveis correspondem ao EB, que é a soma dos escores obtidos em cada item avaliado e os anos de escolarização do indivíduo. Entende-se então que:

$$EC = EB + 2.36 - 0.3 \times \text{escolaridade.}$$

4- Teste de Desempenho Escolar – TDE

O Teste de Desempenho Escolar – TDE desenvolvido por Stein (1994) é um instrumento psicométrico que visa oferecer de forma objetiva a avaliação das capacidades fundamentais para o desempenho escolar, mais especificamente da leitura, da escrita e da aritmética. O teste foi padronizado e normatizado a partir do desempenho de escolares brasileiros de 1ª a 6ª séries do Primeiro Grau. O TDE pode ser empregado na avaliação do desempenho de alunos de uma escola ou de um grupo, que por meio da amostra representativa de indivíduos do grupo permite dimensionar quais as áreas da aprendizagem apresentam eventuais dificuldades. Foi utilizado com a população de alfabetizados. O TDE é composto por três subtestes:

Escrita: escrita do nome próprio e de palavras isoladas apresentadas, sob a forma de ditado;

Aritmética: solução oral de problemas e cálculo de operações aritméticas por escrito;

Leitura: reconhecimento de palavras isoladas do contexto.

Cada um dos subtestes apresentam uma escala de itens em ordem crescente de dificuldades, que são apresentados ao examinando independente de sua série, podendo ser interrompido quando o indivíduo apresentar dificuldade para o nível exigido. O desempenho

obtido pelo pode ser comparado a partir das tabelas de classificação dos escores brutos por série escolar, proposta pelo teste.

Método Estatístico

Avaliação fonoaudiológica clínica.

A fim de avaliar a correspondência entre a presença de cada habilidade (ou a respectiva dificuldade) dos diferentes componentes de linguagem observados na avaliação fonoaudiológica clínica e os grupos de indivíduos pertencentes à genealogia em estudo, realizei aproximadamente 200 testes de probabilidades exatas de Fisher ao nível de significância de 5%. Os testes foram realizados utilizando o programa SISA (*Simple Interactive Statistical Analysis*). Em todos os casos considerei como hipótese nultiva (H_0) o modelo de independência entre a habilidade avaliada e os grupos testados. A hipótese alternativa (H_1) foi então a de dependência entre as variáveis (habilidade avaliada *versus* grupo).

O teste exato de Fisher (FISHER, 1922) avalia as diferenças entre dois grupos independentes em relação a uma variável qualquer que só admita duas alternativas como resposta: Presença/Ausência, Alterado/Adequado. Cada um dos dois grupos avaliados foi dividido em subgrupos de indivíduos que apresentaram uma modalidade da variável estudada com características exclusivas (um indivíduo não pode possuir mais de uma modalidade) e exaustiva (possuirá uma e somente uma modalidade da variável). O teste exato de Fisher foi o procedimento escolhido para a análise dos dados categóricos em detrimento do teste do qui-quadrado devido à limitação que grupos ou subgrupos com número de indivíduos menor que 5 impõe à realização deste último.

As comparações (pareamento) entre os grupos foram:

- Grupo I com Grupo III;
- Grupo I com Grupo II;
- Grupo III com Grupo IV;
- Grupo I com Grupo I'e
- Grupo II com Grupo II'.



Para cada pareamento acima descrito foram testadas 46 habilidades dentre 5 diferentes componentes de linguagem, a saber:

- Fonologia (4 habilidades):

Recepção;

Emissão/Fonemas, Emissão/Sílabas, Emissão/Repertório.

- Semântica (6 habilidades):

Recepção/ Objetos, Recepção/ Função, Recepção/ Atributos;

Emissão/ Objetos, Emissão/ Função, Emissão/ Atributos.

- Sintaxe (8 habilidades):

Recepção/ Simples, Recepção/ Complexa, Recepção/ Narrativa;

Emissão/ Curta, Emissão/ Complexa, Emissão/ Organizada, Emissão/ Descrição,
Emissão/ Narrativa.

- Pragmática (12 habilidades):

Tema/ Introduz, Tema/ Mantém;

Turno/ Inicia, Turno/ Responde, Turno/ Respeita;

Recursos/ Atenção, Recursos/ Contato visual, Recursos/ Expressão facial, Recursos/
Feedback,

Entonação;

Fluência;

Inteligibilidade.

- Habilidades Acadêmicas (15):

Escrita/ Letra e número, Escrita/ Palavra, Escrita/ Nome, Escrita/ Frase, Escrita/ Texto
– cópia, Escrita/ Texto – convenção;

Leitura/ Letra e número, Leitura / Palavra, Leitura / Frase, Leitura / Texto, Leitura/
Texto – compreensão, Leitura/ texto – interpretação;

Aritmética/ Reconhecimento – Problema, Aritmética/ Resolução – simples - não
formal, Aritmética/ Resolução – simples – formal, Aritmética/ Resolução –
conjuntos.

Avaliação Complementar

Os resultados dos testes de avaliação fonoaudiológica complementar realizados nos indivíduos da amostra foram testados estatisticamente através do teste U de Mann-Whitney (WILCOXON, 1945, MANN, WHITNEY, 1947). Este procedimento de análise de dados não paramétricos aplicável para comparar dois grupos independentes onde as habilidades são observadas através de um escore obtido após a realização dos testes específicos.

A fim de avaliar os escores dos indivíduos em diferentes habilidades, realizei 22 testes U de Mann-Whitney ao nível de significância de 5%. Em todos os casos considerei como hipótese nula (H_0) que as duas amostras apresentavam a mesma distribuição e, em contrapartida, como H_1 que as duas amostras apresentam distribuições diferentes.

O teste de Mann-Whitney primeiro ordena os escores de cada indivíduo dos grupos a serem comparados e assinala números de 1 a n por ordem de tamanho a cada observação. Os escores então são tratados como uma grande e única amostra. O teste então soma as posições dadas em cada grupo e os compara. Quanto maior a diferença nas somas, maior evidência de que existe uma diferença nos tamanhos das observações nos dois grupos. O teste fornece um valor de U que, com auxílio de uma tabela específica, converte-se em um valor de p .

O programa VassarStats (ASK, 2006) foi utilizado para a realização dos testes estatísticos comparando os grupos em relação a 21 habilidades dentre 4 diferentes testes padronizados, a saber:

- Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas (12 habilidades)

Recepção auditiva, Recepção visual;

Memória seqüencial visual, Memória seqüencial auditiva;

Associação auditiva, Associação visual;

Closura visual, Closura gramatical, Closura auditiva, Closura visual;

Expressão verbal, Expressão manual.

- Teste Token

Compreensão oral

- Peabody

Vocabulário receptivo

RESULTADOS.

Neste capítulo, apresento os resultados obtidos na avaliação fonoaudiológica clínica (PARTE 1), avaliação complementar (PARTE 2) e análise comparativa do desempenho dos grupos na avaliação clínica e complementar (PARTE 3). A avaliação clínica foi subdividida em avaliação da linguagem oral (A), fala (B) e habilidades acadêmicas (C). A caracterização do desempenho na linguagem oral será subdividido em relação a Fonologia - Tabelas 4 a 8; Semântica (vocabulário) - Tabelas 9 a 13; Sintaxe - Tabelas 14 a 18 e Pragmática - Tabelas 19 a 24; Avaliação da Fala - Tabelas 25 a 28 e Habilidades acadêmicas (leitura, escrita e aritmética) - Tabelas 29 a 33. Na avaliação complementar apresento os resultados do desempenho nos subtestes do Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas ITPA (A) - Tabelas 34 a 45, o Teste de Vocabulário por Imagens - Peabody (B) - Tabelas 46 a 50; o Teste Token (C) - Tabelas 51 a 55 e o Teste de Desempenho Escolar - TDE (D) - Tabelas 56 a 60. A análise comparativa do desempenho dos grupos na avaliação clínica (Tabelas 61 a 64) e complementar (Tabela 65 e 64) será apresentada na PARTE 3.

Da amostra constaram indivíduos de uma família de afetados com a Síndrome de cromossomos X-Frágil, subdivididos em cinco grupos: o primeiro grupo, com indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), o segundo com mulheres com a pré-mutação (Grupo II), o terceiro com avaliação genética normal para FMR1 e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), o quarto grupo com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) e o quinto grupo com avaliação genética normal para o FMR1, normal também na avaliação cognitiva e fonoaudiológica (Grupo V).

Para o estudo sobre o desempenho na avaliação da linguagem oral dos membros da família, utilizei critérios numéricos que possibilitassem quantificar o desempenho de cada indivíduo da família e do grupo a que pertence. Atribuí pontuação 1(um) quando a habilidade estava presente e o desempenho era normal (normalidade) e 0 (zero) quando apresentava dificuldade na habilidade. Para fins de comparação dos indivíduos da mesma família, com desempenho normal ou alterado utilizei o Fischer para comparação estatística entre 2 grupos (I com I', I com III, II com II', II com IV e III com IV.).



PARTE 1-AVALIAÇÃO CLÍNICA

A. Linguagem Oral.

Nas tabelas seguintes, apresento os indivíduos da amostra, afetados com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), mulheres com pré-mutação (Grupo II), indivíduos com avaliação genética normal e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), grupo com avaliação genética normal, desempenho cognitivo normal, alteração fonoaudiológica (Grupo IV) e o grupo com avaliação genética, cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), segundo o desempenho nas habilidades da linguagem oral-fonológica (Tabela 4 a 8)

TABELA 4- Indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) e o desempenho na Linguagem Oral-fonologia, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO I								
LINGUAGEM ORAL – FONOLOGIA								
Recepção			Escore Recepção	Emissão – Inventário Fonológico			Escore Emissão	Escore Total
INDIVÍDUOS	Discriminação de sons	Ausência de		Repertório completo				
		Substituição/ apagamento de fonemas			Simplificações silábicas			
1	B.C.O	0	0/1	0	0	0	0/3	0/4
2	D.S	0	0/1	0	0	0	0/3	0/4
3	E.G	0	0/1	0	0	0	0/3	0/4
4	G.O	0	0/1	0	0	0	0/3	0/4
5	I.A.S	0	0/1	0	0	0	0/3	0/4
6	J.B.S	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
7	J.A.S	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
8	L.S	0	0/1	0	0	0	0/3	0/4
9	M.S.O *	0	0/1	0	0	0	0/3	0/4
Total Recepção			2/9	Total Emissão			6/27	
				Total				8/36

TABELA 5– Mulheres com a pré-mutação (Grupo II) e o desempenho na Linguagem Oral-Fonologia, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO II								
LINGUAGEM ORAL – FONOLOGIA								
INDIVÍDUOS		Recepção	Escore Recepção	Emissão – Inventário Fonológico			Escore Emissão	Escore Total
		Discriminação de Sons		Processos de		Repertório completo		
				Substituição/ apagamento de fonemas	Simplificações silábicas			
1	A.C.C	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
2	F.S	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
3	L.S	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
4	M.L.S.R	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
5	M.L.S	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
6	M.R.C	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
7	M.T.S	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
Total Recepção			7/7	Total Emissão			21/21	
				Total				28/28

TABELA 6– Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) e o desempenho na Linguagem Oral-Fonologia, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO III								
LINGUAGEM ORAL – FONOLOGIA								
INDIVÍDUOS		Recepção	Escore Recepção	Emissão – Inventário Fonológico			Escore Emissão	Escore Total
		Discriminação de Sons		Ausência de		Repertório completo		
				Substituição/ apagamento de fonemas	Simplificações silábicas			
1	J.F.F	1	1/1	1	0	0	1/3	2/4
2	J.J.F	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
3	M.M.S	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
4	R.F.L	0	0/1	0	0	0	0/3	0/4
Total Recepção			3/4	Total Emissão			7/12	
				Total				10/16

TABELA 7 -Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) e o desempenho na Linguagem Oral-Fonologia, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO IV								
LINGUAGEM ORAL – FONOLOGIA								
INDIVÍDUOS		Recepção	Escore Recepção	Emissão – Inventário Fonológico			Escore Emissão	Escore Total
		Discriminação de sons		Ausência de		Repertório completo		
				Substituição/ apagamento de fonemas	Simplificações silábicas			
1	A.C.C	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
2	C.R.G	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
3	C.F.L	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
4	E.A.C.M	1	1/1	0	0	0	0/3	1 /4
5	G.C	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
6	G.A.C	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
7	G.M.L	1	1/1	1	0	0	1/3	2/4
8	J.A.C	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
9	L.A.C	0	0/1	0	0	0	0/3	0/4
10	L.A.C	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
11	L.F.C.R	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
12	M.T.L	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
13	M.C.L	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
14	M.C.L	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
15	M.F.L	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
16	P.F.C	0	0/1	0	0	0	0/3	0/4
17	P.J.C.R	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
18	R.V.L	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
19	V.L.C.L	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
Total Recepção			17/19	Total Emissão			46/57	
				Total				63/76

TABELA 8 - Indivíduos com avaliação genética para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) e o desempenho na Linguagem Oral-Fonologia, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO V								
LINGUAGEM ORAL – FONOLOGIA								
INDIVÍDUOS		Recepção	Escore Recepção	Emissão – Inventário Fonológico			Escore Emissão	Escore Total
		Discriminação de Sons		Ausência de		Repertório completo		
				Substituição/ apagamento de fonemas	Simplificações silábicas			
1	A.N.R	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
2	A.L.C	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
3	A.C.L	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
4	A.F.S.M	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
5	C.A.C	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
6	C.A.L	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
7	D.A.C	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
8	E.A.C.L	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
9	I.A.C	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
10	J.A.S	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
11	J.C.C.L	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
12	J.L.O	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
13	L.F.L	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
14	M.C.L	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
15	L.C.S	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
16	M.A.L	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
17	M.R.C	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
18	M.G.L.F	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
19	N.A.C.S	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
20	R.G	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
21	S.C.S	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
22	S.M.C	1	1/1	1	1	1	3/3	4/4
Total Recepção			22/22	Total Emissão			66/66	
				Total				88/88

Nas tabelas seguintes, apresento os indivíduos da amostra, afetados com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), mulheres com pré-mutação (Grupo II), indivíduos com avaliação genética normal e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), grupo com avaliação genética normal, desempenho cognitivo normal, alteração fonoaudiológica (Grupo IV) e o grupo com avaliação genética, cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), segundo o desempenho nas habilidades da linguagem oral-semântica (Tabelas 9 a 13).

TABELA 9- Indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) e o desempenho na Linguagem Oral-semântica (vocabulário), segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO I										
LINGUAGEM ORAL – HABILIDADE SEMÂNTICA (VOCABULÁRIO)										
INDIVÍDUOS		Recepção (Identifica)			Escore Recepção	Emissão (Nomeação)			Escore Emissão	Escore Total
		Objetos	Função	Atributos (cor, forma composição)		Objetos	Função	Atributos (cor, forma composição)		
1	B.C.O	1	0	0	1/3	1	0	0	1/3	2/6
2	D.S	1	1	0	2/3	1	0	0	1/3	3/6
3	E.G	1	0	0	1/3	1	0	0	1/3	2/6
4	G.O	1	1	1	3/3	1	1	0	2/3	5/6
5	I.A.S	1	0	0	1/3	1	0	0	1/3	2/6
6	J.B.S	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
7	J.A.S	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
8	L.S	0	0	0	0/3	0	0	0	0/3	0/6
9	M.S.O *	1	0	0	1/3	1	0	0	1/3	2/6
Total Recepção					15/27	Total Emissão			9/27	
						Total				28/54

TABELA 10 – Mulheres com a pré-mutação (Grupo II) e o desempenho na Linguagem Oral-semântica (vocabulário), segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO II										
LINGUAGEM ORAL – HABILIDADE SEMÂNTICA (VOCABULÁRIO)										
INDIVÍDUOS		Recepção (Identifica)			Escore Recepção	Emissão (Nomeação)			Escore Emissão	Escore Total
		Objetos	Função	Atributos (cor, forma composição)		Objetos	Função	Atributos (cor, forma composição)		
1	A.C.C	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
2	F.S	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
3	L.S	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
4	M.L.S.R	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
5	M.L.S	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
6	M.R.C	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
7	M.T.S	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
Total Recepção					21/21	Total Emissão			21/21	
						Total				42/42

TABELA 11 – Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) e o desempenho na Linguagem Oral-semântica (vocabulário), segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO III									
LINGUAGEM ORAL – HABILIDADE SEMÂNTICA (VOCABULÁRIO)									
INDIVÍDUOS	Recepção (Identifica)				Emissão (Nomeação)			Escore Emissão	Escore Total
	Objetos	Função	Atributos (cor, forma composição)	Escore Recepção	Objetos	Função	Atributos (cor, forma composição)		
1 J.F.F	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
2 J.J.F	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
3 M.M.S	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
4 R.F.L	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
Total Recepção				12/12	Total Emissão			12/12	
					Total				24/24

TABELA 12 -Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) e o desempenho na Linguagem Oral-Semântica, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO IV										
LINGUAGEM ORAL – HABILIDADE SEMÂNTICA (VOCABULÁRIO)										
INDIVÍDUOS		Recepção (Identifica)			Escore Recepção	Emissão (Nomeação)			Escore Emissão	Escore Total
		Objetos	Função	Atributos (cor, forma composição)		Objetos	Função	Atributos (cor, forma composição)		
1	A.C.C	1	1	1	3/3	1	1	0	2/3	5/6
2	C.R.G	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
3	C.F.L	1	1	1	3/3	1	1	0	2/3	5/6
4	E.A.C.M	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
5	G.C	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
6	G.A.C	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
7	G.M.L	1	1	1	3/3	1	1	0	2/3	5/6
8	J.A.C	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
9	L.A.C	1	1	1	3/3	1	1	0	2/3	5/6
10	A.C	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
11	L.F.C.R	1	1	1	3/3	1	0	0	1/3	4/6
12	M.T.L	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
13	M.C.L	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
14	M.C.L	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
15	M.F.L	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
16	P.F.C	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
17	P.J.C.R	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
18	R.V.L	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
19	V.L.C.L	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
Total Recepção					57/57	Total Emissão			51/57	
						Total				108/114

TABELA 13- Indivíduos com avaliação genética para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (GV) e o desempenho na Linguagem Oral-Semântica, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO V										
LINGUAGEM ORAL – HABILIDADE SEMÂNTICA (VOCABULÁRIO)										
INDIVÍDUOS	Recepção (Identifica)				Emissão (Nomeação)			Escore Emissão	Escore Total	
	Objetos	Função	Atributos (cor, forma composição)	Escore Recepção	Objetos	Função	Atributos (cor, forma composição)			
1	A.N.R	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
2	A.L.C	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
3	A.C.L	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
4	A.F.S.M	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
5	C.A.C	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
6	C.A.L	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
7	D.A.C	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
8	E.A.C.L	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
9	I.A.C	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
10	J.A.S	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
11	J.C.C.L	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
12	J.L.O	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
13	L.F.L	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
14	M.C.L	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
15	L.C.S	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
16	M.A.L	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
17	M.R.C	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
18	M.G.L.F	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
19	N.A.C.S	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
20	R.G	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
21	S.C.S	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
22	S.M.C	1	1	1	3/3	1	1	1	3/3	6/6
Total Recepção				66/66	Total Emissão			66/66		
					Total					132/132

Nas tabelas seguintes, apresento os indivíduos da amostra, afetados com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), mulheres com pré-mutação (Grupo II), indivíduos com avaliação genética normal e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), grupo com avaliação genética normal, desempenho cognitivo normal, alteração fonoaudiológica (Grupo IV) e o grupo com avaliação genética, cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), segundo o desempenho nas habilidades da linguagem oral- sintaxe (Tabelas 14 a 18).

TABELA 14- Indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) e o desempenho na Linguagem Oral-Sintática, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO I												
LINGUAGEM ORAL – HABILIDADE SINTÁTICA												
INDIVÍDUOS		Recepção				Emissão						Escore Total
		Simple (uma ação)	Complexas (duas ou mais ações)	Narrativa	Escore Recepção	Curtos (uma frase)	Complexos (duas ou mais frases)	Organização dos elementos na frase	Descrição de eventos (seqüência de fatos)	Narrativa	Escore Emissão	
1	B.C.O	1	0	0	1/3	1	0	0	0	0	1/5	2/8
2	D.S	1	1	0	2/3	1	1	1	0	0	3/5	5/8
3	E.G	1	0	0	1/3	1	0	0	0	0	1/5	2/8
4	G.O	1	1	0	2/3	1	1	1	1	0	4/5	6/8
5	I.A.S	1	0	0	1/3	1	0	0	0	0	1/5	2/8
6	J.B.S	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8
7	J.A.S	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8
8	L.S	0	0	0	0/3	0	0	0	0	0	0/5	0/8
9	M.S.O *	1	0	0	1/3	1	0	0	0	0	2/5	2/8
Total Recepção					14/27	Total Emissão					22/45	
						Total						36/72

TABELA 15 – Mulheres com a pré-mutação (Grupo II) e o desempenho na Linguagem Oral-sintática, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO II												
LINGUAGEM ORAL – HABILIDADE SINTÁTICA												
INDIVÍDUOS		Recepção				Emissão						Escore Total
		Simplex (uma ação)	Complexas (duas ou mais ações)	Narrativa	Escore Recepção	Curtos (uma frase)	Complexos (duas ou mais frases)	Organização dos elementos na frase	Descrição de eventos (seqüência de fatos)	Narrativa	Escore Emissão	
1	A.C.C	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8
2	F.S	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8
3	L.S	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8
4	M.L.S.R	1	1	0	2/3	1	1	1	1	1	5/5	7/8
5	M.L.S	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8
6	M.R.C	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8
7	M.T.S	1	0	0	1/3	1	1	1	1	0	4/5	5/8
Total Recepção					18/27	Total Emissão					34/45	
						Total						52/72

TABELA 16 – Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) e o desempenho na Linguagem Oral-Sintática, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO III												
LINGUAGEM ORAL – HABILIDADE SINTÁTICA												
INDIVÍDUOS		Recepção				Emissão						Escore Total
		Simplex (uma ação)	Complexas (duas ou mais ações)	Narrativa	Escore Recepção	Curtos (uma frase)	Complexos (duas ou mais frases)	Organização dos elementos na frase	Descrição de eventos (seqüência de fatos)	Narrativa	Escore Emissão	
1	J.F.F	1	1	0	2/3	1	1	1	1	0	4/5	6/8
2	J.J.F	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8
3	M.M.S	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8
4	R.F.L	1	1	1	3/3	1	1	1	1	0	4/5	7/8
Total Recepção					11/12	Total Emissão					18/20	
						Total						29/32

TABELA 17 - Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) e o desempenho na Linguagem Oral-sintática, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO IV												
LINGUAGEM ORAL – HABILIDADE SINTÁTICA												
INDIVÍDUOS		Recepção				Emissão						Escore Total
		Simples (uma ação)	Complexas (duas ou mais ações)	Narrativa	Escore Recepção	Curtos (uma frase)	Complexos (duas ou mais frases)	Organização dos elementos na frase	Descrição de eventos (seqüência de fatos)	Narrativa	Escore Emissão	
1	A.C.C	1	1	1	3/3	1	1	1	0	0	3/5	6/8
2	C.R.G	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8
3	C.F.L	1	1	0	2/3	1	1	1	0	0	3/5	5/8
4	E.A.C.M	1	1	0	2/3	1	1	1	0	0	3/5	5/8
5	G.C	1	1	0	2/3	1	1	1	1	0	4/5	6/8
6	G.A.C	1	1	1	3/3	1	1	1	1	0	4/5	7/8
7	G.M.L	1	1	1	3/3	1	1	1	0	0	3/5	6/8
8	J.A.C	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8
9	L.A.C	1	1	0	2/3	1	1	1	0	0	3/5	5/8
10	L.A.C	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8
11	L.F.C.R	1	1	1	3/3	1	1	1	0	0	3/5	6/8
12	M.T.L	1	1	1	3/3	1	1	1	1	0	4/5	7/8
13	M.C.L	1	1	1	3/3	1	1	1	1	0	4/5	7/8
14	M.C.L	1	0	0	1/3	1	1	1	1	0	4/5	5/8
15	M.F.L	1	0	0	1/3	1	1	1	0	0	3/5	4/8
16	P.F.C	1	1	1	3/3	1	1	1	0	0	3/5	6/8
17	P.J.C.R	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8
18	R.V.L	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8
19	V.L.C.L	1	0	0	1/3	1	1	1	1	0	4/5	5/8
Total Recepção					47/57	Total Emissão					73/95	
						Total						120/152

TABELA 18- Indivíduos com avaliação genética para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (GV) e o desempenho na Linguagem Oral-Sintaxe, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO V													
LINGUAGEM ORAL – HABILIDADE SINTÁTICA													
INDIVÍDUOS		Recepção				Emissão						Escore Total	
		Simples (uma ação)	Complexas (duas ou mais ações)	Narrativa	Escore Recepção	Curtos (uma frase)	Complexos (duas ou mais frases)	Organização dos elementos na frase	Descrição de eventos (seqüência de fatos)	Narrativa	Escore Emissão		
1	A.N.R	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
2	A.L.C	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
3	A.C.L	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
4	A.F.S.M	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
5	C.A.C	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
6	C.A.L	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
7	D.A.C	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
8	E.A.C.L	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
9	I.A.C	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
10	J.A.S	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
11	J.C.C.L	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
12	J.L.O	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
13	L.F.L	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
14	M.C.L	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
15	L.C.S	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
16	M.A.L	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
17	M.R.C	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
18	M.G.L.F	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
19	N.A.C.S	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
20	R.G	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
21	S.C.S	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
22	S.M.C	1	1	1	3/3	1	1	1	1	1	5/5	8/8	
Total Recepção					66/66	Total Emissão						110/110	
						Total						176/176	

Nas tabelas seguintes, apresento os indivíduos da amostra, afetados com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), mulheres com pré-mutação (Grupo II), indivíduos com avaliação genética normal e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), grupo com avaliação genética normal, desempenho cognitivo normal, alteração fonoaudiológica (GIV) e o grupo com avaliação genética, cognitiva e fonoaudiológica normais (GV), segundo o desempenho nas habilidades da linguagem oral- pragmática (Tabela 19 a 23).

