

Ed Acervo: 70093
R 13839195105
Δ 8104105 - 13CS

UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ
FACULDADE DE MEDICINA
DEPARTAMENTO DE SAÚDE COMUNITÁRIA

0

**CARACTERIZAÇÃO DA LINGUAGEM ORAL EM INDIVÍDUOS
COM A SÍNDROME DE MOEBIUS**

RENATA CAVALCANTE BARBOSA

T 616.8552
B196c
ex. 2L

Fortaleza

2003



RENATA CAVALCANTE BARBOSA



**CARACTERIZAÇÃO DA LINGUAGEM ORAL EM INDIVÍDUOS
COM A SÍNDROME DE MOEBIUS**

**Dissertação apresentada à Universidade Federal
do Ceará, para obtenção do título de MESTRE EM
SAÚDE PÚBLICA.**

**Orientadora:
Dra. Célia Maria Giacheti**

**Fortaleza
2003**





C

238c

Barbosa, Renata Cavalcante

Caracterização da linguagem oral em indivíduos com a síndrome de Moebius / Renata Cavalcante Barbosa. – Fortaleza, 2003.

169 p.

Dissertação (mestrado) - Universidade Federal do Ceará, 2003.

1. Linguagem (Fonoaudiologia) 2. Síndrome de Moebius 3. Saúde Pública I - Título

CDU 616.89-008-434

RENATA CAVALCANTE BARBOSA



**CARACTERIZAÇÃO DA LINGUAGEM ORAL EM INDIVÍDUOS
COM A SÍNDROME DE MOEBIUS**

Dissertação apresentada no Curso de Mestrado em Saúde Pública, área de concentração em Epidemiologia, do Departamento de Saúde Comunitária do Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Ceará, como requisito para obtenção do título de Mestre em Saúde Pública.

Data de aprovação: 28 de julho de 2003.

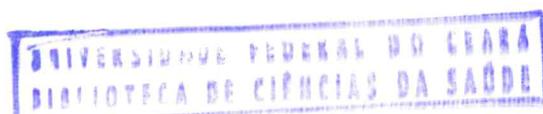
BANCA EXAMINADORA

Dra. Célia Maria Giacheti
(Orientadora)

Dr. Álvaro Madeiro Leite

Dra. Raimunda Magalhães da Silva

Dr. Jorge Luiz Nobre Rodrigues



DEDICATÓRIAS

Ao meu pai, Francisco Soares Barbosa.

“Você se foi, num pequeno pássaro que levou para bem longe a beleza dourada e o jeito de ser daquele que me ensinou a ser melhor e mais humana, do seu pensar e da vida que nele palpita. Você se foi, mas permanece na minha lágrima de saudade e no meu grande e interminável afeto.”

A minha mãe, Perpétua, pelo exemplo de coragem e superação que sempre norteou os meus passos.

A minha avó Miguelina, pelo carinho e o amor infinitos.

Aos meus irmãos, Roberta e Roberto, pelo amor e companheirismo em todos os momentos da minha vida.

Ao namorado, amigo e companheiro Erik Haguette, por me fazer entender, sentir e acreditar que o amor é transcendente e atemporal.

Aos “filhos” Lucas e Daniel, alegria e razão da minha existência.

Às amigas Célia e Darcy, pelo carinho, compreensão e participação em todas as minhas conquistas.

AGRADECIMENTOS

À Dra. Célia Maria Giacheti, orientadora e luz inspiradora de todos os meus passos científicos, a quem devo o meu saber e a minha cientificidade.

Ao Ms. Prof. Marcelo Bezerra Nogueira, pela disponibilidade em auxiliar na construção desta pesquisa, como co-orientador.

À Dra. Leslie Piccolotto, por sua valiosa contribuição no momento da qualificação.

Ao Prof. Dr. Ricardo Pontes, pela amizade e incentivo em todos os momentos do mestrado.

Ao Prof. Dr. Antonio Richieri-Costa, nosso querido “Patch Adams”, pelo exemplo de força, coragem e determinação.

À Diretora do Centro de Ciências da Saúde da Universidade de Fortaleza, Dra. Fátima Maria Veras, por me fazer compreender a essência da vida acadêmica.

À amiga Marília Fontenele Câmara e Silva, precursora e guia da minha vida acadêmica.

À Coordenadora do Ambulatório de Fonoaudiologia do Hospital Infantil Albert Sabin, Fga. Evelin Ponte Gondim, por apoiar e possibilitar a atuação da Fonogenética.

À geneticista do Serviço de Fonogenética do Hospital Infantil Albert Sabin, Dra. Erlane Marques Ribeiro, por compartilhar sonhos e ideais no cuidado às crianças síndrômicas.

Aos colegas de mestrado Yvane, Milena e Roberta, por compartilharem momentos de alegria e companheirismo.

Às secretárias do Mestrado em Saúde Pública da Universidade Federal do Ceará, Zenaide e Conceição, pelo auxílio e compreensão constantes.

À fonoaudióloga Ana Patrícia Cursino de Sena, pelo auxílio metodológico.

À bibliotecária da Universidade de Fortaleza, Heloisa Mendonça, pelo auxílio na catalogação desta pesquisa.

Aos colegas Luciano Gonçalves e Nelson Castelo Branco, pela revisão de português.

Aos pacientes e seus familiares, partícipes indispensáveis à realização deste estudo.

**“Eu as saúdo sejam fortes ou
dementes, certinhas ou problemas,
crianças são poemas.”**

Ricardo Alfaia

RESUMO

A Síndrome de Moebius constitui uma doença congênita classicamente desencadeada por fatores genéticos, no entanto, a síndrome tem sido considerada como relevante para a saúde pública, em virtude do crescente número de casos associados a práticas abortivas clandestinas pelo uso do medicamento Cytotec®. Este medicamento foi originalmente formulado para tratamento da úlcera péptica e possui como princípio ativo o misoprostol, substância capaz de atuar na contratilidade uterina durante a gestação com conseqüente aumento na amplitude e freqüência das contrações, estimulando sangramento uterino e expulsão parcial ou total do feto. Acredita-se que a relação de tais efeitos com a Síndrome de Moebius deve-se ao impacto provocado pela substância misoprostol na vascularização do tronco cerebral, gerando isquemia com necrose e ocasional calcificação do núcleo do nervo facial. No que concerne à sua base genética, padrões distintos de herança foram sugeridos, tais como, herança autossômica dominante, autossômica recessiva e recessiva ligada ao X. O gene responsável pela síndrome permanece desconhecido, todavia, inúmeras pesquisas evidenciaram sua localização próxima à banda q12.2 do cromossomo 13 ou no próprio cromossomo 13. Seu quadro de manifestações clínicas inclui lesão dos nervos facial e abducente, associada a malformações de membros, notadamente os pés tortos congênitos. No entanto, a presença de variação fenotípica é esperada, em virtude do comprometimento diferenciado dos demais pares cranianos entre os casos da desordem, principalmente dos nervos bulbares. Desse modo, extensa gama de malformações associadas foi identificada, incluindo paralisia de língua e/ou faringe, ausência do músculo peitoral, sindactilia com ou sem ausência do músculo peitoral (Anomalia de Poland), envolvimento bulbar, hipoglossia-hipodactilia (Síndrome de Hanhart) e ocasionalmente retardo mental. Dentro do espectro fonoaudiológico identificamos ocorrência de comprometimento das funções orais e de deglutição, fala e linguagem, em virtude da presença de lesão dos pares cranianos e do retardo mental. Não obstante, é pouco conhecido o espectro de comprometimento da linguagem oral nesta desordem. Desse modo, o objetivo geral deste estudo é caracterizar a linguagem oral em uma população de quinze indivíduos com a Síndrome de Moebius, na faixa etária de dois a treze anos, de ambos os sexos, atendida em três centros de referência para diagnóstico genético no estado do Ceará. Para tanto, foi realizado estudo descritivo do tipo transversal no período de fevereiro a dezembro de 2002, por meio de avaliação clínica dos componentes da linguagem oral, a saber,

fonologia, morfossintaxe, semântica e pragmática. Dentre os resultados observados, consideramos idade média de sete anos e cinco meses com maior prevalência do sexo masculino (53.3%) e presença de características físicas relacionadas a membros em 93.3% da população estudada, especialmente pés tortos congênitos. Dentre as características craniofaciais, presentes em todos os indivíduos avaliados, ressaltamos a ocorrência de paralisia facial, estrabismo e micrognatia como as mais prevalentes. Evidências de alta ocorrência de relato de tentativa de aborto pelo uso do medicamento Cytotec® foi identificada em nosso estudo, haja vista sua ocorrência em 100.0% dos casos que referiram tal prática (10/10). A via de administração mais empregada foi a via conjugada oral e vaginal (70.0%), com uso médio de dois comprimidos de Cytotec® (90.0%) durante o primeiro trimestre gestacional em todos os casos (100.0%). Identificamos ocorrência exclusiva de distúrbio de fala em 20.0% dos indivíduos, distúrbio de linguagem em 46.7%, distúrbio de linguagem e fala em 13.3% e presença de comprometimento da linguagem oral em 26.7%. Concluímos com base nos dados citados, que o distúrbio de linguagem na Síndrome de Moebius apresenta grau de comprometimento variável com prejuízo de todos os componentes da linguagem oral, notadamente as habilidades fonológicas e morfossintáticas. Dentre suas manifestações, são constantes o nível de desenvolvimento lingüístico abaixo do esperado para a idade, o comprometimento da inteligibilidade de fala e o déficit na construção de sentenças e narrativas.

ABSTRACT

The Moebius syndrome constitutes a congenital disorder classically caused by genetic factors. The syndrome is considered relevant for public health because of the increasing number of cases associated with the use of Cytotec® for abortion practice. This medication was originally marketed for the treatment of peptic ulcer and contains misoprostol, a substance that acts on uterine contractility during pregnancy increasing the amplitude and frequency of uterine contractions, stimulating uterine bleeding with partial or total expulsion of the fetus. The relation of these effects with the Moebius sequence is believed to be caused by the impact on brainstem vascularization caused by misoprostol leading to ischaemia with necrosis and occasional calcification of the facial nerve nucleus. Distinct patterns of inheritance have been suggested such as autosomal dominant, autosomal recessive and X-linked recessive. The gene responsible for the syndrome is still unknown although many researches suggest its location next to the band q12.2 of the chromosome 13 or on the chromosome itself. The clinical manifestations include lesion of the facial and abducens nerves associated with limb malformations, specially club foot. The presence of phenotypic variation is also expected, secondary to the compromise of the other cranial nerves, mainly bulbar. In this way, a great range of malformations has been identified, including tongue and/or pharynx paralysis, absent pectoral muscles, syndactyly with or without pectoral muscle absence (Poland syndrome), bulbar involvement, hypoglossia-hypodactyly syndrome (Hanhart syndrome) and, occasionally, mental retardation. The speech-language manifestations include compromise of oral and deglutition, speech and language functions, secondary to cranial nerves lesions and mental retardation. The language compromise in this disorder is still not well known. In this way, the main objective of this study is to characterize the oral language in a population of fifteen subjects with Moebius syndrome with age ranging from two to thirteen years old, from both sexes, seen in one of the three main centers for genetic diagnosis in the state of Ceará. The present work is a descriptive study of a cross-sectional design conducted from February to December/2002, using a clinical evaluation of language components including morphology, syntax, semantics and pragmatics. The results showed mean age of seven years and five months with greater prevalence of males (53,3%), limb involvement in 93.3% of the study population, mainly club foot. Craniofacial involvement occurred in all individuals and

facial nerve paralysis, strabismus and micrognathia were the most prevalent. High occurrence of report of abortion tentative with the use of Cytotec® was identified. All subjects that reported this practice used Cytotec® (10/10). The administration route most used was the combined, oral and vaginal (70%), with the use of two tablets (90%) during the first trimester of pregnancy in all cases. We identified exclusive speech involvement in 20% of the subjects, language disturbance in 46.7%, speech and language disturbance in 13.3% and oral language involvement in 26,7%. Based on our evidence we conclude that the language disturbance in the Moebius syndrome presents with a variable compromise of all oral language components mainly phonological, morphological and syntactical abilities. The delay in linguistical development, incomprehensive speech and the deficit of constructions of sentences and narrations are constant.

LISTA DE TABELAS

1 -	Indivíduos, com a Síndrome de Moebius, segundo idade cronológica e sexo. Julho/2003.....	77
2 -	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o sexo. Julho /2003.....	77
3 -	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de características físicas relacionadas a membros e/ou estruturas craniofaciais. Julho /2003.....	78
4 -	Distribuição da frequência de características físicas relacionadas a membros em indivíduos com a Síndrome de Moebius. Julho/2003.....	78
5 -	Distribuição da frequência de características físicas relacionadas às estruturas craniofaciais em indivíduos com a Síndrome de Moebius. Julho/2003.....	79
6 -	Distribuição da frequência da queixa fonoaudiológica apresentada pelos familiares de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a área. Julho /2003	80
7 -	Distribuição da frequência de relato de antecedentes hereditários em indivíduos com a Síndrome de Moebius. Julho /2003.....	81
8 -	Distribuição da frequência de relato de antecedentes hereditários segundo a origem da doença, em indivíduos com a Síndrome de Moebius. Julho/2003.....	81
9 -	Distribuição da frequência de realização de pré-natal pelas mães de indivíduos com a Síndrome de Moebius. Julho /2003.....	82
10 -	Distribuição da frequência de intercorrências gestacionais em indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o tipo. Julho/2003.....	82
11 -	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de	

	Moebius, segundo o relato de tentativa de aborto. Junho/2003.....	84
12 -	Distribuição da frequência de relato de tentativa de aborto pelas mães de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o método empregado. Julho /2003.....	84
13 -	Distribuição da frequência de relato de tentativa de aborto pelas mães de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o fármaco empregado. Julho /2003.....	84
14 -	Distribuição da frequência de relato de tentativa de aborto pelo uso do Cytotec® pelas mães de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a via utilizada, número de comprimidos, período e idade gestacional. Julho /2003.....	85
15 -	Distribuição da frequência de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o tipo de parto e idade gestacional. Julho /2003.....	86
16 -	Distribuição da frequência de intercorrências péri-natais em indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o tipo. Julho /2003.....	86
17 -	Distribuição da frequência de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o relato de doenças pós-natais. Julho /2003.....	88
18 -	Distribuição da frequência de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o relato de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). Julho /2003.....	88
19 -	Distribuição da frequência de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o desenvolvimento das habilidades linguísticas expressivas. Julho /2003.....	89
20 -	Distribuição da frequência de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o desenvolvimento das habilidades linguísticas receptivas. Julho /2003.....	90
21 -	Distribuição da frequência de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o relato de atraso no desenvolvimento das habilidades linguísticas expressivas. Julho /2003.....	90

22 -	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de comprometimento dos comportamentos comunicativos. Julho /2003.....	91
23-	Distribuição da frequência de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência dos comportamentos comunicativos. Julho /2003.....	92
24-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de comprometimento das habilidades fonológicas. Julho /2003.....	93
25-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius com comprometimento fonológico, segundo a ocorrência processos de simplificação fonológica fisiológicos e patológicos. Julho /2003.....	94
26-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a inteligibilidade de fala e a ausência de linguagem verbal. Julho /2003.....	94
27-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de comprometimento das habilidades morfossintáticas. Julho /2003.....	95
28-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de desenvolvimento das habilidades morfossintáticas de estruturação frasal. Julho /2003.....	96
29-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o estágio de desenvolvimento sintático em que se encontram. Julho /2003.....	97
30-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de comprometimento das habilidades semânticas. Julho /2003.....	98
31-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de desenvolvimento das habilidades semânticas de extensão do vocabulário. Julho /2003.....	99

32-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de desenvolvimento das habilidades semânticas de compreensão do significado de palavras. Julho /2003.....	99
33-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de desenvolvimento das habilidades semânticas de compreensão de traços semânticos. Julho /2003.....	100
34-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de comprometimento das habilidades pragmáticas. Julho /2003.....	101
35-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de comunicação dialógica oral. Julho /2003.....	101
36-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo as habilidades de comunicação dialógica oral utilizadas. Julho /2003.....	102
37-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a funcionalidade da comunicação. Julho /2003.....	102
38-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a função das habilidades de comunicação empregadas. Julho /2003.....	103
39-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a presença de comprometimento dos componentes da linguagem oral. Julho /2003.....	105
40-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o diagnóstico fonoaudiológico e/ou ocorrência de comprometimento da linguagem oral. Julho /2003.....	106
41-	Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o grau de comprometimento da linguagem oral. Junho/2003.....	106

LISTA DE QUADROS

- 1 - Elementos da linguagem expressiva e receptiva.
Junho/2003..... 27
- 2 - Estágios do Desenvolvimento Fonético / Fonológico Perceptivo.
Junho/2003..... 28

SUMÁRIO

PARTE I

	RESUMO	vii
	ABSTRACT	ix
	LISTA DE TABELAS	xi
	LISTA DE QUADROS	xv
1	INTRODUÇÃO	18
2	REVISÃO DE LITERATURA	21
2.1	GENÉTICA DOS DISTÚRBIOS DA COMUNICAÇÃO	22
2.2	DESENVOLVIMENTO DA LINGUAGEM ORAL	25
2.2.1	Desenvolvimento Fonológico	27
2.2.2	Desenvolvimento Morfológico	31
2.2.3	Desenvolvimento Sintático	32
2.2.4	Desenvolvimento Semântico	33
2.3	SÍNDROME DE MOEBIUS	34
2.3.1	Perfil Epidemiológico	34
2.3.2	Etiopatogenia	35
2.3.2.1	Origem Genética	39
2.3.2.2	Origem Ambiental	41
2.3.3	Diagnóstico clínico	46
2.3.4	Espectro Clínico	48
2.3.5	Espectro Fonoaudiológico	54
2.3.5.1	Comprometimento das funções orais e de deglutição	54
2.3.5.2	Comprometimento da fala	58
2.3.5.3	Comprometimento da linguagem oral	58
3	OBJETIVOS	62

3.1	OBJETIVO GERAL	63
3.2	OBJETIVOS ESPECÍFICOS	63
4	METODOLOGIA	64
4.1	ESTUDO METODOLÓGICO	65
4.1.1	População de estudo	65
4.1.2	Descrição do comprometimento da linguagem oral na Síndrome de Moebius	66
4.2	TRABALHO DE CAMPO	69
4.2.1	Instrumentos para a coleta dos dados	69
4.2.2	Coleta dos dados	72
4.2.3	Processamento e análise dos dados	73
5	RESULTADOS	75
5.1	ANÁLISE DESCRITIVA	76
5.1.1	História clínica	76
5.1.2	Avaliação da linguagem oral	91
6	DISCUSSÃO	107
6.1	SÍNDROME DE MOEBIUS: ESPECTRO CLÍNICO	108
6.2	SÍNDROME DE MOEBIUS: ESPECTRO FONOAUDIOLÓGICO – LINGUAGEM ORAL	113
7	CONCLUSÃO	124
	REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	126
	BIBLIOGRAFIA CONSULTADA	133
	APÊNDICES	135

PARTE II

ARTIGO CIENTÍFICO



1. INTRODUÇÃO



A Síndrome de Moebius constitui uma doença congênita, cujas manifestações cardinais incluem paralisia do nervo facial e abducente, associada a anomalias de membros, especialmente pés tortos congênitos.

A paralisia do nervo facial afeta a mímica facial, as funções orais e de deglutição. A ocorrência de comprometimento de outros pares cranianos poderá verificar-se, agravando ainda mais o distúrbio miofuncional oral e a disfagia presentes na desordem. O nervo abducente é responsável pela movimentação ocular, logo lesões em seu núcleo desencadearão quadros de estrabismo e/ou oftalmoplegia.

Desde a descrição inicial da Síndrome de Moebius, fatores etiológicos de base genética foram propostos, com padrões distintos de herança, tais como, herança autossômica dominante, autossômica recessiva e recessiva ligada ao X. O gene responsável pela síndrome permanece desconhecido, todavia inúmeras pesquisas evidenciaram sua localização próxima à banda q12.2 do cromossomo 13 ou no próprio cromossomo 13 (SLEE; SMART; VILJOEN, 1991).

Estudos recentes apontam para a existência de fatores etiológicos de origem ambiental na gênese da Síndrome de Moebius, representados pelo emprego indiscriminado do medicamento Cytotec® em práticas clandestinas de aborto. Seu efeito teratogênico ainda não foi completamente elucidado, mas acredita-se que o seu princípio ativo, a substância misoprostol, afete a contratilidade uterina e a irrigação sangüínea do feto (ALBANO et al., 1993), gerando isquemia com necrose e ocasional calcificação do núcleo facial (GONZALEZ et al., 1993).

Observamos, em nosso Estado, crescimento significativo do número de casos da Síndrome de Moebius, com relato de tentativa de aborto pelo uso do Cytotec®. Esse fato pode ser claramente evidenciado pelo aumento da demanda de crianças com Síndrome de Moebius nos serviços de fonoaudiologia e genética da rede de saúde pública. Não obstante,

mostram-se escassas as pesquisas fonoaudiológicas relacionadas à área da linguagem oral nessa desordem.

A atuação integrada da Fonoaudiologia e da Genética vem proporcionando ganhos imensuráveis ao diagnóstico médico e fonoaudiológico das inúmeras desordens genéticas que cursam com os distúrbios da comunicação humana, permitindo, assim, o estabelecimento de medidas eficazes de diagnóstico, remediação e reabilitação dos distúrbios da comunicação e da deglutição nestas desordens.

Esta ação integrada encontra seu ápice na inter-relação de suas atuações no campo da saúde comunitária, atuando com o objetivo primordial de prevenir as desordens genéticas e suas conseqüências fonoaudiológicas em toda a comunidade.

A Fonoaudiologia Preventiva busca integrar, em seu espectro de atuação, medidas efetivas e eficazes de prevenção dos distúrbios da comunicação de natureza primária ou idiopática e, principalmente, aqueles de natureza secundária, quando estão associados a patologias ainda mais prevalentes, tais como as desordens genéticas e as alterações sensoriais e cognitivas.

Dentre as síndromes genéticas que apresentam distúrbios da comunicação, ressalta-se a Síndrome de Moebius, pelo crescimento de casos e pela gravidade de suas manifestações. É por possuir, em seu espectro clínico, comprometimentos eminentemente motores, em virtude da paralisia de pares cranianos, que as pesquisas fonoaudiológicas têm enfatizado as alterações da musculatura orofacial e funções orais, em detrimento dos aspectos relacionados à fala e principalmente à linguagem.

Considerando, assim, a escassez de estudos nessa área, esta pesquisa elege como meta primordial, a caracterização da linguagem oral de crianças com Síndrome de Moebius, na faixa etária de dois a treze anos, bem como, a verificação da ocorrência de possíveis distúrbios de linguagem oral no espectro clínico dessa condição.

2.1- GENÉTICA DOS DISTÚRBIOS DA COMUNICAÇÃO

A Genética, enquanto ciência, possui como objeto de estudo a natureza hereditária das doenças humanas, correlacionando-se com a Fonoaudiologia, pela existência de diversas síndromes genéticas que possuem, em seu espectro clínico, transtornos da linguagem, fala, audição e deglutição. As desordens genéticas associadas aos distúrbios da comunicação foram classificadas, por inúmeros autores, de acordo com o padrão de herança e suas características fonoaudiológicas.

De acordo com Sparks e Millard (1981), a realização de pesquisas sobre as características de linguagem e fala em síndromes genéticas é muito recente e ainda incipiente, necessitando, pois, de maiores estudos. Outros autores ressaltaram a importância de o fonoaudiólogo investigar os aspectos clínicos, padrões de herança, taxa de incidência e características de linguagem e fala em síndromes genéticas, para possibilitar o diagnóstico fonoaudiológico dos distúrbios da comunicação de origem genética.

Estudos similares desenvolvidos por Sanger et al. (1984) também estabeleceram os achados clínicos, a etiologia e as desordens da comunicação em diversas síndromes. Quanto à gênese etiológica, as doenças genéticas se subdividem em desordens cromossômicas, síndromes ligadas ao X, desordens autossômicas dominantes, desordens autossômicas recessivas, doenças multifatoriais e alterações desencadeadas por fatores ambientais.

Os autores salientaram, ainda, a importância da participação do fonoaudiólogo na equipe multidisciplinar de diagnóstico genético, com o intuito de oferecer aos demais integrantes do grupo informações suplementares sobre a história familiar e as anomalias relacionadas à linguagem, fala e/ou audição, uma vez que informações sobre o impacto do retardo mental, da deficiência auditiva, das fissuras lábio-palatinas e dos déficits

neuromusculares na linguagem e na aprendizagem escolar serão descritas com maior especificidade pelo fonoaudiólogo, por ser esta sua área de atuação profissional.

Concluíram ponderando a importância de intervenções médica e fonoaudiológica realizadas precocemente, com o objetivo de possibilitar o melhor desenvolvimento da criança afetada, assim como de orientar os familiares sobre os possíveis prejuízos e os cuidados necessários para cada síndrome em particular.

Meyerson (1985), ao estudar os efeitos do diagnóstico de síndromes genéticas na reabilitação das alterações de fala, comentou acerca de inúmeras pesquisas que descreveram os padrões de fala de síndromes diversas, bem como sobre os aspectos genéticos do atraso de linguagem, dislexia, autismo e gagueira.

A atuação de fatores genéticos no desencadeamento da surdez no período da infância foi estudada por Lenzi e Zaghis (1988), que acompanharam 1.568 crianças com perda auditiva de grau severo a profundo, durante quinze anos. Dessas, 25% apresentaram perda auditiva de origem hereditária; 43% deficiência auditiva adquirida; e 32%, apresentaram deficiência auditiva idiopática; concluindo-se então que a maior parte do último grupo pertencia à base genética.

Granato; Pinto e Ribeiro (1997) referiram que cerca de 50% das perdas auditivas de grau profundo se desencadeiam por alterações genéticas, congênitas ou tardias, sendo o aconselhamento genético a forma mais eficaz de sua prevenção. O fonoaudiólogo deverá, portanto, estar atento a tais alterações, haja vista a responsabilidade de realizar o mais precocemente possível o encaminhamento para diagnóstico e aconselhamento genético.

Estudos sobre a existência de base genética para as desordens da comunicação também foram posteriormente analisados por Gilger (1992), que considerou a possibilidade de as alterações de linguagem sofrerem modificações tanto por eventos ambientais, como por intervenções terapêuticas. Enfatizou, também, a importância de um diagnóstico

fonoaudiológico preciso, capaz de possibilitar o estabelecimento adequado das propostas terapêuticas necessárias a cada caso.

Alterações da fala e da audição constituem achados comuns em malformações congênitas da região craniofacial. Assim, o conhecimento dos critérios de diagnóstico, aspectos genéticos e história natural dessas condições tornam-se imprescindíveis para o estabelecimento da terapêutica fonoaudiológica (CAREY; STEVENS; HASKINS, 1992). Os autores ressaltaram, ainda, que dismorfologistas, geneticistas e fonoaudiólogos deverão estar atentos ao diagnóstico diferencial entre defeitos faciais isolados e dismorfismos faciais presentes em síndromes diversas.

Giacheti; Ruiz e Richieri-Costa (1997) relataram a experiência de dez anos de atuação multidisciplinar no Hospital de Pesquisa e Reabilitação de Lesões Labiopalatais da Universidade de São Paulo (USP), na cidade de Bauru – SP. Tal atuação surgiu em virtude da ausência de pesquisas sobre a relação existente entre fenótipo e transtornos da comunicação e da presença de alterações fonoaudiológicas em um número significativo de síndromes.

A divisão das síndromes se deu de acordo com o transtorno da comunicação de maior relevância. Dentre as síndromes com maior ocorrência de distúrbios da linguagem, destacaram-se as de Down, do Cromossomo X-Frágil, da Displasia Fronto-Nasal, de Apert, de Crouzon, de Pfeifer, de Sotos, de Cornélia de Lange, de Asperger, de Rett e de Prader-Willi.