TABELA 19 : Indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) e o desempenho na Linguagem Oral-pragmática, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO I																	
LINGUAGEM ORAL – PRAGMÁTICA/HABILIDADES CONVERSACIONAIS																	
INDIVÍDUOS		Tema/Tópico		Turno			Escore	Recursos sinalizadores da interação comunicativa				Escore	Marcadores de Entonação	Fluência	Inteligibilidade	Escore	Escore Total
		Introduz	Mantém	Inicia	Responde	Respeita		Atenção Compartilhada	Manutenção do contato visual	Expressão Facial	Feedback						
1	B.C.O	1	0	1	1	1	4/5	0	0	0	0	0/4	0	0	0	0/3	4/12
2	D.S	1	0	1	1	1	4/5	0	0	1	1	2/4	1	0	0	1/3	7/12
3	E.G	0	0	0	1	1	2/5	0	0	0	0	0/4	0	0	0	0/3	2/12
4	G.O	1	0	1	1	1	4/5	0	0	1	1	2/4	1	0	0	1/3	7/12
5	I.A.S	1	0	1	1	1	4/5	0	0	0	0	0/4	0	0	0	0/3	4/12
6	J.B.S	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
7	J.A.S	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
8	L.S	0	0	0	1	1	2/5	0	0	0	0	0/4	0	0	0	0/3	2/12
9	M.S.O *	0	0	0	1	1	2/5	0	0	0	0	0/4	0	0	0	0/3	2/12
Total							32/45	Total				12/36	Total			8/27	
													Total				52/108

TABELA 20– Mulheres com a pré-mutação (Grupo II) e o desempenho na Linguagem Oral-pragmática, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada

GRUPO II																	
LINGUAGEM ORAL – PRAGMÁTICA/HABILIDADES CONVERSACIONAIS																	
INDIVÍDUOS		Tema/Tópico		Turno			Escore	Recursos sinalizadores da interação comunicativa				Escore	Marcadores de entonação	Fluência	Inteligibilidade	Escore	Escore Total
		Introduz	Mantém	Inicia	Responde	Respeita		Atenção Compartilhada	Manutenção do contato visual	Expressão Facial	Feedback						
1	A.C.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
2	F.S	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
3	L.S	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	0	2/3	11/12
4	M.L.S.R	1	1	1	1	0	4/5	0	1	1	1	3/4	1	1	0	2/3	9/12
5	M.L.S	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
6	M.R.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	0	1	1	2/3	11/12
7	M.T.S	1	1	1	1	1	5/5	1	1	0	1	3/4	0	0	0	0/3	8/12
Total							34/35	Total				26/28	Total			15/21	
												Total			75/84		

TABELA 21 – Indivíduos com avaliação genética normal e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) e o desempenho na Linguagem Oral-pragmática, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO III																	
LINGUAGEM ORAL – PRAGMÁTICA/HABILIDADES CONVERSACIONAIS																	
INDIVÍDUOS		Tema/Tópico		Turno			Escore	Recursos sinalizadores da interação comunicativa				Escore	Marcadores de Entonação	Fluência	Inteligibilidade	Escore	Escore Total
		Introduz	Mantém	Inicia	Responde	Respeita		Atenção compartilhada	Manutenção do contato visual	expressão facial	feedback						
1	J.F.F	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
2	J.J.F	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
3	M.M.S	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
4	R.F.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	0	2/3	11/12
Total							20/20	Total				16/16	Total			11/12	
													Total				47/48

TABELA 22-Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) e o desempenho na Linguagem Oral- pragmática, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

INDIVÍDUOS	Tema/Tópico		Turno			Escore	Recursos sinalizadores da interação comunicativa				Escore	Marcadores de Entonação	Fluência	Inteligibilidade	Escore	Escore Total
	Introduz	Mantém	Inicia	Responde	Respeita		Atenção compartilhada	Manutenção do contato visual	Expressão Facial	Feedback						
A.C.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
C.R.G	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
C.F.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
E.A.C.M	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
G.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
G.A.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
G.M.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
J.A.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
L.A.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
L.A.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
L.F.C.R	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
M.T.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
M.C.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
M.C.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
M.F.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	0	0	1/3	10/12
P.F.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
P.J.C.R	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
R.V.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
V.L.C.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12
95/95	Total					76/76	Total			55/57						
					Total			Total		226/228						

TABELA 23-Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) e o desempenho na Linguagem Oral-pragmática, segundo a normalidade (1) ou dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO V

LINGUAGEM ORAL – PRAGMÁTICA/HABILIDADES CONVERSACIONAIS

INDIVÍDUOS		Tema/Tópico		Turno			Escore	Recursos sinalizadores da interação comunicativa				Escore	Marcadores de Entonação	Fluência	Inteligibilidade	Escore	Escore Total	
		Introduz	Mantém	Inicia	Responde	Respeita		Atenção compartilhada	Manutenção do contato visual	Expressão Facial	Feedback							
1	A.N.R	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
2	A.L.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
3	A.C.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
4	A.F.S.M	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
5	C.A.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
6	C.A.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
7	D.A.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
8	E.A.C.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
9	I.A.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
10	J.A.S	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
11	J.C.C.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
12	J.L.O	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
13	L.F.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
14	M.C.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
15	L.C.S	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
16	M.A.L	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
17	M.R.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
18	M.G.L.F	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
19	N.A.C.S	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
20	R.G	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
21	S.C.S	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
22	S.M.C	1	1	1	1	1	5/5	1	1	1	1	4/4	1	1	1	3/3	12/12	
Total							110/110	Total				88/88	Total				66/66	
													Total					264/264

Os resultados relativos à linguagem nos 5 grupos amostrais nos diferentes componentes de linguagem, mostraram que:

1 - Os valores obtidos quanto às alterações na linguagem dos indivíduos do Grupo I apresentam diferenças estatisticamente significantes, quando comparados com os indivíduos do grupo I', III e IV;

2 - Os valores dos 5 grupos, relativos à dificuldade fonológica, sintática, semântica e pragmática, quando comparados estatisticamente (I com I', II com II'), apresentaram diferenças significantes. O grupo I e II apresentaram maior dificuldade na linguagem oral quando o desempenho desses grupos foi comparado com os Grupo III e IV;

4- algumas características peculiares da habilidade pragmática apareceram nos indivíduos afetados (6 e 4) e com desempenho cognitivo normal ou limítrofe que os diferenciaram clinicamente dos outros grupos;

5- A avaliação da linguagem oral (pragmática) e as habilidades acadêmicas diferenciaram clinicamente das pré-mutadas do Grupo II quando comparadas com o Grupo II' e

6- A grande variabilidade de dificuldades encontradas no Grupo I justifica maior investimento no estudo do fenótipo comportamental desta condição.

Parte B. Fala.

Nas tabelas seguintes, apresento os indivíduos da amostra, afetados com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), mulheres com pré-mutação (Grupo II), indivíduos com avaliação genética normal e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), grupo com avaliação genética normal, desempenho cognitivo normal, alteração fonoaudiológica (Grupo IV) e o grupo com avaliação genética, cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), segundo as características da fala. (Tabela 24 a 28).

Nessas tabelas, exponho o desempenho dos 5 grupos, de acordo com a presença ou ausência de alterações na avaliação clínica.

TABELA 24 -Indivíduos com síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) e as características da fala e grau de gravidade da ininteligibilidade.

CARACTERIZAÇÃO DA FALA – GRUPO I

INDIVÍDUOS		Processos Fonológicos	Articulação	Voz	Ressonância	Velocidade	Fluência	Grau de gravidade da ininteligibilidade
1	B.C.O	co-ocorrência	imprecisão e distorção	Adequada	posteriorizada e hipernasal	Aumentada	Alterada	Grave
2	D.S	co-ocorrência	imprecisão e distorção	Adequada	posteriorizada e hipernasal	Aumentada	Alterada	Grave
3	E.G	co-ocorrência	imprecisão e distorção	*	*	Aumentada	Alterada	Grave
4	G.O	substituição	Distorção	Infantilizada e aguda	hipernasal	Aumentada	Alterada	Leve
5	I.A.S	co-ocorrência	imprecisão e distorção	*	posteriorizada e hipernasal	Aumentada	Alterada	Grave
6	J.B.S	ausente	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Alterada	----
7	J.A.S	ausente	imprecisão e distorção	Fraca projeção vocal	Adequada	Adequada	Alterada	Adequada
8	L.S	co-ocorrência	imprecisão e distorção	*	*	Aumentada	*	Grave
9	M.S.O	*	*	Rouca	*	*	*	Grave

* Não foi possível caracterizar pelo grave comprometimento de linguagem

TABELA 25 –Mulheres com a pré-mutação (Grupo II) e as características da fala e grau de gravidade da ininteligibilidade.

CARACTERIZAÇÃO DA FALA – GRUPO II								
INDIVÍDUOS		Processos Fonológicos	Articulação	Voz	Ressonância	Velocidade	Fluência	Grau de gravidade da ininteligibilidade
1	A.C.C	Ausente	Imprecisão (articulação fechada)	Fraca intensidade e sopro	Adequada	Adequada	Adequada	Leve
2	F.S	Ausente	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada
3	L.S	Ausente	Imprecisão	Fraca intensidade e grave (presbifonia)	Adequada	Adequada	Adequada	Leve
4	M.L.S.R	Ausente	Imprecisão	Sopro	Adequada	Aumentada	Adequada	Leve
5	M.L.S	Ausente	Distorção	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada
6	M.R.C	Ausente	Imprecisão (articulação fechada)	Fraca intensidade e sopro	Adequada	Adequada	Adequada	Leve
7	M.T.S	Ausente	Imprecisão	Fraca intensidade e sopro	Adequada	Lentificada	Adequada	Moderada

TABELA 26 –Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) e as características da fala e grau de gravidade da ininteligibilidade.

CARACTERIZAÇÃO DA FALA – GRUPO III								
INDIVÍDUOS		Processos Fonológicos	Articulação	Voz	Ressonância	Velocidade	Fluência	Grau de gravidade da ininteligibilidade
1	J.F.F	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	----
2	J.J.F	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	----
3	M.M.S	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	----
4	R.F.L	Co-ocorrência	Alteração articulatória	Fraca intensidade	adequada	Adequada	Alterada	Leve

TABELA 27-Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) e as características da fala e grau de gravidade da ininteligibilidade.

CARACTERIZAÇÃO DA FALA – GRUPO IV

INDIVÍDUOS		Processos Fonológicos	Articulação	Voz	Ressonância	Velocidade	Fluência	Grau de gravidade da ininteligibilidade
1	A.C.C	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	----
2	C.R.G	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	----
3	C.F.L	Adequado	Adequado	Adequada	Adequado	Adequado	Adequado	----
4	E.A.C.M	Estrutura Silábica	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	----
5	G.C	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	----
6	G.A.C	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	----
7	G.M.L	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	----
8	J.A.C	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	----
9	L.A.C	Co-ocorrência	Alteração Articulatória	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Leve
10	L.A.C	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	----
11	L.F.C.R	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	----
12	M.T.L	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	----
13	M.C.L	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	Adequado	----
14	M.C.L	Adequado	Imprecisão	Rouca E Soprosa	Adequado	Adequado	Adequado	----
15	M.F.L	Co-Ocorrência	Alteração Articulatória	Adequada	Adequada	Aumentada	Alterada	Moderada
16	P.F.C	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada
17	P.J.C.R	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada
18	R.V.L	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada
19	V.L.C.L	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada	Adequada

TABELA-28- Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) e as características da fala.

CARACTERIZAÇÃO DA FALA – GRUPO V								
INDIVÍDUOS		Processos Fonológicos	Articulação	Voz	Ressonância	Velocidade	Fluência	Grau de gravidade da ininteligibilidade
1	A.N.R	adequado	Adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
2	A.L.C	adequado	Adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
3	A.C.L	adequado	Adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
4	A.F.S.M	adequado	Adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
5	C.A.C	adequado	Adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
6	C.A.L	adequado	Adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
7	D.A.C	adequado	Adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
8	E.A.C.L	adequado	Adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
9	I.A.C	adequado	Adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
10	J.A.S	adequado	adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
11	J.C.C.L	adequado	adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
12	J.L.O	adequado	adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
13	L.F.L	adequado	adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
14	L.C.S	adequado	adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
15	M.A.L	adequado	adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
16	M.R.C	adequado	adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
17	M.A.C.S	adequado	adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
18	M.G.L.F	adequado	adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
19	N.A.C.S	adequado	adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
20	R.G	adequado	adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
21	S.C.S	adequado	adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----
22	S.M.C	adequado	adequado	adequado	adequado	adequado	Adequado	----

Os resultados obtidos na análise dos achados relativos à fala, mostraram que:

1 - A amostra reduzida de fala nos sujeitos do GI prejudicaram a análise conclusiva desta habilidade nos grupos de afetados, o que é possível especular que apesar disto a alteração fonológica, a imprecisão articulatória e a velocidade aumentada da fala no Grupo I tornam a fala do afetado pela síndrome peculiar;

2 - As alterações mais graves na inteligibilidade da fala ocorreram principalmente nos indivíduos com comprometimento cognitivo mais grave e comprometimento nas habilidades da linguagem;

3 - Alterações na produção do som, fluência e velocidade, associado ao quadro de transtorno de linguagem e o comprometimento cognitivo conferiu aos indivíduos do Grupo I diferentes graus de ininteligibilidade;

4 - Quando os grupos foram comparados os indivíduos do Grupo I apresentaram mais comprometimentos da fala.

Parte C. Habilidades Acadêmicas

Nas tabelas seguintes, apresento os indivíduos da amostra, afetados com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), mulheres com pré-mutação (Grupo II), indivíduos com avaliação genética normal e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), grupo com avaliação genética normal, desempenho cognitivo normal, alteração fonoaudiológica (Grupo IV) e o grupo com avaliação genética, cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), segundo o desempenho nas habilidades acadêmicas (Tabela 46 a 50).

TABELA 29 -Indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) e o desempenho nas Habilidades Acadêmicas, segundo a normalidade (1) e dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO I																						
HABILIDADES ACADÊMICAS																						
INDIVÍDUOS		Escrita						Escore Escrita	Leitura						Escore Leitura	Operações Aritméticas				Escore Aritmética	Escore Total	
		Letras/ números	Palavras	Próprio nome	Frases	Textos			Letras/ números	Palavras	Frases	Textos	Textos			Reconheci- mento	Forma de resolução					
						Coesão e Coerência	Convenção da Língua						Compreensão	Interpretação			Situação problema	Simples				Entre conjuntos
																		Não formal	Formal			
1	B.C.O	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0/4	0/16	
2	D.S	1	0	1	0	0	0	2/6	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0/4	2/16	
3	E.G	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0/4	0/16	
4	G.O	1	1	1	0	0	0	3/6	1	0	0	0	0	0	1/6	0	0	0	0	0/4	4/16	
5	I.A.S	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0/4	0/16	
6	J.B.S	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	1	1	0	5/6	1	0	0	1	2/4	11/16	
7	J.A.S	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	1	0	0	4/6	1	0	0	0	1/4	9/16	
8	L.S	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0/4	0/16	
9	M.S.O *	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0/4	0/16	
Total Escrita								13/54	Total Leitura						1054	Total Aritmética				3/36		
																Total					26/144	

TABELA 30-Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo II) e o desempenho nas Habilidades Acadêmicas, segundo a normalidade (1) e dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO II																						
HABILIDADES ACADÊMICAS																						
INDIVÍDUOS		Escrita						Escore Escrita	Leitura						Escore Leitura	Operações Aritméticas					Escore Aritmética	Escore Total
		Letras/ números	Palavras	Próprio nome	Frases	Textos			Letras/ números	Palavras	Frases	Textos	Textos			Reconhecimento	Forma de resolução					
						Coesão e Coerência	Convenção da Língua						Compreensão	Interpretação			Situação problema	Simples		Entre conjuntos		
																		Não formal	Formal			
1	A.C.C	1	1	1	0	0	0	3/6	1	1	0	0	0	0	2/6	0	0	0	0	0/4	5/16	
2	F.S	1	0	1	0	0	0	2/6	0	0	0	0	0	0	0/6	1	0	0	0	1/4	3/16	
3	L.S	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0	0	0/6	1	0	0	0	1/4	1/16	
4	M.L.S.R	1	1	1	0	0	0	3/6	1	1	0	0	0	0	2/6	0	0	0	0	0/4	5/16	
5	M.L.S	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	4/4	15/16	
6	M.R.C	1	0	1	0	0	0	2/6	0	0	0	0	0	0	0/6	1	0	0	0	1/4	3/16	
7	M.T.S	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0/4	0/16	
Total Escrita								15/42	Total Leitura						10/42	Total Aritmética					7/28	
																Total						32/112

TABELA 31-Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) e o desempenho nas Habilidades Acadêmicas, segundo a normalidade (1) e dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO III																						
HABILIDADES ACADÊMICAS																						
INDIVÍDUOS		Escrita						Escore Escrita	Leitura						Escore Leitura	Operações Aritméticas					Escore Aritmética	Escore Total
		Letras/ números	Palavras	Próprio nome	Frases	Textos			Letras/ números	Palavras	Frases	Textos	Textos			Reconhecimento	Forma de resolução					
						Coesão e Coerência	Convenção da Língua						Compreensão	Interpretação			Situação Problema	Simples		Entre conjuntos		
																		Não formal	Formal			
1	J.F.F	1	0	1	0	0	0	2/6	1	0	0	0	0	0	1/6	0	0	0	0	0/4	3/16	
2	J.J.F	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	0	0	0	3/6	0	0	0	0	0/4	7/16	
3	M.M.S	1	0	1	0	0	0	2/6	1	0	0	0	0	0	1/6	0	0	0	0	0/4	3/16	
4	R.F.L	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	0	0	2/4	10/16	
Total Escrita								12/24	Total Leitura						9/24	Total Aritmética					2/16	
																Total						23/64

TABELA 32 -Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 e cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) e o desempenho nas Habilidades Acadêmicas, segundo a normalidade (1) e dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO IV																						
HABILIDADES ACADÊMICAS																						
INDIVÍDUOS		Escrita						Escore Escrita	Leitura						Escore Leitura	Operações Aritméticas				Escore Aritmética	Escore Total	
		Letras/ números	Palavras	Próprio nome	Frases	Textos			Letras/ números	Palavras	Frases	Textos	Textos			Reconhecimento	Forma de resolução					
						coesão e coerência	convenção da língua						Compreensão	Interpretação			Situação problema	Simples				Entre conjuntos
																		Não formal	Forma 1			
1	A.C.C	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	1	0	0	4/6	1	0	0	0	1/4	9/16	
2	C.R.G	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	1	0	0	4/6	0	0	0	0	0/4	8/16	
3	C.F.L	1	1	1	0	0	0	3/6	1	1	0	0	0	0	2/6	0	0	0	0	0/4	5/16	
4	E.A.C.M	1	1	1	0	0	0	3/6	1	1	1	0	0	0	3/6	0	0	0	0	0/4	6/16	
5	G.C	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	0	0	0	3/6	0	0	0	0	0/4	7/16	
6	G.A.C	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	0	0	0	3/6	1	1	0	1	3/4	10/16	
7	G.M.L	0	0	1	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0	0	0/6	0	0	0	0	0/4	0/16	
8	J.A.C	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	0	3/4	13/16	
9	L.A.C	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	0	0	0	3/6	0	0	0	0	0/4	7/16	
10	L.A.C	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	0	0	0	3/6	1	1	0	0	2/4	6/16	
11	L.F.C.R	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	0	0	0	0	2/6	0	0	0	0	0/4	6/16	
12	M.T.L	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	0	0	0	0	2/6	0	0	0	0	0/4	6/16	
13	M.C.L	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	0	0	0	0	2/6	0	0	0	0	0/4	6/16	
14	M.C.L	1	0	1	0	0	0	2/6	1	0	0	0	0	0	1/6	0	0	0	0	0/4	3/16	
15	M.F.L	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	0	0	0	3/6	1	0	0	0	1/4	8/16	
16	P.F.C	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	0	0	0	0	3/6	0	0	0	0	0/4	7/16	
17	P.J.C.R	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	0	0	0	0	2/6	0	0	0	0	0/4	6/16	
18	R.V.L	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	1	0	0	2/6	1	1	1	0	3/4	9/16	
19	V.L.C.L	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	0	0	0	3/6	0	0	0	0	0/4	7/16	
Total Escrita								69/114	Total Leitura						46/114	Total Aritmética				13/76		
																Total					128/304	

TABELA 33-Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 e avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) e o desempenho nas Habilidades Acadêmicas, segundo a normalidade (1) e dificuldade (0) na habilidade avaliada.

GRUPO V																						
HABILIDADES ACADÊMICAS																						
INDIVÍDUOS		Escrita						Escore Escrita	Leitura						Escore Leitura	Operações Aritméticas				Escore Aritmética	Escore Total	
		Letras/ números	Palavras	Próprio Nome	Frases	Textos			Letras/ números	Palavras	Frases	Textos	Textos			Reconhe- cimento	Forma de resolução					
						Coesão e Coerência	Convenção da Língua						Compreensão	Interpretação			Situação Problema	Simples				Entre conjuntos
																		Não formal	Formal			
1	A.N.R	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	4/4	16/16	
2	A.L.C	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	4/4	16/16	
3	A.C.L	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	4/4	16/16	
4	A.F.S.M	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	0	0	0	3/6	1	1	1	0	3/4	10/16	
5	C.A.C	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	4/4	16/16	
6	C.A.L	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	0	0	0	3/6	1	1	1	0	3/4	10/16	
7	D.A.C	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	4/4	16/16	
8	E.A.C.L	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	0	0	0	3/6	1	1	1	0	3/4	10/16	
9	I.A.C	1	1	1	1	0	0	4/6	1	1	1	0	0	0	3/6	1	1	1	0	3/4	10/16	
10	J.A.S	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	4/4	16/16	
11	J.C.C.L	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	4/4	16/16	
12	J.L.O	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	4/4	16/16	
13	L.F.L	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	0	3/4	13/16	
14	M.C.L	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	4/4	16/16	
15	L.C.S	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	4/4	15/16	
16	M.A.L	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	0	3/4	13/16	
17	M.R.C	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	0	3/4	13/16	
18	M.G.L.F	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	4/4	15/16	
19	N.A.C.S	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	4/4	16/16	
20	R.G	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	0	3/4	13/16	
21	S.C.S	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	1	1	6/6	1	1	1	1	4/4	16/16	
22	S.M.C	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	1	1	0	5/6	1	1	1	0	3/4	13/16	
Total Escrita								117/132	Total Leitura						115/132	Total Aritmética				79/88		
																Total					311/352	

Os resultados obtidos na análise dos achados relativos as habilidades acadêmicas mostraram que:

- 1- A avaliação e análise do desempenho nas habilidades acadêmicas foi um dos fatores que comprovou a situação caótica da educação formal/especial dos indivíduos da família. Embora a situação precária educacional tenha sido comum nos vários grupos os indivíduos afetados apresentam quadro mais grave do que os outros membros da família, porque mesmo expostos a aprendizagem da leitura por muitos anos não conseguiram ser alfabetizados;
- 2- As mulheres do grupo com pré-mutação que foram expostas a educação formal apresentaram mais dificuldades nas habilidades aritméticas e da leitura e escrita do que aquelas da família que não apresentam a pré- mutação. Essas mulheres que não foram expostas ou que freqüentaram somente os primeiros anos de alfabetização e em situações precárias de ensino (morando em zona rural, muito distante da escola) não podem ser rotulados de indivíduos com transtornos nesta habilidade avaliada;
- 3- Dos 61 indivíduos avaliados nenhum deles conseguiu freqüentar o 3º grau. Somente 1 (um) único indivíduo do GII informou desejo em ingressar em uma Universidade;
- 4- O grupo IV é numeroso (N=19) porque temos na família muitos casos com transtornos/dificuldades de aprendizagem, mesmo na ausência de prejuízos cognitivos. Este grupo tem praticamente o mesmo número de indivíduos do grupo V considerado normal nos aspetos fonoaudiológicos e cognitivos (N= 22).



PARTE 2: AVALIAÇÃO COMPLEMENTAR

A: Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas (ITPA).

Nas tabelas seguintes, apresento os indivíduos da amostra, afetados com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), mulheres com pré-mutação (Grupo II), indivíduos com avaliação genética normal e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), grupo com avaliação genética normal, desempenho cognitivo normal, alteração fonoaudiológica (GIV) e o grupo com avaliação genética, cognitiva e fonoaudiológica normais (GV), segundo o desempenho no Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas (Tabelas 34 a 45).

A seguir, apresento a sequência das tabelas: recepção auditiva (Tabela 34), recepção visual, (Tabela 35); memória sequencial visual (Tabela 36), associação auditiva (Tabela 37), memória sequencial auditiva (Tabela 38), associação visual (Tabela 39), "closures" visual (Tabela 40), expressão verbal (Tabela 41), "closures" gramatical (Tabela 42), expressão manual (Tabela 43), "closures" auditiva (Tabela 44) e combinação de sons (Tabela 45).

Os resultados referentes aos valores nos doze subtestes do Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas, nos quatro grupos e relativos ao escalonamento, encontram-se abaixo:



TABELA 34 - Valores do desempenho no subteste recepção auditiva, segundo os escores escalares dos indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), com prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), com desempenho cognitivo normal e prejuízo fonoaudiológico e (Grupo IV) e normalidade no desempenho cognitivo e fonoaudiológico (Grupo V).

RECEPÇÃO AUDITIVA			
GRUPO I	GRUPO III	GRUPO IV	GRUPO V
13	20	23	32
15	23	34	37
13	26	28	38
15		29	45
13		30	
13		21	
13		16	
		20	
		13	
		22	
		19	
		34	
		34	
MÉDIA	13,6	23	25,8
			38

TABELA 35 - Valores do desempenho no subteste recepção visual, segundo os escores escalares dos indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), com prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), com desempenho cognitivo normal e prejuízo fonoaudiológico e (Grupo IV) e normalidade no desempenho cognitivo e fonoaudiológico (Grupo V).

RECEPÇÃO VISUAL			
GRUPO I	GRUPO III	GRUPO IV	GRUPO V
25	31	32	41
29	32	37	31
25	33	31	29
25		33	32
25		35	
25		42	
25		36	
		38	
		29	
		29	
		38	
		40	
		30	
MÉDIA	25,6	32	35,1
			33,2

TABELA 36 - Valores do desempenho no memória seqüencial visual, segundo os escores escalares dos indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), com prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), com desempenho cognitivo normal e prejuízo fonoaudiológico e (Grupo IV) e normalidade no desempenho cognitivo e fonoaudiológico (Grupo V).

MEMÓRIA SEQÜENCIAL VISUAL				
	GRUPO I	GRUPO III	GRUPO IV	GRUPO V
	19	33	27	43
	20	31	31	45
	19	26	29	33
	24		34	29
	19		25	
	19		34	
	19		29	
			36	
			26	
			23	
			26	
			33	
			39	
MÉDIA	19,8	30	29,8	37,5

TABELA 37 - Valores do desempenho no subteste associação auditiva, segundo os escores escalares dos indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), com prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), com desempenho cognitivo normal e prejuízo fonoaudiológico e (Grupo IV) e normalidade no desempenho cognitivo e fonoaudiológico (Grupo V).

ASSOCIAÇÃO AUDITIVA				
	GRUPO I	GRUPO III	GRUPO IV	GRUPO V
	20	33	23	26
	20	30	28	28
	20	17	29	37
	20		28	41
	20		30	
	20		21	
	20		27	
			32	
			24	
			25	
			21	
			27	
			41	
MÉDIA	20	26,7	26,6	33

TABELA 38 - Valores do desempenho no subteste memória seqüencial auditiva, segundo os escores escalares dos indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), com prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), com desempenho cognitivo normal e prejuízo fonoaudiológico e (Grupo IV) e normalidade no desempenho cognitivo e fonoaudiológico (Grupo V).

MEMÓRIA SEQÜENCIAL AUDITIVA				
	GRUPO I	GRUPO III	GRUPO IV	GRUPO V
	20	32	27	36
	20	31	29	39
	20	30	28	38
	20		27	33
	20		29	
	20		30	
	20		32	
			32	
			37	
			25	
			32	
			36	
			37	
MÉDIA	20,0	31,0	28,8	36,5

TABELA 39 - Valores do desempenho no subteste associação visual, segundo os escores escalares dos indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), com prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), com desempenho cognitivo normal e prejuízo fonoaudiológico e (Grupo IV) e normalidade no desempenho cognitivo e fonoaudiológico (Grupo V).

ASSOCIAÇÃO VISUAL				
	GRUPO I	GRUPO III	GRUPO IV	GRUPO V
	20	37	33	37
	20	36	37	39
	20	34	21	36
	20		28	40
	20		29	
	20		29	
	20		36	
			31	
			28	
			30	
			30	
			43	
			41	
MÉDIA	20	35,7	30,4	38

TABELA 40 - Valores do desempenho no subteste closura visual, segundo os escores escalares dos indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), com prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), com desempenho cognitivo normal e prejuízo fonoaudiológico e (Grupo IV) e normalidade no desempenho cognitivo e fonoaudiológico (Grupo V).

CLOSURA VISUAL				
	GRUPO I	GRUPO III	GRUPO IV	GRUPO V
	23	39	40	39
	23	38	34	43
	23	33	45	46
	30		39	39
	23		32	39
	23		34	
	23		33	
	23		35	
	23		38	
			27	
			35	
			40	
			34	
MÉDIA	23,8	36,7	36,7	41,2

TABELA 41 - Valores do desempenho no subteste expressão verbal, segundo os escores escalares dos indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), com prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), com desempenho cognitivo normal e prejuízo fonoaudiológico e (Grupo IV) e normalidade no desempenho cognitivo e fonoaudiológico (Grupo V).

EXPRESSÃO VERBAL				
	GRUPO I	GRUPO III	GRUPO IV	GRUPO V
	22	27	25	23
	22	23	25	28
	22	25	32	35
	26		24	28
	22		26	
	22		25	
	22		24	
			25	
			22	
			22	
			25	
			31	
			25	
MÉDIA	22,6	25	25,8	28,5

TABELA 42 - Valores do desempenho no subteste closura gramatical, segundo os escores escalares dos indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), com prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), com desempenho cognitivo normal e prejuízo fonoaudiológico e (Grupo IV) e normalidade no desempenho cognitivo e fonoaudiológico (Grupo V).

CLOSURA GRAMATICAL			
GRUPO I	GRUPO III	GRUPO IV	GRUPO V
22	30	27	36
22	33	30	36
22	26	29	35
24		25	40
22		29	
22		34	
22		35	
		23	
		28	
		26	
		30	
		37	
		26	
MÉDIA	22,3	29,7	36,7

TABELA 43 - Valores do desempenho no subteste expressão manual, segundo os escores escalares dos indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), com prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), com desempenho cognitivo normal e prejuízo fonoaudiológico e (Grupo IV) e normalidade no desempenho cognitivo e fonoaudiológico (Grupo V).

EXPRESSÃO MANUAL				
	GRUPO I	GRUPO III	GRUPO IV	GRUPO V
	22	36	32	35
	27	30	38	38
	21	31	33	35
	28		36	32
	21		19	
	21		29	
	21		30	
			30	
			32	
			27	
			32	
			34	
			33	
MÉDIA	23	32,3	31	35

TABELA 44 - Valores do desempenho no subteste closura auditiva, segundo os escores escalares dos indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), com prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), com desempenho cognitivo normal e prejuízo fonoaudiológico e (Grupo IV) e normalidade no desempenho cognitivo e fonoaudiológico (Grupo V).

CLOSURA AUDITIVA				
	GRUPO I	GRUPO III	GRUPO IV	GRUPO V
	9	20	21	36
	9	27	20	20
	9	20	30	32
	15		29	42
	15		30	
	9		23	
	9		32	
			9	
			9	
			9	
			31	
			29	
			29	
MÉDIA	10,7	22,3	26,4	32,5

TABELA 45- Valores do desempenho no subteste combinação de sons, segundo os escores escalares dos indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), com prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), com desempenho cognitivo normal e prejuízo fonoaudiológico e (Grupo IV) e normalidade no desempenho cognitivo e fonoaudiológico (Grupo V).

COMBINAÇÃO DE SONS			
GRUPO I	GRUPO III	GRUPO IV	GRUPO V
28	29	45	42
28	40	40	42
28	20	31	43
28		39	32
28		31	
28		42	
28		33	
		42	
		40	
		36	
		42	
		42	
		42	
MÉDIA	28	29,7	37,3
			39,7

Após análise comparativa do desempenho nos diferentes subtestes do ITPA, podemos levantar:

- 1 - As médias dos valores do escore escalar em todas as habilidades dos subtestes do ITPA foram menores quando comparadas aos grupos III, IV e V;
- 2 - As única comparação que não encontramos diferença estatística significativa na comparação do grupo I e I' foi a associação auditiva. Podemos especular que outros grupos com prejuízos cognitivos e alterações de linguagem também podem ter apresentado dificuldade nesta habilidade.

Parte B : Teste de Vocabulário por Imagens – *Peabody*

Nas tabelas seguintes, apresento os indivíduos da amostra, afetados com a síndrome do cromossomo X Frágil (Grupo I), mulheres com pré-mutação (Grupo II), indivíduos com avaliação genética normal e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (GIII), grupo com avaliação genética normal, desempenho cognitivo normal, alteração fonoaudiológica (GIV) e o grupo com avaliação genética, cognitiva e fonoaudiológica normais (GV), segundo o desempenho no Peabody (Tabelas 46 a 50)

TABELA 46 -Indivíduos com a síndrome do cromossomo x Frágil (Grupo I) e os escores bruto e padrão no Teste de Vocabulário por Imagens – *Peabody*

Teste de Vocabulário por Imagens – <i>Peabody</i> (GRUPO I)			
INDIVÍDUOS		ESCORE BRUTO	ESCORE PADRÃO
1	B.C.O	0	Abaixo de 1
2	D.S	30	5
3	E.G	5	5
4	G.O	10	1
5	I.A.S	0	5
6	J.B.S	102	5
7	J.A.S	76	5
8	L.S	0	Abaixo de 1
9	M.S.O	0	5

TABELA 47– Mulheres com pré-mutação (Grupo II) e os escores bruto e padrão no Teste de Vocabulário por Imagens – *Peabody*

Teste de Vocabulário por Imagens – <i>Peabody</i> (GRUPO II)			
INDIVÍDUOS		ESCORE BRUTO	ESCORE PADRÃO
1	A.C.C	71	5
2	F.S	43	5
3	L.S	0	5
4	M.L.S.R	20	5
5	M.L.S	104	5
6	M.R.C	68	5
7	M.T.S	21	5

TABELA 48- Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) e os escores bruto e padrão no Teste de Vocabulário por Imagens – *Peabody*

Teste de Vocabulário por Imagens – <i>Peabody</i> (GRUPO III)			
INDIVÍDUOS		ESCORE BRUTO	ESCORE PADRÃO
1	J.F.F	39	68
2	J.J.F	40	38
3	M.M.S	NR	NR
4	R.F.L	14	6

TABELA-49- Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, desempenho cognitivo normal e alteração fonoaudiológica (Grupo IV) e os escores bruto e padrão no Teste de Vocabulário por Imagens – *Peabody*

Teste de Vocabulário por Imagens – <i>Peabody</i> (GRUPO IV)			
INDIVÍDUOS		ESCORE BRUTO	ESCORE PADRÃO
1	A.C.C	50	47
2	C.R.G	89	5
3	C.F.L	40	39
4	E.A.C.M	38	Abaixo de 1
5	G.C	94	5
6	G.A.C	75	5
7	G.M.L	41	76
8	J.A.C	81	Abaixo de 1
9	L.A.C	40	38
10	L.A.C	71	50
11	L.F.C.R	65	63
12	M.T.L	80	50
13	M.C.L	46	43
14	M.C.L	13	5
15	M.F.L	39	35
16	P.F.C	27	56
17	P.J.C.R	98	37
18	R.V.L	93	14
19	V.L.C.L	NR	NR

TABELA 50 – Indivíduos com avaliação genética para FMR1, cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), e os escores bruto e padrão no Teste de Vocabulário por Imagens – *Peabody*

Teste de Vocabulário por Imagens – <i>Peabody</i> (GRUPO V)			
INDIVÍDUOS		ESCORE BRUTO	ESCORE PADRÃO
1	A.N.R	102	17
2	A.L.C	63	5
3	A.C.L	92	5
4	A.F.S.M	NR	NR
5	C.A.C	NR	NR
6	C.A.L	68	5
7	D.A.C	116	63
8	E.A.C.L	70	5
9	I.A.C	NR	NR
10	J.A.S	NR	NR
11	J.C.C.L	97	5
12	J.L.O	101	5
13	L.F.L	NR	NR
14	M.C.L	104	25
15	L.C.S	75	Abaixo de 1
16	M.A.L	93	67
17	M.R.C	NR	NR
18	M.G.L.F	54	5
19	N.A.C.S	NR	NR
20	R.G	76	5
21	S.C.S	105	44
22	S.M.C	NR	NR

O resultado do desempenho no vocabulário receptivo utilizando o *Peabody* mostraram:

1- O resultado do desempenho dos sujeitos dos indivíduos do grupo I tiveram desempenho muito ruim e abaixo de todos os outros grupos (não atingiram piso), mesmo utilizando um instrumento avaliativo que não exigia a produção de fala, o que comprova comprometimento significativo no vocabulário, concordante com a avaliação clínica desta habilidade. Destaco que mesmos os 2 sujeitos do G I, cognitivamente normal ou limítrofe o resultado do teste fica aquém do esperado;

07617

2- Quando comparamos o desempenho das mulheres com pré-mutação (GII) com mulheres do GII o desempenho no Peabody não apresentou diferença estatisticamente significativa, mas quando comparamos o escore padrão do GII com o GII' o escore do GII é menor do que o do GII'.

C-TESTE TOKEN

Nas tabelas seguintes, apresento os indivíduos da amostra, afetados com a síndrome do cromossomo X Frágil (Grupo I), mulheres com pré-mutação (Grupo II), indivíduos com avaliação genética normal e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (GIII), grupo com avaliação genética normal, desempenho cognitivo normal, alteração fonoaudiológica (GIV) e o grupo com avaliação genética, cognitiva e fonoaudiológica normais (GV), segundo o desempenho no Teste Token (Tabelas 51 a 55)

TABELA 51--Indivíduos com a síndrome do cromossomo X Frágil (Grupo I) e os escores bruto, padrão e classificação no Teste Token.

TESTE TOKEN (GRUPO I)				
INDIVÍDUOS		ESCORE BRUTO	ESCORE PADRÃO	CLASSIFICAÇÃO (COMPREENSÃO)
2	D.S	8	10,06	Dificuldade grave
6	J.B.S	32,5	33,36	Média superior
7	J.A.S	26,5	26,46	Dificuldade leve

TABELA 52– Mulheres com pré-mutação (Grupo II) e os escores bruto e padrão e a classificação no Teste Token

TESTE TOKEN (GRUPO II)				
INDIVÍDUOS		ESCORE BRUTO	ESCORE PADRÃO	CLASSIFICAÇÃO (COMPREENSÃO)
1	A.C.C	24,5	26,86	Dificuldade leve
2	F.S	20,5	22,56	Dificuldade moderada
3	L.S	20,5	22,86	Dificuldade moderada
4	M.L.S.R	21,0	22,76	Dificuldade moderada
5	M.L.S	35,5	34,56	Média superior
6	M.R.C	23,0	24,46	Dificuldade moderada
7	M.T.S	14,0	16,33	Dificuldade grave

TABELA 53– Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) e os escores bruto, padrão e a classificação no Teste Token.

Teste Token (GRUPO III)				
INDIVÍDUOS		ESCORE BRUTO	ESCORE PADRÃO	CLASSIFICAÇÃO (COMPREENSÃO)
3	M.M.S	25,0	26,76	Dificuldade leve

TABELA-54- Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, desempenho cognitivo normal e alteração fonoaudiológica (Grupo IV) os escores bruto, padrão e a classificação no Teste Token.

TESTE TOKEN (GRUPO IV)				
INDIVÍDUOS		ESCORE BRUTO	ESCORE PADRÃO	CLASSIFICAÇÃO (COMPREENSÃO)
1	A.C.C	22,2	24,48	Dificuldade leve
2	C.R.G	31,0	32,16	Média
4	E.A.C.M	0	0	Dificuldade muito grave
5	C.G	21,0	23,36	Dificuldade moderado
7	G.M.L	25,5	27,86	Dificuldade leve
8	J.A.C	27,5	26,86	Dificuldade leve
9	L.A.C	27,0	28,76	Dificuldade leve
10	L.A.C	29,0	28,96	Dificuldade leve
12	M.T.L	31,5	32,66	Normal
14	M.C.L	26,0	27,16	Dificuldade leve
17	P.J.C.R	32,5	32,46	Média
18	R.V.L	30,5	29,86	Dificuldade leve

TABELA- 55- Indivíduos com avaliação genética para FMR1, cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) e os escores bruto, padrão e a classificação no Teste Token.

TESTE TOKEN (GRUPO V)				
INDIVÍDUOS		ESCORE BRUTO	ESCORE PADRÃO	CLASSIFICAÇÃO (COMPREENSÃO)
1	A.N.R	31,0	30,96	Normal
2	A.L.C	26,5	28,86	Dificuldade leve
3	A.C.L	32,5	31,2	Normal
5	C.A.C	26,0	28,32	Dificuldade leve
7	D.A.C	29,5	28,56	Dificuldade leve
8	E.A.C.L	31,0	32,42	Média
9	I.A.C	31,0	33,16	Média superior
11	J.C.C.L	31,0	32,16	Média
12	J.L.O	33,0	34,16	Média superior
14	L.C.S	30,5	31,66	Média
15	M.A.L	31,0	32,16	Média
16	M.R.C	31,0	32,16	Média
17	M.A.C.S	28,5	29,66	Normal
18	M.G.L.F	33,0	33,86	Média superior
20	R.G	29,5	29,46	Normal
22	S.M.C	32,5	34,56	Média superior

O resultado do desempenho no Token Teste mostrou que:

1- O desempenho das mulheres com pré-mutação no Token Teste quando comparadas ao grupo controle demonstraram dificuldade de compreensão de diferentes níveis (leve à grave). Dificuldade de compreensão grave foi encontrada em uma única mulher que já está apresentando síndrome do tremor/ataxia;

2- O Token Teste mostrou ser um instrumento sensível na avaliação das habilidades de compreensão oral no grupo de pré-mutadas, pois mostrou diferença significativa quando o desempenho nesta habilidade foi comparada ao desempenho das mulheres da família sem a pré-mutação.

D- TESTE DE DESEMPENHO ESCOLAR (TDE)

Nas tabelas seguintes, apresento os indivíduos da amostra, afetados com a síndrome do cromossomo X Frágil (Grupo I), mulheres com pré-mutação (Grupo II), indivíduos com avaliação genética normal e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (GIII), grupo com avaliação genética normal, desempenho cognitivo normal, alteração fonoaudiológica (GIV) e o grupo com avaliação genética, cognitiva e fonoaudiológica normais (GV), segundo o desempenho no Teste de Desempenho Escolar-TDE (Tabela 56 a 60)

TABELA 56-Indivíduos com a síndrome do cromossomo x Frágil (Grupo I) e os escores da escrita, aritmética e leitura no Teste de Desempenho Escolar.

TESTE DE DESEMPENHO ESCOLAR (GRUPO I)					
INDIVÍDUOS	ESCRITA	ARITMÉTICA	LEITURA	TOTAL	CLASSIFICAÇÃO (ESCOLARIDADE)
6	34	15	58	107	Inferior
7	20	7	56	83	Inferior

TABELA 57-Mulheres com pré mutação (GRUPO II) e os escores da escrita, aritmética e leitura no Teste de Desempenho Escolar.

TESTE DE DESEMPENHO ESCOLAR (GRUPO II)					
INDIVÍDUOS	ESCRITA	ARITMÉTICA	LEITURA	TOTAL	CLASSIFICAÇÃO (ESCOLARIDADE)
5	34	27	70	131	Superior
6	12	3	53	68	Inferior

TABELA-58- Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) e os escores da escrita, aritmética e leitura no Teste de Desempenho Escolar.

TESTE DE DESEMPENHO ESCOLAR (GRUPO III)					
INDIVÍDUOS	ESCRITA	ARITMÉTICA	LEITURA	TOTAL	CLASSIFICAÇÃO (ESCOLARIDADE)
4	26	15	60	101	Inferior

TABELA-59- Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, desempenho cognitivo normal e alteração fonoaudiológica (Grupo IV) e os escores e os escores da escrita, aritmética e leitura no Teste de Desempenho Escolar.

TESTE DE DESEMPENHO ESCOLAR (GRUPO IV)					
INDIVÍDUOS	ESCRITA	ARITMÉTICA	LEITURA	TOTAL	CLASSIFICAÇÃO (ESCOLARIDADE)
2	26	13	60	109	Inferior
4	25	10	48	83	Inferior
6	22	17	62	101	Inferior
9	25	16	57	98	Inferior

TABELA 60 – Indivíduos com avaliação genética para FMR1, cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), e os escores da escrita, aritmética e leitura no Teste de Desempenho Escolar.

TESTE DE DESEMPENHO ESCOLAR (GRUPO V)					
INDIVÍDUOS	ESCRITA	ARITMÉTICA	LEITURA	TOTAL	CLASSIFICAÇÃO (ESCOLARIDADE)
1	24	26	62	112	Inferior
7	31	28	67	126	Médio
8	21	10	55	86	Inferior
9	20	3	40	63	Inferior
10	17	19	56	92	Inferior
12	28	24	70	122	Inferior
14	26	15	60	101	Inferior
18	27	15	65	107	Inferior
20	25	10	62	97	Inferior

A análise do desempenho no Teste de Desempenho Escolar mostrou que:

1- Os indivíduos onde foi indicada a aplicação do TDE mostraram graves problemas nas 3 habilidades avaliadas, mas o número de indivíduos, nos diferentes grupos, onde foi indicado a aplicação do TDE foi muito restrito, prejudicando uma análise mais adequada do desempenho acadêmico do grupo;

2- o desempenho no TDE comprova a dificuldade na avaliação clínica relacionados a baixa escolarização e dificuldades acadêmicas, já mencionadas e justificam o desempenho aquém da escolarização para todos os grupos.

PARTE 3-ANALISE ESTATÍSTICA

A- Avaliação clínica.

Dentre as 5 combinações de grupos de indivíduos da genealogia testada, não encontrei diferenças apenas quando comparei os grupos GIII e GIV. Em relação aos 5 componentes de linguagem avaliados apenas a Fonologia não apresentou resultados significativos nas combinações de grupos testados.

Os resultados da análise estatística estão apresentados na forma de tabelas divididas por grupos e mostram apenas as habilidades onde obtive resultados significativos, isto é, onde os valores de p bilaterais foram menores que 0,05.

TABELA 61- Habilidades que apresentaram diferença estatística significativa na comparação entre os grupos GI e GIII da amostra.

<i>Componente da Linguagem</i>	<i>Habilidade</i>	<i>Valor de p</i>
Semântica	Emissão atributos	0,02
Pragmática	Tema/ tópico mantém	0,02
	Recursos / atenção	0,02
	Recursos / contato visual	0,02

Teste exato de Fisher: $p < 0,05$.

TABELA 62-: Habilidades que apresentaram diferença estatística significativa na comparação entre os grupos GI e GII da amostra.

<i>Componente da Linguagem</i>	<i>Habilidade</i>	<i>Valor de p</i>
Fonologia	Recepção	0,003
	Emissão fonemas	0,003
	Emissão sílabas	0,003
	Emissão repertório	0,003
Semântica	Recepção função	0,033
	Emissão função	0,011
	Emissão atributos	0,003
Sintaxe	Emissão organização	0,033
	Emissão descrição	0,011
	Emissão narrativa	0,040
Pragmática	Tema/ tópico mantém	0,003
	Recursos / contato visual	0,003
	Recursos / atenção	0,040
	Fluência	0,040
	Recursos / feedback	0,033

Teste exato de Fisher: $p < 0,05$.

TABELA 63-: Habilidades que apresentaram diferença estatística significativa na comparação entre os grupos GI e GI' da amostra.

<i>Componente da Linguagem e Habilidades Acadêmicas</i>	<i>Habilidade</i>	<i>Valor de p</i>
Fonologia	Recepção	0,002
	Emissão fonemas	0,002
	Emissão sílabas	0,002
	Emissão repertório	0,002
Semântica	Recepção função	0,029
	Recepção atributos	0,009
	Emissão função	0,009
	Emissão atributos	0,002
Sintaxe	Emissão descrição	0,049
	Emissão narrativa	0,015
	Recepção narrativa	0,015
Pragmática	Tema/ tópico mantém	0,002
	Recursos / contato visual	0,002
	Recursos / atenção	0,002
	Fluência	0,002
	Recursos / feedback	0,029
	Inteligibilidade	0,002
	Recursos / expressão facial	0,029
Habilidades acadêmicas	Entonação	0,029
	Escrita/ letra e número	0,029
	Escrita/ nome	0,029
	Leitura/ letra	0,009

Teste exato de Fisher: $p < 0,05$.

TABELA 64-: Habilidades que apresentaram diferença estatística significativa na comparação entre os grupos GII e GII' da amostra.

Habilidades Acadêmicas	Habilidade	Valor de p
	Escrita / frase	0,0046
	Leitura / frase	0,0046
	Aritmética resolução simples não-formal	0,0046
	Aritmética resolução simples formal	0,0046

Teste exato de Fisher: $p < 0,05$.

B- Avaliação Complementar.

Os resultados da análise estatística dos dados da avaliação complementar estão apresentados na forma de tabelas para sua melhor visualização.

Para destacar a diferença significativa em relação ao que estava sendo testado foi utilizado (*) quando o valor p encontrado foi maior que 0,01 ($p > 0,01$) e menor que 0,05 ($p < 0,05$) e (**) para valor p menor que 0,01 ($p < 0,01$).

Os resultados da análise estatística dos dados da avaliação complementar estão apresentados na forma de tabelas para sua melhor visualização.

TABELA 65- Habilidades que apresentaram diferença estatística significativa na comparação entre os grupos GI e GI' da amostra.

<i>Teste aplicado</i>	<i>Habilidade</i>	<i>Valor de p</i>
PEABODY	Vocabulário receptivo	0,005**
ITPA	Recepção auditiva	0,001**
	Recepção visual	0,001**
	Memória seqüencial visual	0,001**
	Memória seqüencial auditiva	0,001**
	Associação visual	0,001**
	Closura visual	0,001**
	Expressão verbal	0,015*
	Closura gramatical	0,001**
	Expressão manual	0,001**
	Closura auditiva	0,001**
	Combinação de sons	0,001**

Teste U de Mann-Whitney; * $p < 0,05$; ** $p < 0,01$.

TABELA 66- Habilidades que apresentaram diferença estatística significativa na comparação entre os grupos GII e GII' da amostra.

<i>Teste aplicado</i>	<i>Habilidade</i>	<i>Valor de p</i>
TOKEN	Compreensão oral	0,015*

Teste U de Mann-Whitney; * $p < 0,05$.

DISCUSSÃO

O objetivo do presente trabalho foi estudar as habilidades de comunicação de membros de uma família de afetados pela síndrome do cromossomo X-Frágil (Anexo 1).

Neste capítulo, apresento a discussão dos resultados obtidos na avaliação fonoaudiológica clínica (PARTE 1) e na avaliação complementar (PARTE 2), seguindo as subdivisões do capítulo de resultados.

Após comentários gerais sobre a síndrome do cromossomo X-Frágil, suas características clínicas e exames diagnósticos, comento achados sobre a linguagem, fala, habilidades acadêmicas e testes complementares de cada um dos grupos e das respectivas comparações estatísticas.

Da amostra constaram indivíduos de uma família de afetados com a síndrome do cromossomo X-Frágil, subdivididos em cinco grupos:

Grupo I : 9 indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (um deles também com a síndrome de Down) ;

Grupo II: 7 mulheres com a pré-mutação;

Grupo III: 4 indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico;

Grupo IV: 19 indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico e

Grupo V: 22 indivíduos com avaliação genética normal para o FMR1, normal também na avaliação cognitiva e fonoaudiológica.

A discussão será realizada seguindo o desempenho de cada grupo, em cada uma das habilidades específicas que compõem a habilidade geral. Os indivíduos do Grupo V (com avaliação genética normal para FMR1 e desempenho cognitivo e fonoaudiológico normais) foram selecionados para participarem dos grupos I'e II'.

Como mencionado anteriormente, para fins de responder aos questionamentos da presente pesquisa e para comparar o desempenho nas respectivas habilidades dos membros da família estudada, a análise estatística comparou o desempenho dos seguintes grupos:

Grupo I com Grupo III: indivíduos afetados pela síndrome com indivíduos normais para o gene FMR1 e que apresentavam deficiência mental de grau variado;

Grupo I com Grupo II: indivíduos afetados pela síndrome com mulheres com pré-mutação;



Grupo I com Grupo I': indivíduos afetados pela síndrome com indivíduos normais para o gene FMR1, mesmo gênero e desempenho cognitivo próximo;

Grupo II com Grupo IV: mulheres pré-mutadas com mulheres normais para o gene FMR1 e com desempenho cognitivo normal e escolaridade semelhante;

Grupo II com Grupo II': mulheres com pré-mutação com mulheres normais para o gene FMR1, com desempenho cognitivo e escolaridade semelhante;

Grupo III com Grupo IV: indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 e prejuízo cognitivo e fonoaudiológico e indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 e desempenho normal cognitivo e prejuízo fonoaudiológico.

Comentários Gerais sobre a família estudada com a síndrome do cromossomo X-Frágil

A literatura pesquisada mostrou que, desde 1943, quando Martin e Bell descreveram a presença de deficiência mental em meninos de uma família, até a presente data, inúmeros estudos sobre os aspectos genético-moleculares e as manifestações fenotípicas de afetados pela síndrome do cromossomo X-Frágil foram publicados (LUBS, 1969, OPITZ, WESTPHAL, DANIEL, 1984, HAGERMAN et al., 1984, LACHIEWICZ et al., 1991. ESCALANTE, BERRY-KRAVIS, SKLENA, 1993, TASSONE et al., 2000, SOBESKY et al. 1996, BAILEY JUNIOR, HATTON, SKINNER, 1998, MUNIR, CORNISH, WILDING, 2000, RUGGIERI, ARBERAS, 2003, KOGAN et al., 2004, LEVY et al., 2006)

Embora essa síndrome seja apontada como a condição genética mais freqüente de deficiência mental herdável (MIM#309550, CORNISH et al., 2005, TERRACIANO et al., 2005), ainda hoje vários trabalhos estão voltados para uma melhor compreensão do mecanismo etiogenético responsável pela determinação da variabilidade fenotípica de afetados por essa síndrome (REISS; DANTE, 2003).

Mundialmente, cada vez mais estudos têm investido na correlação genótipo-fenótipo dessa condição, realidade esta que nos parece distante da prática de pesquisa brasileira.

Grandes centros de pesquisa, no Brasil, têm-se dedicado ao estudo molecular da síndrome do cromossomo X-Frágil, deixando de lado o fenótipo comportamental. Poucos ainda são os trabalhos brasileiros publicados com essa população. Menos ainda com enfoque na linguagem (SPINELLI, 1995, YONAMINE, SILVA, 2002, FERREIRA, LAMONICA, 2005). O delineamento do fenótipo comportamental fornece subsídios para a confirmação diagnóstica da síndrome e principalmente para a orientação dos profissionais que atuam com as dificuldades de linguagem/aprendizagem dessa síndrome.