Com relação às alterações da voz, sobressaíram-se as Síndromes de Freeman-Sheldon, Disostose acro-facial, Werner, Schwartz-Jampel, Williams, Turner, Silver-Russel e Pierre Robin. Já nas Síndromes com maior incidência de alterações auditivas se incluíram as síndromes de Waardenburg, Treacher-Collins, Nager e EEC.

Giacheti et al. (1997) ressaltaram a possibilidade de déficits específicos de linguagem estarem associados a defeitos estruturais do sistema nervoso, especialmente a agenesia ou

hipoplasia do corpo caloso, haja vista a relação dessa estrutura com a cognição, memória e outras funções superiores como, por exemplo, a linguagem.

Seus estudos correlacionaram a presença de distúrbio de linguagem, envolvendo com primazia o processamento fonológico, com anomalias estruturais da porção posterior do corpo e esplênio do corpo caloso em duas crianças brasileiras.

Segundo os autores, a atuação conjunta de fonoaudiólogos e geneticistas possibilitará, a caracterização do quadro sindrômico, o estabelecimento do prognóstico e a identificação de condutas de reabilitação e orientações mais adequadas a cada caso.

2.2- DESENVOLVIMENTO DA LINGUAGEM ORAL

Discorrer sobre o desenvolvimento da linguagem infantil consiste, sem dúvida, numa das mais complexas tarefas de profissionais envolvidos com a comunicação e seus distúrbios, em virtude de considerável discordância existente entre as diversas abordagens que buscam interpretar, à luz de seus pressupostos teóricos, a maneira como a linguagem humana se desenvolve, bem como descrever os fatores predisponentes e mantenedores de distúrbios em seus processos.

Tais abordagens constituem teorias explicativas do desenvolvimento da linguagem que oscilam entre as teorias naturalistas e empiricistas (FLETCHER; WHINNEY, 1997). Inicialmente, Chomsky, nos anos 60, propôs a existência de um dispositivo inato para a linguagem, determinado geneticamente; nos anos setenta, o foco de estudo se deteve na influência da cognição e do meio social para a aquisição lingüística; e na década de oitenta, houve um crescimento acerca da relevância das variações inter-individuais.

Atualmente, as abordagens conexionistas vêm adquirindo consideráveis avanços na medida em que tentam identificar fatores correlacionais entre o papel do input e o papel das estruturas e processos pré-adaptados no desenvolvimento da linguagem. Sob tal perspectiva, a linguagem é caracterizada como um sistema composto de dois níveis: o substrato neurológico e o processamento simbólico.

Desse modo, assumiremos a definição de linguagem proposta por Gerber (1996), que a concebe como um sistema finito de princípios e regras que permitem que um falante codifique significados em sons e que um ouvinte decodifique sons em significados. Apesar de estruturalmente finito, esse sistema lingüístico poderá ser infinitamente remodelado, graças à ação criativa de cada sujeito.

O autor considera, ainda, que o conhecimento que cada falante/ouvinte tem dessas regras deve-se à existência de uma gramática mental inconsciente que armazena as regularidades do sistema lingüístico. Tem-se essa forma de gramática descritiva como universal, uma vez que ocorre de maneira similar em todas as crianças com desenvolvimento normal, suportando, assim, a hipótese de uma predisposição genética para o desenvolvimento da linguagem humana.

Didaticamente, podemos dividir a competência lingüística do falante/ouvinte em regras fonológicas, sintáticas, morfológicas e semânticas. Todavia, é válido ressaltar que a aquisição de tais habilidades ocorre de maneira simultânea e inter-relacionada e que todas envolvem habilidades de expressão e recepção (KUDER, 1997) (Quadro 1).

Quadro 1 – Elementos da linguagem expressiva e receptiva.

Componentes da linguagem	Expressão	Recepção
FONOLOGIA	- Desenvolvimento do sistema fonológico;	- Consciência fonológica / fonêmica;
SINTAXE	- Aquisição dos elementos básicos e tipos de sentenças; - Estágios de construção frasal;	- Compreensão e interpretação de tipos de sentenças e regras de transformação das sentenças;
SEMÂNTICA	- Desenvolvimento do vocabulário; - Recuperação de palavras;	- Identificação de palavras; - Interpretação figurativa e não-figurativa;
PRAGMÁTICA	- Emprego de atos de fala e regras de conversação;	- Análise e interpretação dos atos de fala diretos e indiretos;

Fonte: Kuder (1997).

2.2.1- Desenvolvimento Fonológico

A aquisição das regras fonológicas pressupõe a apropriação, pelo falante, do sistema de sons com valor opositivo ao da língua nativa a que está exposto. Para tanto, a criança necessitará conhecer o inventário de sons bem como as suas regras de combinação em unidades significativas. Tais aprendizagens constituem a base do conhecimento fonológico (GERBER, 1996).

Em adição ao desenvolvimento segmental relacionado à aquisição dos fonemas consonantais e vocálicos, a apreensão das características supra-segmentais da língua possibilitará o aperfeiçoamento da capacidade fonológica de expressão, em virtude do contraste semântico possibilitado pelas mudanças de ritmo e de velocidade da fala.

No que concerne ao desenvolvimento fonológico receptivo, tem-se que, logo após o nascimento, os bebês demonstram grande habilidade para discriminar parâmetros acústicos que sinalizam diferenças de fala, por meio de mecanismos perceptivos inatos (FLETCHER; WHINNEY, 1997).

Inicialmente, a capacidade distintiva envolve contrastes de sons externos à língua materna, possibilitando, assim, a aprendizagem de qualquer língua a que os bebês sejam expostos. No entanto, o contato contínuo com a língua de sua comunidade conduzirá a uma perda gradativa de tal habilidade e, por conseguinte a uma maior sensibilidade de sua língua materna, evoluindo em uma seqüência ordenada de estágios vocais universais, independentes da sua comunidade lingüística, que se desenvolvem ainda no período fetal e perduram até os anos escolares (Quadro 2).

Quadro 2 – Estágios do Desenvolvimento Fonético / Fonológico Perceptivo.

IDADE	CARACTERÍSTICAS FONOLÓGICAS
Período pré-natal	- percepção da voz materna;
0 – 1 mês	- discriminação de contrastes acústicos e da voz materna;
1 – 4 meses	- discriminação de ritmos; - identificação de sílabas;
4 – 6 meses	- preferência pela fala autodirigida; - percepção das vocalizações associadas aos formatos faciais;
6 – 8 meses	- distinção prosódica de palavras estrangeiras;
7 – 10 meses	- redução da percepção de contrastes fonéticos estrangeiros; - compreensão de palavras contextuais específicas;
10 – 12 meses	- perda da percepção de contrastes fonéticos estrangeiros; - habilidade distintiva exclusiva da língua materna;
24 meses	- reconhecimento de contrastes fonológicos em sílabas;
36 meses	- reconhecimento de contrastes fonológicos adultos;

Fonte: Fletcher; Whinney (1997).

A produção da fala se inicia logo após o nascimento, quando o bebê produz sons e vocalizações ainda indiferenciadas, e estende-se, geralmente, até sete/oito anos de idade, momento em que a criança já deverá ter adquirido todos os fonemas da sua língua.

Inicialmente, os bebês passam por estágios ordenados de desenvolvimento fonológico particularmente semelhantes em diferentes línguas (FLETCHER; MACWHINNEY, 1997). Por volta de dois meses de vida, a criança produz sons ainda indiferenciados, os “arrulhos”, diretamente relacionados a sensações internas de dor, prazer e desconforto. Gradativamente, essas produções sonoras irão se diferenciando de acordo com o tipo de mensagem comunicativa a ser transmitida.

Entre 6 e 9 meses de idade, surge o balbucio canônico, cujas produções são estruturalmente modificadas para que possam, cada vez mais, assemelhar-se à estrutura silábica da fala padrão do adulto. Num primeiro momento, o balbucio se constitui de sílabas com estrutura consoante-vogal (CV), sendo duplicadas e re-duplicadas à medida que o bebê amadurece. Graças à sua entonação variada e rítmica, o balbucio representa um verdadeiro discurso e não apenas treino muscular como propõem Fletcher e Whinney (1997).

O balbucio tardio, com início entre 10 e 12 meses, prepara o bebê para o estágio de fala significativa, que se inicia com a produção das primeiras palavras no final desse estágio. De início são produzidas palavras de acordo com a facilidade de pronúncia e simplicidade da organização fonológica.

Variações lingüísticas interindividuais poderão ocorrer. Não obstante algumas características fonológicas mantêm-se, como a ordem de aquisição dos seguintes fonemas:

- Vogais que antecedem as consoantes;
- Consoantes nasais e *glides* que antecedem as plosivas;
- Consoantes plosivas surdas e anteriores que antecedem as plosivas sonoras e posteriores;

- Consoantes fricativas, africadas e líquidas constituem os sons mais tardios.

O desenvolvimento inicial da linguagem oral se rege por processos de simplificação fonológica (PSF), definidos por Yavas, Hernandorena e Lamprecht (1992) como operações mentais que atuam nos padrões de fala da criança, com o objetivo de facilitar a produção articulatória de classes de sons complexas. Na maioria das crianças, esses processos fisiológicos do desenvolvimento fonológico serão superados até a idade de sete anos.

De acordo com os citados autores, os PSF são considerados inatos por se apresentarem determinados geneticamente; naturais por derivarem de dificuldades articulatórias intrínsecas à criança; e universais, por se mostrarem comuns a populações distintas. Com base na forma de alteração presente, poderão ser divididos em processos de estrutura silábica e processos de substituição.

▪ *Processos de Estrutura Silábica*

- *Redução do Encontro Consonantal (REC)*: apagamento de um elemento do encontro consonantal, geralmente a líquida;
- *Apagamento de sílaba átona*: Apagamento da sílaba não acentuada;
- *Apagamento de fricativa final*: apagamento do /s/ na posição FSDP ou FSFP;
- *Apagamento de líquida final*: apagamento de líquida lateral ou não-lateral na posição FSDP ou FSFP;
- *Apagamento de líquida intervocálica*: apagamento de líquida lateral ou não-lateral que ocorre entre duas vogais;
- *Apagamento de líquida inicial*: apagamento de líquida lateral ou não-lateral em posição ISIP;
- *Metátese*: reordenação de sons dentro da mesma palavra;
- *Epêntese*: inserção de uma vogal entre duas consoantes.

▪ *Processos de Substituição*

- *Dessonorização de obstruente*: substituição de plosivas, fricativas e africadas sonoras por seus respectivos pares surdos;
- *Anteriorização*: substituição de fonemas palatais ou velares por alveolares ou labiais;
- *Substituição de líquida*: substituição de uma líquida lateral ou não-lateral por outra líquida;
- *Semivocalização de líquida*: substituição de uma líquida lateral ou não-lateral por uma semi-vogal;
- *Plosivização*: substituição de uma fricativa ou africada por uma plosiva;
- *Posteriorização*: substituição de uma lábio-dental, dental ou alveolar por uma palato-alveolar ou velar;
- *Assimilação*: substituição de um som por influência de outro que se encontra na mesma palavra;
- *Sonorização pré-vocalica*: substituição de plosivas, fricativas ou africadas surdas por seus respectivos pares sonoros antes de uma vogal.

Em adição ao desenvolvimento do sistema fonológico, a criança também precisará de habilidades metafonológicas de reflexão sobre a estrutura fonológica da sua língua, para que se torne capaz de distinguir e manipular os elementos fonológicos.

2.2.2- Desenvolvimento Morfológico

O desenvolvimento morfológico inclui a aprendizagem de regras morfo-fonêmicas e de formação das palavras. Tal aquisição possibilita que a criança adquira morfemas

individuais e regras de flexão e derivação de palavras, governando, assim, a estrutura das palavras (KUDER, 1997).

Inicialmente, as primeiras palavras constituem elementos lingüísticos *classe aberta* (substantivos, verbos, etc), por serem mais enfatizadas nos atos de fala do adulto, seguidas de palavras morfológicamente mais complexas, os elementos *classe fechada* (preposições, conectivos, verbos auxiliares, etc) (GERBER, 1996).

Entre dois e três anos, as crianças passam a observar regularidades nas formas que ouvem e as generaliza para outras situações lingüísticas (FLETCHER; MACWHINNEY, 1997). No final desse período, tem início o desenvolvimento metalingüístico de reflexão sobre a linguagem e seus componentes.

2.2.3- Desenvolvimento Sintático

A aquisição das regras sintáticas permite que o falante/ouvinte combine palavras e frases durante a formação de sentenças. Esse conhecimento refere-se à compreensão da relação entre os elementos lexicais e sua função sintática e às habilidades para criar e entender sentenças, discriminar sentenças não-gramaticais e reconhecer ambigüidade lexical (GERBER, 1996).

Precisar a idade de surgimento das regras sintáticas constitui uma tarefa difícil, haja vista a discrepância existente entre as habilidades expressivas e receptivas, pois, mesmo produzindo apenas *holofrases* por volta de um ano, a maioria das crianças nessa idade demonstra já compreender estruturas sintaticamente mais complexas.

Os estágios de desenvolvimento sintático caracterizam-se por um aumento gradativo na extensão de produções da criança e englobam as seguintes fases (FLETCHER; MACWHINNEY, 1997):

- Holofrase: por volta de um ano a criança inicia a produção das primeiras palavras;
- Enunciado de duas palavras: surge geralmente aos 18 meses de idade, sem a presença de marcadores sintáticos;
- Fala telegráfica: aos 24 meses, a criança emprega mais de duas palavras; no entanto, há ausência de elementos conectivos, ocorrendo apenas palavras que denotam “conteúdo”, geralmente substantivos ou verbos;
- Sentenças complexas: surgem entre 24 e 48 meses de idade, sendo formadas por mais de quatro palavras associadas a marcadores sintáticos.

2.2.4- Desenvolvimento Semântico

A semântica compreende o estudo do significado de uma língua, seja de palavras individuais (semântica lexical), seja de sentenças. O aprendizado das regras semânticas depende da habilidade da criança para correlacionar a representação fonológica de uma palavra ou sentença à sua representação conceitual (BISHOP, 2002).

A aquisição do vocabulário expressivo inicia-se por volta de um ano de idade, quando a maioria das crianças já adquiriu as primeiras palavras. No início, tais palavras encontram-se limitadas a conceitos básicos do cotidiano das crianças, geralmente substantivos, seguidos por palavras de ação (verbos) e rotinas sociais (FLETCHER; MACWHINNEY, 1997). Entre 18 e 24 meses, esse vocabulário passará por expansão

significativa e continuará se desenvolvendo durante os anos escolares e a fase adulta (GERBER, 1996).

O desenvolvimento semântico envolve a aquisição dos léxicos literal e não-literal, quando as crianças deverão apreender não apenas o significado explícito e concreto dos enunciados, mas, também, o significado idiomático ou metafórico de palavras e sentenças. Todas as informações semânticas são armazenadas no “dicionário mental” ou léxico do falante/ouvinte (GERBER, 1996).

Como já mencionado anteriormente, a aquisição das regras fonológicas, morfológicas, sintáticas e semânticas ocorre de maneira interdependente, uma vez que interagem na determinação da competência lingüística. Entretanto, em adição à aprendizagem da competência gramatical, a criança também precisará desenvolver habilidades pragmáticas de utilização das regras aprendidas em contexto comunicativo. Tal habilidade nada mais é do que o estabelecimento da competência do falante/ouvinte para a comunicação.

2.3- SÍNDROME DE MOEBIUS

2.3.1- Perfil Epidemiológico

A Síndrome de Moebius constitui uma desordem genética rara não progressiva (RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998), cuja incidência populacional ainda não está determinada. Não há predominância de sexo (MENDÉZ; LEE, 1981) e sua ocorrência dá-se

de forma esporádica na maioria dos casos, especialmente naqueles em que há, associados à diplegia oculofacial, anomalias de membros (RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998); todavia, recorrência familiar pode ocorrer (KREMER et al., 1996; OMIM, 2001).

Nos casos de Síndrome de Moebius em que há a presença de malformações esqueléticas, o risco de recorrência é de aproximadamente 2% (HARBORD et al., 1989); já na diplegia facial com ou sem envolvimento do músculo ocular, a predisposição hereditária mostra-se maior (RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998).

De acordo com Macdermot et al. (1991), os aspectos clínicos sugestivos de alto risco de recorrência incluem ausência de defeitos esqueléticos, paralisia facial isolada, oftalmoplegia, deficiência auditiva e contraturas digitais. Nesses casos, o risco atinge um valor de 25 a 30%.

A morbidade de crianças afetadas pela Síndrome de Moebius varia de acordo com a presença de anomalias associadas, tais como: ulceração da córnea ou ceratite em decorrência da impossibilidade de fechar os olhos e redução da lubrificação; cáries dentárias, pelo acúmulo de alimento na boca em virtude da paralisia facial e da língua; ou broncopneumonias aspirativas, pelo distúrbio de deglutição (MENDÉZ; LEE, 1981).

Meyerson (2001) considerou que o número de casos da Síndrome de Moebius vem aumentando significativamente nos últimos anos e mencionou que, de acordo com a Fundação da Síndrome de Moebius, mais de mil casos foram identificados até o ano de 1999.

2.3.2- Etiopatogenia

A localização da desordem primária, responsável pelas manifestações clínicas da síndrome, constitui o maior ponto de controvérsia. As principais hipóteses incluem defeito

muscular periférico (KALVERBOER; COULTRE; CASAER, 1970), sendo demonstrada ausência de fibras musculares em biópsias da musculatura facial (ELSAHY, 1973), aplasia de núcleos do tronco cerebral e distúrbio supranuclear (ELSAHY, 1973; MORELLO e CONVERSE, 1977). Todavia, a hipótese mais aceita menciona a presença de displasia primária dos núcleos faciais (KALVERBOER; COULTRE; CASAER, 1970), tendo sido descritas, inclusive, pelo próprio Dr. Moebius (ELSAHY, 1973).

Olson et al. (1970) forneceram evidências adicionais à hipótese de a paralisia facial na Síndrome de Moebius estar relacionada à lesão do moto-neurônio inferior, não necessariamente restrita aos nervos cranianos.

Meyerson e Foushee (1978) realizaram estudo retrospectivo acerca dos mecanismos patológicos subjacentes à Síndrome de Moebius, descrevendo inicialmente o surgimento de hipóteses relacionadas à presença de agenesia de nervos e núcleos revelados por exames histológicos (HENDERSON, 1939), seguidos de considerações sobre a ausência de tecidos musculares (RICHARDS, 1953); hipóteses sobre defeitos musculares congênitos (EVANS, 1955; NISENSEN et al., 1955); explanação sobre comprometimentos nucleares ou supranucleares (HOWEVER; VAN ALLEN; BLODI, 1960); considerações sobre a presença de aumento da pressão intraventricular durante o período gestacional (SOGG, 1961) ou a ocorrência de neuropatia ou miopatia de base (PITNER; EDWARDS; McCORMICK, 1965).

Mendéz e Lee (1981) assinalaram que estudos eletromiográficos sugerem uma causa nuclear ou supranuclear para a Síndrome de Moebius e que, anteriormente, a maior discussão científica considerava a existência de base neurogênica ou muscular para a doença. Algumas pesquisas também têm mencionado sua associação a teratógenos como, por exemplo, a talidomida.

Jamal et al. (1988) apresentaram dois casos de Síndrome de Moebius, cujos exames eletromiográficos permitiram identificar a presença de miopatia localizada na musculatura

facial. Os autores consignaram, ainda, que tal transtorno atinge inicialmente os músculos faciais, podendo, com o avançar da idade, afetar também outros grupos musculares.

De acordo com Vanhaesebrouck et al. (1989), existem três principais hipóteses etiológicas para a Síndrome de Moebius: hipoplasia primária ou secundária dos núcleos do tronco cerebral e defeito muscular. Os achados de estudos *postmortem* que indicam depósitos minerais no tronco cerebral em alguns pacientes com a Síndrome de Moebius sugerem a ocorrência de necrose isquêmica durante o período pré-natal como possível fator etiológico para a desordem. Até tais descobertas, os únicos achados possíveis consistiam na identificação de hipoplasia dos núcleos do tronco cerebral, por meio de tomografia computadorizada ou pneumoencefalografia.

Em adição, os autores propuseram uma nova teoria segundo a qual a seqüência de *disruptura* no território da artéria subclávia poderia explicar a Seqüência de Moebius. Para tanto, descreveram o caso de uma menina portadora da síndrome, em que se identificou por meio de tomografia computadorizada, calcificação pontocerebelar e alargamento das cisternas basal e peripontina. Tais achados não haviam sido descritos, até o momento, em associação à Síndrome de Moebius.

Harbord et al. (1989) apresentaram o caso incomum de Síndrome de Moebius associada à hipoplasia cerebelar unilateral, desencadeada por *disruptura* vascular envolvendo a artéria basilar. Os autores também salientaram que mecanismos de *disruptura* vascular sempre deverão ser considerados como possível causa da Síndrome de Moebius.

De acordo com Harbord et al. (1989), a Síndrome de Moebius constitui uma entidade clínica com diversas etiologias.

Lipson; Webster e Weaver (1990) referem-se à discussão sobre se a desordem é primariamente displástica ou degenerativa e se a sua localização patológica dá-se no tronco cerebral, nos nervos periféricos ou na musculatura da face e olhos.

Hamaguchi et al. (1993) mencionaram que achados de autópsia sugeriram a presença de hipoplasia e necrose dos núcleos do tronco cerebral, sendo recentemente hipotetizada a isquemia durante o período pré-natal dessa região como possível causa da Síndrome de Moebius. De acordo com os autores, displasia de outros nervos cranianos, do cerebelo ou do núcleo olivar poderá estar associada à displasia do núcleo do nervo facial.

Igarashi; Rose e Storgion (1997) publicaram dois casos de Síndrome de Moebius, cujos exames tomográficos evidenciaram pequenas calcificações tegmentares do tronco encefálico, sinalizando para a necrose dessa região no período intra-uterino inclusive do centro respiratório, e agravando o prognóstico de vida das crianças neles envolvidas.

Lammens et al. (1998) sugeriram a presença de malformação primária subjacente à Síndrome de Moebius devido a defeitos no tronco cerebral, com base em achados neuropatológicos pertencente a dois pacientes com a desordem: malformação congênita do tronco cerebral com perda neuronal nos núcleos de nervos cranianos e microcalcificações tegmentares.

Segundo Marti-Herrero et al. (1998), a patogênese da Síndrome de Moebius permanece desconhecida, sendo a teoria de hipóxia/isquemia fetal a mais aceita. Todavia, em alguns casos anomalias cromossômicas têm sido detectadas.

A existência de inúmeras hipóteses etiológicas para a Síndrome de Moebius, tais como agenesia do núcleo de nervos cranianos, infarto ou hemorragia do tronco cerebral, infecção congênita e trauma ao nascimento, eis o que propõem Rizos; Negrón e Serman (1998).

Matsunaga et al. (1998) sugeriram que as calcificações no soalho do quarto ventrículo, encontradas em uma garota japonesa com uma forma severa da Síndrome de Moebius guardam relação com graves lesões do tronco cerebral, provavelmente associadas a distúrbios no suprimento sanguíneo dessa região, em estágios precoces do desenvolvimento fetal.

Hamaguchi et al. (1993) mencionaram que achados de autópsia sugeriram a presença de hipoplasia e necrose dos núcleos do tronco cerebral, sendo recentemente hipotetizada a isquemia durante o período pré-natal dessa região como possível causa da Síndrome de Moebius. De acordo com os autores, displasia de outros nervos cranianos, do cerebelo ou do núcleo olivar poderá estar associada à displasia do núcleo do nervo facial.

Igarashi; Rose e Storgion (1997) publicaram dois casos de Síndrome de Moebius, cujos exames tomográficos evidenciaram pequenas calcificações tegmentares do tronco encefálico, sinalizando para a necrose dessa região no período intra-uterino inclusive do centro respiratório, e agravando o prognóstico de vida das crianças neles envolvidas.

Lammens et al. (1998) sugeriram a presença de malformação primária subjacente à Síndrome de Moebius devido a defeitos no tronco cerebral, com base em achados neuropatológicos pertencente a dois pacientes com a desordem: malformação congênita do tronco cerebral com perda neuronal nos núcleos de nervos cranianos e microcalcificações tegmentares.

Segundo Marti-Herrero et al. (1998), a patogênese da Síndrome de Moebius permanece desconhecida, sendo a teoria de hipóxia/isquemia fetal a mais aceita. Todavia, em alguns casos anomalias cromossômicas têm sido detectadas.

A existência de inúmeras hipóteses etiológicas para a Síndrome de Moebius, tais como agenesia do núcleo de nervos cranianos, infarto ou hemorragia do tronco cerebral, infecção congênita e trauma ao nascimento, eis o que propõem Rizos; Negrón e Serman (1998).

Matsunaga et al. (1998) sugeriram que as calcificações no soalho do quarto ventrículo, encontradas em uma garota japonesa com uma forma severa da Síndrome de Moebius guardam relação com graves lesões do tronco cerebral, provavelmente associadas a distúrbios no suprimento sanguíneo dessa região, em estágios precoces do desenvolvimento fetal.

De acordo com o *Pictures of Standart Syndromes and Undiagnosed Malformations* (POSSUM, 1998) a hipótese etiológica relacionada à vascularização do tronco cerebral se suporta em achados histopatológicos sugestivos de calcificação dessa região, supostamente associada à exposição do feto ao misoprostol e à cocaína, durante a gestação.

Bonanni e Guerrini (1999) defenderam que a Síndrome de Moebius freqüentemente resulta de hipoplasia ou aplasia bilateral dos núcleos do VI e VII nervos cranianos no tronco encefálico.

Fontenelle et al. (2001) ressaltaram que, apesar de a origem da Síndrome de Moebius permanecer desconhecida, a influência de fatores genéticos e ambientais se manifesta claramente, sendo a aplasia ou hipoplasia dos núcleos dos nervos facial e óculo-motor, secundária à isquemia fetal transitória, a teoria etiológica mais aceita.

2.3.2.1 – Origem Genética

Os mecanismos causais da Síndrome de Moebius constituíram motivo de controvérsia desde as primeiras publicações sobre a desordem. Kalverboer; Coultre e Casaer (1970) propuseram que, apesar de a causa permanecer desconhecida, padrões de herança autossômica recessiva e transmissão dominante podem ser hipotetizados.

Apesar de considerar a existência de fatores hereditários representados por transmissão dominante ou por transmissão recessiva ligada ao X, Elshahy (1973) postula que a ausência de história familiar pode ocorrer, não se identificando exclusividade de nenhum sexo.

Meyerson e Foushee (1978) relataram que apenas poucos estudos sugeriram a ocorrência de recorrência familiar e aludiram a ação de teratógenos como possível causa da síndrome, ressaltando a importância de investigação cuidadosa do histórico gestacional.

Steigner et al. (1975) apud Meyerson e Foushee (1978) destacaram que a presença de similaridades entre pacientes com anomalias orofaciais e de membros de etiologia desconhecida, incluindo a Síndrome de Moebius, indicam expressividade variável de uma única síndrome dismórfica, mais do que a existência de síndromes distintas.

Mendéz e Lee (1981) consideraram a ocorrência de transmissão autossômica dominante na Síndrome de Moebius, com possibilidade de mecanismos de transmissão recessiva ou translocação cromossômica. Todavia, na maioria dos casos, nenhuma história familiar pode ser identificada.

Apesar de admitirem a existência de estudos que relacionam o uso materno da Talidomida durante a gestação como fator etiológico da Síndrome de Moebius, Jamal et al. (1988) consignaram a ocorrência de fatores hereditários, ao descreverem dois casos da afecção em uma mesma família.

Quanto ao padrão de herança da Síndrome de Moebius, a maioria das pesquisas registrou a presença de herança dominante com expressividade variável e penetrância incompleta; todavia, herança autossômica recessiva (RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998), herança recessiva ligada ao X e herança autossômica dominante também foram propostas (OMIM, 2001).