Diagnóstico: característica física e molecular

Os casos de SXF confirmados da genealogia estudada atingem a terceira, a quarta e a quinta gerações, envolvendo 6 dos 63 núcleos familiares (Anexo 1). Os indivíduos das duas primeiras gerações não foram avaliados, em razão do óbito. Pela análise do heredograma, Rodrigueiro (2006) descreve que é possível especular que as alterações no gene FMR1 apareceriam em pelo menos três indivíduos da geração II, pais de portadoras da PM no gene FMR1. Considerando o heredograma e as informações obtidas pelos membros da família, o primeiro caso de alterações no gene FMR1 deu-se no indivíduo I-2.

Fazem parte do espectro clínico da síndrome do cromossomo X-Frágil características físicas, comportamentais, cognitivas e de linguagem. As características físicas podem estar ou não presentes em todos os casos. A genética comportamental pode, contribuir para descrever com mais precisão o espectro de cada afecção genética. Mais do que outro tipo de análise, é capaz de determinar mais rapidamente em termos de predição, intervenção e prevenção de transtornos comportamentais (PLOMIN et al., 2000).

Da década de 1940, quando a condição foi descrita, até a presente data, os principais estudos sobre a descrição, o diagnóstico, as características físicas, cognitivas e de linguagem encontram-se registrados na literatura e, apesar de vários trabalhos enfocarem as habilidades de comunicação em afetados com a síndrome do cromossomo X-Frágil, ainda são escassas pesquisas com mulheres pré-mutadas. Não temos conhecimento de estudo com esta população no Brasil. Diante da condição de pré-mutação em mulheres, alguns estudos apontaram dificuldade na matemática (LACHIEWICZ et al., 2006), comprometimento atencional e, mais recentemente, a síndrome atáxica e do tremor (ALLINGHAM-HAWKINS et al., 1999, HAGERMAN et al., 2003, HAGERMAN et al., 2004).

Investigações com indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil, com e sem características autistas, têm sido freqüentemente citadas, na literatura, na tentativa de responder se o fenótipo dessas três condições difere na habilidade comunicativa e cognitiva (RUGIERI; ARBERAS, 2003, KAU et al., 2004).



PARTE 1 - Avaliação Clínica: membros de uma família com a síndrome do cromossomo X-Frágil

LINGUEM ORAL

FONOLOGIA

A linguagem oral dos indivíduos com a síndrome do X-Frágil, mulheres com pré-mutação e os demais membros da família foi avaliada segundo cada um dos seus componentes: fonologia, semântica (vocabulário), sintaxe e pragmática. O desempenho na habilidade fonológica do GI encontra-se prejudicada tanto em nível receptivo, como expressivo. O comprometimento cognitivo muito grave, impossibilitando inclusive a aplicação de testes cognitivos padronizados, para definir o grau de alteração, demonstrou que o prejuízo cognitivo impossibilitou o entendimento de tarefas que requerem análise explícita sobre regras do sistema fonológico. A produção reduzida de fala impossibilitou o levantamento do inventário fonológico desses indivíduos. As substituições, apagamento de fonemas e principalmente as simplificações silábicas deram a esse grupo uma característica peculiar: a ininteligibilidade de grau variado (Tabela 4). Em nossa amostra, quando comparamos o desempenho dos indivíduos do Grupo I, ficou claro que as alterações na inteligibilidade da fala não dependem da presença de alterações miofuncionais orais ou práticas somente, como descrito por Spinelli et al. (1995) nem, especificamente, dos processos perceptuais auditivos, mas sim do grave comprometimento cognitivo presente na maioria dos indivíduos desse grupo.

Prejuízos cognitivos podem acarretar alterações na organização, execução e integração da fala, conforme já ressaltaram pesquisas anteriores. Essa afirmação ganha mais peso, quando o indivíduo 6 (Grupo I) é observado (desempenho cognitivo dentro dos limites de normalidade e desempenho fonológico normal). Igualmente, quando o indivíduo 4 é observado (limítrofe cognitivamente e ininteligibilidade de grau leve). Outra dificuldade na avaliação da fonologia de indivíduos com deficiência mental e graves comprometimentos de linguagem também pode ser levantada pela escassez de instrumentos avaliativos para examinar essa população. Estudo específico da avaliação fonológica de indivíduos com a síndrome do X-Frágil (ROBERTS et al, 2005) comparou o desempenho nas tarefas fonológicas de 50 meninos com a síndrome do cromossomo X-Frágil, 32 meninos com a síndrome de Down e 33 meninos com desenvolvimento típico. Ressalto que este trabalho diferiu do de Roberts et al. (2005), porque avalei a fala encadeada e não a produção isolada

de palavras. Também o comprometimento cognitivo e de linguagem, presente na maioria dos indivíduos do Grupo I, torna-os indivíduos muito mais comprometidos do que aqueles estudados por Roberts et al. (2005). Indivíduos que conseguem produzir pelo menos 40 palavras, no caso daqueles com desempenho cognitivo normais igualmente evidenciaram normalidade na tarefa fonológica. Mulheres com a pré-mutação (Tabela 5) mostraram desempenho fonológico normal.

Os casos com comprometimento mental e lingüístico moderado apresentam dificuldades na aquisição e uso dos traços distintivos para encadeamento de uma palavra, caracterizadas principalmente por simplificação de palavras decorrente de dificuldades nos processo de estruturação silábica por redução de encontro consonantal, apagamento de sílaba átona, apagamento de fricativa, apagamento de líquida final, líquida, intervocálica ou inicial. Esses processos, que podem vir associados a alterações articulatórias, caracterizam fala com ininteligibilidade moderada. O comprometimento grave foi atribuído aos indivíduos com SXF que trazem comprometimento lingüístico e cognitivo grave, apresentam alteração significativa na aquisição e uso do sistema fonológico. Frequentemente, nesses casos, o inventário fonológico do indivíduo não pode ser caracterizado, devido ao grave comprometimento da inteligibilidade e até mesmo da restrição ou ausência de emissão oral para análise dessa habilidade. Pode-se dizer que tais casos com grau de ininteligibilidade mais grave têm como base prejuízos mais acentuados, na habilidade comunicativa/pragmática, envolvendo, além do componente fonológico, as habilidades sintática e semântica da linguagem oral.

SEMÂNTICA

Neste estudo, para avaliação da habilidade semântica, mais especificamente do vocabulário, foram consideradas as habilidades receptivas e expressivas de nomeação e reconhecimento de objetos, das funções dos objetos e seus atributos.

Na Tabela 9, verificamos que o GI apresentou dificuldade para habilidades que requerem identificação e nomeação de funções e atributos. A dificuldade de vocabulário, tanto de emissão quanto de recepção, é um achado frequentemente citado pela literatura da área, que destacam o comprometimento mais prejudicado para a emissão, quando comparado com a recepção (PHILOFSKY et al., 2004), como identificado neste estudo.

Especula-se que a característica de fala perseverativa, comum aos indivíduos do GI, pode estar relacionada à restrição léxico-semântica, de forma que utilizam sempre o mesmo



vocabulário para iniciar ou manter o processo comunicativo (BELSER e SUDHALTER, 2001).

A análise estatística que comparou o GI com o GIII (Tabela 64) mostrou que os mesmos foram estatisticamente diferentes para a habilidade de nomear categorias por meio de critérios e traços de definição perceptivos (cor, forma) e de traços funcionais. Vale dizer que, no GI, apenas dois indivíduos (6 e 7) não apresentaram comprometimento para as habilidades semânticas avaliadas, embora, qualitativamente, esses mesmos indivíduos tenham exibido desempenho bastante divergente, quanto ao domínio e uso do vocabulário justificado pela diferença no desempenho cognitivo.

O indivíduo 7 destacou-se pela habilidade em empregar vocabulário mais elaborado, porém com uso freqüente de clichês, com dificuldades para compreender ambigüidades semânticas e significativo prejuízo na manutenção da linearidade semântica do discurso e formulação de argumentações, percebidas em situação de avaliação formal da linguagem.

Para as demais comparações feitas entre Grupo I e os demais grupos, II (Tabela 65) e I' (Tabela 66), diferenças estatísticas também foram observadas. Na comparação entre GI e GII, observa-se que os grupos apenas não diferiram estatisticamente para a habilidade de emissão de atributos, o que mostra que as habilidades mais complexas também estão prejudicadas para as mulheres com a pré-mutação.

Na literatura, não foram encontrados estudos direcionados à investigação semântica de mulheres com pré-mutação. Neste estudo, a dificuldade semântica foi um achado associado à condição da síndrome do X-Frágil e à pré-mutação, distintas quanto ao grau de comprometimento, mais grave para a mutação completa do gene FMR1.

SINTAXE

A habilidade morfossintática abrange o conhecimento e a organização formal do sistema lingüístico, o domínio das regras gramaticais e das estruturas das palavras da língua portuguesa.

Essa habilidade foi avaliada compreendendo a recepção, que incluiu a compreensão para ordens simples (uma ação), complexas (duas ou mais ações) e narrativa. Também foi avaliada a habilidade de emissão, incluindo enunciados curtos (uma frase), complexos (duas ou mais frases), avaliação quanto à organização dos elementos na frase, descrição de eventos (seqüências de fatos) e narrativa.



O desempenho do GI, para essas habilidades (Tabela 14), foi caracterizado principalmente pela compreensão e elaboração de frases simples. Nesse grupo, foi evidente a dificuldade que os mesmos demonstraram para desempenhar tarefas que requerem a compreensão e a estruturação de frases complexas e, principalmente, quando apresentadas de forma encadeada e correlacionada, como na situação de narrativa oral (LEVY et al., 2006).

Estatisticamente, a comparação entre Grupo I e Grupo III não apontou para diferenças entre os grupos, quanto às habilidades sintáticas de emissão e recepção. Embora os grupos tenham em comum a deficiência mental, qualitativamente foram observadas diferenças no desempenho dos indivíduos. Especula-se que tal diferença esteja relacionada ao grau de comprometimento cognitivo, mais grave para os indivíduos com a SXF do que no Grupo III, o qual igualmente evidencia prejuízo cognitivo, mas de grau mais leve.

No Grupo III, os indivíduos 6 e 7 (Tabela 16), assim como ocorrido para a habilidade semântica, não apresentaram comprometimento para as habilidades sintáticas avaliadas. Os indivíduos 6 e 7 diferiram quanto ao nível de complexidade das estruturas sintáticas, especialmente na emissão oral, uma vez que apresentam desempenho cognitivo distintos.

Na comparação entre Grupo I e Grupo I', os grupos foram estatisticamente diferentes nas habilidades de recepção envolvendo a narrativa e na emissão em situação de descrição e narrativa. Observa-se que essa diferença esteve centrada nas tarefas que requeriam maior grau de complexidade sintática. Essa mesma análise foi notada, quando comparei os Grupos I e II, embora, nessa comparação a diferença estatística tenha ocorrido apenas para as habilidades sintáticas de emissão. Assim como aconteceu para a habilidade semântica, o Grupo I diferenciou-se do Grupo II somente nas tarefas que exigiam maior nível de complexidade sintática, o que evidencia a presença de alterações nessa habilidade para as mulheres com a pré-mutação do gene FMR1, o que não ocorreu para os indivíduos normais, quando comparados.

PRAGMÁTICA

As habilidades avaliadas neste estudo e que compõem a pragmática foram subdivididas em introdução e manutenção do tópico/tema; iniciar, responder e respeitar turnos de conversa; recursos sinalizadores de interação comunicativa e marcadores de entonação, fluência, e inteligibilidade.



Na Tabela 19, verifica-se que, dos 9 indivíduos do Grupo I (afetados) com a síndrome do cromossomo X-Frágil, apenas 2 (indivíduos 6 e 7) são capazes de manter o tema de conversação. Os outros afetados não foram capazes de manter o tema, durante a conversação. Essa foi a característica diferencial de desempenho, quando comparei os indivíduos com os demais indivíduos avaliados da amostra (Tabelas 20, 21, 22 e 23). O comportamento de perseverar sobre um tema específico e o uso de uma linguagem tangencial representam alguns dos prejuízos pragmáticos relacionados à conversação do indivíduo com X-Frágil (SUHALTER e BELSER, 2001).

Investigações descreveram as habilidades de linguagem na SXF, no que se refere à fonologia, à semântica e à sintaxe, mas são praticamente inexistentes estudos sobre as habilidades conversacionais na síndrome do cromossomo X-Frágil.

Verificamos que esses indivíduos mostram dificuldades para complementar e introduzir um tópico de forma clara e apropriada (Tabela 19). A maioria dos indivíduos apresentou tal comprometimento de forma associada às dificuldades fonológicas, semânticas e sintáticas, que foram comuns aos casos com deficiência mental moderada e grave, ou aos casos com deficiência inespecificada. Nesses casos, as alterações de linguagem podem estar relacionadas ao prejuízo cognitivo observado, diferentemente dos casos com desempenho cognitivo limítrofe (indivíduo 4) e normal (indivíduo 6), em que observamos melhor desempenho para as habilidades relacionadas à fonologia, semântica, sintaxe e pragmática.

No Grupo I, outras características peculiares foram notadas. O comportamento perseverativo (repetição de palavras), apontado por Levy et al. (2006), como uma das características de afetados, igualmente ocorreu nos indivíduos da amostra com comprometimento cognitivo mais grave (1 e 3), enquanto o comportamento de perseveração em relação ao um tópico (persistência em introduzir o mesmo assunto, em diferentes situações durante a conversa) aconteceu nos indivíduos 2 e 5. Ambos os comportamentos verbais estiveram presentes no Grupo I e foram fortemente correlacionados ao prejuízo cognitivo.

O uso de fala tangencial (MEDVED; BROCHMEIR, 2004, MAZZOCO et al., 2006) também foi um achado interessante, em 2 dos 9 sujeitos do Grupo I. A esta característica associa-se o desempenho cognitivo normal do sujeito 6 e limítrofe, do 4.

Embora, para ambas as situações, seja evidente o problema de natureza pragmática, a perseveração temática e a fala tangencial representam um impacto social diferente na habilidade que cada um dos indivíduos exibe, na linguagem.

Um importante fator constatado neste estudo, e que está diretamente ligado à competência pragmática desses indivíduos, diz respeito aos prejuízos atencionais comuns à



SXF (LEVY et al., 2006; LEWIS et al., 2006). Sob o olhar da pragmática, não há dúvida de que o uso de recursos sinalizadores de atenção, durante o processo comunicativo, não somente quanto à atenção compartilhada, mas quanto à manutenção do contato visual e expressão facial, está muito prejudicado nos afetados, característica esta citada como peculiar da síndrome do cromossomo X-Frágil (ARTIGAS-PALLARÉS; GASCA, 2004).

A inteligibilidade foi uma característica recorrente ao Grupo I, como mostrado nas Tabelas 19 e 24. Ainda que essa manifestação seja representada pelo domínio fonológico e aspectos miofuncionais, tal aspecto é pertinente ao item de habilidades pragmáticas, uma vez que a sua presença esteve relacionada ao nível de comprometimento cognitivo dos indivíduos e, por fim, às habilidades pragmáticas. Assim como a inteligibilidade, a fluência também corresponde ao domínio de habilidades pragmáticas, já que o excesso de rupturas do discurso, identificadas neste estudo pelas falhas de acesso léxico-sintático e semântico (vocabulário), prejudicou a troca comunicativa. Destaco aqui o indivíduo 7, que apresentou uso funcional dos componentes estruturais da linguagem, mas que, em situação de elaboração de idéias e relatos pessoais, demonstrou circunlóquios e prejuízo da fluência semântica do discurso.

Na análise estatística, na tentativa de isolar o impacto a mutação do gene FMR1 (Grupo I e o Grupo III), foi possível comprovar que o desempenho desses grupos diferiu estatisticamente apenas nas habilidades de manutenção temática, uso de atenção compartilhada e contato visual. Nossos achados corroboraram estudos anteriores, os quais atribuem uma das características peculiares da síndrome do X-Frágil ao comprometimento atencional, falhas cognitivas, memória de trabalho e à falha no contato visual (SPINELLI, 1995, CORNISH, MUNIR, CROSS, 1998, BAILEY JUNIOR, HATTON, SKINNER, 1998, MUNIR, CORNISH, WILDING, 2000, GIACHETI, 2002)

A comparação entre Grupo I e Grupo II apontou para diferenças entre os grupos, no que concerne às habilidades relacionadas ao tema/tópico de manutenção ao tema, quanto ao uso de recursos sinalizadores da interação comunicativa, que incluíram a atenção compartilhada, a manutenção do contato visual e uso de recursos de *feedback*, e também quanto à fluência. Tais diferenças entre Grupo I e Grupo II ressaltam o prejuízo que os indivíduos com a SXF apresentam para habilidades pragmáticas gerais, além de sublinhar que o desempenho do Grupo II está mais próximo à condição de normalidade do Grupo V (Tabela 23). Porém, é importante destacar que, dentre as habilidades pragmáticas que apresentaram comprometimento no GII, destaca-se a ininteligibilidade de fala (Tabela 25), que, nesse grupo, não foi associada a alterações fonológicas, mas sim à característica de fala imprecisa com amplitude articulatória reduzida (indivíduos 1, 3, 4 e 7). O indivíduo 4 evidenciou também,

como componente prejudicial à inteligibilidade, velocidade de fala aumentada, ao passo que o indivíduo 7, velocidade lentificada (Tabela 25).

A análise comparativa entre Grupo I e Grupo I', em que os indivíduos foram comparados pelo critério de desempenho cognitivo semelhante, valores estatisticamente significantes abrangeram todas as habilidades de linguagem, especificamente todas as sub-habilidades da pragmáticas avaliadas (Tabela 63).

Ficou claro, neste estudo, que o prejuízo pragmático compõe parte das manifestações de linguagem comuns ao fenótipo da SXF, diferenciando-as quanto ao grau de comprometimento e o tipo de dificuldades pragmáticas observadas.

Foi possível estabelecer uma relação de proporção entre a frequência da pontuação total obtida e a pontuação total esperada, por componente da linguagem avaliado (Tabela 67). Dessa forma, a condição ideal do desempenho de cada grupo avaliado seria receber 1 ponto para cada sub-habilidade, e a soma desses pontos indicaria o valor de desempenho total da habilidade-alvo.

Considerando uma escala de 0 a 1 (Tabela 67, para ilustrar e facilitar a análise de desempenho intrafamiliar), os grupos foram classificados na ordem crescente do mais alterado em direção à normalidade:

TABELA 67 - PONTUAÇÃO TOTAL DOS GRUPOS (OBTIDA E ESPERADA), SEGUNDO O DESEMPENHO NOS DIFERENTES COMPONENTES DA LINGUAGEM

AVALIAÇÃO FONOAUDIOLÓGICA CLÍNICA					
GRUPOS	Pontuação total				Escore Total
	Linguagem Oral				Habilidades
	Fonologia	Semântica	Sintaxe	Pragmática	Acadêmicas
I	8/36 (0,02)	28/54 (0,51)	36/72 (0,5)	52/108 (0,48)	26/144 (0,18)
II	28/28 (1,0)	42/42 (1,0)	52/72 (0,72)	75/84 (0,89)	32/112 (0,28)
III	10/16 (0,62)	24/24 (1,0)	29/32 (0,90)	47/48 (0,97)	23/64 (0,35)
IV	63/76 (0,82)	108/114 (0,94)	120/152 (0,78)	223/228 (0,97)	128/304 (0,42)
V	88/88 (1,0)	132/132 (1,0)	176/176 (1,0)	264/264 (1,0)	311/352 (0,88)

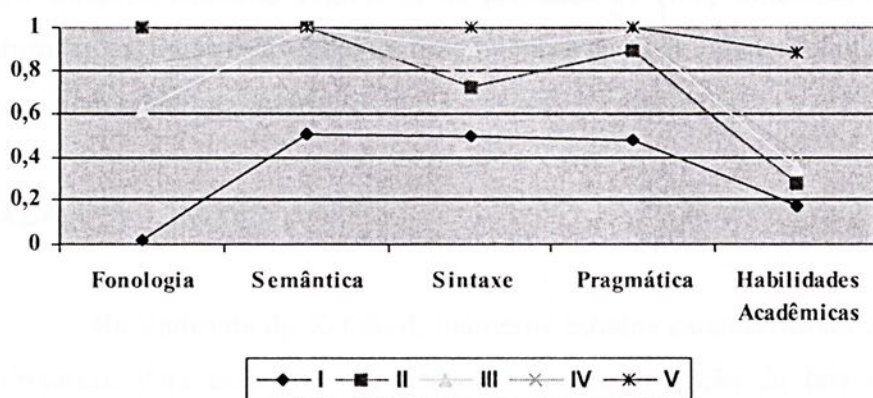


Figura 1 – Escore total médio dos grupos I, II, III, IV e V, nas habilidades de linguagem oral e acadêmicas, obtido na Avaliação Fonoaudiológica Clínica

Fonologia – $GI < GIII < GIV < GV = GII$

Semântica – $GI < GIII < GIV < GV = GII$

Sintaxe – $GI < GII = GIV < GIII < GV$

Pragmática – $GI < GII < GIII = GIV < GV$

Habilidades Acadêmicas – $GI < GII < GIII < GIV < GV$

Realizando uma leitura horizontal da tabela, foi possível notar que, no Grupo I, praticamente todos os componentes da linguagem oral estão igualmente prejudicados, associados à deficiência mental frequentemente grave. Para o Grupo II, os componentes da linguagem demonstraram comprometimento leve, predominando as dificuldades nas habilidades sintáticas e pragmáticas.

O desempenho do Grupo III revelou a presença de comprometimento da linguagem menos grave, se comparado ao Grupo I, associado à condição de deficiência mental também mais leve nesses indivíduos. Os casos que compuseram o Grupo IV evidenciaram desempenho, para as habilidades de linguagem, próximo à normalidade, sendo característica, nesse grupo, a presença de dificuldades acadêmicas. Por fim, com respeito ao Grupo V, foi obtida a condição de normalidade.

Esse achado nos leva a futuros estudos ou futuras questões para respondê-los: a dificuldade na habilidade pragmática estaria sempre comprometida nos indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil, mesmo na presença de inteligência normal? Pelo quadro, quais as explicações se poderiam levantar?

Talvez o uso de instrumentos avaliativos para mensurar o desempenho de indivíduos com comprometimento cognitivo, na presença de comprometimento mental grave, nos dê informações incorretas sobre o desempenho nas habilidades comunicativas? Investimento nesse item se faz necessário.

FALA

Na síndrome do X-Frágil, inúmeros estudos caracterizaram a produção verbal desses indivíduos. Para esse fim, foi realizada a caracterização da fala a partir da presença ou ausência de processos fonológicos, características articulatórias, qualidade vocal, ressonância, velocidade de fala, fluência e classificação quanto ao grau de ininteligibilidade de fala, quando esteve presente.

A Tabela 25, que mostrou a caracterização da fala dos indivíduos do Grupo I, apontou para a presença de alterações importantes que determinam o grau de comprometimento da inteligibilidade da fala. Nesse grupo, ficou claro que a ininteligibilidade foi decorrente das dificuldades do sistema fonológico da fala, conforme discuti no item relativo à fonologia. A co-ocorrência de processos fonológicos (5/9), associada à imprecisão e distorção da fala (6/9), à velocidade de fala aumentada (6/9) e alteração da fluência (7/9), foram fatores diretamente relacionados ao grau de ininteligibilidade.

O prejuízo cognitivo grave desse grupo poderia também justificar a presença de alterações percepto-motoras e dificuldades para programar e executar os sons da fala (praxias), uma vez que os indivíduos do GI apresentaram maior grau de comprometimento na produção dos sons, quando comparados aos indivíduos com grau mais leve de comprometimento cognitivo desse mesmo grupo. Assim, a característica de fala ininteligível poderia ser explicada pela presença de alterações lingüísticas e neuromotoras.

De maneira a caracterizar a fluência da fala, é necessária amostra suficiente de fala para a identificação de sinais, como repetições de sons, sílabas e palavras, além de prolongamentos e bloqueios que pertencem ao quadro dos distúrbios da fluência. No GI, essa análise ficou muito prejudicada para os indivíduos 8 e 9. No entanto, ficou evidente que as rupturas da fala, identificadas no Grupo I, foram decorrentes de disfluências comuns da fala, com forte correlação com o prejuízo léxico-semântico, característica essa não observada no grupo de pré-mutadas (Grupo II) e nos demais grupos.

No item da habilidade fonológica do Grupo II (Tabela 5), já foi apresentado que as mulheres com a pré-mutação do gene FMR1, que compuseram esse grupo, não apresentaram

dificuldades relacionadas ao uso das regras fonológicas do português, o que descaracterizou a ocorrência de processos fonológicos, tanto de substituição, quanto de estruturação silábica, não mais esperados para a faixa etária de tal grupo.

A inteligibilidade de fala foi uma manifestação associada a algumas alterações relacionadas à fala desses indivíduos, mas não ao componente fonológico. Notou-se que a presença de imprecisão articulatória (5/7) e a fraca intensidade vocal (5/7) foram as características mais freqüentes no Grupo II, responsáveis pelo comprometimento da inteligibilidade de fala nesse grupo, classificada como grau leve em 4/7 e moderada em 1/7 indivíduos.

O caso mais comprometido para a ininteligibilidade de fala foi o indivíduo 7, que mostrou sintomas característicos da síndrome de ataxia/tremor, associada ao X-Frágil – FXTAS, incluindo marcha atáxica (ALLINGHAM-HAWKINS et al., 1999), disartria e disfagia (HAGERMAN et al., 2004).

A presença de alterações da fala, do tipo disartria, e da deglutição (citadas por HAGERMAN et al., 2004) não foram enfatizadas, na discussão das características clínicas levantadas em mulheres com a pré-mutação. Dessa forma, pode-se entender que as alterações da fala e da deglutição não são sintomas freqüentemente encontrados na população de pré-mutados com o quadro da FXTAS; ou que essas são manifestações pouco investigadas, sendo passíveis de serem identificadas apenas nos casos com comprometimento clínico geral mais grave. Por outro lado, se se considerar que as manifestações típicas FXTAS perfazem um conjunto de alterações neuromotoras e que a fala e a deglutição se enquadram dentre essas funções, é possível que alterações discretas ou até mesmo graves possam ser identificadas e, sendo elas discretas ou não, correspondem a um fenótipo. Destaca-se o indivíduo 7 do Grupo II com as manifestações da síndrome atáxica já instalada, associada ao quadro de alteração de fala e deglutição).

Talvez tais sintomatologias possam ser identificadas somente em casos com alterações mais graves, desvalorizando uma sintomatologia inicial relacionada às alterações da fala e da deglutição.

Considerações sobre a anatomia dos órgãos fono-articulatórios (palato em ogiva), a má oclusão e condições precárias de dentes dos indivíduos, no Grupo I e Grupo II, são relevantes para compreender as etiologias de algumas das alterações articulatórias, como a imprecisão articulatória e a distorção. Todos os indivíduos dos grupos I apresentaram má oclusão decorrente das condições anatômicas da face e do palato.