Slee; Smart e Viljoen (1991) descreveram o segundo caso de Síndrome de Moebius associado à presença de deleção na região q12.2 do cromossomo 13. A primeira pesquisa realizada por Ziter et al. (1977), apresentaram três gerações afetadas pela Síndrome de Moebius, com evidências de translocação entre os cromossomos 1 (p34) e 13 (q13).

Apesar de reconhecerem a heterogeneidade genética da desordem, Slee; Smart e Viljoen (1991) propuseram que o gene candidato para a Síndrome de Moebius estaria localizado próximo à banda q12.2 do cromossomo 13 ou no próprio cromossomo 13, havendo a necessidade, no entanto, de estudos elucidativos utilizando técnicas de biologia molecular, a fim de confirmar tal hipótese.

Ferguson (1996) afirmou que, na maioria dos casos, não existe base genética subjacente à Síndrome de Moebius e que o risco de recorrência entre irmãos é zero.

Após o estudo de uma família com Síndrome de Moebius com padrão de herança autossômica dominante, Kremer et al. (1996), tendo excluído a região candidata para a doença no cromossomo 13q12.2-q13, identificaram o gene para o cromossomo 3q21-22, sugerindo, assim, a heterogeneidade genética da Síndrome de Moebius. Em adição ao MBS1 no cromossomo 13 e no 3q21-q22 (MBS2), outro *locus* para a síndrome foi mapeado no cromossomo 10q21.3-q22.1 (MBS3) (OMIM, 2001).

Lorenz (2002) defendeu a existência de padrões variáveis de herança na Síndrome de Moebius e identificou como possíveis localizações cromossômicas as regiões 13q12.2-q13, 3q21-q22 e 10q21.3-q22.

2.3.2.2 – *Origem Ambiental*

Elsahy (1973) propôs a ocorrência de fatores ambientais, na ausência de padrões hereditários, ao descrever o primeiro caso de Síndrome de Moebius associado à exposição materna à talidomida, empregada para tratamento de crises de ansiedade. Assim como outros agentes ambientais, a talidomida pode modificar fatores genéticos durante o desenvolvimento

embrionário e ocasionar malformações faciais e/ou de mãos. No entanto, sua relação etiológica com a Síndrome de Moebius não é clara.

A Síndrome de Moebius tem sido associada, por diversos autores, ao uso da substância misoprostol como abortivo durante o período gestacional, principalmente em virtude do crescimento significativo do número de casos após a sua comercialização no Brasil, sob a forma do medicamento Cytotec®, originariamente destinado ao tratamento médico da úlcera gástrica (COELHO, 1991).

Nada obstante, com o conhecimento da população sobre o seu valor abortivo, o Cytotec® passou a ser empregado, de forma indiscriminada por inúmeras gestantes, especialmente nas regiões em que há a proibição do aborto, muito embora exponha o feto e a mãe a inúmeros riscos e seqüelas, dado mostrar-se inefetivo em 50% dos casos. A ineficiência do Cytotec® para o aborto está relacionada ao número de comprimidos empregados, à rota de utilização (via oral, via vaginal ou via oral e vaginal), ao período gestacional e à susceptibilidade individual (COELHO, 1991).

O emprego de prostaglandinas como abortivos, no Brasil, restringiu-se até o ano de 1986 a práticas hospitalares regulamentadas juridicamente. Todavia, com a descoberta pela população do seu poder abortivo, o Cytotec® passou a ser utilizado indistintamente em abortos clandestinos. Até a atualidade, o número de abortos provocados pelo seu uso permanece desconhecido, tendo em vista que apenas as mães com complicações dele decorrentes procuraram atendimento médico (COELHO, 1991).

Atualmente, a comercialização do medicamento Cytotec® está proibida em farmácias de todo o país, por determinação da Portaria 344/98 do Ministério da Saúde, que regulamenta a distribuição de medicamentos sujeitos a controle especial. Sua utilização encontra-se restrita ao âmbito hospitalar sob supervisão da vigilância sanitária municipal.

Courtens et al. (1992) sugeriram a ocorrência da Síndrome de Moebius ocasionada pela exposição fetal a benzodiazepínicos (BZD), ao apresentarem o caso de um bebê de três semanas exposto a tal substância durante o período fetal. Dada a ausência de comprovações irrefutáveis acerca do efeito teratogênico dos BZD, os autores propuseram, então, algumas medidas diagnósticas: a exclusão de tal exposição em crianças portadoras da Síndrome de Moebius e a investigação mais detalhada da musculatura facial de bebês expostos aos BZD durante o período gestacional.

Os efeitos teratogênicos do Cytotec® foram investigados por Fonseca et al. (1993), por meio da identificação de três casos de malformações incomuns do crânio, em um intervalo de cinco meses detectados em hospital infantil da cidade de Fortaleza, cujas mães relataram o uso do misoprostol durante o primeiro trimestre gestacional.

Albano et al. (1993) ressaltaram o impacto dos efeitos teratogênicos desencadeados pelo emprego do uso do misoprostol em regiões onde o aborto é ilegal. Para tanto, descreveram o caso de um bebê de 5 meses de idade, do sexo masculino, que apresentou, no nascimento, inúmeros sinais dismórficos associados à atresia de coanas, estando possivelmente relacionados ao uso de Cytotec® por volta do 2º mês gestacional (dois comprimidos por via oral, em dose única).

Segundo os referidos autores, os efeitos sobre o feto provocados pela administração de prostaglandinas dos grupos E e F poderiam estar relacionados ao aumento da atividade uterina que provoca uma redução do afluxo sanguíneo, gerando assim isquemias em determinadas fases do desenvolvimento.

Ao se referirem a sete pacientes expostos ao misoprostol durante o primeiro trimestre gestacional, Gonzalez et al. (1993) relataram a presença de defeitos de membros em toda a amostra e diagnóstico de Sequência de Möbius em quatro dos sete pacientes. Nada obstante, embora não chegando a dados comprobatórios sobre o efeito teratogênico do misoprostol, os

autores sugeriram a associação etiológica da Seqüência de Möbius a defeitos de ruptura vascular.

Em adição, ratificaram a ação do misoprostol na contratilidade uterina durante a gestação, o que gera um aumento na amplitude e freqüência das contrações, estimulação de sangramento uterino e expulsão parcial ou total do feto.

A relação de tais efeitos com a Seqüência de Möbius pode estar associada a alterações provocadas pelo misoprostol na vascularização do tronco cerebral, gerando isquemia com necrose e ocasional calcificação do núcleo facial, como demonstrado em três bebês com malformações de membros e Seqüência de Möbius (THAKKAR et al. 1977 apud GONZALEZ et al., 1993; GOVAERT et al. 1989 apud GONZALEZ et al., 1993).

Em 1994, Coelho et al. publicaram as características e padrões de uso do Cytotec® como recurso abortivo, bem como as opiniões, a respeito desse número de 102 mulheres, com idade média de 25 anos, que utilizaram o misoprostol como abortivo durante o período gestacional. Eles concluíram que o misoprostol não é uma alternativa segura para o aborto ilegal no Brasil e sugeriram a necessidade de reformulação da legislação sobre esta prática em nosso país, para garantir acesso a métodos seguros e efetivos.

Alguns fatores ambientais poderão exacerbar o defeito de ruptura vascular na região do tronco encefálico: rubéola, hipertermia, hipóxia generalizada, uso de drogas, benzodiazepinos, cocaína, talidomida e misoprostol durante o primeiro trimestre gestacional, e diabetes gestacional (RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998).

Carvalho et al. (1999), ao estudarem dois casos de Síndrome de Moebius associados ao uso do misoprostol como abortivo, definiram a desordem como uma anomalia genética de ocorrência esporádica, tendo, como possível mecanismo patogênico, a presença de eventos hipóxico-isquêmicos durante o primeiro trimestre gestacional.

Nunes; Friedrich e Loch (1999) apresentaram um caso de Síndrome de Moebius associado ao uso do misoprostol durante a gravidez e o desenvolvimento de hipoventilação alveolar congênita central.

Boudoux et al. (2000) verificaram em seus estudos, a associação positiva entre o uso de misoprostol durante o primeiro trimestre gestacional e a Síndrome de Moebius verificável em seis dos dez pacientes investigados, e concluíram sinalizando para a importância de pesquisas com uma amostra maior, a qual possibilite uma relação mais fidedigna entre as variáveis.

Vargas et al. (2000) estudaram a associação entre o uso de misoprostol durante o período gestacional e a presença de malformações associadas a defeitos de ruptura vascular (*vascular disruption*).

Esses defeitos foram definidos como alterações no desenvolvimento normal da vascularização do embrião/feto, freqüentemente relacionadas a influências ambientais, como o uso do misoprostol durante o período gestacional, podendo atuar de forma direta na vascularização fetal ou indiretamente por meio do aumento da contratilidade uterina.

O espectro preciso de malformações envolvidas no fenótipo de defeitos de ruptura vascular permanece obscuro, ante a variedade de transtornos associados. Dentre eles, aqueles autores destacaram, como principais categorias diagnósticas, a redução de membros do tipo terminal transverso; as Sequências de Poland e/ou Moebius; a Sequência de hipodactilia-hipoglossia; a Artrogripose; a Atresia intestinal; a Microsomia Hemifacial; a Microtia e o Cisto Porencefálico.

Dentre as 92 crianças avaliadas, a maior ocorrência se concentrou na Síndrome de Moebius (31,2%), seguida de redução de membros do tipo transversal (29%), microsomia (17,2 %), artrogripose (9,7 %), microtia (9,7%), cisto porencefálico (2,1 %) e hipodactilia-hipoglossia (1,1 %).

Fontenelle et al. (2001) ressaltaram a influência de fatores ambientais na gênese da Síndrome de Moebius, como é o caso da hipertermia, da exposição da gestante à infecção, do emprego do misoprostol, álcool, cocaína, talidomida e benzodiazepínicos, entre outros.

2.3.3- Diagnóstico Clínico

De acordo com Meyerson e Foushee (1978), o critério primordial para o diagnóstico da Síndrome de Moebius constitui na presença de diplegia congênita envolvendo os nervos facial e abducente.

Os critérios diagnósticos são de difícil definição; no entanto, com base em publicações anteriores, Kumar (1990) estabeleceu alguns deles, os quais auxiliam no diagnóstico da Síndrome de Moebius:

- 1) Paralisia do nervo facial parcial ou completa mostra-se essencial para o diagnóstico de Síndrome de Moebius;
- 2) Malformações de membros (sindactilia, braquidactilia ou digitais ausentes) e pés tortos estão freqüentemente associadas à paralisia facial;
- 3) Presença de manifestações clínicas adicionais associadas à paralisia facial poderão estar presentes e auxiliarão no diagnóstico diferencial da Síndrome de Moebius: paralisia do nervo ocular uni ou bilateral (comumente do nervo abducente e mais raramente dos nervos oculomotor e troclear); hipoplasia da língua em virtude de paralisia do nervo hipoglosso; dificuldade de deglutição e fala por paralisia dos nervos trigêmio, glossofaríngeo e vago; malformações orofaciais (úvula bífida, micrognatia e deformidades auriculares); outras anomalias do sistema músculo-esquelético

(anomalia Klippel-Feil, ausência da cabeça do esterno ou peitoral maior, defeitos nas costelas e nos músculos branquiais).

A Síndrome de Moebius constitui-se numa entidade clínica bem distinta das Miopatias oculofaríngeana e ocular. No entanto, Olson et al. (1970) ressaltaram a importância da realização de biópsia e análise histoquímica muscular para o diagnóstico diferencial destas desordens na presença de casos atípicos da Síndrome de Moebius.

De acordo com Meyerson e Foushee (1978), a Síndrome de Moebius tem sido associada com outras malformações, incluindo a Anomalia de Poland, a Síndrome de Hanhart, o Nanismo, a Neuropatia Progressiva, a Artrogripose e a Adactilia-Aglossia.

Ferguson (1996) considerou a existência de uma variedade de síndromes que podem estar relacionadas à Síndrome de Moebius, sendo necessária a realização de diagnóstico diferencial. Sob uma perspectiva anestésica, foco de seu estudo, as distinções mais importantes referem-se à presença de doenças neuromusculares ocorridas no início da infância, tais como Distrofia Miotônica Infantil, Distrofia Muscular Fascioescapulohumoral e Doença de Charcot-Marie-Tooth.

O diagnóstico diferencial deverá ser realizado com relação a Miopatias Congênitas, Síndrome de Poland e Síndrome Adctilia-Aglossia (POSSUM, 1998).

A possibilidade de identificação precoce da Síndrome de Moebius, ainda no período gestacional, emerge de proposta de Sherer e Spafford (1994 apud RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998) que se utilizaram da sonografia, uma vez que dependem a teoria de desenvolvimento *in útero* da síndrome.

Sjogreen; Andersson-Norinder e Jacobsson (2001) sugeriram a existência de critérios mínimos necessários ao diagnóstico da Síndrome de Moebius, a saber, paralisa uni ou bilateral dos nervos facial e abducente; envolvimento de outros nervos cranianos,

freqüentemente dos nervos hipoglosso e glossofaríngeo; anomalias orofaciais e craniofaciais; malformações de membros; e retardo mental, em alguns casos.

Na ausência de marcadores genéticos para a Síndrome de Moebius, seu diagnóstico se realiza com base em achados clínicos, sendo obrigatória a presença de paralisia congênita de origem central dos nervos facial e abducente.

2.3.4. Espectro Clínico

Kalverboer; Coultre e Casaer (1970) descreveram as manifestações clínicas de um caso de Síndrome de Moebius, incluindo ausência de movimentação facial, orelhas largas e proeminentes, retrognatia, estrabismo convergente e ausência de movimentos oculares de abdução.

Morello e Converse (1977) apresentaram o caso de uma mulher com Síndrome de Moebius, acompanhado durante 30 anos, cujos achados clínicos principais referiam-se à presença de paralisia facial bilateral, envolvimento do III e XII pares cranianos, inteligência normal e ausência de anormalidades esqueléticas.

Os autores propuseram os seguintes achados para a síndrome:

- Fraqueza facial uni ou bilateral;
- Perda uni ou bilateral dos movimentos oculares de abdução;
- Anormalidades esqueléticas de extremidades (pés tortos, sindactilia, outras anomalias digitais);
- Envolvimento em alguns casos da musculatura braquial;

- Paralisia em alguns casos de outros pares cranianos (trigêmio, oculomotor, glossofaríngeo e hipoglosso);
- Ocasional deficiência auditiva;
- Retardo mental em 10% dos casos.

De acordo com Meyerson e Foushee (1978), a Síndrome de Moebius se caracteriza por diplegia congênita do VI e VII pares cranianos, acompanhada por outras condições, tais como envolvimento de outros pares cranianos, *hipogenesis* mandibular e de língua, ptose ocular, deformidades auriculares e de membros.

A primeira descrição da diplegia facial congênita foi desenvolvida por Von Graaefe em 1880; posteriormente, em 1888, Moebius descreveu a associação entre diplegia facial congênita e outras malformações, nomeando-a como uma nova entidade clínica, então determinada de Síndrome de Moebius (KUMAR, 1990; RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998).

Ao analisar a distribuição dos achados clínicos em 106 pacientes com Síndrome de Moebius, Engler (1979 apud HAMAGUCHI, 1993) detectou a presença de anomalias de extremidades em 48% dos casos, retardo mental em 17%, anomalias do músculo peitoral maior em 9% e micrognatia em 6%.

Variação fenotípica na Síndrome de Moebius é esperada, em virtude do comprometimento diferenciado dos demais pares cranianos entre os casos da desordem, principalmente dos nervos bulbares (OXFORD MEDICAL DATABASE, 1996). Não obstante, suas manifestações clínicas cardinais incluem paralisia uni ou bilateral do nervo facial, associada à paralisia do nervo abducente (HAMAGUCHI, 1993; HARBORD et al., 1989; IGARASHI; ROSE; STORGION, 1997; OXFORD MEDICAL DATABASE, 1996; SMITH, 1989; TURK et al., 1999; VOIRIN et al., 1990).

Ferguson (1996) mencionou a ocorrência de sintomas associados à Síndrome de Moebius, como, por exemplo, a ausência do músculo peitoral (Síndrome de Poland), anomalias espinhais, Síndrome de Klippel-Fiel ou artrogripose.

O autor estabeleceu, ainda, em ordem decrescente de ocorrência, as anomalias associadas aos dezenove casos de Síndrome de Moebius investigados em sua pesquisa, a saber: paralisia do VII par craniano (19), paralisia do VI par craniano (17), micrognatia (16), paralisia do XII par craniano (14), anomalias de membros (13), paralisia do XI e X pares cranianos (5), doença cardíaca congênita (4), ausência unilateral do músculo peitoral (3), microstomia (2), fissura palatina (2), anormalidade de ventilação/apnéia (1), abrasão da córnea (1), neuropatia periférica (1) e deformidades da espinha/escoliose (1).

Baraitser e Rudge (1996) assinalaram que, após a descrição inicial da desordem, uma extensa gama de malformações associadas puderam ser identificadas, incluindo a ausência do músculo peitoral, a sindactilia com ou sem ausência do músculo peitoral (Anomalia de Poland), o envolvimento bulbar, a hipoglossia-hipodactilia (Síndrome de Hanhart) e, ocasionalmente, o retardo mental.

Henderson (1939 apud RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998) acrescentou a esses achados a oftalmoplegia externa, a paralisia de língua e os pés tortos congênitos. Dentre os achados faciais poderão ser identificados micrognatia, pregas epicânticas, malformações auriculares e defeitos da musculatura branquial.

A oftalmoplegia congênita ocasiona restrição severa ou mesmo ausência dos movimentos visuais indispensáveis ao desenvolvimento da percepção e do funcionamento visuo-motor, afetando assim, o desenvolvimento mental global, dada a redução do *input* visual (KALVERBOER; COULTRE; CASAER, 1970).

Os autores supracitados apresentaram o caso de uma criança do sexo masculino, de 12 anos de idade, com diagnóstico genético de Síndrome de Moebius, discutindo a influência da

restrição dos movimentos oculares comuns a esta afecção no desenvolvimento da função visuo-motora. O paciente apresentou atraso geral no desenvolvimento visuo-motor, explicado pelo déficit neurológico que gera impossibilidade de executar de forma hábil os movimentos necessários às funções visuais de exploração, modelação e correção essenciais ao desenvolvimento das ações perceptivas.

O comprometimento do nervo abducente pode ser evidenciado por meio da dificuldade de realizar movimentos oculares laterais e da presença de estrabismo convergente. O comprometimento do III par craniano pode ocasionar ptose palpebral, e a lesão do nervo facial afetará a articulação dos sons, a expressão facial e a alimentação, em graus variáveis de comprometimento (MEYERSON; FOUSHEE, 1978).

Jamal et al. (1988) referiram que a fraqueza do nervo abducente e o envolvimento do III, IV e XII pares cranianos também podem ocorrer na Síndrome de Moebius. Segundo esses autores, nem todos os componentes do nervo facial estarão envolvidos na desordem, haja vista a preservação do paladar e da secreção lacrimal em dois casos apresentados por eles, assim como mencionado na literatura.

Meyerson e Foushee (1978) enfatizaram que cerca de 50% das crianças com Síndrome de Moebius apresentam anomalias de membros superiores ou inferiores, ausência do músculo peitoral maior, deslocamento do quadril ou contraturas dos joelhos.

De acordo com Stabile et al. (1984), a variabilidade fenotípica da Síndrome de Moebius tem sido discutida em vários estudos, especialmente quanto às malformações esqueléticas, tais como defeitos do músculo terminal transverso, artrogripose múltipla congênita e anomalias digitais.

Outras malformações incluem pés tortos eqüino-varo (Figura 1), hipomelia (redução no comprimento dos membros), sindactilia (SMITH, 1989), polidactilia, branquidactilia, oligodactilia e/ou ausência do músculo trapézio (OXFORD MEDICAL DATABASE, 1996).

Consoante Larrandaburu et al. (1999), a ocorrência de Síndrome de Moebius e da Anomalia de Poland tem sido descrita esporadicamente. No entanto, há a hipótese de que tais patologias na realidade representam variações de uma mesma condição.

Gillberg e Winnergard (1984) apresentaram o caso de uma criança do sexo masculino com Síndrome de Moebius associado ao quadro de Autismo Infantil, diagnosticado conforme os critérios propostos pelo DSM-III (1980).

Esses autores consideraram a possibilidade de tal transtorno constituir uma manifestação da síndrome, tendo em vista a presença de disfunção em nível de tronco cerebral como denominador comum entre as duas patologias. Questionaram, todavia, se esta ocorrência não seria aleatória, uma vez que tal disfunção, em associação com o comprometimento das vias dopaminérgicas, é considerada por alguns autores como um dos fatores subjacentes ao Autismo Infantil. Desse modo, a explicação mais aceita e coerente para tal caso, segundo ainda aqueles autores, traduz-se na existência de um fator patogênico comum à Síndrome de Moebius e ao Autismo Infantil.

Jamal et al. (1988) estabeleceram a presença de deformidades auriculares como sinais *minor* na Síndrome de Moebius nos dois pacientes descritos em sua pesquisa.

Ao examinarem dezessete crianças e jovens com a Síndrome de Moebius, Gillberg e Steffenburg (1989) observaram a presença de algumas ou de todas as manifestações do transtorno autista em 40% dos casos. Eles também afirmaram que a alta frequência de comportamentos autísticos na amostra estudada associada à baixa incidência do autismo infantil na população normal, aponta para a presença de déficit neurobiológico comum às duas patologias.

Dificuldades respiratórias foram descritas em poucos casos; todavia, sua presença torna o prognóstico extremamente reservado. Hamaguchi (1993) relatou três casos de Síndrome de Moebius que apresentavam taquipnéia contínua, tanto durante o sono como em

vigília, sugerindo sua relação direta com lesões no centro nervoso da respiração, localizado no tronco cerebral. Ressaltou também que, apesar de poucas menções sobre tal relação, a taquipnéia contínua constitui um sintoma importante da Síndrome de Moebius.

Ferguson (1996) confirmou essa etiopatogenia ao considerar que estudos de polissonografia revelaram a presença de anormalidades do controle ventilatório na Síndrome de Moebius, provavelmente associada a lesões no tronco cerebral, incluindo hipoventilação central e taquipnéia de origem idiopática.

Igarashi; Rose e Storgion (1997) descreveram o caso de duas crianças que apresentavam dificuldade respiratória, com necessidade de ventilação contínua, associada à necrose do tronco cerebral, com inclusão do centro respiratório. Referidos autores concluíram que calcificação e necrose do tronco cerebral são achados aparentes, tanto em exame patológico como radiográfico, nos casos de Síndrome de Moebius que envolvem deficiência respiratória.

A paralisia do nervo facial resulta em incapacidade para fechar os olhos adequadamente, ocasionando, assim, redução ou ausência das secreções lacrimais. Desse modo, as crianças afetadas pela Síndrome de Moebius constituem população de risco para lesões da córnea secundárias a procedimentos anestésicos. Todavia, nenhuma das dezenove crianças investigadas em seu estudo apresentou tal alteração (FERGUSON, 1996).

Em associação aos achados típicos da Síndrome de Moebius, alguns autores identificaram características incomuns, tais como oligoferenia - em 15% dos casos (SMITH, 1989), diabetes insipidus, dextrocardia, neuropatia periférica, psicose (ENGLER, 1979 apud HAMAGUCHI, 1993) e ausências múltiplas de dentes primários e permanentes (RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998).

Segundo Ferguson (1996), anomalias cardíacas em associação à Síndrome de Moebius são bem descritas pela literatura. Quatro casos, dentre as dezenove crianças avaliadas em sua pesquisa, apresentaram doença cardíaca congênita.

Yeh e Kipp (2002) apresentaram o primeiro caso descrito na literatura de associação entre a Síndrome de Klinefelter e a Síndrome de Moebius, envolvendo um paciente que apresentou padrão cromossômico 47 XXY e achados clínicos da Síndrome de Moebius, tais como paralisia ocular e facial bilateral, hipoplasia do músculo peitoral e pés tortos.

2.3.5. Espectro Fonoaudiológico

2.3.5.1. Comprometimento das funções orais e de deglutição

Meyerson e Foushee (1978) mencionaram a presença de redução de abertura da boca e mandíbula hipoplásica em pacientes com Síndrome de Moebius, sendo essa última freqüentemente considerada como secundária à movimentação inadequada intra-útero, mais do que como um achado dismórfico primário. A presença de fissura palatina acompanha, na maioria dos casos, a hipoplasia mandibular. Atrofia de língua e fasciculações podem ser esporadicamente notadas.

A presença de *trismus* neonatal mereceu registro de Abadie et al. (1994), verificável em uma das quatro crianças com Síndrome de Moebius estudadas em sua amostra, constituída por vinte e quatro pacientes entre um e doze dias de vida admitidos em um hospital infantil

por *trismus* neonatal. Os citados autores ressaltaram que a presença desse sinal, logo após o nascimento, constitui um fator de agravamento do prognóstico clínico.

Ferguson (1996) considerou, dentre as anomalias das estruturas orofaciais, a presença de micrognatia em dezoito das dezenove crianças com a Síndrome de Moebius investigadas no seu estudo. Em adição, mencionou a possibilidade de o envolvimento do nervo hipoglossos ocasionar hipoglossia ou anquiloglossia, com conseqüente comprometimento da coordenação dos movimentos de língua.

Quanto aos dismorfismos faciais com repercussão nas funções orais, ressaltam-se as seguintes características clínicas: redução ou ausência da mímica facial (*fácies* de máscara), micrognatia e paralisia de língua. Para Rizos; Negrón e Serman (1998), hipoplasia e paralisia de língua, bem como fraqueza muscular do palato são apenas ocasionalmente notados.

A redução ou ausência da mímica facial freqüentemente afeta a região inferior da face, com maior comprometimento de mandíbula, lábios e língua, gerando sialorréia, alojamento do alimento em região de bochechas e posterior dificuldade articulatória (RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998). A micrognatia é um achado comum (OXFORD MEDICAL DATABASE, 1996) e encontra-se relacionada à deficiência neuromuscular dos músculos mandibulares durante o período fetal (SMITH, 1989; RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998).

Hipertrofia do processo coronóide e trismo neonatal foram descritos em dois pacientes afetados pela Síndrome de Moebius por Turk et al. (1999).

Com o início da mastigação, a principal dificuldade da criança com a Síndrome de Moebius resulta de alteração dos movimentos orofaciais envolvidos nesse processo, os quais repercutirão na formação do bolo alimentar. Tal comprometimento funcional decorre da escassez ou mesmo da ausência dos movimentos mastigatórios e da restrição da abertura de boca (ALTMANN et al., 1999).

Sjogreen; Andersson-Norinder e Jacobsson (2001) consideraram a existência de manifestações orofaciais significativas na Sequência de Möbius, com um amplo espectro de comprometimento, variando de indivíduos afetados minimamente, com fraqueza facial unilateral e paralisia do nervo abducente, até severamente comprometidos, com anomalias sistêmicas múltiplas e paralisia de vários nervos cranianos. Tais manifestações apresentam tendência à melhoria com o passar dos anos, em virtude da instalação de mecanismos compensatórios.

Ao ver desses autores, a paralisia facial poderá variar da fraqueza sutil até a ausência total de movimento, afetando mais gravemente o terço superior da face.

Serpa et al. (2002) descreveram os achados orais de doze pacientes com a Síndrome de Moebius, quais sejam: fraqueza facial, lábio superior hipoplástico, microstomia, hipoplasia da mandíbula, atrofia de língua e mordida aberta.

No período neonatal, os sintomas mais aparentes da Síndrome de Moebius estão relacionados à paralisia do nervo facial, com repercussão direta nas funções orais, especialmente sucção e deglutição.

Taybi (1975) apud Meyerson e Foushee (1978) observou manifestações radiológicas de distúrbios da deglutição e conseqüente aspiração em pacientes com Síndrome de Moebius. Tais dificuldades de alimentação afetam o crescimento e o desenvolvimento infantil, uma vez que as dificuldades iniciais referem-se à inabilidade de sucção e amamentação. Em alguns casos, os problemas de mastigação e deglutição podem persistir até o terceiro ano de vida.

Desse modo, a presença de inabilidade para sugar e de quadros disfágicos constitui uma das principais dificuldades evidenciadas após o nascimento de crianças com Síndrome de Moebius (OXFORD MEDICAL DATABASE, 1996). O distúrbio na função de sucção poderá estar associado a inúmeros fatores, como alterações constitucionais e funcionais da língua e

véu palatal ou pressão negativa insuficiente na cavidade oral em virtude de alteração no vedamento labial (ALTMANN et al., 1999).

O grau de severidade da disfagia tem relação linear com o nível de comprometimento neurológico, ou seja, manifesta-se de acordo com os pares de nervos cranianos afetados além do nervo facial. Via de regra, a disfagia não é severa, a menos que haja lesão concomitante de outros nervos cranianos (V, IX, X ou XII) (ARVEDSON; BRODSKY, 1993).

Ferguson (1996) considerou que a ocorrência de dificuldades de deglutição em virtude da paralisia dos nervos cranianos não se apresenta incomum na Síndrome de Moebius. Dentre as dezenove crianças do seu estudo, cinco apresentaram fraqueza da musculatura bulbar por paralisia do nervo glossofaríngeo ou do vago e quatro possuíam histórico de aspiração.

A dificuldade de alimentação é secundária ao comprometimento neuromuscular da face e orofaringe, em virtude da paralisia bulbar, e poderá levar à aspiração de secreções e quadros de broncopneumonia (RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998; SMITH, 1989), com impacto no estado nutricional e pulmonar da criança, podendo, por vezes, ocasionar seu óbito (ALTMANN et al., 1999).

Dificuldades respiratórias também poderão estar associadas, dificultando sobremaneira a alimentação por via oral, em virtude do impacto na coordenação entre as funções de sucção, respiração e deglutição.

Com o início da mastigação, a principal dificuldade da criança com Síndrome de Moebius refere-se à alteração dos movimentos orofaciais envolvidos nesse processo, os quais repercutirão na formação do bolo alimentar. Tal comprometimento funcional decorre da escassez ou mesmo da ausência dos movimentos mastigatórios e da restrição da abertura de boca (ALTMANN et al., 1999).

2.3.5.2. Comprometimento da fala

Com relação à fala, a lesão do nervo facial afeta as atividades reflexas, automáticas e voluntárias da musculatura facial, ocasionando fraqueza e/ou paralisia da musculatura orofacial, clinicamente representada por quadros de Disartria Flácida, em diferentes graus de comprometimento. Seus sintomas principais incluem limitação na força, amplitude e velocidade dos movimentos dos articuladores e imprecisão na articulação das consoantes. A abertura limitada da boca e a micrognatia reduzem a área do trato vocal, podendo resultar, em alguns pacientes, em uma articulação “abafada” (MEYERSON; FOUSHEE, 1978).

Murdoch; Johnson e Theodoros (1997) teceram considerações a respeito dos achados perceptivos e fisiológicos da disartria congênita na Síndrome de Moebius, concluindo que as principais disfunções no mecanismo de produção da fala estão relacionadas ao nível da válvula articulatória. Alterações ao nível dos esfíncteres velofaríngeo e laríngeo e do sistema respiratório também podem ser identificados.

2.3.5.3. Comprometimento da linguagem oral

Retardo mental ocorre esporadicamente (KALVERBOER; COULTRE; CASAER, 1970). Esses autores apresentaram o caso de uma criança com Síndrome de Moebius com redução moderada de sua capacidade intelectual, sem registro, no entanto, de interferências no seu desempenho escolar.

Com relação ao desenvolvimento cognitivo, Gorlin et al. (1976) in: Meyerson e Foushee (1978) referiram a presença de retardo mental em 10% a 15% dos pacientes com Síndrome de Moebius. De acordo com Mendéz e Lee (1981) e Stabile et al. (1984), a presença de retardo mental ocorre apenas em 10% dos casos.

Engler (1979 apud HAMAGUCHI, 1993) identificou retardo mental em 17% dos 106 pacientes avaliados. Já Rizos; Negrón e Serman (1998) mencionaram a possibilidade de afecção de 10% a 50% dos casos de Síndrome de Moebius.

Meyerson e Foushee (1978) consideram que a presença de retardo mental geralmente ocasiona atraso no desenvolvimento da fala e da linguagem. No entanto, dada a complexidade de tais funções e a ocorrência de distúrbios em crianças intelectualmente normais, o nível intelectual não pode ser considerado como o único fator causal de distúrbios da fala e da linguagem em crianças com Síndrome de Moebius. Os autores mencionaram outros possíveis fatores desencadeadores de tais distúrbios, como, por exemplo, a limitação na exploração do ambiente em virtude das anomalias de membros; as admissões hospitalares freqüentes; a estimulação ambiental restrita; a rejeição ou superproteção, mais provavelmente, pela deficiência no reforço da articulação.

Corroborando com tal afirmativa, Smith (1989) identificou oligofrenia em 15% dos pacientes com Síndrome de Moebius, o que implica na presença de outras anomalias do sistema nervoso central.

Em virtude de informações controversas da literatura, inexistem, até a atualidade, dados confiáveis sobre a incidência do retardo mental na Síndrome de Moebius, haja vista evidências opostas em inúmeros artigos, variando desde a ausência de alteração no desenvolvimento intelectual até a presença de incidência variável (POSSUM, 1998).

Conforme Altmann et al. (1999), na ausência de retardo mental a linguagem desenvolve-se normalmente, apesar de pequenos déficits serem esperados em virtude da falta de estimulação, redução das experiências motoras e interações freqüentes.

Sjogreen; Andersson-Norinder e Jacobsson (2001) identificaram a presença de distúrbio de linguagem em apenas um caso da amostra, o qual se associa ao retardo mental. Apresentaram, ainda, pela primeira vez, dois casos de Síndrome de Moebius relacionados à presença de gagueira.

Os autores concluíram salientando a importância de intervenção precoce e especializada na Síndrome de Moebius, a fim de minimizar suas conseqüências para as crianças afetadas e seus familiares.

É discutida ainda a interferência do distúrbio visuo-motor para o desenvolvimento da leitura e da escrita, que, segundo esses autores, pode estar presente na ausência de dificuldades escolares. Desse modo, a realização de programas de estimulação visual, com o intuito de prevenir tais distúrbios, deve ser cautelosamente analisada.

Corroborando tal afirmativa Stebbins et al. (1975) relataram um caso semelhante ao anterior, em que, apesar da presença de importante comprometimento visuo-motor, a criança apresentava desempenho acadêmico equiparado ao seu nível cognitivo e acima do esperado para as dificuldades visuais.

Seu distúrbio visual consistia na restrição severa dos movimentos oculares horizontais, apresentando nível de integração visuo-motora e desenvolvimento perceptual incompatível com a sua idade cronológica.

Assim como Kalverboer; Coulter e Casaer (1970), o autor desconsidera a importância de programas de estimulação visual para o diagnóstico e a remediação das dificuldades de aprendizagem escolar.

A expressão facial consiste num importante aspecto paralingüístico, que permite significar a comunicação humana. Sua ausência dificulta sobremaneira a identificação de pistas lingüísticas durante o processo da comunicação.

Os autores consideraram ainda que, quanto mais severo o comprometimento dos nervos cranianos e maior o número de anomalias associadas, maior a gravidade do atraso e dos problemas motores da fala. Todavia, as crianças mais velhas e os adultos jovens com Síndrome de Moebius avaliados na pesquisa de Meyerson e Foushee (1978) apresentaram fala inteligível com funcionalidade comunicativa.

Ao avaliarem uma família com Síndrome de Moebius, Stabile et al. (1984) identificaram, em dois casos da amostra, alterações no Potencial Auditivo de Tronco Cerebral (BERA), compatíveis com disfunção auditiva no nível supranuclear, clinicamente manifesta por perda auditiva mista de grau moderado. Essa lesão acústica, associada à presença de retardo mental, sugere envolvimento mais generalizado do sistema nervoso central e não apenas dos núcleos dos nervos cranianos.

Jamal et al. (1988) apresentaram dois casos de Síndrome de Moebius associados à perda auditiva neurosensorial de grau profundo, provavelmente de origem coclear. Tal achado descarta a possibilidade de a deficiência auditiva ser ocasionada pela paralisia do nervo facial.

Martins et al. (2001), ao realizarem avaliação otorrinolaringológica e auditiva em cinco crianças com a Síndrome de Moebius, identificaram a presença de obstrução tubária, associada à perda auditiva condutiva, como achados mais freqüentes na população estudada.

1. Definieren Sie die Begriffe "Kultur" und "Werte".
Nennen Sie Beispiele.

2. Erläutern Sie die Bedeutung von "Kultur" für die Wirtschaft.
Nennen Sie Beispiele.

3. OBJETIVOS

3.1- OBJETIVO GERAL

Caracterizar a linguagem oral em indivíduos com diagnóstico de Síndrome de Moebius, atendidos em três centros de referência para diagnóstico genético no estado do Ceará.

3.2- OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- 1- Identificar a ocorrência de comprometimento da linguagem oral em indivíduos com a Síndrome de Moebius;
- 2- Estabelecer o grau de severidade do comprometimento da linguagem oral nos indivíduos avaliados;

4.1- ESTUDO METODOLÓGICO

Realizamos estudo transversal, de casos prevalentes de Síndrome de Moebius, haja vista a doença possuir baixa incidência na população geral e constituir uma alteração congênita.

Para a seleção da população de estudo, utilizamos uma base secundária, constituída pela população atendida no Serviço de Fonogenética do Hospital Infantil Albert Sabin, no Ambulatório de Genética do Hospital César Cals e no Setor de Genética do Ambulatório de Pediatria da Universidade Federal do Ceará, instituições públicas que realizam atendimento genético em nosso estado.

4.1.1- População de estudo

Consideramos como população de estudo, os casos prevalentes de Síndrome de Moebius, de ambos os sexos, com idade cronológica entre dois e treze anos, residentes ou não na cidade de Fortaleza-CE, atendidos em pelo menos um dos três serviços mencionados até o mês de dezembro de 2002.

O processo empregado para seleção dos casos consistiu de amostragem por conveniência, uma vez que a pesquisa em questão enfoca o estudo de uma anomalia genética de baixa incidência.

O diagnóstico genético de Síndrome de Moebius foi estabelecido por meio de diagnóstico clínico, realizado por médico geneticista de acordo com os critérios propostos pelo Oxford Medical Database – Dysmorphology Photo Library (1996): Paralisia congênita do nervo facial (VII p. c.), uni ou bilateral; Redução ou ausência da mímica facial (*fácies de máscara*); Paralisia congênita do nervo abducente (VI p.c.); Estrabismo e ptose palpebral; Dificuldade para se alimentar durante os primeiros meses de vida; Malformação de membros em alguns casos com sindactilia, polidactilia, branquidactilia, oligodactilia e ausência do músculo trapézio ou peitoral; retardo mental e atraso no desenvolvimento.

Para o estabelecimento do diagnóstico foi considerada obrigatória a presença da paralisia facial congênita e redução ou ausência da mímica facial, associadas a pelo menos um dos demais critérios.

Dentre a população considerada elegível foram excluídos os casos com diagnósticos médicos de transtornos graves associados à Síndrome de Moebius, como a Paralisia Cerebral ou Encefalopatia Infantil, Doença Neurodegenerativa, e/ou Estados Convulsivos ou diagnóstico médico de Transtorno Psiquiátrico.

4.1.2- Descrição do comprometimento da linguagem oral na Síndrome de Moebius

No decorrer da análise descritiva, classificamos a linguagem oral de acordo com a presença ou ausência de comprometimento em seus processos e com base na descrição do seu grau de comprometimento, quando presente.

Foi estabelecida como variável independente **Síndrome de Moebius** e como variável dependente o **Distúrbio de Linguagem**.

No que concerne à linguagem oral, caracterizamos os achados baseando-se nas seguintes categorias:

- Linguagem oral normal: ausência de desvios ou alterações no desenvolvimento temporal dos componentes da linguagem (fonologia, morfossintaxe, semântica e pragmática);
- Distúrbio de Linguagem: presença de diferenças na seqüência de desenvolvimento da linguagem ou nas estruturas adquiridas, caracterizadas por prejuízo da linguagem compreensiva e/ou do uso da linguagem falada, escrita e/ou outro sistema de símbolos, podendo envolver a forma da linguagem (fonologia, morfologia e sintaxe), o conteúdo da linguagem (semântica) ou o seu uso em situações de comunicação (pragmática) em qualquer combinação (KUDER, 1997).
- Distúrbio Fonológico: presença de prejuízo no componente fonológico da linguagem oral podendo afetar o processamento central da informação fonológica e/ou produção dos fonemas contrastivos da língua. Déficits nos demais componentes na linguagem oral poderão ocorrer, desde que secundários à alteração fonológica.
- Comprometimento da linguagem oral: prejuízo das habilidades expressivas e/ou receptivas de um ou mais componentes da linguagem oral (fonologia, morfossintaxe, semântica e pragmática), em pacientes em idade escolar, que necessitariam, pois, de avaliação da modalidade escrita da linguagem para definição do diagnóstico fonoaudiológico.

- Distúrbio de Fala: alteração estrutural e/ou funcional no mecanismo de produção da fala, caracterizada por comprometimento da fonação, articulação e/ou capacidade fonética.

A presença de comprometimento ou distúrbio na linguagem oral dos indivíduos avaliados foi classificada com base no grau de severidade, estabelecido de acordo com o desenvolvimento das habilidades sintáticas e fonológicas.

Os parâmetros de classificação englobaram quanto à sintaxe, estruturação e compreensão de sentenças, número de categorias frasais e seus usos. Com relação à fonologia observamos a ocorrência de processos de simplificação fonológica, fisiológicos e patológicos, inteligibilidade da fala e ausência de expressão verbal.

De acordo com estes parâmetros foram estabelecidos três graus de severidade do comprometimento da linguagem oral na Síndrome de Moebius:

- Grau leve
 - fala inteligível com erros
 - persistência de PSF fisiológicos
 - redução na variação sintática
 - sintaxe pouco elaborada
- Grau moderado
 - Ininteligibilidade parcial
 - Ocorrência de PSF patológicos
 - ausência de conectivos = fala telegráfica
 - ausência de compreensão de sentenças complexas
 - redução na variação sintática
 - sintaxe pouco elaborada

- Grau severo
 - ininteligibilidade de fala ou ausência de fala
 - holofrase sem recursos comunicativos compensatórios
 - ausência de estruturação e compreensão frasal

4.2- TRABALHO DE CAMPO

4.2.1- Instrumentos para a coleta dos dados

Os instrumentos empregados na coleta de dados foram desenvolvidos com base na revisão literária realizada e na experiência clínica e constaram de duas fases:

4.2.1.1- Roteiro de coleta de dados clínicos (Apêndice A)

Foi empregado roteiro contendo questionamentos a respeito dos antecedentes gestacionais e hereditários da criança avaliada, suas condições de parto, intercorrências nos períodos pré e pós-natais, desenvolvimento neuropsicomotor, habilidades relacionadas à linguagem oral e recursos comunicativos.

4.2.1.1- Roteiro de avaliação da linguagem oral (Apêndice B)

Utilizamos roteiro contendo informações sobre as habilidades comunicativas; componentes da linguagem oral (fonologia, morfossintaxe, semântica e pragmática) e fala.

Inicialmente procedemos à investigação da ocorrência dos seguintes comportamentos comunicativos: atividade gestual, vocalizações, contato físico e visual, expressão corporal/facial e choro. Estas condutas foram consideradas presentes ou não de acordo com a sua identificação no momento da avaliação da linguagem oral, em situações lúdicas de fala encadeada.

No que concerne à linguagem oral averiguamos as habilidades fonológicas, por meio da aplicação da Avaliação Fonológica da Criança (AFC), desenvolvida por Yavas; Hernandorena e Lamprecht (1992) devendo ser aplicada em crianças a partir de três anos de idade.

A AFC é composta por cinco pranchas de desenhos temáticos apresentadas às crianças com o intuito de eliciar a amostra mais representativa de fala encadeada por meio da nomeação espontânea.

Os resultados da prova foram analisados em primeira instância quanto ao inventário fonético, sendo este considerado completo ou incompleto de acordo com a análise comparativa entre o conjunto de sons identificados na amostra de fala da criança e o esperado para sua idade cronológica conforme a tabela consonantal do português.

Já o sistema fonológico foi considerado adequado ou inadequado com base na identificação de ocorrência acima de 75% dos fones contrastivos (fonemas) de acordo com o esperado para a idade cronológica da criança, bem como, ausência de processos fonológicos persistentes e/ou patológicos.

Quando da impossibilidade de realização da Avaliação Fonológica da Criança proposta por Yavas; Hernandorena e Lamprecht (1992), a análise das habilidades fonológicas foi realizada em situação de fala encadeada, por meio da observância do nível de inteligibilidade da expressão verbal. Sendo considerada ocorrência de alteração das

habilidades fonológicas na presença de ininteligibilidade parcial ou total da fala ou mesmo ausência de linguagem oral.

A avaliação das habilidades morfossintáticas foi realizada com o auxílio de cartelas de figuras situacionais, que serviram de estímulo para a narração de histórias relacionadas, a fim de investigar a capacidade da criança para empregar os elementos morfossintáticos e os diversos tipos de sentenças de acordo com o contexto apresentado. Desse modo, tais habilidades foram consideradas adequadas quando a criança apresentou nível de construção frasal e estágio sintático compatíveis com o esperado para a sua idade cronológica.

As habilidades semânticas foram investigadas prioritariamente quanto à extensão do vocabulário de expressão e recepção da criança, por meio de tarefas de identificação de palavras e nomeação de figuras, sendo consideradas inadequadas quando for identificado uso e/ou compreensão restrita de palavras e significados de baixa frequência e conceituações mais elaboradas, especialmente aquelas relacionadas a abstrações.

A adequação da habilidade de compreender o significado das palavras foi avaliada de acordo com a compreensão demonstrada pela criança em situações de comandos verbais apresentados por meio de palavras isoladas, palavras contextualizadas, sentenças simples e sentenças complexas.

A análise do emprego dos traços semânticos ocorreu através de tarefas de pareamento e/ou nomeação de figuras representativas de sinonímias e antonímias, bem como, por meio de interpretação de elementos lexicais com duplo sentido e metáforas.

Quanto às habilidades pragmáticas, inicialmente consideramos a presença ou ausência de atividade dialógica oral, observada no decurso de todas as tarefas do processo avaliativo. Quando presente, caracterizamos a ocorrência das habilidades de início e manutenção de diálogo, troca de turnos, manutenção do tópico conversacional e adaptabilidade ao contexto comunicativo.

Em seguida identificamos os comportamentos lingüísticos ocorridos durante as situações de comunicação de acordo com a função apresentada pela criança, a saber:

- Função de regulação do comportamento: presença de condutas de comunicação diretamente relacionadas a sensações internas de dor, fome e/ou desconforto;
- Função de interação social: ocorrência de comportamentos comunicativos com a intenção de focalizar a atenção do outro em si mesmo, sem necessariamente haver processo dialógico;
- Função de atenção conjunta: surgimento de condutas que possibilitam efetivamente a comunicação por meio de diálogo verbal ou não-verbal.

Com relação aos aspectos da fala observamos a articulação, a inteligibilidade da fala e a qualidade vocal.

A articulação foi considerada adequada na ausência de compensações e/ou alterações na produção motora dos sons quanto ao modo e ponto de articulação; distorcida quando houver produção distorcida dos fonemas consonantais e alterada quando for identificada substituição ou omissão fonêmica.

Os movimentos orais foram analisados durante a fala espontânea e durante a execução de praxias oro-faciais, sendo observada a amplitude, precisão e velocidade dos movimentos realizados a fim de identificar possíveis inadequações motoras.

A qualidade vocal foi classificada em adequada, rouca ou soprosa, de acordo com os parâmetros de fonte glótica, ressonância e tensão muscular.

4.2.2- Coleta dos dados

A coleta de dados foi realizada no período de fevereiro a dezembro de 2002. Iniciamos com o levantamento dos pacientes com diagnóstico genético de Síndrome de Moebius com

idade cronológica entre dois e treze anos, atendidos no Serviço de Fonogenética do Hospital Infantil Albert Sabin, no Ambulatório de Genética do Hospital César Cals e no Setor de Genética do Ambulatório de Pediatria da Universidade Federal do Ceará.

Para a identificação dos casos, enviamos aos pediatras, neuropediatras e geneticistas dos centros supracitados um comunicado sobre o teor da pesquisa, solicitando o encaminhamento de todos os pacientes para o Hospital Infantil Albert Sabin.

A convocação dos pacientes para avaliação fonoaudiológica foi feita por meio de carta ou telefonema, de acordo com os dados contidos nos prontuários. Quando do comparecimento, os pais ou responsáveis pela criança foram comunicados sobre a pesquisa e solicitados a autorizar ou não sua participação, que deveria ser ratificada pela assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, segundo a resolução do CNS 196/96 (APÊNDICE C).

Após o consentimento para participação na pesquisa, realizamos a coleta dos dados. Inicialmente procedemos com a coleta dos dados clínicos e posteriormente, realizamos avaliação da linguagem oral.

4.2.3- Processamento e Análise dos Dados

Os dados foram digitados no programa Epi Info Versão 6.04. Em seguida realizamos análise descritiva das variáveis do estudo, cujos achados foram categorizados em tabelas.

As variáveis caracterizadas na análise descritiva são apresentadas a seguir:

HISTÓRIA CLÍNICA

- Idade cronológica e sexo

- Malformações de membros e/ou estruturas craniofaciais
- Comportamentos comunicativos
- Queixa fonoaudiológica
- Antecedentes hereditários
- Antecedentes gestacionais
- Tentativa de aborto pelo uso do Cytotec
- Condições de parto
- Intercorrências péri-natais
- Desenvolvimento pós-natal: físico, psicomotor e lingüístico

AVALIAÇÃO DA LINGUAGEM ORAL

- Comportamentos comunicativos
- Linguagem oral
- Habilidades fonológicas
- Habilidades morfossintáticas
- Habilidades semânticas
- Habilidades pragmáticas
- Diagnóstico fonoaudiológico
- Grau de comprometimento da linguagem oral

3.1.4- Dieta-mixta

5.1- ANÁLISE DESCRITIVA

Neste capítulo, apresentaremos os resultados obtidos na coleta dos dados referentes à história clínica e avaliação da linguagem oral dos indivíduos com a Síndrome de Moebius avaliados no nosso estudo. Para tanto, iremos subdividir este capítulo em duas partes, a saber:

- 5.1.1- História Clínica
- 5.1.2- Avaliação da Linguagem Oral

Inicialmente, serão apresentadas as Tabelas 1 a 21, contendo informações sobre os dados de identificação e caracterização da amostra dos indivíduos avaliados, bem como, os dados referentes à anamnese fonoaudiológica.

Na segunda parte as Tabelas 22 a 41 permitirão evidenciar o espectro fonoaudiológico dos indivíduos avaliados com a Síndrome de Moebius, no que concerne às habilidades de linguagem oral.

5.1.1- História Clínica

DADOS DE IDENTIFICAÇÃO E CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA

Apresentamos nas tabelas 1 e 2 a caracterização da população estudada quanto aos dados de identificação dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo sexo e idade cronológica. Consideramos a idade média da população avaliada em 7 anos e 5 meses, com prevalência discretamente maior no sexo masculino (53.3%).

Tabela 1- Indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo idade cronológica e sexo.

Registro	Identificação	Sexo	Idade
01	B. S. L.	F	2a 8 meses
02	P. S. F.	F	2a 8 meses
03	D. F. R. C.	M	2a 10 meses
04	L. X. M.	M	5a 9 meses
05	E. K. M. C.	F	6a 9 meses
06	W. E. P.	M	7a
07	S. D. P.	M	7a 4 meses
08	S. M. P. C.	F	8a
09	M. E. B. L.	F	8a 6 meses
10	K. E. T. F.	M	9a
11	D. R. S.	M	9a 4 meses
12	F. C. O.	M	9a 5 meses
13	P. H. C. F.	M	10a
14	M. C. O. S.	F	12a 2 meses
15	Y. M. P. L.	F	13a

Tabela 2- Distribuição da freqüência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o sexo.

Sexo	Freqüência	Percentual
Masculino	8	53.3%
Feminino	7	46.7%
Total	15	100.0%

As Tabelas 3, 4 e 5 evidenciam a ocorrência de características físicas presentes no espectro clínico da Síndrome de Moebius, relacionadas aos membros inferiores e superiores, bem como às estruturas craniofaciais.

Características físicas relacionadas aos membros foram identificadas em 93.3% (14/15) dos indivíduos avaliados, apresentando prevalência significativamente maior quanto à ocorrência de pés tortos congênitos (73.3%).

As características físicas relacionadas às estruturas craniofaciais mais prevalentes entre os indivíduos avaliados foram em ordem decrescente de ocorrência: paralisia facial (100.0%), estrabismo (100.0%), pregas epicânticas (86.7%), micrognatia (73.3%), oftalmoplegia (46.7%), palato ogival (40.0%), deformidades auriculares (33.3%), paralisia de língua (26.7%), microdontia (13.3%) e fissura (6.7%).

Tabela 3- Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de manifestações físicas relacionadas aos membros e/ou estruturas craniofaciais.

Características físicas	Frequência	Percentual
Relacionadas aos membros		
Presentes	14	93.3%
Ausentes	1	6.7%
Total	15	100.0%
Relacionadas às estruturas craniofaciais		
Presentes	15	100.0%
Ausentes	0	-
Total	15	100.0%

Tabela 4- Distribuição da frequência de características físicas relacionadas aos membros em indivíduos com a Síndrome de Moebius.

Características físicas - membros	Frequência	Percentual
Pés tortos	11	73.3%
Sindactilia	1	6.7%
Pés tortos + Sindactilia	2	13.3%
Amputação congênita	0	-
Ausente	1	6.7%
Total	15	100.0%

Tabela 5- Distribuição da frequência de características físicas relacionadas às estruturas craniofaciais em indivíduos com a Síndrome de Moebius.

Características craniofaciais	Frequência	Percentual
Paralisia Facial Unilateral		
Presente	10	66.7%
Ausente	5	33.3%
Total	15	100.0%
Paralisia Facial Bilateral		
Presente	5	33.3%
Ausente	10	66.7%
Total	15	100.0%
Deformidades Auriculares		
Presentes	5	33.3%
Ausentes	10	66.7%
Total	15	100.0%
Pregas epicânticas		
Presentes	13	86.7%
Ausentes	2	13.3%
Total	15	100.0%
Estrabismo		
Presente	15	100.0%
Ausente	0	-
Total	15	100.0%
Oftalmoplegia		
Presente	7	46.7%
Ausente	8	53.3%
Total	15	100.0%
Micrognatia		
Presente	11	73.3%
Ausente	4	26.7%
Total	15	100.0%
Paralisia de língua		
Presente	4	26.7%
Ausente	11	73.3%
Total	15	100.0%

Características craniofaciais	Freqüência	Percentual
Palato ogival		
Presente	6	40.0%
Ausente	9	60.0%
Total	15	100.0%
Microdontia		
Presente	2	13.3%
Ausente	13	86.7%
Total	15	100.0%
Fissura lábio-palatina, labial ou palatina		
Presente	1	6.7%
Ausente	14	93.3%
Total	15	100.0%

A tabela 6 explicita a queixa fonoaudiológica apresentada pelos familiares de indivíduos com a Síndrome de Moebius, quando da coleta dos dados clínicos. As informações foram classificadas de acordo com a área de comprometimento fonoaudiológico, a saber: fala/linguagem oral, funções orais e deglutição ou ambas as categorias.