Desde modo, conclui-se que a ininteligibilidade de fala do X-Frágil está associada a déficit mental, estando ligada ao prejuízo percepto-motor e prático intermediado pela fonologia; e também aos aspectos neuroanatômicos e condições dentárias dessa população.

Tal habilidade freqüentemente está acompanhada de ininteligibilidade, devido a dificuldades que esses indivíduos exibem, no uso das habilidades da linguagem oral associado a alterações articulatórias. Neste item, trataremos das manifestações da fala decorrentes de dificuldades articulatórias, relacionadas a alterações estruturais e funcionais, presentes no espectro clínico dessa síndrome. A avaliação da fala dos indivíduos com SXF tem mostrado como característica peculiar a redução significativa da amplitude articulatória. Essa característica está sempre mais evidente nos indivíduos com comportamento mais agravado de timidez, mostrando, na realidade, que esse padrão articulatório é ocasionado por uma alteração comportamental e não do sistema fonoarticulatório propriamente dito.

Outra característica freqüentemente presente é a imprecisão articulatória (Tabelas 24 e 25) determinada por alteração da tonicidade da musculatura oral e dos limites anatômicos, principalmente quando presente a alteração dentária, sendo freqüente a projeção da língua, durante a articulação dos sons anteriores. Não podemos esquecer que essa alteração sofre com a influência significativa dos padrões fonológicos, os quais comprometem ainda mais a precisão articulatória, quando prejudicados. O grau de comprometimento da precisão articulatória também tem a influência da velocidade de fala aumentada, que tem sido identificada nos indivíduos com SXF. Com o aumento da velocidade de fala, o tempo de relação entre os articuladores é ainda menor, ocasionando produção de padrões acústicos inadequados.

A fluência da fala está freqüentemente comprometida, mas pelas dificuldades no uso das habilidades da linguagem (Tabela 19). Dessa forma, não temos encontrado alteração da fluência que caracterize gagueira (Tabelas 24, 25 e 26), mas sim disfluências típicas de dificuldade para estruturação e encadeamento de idéias, como hesitação, repetição de parte da palavra (principalmente nos casos com falhas do sistema fonológico). Tais disfluências são utilizadas como recursos para reestruturação do pensamento.



HABILIDADES ACADÊMICAS

O aprendizado das habilidades acadêmicas freqüentemente está prejudicado na SXF. Essa informação pôde ser confirmada neste estudo, assim como, em geral, foi apontado pelos vários pesquisadores na área.

Para responder a essa questão, foram avaliadas habilidades de escrita de letras/números, escrita do próprio nome e de frases, elaboração de textos que foram analisados quanto à coesão/coerência e uso de convenções da língua. Para avaliação da habilidade de leitura oral, os indivíduos foram observados quanto ao reconhecimento de letras e números, palavras, frases e textos, o que considerou a compreensão e a interpretação da leitura oral.

Verifiquei que, dos 9 indivíduos avaliados, apenas 2 estavam alfabetizados (indivíduos 6 e 7) pelo ensino regular, sendo que, dos demais, apenas 1 frequenta sala de alfabetização no ensino especial. Constatei também que, nas avaliações fonoaudiológica e clínica desses indivíduos, geralmente muitos apresentam histórico de fracasso escolar, chegando a interromper o processo de alfabetização, principalmente quando não estão inseridos no programas de reforço ou intervenção destinados a enfatizar essa habilidade. Alguns indivíduos desse grupo, pelo grave comprometimento cognitivo, não foram alfabetizados e participam de atividades ocupacionais em uma instituição especializada.

A Tabela 29 apresenta o desempenho do Grupo I, com a SXF, nas habilidades acadêmicas, enquanto a Tabela 63 mostra a comparação, para fins estatísticos, entre Grupo I e Grupo I', pontuando a presença de diferença estatisticamente significativa para as habilidades de escrita de letra/número, de nome e leitura de letra, no que se refere a habilidades acadêmicas básicas.

De um modo geral, o Grupo I demonstrou habilidades restritas às tarefas de escrita de letras/números, de palavras isoladas e do nome próprio, não sendo possível a execução das tarefas mais complexas associadas à escrita de frases e textos. Essa mesma análise pode ser observada também nas habilidades de leitura, em que o Grupo I apresentou significativa dificuldade (Tabela 29).

A avaliação de operações aritméticas foi, sem dúvida, uma das habilidades acadêmicas mais prejudicadas, para todos os indivíduos do Grupo I.

Vale ressaltar que, mediante o quadro de dificuldades evidenciado pelo Grupo I, os indivíduos 6 e principalmente 7 apresentaram melhor desempenho, quando comparados aos demais indivíduos, considerando que foram alfabetizados e que, portanto, isso pressupõe relação com o melhor desempenho cognitivo. Destaca-se, porém, que, no caso do indivíduo 7,



mesmo com desempenho cognitivo normal, as habilidades de leitura e escrita que envolviam textos e aritméticas mais complexas estavam alteradas. Dificuldades matemáticas foram citadas por HULL, HAGERMAN, 1993.

Levando em conta o grande número de indivíduos do Grupo I que não foram alfabetizados, em detrimento do quadro de dificuldade cognitiva e de linguagem grave e que, portanto, não responderam às tarefas solicitadas, não foi possível a análise estatística com esse grupo.

Na Tabela 30, apresentei o desempenho do Grupo II, formado por mulheres com a pré-mutação da síndrome e que, para fins estatísticos, foram comparadas ao Grupo II' (Tabela 64). O resultado de tal comparação mostrou que os grupos diferiram estatisticamente para as habilidades de escrita e leitura de frases, textos e operações aritméticas simples não formais (LACHIEWICZ, DAWSON, SPIRIDIGLIOZZI, 2000).

A diferença estatística entre os grupos, para essas habilidades, possibilita as seguintes considerações:

A primeira, de que a avaliação das habilidades acadêmicas dos indivíduos dessa família esbarra no fator de baixo nível de escolarização, o que por si só justifica a baixa pontuação do Grupo II e do Grupo II', para habilidades de leitura, escrita e aritmética mais complexas, uma vez que geralmente receberam instrução formal até a 3ª e 4ª séries.

Não obstante, se ambos os grupos apresentam baixo nível de escolarização, seria esperado que o Grupo II e o Grupo II' não se diferenciassem estatisticamente, quanto ao desempenho, a menos que as mulheres com a pré-mutação apresentassem dificuldades para as habilidades acadêmicas, conforme mostrado neste estudo e, anteriormente, na pesquisa de Lachiewicz et al., (2006)

O início da discussão da presença ou ausência de um fenótipo alterado, na pré-mutação, deu-se com o relato de estudos que reportaram a alta incidência de desordens emocionais em mulheres, levantando características esquizofrênicas e transtorno da ansiedade (SOBESKY et al., 1994).

O fenótipo clínico da pré-mutação é ainda controverso, pelas dificuldades para demonstrar a presença de sinais clínicos correlacionados a esse genótipo, uma vez que tanger resultados muito próximos à normalidade. Uma das manifestações clínicas que foi correlacionada às mulheres com a pré-mutação é a falha ovariana prematura, que não é comum aos casos com mutação completa, e a presença sintomas característicos da síndrome de ataxia/tremor, associada ao X-Frágil (FXTAS), proposta inicialmente por Allingham-Hawkins et al., (1999) como uma manifestação de risco associada à pré-mutação.

O estudo de Hagerman al. (2004) descreveu cinco mulheres com pré-mutação, as quais apresentavam o quadro FXTAS, com variação quanto à fase de início do sintomas. Essa foi a única investigação a apontar para a presença de disartria, disfagia e alteração da marcha, em um caso com pré-mutação. Segundo descrição dos autores, o indivíduo relatado com disfagia apresentava dificuldades para deglutição de alimentos líquidos e sólidos. Achado semelhante foi identificado em um caso do Grupo I, em que o indivíduo apresentava grave quadro de ataxia de marcha, disartria e disfagia associado a prejuízos nutricionais.

A presença de prejuízos na fala e na deglutição foram achados poucos valorizados por Hagerman et al., (2004), que se detiveram em discutir as alterações típicas do quadro FXTAS, condizente com o propósito de investigação do estudo. Dessa forma, pode-se entender o delineamento dos autores de duas formas: a primeira, que alterações da fala e da deglutição não são sintomas freqüentemente encontrados na população de pré-mutados com o quadro da FXTAS; e a segunda, que essas são manifestações pouco investigadas, sendo passíveis de serem identificadas apenas nos casos com comprometimento clínico geral mais grave. Por outro lado, se se considerar que as manifestações típicas FXTAS perfazem um conjunto de alterações neuromotoras e que a fala e a deglutição se enquadram dentre essas funções, é possível que alterações discretas ou até mesmo graves possam ser identificadas e, sendo elas discretas ou não, correspondem a um fenótipo.

Talvez tais sintomatologias possam ser identificadas somente em casos com alterações mais graves, desvalorizando uma sintomatologia inicial relacionada às alterações de fala e da deglutição.

PARTE 2 - Avaliação Complementar: membros de uma família com a síndrome do cromossomo X-Frágil

A seguir discuto algumas das habilidades avaliadas pelos testes separadamente, para fins didáticos.

Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas

Para complementar os achados sobre a linguagem oral e seus processos, utilizei outros testes, dentre eles os subtestes do ITPA nas crianças do Grupos I, III, IV e V, seguindo critérios de utilização recomendando pelos autores. Pela idade cronológica e mental do Grupo



II o ITPA não foi aplicado neste grupo. Para fins de comparação estatística o Grupo I de afetados foi comparado com o desempenho do Grupo I' (formado pelos indivíduos dos grupos III e IV).

Dados sobre recepção, associação e memória, envolvendo tanto processos auditivos como visuais, vieram acrescentar informações à avaliação das habilidades de comunicação e, além disso, mostrar objetivamente, por meio da análise estatística comparativa (Tabela 65), o desempenho de alguns indivíduos nos 4 grupos estudados (nos anexos 17 a 54 especifico quais indivíduos realizaram o teste e apresento o resultado completo do mesmo).

Para a análise dos resultados dos desempenhos dos indivíduos da amostra, nos 12 subtestes do Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas, os achados foram em tabelas (34 a 45) e as médias do desempenho foi apresentada para facilitar a visualização comparativa dos grupos.

Para os comentários sobre os resultados obtidos, utilizei dados gerais da literatura, referentes à síndrome do cromossomo X Frágil e as habilidades auditivas, visuais e de comunicação, visto que não foi encontrado na literatura compilada estudos utilizando o ITPA nesta condição.

Após a aplicação e contagem dos pontos em cada subteste, optei por apresentar no capítulo resultado e neste capítulo o desempenho relacionado ao escore escalar, que é conseguido em tabelas específicas a partir do escore bruto e permite comparação de desempenho entre os grupos, independente da idade cronológica.

O escore bruto é conseguido diretamente em cada subteste (somatório dos pontos). O escore escalar foi conseguido por meio de tabelas específicas, de acordo com idade cronológica, apresentadas no manual de utilização do teste. Para cada valor do escore bruto, existe um valor de escore escalar que leva em consideração a idade cronológica do indivíduo avaliado. Em função desta relação, é o valor mais importante para comparação do desempenho de cada indivíduo avaliado. Importante ressaltar que o valor médio esperado para os diferentes subtestes do ITPA no escore escalar é 36.

Os resultados do subteste do ITPA, relativos ao escore escalar, demonstraram que o desempenho dos indivíduos do Grupo I foi abaixo da idade cronológica para todos os



indivíduos e o desempenho deste grupo foi estatisticamente diferente e significante quando comparado com Grupo I', exceto no subteste associação auditiva, que nos parece que outros grupos com transtornos fonoaudiológicos também apresentaram dificuldade neste subteste (Tabela 65).

Como destaque nas tabelas 34 a 45 as médias de desempenho do Grupo I nos 12 subtestes sempre foi pior quando comparado aos grupos III, IV e V. O desempenho dos grupos III e IV também freqüentemente apresentaram médias abaixo do esperado quando comparado com desempenho esperado para idade cronológica. Exceto para recepção visual (Tabela 35) todos os outros desempenhos no escore escalar o Grupo V sempre apresentou melhor desempenho (médio), quando comparado aos outros grupos estudados.

Em nossa amostra, todos os pacientes do Grupo I apresentaram comprometimento nos subtestes do ITPA, o que podemos concluir o teste confirmou a clínica e foi sensível para analisar o desempenho dos grupos nas diferentes habilidades que ele avalia. Também posso destacar que o Grupo I, de indivíduos com a síndrome do cromossomo X Frágil apresenta dificuldade no processamento de informações auditivas e visuais e de expressão verbal, justificado talvez pelos importantes déficits atencionais e cognitivos desta população, referenciado na literatura recente compilada de Philofsky et al., 2004, Artigas-Pallarés, Brun-Gasca, 2004, Kau et al. 2004 e Kogan et al., 2004.

Peabody

O Teste de Vocabulário por Imagens – *Peabody* (TVIP) foi utilizado neste estudo para complementar os achados da linguagem oral, referentes à habilidade semântica receptiva, a fim de comparar quantitativamente o desempenho entre os indivíduos, considerando a idade cronológica e a idade mental.

O teste foi recomendado para todos os grupos, embora a sua aplicação não tenha sido realizada em 3/7 indivíduos do Grupo II, 1/4 do Grupo III, 2/7 do GIV e 9/22 n GV. Esses indivíduos não compareceram para complementação dos dados com esse teste.

A comparação estatística, nesse teste, foi realizada entre o Grupo I e o Grupo I', considerando que o Grupo I' foi formado por indivíduos a partir dos Grupos III e IV, com idade cronológica semelhante.



A análise foi efetuada a partir da pontuação-padrão obtida, o que permitiu verificar que os grupos foram estatisticamente diferentes com significância (Tabela 65), comprovando a dificuldade de vocabulário apontada pela avaliação clínica.

A comparação estatística entre Grupo II e Grupo II' não indicou diferenças estatísticas entre eles. A literatura não apresenta estudos sobre as habilidades de linguagem em mulheres com a pré-mutação. É importante lembrar que o TVIP é um teste simples e rápido de ser aplicado e que seu objetivo é a avaliação de noções básicas de vocabulário receptivo-auditivo que auxiliam no diagnóstico das dificuldades de vocabulário receptivo, porém não garantem a análise da compreensão de correlações semânticas.

Teste Token

O Teste Token permitiu que fosse avaliado o desempenho dos indivíduos, a partir da compreensão oral com níveis variados de complexidade. A aplicação do teste foi indicada principalmente para os indivíduos cuja faixa etária não pode ser contemplada com a aplicação do ITPA e para indivíduos adultos.

Muitos dos indivíduos do Grupo I evidenciaram dificuldades ainda na fase de averiguação de conceitos referentes a cor, forma e tamanho, que precedia a aplicação do teste (Tabela 65).

A Tabela 51 representa o desempenho dos indivíduos do GI, com a SXF, no Teste Token, salientando a dificuldade de compreensão oral variável e dependente do desempenho cognitivo. Frequentemente, os indivíduos do GI corresponderam à aplicação do teste até a fase 2, o que mostrou a dificuldade dos indivíduos com a SXF para compreender ordens verbais constituídas por apenas dois conceitos.

Nesse teste, destacou-se o indivíduo 7, com nível cognitivo normal e desempenho na média superior, capaz de compreender adequadamente a distinção entre dois conceitos e realizar as ações e relações entre os estímulos apresentados.

Nesse teste, foi possível identificar que os indivíduos do Grupo II apresentaram variabilidade no nível de compreensão oral, correlacionada também ao nível cognitivo. Dentre a variabilidade de desempenho, foi possível visualizar predominância para prejuízo de compreensão de grau moderado (4/7). Apenas 1 indivíduo apresentou compreensão oral na média superior, correspondente ao nível de desempenho cognitivo e lingüístico geral do indivíduo 5.



A análise comparativa entre Grupo I e Grupo II, no Teste Token, possibilitou visualizar que os grupos diferiram estatisticamente para a habilidade de compreensão oral avaliada pelo teste. A diferença entre os grupos pode ser constatada, na medida em que as ordens verbais crescentes requeriam a compreensão de diferentes variações morfológicas e sintáticas, principalmente a partir da quinta parte de aplicação do teste.

Nessa fase, a ordem verbal correspondia à apresentação de 4 comandos verbais distintos, o que requeria maior envolvimento dos mecanismos atencionais e de memória, para responder ao comando verbal.

Interessante notar que, muitas vezes, a resposta apresentada pelo indivíduo foi sugestiva de dificuldades de retenção da informação, para o cumprimento do segundo comando.

Teste de Desempenho Escolar (TDE)

O TDE foi proposto, neste estudo, para complementar os achados da avaliação fonoaudiológica clínica das habilidades acadêmicas. O TDE incluiu a avaliação de habilidades de leitura, escrita e aritmética, que, a partir do escore bruto obtido, foram classificadas segundo critério de escolaridade.

A avaliação com o uso de teste padronizado das habilidades acadêmicas foi prejudicada pelo alto índice de indivíduos analfabetos, o que conduziu à impossibilidade de análise estatística.

Na Tabela 56, está representado o desempenho dos indivíduos 6 e 7, com classificação inferior ao esperado para a escolaridade. Na Tabela 57, o desempenho dos indivíduos 5 e 6 possibilitou mostrar que, na condição de pré-mutação, as dificuldades nas habilidades acadêmicas podem ou não estar presentes (LACHIEWICZ et al., 2006), em que se constata que o indivíduo 5 demonstrou nível comparável à escolaridade, enquanto que o indivíduo 6 apresentou nível inferior.

É importante destacar que, tanto para os indivíduos do Grupo I, quanto do Grupo II, o desempenho nas habilidades acadêmicas foi relacionado ao nível cognitivo.



CONCLUSÕES

A partir da análise crítica dos resultados obtidos sobre os achados da comunicação nos membros da família de afetados com a SXF e a comparação desses dados intrafamiliar e com aqueles da literatura pertinente, pude concluir que:

- Alterações fonoaudiológicas estavam presentes em todos indivíduos com a síndrome do X-Frágil, com variabilidade de comprometimento entre os indivíduos;

- Os indivíduos afetados com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) apresentaram alterações da linguagem, fala e habilidades acadêmicas mais graves e significativas quando comparados aos indivíduos da família FMR1 normais (Grupos III, IV, V e I'), mesmo na presença de prejuízo cognitivo (Grupo III);

- As alterações da fala, principalmente imprecisão articulatória, fluência e velocidade aumentada foram características peculiares nos indivíduos afetados com a síndrome (Grupo I). Alterações na pragmática associada as alterações da fala parecem peculiares neste grupo;

- O desempenho nos subtestes do Teste de Illinois de Habilidades Psicolinguísticas mostrou-se muito mais comprometido nos indivíduos com a síndrome do X-Frágil (Grupo I) do que nos outros membros da família não afetados pelo FMR1, apesar do grupo III apresentar prejuízo cognitivo;

- O desempenho na compreensão oral, evidenciado pelo Teste Token de mulheres com a pré-mutação (Grupo II) evidenciou comprometimento, quando comparadas a outras mulheres da mesma família, com características semelhantes (Grupo II'), denotando a importância de estudos complementares neste grupo;

- Comprometimento fonoaudiológico, principalmente relacionado às habilidades acadêmicas, foi constatado em vários membros da família, na presença de alteração cognitiva (Grupo III), ou mesmo na presença de normalidade nos testes cognitivos (Grupo II e IV);

- Acreditamos que, de acordo com nossos resultados, ao avaliar membros de uma mesma família, antes da confirmação do diagnóstico genético devemos ter cautela na suspeição de indivíduos de uma mesma família onde a SXF já tenha sido diagnosticada, pois apesar de consistentes, os achados clínicos estudados não são exclusivos dos portadores da SXF.



REFERÊNCIAS

1. ABBEDUTO, L.; HAGERMAN, R. Language and communication in fragile X syndrome. **Ment. Retard. Dev. Disabil. Res. Rev.**, New York, v.3, p.313-322, 1997.
2. ABBEDUTO, L. et al. Receptive language skills of adolescents and young adults with down or fragile X syndrome. **Am. J. Ment. Retard.**, Washington, v.108, n.3, p.149-160, May 2003.
3. ADINOLFI, S. et al. Dissecting FMR1, the protein responsible for the fragile X syndrome, in its structural and functional domains. **RNA**, New York, v.5, n.9, p.1248-1258, Sept. 1999.
4. ALLINGHAM-HAWKINS, D. J. et al. Fragile X premutation is a significant risk factor for premature ovarian failure: the international collaborative POF in fragile X study -preliminary data. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.83, n.4, p. 322-325, Apr. 1999.
5. ARTIGAS-PALLARES, J., BRUN-GASCA, C. ¿Se puede atribuir el fenotipo conductual del síndrome X frágil al retraso mental y al trastorno por déficit de atención/hiperactividad? **Rev. Neurol.**, Barcelona, v.38, n.1, p.7-11, Jan. 2004
6. ASK Banner. **VassarStats**. Disponível em: <https://secure.vassar.edu/askbanner/empdir.html>. Acesso em: 14 mar. 2006.
7. BAILEY JUNIOR, D. B., HATTON, D. D., SKINNER, M. Early developmental trajectories of males with fragile X syndrome. **Am. J. Ment. Retard.**, Washington, v.103, n.1, p.29-39, July 1998.
8. BELL, M.V. et al. Physical mapping across the fragile X: hypermethylation and clinical expression of the fragile X syndrome. **Cell**, Cambridge, v.64, n.4, p.861-866, Feb. 1991.
9. BELSER, R. C.; SUDHALTER, V. Conversational characteristics of children with fragile X syndrome: repetitive speech. **Am. J. Ment. Retard.**, Washington, v.106, n.1, p.28-38, Jan. 2001.
10. BERRY-KRAVIS, E.; SKLENA, P. Demonstration of abnormal cyclic AMP production in platelets from patients with fragile x syndrome. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.45, n.1, p.81-87, Jan. 1993.
11. BERRY-KRAVIS, E. et al. Understanding fragile x syndrome. **Curr. Paediatr.**, Nottingham, v.12, n.4, p.316-324, Aug. 2002
12. BLOCK, S. S. et al. Cognitive and visual processing skills and their relationship to mutation size in full and premutation female fragile X carriers. **Optom. Vis. Sci.**, Baltimore, v.77, n.11, p.592-599, Nov. 2000.



13. BOGOSSIAN, M. A. D. S. **Estudo preliminar sobre a bateria ITPA.**: Illinois Test of Psycholinguistic Abilities. 1975. 248p. Dissertação (Mestrado em Psicologia) - Pontifícia Universidade Católica do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro.
14. BOGOSSIAN, M.A.D.S. **Uma visão geral do I.T.P.A.**: Illinois Test of Psycholinguistic Abilities. J. Bras. Reabil. Vocal, Rio de Janeiro, v.1, n.1, p.8-10, 1979.
15. BOGOSSIAN, M. A. D. S.; SANTOS, M. J. **Manual do examinador**: teste de habilidades psicolinguísticas. Rio de Janeiro: EMPSI, 1977. 89p.
16. BORGHGRAEF, M. et al. Fragile (x) syndrome: a study of the psychological profile in 23 prepubertal patients. **Clin. Genet.**, Copenhagen, v.32, n.3, p.179-186, Sept. 1987.
17. BOWEN, P.; BIEDERMAN, B.; SWALLOW, K. A. The X-linked syndrome of macroorchidism and mental retardation: further observations. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.2, n.4, p.409-414, 1978.
18. BRASIL. Conselho Nacional de Saúde. **Diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos**: resolução 196/96. Brasília: Conselho Nacional de Saúde, 1996. 8p.
19. BROOKWELL, R.; TURNER, G. High resolution banding and the locus of the Xq fragile site. **Hum. Genet.**, Berlin, v.63, n.1, p.77, 1983.
20. BRUNBERG, J. A. et al. Fragile X premutation carriers: characteristic MR imaging findings of adult male patients with progressive cerebellar and cognitive dysfunction. **AJNR Am. J. Neuroradiol.**, Baltimore, v.23, n.10, p.1757-1766, Nov./Dec. 2002.
21. BURGEMEISTER, B. B.; BLUM, L. H.; LORGE, I. **Columbia mental maturity scale**. San Antonio: The Psychological Corporation, 1972
22. CANTÚ, J. M. et al. Inherited congenital normofunctional testicular hyperplasia and mental deficiency. **Hum. Genet.**, Berlin, v.33, n.1, p.23-33, July 1976.
23. CANTÚ, J. M. et al. Inherited congenital normofunctional testicular hyperplasia and mental deficiency: a corroborative study. **Hum. Genet.**, Berlin, v. 41, n.3, p.331-339, Apr. 1978.
24. CAPOVILLA, F. C.; CAPOVILLA, A. G. S. Desenvolvimento lingüístico na criança dos dois aos seis anos: tradução e standartização do Peabody Picture Vocabulary Test de Dunn & Dunn, e da Language Development Survey de Rescorla. **Ciên. Cogn.**, São Paulo, v.1, n.1, p.353-380, 1997.
25. CAPOVILLA, F. C. et al. O desenvolvimento do vocabulário receptivo-auditivo da pré-escola à oitava série: normalização fluminense baseada em aplicação coletiva do Peabody Picture Vocabulary Test. **Ciên. Cogn.**, São Paulo, v.1, n.1, p.381-440, 1997.

26. CARAKUSHANSKY, G. **Doenças genéticas em pediatria**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2001. 503p.
27. CORNISH, K. M.; MUNIR, F.; CROSS, G. Differential impact of the FMR-1 full mutation on memory and attention functioning: a neuropsychological perspective. **J. Cogn. Neurosci.**, Cambridge, v.13, n.1, p.144-150, Jan. 2001.
28. CORNISH, K. M.; MUNIR, F.; CROSS, G. The nature of the spatial deficit in young females with Fragile-X syndrome: a neuropsychological and molecular perspective. **Neuropsychologia**, Oxford, v.36, n.11, p.1239-1246, Nov. 1998.
29. CORNISH, K.; SUDHALTER, V.; TURK, J. Attention and language in fragile X. **Ment. Retard. Dev. Disabil. Res. Rev.**, New York, v.10, n.1, p.11-16, 2004.
30. CORNISH, K. et al. The emerging fragile X premutation phenotype: evidence from the domain of social cognition. **Brain Cogn.**, New York, v.57, n.1, p.53-60, Feb. 2005.
31. CORONEL Macedo. **Wikipédia, a enciclopédia livre, 2006**. Disponível em: http://pt.wikipedia.org/wiki/Coronel_Macedo. Acesso em: 14 jul. 2006.
32. DE RENZI, E.; VIGNOLO, L. A. The token test: a sensitive test to detect receptive disturbances in aphasics. **Brain**, Oxford, v.85, p.665-678, Dec. 1962.
33. DE VRIES, B. B. A. et al. The fragile X syndrome. **J. Med. Genet.**, London, v.35, n.7, p.579-589, July 1998.
34. DUNN, L. M. et al. **Test de vocabulário em imagens Peabody**: adaptação hispanoamericana. Circle Pines: American Guidance Service, 1986. 68p.
35. EBERHART, D. E. et al. The fragile X mental retardation protein is a ribonucleoprotein containing both nuclear localization and nuclear export signals. **Hum. Mol. Genet.**, Oxford, v.5, n.8, p.1083-1091, Aug. 1996.
36. ESCALANTE, J. A.; GRUNSPUN, H.; FROTA-PESSOA, O. Severe sex-linked mental retardation. **J. Genet. Hum.**, Genève, v.19, n.2, p.137-140, June 1971.
37. FERRANDO LUCAS, M. T.; BANUS GOMEZ, P.; LOPEZ PEREZ, G. Aspectos cognitivos y del language en niños con síndrome x frágil. **Rev. Neurol.**, Barcelona, v.36, p.137-142, Feb. 2003. /Supplement 1/.
38. FERRANDO LUCAS, M. T.; BANUS GOMEZ, P.; LOPEZ PEREZ, G. Aspectos cognitivos en niñas con síndrome x frágil. **Rev. Neurol.**, Barcelona, v.38, p.53-57, Feb. 2004. /Supplement 1/.
39. FERREIRA, G. C.; LAMONICA, D. A. Caracterização da linguagem em indivíduos com a síndrome do cromossomo X Frágil: artigo de revisão. **Pró-fono.**, São Paulo, v.17, n.1, p.111-120, Jan-Apr. 2005.