Tabela 6- Distribuição da freqüência da queixa fonoaudiológica apresentada pelos familiares de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a área.

Queixa fonoaudiológica	Freqüência	Percentual
Fala/Linguagem Oral	8	53.3%
Funções orais e deglutição	1	6.7%
Fala/Linguagem Oral + Funções orais e deglutição	6	40.0%
Total	15	100.0%

Na tabela 7 apresentamos a freqüência de relatos de antecedentes hereditários em indivíduos com a Síndrome de Moebius, observados em 40.0% (6/15) dos indivíduos avaliados.

Os antecedentes hereditários referem-se à ocorrência de doenças de origem neurológica, genética, visual e/ou auditiva em familiares de primeiro e segundo graus dos indivíduos com a Síndrome de Moebius. A tabela 8 explicita a distribuição desta ocorrência evidenciando relato de doenças de origem neurológica em 20.0% (3/15) dos indivíduos avaliados, de origem auditiva em 13.3% (2/15) e de origem visual em 6.7% (1/15). Antecedentes genéticos não foram relatados.

Tabela 7- Distribuição da frequência de relato de antecedentes hereditários em indivíduos com a Síndrome de Moebius.

Antecedentes hereditários	Frequência	Percentual
Presentes	6	40.0%
Ausentes	9	60.0%
Total	15	100.0%

Tabela 8- Distribuição da frequência de relato de antecedentes hereditários segundo a origem da doença, em indivíduos com a Síndrome de Moebius.

Origem da doença	Frequência	Percentual
Neurológica		
Sim	3	20.0%
Não	12	80.0%
Total	15	100.0%
Genética		
Sim	0	-
Não	15	100.0%
Total	15	100.0%
Auditiva		
Sim	2	13.3%
Não	13	86.7%
Total	15	100.0%
Visual		
Sim	1	6.7%
Não	14	93.3%
Total	15	100.0%

Os antecedentes gestacionais de indivíduos com a Síndrome de Moebius são apresentados nas tabelas 9 e 10, quanto à realização de acompanhamento pré-natal e a ocorrência de intercorrências durante esse período. Observe-se para efeito de análise, o relato de consangüinidade entre os pais, tentativas de aborto, tabagismo, uso abusivo de álcool ou outras drogas.

O relato de realização de pré-natal foi identificado em 100.0% da população de estudo (15/15). Dentre as intercorrências gestacionais observamos em ordem decrescente de ocorrência: tentativa de aborto (46.7%), tentativa de aborto associada a tabagismo (20.0%), tabagismo (13.3%), tabagismo associado a alcoolismo (6.7%) e uso de drogas (6.7%). Relato de alcoolismo não foi mencionado por nenhum informante dos indivíduos avaliados.

Tabela 9- Distribuição da freqüência de realização de pré-natal em mães de indivíduos com a Síndrome de Moebius.

Pré-natal	Freqüência	Percentual
Sim	15	100.0%
Não	0	-
Total	15	100.0%

Tabela 10- Distribuição da freqüência de intercorrências gestacionais em indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o tipo.

Intercorrências gestacionais	Freqüência	Percentual
Consangüinidade	0	-
Tentativa de aborto	7	46.7%
Tabagismo	2	13.3%
Alcoolismo	0	-
Uso de drogas	1	6.7%
Tabagismo + alcoolismo	1	6.7%
Tentativa de aborto + tabagismo	3	20.0%
Ausentes	1	6.7%
Total	15	100.0%

Dentre as intercorrências durante o período gestacional, foram coletadas informações complementares relativas ao relato de tentativa de abortamento das mães de indivíduos com a Síndrome de Moebius (Tabelas 11 a 14).

As tabelas 11 e 12 apresentam dados referentes à frequência de relatos de tentativa de aborto caracterizando-se o método empregado: se por ingestão de medicamentos (farmacológico), ingestão de chás caseiros ou por quaisquer procedimentos cirúrgicos; sendo identificado em 100.0% dos casos o relato de emprego do método farmacológico, com emprego do medicamento Cytotec® em todos eles (Tabela 14).

Para efeito de caracterização de uso do Cytotec® como abortivo, consideramos as seguintes variáveis: via empregada, (se oral, vaginal ou conjugada); número de comprimidos, com as variações de 1 a 4 e 5 a 8 unidades e acima de 8 comprimidos; período gestacional, categorizado de acordo com o trimestre gestacional em que o medicamento foi utilizado e idade gestacional, caracterizada com base no número de semanas, se de 0 a 4, 5 a 8, 8 a 12 ou acima de 12 semanas (Tabela 14).

Quanto à via de administração do medicamento observamos em ordem decrescente de ocorrência a via conjugada (70.0%), via oral (20.0%) e via vaginal (10.0%). O número de comprimidos foi relatado entre 1 e 4 unidades em 90.0% dos casos (9/10) e entre 5 e 8 em apenas um caso (10.0%). O período gestacional quando da tentativa de aborto consistiu do primeiro trimestre em todos os casos (100.0%) e a idade gestacional variou entre 5 e 8 semanas (70.0%) e 9 e 12 semanas (30.0%).

Tabela 11- Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius segundo o relato de tentativa de aborto.

Relato de tentativa de aborto	Frequência	Percentual
Sim	10	66.7%
Não	5	33.3%
Total	15	100.0%

Tabela 12- Distribuição da frequência de relato de tentativa de tipo de aborto pelas mães de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o método empregado.

Tipo de aborto	Frequência	Percentual
Farmacológico	10	100.0%
Bebidas espirituosas	0	-
Cirúrgico	0	-
Total	10	100.0%

Tabela 13- Distribuição da frequência de relato de tentativa de tipo de aborto pelas mães de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o fármaco empregado.

Fármaco	Frequência	Percentual
Cytotec®	10	100.0%
Outros	0	-
Total	10	100.0%

Tabela 14- Distribuição da frequência de relato de tentativa de aborto pelo uso do Cytotec® pelas mães de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a via utilizada, número de comprimidos, período e idade gestacional.

Variáveis	Frequência	Percentual
Via empregada		
Oral	2	20.0%
Vaginal	1	10.0%
Oral + Vaginal	7	70.0%
Total	10	100.0%
Números de comprimidos		
1 a 4	9	90.0%
5 a 8	1	10.0%
> 8	0	-
Total	10	100.0%
Período gestacional		
Primeiro trimestre	10	100.0%
Segundo trimestre	0	-
Ausentes	0	-
Total	10	100.0%
Idade gestacional (semanas)		
0 a 4	0	-
5 a 8	7	70.0%
9 a 12	3	30.0%
> 12	0	-
Total	10	100.0%

Nas tabelas 15 e 16 são apresentadas informações relacionadas ao nascimento e período pós-natal imediato dos indivíduos da nossa população de estudo.

Na tabela 15 a população estudada é caracterizada de acordo com a idade gestacional, sendo identificado nascimento a termo em toda a população estudada (100.0%); o tipo de parto, relatado como normal em 93.3% (14/15) dos indivíduos e Cesário em 6.7% (1/15).

O relato de intercorrências no período pré-natal é evidenciado na tabela 17, caracterizadas por ocorrência de quadros de cianose/hipóxia em 33.3% dos casos (5/15); permanência em incubadora em 33.3% (5/15); icterícia em 20.0% (4/15); e ausente em um caso (6.7%).

Tabela 15- Distribuição da frequência de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o tipo de parto e idade gestacional.

Variáveis	Frequência	Percentual
Idade gestacional		
Pré-termo	0	-
A termo	15	100.0%
Pós-termo	0	-
Total	15	100.0%
Parto		
Normal	14	93.3%
Cesário	1	6.7%
Total	15	100.0%

Tabela 16- Distribuição da frequência de intercorrências peri-natais em indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o tipo.

Intercorrências péri-natais	Frequência	Percentual
Icterícia	3	20.0%
Cianose Hipóxia	5	33.3%
Convulsões	0	-
Ventilação	1	6.7%
Permanência Incubadora	5	33.3%
Permanência UTI Neonatal	0	-
Ausente	1	6.7%
Total	15	100.0%

O desenvolvimento pós-natal é apresentado nas tabelas 17 a 20 de acordo com o desenvolvimento físico, neuropsicomotor e de linguagem oral expressiva e receptiva.

A tabela 17 permite evidenciar o relato de ocorrência de doenças pós-natais entre os indivíduos com a Síndrome de Moebius, aqui classificadas como infecção das vias aéreas

superiores (66.7%), pneumonia (60.0%), desnutrição (33.3%), apnéia em vigília (13.4%), doenças neurológicas (6.7%). Não foram mencionados episódios de apnéia do sono (0%).

Na tabela 18 apresentamos a distribuição da frequência de relato de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor em uma ou mais das seguintes habilidades: controle cervical, sentar sem apoio, engatinhar, andar com apoio e andar sem apoio, identificado em 86.7% (13/15) dos indivíduos avaliados.

No que concerne ao desenvolvimento lingüístico, apresentamos o relato de desenvolvimento das habilidades expressivas de balbucio, presente em 86.7% (13/15) da população de estudo; produção das primeiras palavras em 93.3% (14/15); construção de sentenças simples em 73.3% (11/15) e construção de sentenças complexas em 53.3% (8/15).

As tabelas 19 e 20 evidenciam as habilidades receptivas de resposta a chamados verbais, habilidade de percepção auditiva e compreensão de enunciados verbais simples relatadas em 100.0% dos casos (15/15). A capacidade de compreender ordens complexas foi evidenciada em 93.3% (14/15) dos indivíduos.

A ocorrência de atraso na aquisição e/ou desenvolvimento de uma ou mais das habilidades citadas é exposta na tabela 21, atingindo todos os indivíduos da população de estudo (100.0%).

Tabela 17- Distribuição da frequência de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o relato de doenças pós-natais.

Doenças pós-natais	Frequência	Percentual
Doenças neurológicas		
Presentes	1	6.7%
Ausentes	14	93.3%
Total	15	100.0%
Pneumonia		
Presente	9	60.0%
Ausente	6	40.0%
Total	15	100.0%
Infecções vias aéreas superiores		
Presentes	10	66.7%
Ausentes	5	33.3%
Total	15	100.0%
Desnutrição		
Presente	5	33.3%
Ausente	10	66.7%
Total	15	100.0%
Apnéia vigília		
Presente	2	13.3%
Ausente	13	86.7%
Total	15	100.0%
Apnéia sono		
Presente	0	-
Ausente	15	100.0%
Total	15	100.0%

Tabela 18- Distribuição da frequência de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o relato de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM).

Atraso no DNPM	Frequência	Percentual
Presente	13	86.7%
Ausente	2	13.3%
Total	15	100.0%

Tabela 19- Distribuição da frequência de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o desenvolvimento das habilidades lingüísticas expressivas.

Habilidades lingüísticas	Frequência	Percentual
Balbuçio		
Presente	13	86.7%
Ausente	1	6.7%
Informação ignorada	1	6.7%
Total	15	100.0%
Produção primeiras palavras		
Presente	14	93.3%
Ausente	1	6.7%
Informação ignorada	0	-
Total	15	100.0%
Construção de frases simples		
Presente	11	73.3%
Ausente	4	26.7%
Informação ignorada	0	-
Total	15	100.0%
Construção frases com quatro elementos ou mais		
Presente	8	53.3%
Ausente	7	46.7%
Informação ignorada	0	-
Total	15	100.0%

Tabela 20- Distribuição da frequência de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o desenvolvimento das habilidades lingüísticas receptivas.

Habilidades lingüísticas	Frequência	Percentual
Resposta a comandos verbais		
Presente	15	100.0%
Ausente	0	-
Total	15	100.0%
Percepção auditiva		
Presente	15	100.0%
Ausente	0	-
Total	15	100.0%
Compreensão frases simples		
Presente	15	100.0%
Ausente	0	-
Total	15	100.0%
Compreensão frases complexas		
Presente	14	93.3%
Ausente	1	6.7%
Total	15	100.0%

Tabela 21- Distribuição da frequência de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o relato de atraso no desenvolvimento das habilidades lingüísticas expressivas.

Relato de atraso lingüístico	Frequência	Percentual
Presente	15	100.0%
Ausente	0	-
Total	15	100.0%

5.1.2- Avaliação da Linguagem Oral

Nas tabelas seguintes apresentamos a caracterização dos indivíduos com a Síndrome de Moebius de acordo com a presença ou ausência de comprometimento das habilidades comunicativas, por meio da identificação dos comportamentos / recursos utilizados durante o processo de comunicação.

Na tabela 22, expusemos o percentual de comprometimento de tais recursos, presente em mais da metade da população estudada (57.1%). A caracterização desta manifestação é evidenciada pela identificação dos recursos empregados, considerando como subitens dessa avaliação, o emprego de gestos indicativos, representativos ou simbólicos; a produção de vocalizações sem conotação de palavras; a utilização de expressão corporal e/ou facial; o emprego de contato físico/visual e a produção do choro com valor comunicativo (Tabela 23).

Tabela 22- Distribuição da freqüência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de comprometimento dos comportamentos comunicativos.

Comportamentos comunicativos	Freqüência	Percentual
Normais	6	42.9%
Alterados	8	57.1%
Total	14	100.0%

Tabela 23- Distribuição da frequência de indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência dos comportamentos comunicativos.

Comportamentos comunicativos	Frequência	Percentual
Gestos Indicativos		
Presentes	14	93.3%
Ausentes	1	6.7%
Total	15	100.0%
Gestos de solicitação		
Presentes	13	86.7%
Ausentes	2	13.3%
Total	15	100.0%
Gestos de representação		
Presentes	9	60.0%
Ausentes	6	40.0%
Total	15	100.0%
Vocalizações		
Presentes	3	20.0%
Ausentes	12	80.0%
Total	15	100.0%
Contato físico		
Presente	4	26.7%
Ausente	11	73.3%
Total	15	100.0%
Contato visual		
Presente	7	46.7%
Ausente	8	53.3%
Total	15	100.0%
Expressão corporal/facial		
Presente	4	26.7%
Ausente	11	73.3%
Total	15	100.0%
Choro		
Presente	3	20.0%
Ausente	12	80.0%
Total	15	100.0%

Os resultados relativos à linguagem oral foram agrupados de acordo com os seus componentes, a fonologia, a morfossintaxe, a semântica e a pragmática e apresentados nas tabelas 24 a 41.

O componente fonológico da linguagem oral foi avaliado por meio da aplicação da Avaliação Fonológica da Criança (YAVAS; HERNANDORENA; LAMPRECHT, 1992) e da observância da inteligibilidade de fala dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, sendo identificado seu comprometimento em 87.0% dos indivíduos avaliados, haja vista (Tabela 24).

Na tabela 25 apresentamos os resultados da Avaliação Fonológica da Criança (YAVAS; HERNANDORENA; LAMPRECHT, 1992) de acordo com a persistência de processos de simplificação fonológica inerentes ao desenvolvimento normal e a ocorrência de processos patológicos ou idiossincráticos, ambos presentes em 75.0% dos indivíduos com a Síndrome de Moebius que responderam à prova (9/12).

A Avaliação Fonológica da Criança (YAVAS; HERNANDORENA; LAMPRECHT, 1992) não foi aplicada nos indivíduos 1, 2 e 3 da amostra, em virtude de idade cronológica inferior à indicada pela prova. Nesses casos, o desempenho fonológico foi avaliado de acordo com a inteligibilidade da fala e a ausência de expressão oral (Tabela 26).

A linguagem oral mostrou-se ausente em um indivíduo da amostra e fala ininteligível foi identificada em 40.0% (6/15).

Tabela 24- Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de comprometimento das habilidades fonológicas.

Habilidades fonológicas	Frequência	Percentual
Normais	2	13.0%
Alteradas	13	87.0%
Total	15	100.0%

Tabela 25- Distribuição da freqüência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius com comprometimento fonológico, segundo a ocorrência de processos de simplificação fonológica fisiológicos e patológicos.

Processos de simplificação fonológica	Freqüência	Percentual
Fisiológicos		
Presentes	9	75.0%
Ausentes	3	25.0%
Total	12	100.0%
Patológicos		
Presentes	9	75.0%
Ausentes	3	25.0%
Total	12	100.0%

Tabela 26- Distribuição da freqüência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a inteligibilidade de fala e a ausência de linguagem verbal.

Inteligibilidade de fala	Freqüência	Percentual
Fala inteligível		
Sim	8	53.3%
Não	7	46.7%
Total	15	100.0%
Fala ininteligível		
Sim	6	40.0%
Não	9	60.0%
Total	15	100.0%
Linguagem verbal ausente		
Sim	1	6.7%
Não	14	93.3%
Total	15	100.0%

Nas tabelas 27 a 29 apresentamos os resultados inerentes à avaliação das habilidades morfosintáticas, categorizadas de acordo com as características da estruturação de frases e o estágio de desenvolvimento sintático apresentado pelo indivíduo.

A identificação de alteração na estruturação de frases foi identificada de acordo com a presença ou ausência de comprometimento em uma ou mais das seguintes categorias sintáticas: emprego de variações sintáticas, presente em 46.7% (7/15) dos indivíduos

avaliados; elaboração de sintagmas, realizada por 40.0% (6/15); julgamento gramatical, presente em 60.0% (9/15); uso de elementos classe aberta (substantivos e verbos) em 86.7% e emprego de elementos classe fechada (conectivos) em 26.7% (Tabela 28).

Com relação ao desenvolvimento sintático, estágio sintático de holofrase foi identificado em 26.7% (4/15) da população e período de duas palavras em 6.7% (1/15). Os estágios de três ou mais palavras, fala telegráfica e sentenças complexas foram observados em 20.0% (3/15) dos indivíduos avaliados (Tabela 29).

Tabela 27- Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de comprometimento das habilidades morfossintáticas.

Habilidades morfossintáticas	Frequência	Percentual
Normais	2	13.0%
Alteradas	13	87.0%
Total	15	100.0%

Tabela 28- Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de desenvolvimento das habilidades morfossintáticas de estruturação frasal.

Estruturação frasal	Frequência	Percentual
Variações sintáticas		
Presentes	7	46.7%
Ausentes	8	53.3%
Total	15	100.0%
Elaboração de sintagmas		
Presente	6	40.0%
Ausente	9	60.0%
Total	15	100.0%
Julgamento gramatical		
Presente	9	60.0%
Ausente	6	40.0%
Total	15	100.0%
Uso de elementos classe aberta		
Presente	13	86.7%
Ausente	2	13.3%
Total	15	100.0%
Uso de elementos classe fechada		
Presente	4	26.7%
Ausente	11	73.3%
Total	15	100.0%

Tabela 29- Distribuição da freqüência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o estágio de desenvolvimento sintático em que se encontram.

Estágio sintático	Freqüência	Percentual
Holofrase		
Presente	4	26.7%
Ausente	11	73.3%
Total	15	100.0%
Período de duas palavras		
Presente	1	6.7%
Ausente	14	93.3%
Total	15	100.0%
Período três ou mais palavras		
Presente	3	20.0%
Ausente	12	80.0%
Total	15	100.0%
Fala telegráfica		
Presente	3	20.0%
Ausente	12	80.0%
Total	15	100.0%
Sentenças complexas		
Presente	3	20.0%
Ausente	12	80.0%
Total	15	100.0%

Nas tabelas seguintes expusemos as habilidades semânticas de acordo com a freqüência de comprometimento e a caracterização da extensão do vocabulário, significado de palavras e traços semânticos (Tabelas 30 a 33).

Os resultados relativos à extensão do vocabulário são apresentados com base na presença de alteração em uma ou mais das seguintes habilidades: uso funcional do vocabulário; emprego de vocábulos de alta freqüência; uso de vocábulos relacionados a conceituações básicas e utilização de vocábulos do cotidiano (Tabela 31).

Observamos a presença de habilidades lexicais restritas ao uso de vocábulos conceituais básicos e do cotidiano em 66.6%% dos indivíduos (10/15) e restrição ao uso de

vocábulos freqüentes em 40.0% (6/15). Inabilidade para utilizar o vocabulário de maneira funcional e efetiva foi identificada em 80.0% dos casos (12/15).

As habilidades semânticas receptivas são caracterizadas de acordo com a compreensão do significado de palavras isoladas e contextualizadas; a compreensão de sentenças sintaticamente simples e complexas e a compreensão dos traços semânticos de sinonímia, antonímia, ambigüidade lexical e linguagem metafórica (Tabelas 32 e 33).

Detectou-se desempenho adequado em toda a população de estudo para a compreensão do significado de palavras, presente em todos os casos para as habilidades de compreensão de palavras isoladas, contextualizadas e sentenças simples e ocorrência de compreensão de sentenças complexas em 80.0% (12/15).

Quanto aos traços semânticos observamos habilidade para decodificar sinônimos e antônimos em 53.3% (8/15) dos indivíduos, capacidade de compreender sentenças ambíguas em 26.7% (4/15) e habilidade para abstrair o significado de metáforas em 13.3% (2/15).

Tabela 30- Distribuição da freqüência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de comprometimento das habilidades semânticas.

Habilidades semânticas	Freqüência	Percentual
Normais	3	20.0%
Alteradas	12	80.0%
Total	15	100.0%

Tabela 31- Distribuição da freqüência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o desenvolvimento das habilidades semânticas de extensão do vocabulário.

Extensão do vocabulário	Freqüência	Percentual
Uso funcional do vocabulário		
Adequado	3	20.0%
Inadequado	12	80.0%
Total	15	100.0%
Léxico restrito ao uso de vocábulos freqüentes		
Presente	6	40.0%
Ausente	9	60.0%
Total	15	100.0%
Léxico restrito ao uso de vocábulos conceituais básicos e do cotidiano		
Presente	10	66.6%
Ausente	5	33.4%
Total	15	100.0%

Tabela 32- Distribuição da freqüência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o desenvolvimento das habilidades semânticas de compreensão do significado de palavras.

Significado de palavras	Freqüência	Percentual
Compreensão de palavras isoladas		
Presente	15	100.0%
Ausente	0	-
Total	15	100.0%
Compreensão de palavras contextualizadas		
Presente	15	100.0%
Ausente	0	-
Total	15	100.0%
Compreensão de sentenças simples		
Presente	15	100.0%
Ausente	0	-
Total	15	100.0%
Compreensão de sentenças complexas		
Presente	12	80.0%
Ausente	3	20.0%
Total	15	100.0%

Tabela 33- Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o desenvolvimento das habilidades semânticas de compreensão de traços semânticos.

Significado de palavras	Frequência	Percentual
Compreensão de palavras sinônimas		
Presente	8	53.3%
Ausente	7	46.7%
Total	15	100.0%
Compreensão de palavras antônimas		
Presente	8	53.3%
Ausente	7	46.7%
Total	15	100.0%
Compreensão de ambigüidade lexical		
Presente	4	26.7%
Ausente	11	73.3%
Total	15	100.0%
Compreensão de metáforas		
Presente	2	13.3%
Ausente	13	86.7%
Total	15	100.0%

Os resultados relacionados às habilidades funcionais da linguagem são apresentados nas tabelas 34 a 38, sendo inicialmente identificada a frequência do comprometimento pragmático, presente em 86.7% dos indivíduos com a Síndrome de Moebius (Tabela 34).

Nas tabelas subseqüentes caracterizamos mais detalhadamente a frequência e a distribuição dos indivíduos com a Síndrome de Moebius de acordo a comunicação dialógica oral, considerando como subitens dessa avaliação, a presença das habilidades para iniciar e manter diálogos, observada em 93.3% (14/15) e 53.3% (8/15) dos indivíduos, respectivamente; trocar turnos de diálogo durante a fala em 60.0% (9/15); manter o tópico da conversação em 53.3% (8/15) e adaptar-se às mudanças no contexto comunicativo em 20.0% (3/15) (Tabelas 35 e 36).

A funcionalidade da comunicação dos indivíduos com a Síndrome de Moebius foi classificada com base na qualidade da atividade dialógica e dos recursos comunicativos utilizados, em uma das seguintes categorias: função de regulação do comportamento, função de interação social ou função de atenção conjunta, em termos de ocorrência e frequência, identificadas em 6.7% (1/15), 20.0% (3/15) e 73.3% (11/15), respectivamente (Tabelas 37 e 38).

Tabela 34- Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de comprometimento das habilidades pragmáticas.

Habilidades pragmáticas	Frequência	Percentual
Normais	2	13.3%
Alteradas	13	86.7%
Total	15	100.0%

Tabela 35- Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a ocorrência de comunicação dialógica oral.

Comunicação dialógica	Frequência	Percentual
Presente	11	73.3%
Ausente	4	26.7%
Total	15	100.0%

Tabela 36- Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo as habilidades de comunicação dialógica oral utilizadas.

Comunicação dialógica	Frequência	Percentual
Iniciação de diálogo		
Presente	14	93.3%
Ausente	1	6.7%
Total	15	100.0%
Manutenção de diálogo		
Presente	8	53.3%
Ausente	7	46.7%
Total	15	100.0%
Troca de turnos		
Presente	9	60.0%
Ausente	6	40.0%
Total	15	100.0%
Manutenção ao tópico		
Presente	8	53.3%
Ausente	7	46.7%
Total	15	100.0%
Adaptação ao contexto comunicativo		
Presente	3	20.0%
Ausente	12	80.0%
Total	15	100.0%

Tabela 37- Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a funcionalidade da comunicação.

Função comunicativa	Frequência	Percentual
Regulação do comportamento	1	6.7%
Interação social	3	20.0%
Atenção conjunta	11	73.3%
Total	15	100.0%

Tabela 38- Distribuição da freqüência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a função das habilidades de comunicação empregadas.

Funcionalidade da comunicação	Freqüência	Percentual
Regulação do comportamento		
Presente	1	6.7%
Ausente	14	93.3%
Total	15	100.0%
Interação conjunta		
Presente	3	20.0%
Ausente	12	80.0%
Total	15	100.0%
Atenção conjunta		
Presente	11	73.3%
Ausente	4	26.7%
Total	15	100.0%

Nas tabelas 39 e 40 caracterizamos a presença de alteração na linguagem oral entre os indivíduos com a Síndrome de Moebius, de acordo com os componentes afetados e o diagnóstico fonoaudiológico.

A caracterização da ocorrência de alteração em um ou mais componentes da linguagem oral: fonologia, morfossintaxe, semântica e pragmática é apresentada na tabela 39, evidenciando presença de comprometimento fonológico e semântico em 80.0% (12/15) e comprometimento morfossintático e pragmático em 86.7% (13/15) dos indivíduos avaliados.

Na tabela 40 apresentamos os indivíduos com a Síndrome de Moebius de acordo com o diagnóstico fonoaudiológico identificado como Distúrbio de Fala, Distúrbio de Linguagem ou Distúrbio de Linguagem e Fala. Nos casos em que os indivíduos apresentaram comprometimento da linguagem oral, mas em virtude da idade e escolarização necessitavam de avaliação da modalidade escrita da linguagem, o diagnóstico fonoaudiológico não foi confirmado e os indivíduos foram classificados apenas de acordo com a ocorrência de comprometimento da linguagem oral.

Ocorrência exclusiva de distúrbio de fala foi identificada em 20.0% (3/15) dos indivíduos do nosso estudo, distúrbio de linguagem em 46.7% (7/15), distúrbio de linguagem e fala em 13.3% (2/15) e presença de comprometimento da linguagem oral em 26.7% (4/15).

O grau de comprometimento da linguagem oral foi estabelecido de acordo com a ocorrência de alteração morfossintática e fonológica, sendo considerados como critérios de classificação, a inteligibilidade da fala; a ocorrência de processos de simplificação fonológica fisiológicos e/ou patológicos; o nível de estruturação frasal e a compreensão de sentenças simples e complexas. Sua classificação envolve grau de comprometimento leve, moderado ou severo.

Na tabela 41 apresentamos a distribuição da frequência de comprometimento da linguagem oral entre os indivíduos com a Síndrome de Moebius, de acordo com o grau de severidade.

Dentre os treze indivíduos avaliados que apresentaram alguma forma de comprometimento da linguagem oral, 30.7% (4/15) evidenciaram grau de comprometimento leve, 30.7% (4/15) grau de comprometimento moderado e 38.6% (5/15) grau de comprometimento grave.

Tabela 39- Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo a presença de comprometimento dos componentes da linguagem oral.

Componentes da linguagem oral	Frequência	Percentual
Comprometimento fonológico		
Presente	12	80.0%
Ausente	3	20.0%
Total	15	100.0%
Comprometimento morfossintático		
Presente	13	86.7%
Ausente	2	13.3%
Total	15	100.0%
Comprometimento semântico		
Presente	12	80.0%
Ausente	3	20.0%
Total	15	100.0%
Comprometimento pragmático		
Presente	13	86.7%
Ausente	2	13.3%
Total	15	100.0%

Tabela 40- Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o diagnóstico fonoaudiológico e/ou ocorrência de comprometimento da linguagem oral.

Diagnóstico fonoaudiológico / Comprometimento da linguagem oral	Frequência	Percentual
Distúrbio de Fala		
Presente	3	20.0%
Ausente	12	80.0%
Total	15	100.0%
Distúrbio de Linguagem		
Presente	7	46.7%
Ausente	8	53.3%
Total	15	100.0%
Distúrbio de Linguagem e Fala		
Presente	2	13.3%
Ausente	13	86.7%
Total	15	100.0%
Comprometimento da linguagem oral		
Presente	4	26.7%
Ausente	11	73.3%
Total	15	100.0%

(*) Em virtude da idade e escolaridade dos casos mencionados, apenas a presença de comprometimento da linguagem oral seria insuficiente para permitir a definição do diagnóstico fonoaudiológico, haja vista a necessidade de avaliação da modalidade escrita da linguagem.

Tabela 41- Distribuição da frequência dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, segundo o grau de comprometimento da linguagem oral.

Grau de comprometimento	Frequência	Percentual
Leve	4	30.7%
Moderado	4	30.7%
Grave	5	38.6%
Total	13	100.0%

O objetivo do presente estudo foi caracterizar a linguagem oral de indivíduos de dois a treze anos com diagnóstico genético de Síndrome de Moebius. A descrição crítica dos resultados obtidos, relacionados à história clínica, caracterização das manifestações físicas e avaliação clínica da linguagem oral será realizada neste capítulo, após comentários gerais sobre a Síndrome de Moebius.

Para comentar os resultados, utilizamos principalmente dados da literatura sobre o desenvolvimento fisiológico da modalidade oral da linguagem, em virtude do número reduzido de pesquisas encontradas com relação a este desenvolvimento na Síndrome de Moebius.

6.1- SÍNDROME DE MOEBIUS: ESPECTRO CLÍNICO

O universo do nosso estudo foi constituído por quinze indivíduos com diagnóstico genético de Síndrome de Moebius, sendo 53.3% do sexo masculino e 46.7% do sexo feminino, com idade cronológica variando entre 2 anos e 8 meses a 13 anos. Assim como mencionaram (MENDÉZ; LEE, 1981; THOENE; SMITH, 1992 apud RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998) não identificamos predominância significativa de sexo na população estudada nem recorrência familiar, sugerindo a existência de ocorrência esporádica da Síndrome de Moebius (RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998).

A Síndrome de Moebius constitui uma doença genética cujas manifestações cardinais referem-se à presença de paralisia facial uni ou bilateral e lesão do nervo abducente (HAMAGUCHI, 1993; HARBORD et al., 1989; OXFORD MEDICAL DATABASE, 1996; IGARASHI; ROSE e STORGION, 1997; SMITH, 1989; TURK et al., 1999; VOIRIN et al., 1990). Todavia, o comprometimento de outros pares cranianos e a presença de malformações craniofaciais e de membros podem ocorrer.

No que concerne às características físicas relacionadas aos membros, identificamos em nosso estudo sua ocorrência em quatorze (93.3%) dos indivíduos avaliados, estando significativamente acima da frequência proposta pela literatura, limitada a 50.0% de ocorrência de anomalias de membros superiores ou inferiores (MEYERSON; FOUSHEE, 1978).

Tal fato está possivelmente relacionado à alta prevalência de exposição do feto à substância misoprostol, por meio de tentativa de aborto pelo emprego do medicamento Cytotec® entre os indivíduos do nosso estudo. Apesar de o seu efeito teratogênico não ter sido ainda completamente desvendado, anomalias de membros constituem um de seus possíveis efeitos (GONZALÉZ et al., 1993).

A anomalia mais prevalente observada foi a ocorrência de pés tortos isolados (78.6%) seguidos de pés tortos associados a sindactilia (21.4%). Apesar de descritas na literatura, sindactilia isolada (BARAITSER; RUDGE, 1996; SMITH, 1989) e amputação congênita de membros não foram identificadas em nenhum indivíduo e em apenas um caso não observamos malformação de membros.

Nosso estudo identificou a ocorrência dos sinais clássicos da síndrome em 100.0% dos casos, haja vista a presença de paralisia facial uni ou bilateral associada a estrabismo ou oftalmoplegia em todos os indivíduos com a Síndrome de Moebius, corroborando os achados propostos pelo Oxford Medical Database – Dysmorphology Photo Library (1996).

A presença de micrognatia é mencionada por Engler (1979 apud HAMAGUCHI, 1993) em 6% dos casos avaliados em sua pesquisa e em 16 dentre os pacientes avaliados por Ferguson (1996). Deformidades auriculares foram descritas por Jamal et al. (1988) como sinais *minor* da Síndrome de Moebius. Paralisia de língua e fissuras também foram mencionadas por Ferguson (1996).

Inúmeras pesquisas mencionaram a possibilidade de ocorrência de lesões de outros pares cranianos no espectro clínico da desordem, incluindo o comprometimento do nervo óculo-motor (JAMAL et al., 1988; MORELLO; CONVESE, 1977), nervo troclear (JAMAL et al., 1988), nervo trigêmio (MORELLO; CONVERSE, 1977), nervo abducente (MEYERSON; FOUSHEE, 1978), nervo glossofaríngeo (MORELLO; CONVERSE, 1977) e nervo hipoglosso (JAMAL et al., 1988; MORELLO; CONVERSE, 1977). Todavia, identificamos apenas ocorrência de lesão no nervo hipoglosso (XII par craniano), tendo em vista a presença de paralisia de língua em 26.7% dos indivíduos avaliados.

No que concerne à ocorrência de achados incomuns na Síndrome de Moebius, não identificamos sua presença em nenhum dos indivíduos da nossa pesquisa. Desse modo, nossos resultados são discordantes daqueles propostos por Engler (1979 apud HAMAGUCHI, 1993), Ferguson (1996) e Rizos; Negrón e Serman (1998), que mencionaram a possibilidade de ocorrência de diabetes insipidus, dextrocardia, neuropatia periférica, psicose e anomalias dentárias na desordem.

Dos quinze indivíduos avaliados 14 apresentaram manifestações físicas associadas a membros, clinicamente manifestas por pés tortos congênitos (13) e sindactilia (2). Amputação congênita não foi identificada. Em apenas 1 caso houve a associação de duas características físicas (pés tortos e sindactilia).

No que concerne à queixa fonoaudiológica apresentada pelos familiares dos indivíduos com a Síndrome de Moebius, 53.3% mencionaram dificuldades relacionadas à expressão e/ou recepção do conteúdo verbal, sendo, portanto, incluídas na categoria de fala/linguagem oral; 6.7% referiram inadequação das funções orais de sucção, mastigação e/ou deglutição e 40.0% apresentaram queixa envolvendo as duas categorias.

Considerando que 100.0% da população estudada apresentou comprometimento de fala e/ou linguagem oral, a queixa fonoaudiológica evidenciou o alto grau de percepção dos familiares quanto às dificuldades apresentadas pelos indivíduos com a Síndrome de Moebius.

Com relação ao relato de doenças de origem neurológica, genética, visual ou auditiva em familiares de primeiro e segundo graus dos indivíduos avaliados, nossos dados indicaram baixa ocorrência de antecedentes hereditários considerados como fatores predisponentes de comprometimento da linguagem oral, sugerindo assim que a possível presença de distúrbios lingüísticos nesta desordem seja secundária ou associada ao déficit neurológico e/ou intelectual presente na Síndrome de Moebius.

A realização de acompanhamento pré-natal foi mencionada pelos familiares de todos os indivíduos avaliados (15/15) com início no primeiro trimestre gestacional, mesmo naqueles que referiram tentativa de aborto, evidenciando a falta de conhecimento e/ou orientações sobre as conseqüências de tal prática, especialmente para o feto.

Chamou-nos atenção, o relato de tentativa de aborto por 66.7% (10/15) dos familiares de indivíduos com a Síndrome de Moebius, realizado em todos os casos por meio da utilização do medicamento Cytotec®, com predomínio da via conjugada de administração (via oral + via vaginal) (70.0%) e emprego de um a quatro comprimidos na maioria dos casos (90.0%). Tal prática foi realizada por 100.0% das mães (10/10) durante o primeiro trimestre gestacional estando a maior parte delas (70.0%) entre a quinta e a oitava semanas de gestação.

A respeito da relação entre tentativas frustradas de aborto pelo uso do Cytotec® e a ocorrência de Síndrome de Moebius, nossos dados são concordantes com os mencionados na literatura revisada uma vez que relatou a possibilidade de o efeito do princípio ativo deste medicamento a substância misoprostol afetar a vascularização sanguínea do tronco cerebral com conseqüente isquemia/necrose dos núcleos dos nervos cranianos, especialmente do nervo facial desencadeando, assim, a síndrome (BOUDOUX et al., 2000; CARVALHO et al., 1999;

COELHO, 1991; FONTENELLE et al., 2001; GONZALEZ et al., 1993; NUNES et al., 1999; VARGAS et al., 2000).

A maioria dos indivíduos com a Síndrome de Moebius do nosso estudo nasceu de parto normal (93.3%) e idade gestacional a termo em todos os casos (100.0%). Foram mencionadas como principais intercorrências a ocorrência de cianose/hipóxia e permanência em incubadora, especialmente relacionadas à presença de dificuldade respiratória pré-natal, corroborando assim, os enunciados de Hamaguchi (1993), Ferguson (1996) e Igarashi; Rose e Storgion (1997), que consideraram a presença de tais dificuldades em virtude de lesão no centro respiratório localizado no tronco cerebral.

Quanto ao desenvolvimento pós-natal salientamos o relato de pneumonias e infecções das vias aéreas superiores, denotando a presença de complicações do quadro disfágico na Síndrome de Moebius, assim como sugerem Smith (1989), Rizos; Negrón e Serman (1998) e Altmann et al. (1999) ao mencionarem a ocorrência de aspiração de secreções e/ou alimentos e episódios de broncopneumonia em indivíduos com a doença.

No que concerne ao desenvolvimento da linguagem receptiva, 100.0% (15/15) dos familiares mencionaram a presença de integridade das habilidades de resposta a comandos verbais, percepção auditiva e compreensão de ordens simples. Decodificação de ordens sintaticamente complexas foi referida por 93.3% (14/15) dos familiares.

De acordo com o relato dos familiares dos indivíduos do nosso estudo, 86.7% (13/15) balbuciaram, 93.3% (14/15) produziram as primeiras palavras, 73.3% (11/15) desenvolveram a habilidade para construir sentenças simples e 53.3% (8/15) conseguiram elaborar sentenças complexas. Todavia, todas as habilidades lingüísticas expressivas desenvolveram-se tardiamente, segundo relato dos informantes entrevistados.

Ressaltamos a alta ocorrência de relatos de atraso no desenvolvimento das habilidades de linguagem oral, mencionada por todos os familiares dos indivíduos com a Síndrome de

Moebius avaliados no nosso estudo (15/15). Apesar da referência de tal sintoma em algumas pesquisas (MEYERSON; FOUSHEE, 1978; SJOGREEN; ANDERSSON-NORINDER; JACOBSSON, 2001), nossos resultados evidenciaram prevalência significativamente maior. Em adição, não identificamos na literatura revisada estudos de caracterização do atraso lingüístico na Síndrome de Moebius quanto às habilidades expressivas e receptivas.

6.2- SÍNDROME DE MOEBIUS: ESPECTRO FONOAUDIOLÓGICO – LINGUAGEM ORAL

A literatura compilada apresentou evidências esporádicas de comprometimento da linguagem oral em crianças afetadas pela Síndrome de Moebius, uma vez que, em virtude do comprometimento eminentemente motor, a maioria dos estudos sobre a síndrome enfatiza alterações das funções orais, de deglutição e de fala em detrimento da linguagem oral, prejudicando assim a discussão dos achados fonoaudiológicos.

A comunicação pressupõe a capacidade de empregar um código lingüístico para expressar idéias ou sentimentos. Assim, quando nos referimos à linguagem oral, estamos considerando a habilidade do indivíduo para armazenar, processar, acessar e expressar os símbolos do código oral de maneira efetiva no contexto comunicativo.

Tais habilidades envolvem o domínio gradativo de aptidões envolvendo os componentes da linguagem oral: fonologia, morfossintaxe, semântica e pragmática, com relação à saída (expressão) ou entrada (recepção) da informação lingüística.

Em adição ao desenvolvimento de tais componentes, a criança também desenvolve a habilidade de empregar comportamentos comunicativos como estratégias não verbais que auxiliam sobremaneira o processo da comunicação, haja vista possibilitarem a transmissão de

informação não-verbal, por meio do emprego de recursos corporais, gestuais, de expressão corporal/facial e de vocalizações.

Na nossa população de estudo identificamos a presença de alteração no emprego de tais recursos em 57.1% dos indivíduos com a Síndrome de Moebius avaliados. As estratégias foram graduadas em ordem decrescente de frequência: gestos indicativos (93.3%), gestos de solicitação (86.7%), gestos de representação (57.1%), contato visual (50%), contato físico (28.6%), expressão corporal e/ou facial (28.6%), vocalizações (21.4%) e choro (20%).

Tais achados evidenciaram maior emprego de comportamentos gestuais, especialmente de indicação ou solicitação, sugerindo a presença de atraso no desenvolvimento da função simbólica.

O desenvolvimento fonológico pressupõe o amadurecimento de habilidades de recepção, estocagem e decodificação fonêmica, bem como de recuperação e expressão da informação fonológica. Tais habilidades envolvem, além dos aspectos articulatórios da produção da fala, o processamento central dos sons da linguagem oral.

Na Síndrome de Moebius, o comprometimento neuromuscular e estrutural orofacial repercute diretamente na capacidade de apreensão pelo falante, dos sons com valor opositivo de sua língua materna na medida em que afeta tanto a expressão quanto o processamento central da informação fonológica.

A fim de analisar tais habilidades realizamos a Avaliação Fonológica da Criança (YAVAS; HERNANDORENA; LAMPRECHT, 1992), que permite a análise clínica tanto da capacidade articulatória como dos seus sistemas fonético e fonológico. Todavia, sua aplicação não foi possível em três indivíduos da pesquisa pois os indivíduos 1 e 3 apresentaram idade cronológica de 2 anos e 8 meses abaixo, portanto, da idade prescrita para sua realização e o indivíduo 2 apresentou ausência de linguagem oral, não sendo possível a coleta de amostra de fala.

Na impossibilidade de realização desta prova as habilidades fonológicas foram analisadas de acordo com o grau de inteligibilidade da fala da criança e a ocorrência de processos de simplificação fonológica, patológicos ou idiossincráticos.

Em nosso estudo, identificamos presença de comprometimento das habilidades fonológicas em 87.0% dos indivíduos (13/15) avaliados, clinicamente manifesto por persistência de processos de simplificação fonológica fisiológicos (69.0%) e/ou patológicos (69.0%) bem como alteração na inteligibilidade da fala, desencadeada tanto por alteração na entrada como na saída da informação auditiva.

Dos quinze indivíduos avaliados, 53.3% (8/15) apresentaram presença de fala inteligível, 40.0% (6/15) evidenciaram ininteligibilidade e 6.7% (1/15) não apresentaram nenhuma forma de expressão oral. Todavia, mesmo dentre os indivíduos classificados como portadores de fala inteligível 75.0% (6/8) evidenciaram algum grau de comprometimento fonológico, fortalecendo a hipótese de a fonologia constituir um componente da linguagem oral severamente afetado na Síndrome de Moebius.

Desse modo, é imprescindível considerar que mesmo na vigência de comprometimento periférico das estruturas orofaciais atuantes no processo de produção da fala, como ocorre na Síndrome de Moebius pela paralisia de nervos cranianos e a presença de dismorfismos faciais, é possível a ocorrência de dificuldades na aprendizagem da fala não relacionadas a estas alterações (YAVAS; HERNANDORENA; LAMPRECHT, 1992).

De acordo com (HALL, 1983), o mecanismo de produção da fala envolve a capacidade de adequação estrutural e funcional, podendo estar comprometida por problemas inerentes ao desenvolvimento ou adquiridas, sugerindo a interdependência entre tais habilidades que justifica, a presença de comprometimento articulatorio, fonético e/ou fonológico na Síndrome de Moebius.

Este fato torna-se ainda mais explícito quando adotamos o modelo de produção da fala que não se limita à distinção binária fonética x fonologia, assim como proposto por Hewlett (1985) que considera a existência de três níveis durante a produção da fala: a fonologia, nível cognitivo mais complexo que envolve a seleção de palavras de acordo com a sua representação fonológica; a fonética, nível organizacional do controle e coordenação motora que envolve a seleção, ordenação e sequencialização de padrões motores estocados e a articulação, nível periférico de produção da fala, responsável pela elaboração dos movimentos articulatorios.

É válido ressaltar que alterações na estocagem da informação fonológica na memória de curto prazo poderão conduzir também a alterações sintáticas e semânticas com o transcorrer da idade, agravando ainda mais a alteração lingüística.

O nível de amadurecimento sintático foi observado de acordo com a capacidade de elaboração e compreensão de sentenças, caracterizadas por meio da observância da habilidade de estruturação frasal e o estágio de desenvolvimento sintático, sendo identificada a presença de alteração nas habilidades sintáticas em 87% (13/15) dos indivíduos avaliados com a Síndrome de Moebius.

Quanto à capacidade de organizar sintagmas em sentenças, consideramos o emprego de elementos sintáticos distintos, a elaboração de estruturas sintáticas, a capacidade para julgar sentenças gramaticalmente incorretas e o uso de elementos classe aberta e classe fechada durante a organização de frases.

Nossos dados revelaram que a maior dificuldade sintática dos indivíduos avaliados com a Síndrome de Moebius está relacionada ao uso de elementos classe fechada (73.3%), especialmente os conectivos, seguidos da elaboração de sintagmas (60.0%), emprego de sintagmas distintos (53.3%), julgamento gramatical (40.0%) e uso de elementos classe aberta (13.3%).

No que se refere ao nível de desenvolvimento sintático, identificamos ocorrência de estágio abaixo do esperado para a idade cronológica em 87.0% dos quatorze indivíduos que apresentaram algum nível de formação de frases. Em apenas um caso observamos ausência de estruturação frasal.

O estágio de holofrase refere-se ao emprego de uma palavra-chave para designar o conteúdo de uma sentença inteira. Este estágio foi identificado de maneira tardia em 28.6% dos casos revelando grave imaturidade sintática, haja vista constituir a primeira etapa do desenvolvimento sintático.

Estruturação frasal compatível com o estágio de fala telegráfica, em que são preservados os elementos funcionais da sentença e omitidos os elementos classe fechada ou conectivos, foi identificada em 21.4% dos indivíduos.

Sentenças de três ou mais sintagmas, estruturadas por substantivo, verbo e complemento em 14.3%. Cerca de 7.1% dos indivíduos encontravam-se no período de construção de frases simples, constituídas de dois elementos, geralmente substantivos e verbos.

Apenas quatro indivíduos (28.6%) apresentaram nível de desenvolvimento sintático de formação de frases complexas com mais de um verbo, estando compatível com o esperado para a sua idade cronológica.

A alta prevalência de alterações sintáticas no espectro fonoaudiológico da Síndrome de Moebius constitui um dos mais preponderantes achados nesta desordem, uma vez que fornece subsídios à diferenciação entre a ocorrência de comprometimentos da fala e linguagem oral, assim como suscita a inter-relação entre as habilidades fonológicas e sintáticas.

Desse modo, consideramos que o comprometimento sintático poderá estar associado à alteração fonológica ou ser secundário a ela. Considerando-o como secundário, encontraremos embasamento segundo Yavas (1990) no fato de a presença de déficit

fonológico poder ocasionar dificuldades gramaticais pela restrição por parte da criança do seu “output”, em termos de comprimento e complexidade sintática na tentativa de melhorar a inteligibilidade da fala ou devido a uma redução no feedback e processos facilitadores fornecidos pelo meio.

As habilidades semânticas foram avaliadas de acordo com a extensão do vocabulário e a compreensão do significado de palavras e de traços semânticos, estando prejudicadas em 80.0% (12/15) dos indivíduos com a Síndrome de Moebius.

No que concerne à extensão funcional do vocabulário, 80.0% dos indivíduos evidenciaram ausência de uso funcional do vocabulário de expressão, 40.0% apresentaram léxico limitado a vocábulos de alta frequência e 66.6% limitados a vocábulos conceituais básicos e relacionados ao cotidiano.

Quanto à compreensão do significado de palavras, 100.0% dos indivíduos avaliados com a Síndrome de Moebius demonstraram compreender palavras isoladas, palavras contextualizadas e sentenças simples. Em 80.0% dos casos observamos decodificação semântica adequada de sentenças sintaticamente complexas.

Com relação à habilidade para decodificar traços semânticos 86.7% dos indivíduos avaliados evidenciaram inabilidade para compreender linguagem metafórica, 73.3% para compreender enunciados ambíguos e 46.7% demonstraram incapacidade para compreender categorias de sinonímia e antonímia.

Assim como ocorre no desenvolvimento sintático, a aquisição de representações lexicais também sofre interferência do comprometimento nas habilidades fonológicas, uma vez que em longo prazo tal alteração afeta a capacidade de ampliação lexical da criança por prejudicar o armazenamento integrado da representação fonológica e semântica dos vocábulos.

A compreensão do significado de palavras, no entanto, evidenciou presença de comprometimento discreto sugerindo, assim, que as maiores dificuldades lingüísticas na Síndrome de Moebius estão relacionadas às habilidades expressivas e não à capacidade de percepção e processamento da informação semântica.

Assim como os demais componentes da linguagem oral, as habilidades pragmáticas apresentaram-se alteradas em 87.0% (13/15) dos indivíduos avaliados com a Síndrome de Moebius em termos de comunicação dialógica oral e funcionalidade da comunicação.

A comunicação dialógica oral pressupõe o emprego da linguagem oral com função de diálogo, necessitando para isso de diversas habilidades tais como, início e manutenção do diálogo, troca de turnos, manutenção ao tópico da conversação e adaptação ao contexto comunicativo.

Nossos dados revelaram presença de comunicação dialógica oral em 93.3% (14/15) da população de estudo, estando ausente em apenas um indivíduo (6.7%). Desse modo, as habilidades citadas foram avaliadas em quatorze dos quinze indivíduos da pesquisa.

A habilidade para iniciar diálogos foi identificada em 100.0% (14/14) dos indivíduos, manutenção do diálogo em 57.1% (8/14), troca de turnos em 61.3% (9/14), manutenção ao tópico em 57.1% (8/14) e adaptação ao contexto comunicativo em 21.4% (3/14). Chamou-nos atenção, a alteração na capacidade de manter-se ao tópico conversacional e na habilidade para adaptar-se a diferentes exigências do contexto comunicativo, haja vista constituírem aspectos indispensáveis à efetividade do processo da comunicação.

Com relação à funcionalidade comunicativa 6.7% (1/15) da população empregavam os atos comunicativos com função de regulação do comportamento, 20.0% (3/15) com função de interação social e 73.3% (11/15) com função de atenção conjunta sugerindo que, mesmo na vigência de alterações importantes nos demais componentes da linguagem oral, os indivíduos com a Síndrome de Moebius empregaram os recursos comunicativos e habilidades

lingüísticas com a intenção de compartilhar com o outro, informações, pensamentos e sentimentos.

Identificamos presença de comprometimento em todos os componentes em 73.3% (11/15) dos indivíduos avaliados; de apenas três componentes em 13.3% (2/15) e ausência de comprometimento da linguagem oral em 13.3% (2/15).

Do ponto de vista natural, os componentes fonológicos, morfossintáticos, semânticos e pragmáticos são considerados como possuidores de autonomia parcial; todavia, caracterizar e compreender o grau de interdependência entre eles é de fundamental importância para a compreensão da natureza do distúrbio de linguagem e especialmente do delineamento do processo terapêutico.

Segundo a definição da Asha (1993), as alterações da linguagem podem ser consideradas de acordo com a presença de diferenças na seqüência de desenvolvimento da linguagem ou nas estruturas adquiridas, caracterizadas por prejuízo da linguagem compreensiva e/ou do uso da linguagem falada, linguagem escrita e/ou outro sistema de símbolos, podendo envolver a forma da linguagem (fonologia, morfologia e sintaxe), o conteúdo da linguagem (semântica) ou o seu uso em situações de comunicação (pragmática) em qualquer combinação.

Dentre os indivíduos avaliados com a Síndrome de Moebius, 86.7% (13/15) apresentaram comprometimento na modalidade oral da linguagem de maneira isolada ou em associação a alterações da fala.

O diagnóstico fonoaudiológico de Distúrbio de Linguagem foi identificado em 46.7% (7/15) da população estudada; o diagnóstico de Distúrbio de Fala em 20.0% (3/15) e o diagnóstico de Distúrbio de Linguagem e Fala em 13.3% (2/15).

Dentre os indivíduos avaliados, 26.7% (4/15) não receberam diagnóstico fonoaudiológico, pois em virtude da idade cronológica e do nível de escolarização seria

necessária a realização de avaliação da modalidade escrita da linguagem. Desse modo, tais indivíduos foram classificados apenas de acordo com a ocorrência de comprometimento da linguagem oral, presente em todos eles (4/15).

Tais achados denotam a alta prevalência de comprometimento da linguagem oral entre os indivíduos avaliados com a Síndrome de Moebius em nosso estudo. Apenas duas pesquisas referindo tal ocorrência foram encontradas na literatura revisada; no entanto, em nenhuma delas foi citado o diagnóstico de Distúrbio de Linguagem em indivíduos com a desordem.

Com o objetivo de traçar o perfil das desordens comunicativas em crianças com a Síndrome de Moebius, Meyerson e Foushee (1978) avaliaram sete pacientes com a desordem e adicionaram seus achados ao relato de quinze casos coletados da literatura. O estudo foi realizado por meio de descrição das características físicas e de fala dos casos avaliados e posterior comparação com aqueles relatados na literatura analisada. Todavia, não foram explicitados os métodos empregados para a avaliação de fala e linguagem oral nem o diagnóstico fonoaudiológico identificado.

Os autores relataram a presença de atraso no desenvolvimento das habilidades lingüísticas de expressão e recepção em 57.0% (4/7) dos pacientes da sua amostra e em 26.0% (4/15) dos casos provenientes da literatura, aparentemente considerando tal ocorrência como sintoma clínico e não como diagnóstico fonoaudiológico.

Sjogreen; Andersson-Norinder e Jacobsson (2001) descreveram o grau de disfunção orofacial em vinte e cinco indivíduos com a Síndrome de Moebius, sendo considerados cinco aspectos, a saber: expressão facial, desenvolvimento das habilidades de alimentação, mastigação, fala e sialorréia. Os procedimentos da avaliação fonoaudiológica consistiram da aplicação de questionários e entrevistas desenvolvidos por dentistas e fonoaudiólogos sobre a saúde oral, alimentação e sialorréia e da realização de avaliação clínica da função motora oral e de fala.