40. FERRIER, L. J. et al. Conversational skills of individuals with fragile-X syndrome: a comparison with autism and Down syndrome. **Dev. Med. Child. Neurol.**, London, v.33, n.9, p.776-788, Sept. 1991.
41. FISCH, G. S. Cognitive-behavioral profiles of females with the fragile X mutation. **Am. J. Med. Genet. A**, Hoboken, v.140, n.7, p.673-677, Apr. 2006.
42. FISCH, G. S. What is associated with the fragile X syndrome ? **Am. J. Med. Genet.**, v.48, n.2, p.112-121, July 1993.
43. FISCH, G. S. et al. Longitudinal changes in cognitive and adaptive behavior in fragile X females: a prospective multicenter analysis. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.83, n.4, p.308-312, Apr. 1999.
44. FISHER, R. A. On the mathematical foundations of theoretical statistics. *Philos Transact Royal Soc. A*, London, v.222, p.309-368, 1922. Disponível: <http://digital.library.adelaide.edu.au/coll/special/fisher/18pt1.pdf>. Acesso em: 14 mar. 2006.
45. FRANKE, P. et al. Fragile-X carrier females: evidence for a distinct psychopathological phenotype? **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.64, n.2, p.334-339, Aug. 1996.
46. FRYNS, J. P. X-linked mental retardation and the fragile X chromosome: a clinical approach. In: DAVIES, K. E. (ed.) **The fragile X syndrome**. Oxford: Oxford University Press, 1989. p. 1-39.
47. GARDNER, R. J. M.; SUTHERLAND, G. R. **Chromosome abnormalities and genetic counseling**. 3. ed. New York : Oxford University Press, 2004. p.218-232.
48. GIACHETI, C. M. **Achados fonoaudiológicos em indivíduos com a síndrome do cromossomo X frágil**. 1992. 107p. Dissertação (Mestrado em Distúrbios da Comunicação)- Escola Paulista de Medicina, São Paulo.
49. GIACHETI, C. M. **Displasia fronto nasal: achados da linguagem oral em indivíduos com e sem anomalias estruturais do corpo caloso**. 1996. 334p. Tese (Doutorado em Distúrbios da Comunicação)- Universidade Federal de São Paulo, Escola Paulista de Medicina, São Paulo.
50. GIACHETI, C. M. et al. Achados da avaliação fonoaudiológica clínica e complementar na síndrome do cromossomo X-frágil: descrição de caso. In: **CONGRESSO DE BRASILEIRO DE FONOAUDIOLOGIA, 10.; ENCONTRO MINEIRO DE FONOAUDIOLOGIA, 2.**, 2002 Belo Horizonte. **Anais...** São Paulo: Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia, 2002.
51. GIRAUD, F. et al. Constitutional chromosomal breakage. **Hum. Genet.**, Berlin, v.34, n.2, p.125-136, Oct. 1976.

52. GRECO, C. M. et al. Neuronal intranuclear inclusions in a new cerebellar tremor/ataxia syndrome among fragile X carriers. **Brain**, Oxford, v.125, pt. 8, p.1760-1771, Aug. 2002.
53. HADDAD, L. A. et al. PCR based test suitable for screening for fragile X syndrome among mentally retarded males. **Hum. Genet.**, Berlin, v.97, n.6, p.808-812, June 1996.
54. HAGERMAN, R. J. Fragile X syndrome. In: HAGERMAN, R. J. **Neurodevelopmental disorders: diagnosis and treatment**. New York: Oxford University Press, 1999. p.61-132.
55. HAGERMAN, P. J.; HAGERMAN, R. J. The fragile-X premutation: a maturing perspective. **Am. J. Hum. Genet.**, Hoboken, v. 74, n. 5, p.805-816, May 2004.
56. HAGERMAN, R. J.; AMIRI, K.; CRONISTER, A. Fragile X checklist. **Am. J. Hum. Genet.**, Hoboken, v.38, n.2/3, p.283-287, Feb./Mar. 1991.
57. HAGERMAN, P. J.; GRECO, C. M.; HAGERMAN, R. J. A cerebellar tremor/ataxia syndrome among fragile X premutation carriers. **Cytogenet. Genome Res.**, Basel, v.100, n.1/4, p.206-212, 2003.
58. HAGERMAN, R. J. et al. Consideration of connective tissue dysfunction in the fragile X syndrome. **Am. J. Hum. Genet.**, Hoboken, v.17, n.1, p.111-121, Jan. 1984.
59. HAGERMAN, R. J. et al. Fragile-X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS) in females with the FMR1 premutation. **Am. J. Hum. Genet.**, Hoboken, v. 74, n. 5, p.1051-1056, May 2004.
60. HANSON, D. M.; JACKSON, A. W.; HAGERMAN, R. J. Speech disturbances (cluttering) in mildly impaired males with the Martin-Bell/fragile X syndrome. **Am. J. Hum. Genet.**, Hoboken, v.23, n.1/2, p.195-206, Jan./Feb. 1986.
61. HARVEY, J.; JUDGE, C.; WIENER, S. Familial X-linked mental retardation with an X chromosome abnormality. **J. Med. Genet.**, London, v.14, n.1, p.46-50, Feb. 1977.
62. HOWARD-PEEBLES, P. N.; STODDARD, G. R.; MIMS, M. G. Familial X-linked mental retardation, verbal disability, and marker X chromosomes. **Am. J. Hum. Genet.**, Hoboken, v.31, n.2, p.214-222, Mar. 1979.
63. HULL, C.; HAGERMAN, R. J. A study of the physical, behavioral and medical phenotype, including anthropometric measures of females with the fragile X syndrome. **Am. J. Dis. Child.**, Chicago, v.147, n.11, p.1236-1241, Nov. 1993.
64. JOHNSTON, C. et al. Neurobehavioral phenotype in carriers of the fragile X premutation. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.103, n.4, p.314-319, Nov. 2001.
65. KAU, A. S. et al. Social behavior profile in young males with fragile X syndrome: characteristics and specificity. **Am. J. Med. Genet A**, Hoboken, v.126, n.1, p.9-17, Apr. 2004.

66. KAUFMANN, W.E. et al. Autism spectrum disorder in fragile X syndrome: communication, social interaction, and specific behaviors. **Am. J. Med. Genet A**, Hoboken, v.129, n.3, p.225-234, Sept. 2004.
67. KIELINEN, M. et al. Associated medical disorders and disabilities in children with autistic disorder: a population-based study. **Autism**, London, v.8, n.1, p.49-60, Mar. 2004.
68. KIRK, S. A.; MCCARTHY, J. J. The Illinois Test of Psycholinguistic Abilities: an approach to differential diagnosis. **Am. J. Ment. Defic.**, Albany, v.66, p.399-412, Nov. 1961.
69. KIRK, S. A.; MCCARTHY, J. J.; KIRK, W. D. **The Illinois Test of Psycholinguistic Abilities**. Urbana: University of Illinois, 1968. 136p.
70. KOGAN, C. S. et al. Differential impact of the FMR1 gene on visual processing in fragile X syndrome. **Brain**, Oxford, v.127, pt 3, p.591-601, Mar. 2004.
71. LACHIEWICZ, A. M.; DAWSON, D.V.; SPIRIDIGLIOZZI, G. A. Physical characteristics of young boys with fragile X syndrome: reasons for difficulties in making a diagnosis in young males. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.92, n.4, p.229-236, June 2000.
72. LACHIEWICZ, A. M. et al. Arithmetic difficulties in females with the fragile X premutation. **Am. J. Med. Genet A**, Hoboken, v.140, n.7, p.665-672, Apr. 2006.
73. LACHIEWICZ, A. M. et al. Association of Robin sequence with the fragile X syndrome. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.41, n.3, p.275-278, Dec. 1991.
74. LARGO, R. H.; SCHINZEL, A. Developmental and behavioral disturbances in 13 boys with fragile X syndrome. **Eur. J. Pediatr.**, Berlin, v.143, n.4, p.269-275, Mar. 1985.
75. LEVY, Y. et al. Language in boys with fragile x syndrome. **J. Child. Lang.**, London, v.33, n.1, p.125-144, Feb. 2006.
76. LEWIS, P. et al. Cognitive, language and social-cognitive skills of individuals with fragile X syndrome with and without autism. **J. Intellect Disabil. Res.**, Oxford, v. 50, pt.7, p.532-545, July 2006.
77. LIGHTBODY, A. A.; HALL, S. S.; REISS, A. L. Chronological age, but not FMRP levels, predicts neuropsychological performance in girls with fragile X syndrome. **Am. J. Med. Genet. B Neuropsychiatr. Genet.**, Hoboken, v.141, n.5, p.468-472, July 2006.
78. LUBS, H. A. A marker x chromosome. **Am. J. Hum. Genet.**, Hoboken, v.21, n.3, p.231-244, May 1969.

79. MADISON, L. S.; GEORGE, C.; MOESCHLER, J. B. Cognitive functioning in the fragile-X syndrome: a study of intellectual, memory and communication skills. **J. Ment. Defic. Res.**, v.30, pt.2, p.129-148, June 1986.
80. MANN, H. B.; WHITNEY, D. R. On a test of whether one of 2 random variables is stochastically larger than the other. **Ann. Math. Stat.**, Ann Arbor, v.18, p.50-60, 1947.
81. MARTIN, J.; BELL, J. A pedigree of mental defect showing sex-linkage. **Arch. Neurol. Psychiatry**, Chicago, v.6, p.154-157, 1943.
82. MAZZOCCO, M. M. et al. Language use in females with fragile X or Turner syndrome during brief initial social interactions. **J. Dev. Behav. Pediatr.**, Baltimore, v.27, n.4, p.319-328, Aug. 2006.
83. MEDVED, M. I.; BROCKMEIER, J. Making sense of traumatic experiences: telling your life with fragile X syndrome. **Qual. Health Res.**, Newbury Park, v.14, n.6, p.741-759, July 2004.
84. MERENSTEIN, S. A. et al. Molecular-clinical correlations in males with an expanded FMR1 mutation. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.64, n.2, p.388-394, Aug. 1996.
85. MINGRONI-NETTO, R. C.; HADDAD, L. A.; VIANNA-MORGANTE, A. M. The number of CGG repeats of the FMR1 locus in premutated and fully mutated heterozygotes and their offspring: implications for the origin of mosaicism. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken v.64, n.2, p.270-273, Aug. 1996.
86. MUNIR, F.; CORNISH, K. M.; WILDING, J. Nature of the working memory deficit in fragile-X syndrome. **Brain Cogn.**, New York, v.44, n.3, p.387-401, Dec. 2000.
87. MYERS, G. F. et al. No widespread psychological effect of the fragile X premutation in childhood: evidence from a preliminary controlled study. **J. Dev. Behav. Pediatr.**, Baltimore, v.22, n.6, p.353-359, Dec. 2001.
88. OBERLÉ, I. et al. Instability of a 550 base pair DNA segment and abnormal methylation in fragile X syndrome. **Science**, Washington, v.252, n. 5010, p.1097-1102, May 1991.
89. OOSTRA, B. A. et al. Guidelines for the diagnosis of fragile X syndrome: National Fragile X Foundation. **J. Med. Genet.**, London, v.30, n.5, p.410-413, May 1993.
90. OPTIZ, J. M.; WESTPHAL, J. M.; DANIEL, A. Discovery of a connective tissue dysplasia in the Martin-Bell syndrome. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.17, n.1, p.101-109, Jan. 1984.
91. OSGOOD, C. E. **A behavioristic analysis of perception and language as cognitive phenomena: contemporary approaches to cognition.** Cambridge: Harvard University, 1957. p.75-118.



92. PAUL, R. et al. A comparison of language characteristics of mentally retarded adults with fragile X syndrome and those with nonspecific mental retardation and autism. **J. Autism Dev. Disord.**, New York, v.17, n.4, p.457-468, Dec. 1987.
93. PHILOFSKY A. et al. Linguistic and cognitive functioning and autism symptoms in young children with fragile X syndrome. **Am. J. Ment. Retard.**, Washington, v.109, n.3, p.208-218, May 2004.
94. PLOMIN, R. et al. **Behavioral genetics**. 4. ed. New York: Worth, 2001. 449p.
95. PORTO, C.; GENTA, M. B. Psicodiagnóstico (testes psicológicos). In: DIAMENT, A.; CIPEL, S. **Neurologia infantil**. 3. ed. São Paulo: Ateneu, 1996. p 75-82.
96. POZDNYAKOVA, I.; REGAN, L. New insights into fragile X syndrome: relating genotype to phenotype at the molecular level. **FEBS J.**, Oxford, v.272, n.3, p.872-878, Feb. 2005.
97. PROUTY, L. A. et al. Fragile X syndrome: growth: development, and intellectual function. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.30, n.1/2, p.123-142, May/June 1988.
98. RAVEN, J. C. **Matrizes progressivas: escala geral**. Tradução de F. CAMPOS. Rio de Janeiro: CEPA, 1977. Tradução de: Guide to using progressives matrices
99. REISS A. L.; DANT, C. C. The behavioral neurogenetics of fragile X syndrome: analyzing gene-brain-behavior relationships in child developmental psychopathologies. **Dev. Psychopathol.**, New York, v.15, n.4, p.927-968, Fall 2003.
100. REISS, A. L. et al. Neurobehavioral effects of the fragile X premutation in adult women: a controlled study. **Am. J. Hum. Genet.**, Hoboken, v.52, n.5, p.884-894, May 1993.
101. RIDDLE, J. E. et al. Phenotypic involvement in females with the FMR1 gene mutation. **Am. J. Ment. Retard.**, Washington, v.102, n.6, p.590-601, May 1998.
102. ROBERTS, J. E.; MIRRETT, P.; BURCHINAL, M. Receptive and expressive communication development of young males with fragile X syndrome. **Am. J. Ment. Retard.**, Washington, v.106, n.3, p.216-230, May 2001.
103. ROBERTS, J. et al. Academic skills of boys with fragile X syndrome: profiles and predictors. **Am. J. Ment. Retard.**, Washington, v.110, n.2, p.107-120, Mar. 2005.
104. ROBERTS, J. et al. A comparison of phonological skills of boys with fragile X syndrome and Down syndrome. **J. Speech Lang. Hear. Res.**, Rockville, v.48, n.5, p.980-995, Oct. 2005.
105. RODRIGUEIRO, D. **A síndrome do cromossomo X frágil: análise intrafamiliar das características clínicas, psicológicas, fonoaudiológicas e moleculares**. 2006. 132p. Tese (Doutorado em Ciências – Genética) – Faculdade de Medicina, Universidade Estadual Paulista, Botucatu.



106. ROGERS, S. J.; WEHNER, D. E.; HAGERMAN, R. The behavioral phenotype in fragile X: symptoms of autism in very young children with fragile X syndrome, idiopathic autism, and other developmental disorders. **J. Dev. Behav. Pediatr.**, Baltimore, v.22, n.6, p.409-417, Dec. 2001.
107. ROSENBERG, C. **A síndrome do cromossomo X frágil: estudo de heterozigotos e aconselhamento genético.** 1988. 159p. Tese (Doutorado em Ciências) –Instituto de Biociências, Universidade de São Paulo, São Paulo.
108. RUGGIERI, V. L.; ARBERAS, C. L. Fenotipos conductuales: patrones neuropsicológicos biológicamente determinados. **Rev. Neurol.**, Barcelona, v.37, n.3, p.239-253, Aug. 2003.
109. RUSSELL, A. A syndrome of intra-uterine-dwarfism recognizable at birth with cranio-facial dysostosis, disproportionate short arms, and other anomalies (5 examples). **Proc. R. Soc. Méd.**, London, v.47, p.1040-1044, 1954.
110. SAETA, B. R. P.; SOTO, S.N. Testes psicológicos na infância e na adolescência. In: ASSUNÇÃO JUNIOR, F. **Psiquiatria da infância e da adolescência.** São Paulo: Maltese, 1994. p 89-99.
111. SAMBROOK, J.; FRITSCH, E. F.; MANIATIS, T. **Molecular cloning: a laboratory manual.** 2. ed. Plainview: Cold Spring Harbor Laboratory, 1989. 3v.
112. SANTOS, M. J. **Adaptação e avaliação de três subtestes do Illinois Test of Psycholinguistic Abilities.** 1977. 117p. Dissertação (Mestrado em Letras) - Pontifícia Universidade Católica do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro.
113. SARIMSKI, K. [Observations of play and verbal behavior of boys with fragile X syndrome in early childhood]. **Z. Kinder. Jugendpsychiatr. Psychother.**, Bern, v.27, n.3, p.175-181, Aug 1999.
114. SCULLY, C. Fragile X (Martin Bell) syndrome. **Dent. Update**, London, v.29, n.4, p.196-198, May 2002.
115. SHERMAN, S. L. et al. The marker (X) syndrome: a cytogenetic and genetic analyses. **Ann. Hum. Genet.**, London, v.48, pt.1, p.21-37, Jan. 1984.
116. SHINAHARA, K. et al. Single-strand conformation polymorphism analysis of the FMR1 gene in autistic and mentally retarded children in Japan. **J. Med. Invest.**, Tokushima, v.51, n.1/2, p.52-58, Feb. 2004.
117. SKINNER, D.; SPARKMAN, K. L.; BAILEY JUNIOR, D. B. Screening for fragile X syndrome: parent attitudes and perspectives. **Genet. Med.**, Baltimore, v.5, n.5, p.378-384, Sept./Oct. 2003.
118. SLANEY, S. F. et al. DNA testing for fragile X syndrome in schools for learning difficulties. **Arch. Dis. Child.**, London, v.72, n.1, p.33-37, Jan. 1995.



119. SOBESKY, W. E.; HULL, C. E.; HAGERMAN, R. J. Symptoms of schizotypal personality disorder in fragile X women. **J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry**, Baltimore, v.33, n.2, p.247-255, Feb. 1994.
120. SOBESKY, W. E. et al. Molecular / clinical correlations in females with fragile X. In: HAGERMAN, R. J.; CRONISTER, A. **Fragile X syndrome: diagnosis, treatment and research**. 2. ed. Baltimore: Johns Hopkins University. Press, 1996. p 3-87.
121. SPINELLI, M. et al. Word-finding difficulties, verbal paraphasias, and verbal dyspraxia in ten individuals with fragile X syndrome. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.60, n.1, p. 39-43, Feb. 1995.
122. STEIN, L. M. **TDE - teste de desempenho escolar: manual para aplicação e interpretação**. São Paulo: Casa do Psicólogo, 1994. 60p.
123. STEYAERT, J. et al. A distinct neurocognitive phenotype in female fragile-X premutation carriers assessed with visual attention tasks. **Am J Med Genet A**, Hoboken, v.116, n.1, p.44-51, Jan. 2003.
124. STEYAERT, J. et al. Molecular-intelligence correlations in young fragile X males with a mild CGG repeat expansion in the FMR1 gene. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.64,n.2, p.274-277, Aug. 1996.
125. SUDHALTER, V.; BELSER, R. C. Conversational characteristics of children with fragile X syndrome: tangential language. **Am. J. Ment. Retard.**, Washington, v.106, n.5, p.389-400, Sept. 2001.
126. SUDHALTER, V.; MARANION, M.; BROOKS, P. Expressive semantic deficit in the productive language of males with fragile X syndrome. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.43, n.1/2, p.65-71, May 1992.
127. SUDHALTER, V.; SCARBOROUGH, H. S.; COHEN, I. L. Syntactic delay and pragmatic deviance in the language of fragile X males. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.38, n2/3, p.493-497, Feb./Mar. 1991.
128. SUTHERLAND, G. R. Marker X chromosome and mental retardation. **N. Engl. J. Med.**, Boston, v.296, n.24, p.1415, June 1977.
129. SUTHERLAND, G. R.; HECHT, F. **Fragile sites on human chromosomes**. New York: Oxford University Press, 1985. 280p.
130. TASSONE, F. et al. Elevated levels of FMR1 mRNA in carrier males: a new mechanism of involvement in the fragile X syndrome. **Am. J. Hum. Genet.**, Hoboken, v.66, n.1, p.6-15, Jan. 2000.
131. TASSONE, F. et al. FMRP expression as a potential prognostic indicator in fragile x syndrome. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.84, n.3, p.250-261, May 1999.
132. TERRACIANO, A.; CHIURAZZI, P.; NERI, G. Fragile X syndrome. **Am. J. Med. Genet. C Semin. Med. Genet.**, Hoboken, v.137, n.1, p.32-37, Aug. 2005.

133. THOMPSON, N. M. et al. Neurobehavioral characteristic of CGG amplification status in fragile X females. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.54, n.4, p.378-383, Dec. 1994.
134. TOMMERUP, N. Cytogenetics of the fragile site at Xq27. In: DAVIES, K. E. **The fragile X syndrome**. Oxford: Oxford University Press, 1989. p.102-135.
135. TURNER, G.; TILL, R.; DANIEL, A. Marker X chromosomes, mental retardation and macro-orchidism. **N. Engl. J. Med.**, Boston, v.299, n.26, p.1472, Dec. 1978.
136. TURNER, G. et al. Prevalence of fragile X syndrome. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.64, n.1, p.196-197, July 1996.
137. TURNER, G. et al. X-linked mental retardation associated with macro-orchidism. **J. Med. Genet.**, London, v.12, n.4, p.367-371, Dec. 1975.
138. VERKERK, A. J. M. H. et al. Identification of a gene (FMR-1) containing a CGG coincident with a breakpoint cluster region exhibiting length variation in fragile X syndrome. **Cell**, Cambridge v.65, n.5, p.905-914, May 1991.
139. VIANNA-MORGANTE, A. M.; ARMANDO, I. S.; FROTA-PESSOA, O. Escalante syndrome and the marker X chromosome. **Am. J. Med. Genet.**, Hoboken, v.12, n.2, p.237-240, June 1982.
140. VILKMAN, E.; NIEMI, J.; IKONEN, U. Fragile X speech phonology in Finnish. **Brain Lang.**, New York, v.34, n.2, p.203-221, July 1988.
141. VINCENT, A. et al. Abnormal pattern detected in fragile-X patients by pulsed-field gel electrophoresis. **Nature**, London, v.349, n.6310, p.624-626, Feb. 1991.
142. WECHSLER, D. **Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC-III)**: manual. 3. ed. San Antonio: Psychological Corporation, 1991. 180p.
143. WEIL, P., NICK, E. **Teste de inteligência não verbal: INV**. Rio de Janeiro: CEPA, s.d.
144. WEILER, I. J. et al. Fragile X mental retardation protein is translated near synapses in response to neurotransmitter activation. **Proc. Natl. Acad. Sci.**, Washington, v.94, n.10, p.5395-5400, May 1997.
145. 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**. San Diego: Singular, 1994. p. 99-134.
146. WILCOXON, F. Individual comparisons by ranking methods. **Biometr. Bull.**, New York, v.1, p.80-83, 1945.
147. YONAMINE, S. M.; SILVA, A. A. Características da comunicação em indivíduos com a síndrome do x frágil. **Arq. Neuropsiquiatr.**, São Paulo, v.60, n.4, p.981-985, dez. 2002.



148. YU, S. et al. Fragile X genotype characterized by an unstable region of DNA. *Science*, Washington, v.252, n.5010, p.1179-1181, May 1991.



ANEXOS

SEÇÃO 1: AVALIAÇÃO GENÉTICA

ANEXO 1: Heredograma com destaque nos indivíduos que participaram do estudo fonoaudiológico.

ANEXO 2: Avaliação genética clínica dos indivíduos do sexo feminino ($n = 56$).

ANEXO 3: Avaliação genética clínica dos indivíduos do sexo masculino ($n = 42$).

SEÇÃO 2: CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA.

ANEXO 4: Indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), segundo a caracterização da amostra.

ANEXO 5: Mulheres com a pré-mutação (Grupo II), segundo a caracterização da amostra.

ANEXO 6: Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1 (Grupo III), prejuízo cognitivo e fonoaudiológico, segundo a caracterização da amostra.

ANEXO 7: Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), segundo a caracterização da amostra.

ANEXO 8: Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), segundo a caracterização da amostra.

ANEXO 9: Indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), segundo a caracterização da amostra.

ANEXO 10: Mulheres com a pré-mutação (Grupo II), segundo a caracterização da amostra.



ANEXO 11: Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), segundo a caracterização da amostra.

ANEXO 12: Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), segundo a caracterização da amostra.

ANEXO 13: Indivíduos com normalidade para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), segundo a caracterização da amostra.

SEÇÃO 4 – ASPECTOS ÉTICOS

ANEXO 14: Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa

ANEXO 15: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

SEÇÃO 5 -PROTOCOLO CLÍNICO

ANEXO 16: Protocolo utilizado para Avaliação Clínica no Centro de Estudos da Educação e Saúde-UNESP-Marília-SP.

SEÇÃO 6 - RESULTADOS DOS VALORES DOS ESCORES BRUTOS E ESCALARES, OBTIDOS E ESPERADOS E IDADES CRONOLÓGICAS E PSICOLINGÜÍSTICAS (GRUPO I, II, III, IV e V).

ANEXO 17: Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Auditiva".

ANEXO 18: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Auditiva".



ANEXO 19: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Auditiva".

ANEXO 20: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Auditiva".

ANEXO 21: Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Visual".

ANEXO 22: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Visual".

ANEXO 23: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Visual".

ANEXO 24: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Visual".

ANEXO 25: Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Memória Sequencial Visual".

ANEXO 26: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste " Memória Seqüencial Visual ".

ANEXO 27: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste " Memória Seqüencial Visual ".

ANEXO 28: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste " Memória Seqüencial Visual ".

ANEXO 29: Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Auditiva".

ANEXO 30: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste ""Associação Auditiva".

ANEXO 31: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Auditiva".

ANEXO 32: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Auditiva".



ANEXO 33: Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Memória Seqüencial Auditiva".

ANEXO 34: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste ""Memória Seqüencial Auditiva".

ANEXO 35: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste ""Memória Seqüencial Auditiva".

ANEXO 36: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste ""Memória Seqüencial Auditiva".

ANEXO 37: Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Visual".

ANEXO 38: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Visual".

ANEXO 39: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Visual".



ANEXO 40: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Visual".

ANEXO 41: Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Visual".

ANEXO 42: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Visual".

ANEXO 43: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Visual".

ANEXO 44: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Visual".

ANEXO 45: Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Verbal".

ANEXO 46: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Verbal".