Em três casos os autores mencionaram a ocorrência de atraso de linguagem com ausência de expressão verbal, associada à presença de autismo, retardo mental e severa desordem comunicativa. Os indivíduos apresentavam idade cronológica de três, sete e dezesseis anos.

Nossos resultados são concordantes, haja vista a identificação de atraso no desenvolvimento da linguagem em todos os indivíduos com a Síndrome de Moebius avaliados em nosso estudo. Não obstante, observamos ocorrência significativamente acima da frequência apresentada nas referidas pesquisas.

Em virtude da ausência de especificações metodológicas nos estudos de Meyerson e Foushee (1978) e Sjogreen; Andersson-Norinder e Jacobsson (2001) no que concerne à avaliação da linguagem oral, não podemos discutir sobre a veracidade dos achados referentes à ocorrência de atraso lingüístico na Síndrome de Moebius cuja frequência pode, inclusive, ter sido subestimada pela ausência de procedimentos diagnósticos adequados para este fim, haja vista a realização exclusiva de avaliação motora oral e de fala.

Tendo em vista a alta prevalência de comprometimento da linguagem oral na nossa população de estudo, decidimos classificar o grau de severidade de tal ocorrência, a fim de possibilitar a caracterização dos transtornos da linguagem oral em indivíduos com a Síndrome de Moebius oferecendo, assim, subsídios mais efetivos ao processo de reabilitação fonoaudiológica.

A classificação da alteração da linguagem oral quanto ao grau de comprometimento permitiu-nos identificar que dentre os treze indivíduos assim classificados, 30.8% apresentaram grau de comprometimento leve, 30.8% grau moderado e 38.5% grau severo.

Os achados mencionados denotam claramente a ocorrência significativa de comprometimento da linguagem oral na Síndrome de Moebius, com prejuízo mais relevante das habilidades fonológicas e sintáticas.

A presença de distúrbio de linguagem não foi identificada em nenhum dos estudos revisados. No entanto, acredita-se que este fato esteja relacionado à ausência de procedimentos de avaliação e diagnóstico fonoaudiológico direcionados à análise da linguagem oral em indivíduos com a Síndrome de Moebius. Assim, nosso estudo constitui, dentre as pesquisas compiladas, o único a identificar e caracterizar as alterações da linguagem oral nesta desordem, além de estabelecer o grau de severidade fornecendo, assim, subsídios aos processos de reabilitação fonoaudiológica.

Tendo em vista a alta ocorrência de relato de tentativa de aborto por uso do medicamento Cytotec® entre as mães dos indivíduos com a Síndrome de Moebius do nosso estudo e a alta prevalência de comprometimento da linguagem oral no espectro clínico desta desordem, elaboramos com base nos dados citados dois informes com caráter preventivo.

Inicialmente formatamos um informe destinado a mulheres em idade fértil, gestantes ou não, com o objetivo primordial de divulgar os efeitos ao feto do medicamento Cytotec® e conseqüentemente reduzir a prática do seu uso como abortivo (APÊNDICE D).

O segundo informe objetiva informar aos profissionais fonoaudiólogos, a ocorrência de comprometimento da linguagem oral na Síndrome de Moebius, a fim de fornecer subsídios à identificação precoce e efetiva de tais transtornos nesta desordem (APÊNDICE E).

Os dados obtidos no nosso estudo permitiram-nos evidenciar que os distúrbios da comunicação em indivíduos com a Síndrome de Moebius evidenciaram alta prevalência de comprometimento da linguagem em sua modalidade oral.

As mães dos indivíduos avaliados relataram atraso significativo na aquisição e desenvolvimento das habilidades expressivas da linguagem oral, mesmo naqueles em que não foi identificado comprometimento lingüístico. Este achado, em adição às alterações da linguagem oral manifestas pelos indivíduos do nosso estudo, evidencia a ocorrência significativa de comprometimento da linguagem oral em indivíduos com a Síndrome de Moebius.

Nosso estudo evidenciou também a ocorrência de comprometimento da linguagem oral associado ou não a alterações de fala em treze dos quinze indivíduos avaliados, afetando todos os componentes da linguagem oral, com maior pronunciamento das habilidades fonológicas e morfossintáticas. Dentre suas manifestações, são constantes o nível desenvolvimento lingüístico inferior ao esperado, o comprometimento da inteligibilidade de fala e o déficit na construção de sentenças e narrativas.

O comprometimento da linguagem na Síndrome de Moebius apresentou-se muito prejudicado em cinco dos treze indivíduos com a Síndrome de Moebius que apresentavam tal transtorno e com grau de comprometimento leve ou moderado em oito indivíduos da nossa pesquisa.

Ressalte-se a importância de investigação minuciosa das habilidades lingüísticas em indivíduos com a Síndrome de Moebius, a fim de identificar precocemente a ocorrência de comprometimentos da linguagem oral, propiciando assim medidas efetivas de intervenção nos distúrbios de linguagem e preventivas dos distúrbios de aprendizagem.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ABADIE, V. et al. Lê trismus neonatal. **Arch. Pediatr.**, France, v. 1, n. 6, p. 568-72, 1994.
- ALBANO, L. M. J. et al. Atresia de coanas: relato de um caso em que o uso do misoprostol como abortivo falhou. **Rev. Paul. Pediatr.**, v. 11, n. 3, p.217-20, set. 1993.
- ALTMANN, E. B. C. et al. Paralisia facial congênita: resultados com fonoterapia oromiofuncional. **Fono Atual**, São Paulo, v. 3, n. 8, p. 14-18, 1999.
- ARVEDSON, J.; BRODSKY., L. **Pediatric swallowing and feeding: assessment and management**. San Diego: Singular Publishing Group, 1993.
- BARAITSER, M.; RUDGE, P. Moebius syndrome, an axonal neuropathy and hypogonadism. **Clin. Dysmorphol.**, England, v. 5, n. 4, p. 351-5, Oct. 1996.
- BISHOP, D.; MOGFORD, K. **Desenvolvimento da linguagem em circunstâncias excepcionais**. Rio de Janeiro: Revinter, 2002.
- BONANNI, P.; GUERRINI, R. Segmental facial myoclonus in Moebius syndrome. **Mov. Disord.**, USA, v. 14, n. 6, p. 1021-4, Nov. 1999.
- BOUDOUX, D. D. et al. Síndrome de Moebius relacionada à ameaça de abortamento. **Rev. Bras. Oftalmol.**, v. 59, n. 3, p. 173-7, mar. 2000.
- CAREY, J. C.; STEVENS, C. A.; HASKINS, R. Craniofacial malformations and their syndromes: an overview for the speech and hearing practitioner. **Clinics in Communication Disorders**, Boston ,v. 2, n. 4, p. 59-72, 1992.
- CARVALHO, D. R. de. Síndrome de Moebius e uso de misoprostol: relato de dois casos. **An. Fac. Méd. Univ. Fed. Pernamb.**, Pernambuco, v. 44, n. 2, p. 126-8, 1999.
- COELHO, H. L. O que está em jogo no caso Cytotec. **Ciência Hoje**, v. 13, n. 76, p. 60-3, set. 1991.
- COELHO, H. L. et al. Misoprostol: the experience of women in Fortaleza, Brazil. **Contraception**, v. 49, p. 101-110, Feb. 1994.

COURTENS, W. et al. Moebius syndrome in an infant exposed in utero to denzodiazepines. **J. Pediatr.**, USA, v. 121, n. 5 (Pt 1) p. 833-4, Nov.1992.

ELSAHY, N. I. Moebius syndrome associated with the mother taking thalidomide during gestation: case report. **Plastic & Reconstructive surgery**, v. 51, n. 1, p. 93-95, Jan. 1973.

EVANS, P. R. Nuclear agensis. **Arch. Disease Child.**, v. 30, p. 237-242, 1955.

FERGUSON, S. Moebius syndrome: a review of the anaesthetic implications. **Paediatr. Anaesth.**, France, v. 6, n. 1, p. 51-6, 1996.

FLETCHER, P.; MACWHINNEY, B. **Compêndio da linguagem da criança**. Porto Alegre: Artes Médicas, 1997.

FONSECA, W. et al. Congenital malformation of the scalp and cranium after failed first trimester abortion attempt with misoprostol. **Clin. Dysmorphol.**, England, v. 2, p. 76-80, 1993.

FONTENELLE, L.; ARAÚJO, A. P.; FONTANA, R. S. Moebius syndrome: a case report. **Arq. Neuropsiquiatr.**, Brasil, v. 59, n. 3, p. 812-4, Sept. 2001.

GERBER, A. **Problemas de aprendizagem relacionados à linguagem: sua natureza e tratamento**. Porto Alegre: Artes Médicas, 1996.

GIACHETI, C. M.; RUIZ, D. M. C. F.; RICHIERI-COSTA, A. Fonoaudiologia em genética clínica. In: LAGROTTA, M. G. M., CÉSAR, C. P. H. A. R. **Fonoaudiologia nas instituições**. São Paulo: Lovise, 1997. p. 193 – 197.

GIACHETI, C. M. et al. Structural Anomalies of the Corpus Callosum and Specific Language Deficits: report of two brazilian patients. **The Brazilian Journal of Dismorphology and Speech-Hearing Disorders**, São Paulo, v. 1, n. 1, p. 17-22, July. 1997.

GILLBERG, C.; WINNERGARD, I. Childhood psychosis in a case of Moebius syndrome. **Neuropediatrics**, v. 15, n. 3, p. 147-9, 1984.

GILLBERG, C., STEFFENBURG, S. Autistic behaviour in Moebius syndrome. **Acta Paediatr. Scand.**, v. 78, n. 2, p. 314-6, 1989.

GILGER, J. W. Genetics in disorders of Language. **Clinics in Communication Disorders**, Boston, v. 2, n. 4, p. 35-47, 1992.

GONZALEZ, C. H. et al. Limb deficiency with or without Möbius sequence in seven brazilian children associated with misoprostol use in the first trimester of pregnancy. **American Journal of Medical Genetics**, v. 47, p. 59-64, 1993.

GORLIN, R. J.; PINDBORG, J. J.; COHEN, M. M. **Syndromes of the face and neck**. New York: MacGraw-Hill, 1976.

GRANATO, L.; PINTO, C. F.; RIBEIRO, M de Q. Perda Auditiva de Origem Genética. In: LOPES FILHO, O. (Org.). **Tratado de fonoaudiologia**. São Paulo: Roca, 1997. p. 25-57.

HALL, P. K. The oral mechanism. In: WEINBER, B.; MEITUS, I. J.; WEINBERG, B. (Ed.). **Diagnosis in speech-language pathology**. San Diego: Singular Publishing Group, 1983. p. 66-97.

HAMAGUCHI, H. et al. Moebius syndrome: continuous tachypnea verified by a polygraphic study. **Neuropediatrics**, Germany, v. 24, n. 6, p. 319-23, 1993.

HARBORD, M. G. Et al. Moebius's syndrome with unilateral cerebellar hypoplasia. **J. Med. Genet.**, v. 26, p. 579-582, 1989.

HENDERSON, J. L. The congenital facial diplegia syndrome: clinical features, pathology and aetiology. **Brain**, v. 62, p. 381-403, 1939.

HEWLETT, N. Phonological versus phonetic disorders: some suggested modifications to the current use of the distinction. **Brit. Dis. Commun.**, v.20, p. 155-164, 1985.

IGARASHI, M.; ROSE, D. F.; STORGION, S. A Moebius syndrome and cenral respiratory dysfunction. **Pediatr. Neurol.**, USA, v. 16, n. 3, p. 237-40, Apr. 1997.

JAMAL, M. N. et al. Moebius's syndrome: a reporte of two cases. **J. Laringol. Otol.**, v. 102, n. 3, p. 350-2, 1988.

KALVERBOER, A. F., COULTRE, R. le., CASAER, P. Implications of congenital ophthalmoplegia for the development of visuo-motor functions. **Dev. Med. Child. Develop.**, v. 12, n. 5, p. 642-54, 1970.

KREMER, H. et al. Localization of a gene for Moebius syndrome to chromosome 3 by Linkage Analysis in a Dutch Family. **Hum. Mol. Genet.**, v. 5, n. 9, p. 1367-71, Sept. 1996.

KUDER, S. J. **Teaching students with language and communication disabilities**. USA: Allyn and Bacon, 1997.

KUMAR, D. Moebius Syndrome. **J. Med. Genet.**, v. 27, p. 122-126, Feb. 1990.

LAMMENS, M. et al. Neuropathological findings in Moebius syndrome. **Clin. Genet.**, Denmark, v. 54, n. 2, p. 136-41, Aug. 1998.

LARRANDABURU, M. et al. The occurrence of Poland and Poland-Moebius syndromes in the same family: further evidence of their genetic component. **Clin. Dysmorphol.**, England, v. 8, n. 2, p. 93-9, Apr. 1999.

LENZI, A.; ZAGHIS, A. Incidence of genetic factors in the causation of deafness in childhood. **Scandinavian Audiology**, Suppl, Denmark, v. 30, p.37-41, 1988.

LIPSON, T.; WEBSTER, W.; WEAVER, D. D. The moebius syndrome: aetiology, incidence of mental retardation, and genetics. (Letter). **J. Med. Genet.**, Germany, v. 27, p. 533-535, 1990.

LORENZ, B. Genetics of isolated and syndromic strabismus: facts and perspectives. **Strabismus**, Netherlands, v. 10, n. 2, p. 147-56, June. 2002.

MACDERMOT, K. D. et al. Oculofacialbulbar palsy in mother and son: review of 26 reports of familial transmission within the 'Moebius spectrum of defects'. **J. Med. Genet.**, v. 28, n. 1, p.18-26, Jan. 1991.

MARTINS, R. H. G. et al. Sequência de moebius: manifestações clínicas e avaliação auditiva. **Rev. bras. Otorrinolaringol**, v. 67, n. 4 (pt.1), p. 440-444, jul. - ago. 2001.

MARTI-HERRERO, M. et al. Moebius syndrome: three different forms of presentation. **Rev. Neurol.**, Spain, v. 27, n. 160, p. 975-8, Dec. 1998.

MARTINS, R. H. et al. Sequência de Moebius: manifestações clínicas e avaliação auditiva. **Rev. Brás. Otorrinol.**, Brasil, v. 67, n. 4 (pt. 1), p. 440-4, jul. - ago. 2001.

MATSUNAGA, Y. et al. A severe case of Moebius syndrome with calcification on the fourth ventricular floor. **J. Hum. Genet.**, Japan, v. 43, n. 1, p. 62-4, 1998.

MÉNDEZ, J.; LEE, D. Diplejia facial congenita. **Pediatrics**, v. 13, n. 3, p. 604-7, 1981.

MEYERSON, M. D.; FOUSHEE, D. R. speech, language and hearing in Moebius syndrome: a study of 22 patients. **Develop. Med. Child. Neurol.**, v. 20, n. 3, p. 357-65, 1978.

MEYERSON, M. D. The effect of syndrome diagnosis on speech remediation. **Birth Defects**, New York, v. 21, n. 2, p. 47-68, 1985.

_____. Resiliency and success in adults with Moebius syndrome. **Cleft Palate Craniofac J**, USA, v. 38, n. 3, p. 231-5, May. 2001.

MORELLO, D. C.; CONVERSE, J. M. Moebius syndrome: a case report was a 30-year follow-up. **Plastic & Reconstructive surgery**, v. 60, n. 3, p. 451-53, Sept. 1977.

MURDOCH, B. E.; JOHNSON, S. M.; THEODOROS, D. G. Physiological and perceptual features of dysarthria in Moebius syndrome: directions for treatment. **Pediatr. Rehabil.**, United Kingdom, v. 1, n. 2, p. 83-97, Apr.-June 1997.

NUNES, M. L.; FRIEDRICH; M. A., LOCH, L. F. Association of misoprostol, Moebius syndrome and congenital central alveolar hypoventilation: **A case report. Arq. Neuropsiquiatr.**, Brasil, v. 57, n. 1, p. 88-91, Mar. 1999.

OLSON, W. H. et al. Moebius syndrome: lower motor neuron involvement and hypogonadotrophic. **Neurology**, v. 20, n. 10, p. 1002-8, Oct. 1970.

OMIM HOME. Disponível em <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>. Acesso em 15 jul. 2003.

OXFORD MEDICAL DATABASE – Dysmorphology Photo Library. Version 2.0. R. M. Winter and M. Baraitser, Oxford University Press, 1996.

PITNER, S. E.; EDWARDS, J. E.; McCORMICK, W. F. Observations on the pathology of the Moebius syndrome. **J. Neurol. Neurosur. Psych.**, v. 28, p. 362-374, 1965.

POSSUM – Pictures of Standart Syndromes and Undiagnosed Malformations. Version 5.1. The Murdoch Institute Royal Children's Hospital, Melbourne, Australia, 1998.

RICHARDS, R. N. The Moebius syndrome. **J. Bone Joint Surgery**, v. 35, p. 437-444, 1953.

RIZOS, M.; NEGRÓN, R. J.; SERMAN, N. Möbius syndrome with dental involvement: a case report and literature review. **Cleft Palate Craniofac-Facial Journal**, v. 35, n. 3, p. 262-68, 1998.

SANGER et al. Specific Syndromes and associated communication disorders: a review. **Journal of Communication Disorders**, New York, v. 17, n. 6, p. 385-405, 1984.

SERPA, P. M.V. et al. Moebius syndrome with oral involvement. **Int. J. Paediatr. Dent.**, England, v. 12, n. 6, p. 446-9, Nov. 2002.

SJOGREEN, L.; ANDERSSON-NORINDER, J.; JACOBSSON, C. Development of speech, feeding, eating, and facial expression in Moebius Sequence. **Int. J. Pediatr. Otorhinol.**, v. 60, n. 3, p. 197-204, 2001.

SLEE, J. J.; SMART, R. D.; VILJOEN, D. L. Deletion of chromosome 13 in Moebius syndrome. **J. Med. Genet.**, England, v. 28, n.6, p. 413-4, June. 1991.

SMITH, D. W. **Síndromes de malformações congênitas: aspectos genéticos, embriológicos e clínicos.** 3. ed. São Paulo: Manole, 1989.

SOGG, R. L. Congenital facial diplegia syndrome of Mobius. **Arch. Neurol.**, v. 65, p. 16-19, 1961.

SPARKS, S. N.; MILLARD S. Speech and language characteristics of genetic syndromes. **Journal of Communication Disorders**, Amsterdam, v. 14, n. 5, p. 411-9, Sept. 1981.

STABILE, M. et al. Abnormal B.A.E.P. in a family with Moebius syndrome: evidence for supranuclear lesion. **Clin. Genet.**, Denmark, v. 25, n. 5, p. 459-63, May. 1984.

STEBBINS, W. C. et al. Congenital ophthalmoplegia and school achievement: a case study. **Dev. Med. Child. Neurol.**, v. 17, n. 2, p. 237-43, 1975.

TURK, A. E. et al. moebius syndrome: the new finding of hypertrophy of the coronoid process. **J. Craniofac. Surg.**, USA, v. 10, n. 1, p. 93-6, Jan. 1999.

VANHAESEBROUCK, P. et al. Moebius sequence and prenatal brainstem ischemia. **Pediatrics**, v. 84, n. 3, p. 570-3, Sept. 1989.

VARGAS, F. R. et al. Prenatal exposure to misoprostol and vascular disruption defects: a case-control study. **Am. J Med. Genet.**, USA, v. 95, p. 302-6, 2000.

VOIRIN, J. et al. Moebius syndrome with pharyngo-laryngeal paralysis in a premature infant. **Arch. Fr. Pediatr.**, France, v. 48, n. 1, p. 35-7, Jan. 1991.

YAVAS, M. (Org). **Desvios fonológicos em crianças: teoria, pesquisa e tratamento.** Porto Alegre: Mercado Aberto, 1990.

YAVAS, M.; HERNANDORENA, C.L.M.; LAMPRECHT, R. R. **Avaliação fonológica da criança.** Porto Alegre: Artes Médicas, 1992.

YEH, P.C., KIPP, M. A. A case of Moebius syndrome in association with Klinefelter syndrome. **Ophthalmic. Genet.**, Netherlands, v. 23, n. 3, p. 185-9, Sept. 2002.

BIBLIOGRAFIA CONSULTADA

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE NORMAS TÉCNICAS. **Numeração progressiva das seções de um documento:** NBR – 6024. Rio de Janeiro, 1989.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE NORMAS TÉCNICAS. **Resumos:** NBR – 6028. Rio de Janeiro, 1990.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE NORMAS TÉCNICAS. **Informação e documentação:** referências – elaboração: NBR – 6023. Rio de Janeiro, 2002.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE NORMAS TÉCNICAS. **Informação e documentação:** citações em documentos – apresentação: NBR – 10520. Rio de Janeiro, 2002.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE NORMAS TÉCNICAS. **Informação e documentação:** trabalhos acadêmicos – apresentação: NBR – 14724. Rio de Janeiro, 2002.

BRASIL. **Portaria N° 344**, de 12 de maio de 1998. Dispõe sobre a regulamentação técnica sobre substâncias e medicamentos sujeitos a controle especial. Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Brasília, 1998.

IBGE. **Normas de apresentação tabular**. 3. ed. Rio de Janeiro, 1993.

LIMA, M. **Informática aplicada à pesquisa científica com EPI-INFO**. Recife: Editora Universitária da UFPE, 1996.

ROUQUAYROL, M. Z. **Epidemiologia & Saúde**. 5. ed. Rio de Janeiro: Médica e Científica, 1999.

VIEIRA, R. M. et al. **Fonoaudiologia e Saúde Pública**. 2. ed. São Paulo: Pró-Fono, 2000.

APÊNDICES

APÊNDICE A - ROTEIRO DE COLETA DE DADOS CLÍNICOS

I- DADOS DE IDENTIFICAÇÃO

1.1- Nome: _____ 1.2- Sexo: ()M¹ ()F²

1.3- D.N: _____ 1.4-Idade atual (anos/meses): _____

1.5- Centro de diagnóstico genético () HCC¹ () HIAS² () UFC³ () Outro⁴: _____

1.6- Prontuário: _____

1.7- Diagnóstico genético: _____

1.8- Características Físicas

1.8. 1- Membros () Presentes¹ () Ausentes²

- Pés tortos congênitos () Sim¹ () Não²

- Sindactília () Sim¹ () Não²

- Pés tortos congênitos + Sindactília () Sim¹ () Não²

- Amputação congênita () Sim¹ () Não²

1.8. 2- Crânio / Face () Presentes () Ausentes²

- Paralisia facial unilateral () Presentes¹ () Ausentes²

- Paralisia facial bilateral () Presentes¹ () Ausentes²

- Deformidades auriculares () Presentes¹ () Ausentes²

- Pregas epicânticas () Presentes¹ () Ausentes²

- Estrabismo () Presentes¹ () Ausentes²

- Oftalmoplegia () Presentes¹ () Ausentes²

- Micrognatía () Presentes¹ () Ausentes²

- Paralisia de língua () Presentes¹ () Ausentes²

- Palato duro ogival () Presentes¹ () Ausentes²

- Úvula bifida () Presentes¹ () Ausentes²

- Microdontia () Presentes¹ () Ausentes²

- Fissuras () Presentes¹ () Ausentes²

1.9- Mãe: _____

1.10- Escolaridade: () nível primário¹ () nível médio² () nível superior³

1.11- Pai: _____ Idade (anos): _____

1.12- Escolaridade: () nível primário¹ () nível médio² () nível superior³

1.13- Endereço: _____

1.14- Cidade: _____ 1.15- Telefone: _____

1.16- Queixa:

() Fala/Linguagem Oral

() Funções Oraís/deglutição

() Fala/Linguagem Oral + Funções Oraís/deglutição

() Outras _____

II- ANTECEDENTES HEREDITÁRIOS/GENÉTICOS

() Presentes¹ () Ausentes² () Ausentes⁰

2.1- Parentes em 1º /2º grau com doenças neurológicas () Sim¹ () Não² () Não sabe³

2.2- Parentes em 1º /2º grau com doenças genéticas () Sim¹ () Não² () Não sabe³

2.3- Parentes em 1º /2º grau com deficiência visual () Sim¹ () Não² () Não sabe³

2.4- Parentes em 1º /2º grau com deficiência auditiva () Sim¹ () Não² () Não sabe³

III- ANTECEDENTES GESTACIONAIS / CONDIÇÕES DO PARTO

3.1- Idade dos pais na concepção (anos): Pai: _____ Mãe: _____

3.2- Consangüinidade () Positiva¹ () Negativa² () Ignorada³

3.3- Tentativas de aborto durante a gestação () Sim¹ () Não²

- Método () farmacológico¹ () chás caseiros/medicinal² () cirúrgico³

- Uso de Cytotec como abortivo? () Sim¹ () Não²

Via () oral¹ () vaginal² () oral + vaginal³

Nº de comprimidos () 1-4¹ () 5-8² () > 8³

Período () 1º trimestre¹ () 2º trimestre² () 3º trimestre³

Idade gestacional (semanas) () 0-4¹ () 5-8² () 9-12³ () >12⁴

3.5- Pré-natal () Sim¹ () Não²

3.6- Eventos durante a gestação () Tabagismo¹ () Consumo de álcool² () Drogas³ () Nenhum⁴

() Outros⁵: _____

3.7- Tipo de parto () Normal¹ () Cesáreo² () Fórceps³

3.8- Idade gestacional () a termo¹ () pré-termo² () pós-termo³

3.9- Intercorrências pèri-natais

- Apgar: 1' = _____ 5' = _____

- Peso: _____ - Estatura: _____ - PC: _____

- Ictericia neonatal () Sim¹ () Não²

- Cianose/Hipóxia () Sim¹ () Não²

- Convulsões neonatais () Sim¹ () Não²

- Necessidade de ventilação mecânica⁵ () Sim¹ () Não² Tempo: _____

- Permanência em incubadora () Sim¹ () Não² Tempo: _____

- Permanência em UTI neonatal () Sim¹ () Não² Tempo: _____

- Outras: _____

IV- INTERCORRÊNCIAS PÓS NATAIS

4.1- Doenças pós-natais neurológicas () Sim¹ () Não²

4.2- Pneumonia aspirativa () Sim¹ () Não² Ocorrências: (_____)

4.3- Desnutrição () Sim¹ () Não²

4.4- Apnéia/dispnéia durante a vigília () Sim¹ () Não²

4.5- Apnéia/dispnéia durante o sono () Sim¹ () Não²

OBS: _____

V- DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR

5.1- Desenvolvimento neuropsicomotor () Normal¹ () Atrasado² () Ausente³

5.1.1- Atraso para sustentar pescoço () Sim¹ () Não² () Ausente³

5.1.2- Atraso para sentar () Sim¹ () Não² () Ausente³

5.1.3- Atraso para engatinhar () Sim¹ () Não² () Ausente³

5.1.4- Atraso para andar com apoio () Sim¹ () Não² () Ausente³

5.1.5- Atraso para andar sem apoio () Sim¹ () Não² () Ausente³

5.2- Controle de esfíncter vesical () Normal¹ () Atrasado² () Ausente³

5.3- Controle de esfíncter anal () Normal¹ () Atrasado² () Ausente³

Outros: _____

VI - LINGUAGEM ORAL

Habilidades Receptivas

6.1- Escuta? () Sim¹ () Não²

6.2- Atende a chamados verbais? () Sim¹ () Não²

6.3- Compreende ordens sintaticamente simples? () Sim¹ () Não²

6.4- Compreende ordens sintaticamente complexas? () Sim¹ () Não²

Habilidades Expressivas

- 6.5- Balbucio () Sim¹ Início: _____ () Não²
6.6- Produção das primeiras palavras () Sim¹ Início: _____ () Não²
6.7- Construção de frases S + V () Sim¹ Início: _____ () Não²
6.8- Construção de frases com 4 elementos ou mais () Sim¹ Início: _____ () Não²
6.9- Conta estórias? () Sim¹ () Não²
6.10- Descreve objetos? () Sim¹ () Não²