- ANEXO 47:** Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Verbal".
- ANEXO 48:** Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Verbal".
- ANEXO 49:** Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Gramatical".
- ANEXO 50:** Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Gramatical".
- ANEXO 51:** Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Gramatical".
- ANEXO 52:** Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Gramatical".
- ANEXO 53:** Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Manual".
- ANEXO 54:** Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Manual".

ANEXO 55: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Manual".

ANEXO 56: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Manual".

ANEXO 57: Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Auditiva".

ANEXO 58: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Auditiva".

ANEXO 59: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Auditiva".

ANEXO 60: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1 cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Auditiva".

ANEXO 61: Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Combinação de Sons".

ANEXO 62: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Combinação de Sons".

ANEXO 63: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Combinação de Sons".

ANEXO 64: Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Combinação de Sons".

SEÇÃO 7 –DIAGNÓSTICO FONOAUDIOLÓGICO

ANEXO 65: Diagnóstico Fonoaudiológico dos indivíduos do Grupo I.

ANEXO 66: Diagnóstico Fonoaudiológico dos indivíduos do Grupo II.

ANEXO 67: Diagnóstico Fonoaudiológico dos indivíduos do Grupo III.

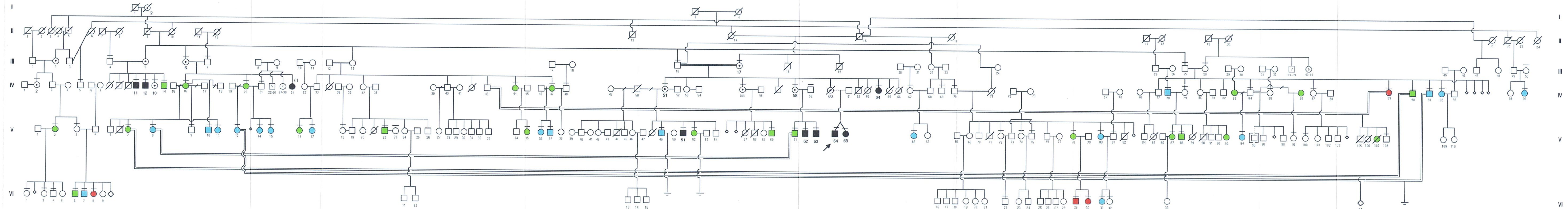
ANEXO 68: Diagnóstico Fonoaudiológico dos indivíduos do Grupo IV.



SEÇÃO 1 – AVALIAÇÃO GENÉTICA

ANEXO 1: Heredograma com destaque nos indivíduos que participaram do estudo
fonoaudiológico





LEGENDA

- ⊙ pré mutação no gene FMR1
- ⊙(+) síndrome de Down e mutação completa no gene FMR1
- ⊙ mutação completa no gene FMR1
- gene FMR1 normal
- ⊙ ⊕ portador(a) obrigatório de pré-mutação no gene FMR1

Complementação da legenda /casos estudados (Fonoaudiologia)

- Grupo I- indivíduos com síndrome do cromossomo X Frágil
- ⊙(+) Grupo I- indivíduo com síndrome do cromossomo X Frágil e síndrome de Down
- ⊙ Grupo II- mulheres com pré-mutação
- Grupo III- indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico
- Grupo IV - indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico
- Grupo V - indivíduos com avaliação genética normal para o FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais

ANEXO 2: Avaliação clínica dos indivíduos do sexo feminino avaliados por Rodrigues (2006).

Caso	Posição no heredograma	Frontal proeminente	Orelhas proeminentes	Palato ogival	Dígitos longos	Hiperextensibilidade das articulações
01	IV-51	-	+	-	-	+
04	III-17	+	+	-	-	-
06	IV-58	-	+	+	-	+
07	IV-64	-	-	+	+	+
08	IV-55	-	+	+	-	+
09	V-59	-	-	-	+	+
11	V-65	+	+	+	+	+
15	III-5	-	-	-	-	-
20	IV-13	+	-	+	-	+
22	III-28	-	+	-	-	+
23	IV-87	+	-	-	-	-
24	V-99	-	-	-	-	+
25	V-100	+	-	-	-	-
28	V-52	+	-	-	-	-
29	III-6	-	+	-	-	-
31	IV-16	-	-	-	-	-
32	IV-20	-	+	-	-	-
34	V-14	-	+	+	+	-
35	V-15	-	+	-	-	-
36	V-12	+	+	-	-	-
37	V-7	-	-	-	+	+/-
38	V-8	-	-	-	-	-
42	V-11	+/-	-	+	+	+
43	V-72	+	+	-	+/-	-
47	V-74	-	+	-	-	-
49	IV-92	+/-	+	-	+	+
51	V-16	-	-	-	-	+
52	V-17	-	-	+	-	+
55	IV-79	-	-	-	-	+
58	IV-85	+	-	-	-	-
61	V-94	+	-	-	-	+
62	V-87	+	-	-	+	-
64	III-13	-	+	-	+	+/-
65	IV-47	+	-	-	+	+
66	IV-44	+	-	-	-	-
70	V-36	-	+	-	+	+
73	IV-89	+	+	-	-	+
75	V-35	+/-	+	-	+	+
76	V-18	-	-	-	-	-
78	V-23	-	-	-	+	+
79	IV-67	+	+	-	-	-
85	V-80	-	-	-	-	+
86	VI-32	-	-	+	+	+
87	V-78	-	+	-	-	+
88	V-3	+	-	-	-	-
89	VI-9	+	+	-	-	+
90	V-2	+	-	-	-	-

(Continuação)

93	III-50	-	-	-	+	+
95	IV-2	+	+	-	-	-
97	IV-99	+	+	+	+	+
99	VI-30	+	+	-	+/-	+
100	V-66	-	+	+	+	+
101	VI-1	+	-	-	-	-
102	VI-3	-	-	-	+	+
105	VI-8	+	-	+	+	+
106	VI-31	+	-	+	+	+

Legenda: (+) presença do sinal - (-) ausência do sinal – (+/-) presença leve do sinal.

ANEXO 3: Avaliação clínica dos indivíduos do sexo masculino avaliados por Rodrigueiro (2006).

Caso	Posição no heredograma	Frontal proeminente	Orelhas proeminentes	Palato ogival	Dígitos longos	Hiperextensibilidade das articulações
02	V-51	+	+	+	+	+
03	V-54	-	-	+	+	-
05	III-16	+	+	+	+	+
10	V-61	-	-	+	-	+
12	V-62	+	+	+	+	+
13	V-63	-	-	+	-	-
14	IV-59	-	-	+	-	-
16	III-4	-	-	-	-	-
17	IV-11	-	-	+	-	-
18	IV-12	+	+	+	+	-
19	IV-14	-	-	-	-	+
21	III-27	-	+	-	-	-
26	IV-91	+	-	-	-	-
27	IV-90	+	+	+	-	+
30	III-7	-	+	-	-	-
39	V-9	+	-	-	-	-
40	V-10	+	+	-	-	-
41	V-49	-	+	+	-	+
44	IV-68	-	+	-	-	-
45	VI-22	-	+	+	+	+
46	V-75	-	+	-	-	-
48	VI-24	+	-	NA	-	-
53	IV-22	-	+	-	-	-
54	IV-78	-	-	-	-	-
56	V-88	+	-	-	+	-
57	IV-84	+	-	+	-	+
67	IV-33	+	+	-	+	-
68	IV-48	-	+	-	-	-

Legenda: (+) presença do sinal - (-) ausência do sinal – (+/-) presença leve do sinal - NA: não avaliado.

(Continuação)

Caso	Posição no heredograma	Frontal proeminente	Orelhas proeminentes	Palato ogival	Dígitos longos	Hiperextensibilidade das articulações
69	V-108	+	+	-	+	-
72	V-37	+	-	+/-	+	+
74	V-19	-	-	+	-	-
77	V-22	+	-	-	+	-
80	V-60	-	-	-	+	-
81	V-81	-	-	-	-	-
82	IV-5	-	+	-	-	-
83	IV-69	+	+	-	-	-
92	VI-4	+	+	-	-	-
96	IV-1	+	+	-	-	-
98	VI-29	+	+	-	-	+
103	VI-6	+	+	-	-	-
104	VI-7	+	-	+	+	+
107	V-64	+	+	+	+	+

Legenda: (+) presença do sinal - (-) ausência do sinal - (+/-) presença leve do sinal.

SEÇÃO 2: CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA.

ANEXO 4 – Indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), segundo a caracterização a amostra.

CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA (GRUPO I)				
INDIVÍDUOS		SEXO	IDADE CRONOLÓGICA NA AVALIAÇÃO	ESCOLARIDADE
1	B.C.O	M	16	Especial/APAE
2	D.S	F	20	Especial/APAE
3	E.G	M	26	Especial/APAE
4	G.O	F	9a 10m	Especial/APAE
5	I.A.S	F	24	Especial/APAE até 2002
6	J.B.S	M	19	Regular/8ª série
7	J.A.S	M	24	Regular/até 4ª série
8	L.S	M	15	Especial/APAE
9	M.S.O *	F	26	Especial/APAE

* FRAX + SD

ANEXO 5 – Mulheres com a Pré-Mutação (Grupo II), segundo a caracterização a amostra.

CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA (GRUPO II)				
INDIVÍDUOS		SEXO	IDADE CRONOLÓGICA NA AVALIAÇÃO	ESCOLARIDADE
1	A.C.C	F	38	Regular/2ª série
2	F.S	F	43	Regular/1ª série
3	L.S	F	70	Não freqüentou
4	M.L.S.R	F	52	Regular/2ª série
5	M.L.S	F	19	3º. Colegial completo
6	M.R.C	F	52	Até 3ª. Série
7	M.T.S	F	62	Não alfabetizada

ANEXO 6 – Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico, (Grupo III), segundo caracterização da amostra.

CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA (GRUPO III)				
INDIVÍDUOS		SEXO	IDADE CRONOLÓGICA NA AVALIAÇÃO	ESCOLARIDADE
1	J.F.F	F	7	Regular/1ª. Serie
2	J.J.F	M	9	Regular/4ª. Serie
3	M.M.S	F	33	Regular/Até 2ª série
4	R.F.L	F	7	Regular/1ª. Serie

ANEXO 7 – Indivíduos com com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), segundo a caracterização a amostra.

CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA (GRUPO IV)				
INDIVÍDUOS		SEXO	IDADE CRONOLÓGICA NA AVALIAÇÃO	ESCOLARIDADE
1	A.C.C	F	10	4ª. Serie
2	C.R.G	M	26	Até 5ª. Série
3	C.F.L	M	8	2ª. Série
4	E.A.C.M	M	12	4ª. Série
5	G.C	M	26	Até 5ª. Série
6	G.A.C	M	28	Até 3ª. Série
7	G.M.L	F	6	Pré-escola
8	J.A.C	F	16	2º. Colegial
9	L.A.C	F	9	4ª. Série
10	L.A.C	F	11	5ª. Serie

(Continuação)

CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA (GRUPO IV)				
INDIVÍDUOS		SEXO	IDADE CRONOLÓGICA NA AVALIAÇÃO	ESCOLARIDADE
11	L.F.C.R	M	10	4ª. Serie
12	M.T.L	F	14	Até 4ª. Série
13	M.C.L	F	10	4ª. Serie
14	M.C.L	F	30	Até 1ª. Serie
15	M.F.L	F	10	4ª. Serie
16	P.F.C	F	7	1ª. Serie
17	P.J.C.R	F	14	4ª. Série
18	R.V.L	F	15	6ª. Serie
19	V.L.C.L	F	42	Até 3ª. Série

ANEXO 8 – Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), segundo a caracterização a amostra.

CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA (GRUPO V)				
INDIVÍDUOS		SEXO	IDADE CRONOLÓGICA NA AVALIAÇÃO	ESCOLARIDADE
1	A.N.R	M	24	8ª série
2	A.L.C	F	22	3º. Colegial
3	A.C.L	F	20	3º. Colegial
4	A.F.S.M	F	38	Até 3ª. Serie
5	C.A.C	F	24	Não informado
6	C.A.L	M	9	2ª. Serie
7	D.A.C	F	24	3º colegial completo
8	E.A.C.L	F	39	Até 3ª série
9	I.A.C	F	32	Até 3ª. Serie
10	J.A.S	M	40	Não informado
11	J.C.C.L	M	21	Até 2º. Colegial
12	J.L.O	M	21	Até 8ª série
13	L.F.L	F	30	Até 4ª série
14	L.C.S	M	16	2º colegial
15	M.A.L	F	16	Até 5ª. Série
16	M.R.C	M	12	4ª. Serie
17	M.A.C.S	F	33	Até 4ª. Serie
18	M.G.L.F	F	22	Até 5ª série
19	N.A.C.S	M	16	6ª. Serie
20	R.G	F	25	Até 4ª série
21	S.C.S	F	15	2º colegial
22	S.M.C	F	30	Até 4ª série

ANEXO 9 – Indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I), segundo a idade cronológica e avaliação cognitiva.

CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA (GRUPO I)						
INDIVÍDUOS		I.C meses	QI total	I.M meses	I.M anos	Classificação do Desempenho
1	B.C.O	192	*	*	*	Deficiência inespecificada
2	D.S	240	*	*	*	Deficiência inespecificada
3	E.G	312	*	*	*	Deficiência inespecificada
4	G.O	118	75	88,5	7,4	Limítrofe
5	I.A.S	288	*	*	*	Deficiência inespecificada
6	J.B.S	228	100	228	19	Média
7	J.A.S	288	45	129,6	10,8	Deficiência severa
8	L.S	180	*	*	*	Deficiência inespecificada
9	M.S.O	312	*	*	*	Deficiência inespecificada

(*) Deficiência mental inespecificada porque não responderam aos testes padronizados de QI.

ANEXO 10 – Mulheres com pré-mutação (Grupo II), segundo a idade cronológica e avaliação cognitiva.

CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA (GRUPO II)						
INDIVÍDUOS		I.C meses	QI total	I.M meses	I.M anos	Classificação do Desempenho
1	A.C.C	456	96	420,2	33,6	Média
2	F.S	516	90	464,4	38,7	Média
3	L.S	840	80	672,0	67,2	Média Inferior
4	M.L.S.R	624	92	574,0	47,8	Média
5	M.L.S	228	92	209,7	17,4	Média
6	M.R.C	624	95	592,8	49,4	Média
7	M.T.S	744	80	595,2	49,6	Média inferior

ANEXO 11 – Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III), segundo a idade cronológica e avaliação cognitiva.

CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA (GRUPO III)						
INDIVÍDUOS		I.C meses	QI total	I.M meses	I.M anos	Classificação do Desempenho
1	J.F.F	84	61	51,2	4,2	Deficiência leve
2	J.J.F	198	41	81,1	6,7	Deficiência severa
3	M.M.S	396	34	134,6	11,2	Deficiência severa
4	R.F.L	84	66	55,4	4,6	Deficiência leve

ANEXO 12 – Indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV), segundo a idade cronológica e avaliação cognitiva.

CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA (GRUPO IV)						
INDIVÍDUOS		I.C meses	QI total	I.M meses	I.M anos	Classificação do Desempenho
1	A.C.C	120	78	93,6	7,8	Limítrofe
2	C.R.G	312	75	234	19,5	Limítrofe
3	C.F.L	96	72	68,1	5,7	Limítrofe
4	E.A.C.M	144	75	108	9,0	Limítrofe
5	G.C	312	113	352,5	29,3	Acima da média
6	G.A.C	336	104	349,4	29,1	Média
7	G.M.L	72	85	61,2	5,1	Média inferior
8	J.A.C	192	75	144	12,0	Limítrofe
9	L.A.C	108	78	84,2	7,0	Limítrofe
10	L.A.C	132	100	132	11,0	Média
11	L.F.C.R	120	81	97,2	8,1	Média inferior
12	M.T.L	168	100	168	14,0	Média
13	M.C.L	120	90	108	9,0	Média
14	M.C.L	108	75	81	6,7	Média
14	M.F.L	120	100	120	10,0	Média
15	P.F.C	84	80	67,2	5,6	Média inferior
16	P.J.C.R	168	89	149,5	12,4	Média inferior
17	R.V.L	180	106	190,8	15,9	Média
18	V.L.C.L	504	92	463,6	38,6	Média

ANEXO 13 – Indivíduos com com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V), segundo a idade cronológica e avaliação cognitiva.

CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA (GRUPO V)						
INDIVÍDUOS		I.C meses	QI total	I.M meses	I.M anos	Classificação do Desempenho
1	A.N.R	288	96	276,4	23,0	Média
2	A.L.C	264	104	274,5	22,8	Média
3	A.C.L	240	100	240	20,0	Média
4	A.F.S.M	456	92	419,5	34,9	Média
5	C.A.C	288	96	276,4	23,0	Média
6	C.A.L	108	83	89,6	7,4	Média inferior
7	D.A.C	288	100	288	24,0	Média
8	E.A.C.L	468	100	468	39,0	Média
9	I.A.C	384	92	353,2	29,4	Média
10	J.A.S	480	108	518,4	43,2	Média
11	J.C.C.L	252	100	252	21,0	Média
12	J.L.O	252	110	252	21,0	Acima da média
13	L.F.L	360	104	374,4	31,2	Média
14	M.C.L	108	75	81	6,7	Limítrofe
15	L.C.S	192	100	192	16,0	Média
16	M.A.L	192	100	192	16,0	Média
17	M.R.C	144	141	203,0	16,9	Acima da média
18	M.G.L.F	264	75	198	16,5	Limítrofe
19	N.A.C.S	192	100	192	16,0	Média
20	R.G	300	75	225	18,7	Limítrofe
21	S.C.S	180	112	201,6	16,8	Acima da média
22	S.M.C	360	113	406,8	33,9	Acima da média

SEÇÃO 4 – ASPECTOS ÉTICOS

ANEXO 14: Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa

ANEXO 15: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Eu, _____
 _____ portador (a) do RG _____ autorizo meu filho(a):
 _____ a participar da pesquisa
 intitulada "PERFIL FONOAUDIOLÓGICO DE INDIVÍDUOS COM A SÍNDROME DO
 CROMOSSOMO X FRÁGIL" a ser realizada no Serviço de Aconselhamento Genético do
 Instituto de Biociências da Unesp-Botucatu em parceria com Hospital de Anomalias
 Craniofaciais e Centro de Estudos da Educação e Saúde-Unesp-Marília. Para contribuir com
 o estudo desta síndrome autorizo a realização dos procedimentos propostos, que incluem:
 avaliação da linguagem na sua modalidade oral e escrita e da fala, aplicação de testes e
 avaliação de outros profissionais que se julgarem necessários para complementar o
 diagnóstico fonoaudiológico. Declaro conceber que os resultados desta pesquisa sejam
 divulgados para fins científicos em revistas e congressos especializados na área, incluindo o
 uso de imagens desde que a identidade do meu filho (a) seja preservada. Minha desistência
 desta pesquisa poderá ocorrer em qualquer momento do processo diagnóstico
 fonoaudiológico sem que meu filho (a) sofra qualquer prejuízo físico, mental ou no seu
 acompanhamento neste serviço e que receberei os resultados dos procedimentos aplicados
 sempre que requisitados por mim. Declaro ainda estar ciente de que a participação é
 voluntária e que fui devidamente orientado quanto aos objetivos e procedimentos desta
 pesquisa.

_____, _____ de _____ de _____.

Nome do responsável: _____

Assinatura do Responsável _____

 Célia Maria Giacheti





Unesp

UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA

FACULDADE DE FILOSOFIA E CIÊNCIAS

COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA

Fone: (0xx 14) 3402-1346

Fax: (0xx14) 3422-4797

www.marilia.unesp.br/cep

e-mail: cep@marilia.unesp.br

PARECER DO PROJETO Nº 1745/2005

IDENTIFICAÇÃO

1. Título do Projeto: Perfil fonoaudiológico de indivíduos com síndrome do cromossomo X Frágil
2. Pesquisador Responsável: Célia Maria Giacheti
3. Instituição do Pesquisador: Unesp - Marília
4. Apresentação ao CEP: em 16/05/2005
5. Apresentar relatório em: ao final da pesquisa

OBJETIVOS

Caracterizar o perfil fonoaudiológico, envolvendo as habilidades e dificuldades da linguagem oral, escrita, fala e processamento das informações auditivas e visuais dos membros de uma família com a síndrome do cromossomo X Frágil e correlacionar com os achados da avaliação genética clínica e laboratorial.

SUMÁRIO DO PROJETO

COMENTÁRIOS DO RELATOR

Este trabalho tem por objetivo caracterizar o perfil fonoaudiológico, envolvendo as habilidades e dificuldades da linguagem oral, escrita, fala e processamento das informações auditivas e visuais dos membros de uma família com a síndrome do cromossomo X Frágil e correlacionar com os achados da avaliação genética clínica e laboratorial.

Os participantes desta pesquisa serão todos os indivíduos portadores da síndrome do cromossomo X Frágil, com diagnóstico genético confirmado pela citogenética ou avaliação molecular, que freqüentam o CEES e a APAE- Marília- S.P.

Os procedimentos metodológicos para realização da pesquisa serão avaliação fonoaudiológica clínica e complementar.



Os resultados serão apresentados de forma descritiva, analisados e discutidos com base em análise quantitativa e qualitativa do grupo amostral.

O cronograma encontra-se bem organizado.

Diante do exposto, o projeto será realizado dentro dos padrões éticos de pesquisa envolvendo seres humanos.

PARECER FINAL

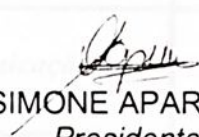
O CEP da FFC da UNESP após acatar o parecer do membro relator previamente aprovado para o presente estudo e atendendo a todos os dispositivos das resoluções 196/96 e complementares, bem como ter aprovado o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido como também todos os anexos incluídos na pesquisa resolve aprovar o projeto de pesquisa supracitado.

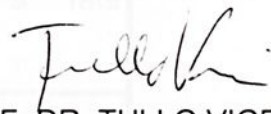
INFORMACOES COMPLEMENTARES

N.D.

DATA DA REUNIAO

Aprovado pelo CEP da FFC UNESP em 22/06/2005


DRA. SIMONE APARECIDA CAPELLINI
Presidente do CEP


PROF. DR. TULLO VIGEVANI
Diretor da FFC

SEÇÃO 5 -PROTOCOLO CLÍNICO

ANEXO 16: Protocolo utilizado para Avaliação Clínica do Centro de Estudos da Educação e Saúde-UNESP-Marília-SP

UNESP- Universidade Estadual Paulista
AVALIAÇÃO FONOAUDIOLÓGICA – SCREENING-Adaptado
(Responsáveis: Célia Maria Giacheti; Cristiana Ferrari)

NOME:	AVALIAÇÃO REALIZADA POR:
SEXO:	
D.N:	
IDADE ATUAL:	
ENDEREÇO:	
	Data: __/__/__

Marque S ou N para sim e não, respectivamente.	
ITEM	OBSERVAÇÕES
I- Habilidades de Comunicação	
1.1 () fala	
1.2 () utiliza a fala preferencialmente	
1.3 () responde quando chamado pelo nome	
1.4 () apresenta fala inteligível	
1.5 () faz uso preferencial de gestos ou ações motoras com função comunicativa (mímica facial, movimento de olhos ou de qualquer parte do corpo)	
1.6 () usa a escrita preferencialmente	
1.7 () é capaz de narrar fatos e episódios	
1.8 () é capaz de narrar fatos e episódios observando-se a seqüência temporal dos eventos	
1.9 () é capaz de compreender narrativa	

II- Linguagem Oral:	
2.1-Fonologia	
2.1.1 () discrimina sons	
2.1.2 () apresenta produção adequada de sons	
2.1.3 () apresenta substituição	
2.1.4 () apresenta distorção de sons	
2.1.5 () há omissão de sons	
2.1.6 () não foi possível avaliar o item	
2.2-Sintaxe	Obs: para análise estrutural da fala, considerar amostra de 15 frases
2.2.1 () produz enunciados curtos (até dois vocábulos)	
2.2.2 () emprego de morfemas que indicam plural	
2.2.3 () emprego de morfemas que indicam gênero	
2.2.4 () emprego de pronomes, conjunções e preposições	
2.2.5 () emprego de palavras que indicam atributos (adjetivos, advérbios)	
2.2.6 () produz enunciados com, no mínimo, três classes gramaticais	
2.2.7 () compreende ordens simples (com um verbo)	
2.2.8 () dificuldade para compreender ordens complexas (e.g. mais de 2 verbos)	
2.2.9 () Não foi possível avaliar	
2.3-Semântica	
2.3.1 () identifica objetos do cotidiano pelo nome e/ou função	
2.3.2 () identifica atributos de objetos do objetos/eventos	
2.3.3 () nomeia objetos do cotidiano	
2.3.4 () nomeia atributos de objetos e eventos	
2.3.5 () descreve objetos ou eventos	
2.3.6 () Não foi possível avaliar	
2.4-Pragmática	
2.4.1 () inicia diálogo	
2.4.2 () faz contato visual	
2.4.3 () mantém contato visual	
2.4.4 () mantém tema	

2.4.5 () faz troca de turnos	
2.4.6 () expressa idéias/necessidades	
2.4.7 () exhibe atenção compartilhada (v. definição)	
2.4.8 () fornece feedback para o interlocutor (v. definição)	
2.4.9 () Não foi possível avaliar	
3- Voz	
3.1 () rouquidão	
3.2 () soproidade	
3.3 () aspereza	
3.4 () hipernasalidade	
3.5 () voz grave	
3.6 () voz agudizada	
3.7 () voz infantilizada	
3.8 () IPFA	
3.9 () a voz combina com o tipo físico e idade do paciente	
4-Fluência	
4.1 () velocidade aumentada	
4.2 () velocidade lentificada	
4.3 () comportamento acessório presente	
4.4 () fala fluente	
4.5 () hesitação	
4.6 () repetição de sons	
4.7 () repetição de sílabas	
4.8 () repetição de palavras	
4.9 () prolongamentos	
4.10 () bloqueios	
4.11 () presença de marcadores de entonação	
4.12 () fala monótona	
4.13 () alterações práxicas	
4.14 () Não foi possível avaliar	
5- Linguagem Escrita e Leitura:	
5.1 () Lê pequenos textos	
5.1.1 () com compreensão	
5.1.2 () realiza leitura escandida (e.g palavra por palavra ou sílaba por sílaba)	
5.2 () Não foi possível avaliar	

5.3 () Lê palavras compostas por sílabas simples-CV	
5.4 () Não foi possível avaliar	
5.5 () Lê palavras compostas por sílabas complexas (grupos consonantais, dígrafos, etc.)	
5.6 () Não foi possível avaliar	
5.7 () Lê sílabas isoladas 5.7.1 () Somente simples 5.7.2 () Simples e complexas	
5.8 () Não foi possível avaliar	
5.9 () Lê combinações de vogais (ai, eu, ui, au-au, ia, etc)	
5.10 () Não foi possível avaliar	
5.11 () Nomeia letras. Quais?	
5.12 () Não foi possível avaliar	
6-Escrita	
6.1 () Escreve pequenos textos (narrativa), usando recursos de coesão/coerência textual	Descrição do padrão de escrita e exemplos:
6.2 () Não foi possível avaliar	
6.3 () Escreve pequenos textos sem as convenções da língua	
6.4 () Não foi possível avaliar	
6.5 () Escreve frases	
6.6 () Não foi possível avaliar	
6.7 () Escreve palavras () o próprio nome	
6.8 () Não foi possível avaliar	
6.9 () Diferencia letras de números	
6.10 () Não foi possível avaliar	
7- Escrita sob ditado	Descrição do padrão de escrita e exemplos
7.1 () Escreve frases	
7.2 () Não foi possível avaliar	
7.3 () Escreve palavras compostas por sílabas simples	
7.4 () Não foi possível avaliar	
7.5 () Escreve palavras complexas	
7.6 () Não foi possível avaliar	
7.7 () Escreve letras	
7.8 () Não foi possível avaliar	
8--Raciocínio lógico-dedutivo e lógico matemático	

8.1() identifica e realiza operações aritméticas (formais) simples em situações problemas

8.1.1 () da adição

8.1.2 () de subtração

8.1.3 () multiplicação

8.1.4 () divisão

8.2() Não foi possível avaliar

9- Forma de resolução (marque com um X a forma de resolução):

9.1() realiza operações aritméticas simples de modo formal

9.2() realiza operações aritméticas simples de modo não formal (e.g. manipulando/desenhando coleções de objetos, indicando a operação efetuada e o resultado);

9.3() identifica relações matemáticas entre conjuntos (equivalência, igualdade, maior ou menor que, relações ordinais)

Síntese das informações obtidas e conduta:

Hipótese diagnóstica fonoaudiológica () Distúrbio de linguagem () Distúrbio específico de linguagem () Distúrbio de aprendizagem () Distúrbio de leitura e escrita () Distúrbio específico de leitura () Apraxia de fala de desenvolvimento () Transtorno/Desvio fonológico () Gagueira () Taquifemia () Disfonia () Disartria () Disfagia orofaríngea () Deglutição atípica () Outro(s) – especificar: () Não especificada DATA: / /	
---	--

SEÇÃO 6 - RESULTADOS DOS VALORES DOS ESCORES BRUTOS E ESCALARES, OBTIDOS E ESPERADOS E IDADES CRONOLÓGICAS E PSICOLINGÜÍSTICAS (GRUPO I, II, III,IV e V).

ANEXO 17- - Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Auditiva".

GRUPO I INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Recepção Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	B.C.O	1	13	1 a 11m	16a
2	D.S	9	15	2 a 3m	20 a
3	E.G	0	13	1 a 11m	26 a
4	G.O	10	15	2 a 5m	11 a
5	I.A.S	0	13	1 a 11m	24 a
8	L.S	0	13	1 a 11m	15 a
9	M.S.O *	0	13	1 a 11m	26 a

ANEXO 18- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Auditiva".

GRUPO III INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Recepção Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	J.F.F	18	20	3 a 3m	7 a
2	J.J.F	31	23	5 a 9m	9 a
4	R.F.L	25	26	4 a 6m	7 a

ANEXO 19- Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Auditiva".

GRUPO IV INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Recepção Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	A.C.C	22	23	3 a 11m	10 a
3	C.F.L	34	34	6 a 6m	8 a
4	E.A.C.M	35	28	3 a 9m	12 a
7	G.M.L	22	29	3 a 11m	6 a
9	L.A.C	17	30	3 a 2m	9 a
10	L.A.C	12	21	2 a 7m	11 a
11	L.F.C.R	32	16	6 a	10 a
12	M.T.L	35	20	6 a 9m	14 a
13	M.C.L	27	13	4 a 9m	10 a
15	M.F.L	21	22	3 a 9m	10 a
16	P.F.C	34	19	6 a 6m	7 a
17	P.J.C	43	34	9 a 6m	14 a
18	R.V.L	43	34	9 a 6m	15 a

ANEXO 20- - Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Auditiva".

GRUPO V INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Recepção Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
6	C.A.L	32	24	6 a	9 a
12	J.L.O	37	45	10 a 5m	21 a
17	M.R.C	38	31	7 a 9m	12 a
21	S.C.S	45	47	10 a 5m	21 a

ANEXO 21- Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Visual".

GRUPO I		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)-Recepção Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	B.C.O	1	25	1 a 11 m	16 a
2	D.S	9	29	3 a 6 m	20 a
3	E.G	0	25	1 a 11 m	26 a
4	G.O	1	25	1 a 11 m	11 a
5	I.A.S	0	25	1 a 11m	24 a
8	L.S	0	25	1 a 11 m	15 a
9	M.S.O *	0	25	1 a 11 m	26 a

ANEXO 22- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Visual".

GRUPO III INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Recepção Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	J.F.F	11	31	4 a 3 m	7 a
2	J.J.F	13	32	5 a	9 a
4	R.F.L	13	33	5 a	7 a

ANEXO 23- Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Visual".

GRUPO IV INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Recepção Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	A.C.C	12	32	4 a 9 m	10 a
3	C.F.L	17	37	7 a 6 m	8 a
4	E.A.C.M	12	31	4 a 9 m	12 a
7	G.M.L	12	33	4 a 9 m	6 a
9	L.A.C	12	35	4 a 9 m	9 a
10	L.A.C	28	42	11 a	11 a
11	L.F.C.R	15	36	6 a	10 a
12	M.T.L	23	38	11 a	14 a
13	M.C.L	11	29	4 a 3 m	10 a
15	M.F.L	11	29	4 a 3 m	10 a
16	P.F.C	18	38	8 a	7 a
17	P.J.C	25	40	11 a	14 a
18	R.V.L	12	30	4 a 9 m	15 a

ANEXO 24- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Recepção Visual".

GRUPO V INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Recepção Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
6	C.A.L	25	41	11 a	9 a
12	J.L.O	14	31	5 a 6 m	21 a
17	M.R.C	9	29	3 a 6 m	12 a
21	S.C.S	13	32	5 a	21 a

ANEXO 25- Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Memória Seqüencial Visual".

GRUPO I INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Memória Seqüencial Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	B.C.O	0	19	1 a 11 m	16 ^a
2	D.S	4	20	2 a 5 m	20 a
3	E.G	0	19	1 a 11 m	26 a
4	G.O	8	24	3 a 6 m	11 a
5	I.A.S	0	19	1 a 11 m	24 a
8	L.S	0	19	1 a 11 m	15 a
9	M.S.O *	0	19	1 a 11 m	26 a

ANEXO 26- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Memória Seqüencial Visual".

GRUPO III INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Memória Seqüencial Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	J.F.F	13	33	5 a 6 m	7 a
2	J.J.F	14	31	3 a	9 a
4	R.F.L	8	26	3 a 6 m	7 a

ANEXO 27- Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Memória Seqüencial Visual".

GRUPO IV INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Memória Seqüencial Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	A.C.C	9	27	4 a	10 a
3	C.F.L	12	31	5 a	8 a
4	E.A.C.M	12	29	5 a	12 a
7	G.M.L	12	34	5 a	6 a
9	L.A.C	2	25	2 a	9 a
10	L.A.C	17	34	8 a	11 a
11	L.F.C.R	8	29	3 a 6 m	10 a
12	M.T.L	19	36	10 a	14 a
13	M.C.L	10	26	4 a 3 m	10 a
15	M.F.L	7	23	3 a 3 m	10 a
16	P.F.C	8	26	3 a 6	7 a
17	P.J.C	16	33	7 a 9 m	14 a
18	R.V.L	22	39	11 a	15 a

ANEXO 28- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Memória Seqüencial Visual".

GRUPO V INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Memória Seqüencial Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
6	C.A.L	24	43	11 a	9 a
12	J.L.O	27	45	10 a 11 m	21 a
17	M.R.C	15	33	7 a	12 a
21	S.C.S	12	29	5 a	21 a

ANEXO 29- Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Auditiva".

GRUPO I INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Associação Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	B.C.O	0	20	1 a 11 m	16a
2	D.S	0	20	1 a 11 m	20 a
3	E.G	0	20	1 a 11 m	26 a
4	G.O	0	20	1 a 11 m	11 a
5	I.A.S	0	20	1 a 11 m	24 a
8	L.S	0	20	1 a 11 m	15 a
9	M.S.O *	0	20	1 a 11 m	26 a

ANEXO 30- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Auditiva".

GRUPO III INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Associação Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	J.F.F	23	33	6 a	7 a
2	J.J.F	24	30	6 a 6 m	9 a
4	R.F.L	5	17	2 a 5 m	7 a

ANEXO 31- Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Auditiva".

GRUPO IV INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Associação Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	A.C.C	12	23	3 a 6 m	10 a
3	C.F.L	17	28	4 a 6 m	8 a
4	E.A.C.M	23	29	6 a	12 a
7	G.M.L	12	28	3 a 10 m	6 a
9	L.A.C	12	30	3 a 6 m	9 a
10	L.A.C	22	21	5 a 9 m	11 a
11	L.F.C.R	12	27	3 a 6 m	10 a
12	M.T.L	30	32	8 a 6 m	14 a
13	M.C.L	24	24	6 a 6 m	10 a
15	M.F.L	25	25	6 a 9 m	10 a
16	P.F.C	10	21	3 a 2 m	7 a
17	P.J.C	26	27	7 a	14 a
18	R.V.L	36	41	11 a	15 a

ANEXO 32- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Auditiva".

GRUPO V INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Associação Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
6	C.A.L	20	26	5 a 3 m	9 a
12	J.L.O	27	28	7 a 6 m	21 a
17	M.R.C	32	37	9 a 6 m	12 a
21	S.C.S	32	41	9 a 6 m	21 a

ANEXO 33- Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Memória Seqüencial Auditiva".

GRUPO I INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Memória Seqüencial Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	B.C.O	0	20	1 a 11 m	16a
2	D.S	0	20	1 a 11 m	20 a
3	E.G	0	20	1 a 11 m	26 a
4	G.O	0	20	1 a 11 m	11 a
5	I.A.S	0	20	1 a 11 m	24 a
8	L.S	0	20	1 a 11 m	15 a
9	M.S.O *	0	20	1 a 11 m	26 a

ANEXO 34- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Memória Seqüencial Auditiva".

GRUPO III INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Memória Seqüencial Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	J.F.F	17	32	4 a 8 m	7 a
2	J.J.F	21	31	6 a	9 a
4	R.F.L	14	30	3 a 9 m	7 a

ANEXO 35- Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Memória Sequencial Auditiva".

GRUPO IV INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Memória Sequencial Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	A.C.C	10	27	2 a 10 m	10 a
3	C.F.L	12	29	3 a 3 m	8 a
4	E.A.C.M	16	28	4 a 4 m	12 a
7	G.M.L	10	27	2 a 10 m	6 a
9	L.A.C	10	29	2 a 10 m	9 a
10	L.A.C	20	30	5 a 8 m	11 a
11	L.F.C.R	16	32	4 a 4 m	10 a
12	M.T.L	24	32	7 a	14 a
13	M.C.L	30	37	10 a 11 m	10 a
15	M.F.L	13	25	3 a 6 m	10 a
16	P.F.C	17	32	4 a 8 m	7 a
17	P.J.C	29	36	10 a	14 a
18	R.V.L	31	37	11 a	15 a

ANEXO 36- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Memória Sequencial Auditiva".

GRUPO V INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Memória Sequencial Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
6	C.A.L	27	36	9 a	9 a
12	J.L.O	33	39	11 a	21 a
17	M.R.C	30	38	10 a 11 m	12 a
21	S.C.S	22	33	6 a 4 m	21 a

ANEXO 37- Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Visual".

GRUPO I INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Associação Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	B.C.O	0	20	2 a	16a
2	D.S	1	20	2 a 3 m	20 a
3	E.G	0	20	1 a 11 m	26 a
4	G.O	1	20	2 a 3 m	11 a
5	I.A.S	0	20	1 a 11 m	24 a
8	L.S	0	20	1 a 11 m	15 a
9	M.S.O *	0	20	1 a 11 m	26 a

ANEXO 38- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Visual".

GRUPO III INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Associação Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	J.F.F	20	37	8 a	7 a
2	J.J.F	22	36	9 a	9 a
4	R.F.L	16	34	6 a	7 a

ANEXO 39- Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Visual".

GRUPO IV INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Associação Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	A.C.C	25	33	5 a 8 m	10 a
3	C.F.L	19	37	7 a 6 m	8 a
4	E.A.C.M	7	21	3 a 3 m	12 a
7	G.M.L	9	28	3 a 9 m	6 a
9	L.A.C	6	29	3 a	9 a
10	L.A.C	16	29	3 a	11 a
11	L.F.C.R	16	36	6 a	10 a
12	M.T.L	18	31	7 a	14 a
13	M.C.L	15	28	5 a 8 m	10 a
15	M.F.L	17	30	6 a 6 m	10 a
16	P.F.C	12	30	4 a 8 m	7 a
17	P.J.C	32	43	11 a	14 a
18	R.V.L	29	41	10 a 11 m	15 a

ANEXO 40- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Associação Visual".

GRUPO V INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Associação Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
6	C.A.L	23	37	9 a 6 m	9 a
12	J.L.O	27	39	11 a	21 a
17	M.R.C	22	36	9 a	12 a
21	S.C.S	25	40	10 a 11 m	21 a

ANEXO 41- Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Visual".

GRUPO I INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Closura Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	B.C.O	0	23	1 a 11 m	16a
2	D.S	1	23	1 a 11 m	20 a
3	E.G	0	23	1 a 11 m	26 a
4	G.O	13	30	5 ^a	11 a
5	I.A.S	0	23	1 a 11 m	24 a
8	L.S	0	23	1 a 11 m	15 a
9	M.S.O *	0	23	1 a 11 m	26 a

ANEXO 42- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Visual".

GRUPO III INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Closura Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	J.F.F	18	39	7a 6m	7 a
2	J.J.F	21	38	9a	9 a
4	R.F.L	15	33	6a 6m	7 a

ANEXO 43- Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Visual".

GRUPO IV INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Closura Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	A.C.C	27	40	11a	10 a
3	C.F.L	19	34	8a	8 a
4	E.A.C.M	34	45	11a	12 a
7	G.M.L	18	39	7a 6m	6 a
9	L.A.C	17	32	6a 6m	9 a
10	L.A.C	19	34	8a	11 a
11	L.F.C.R	17	33	7a	10 a
12	M.T.L	20	35	9a	14 a
13	M.C.L	24	38	11a	10 a
15	M.F.L	9	27	3a 8m	10 a
16	P.F.C	17	35	7a	7 a
17	P.J.C	27	40	11a	14 a
18	R.V.L	19	34	8a	15 a

ANEXO 44- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Visual".

GRUPO V INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Closura Visual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
6	C.A.L	20	39	9a	9 a
12	J.L.O	31	43	11a	21 a
17	M.R.C	36	46	11a	12 a
21	S.C.S	25	39	11a	21 a

ANEXO 45- Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Verbal".

GRUPO I INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Expressão Verbal			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	B.C.O	1	22	1 a 11 m	16 ^a
2	D.S	8	22	2 a 3 m	20 a
3	E.G	0	22	1 a 11 m	26 a
4	G.O	13	26	3 a 6 m	11 a
5	I.A.S	0	22	1 a 11 m	24 a
8	L.S	0	22	1 a 11 m	15 a
9	M.S.O *	0	22	1 a 11 m	26 a

ANEXO 46- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Verbal".

GRUPO III INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Expressão Verbal			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	J.F.F	8	27	2 a 3 m	7 a
2	J.J.F	7	23	2 a	9 a
4	R.F.L	4	25	1 a 11 m	7 a

ANEXO 47- Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Verbal".

GRUPO IV INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Expressão Verbal			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	A.C.C	5	25	1 a 11 m	10 a
3	C.F.L	8	25	2 a 3 m	8 a
4	E.A.C.M	20	32	6 a	12 a
7	G.M.L	5	24	2 a	6 a
9	L.A.C	5	26	1 a 11 m	9 a
10	L.A.C	13	25	3 a 6 m	11 a
11	L.F.C.R	4	24	1 a 11 m	10 a
12	M.T.L	13	25	3 a 6 m	14 a
13	M.C.L	6	22	1 a 11 m	10 a
15	M.F.L	3	22	1 a 11 m	10 a
16	P.F.C	7	25	2 a	7 a
17	P.J.C	20	31	6 a	14 a
18	R.V.L	13	25	3 a 6 m	15 a

ANEXO 48- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Verbal".

GRUPO V INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Expressão Verbal			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
6	C.A.L	9	23	4 a 4 m	9 a
12	J.L.O	16	28	4 a 4 m	21 a
17	M.R.C	23	35	8 a	12 a
21	S.C.S	14	28	3 a 9 m	21 a

ANEXO 49- Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Gramatical".

GRUPO I INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Closura Gramatical			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	B.C.O	0	22	2 a	16 a
2	D.S	0	22	2 a	20 a
3	E.G	0	22	2 a	26 a
4	G.O	11	24	3 a 10 m	11 a
5	I.A.S	0	22	2 a	24 a
8	L.S	0	22	2 a	15 a
9	M.S.O *	0	22	2 a	26 a

ANEXO 50- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Gramatical".

GRUPO III INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Closura Gramatical			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	J.F.F	14	30	4 a 7 m	7 a
2	J.J.F	22	33	7 a 4 m	9 a
4	R.F.L	10	26	3 a 7 m	7 a

ANEXO 51- Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Gramatical".

GRUPO IV INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Closura Gramatical			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	A.C.C	11	27	3 a 10 m	10 a
3	C.F.L	14	30	4 a 7 m	8 a
4	E.A.C.M	18	29	5 a 9 m	12 a
7	G.M.L	8	25	3 a 2 m	6 a
9	L.A.C	10	29	3 a 7 m	9 a
10	L.A.C	25	34	8 a 9 m	11 a
11	L.F.C.R	17	35	5 a 5 m	10 a
12	M.T.L	16	23	5 a 1 m	14 a
13	M.C.L	20	28	6 a 6 m	10 a
15	M.F.L	14	26	4 a 7 m	10 a
16	P.F.C	15	30	4 a 10 m	7 a
17	P.J.C	28	37	10 a 6 m	14 a
18	R.V.L	10	26	3 a 7 m	15 a

ANEXO 52- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Gramatical".

GRUPO V INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Closura Gramatical			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
6	C.A.L	25	36	8a 9m	9 a
12	J.L.O	27	36	9a 11m	21 a
17	M.R.C	26	35	9a 4m	12 a
21	S.C.S	30	40	10a 7m	21 a

ANEXO 53- Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Manual".

GRUPO I INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Expressão Manual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	B.C.O	7	22	1 a 11 m	16 a
2	D.S	14	27	3 a 4 m	20 a
3	E.G	0	21	1 a 11 m	26 a
4	G.O	15	28	3 a 8 m	11 a
5	I.A.S	0	21	1 a 11 m	24 a
8	L.S	0	21	1 a 11 m	15 a
9	M.S.O *	0	21	1 a 11 m	26 a

ANEXO 54- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Manual".

GRUPO III INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Expressão Manual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	J.F.F	21	36	7 a	7 a
2	J.J.F	17	30	4 a 6 m	9 a
4	R.F.L	16	31	4 a	7 a

ANEXO 55- Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Manual".

GRUPO IV INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Expressão Manual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	A.C.C	17	32	4 a 6 m	10 a
3	C.F.L	23	38	9 a	8 a
4	E.A.C.M	20	33	6 a 6 m	12 a
7	G.M.L	17	36	6 a	6 a
9	L.A.C	0	19	1 a 11 m	9 a
10	L.A.C	17	29	4 a 6 m	11 a
11	L.F.C.R	15	30	3 a 8 m	10 a
12	M.T.L	18	30	5 a	14 a
13	M.C.L	20	32	6 a 6 m	10 a
15	M.F.L	15	27	3 a 8 m	10 a
16	P.F.C	17	32	4 a 6 m	7 a
17	P.J.C	22	34	8 a	14 a
18	R.V.L	21	33	7 a	15 a

ANEXO 56- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Expressão Manual".

GRUPO V INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Expressão Manual			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
6	C.A.L	22	35	8 a	9 a
12	J.L.O	26	38	11 a	21 a
17	M.R.C	22	35	8 a	12 a
21	S.C.S	19	32	6 a	21 a

ANEXO 57- Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Auditiva".

GRUPO I INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Closura Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	B.C.O	1	9	2 a 1 m	16 a
2	D.S	0	9	2 a	20 a
3	E.G	0	9	2 a	26 a
4	G.O	11	15	3 a 8 m	11 a
5	I.A.S	0	15	2 a	24 a
8	L.S	0	9	2 a	15 a
9	M.S.O *	0	9	2 a	26 a

ANEXO 58- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Auditiva".

GRUPO III INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Closura Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	J.F.F	10	20	3 a 6 m	7 a
2	J.J.F	22	27	6 a 8 m	9 a
4	R.F.L	11	20	3 a 8 m	7 a

ANEXO 59- Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Auditiva".

GRUPO IV INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Closura Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	A.C.C	13	21	4 a 1 m	10 a
3	C.F.L	12	20	3 a 11 m	8 a
4	E.A.C.M	24	30	7 a 5 m	12 a
7	G.M.L	15	29	4 a 7 m	6 a
9	L.A.C	10	30	3 a 6 m	9 a
10	L.A.C	25	23	7 a 10 m	11 a
11	L.F.C.R	17	32	5 a 1 m	10 a
12	M.T.L	18	9	5 a 5 m	14 a
13	M.C.L	19	9	5 a 9 m	10 a
15	M.F.L	13	9	4 a 1 m	10 a
16	P.F.C	18	31	5 a 4 m	7 a
17	P.J.C	27	29	8 a 9 m	14 a
18	R.V.L	27	29	8 a 9 m	15 a

ANEXO 60- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Closura Auditiva".

GRUPO V INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Closura Auditiva			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
6	C.A.L	27	36	8 a 9 m	9 a
12	J.L.O	24	20	7 a 5 m	21 a
17	M.R.C	25	32	7 a 10 m	12 a
21	S.C.S	28	42	9 a 3 m	21 a

ANEXO 61- Desempenho de indivíduos com a síndrome do cromossomo X-Frágil (Grupo I) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Combinação de Sons".

GRUPO I INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Combinação de Sons			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	B.C.O	0	28	1 a 11 m	16 ^a
2	D.S	0	28	1 a 11 m	20 a
3	E.G	0	28	1 a 11 m	26 a
4	G.O	3	28	1 a 11 m	11 a
5	I.A.S	0	28	1 a 11 m	24 a
8	L.S	0	28	1 a 11 m	15 a
9	M.S.O *	0	28	1 a 11 m	26 a

ANEXO 62- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, prejuízo cognitivo e fonoaudiológico (Grupo III) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Combinação de Sons".

GRUPO III INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Combinação de Sons			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	J.F.F	14	29	3 a 8 m	7 a
2	J.J.F	42	40	11	9 a
4	R.F.L	11	20	3 a 8 m	7 a

ANEXO 63- Indivíduos com normalidade na avaliação genética para FMR1, cognição normal e prejuízo fonoaudiológico (Grupo IV) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Combinação de Sons".

GRUPO IV INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Combinação de Sons			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
1	A.C.C	45	45	10 a 7 m	10 a
3	C.F.L	36	40	10 a 7 ,	8 a
4	E.A.C.M	22	31	5 a 4 m	12 a
7	G.M.L	30	39	7 a 9 m	6 a
9	L.A.C	12	31	3 a 4 m	9 a
10	L.A.C	48	42	10 a 7 m	11 a
11	L.F.C.R	18	33	4 a 5 m	10 a
12	M.T.L	48	42	10 a 7 m	14 a
13	M.C.L	45	40	10 a 3 m	10 a
15	M.F.L	36	36	10 a 3 m	10 a
16	P.F.C	40	42	10 a 7 m	7 a
17	P.J.C	49	42	10 a 7 m	14 a
18	R.V.L	48	42	10 a 7 m	15 a

ANEXO 64- Desempenho de indivíduos com avaliação genética normal para FMR1, avaliação cognitiva e fonoaudiológica normais (Grupo V) nos escores bruto, escalar e idade psicolingüística e cronológica, segundo o subteste "Combinação de Sons".

GRUPO V INDIVÍDUOS		Teste Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)- Combinação de Sons			
		Escore Bruto	Escore Escalar	Idades	
				Psicolingüística	Cronológica
6	C.A.L	46	42	10 a 7 m	9 a
12	J.L.O	48	42	10 a 7 m	21 a
17	M.R.C	50	43	10 a 7 m	12 a
21	S.C.S	21	32	5 a 1 m	21 a

SEÇÃO 7 –DIAGNÓSTICO FONAUDIOLÓGICO

ANEXO 65: Diagnóstico Fonoaudiológico dos indivíduos do Grupo I.

DIAGNÓSTICO FONAUDIOLÓGICO – GRUPO I		
1	D.S	Distúrbio de Linguagem
2	E.G	Distúrbio de Linguagem
3	G.O	Distúrbio de Linguagem
4	I.A.S	Distúrbio de Linguagem
5	J.B.S	Distúrbio de Linguagem
6	J.A.S	Distúrbio de Linguagem
7	L.S	Distúrbio de Aprendizagem
8	M.S.O *	Distúrbio de Linguagem
9	B.C.O	Distúrbio de Linguagem

ANEXO 66: Diagnóstico Fonoaudiológico dos indivíduos do Grupo II.

DIAGNÓSTICO FONAUDIOLÓGICO – GRUPO II		
1	A.C.C	Distúrbio de Aprendizagem
2	F.S	Distúrbio de Aprendizagem
3	L.S	Distúrbio de Aprendizagem
4	M.L.S.R	Distúrbio de Aprendizagem
5	M.L.S	Distúrbio de fala
6	M.R.C	Distúrbio de Aprendizagem e de fala
7	M.T.S	Distúrbio de Aprendizagem e de fala

ANEXO 67: Diagnóstico Fonoaudiológico dos indivíduos do Grupo III.

DIAGNÓSTICO FONAUDIOLÓGICO – GRUPO III		
1	J.F.F	Distúrbio de Aprendizagem
2	J.J.F	Distúrbio de Aprendizagem e disfonia
3	M.M.S	Distúrbio de Aprendizagem
4	R.F.L	Distúrbio de Aprendizagem e disfonia

ANEXO 68: Diagnóstico Fonoaudiológico dos indivíduos do Grupo IV.

DIAGNÓSTICO FONOAUDIOLÓGICO – GRUPO IV		
1	A.C.C	Distúrbio de Aprendizagem
2	C.R.G	Distúrbio de Aprendizagem
3	C.F.L	Distúrbio de Aprendizagem
4	E.A.C.M	Distúrbio de Aprendizagem
5	G.C	Distúrbio de Aprendizagem
6	G.A.C	Distúrbio de Leitura e Escrita
7	G.M.L	Distúrbio de Aprendizagem
8	J.A.C	Distúrbio de Aprendizagem
9	L.A.C	Distúrbio de Aprendizagem
10	L.A.C	Distúrbio de Leitura e Escrita
11	L.F.C.R	Distúrbio de Aprendizagem
12	M.T.L	Distúrbio de Aprendizagem
13	M.C.L	Distúrbio de Aprendizagem
14	M.C.L	Distúrbio de Aprendizagem
15	M.F.L	Apraxia de Fala
16	P.F.C	Distúrbio de Aprendizagem
17	P.J.C.R	Distúrbio de Aprendizagem
18	R.V.L	Distúrbio de Aprendizagem
19	V.L.C.L	Distúrbio de Aprendizagem