Forma de Comunicação atual

- () **Comunicação Não-Verbal** () Choro/grito¹ () Vocalizações² () Balbucio³
() Expressão corporal/facial⁴ () Gestos indicativos⁵ () Gestos simbólicos⁶
() **Comunicação Verbal** () Fala inteligível¹ () Fala ininteligível²

Data: ____ / ____ / ____

Responsável: _____

APÊNDICE B - ROTEIRO DE AVALIAÇÃO DA LINGUAGEM ORAL

Nome: _____ Sexo: () M¹ 1:²

Idade atual (anos/meses): _____ DATA: _____

I- HABILIDADES COMUNICATIVAS

1.1- Comportamentos comunicativos Presentes¹ Ausentes²

1.1.1- Atividade gestual

Presente¹

gestos indicativos² gestos de solicitação³ gestos representativos¹

Ausente²

1.1.2- Vocalizações sem conotação de palavras Presente¹ Ausente²

1.1.3-Contato físico Presente¹ Ausente²

1.1.4-Contato visual Presente¹ Ausente²

1.1.5-Expressão corporal/facial Presente¹ Ausente²

1.1.6-Choro Presente¹ Ausente²

OBS: _____

II- LINGUAGEM ORAL

2.1- Habilidades fonológicas

2.1.1- Avaliação Fonológica da Criança (Yavas et al, 1992)

2.1.1.1- Inventário Fonético Completo¹ Incompleto²

2.1.1.2- Sistema Fonológico

Adequado¹

Inadequado²

Persistência de processos fonológicos fisiológicos³

Persistência de processos fonológicos patológicos⁴

OBS: _____

2.2- Habilidades morfossintáticas

2.2.1-Estruturação das categorias frasais

Adequada¹

Inadequada²

uso limitado de variações sintáticas³

sintagmas verbais e nominais pouco elaborados⁴

- julgamento inadequado de sentenças gramaticais⁵
- uso limitado de elementos classe aberta⁶
- uso limitado de elementos classe fechada⁷

2.2.2-Estágios sintáticos

- Holofrase¹
- Período de duas palavras²
- Período de três ou mais palavras³
- Fala telegráfica⁴
- Período de sentenças complexas⁵

OBS: _____

2.3- Habilidades semânticas

2.3.1-Extensão de vocabulário

- Adequado¹
- Inadequado²
 - restrito p/ idade cronológica¹
 - limitado a palavras de alta frequência²
 - limitado a conceituações básicas³
 - limitado a vocábulos do cotidiano¹

2.3.2-Significado de palavras

- compreende palavras isoladas¹
- compreende palavras contextualizadas²
- compreende sentenças simples³
- compreende sentenças complexas⁴

2.3.3-Traços semânticos

- compreende palavras sinônimas¹
- compreende palavras antônimas²
- compreende ambigüidade lexical³
- compreende metáforas⁴

OBS: _____

2.4- Habilidades pragmáticas

2.4.1-Comunicação dialógica oral

- Presente¹
 - inicia diálogo²
 - mantém diálogo³
 - troca de turno⁴
 - mantém o tópico⁵
 - se adapta às exigências do contexto comunicativo⁶
- Ausente⁰

2.4.2-Funcionalidade da comunicação

- Função de regulação do comportamento¹
- Função de interação social²
- Função de atenção conjunta³

OBS: _____

III- FALA

3.1-Articulação

- adequada¹
- distorcida²
- alterada³

3.2- Movimentos orais – Práxis

- adequados¹
- amplitude reduzida²
- amplitude exagerada³
- lentidão dos movs⁴
- imprecisão dos movs⁵
- perseveração dos movs⁶

3.3-Velocidade de fala

- adequada¹
- lenta²
- acelerada³

3.5-Voz

3.5.1-Qualidade vocal

- adequada¹
- rouca²
- soprosa³
- outra¹ _____

3.6-Inteligibilidade

- adequada¹
- inteligibilidade parcial²
- ininteligibilidade³

OBS: _____

Data: _____ / _____ / _____

Responsável: _____

APÊNDICE C – TERMO DE CONSENTIMENTO PÓS-INFORMADO

Eu, _____, _____ e responsável pelo menor _____, nascido em _____ / _____ / _____, declaro estar ciente de que participarei da pesquisa intitulada “Avaliação da Linguagem Oral em Indivíduos com a Síndrome de Moebius” a ser desenvolvida pela fonoaudióloga Renata Cavalcante Barbosa, aluna do Mestrado em Saúde Pública da Universidade Federal do Ceará, e de que fui informada sobre as seguintes garantias:

1. Acesso a qualquer tempo às informações sobre procedimentos e benefícios relacionados à pesquisa, inclusive para dirimir eventuais dúvidas;
2. Liberdade para retirar meu consentimento a qualquer momento e deixar de participar do estudo, sem que isso traga qualquer prejuízo a mim ou à criança sob minha responsabilidade.
3. Salvaguarda da confidencialidade, sigilo e privacidade.

Declaro que após ter sido convenientemente esclarecida pela examinadora e ter entendido o que me foi explicado, concordo em participar do presente protocolo de pesquisa e a autorizo a utilizar informações clínicas e registros fotográficos da criança sob minha responsabilidade em pesquisas, eventos técnico-científicos e/ou publicações em revistas ou similares, desde que não haja nenhum fim lucrativo e que sua identidade não seja revelada.

Fortaleza, ___ de _____ de _____

Assinatura do responsável pelo examinado

Assinatura da examinadora

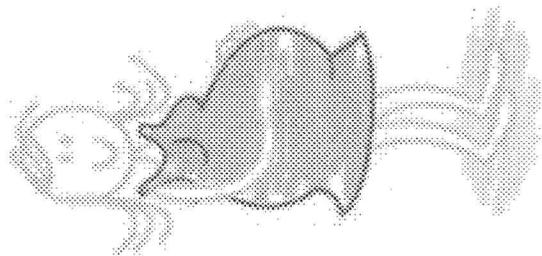
**PROCURE O SEU
MÉDICO LOGO QUE
DESCOBRIR A
GRAVIDEZ.**

**ELE LHE ORIENTARÁ
SOBRE A REALIZAÇÃO
DO ACOMPANHAMENTO
PRÉ-NATAL.**

Elaboração:

Renata Cavalcante Barbosa

Célia Maria Giachetti



**P r o t e j a
O s e u
b e b ê.**

Durante a gravidez o bebê precisa de muitos cuidados para nascer saudável. A gestante precisa estar atenta, pois a exposição do feto a algumas substâncias poderá causar doenças graves e sem cura.

O Cytotec® é um remédio criado para tratar problemas de estômago. Quando tomado pela mãe durante a gravidez poderá prejudicar o feto. Como muitas mulheres usam o Cytotec® clandestinamente para interromper a gravidez indesejada, o Ministério da Saúde proibiu a sua venda nas farmácias para proteger a gestante e o seu bebê.

Em metade das mulheres que usam o Cytotec® para tentar o aborto, o remédio não funciona e pode afetar o feto.

O bebê poderá nascer deformado, sem mãos, braços ou pernas; com os pés tortos; com retardo mental ou ainda com doenças graves como a Síndrome de Moebius, em que a criança não consegue movimentar a face ou sugar.

SÍNDROME DE MOEBIUS

A Síndrome de Moebius constitui uma doença congênita, etiologicamente relacionada a fatores genéticos ou ambientais.

Padrões distintos de herança foram sugeridos, tais como, herança autossômica dominante, autossômica recessiva e recessiva ligada ao X. O gene responsável pela síndrome permanece desconhecido, todavia, inúmeras pesquisas evidenciaram sua localização próxima à banda q12.2 do cromossomo 13 ou no próprio cromossomo 13 (SLEE; SMART; VILJOEN, 1991).

Quanto aos fatores ambientais destaca-se o uso do medicamento Cytotec® como abortivo durante o primeiro trimestre gestacional (ALBANO et al., 1993).

As manifestações cardinais da síndrome incluem a paralisia facial congênita, o estrabismo e/ou a oftalmoplegia, geralmente associadas a malformações de membros, notadamente os pés tortos congênicos (TURK et al., 1999).

O número de casos da Síndrome de Moebius vem aumentando significativamente nos últimos anos, sendo identificados pela Fundação da Síndrome de Moebius mais de mil casos até o ano de 1999 (MEYERSON, 2001).

LINGUAGEM ORAL NA SÍNDROME DE MOEBIUS

Quanto ao espectro fonoaudiológico da Síndrome de Moebius, a ocorrência de comprometimentos das funções orais e de deglutição, fala e linguagem podem ser encontradas, em virtude da presença de lesão dos pares cranianos e do retardo mental.

O prejuízo da linguagem oral poderá ou não estar associado a alterações de fala, afetando todos os componentes da linguagem oral, com maior pronunciamento das habilidades fonológicas e morfossintáticas. Dentre suas manifestações, são frequentes o nível de desenvolvimento lingüístico inferior ao esperado para a idade, o comprometimento da inteligibilidade de fala e o déficit na construção de sentenças e narrativas (BARBOSA; GIACHETTI, 2003).

Ressaltamos a importância de investigação minuciosa das habilidades lingüísticas em indivíduos com a Síndrome de Moebius, a fim de identificar precocemente a ocorrência de comprometimentos da linguagem oral, propiciando assim medidas efetivas de intervenção nos distúrbios de linguagem e preventivas dos distúrbios de aprendizagem.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ALBANO, L. M. J. et al. Atresia de coanas: relato de um caso em que o uso do misoprostol como abortivo falhou. **Rev. Paul. Pediatr.**, v. 11, n. 3, p.217-20, set. 1993.
- BARBOSA, R. C.; GIACHETTI, C. M. **Caracterização da linguagem oral em indivíduos com a síndrome de Moebius.** Dissertação (mestrado). UFC, Fortaleza, 2003.
- MEYERSON, M. D. Resiliency and success in adults with Moebius syndrome. **Cleft Palate Craniofac. J.**, USA, v. 38, n. 3, p. 231-5, May. 2001.
- SLEE, J. J.; SMART, R. D.; VILJOEN, D. L. Deletion of chromosome 13 in Moebius syndrome. **J. Med. Genet.**, England, v. 28, n.6, p. 413-4, June. 1991.
- TURK, A. E. et al. moebius syndrome: the new finding of hypertrophy of the coronoid process. **J. Craniofac. Surg.**, USA, v. 10, n. 1, p. 93-6, Jan. 1999.

COMPROMETIMENTO DA LINGUAGEM ORAL NA SÍNDROME DE MOEBIUS

FORTALEZA
2003

Caracterização da Linguagem Oral em Indivíduos com a Síndrome de Moebius
Characterization of the oral language in subjects with the Moebius Syndrome

Renata Cavalcante Barbosa¹
Célia Maria Giacheti²

1- Mestre em Saúde Pública – UFC, Ceará, Brasil; Especialista em Linguagem, CFF^a;
Docente do Curso de Graduação em Fonoaudiologia, UNIFOR, Ceará, Brasil.
2- Doutora em Distúrbios da Comunicação Humana, UNIFESP-EPM, SP, Brasil; Docente do
Departamento de Fonoaudiologia, UNESP, Campos de Marília, Brasil.

Resumo

A Síndrome de Moebius constitui uma desordem congênita classicamente desencadeada por fatores genéticos ou ambientais. O gene responsável pela síndrome permanece desconhecido, todavia, inúmeras pesquisas evidenciaram sua localização próxima à banda q12.2 do cromossomo 13 ou no próprio cromossomo 13. Dentre os fatores ambientais, destaca-se a exposição do feto, durante o primeiro trimestre gestacional, ao misoprostol, princípio ativo do medicamento Cytotec®, em práticas abortivas frustradas. Seu quadro de manifestações clínicas inclui lesão dos nervos facial e abducente, associada a malformações de membros, notadamente os pés tortos congênitos. Dentro do espectro fonoaudiológico identificamos a ocorrência de comprometimento das funções orais e de deglutição, fala e linguagem, em virtude da presença de lesão dos pares cranianos e do retardo mental. Não obstante, é pouco conhecido o espectro de comprometimento da linguagem oral nesta desordem. Desse modo, o objetivo geral deste estudo é caracterizar a linguagem oral em uma população de quinze indivíduos com a Síndrome de Moebius, na faixa etária de dois a treze anos, de ambos os sexos, atendida em três centros de referência para diagnóstico genético no estado do Ceará. Realizamos estudo descritivo do tipo transversal no período de fevereiro a dezembro de 2002, por meio de avaliação clínica dos componentes da linguagem oral, a saber, fonologia, morfossintaxe, semântica e pragmática. Dentre os resultados observados, consideramos o alto índice de relato de tentativa de aborto pelo uso do medicamento Cytotec®, haja vista sua ocorrência em 100.0% dos casos que referiram tal prática (10/10). A via de administração mais empregada foi a via conjugada, oral e vaginal (70.0%), com uso médio de dois comprimidos de Cytotec® (90.0%) durante o primeiro trimestre gestacional em todos os casos (100.0%). Identificamos ocorrência exclusiva de distúrbio de fala em 20.0% dos indivíduos, distúrbio de linguagem em 46.7%, distúrbio de linguagem e fala em 13.3% e presença de comprometimento da linguagem oral em 26.7%. Nossos dados permitiram-nos concluir que o distúrbio de linguagem na Síndrome de Moebius apresenta grau de comprometimento variável com prejuízo de todos os componentes da linguagem oral, notadamente as habilidades fonológicas e morfossintáticas. Dentre suas manifestações, são constantes o nível de desenvolvimento lingüístico abaixo do esperado para a idade, o comprometimento da inteligibilidade de fala e o déficit na construção de sentenças e narrativas.

Palavras-Chave

Síndrome de Moebius; Linguagem; Fonoaudiologia.



Abstract

The Moebius syndrome constitutes a congenital disorder classically caused by genetic and environmental factors. The gene responsible for the syndrome is still unknown although many researches suggest it's location next to the band q12.2 of the chromosome 13 or on the chromosome itself. Among the environmental factors, special attention must be given to fetal exposition, during the first gestational trimester, to misoprostol, substance contained in Cytotec®, used during abortion tentative. The clinical manifestations include lesion of the facial and abducens nerves associated with limb malformations specially club foot. The speech-language manifestations include compromise of oral and deglutition, speech and language functions, secondary to cranial nerves lesions and mental retardation. The language compromise in this disorder is still not well known. In this way, the main objective of this study is to characterize the oral language in a population of fifteen subjects with Moebius syndrome with age ranging from two to thirteen years old, from both sexes, seen in one of the three main center for genetic diagnosis in the state of Ceará. The present work is a descriptive study of a cross-sectional design conducted from February to December/2002, using a clinical evaluation of language components including morphology, syntax, semantics and pragmatics. The results showed high occurrence of report of abortion tentative with the use of Cytotec®. All subjects that reported this practice used Cytotec® (10/10). The administration route most used was the combined, oral and vaginal (70%), with the use of two tablets (90%) during the first trimester of pregnancy in all cases. We identified exclusive speech involvement in 20% of the subjects, language disturbance in 46.7%, speech and language disturbance in 13.3% and oral language involvement in 26,7%. Based on our evidence we conclude that the language disturbance in the Moebius syndrome presents with a variable compromise of all oral language components mainly phonological, morphological and syntactical abilities. The delay in linguistical development, incomprehensive speech and the deficit of constructions of sentences and narrations are constant.

Key words

Moebius syndrome; Language; Speech-Language Pathologist.

Introdução

A Síndrome de Moebius constitui uma doença congênita, manifesta clinicamente por paralisia facial uni ou bilateral, estrabismo ou oftalmoplegia e malformações de membros, acompanhados ou não do comprometimento de outros pares cranianos. Seus mecanismos etiológicos não foram claramente elucidados, no entanto, as hipóteses mais aceitas referem-se à existência de base genética ou ambiental.

O gene candidato localiza-se próximo à banda q12.2 do cromossomo 13 ou no próprio cromossomo 13 (SLEE; SMART; VILJOEN, 1991). Quanto à gênese ambiental, inúmeros estudos têm enfatizado a associação entre o uso do medicamento Cytotec® como abortivo nos primeiros meses gestacionais e a ocorrência da síndrome (VARGAS et al., 2000).

O medicamento é empregado em práticas abortivas graças ao seu princípio ativo, a substância misoprostol, um análogo sintético da Prostaglandina E, que afeta a contratilidade uterina e a irrigação sanguínea do feto (ALBANO et al., 1993).

Por possuir em seu espectro clínico, comprometimentos eminentemente motores em virtude da paralisia de pares cranianos, as pesquisas fonoaudiológicas têm enfatizado as alterações da musculatura orofacial e funções orais em detrimento dos aspectos relacionados à fala e principalmente à linguagem na Síndrome de Moebius.

Considerando assim, o aumento do número de casos da desordem e a escassez de estudos nessa área, esta pesquisa tem por meta primordial, caracterizar a linguagem oral de indivíduos com Síndrome de Moebius, na faixa etária de dois a treze anos, atendidas em três centros de referência para o diagnóstico genético no estado do Ceará.

Espectro Clínico

A Síndrome de Moebius constitui uma desordem genética rara não progressiva (RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998), cuja incidência populacional ainda não está determinada. Não há predominância de sexo (MENDÉZ e LEE, 1981) e sua ocorrência é esporádica na maioria dos casos, especialmente naqueles em que há associado à diplegia oculofacial anomalias de membros (RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998), todavia, recorrência familiar pode ocorrer (KREMER et al., 1996; OMIM, 2001).

Meyerson e Foushee (1978) realizaram estudo retrospectivo acerca dos mecanismos patológicos subjacentes à Síndrome de Moebius, descrevendo inicialmente o surgimento de hipóteses relacionadas à presença de agenesia de nervos e núcleos revelados por exames histológicos (HENDERSON, 1939), seguidos de considerações sobre a ausência de tecidos musculares (RICHARDS, 1953); hipóteses sobre defeitos musculares congênitos (EVANS, 1955); explanação sobre comprometimentos nucleares ou supranucleares; considerações sobre a presença de aumento da pressão intraventricular durante o período gestacional (SOGG, 1961) ou a ocorrência de neuropatia ou miopatia de base (PITNER et al., 1965).

De acordo com o Pictures of Standart Syndromes and Undiagnosed Malformations (POSSUM, 1998) a hipótese etiológica relacionada à vascularização do tronco cerebral é suportada pelos achados histopatológicos sugestivos de calcificação dessa região, supostamente associada a exposição do feto ao misoprostol e à cocaína durante a gestação.

A origem da Síndrome de Moebius permanece desconhecida, no entanto, a influência de fatores genéticos e ambientais é clara, sendo a aplasia ou hipoplasia dos núcleos dos nervos facial e óculo-motor secundária a isquemia fetal transitória, a teoria etiológica mais aceita (BONANNI; GUERRINI, 1999; FONTENELLE et al., 2001).

Quanto ao padrão de herança da Síndrome de Moebius, a maioria das pesquisas mencionou presença de herança dominante com expressividade variável e penetrância incompleta, todavia, herança autossômica recessiva (RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998), herança recessiva ligada ao X e herança autossômica dominante também têm sido propostas (OMIM, 2001).

Após o estudo de uma família com Síndrome de Moebius com padrão de herança autossômica dominante, Kremer et al. (1996) após exclusão da região candidata para a desordem no cromossomo 13q12.2-q13, identificaram o gene para o cromossomo 3q21-22, sugerindo assim, heterogeneidade genética da Síndrome de Moebius. Em adição ao MBS1 no cromossomo 13 e o 3q21-q22 (MBS2), outro *locus* para a síndrome foi mapeado no cromossomo 10q21.3-q22.1 (MBS3) (OMIM, 2001).

Lorenz (2002) sugeriu a existência de padrões variáveis de herança na Síndrome de Moebius e identificou como possíveis localizações cromossômicas as regiões 13q12.2-q13, 3q21-q22 e 10q21.3-q22.

A Síndrome de Moebius tem sido associada por diversos autores ao uso da substância misoprostol como abortivo durante o período gestacional, principalmente em virtude do crescimento significativo do número de casos após a sua comercialização no Brasil sob a forma do medicamento Cytotec® (COELHO, 1991).

Tal associação decorre das alterações provocadas pelo misoprostol na vascularização do tronco cerebral, gerando isquemia com necrose e ocasional calcificação do núcleo facial,

como demonstrado em três bebês com malformações de membros e Sequência de Möbius (GOVAERT et al. apud GONZALEZ et al., 1993).

O Cytotec® foi originariamente produzido para tratamento da úlcera gástrica, todavia, sua comercialização está proibida em farmácias de todo o país, por determinação da Portaria 344/98 do Ministério da Saúde, que regulamenta a distribuição de medicamentos sujeitos a controle especial. Sua utilização encontra-se restrita ao âmbito hospitalar sob supervisão da vigilância sanitária municipal.

Nada obstante, após o conhecimento da população sobre o seu valor abortivo, o Cytotec® passou a ser empregado clandestinamente por inúmeras gestantes, especialmente nas regiões em que há a proibição do aborto, expondo assim, o feto e a mãe a inúmeros riscos e seqüelas, haja vista mostrar-se inefetivo em 50% dos casos.

A ineficiência do Cytotec® para o aborto está relacionada ao número de comprimidos empregados, à rota de utilização (via oral, via vaginal ou via oral e vaginal), ao período gestacional e à susceptibilidade individual (COELHO, 1991).

A primeira descrição da diplegia facial congênita foi desenvolvida por Von Graeefe em 1880, posteriormente, em 1888, Moebius descreveu a associação entre diplegia facial congênita e outras malformações, nomeando-a como uma nova entidade clínica chamada de Síndrome de Moebius (KUMAR, 1990).

Morello e Converse (1977) propuseram os seguintes achados para a síndrome: fraqueza facial uni ou bilateral; perda uni ou bilateral dos movimentos oculares de abdução; anormalidades esqueléticas de extremidades (pés tortos, sindactilia, outras anomalias digitais); envolvimento em alguns casos da musculatura braquial; paralisia em alguns casos de outros pares cranianos (trigêmio, oculomotor, glossofaríngeo e hipoglosso); deficiência auditiva e retardo mental em 10% dos casos.

Espectro Fonoaudiológico

A maioria dos estudos enfatiza a presença de comprometimentos motores-orais e articulatórios na Síndrome de Moebius, em detrimento à linguagem em suas modalidades oral e escrita. A ocorrência de alterações lingüísticas em crianças portadoras da síndrome, não foi, até a atualidade, comprovada cientificamente, haja vista a escassez de pesquisas identificando a presença destes comprometimentos no espectro clínico da doença.

Meyerson e Foushee (1978) identificaram a presença de atraso na aquisição da linguagem expressiva e receptiva em quatro dos sete pacientes com a Síndrome de Moebius submetidos a avaliação auditiva, de fala e de linguagem em sua pesquisa.

Estudo retrospectivo e multidisciplinar de vinte e cinco pacientes com a Síndrome de Moebius foi realizado por Sjogreen; Andersson-Norinder e Jacobsson (2001) baseando-se na investigação das funções orais, fala e deglutição por meio da aplicação de questionários e coleta de informações nos prontuários médicos e odontológicos dos pacientes, com o objetivo de descrever a disfunção orofacial na Síndrome de Moebius. Os autores identificaram a presença de atraso de linguagem em apenas um caso da amostra, provavelmente associado à ocorrência de retardo mental.

Teoricamente, algumas manifestações clínicas da Síndrome de Moebius poderão atuar como fatores predisponentes e/ou mantenedores de comprometimento lingüístico, dentre as quais, destacamos a ocorrência de retardo mental associado ou não a anomalias do sistema nervoso central e deficiências sensoriais, especialmente auditiva e visual.

Kalverboer; Coultre e Casaer (1970) apresentaram o caso de uma criança com Síndrome de Moebius com redução moderada de sua capacidade intelectual, sem haver, no entanto, interferências no seu desempenho escolar e sugeriram a ocorrência esporádica de retardo mental nesta condição.

Com relação ao desenvolvimento cognitivo, Gorlin et al. (1976) in: Meyerson e Foushee (1978) referiram a presença de retardo mental em 10 a 15% dos pacientes com Síndrome de Moebius. De acordo com Mendéz e Lee (1981) e Stabile et al. (1984) a presença de retardo mental ocorre apenas em 10% dos casos.

Meyerson e Foushee (1978) avaliaram as habilidades comunicativas de sete pacientes com a Síndrome de Moebius a fim de identificar os pares cranianos afetados e a presença de sinais adicionais, bem como, caracterizar as habilidades de fala e de linguagem expressiva e receptiva.

No que concerne ao retardo mental, os autores identificaram sua ocorrência em dois pacientes da amostra e consideraram que apesar de a sua presença desencadear atraso no desenvolvimento da fala e da linguagem, o nível intelectual não pode ser considerado como o único fator causal de distúrbios em seus processos, tendo em vista a complexidade das funções lingüísticas e a ocorrência de distúrbios em crianças intelectualmente normais.

Em virtude de informações controversas da literatura, inexistente, até a atualidade, dados confiáveis sobre a incidência do retardo mental na Síndrome de Moebius, haja vista evidências opostas em inúmeros artigos, variando desde a ausência de alteração no desenvolvimento intelectual até a presença de incidência variável (POSSUM, 1998).

De acordo com Altmann et al. (1999) na ausência de retardo mental a linguagem desenvolve-se normalmente, apesar de pequenos déficits serem esperados em virtude da falta de estimulação, redução das experiências motoras e interações frequentes.

Sjogreen; Andersson-Norinder e Jacobsson (2001) mencionaram a ocorrência de retardo mental associado a comportamentos autísticos em sete pacientes da sua amostra (7/25), não sendo identificado retardo mental isolado em nenhum caso.

Metodologia

Desenvolvemos esta pesquisa no período de fevereiro a novembro de 2002, no Serviço de Fonogenética do Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS), na cidade de Fortaleza, capital do Estado do Ceará, por meio de pesquisa descritiva do tipo transversal, de casos prevalentes de Síndrome de Moebius, haja vista a desordem possuir baixa incidência na população geral e constituir uma alteração congênita.

Para a seleção da população de estudo, utilizamos uma base secundária, constituída pela população atendida no Serviço de Fonogenética do Hospital Infantil Albert Sabin, no Ambulatório de Genética do Hospital César Cals e no Setor de Genética do Ambulatório de Pediatria da Universidade Federal do Ceará, instituições públicas que realizam atendimento genético em nosso estado.

Nossa população de estudo, foi constituída por todos os casos prevalentes de Síndrome de Moebius, de ambos os sexos, com idade cronológica entre dois e treze anos, residentes ou não na cidade de Fortaleza-CE, atendidas em pelo menos um dos três serviços mencionados anteriormente.

O diagnóstico genético de Síndrome de Moebius foi definido como diagnóstico clínico, realizado por médico geneticista de acordo com os critérios propostos pelo OXFORD MEDICAL DATABASE – Dysmorphology Photo Library (1996): Paralisia congênita do nervo facial (VII p. c.), uni ou bilateral; Redução ou ausência da mímica facial (*fácies de máscara*); Paralisia congênita do nervo abducente (VI p.c.); Estrabismo e ptose palpebral; Dificuldade para se alimentar durante os primeiros meses de vida; Malformação de membros em alguns casos com sindactilia, polidactilia, branquidactilia, oligodactilia e ausência do músculo trapézio ou peitoral; Retardo mental e atraso no desenvolvimento.

Para o estabelecimento do diagnóstico foi considerada obrigatória a presença da paralisia facial congênita e redução ou ausência da mímica facial, associadas a pelo menos um dos demais critérios.

Utilizamos inicialmente formulário para coleta de dados clínicos, contendo questionamentos a respeito dos antecedentes gestacionais e hereditários da criança avaliada, suas condições de parto, intercorrências nos períodos pré e pós-natais, desenvolvimento neuropsicomotor e desenvolvimento das habilidades de linguagem, fala, funções orais e deglutição.

Para realização de avaliação da linguagem oral utilizamos roteiro contendo informações sobre as habilidades comunicativas; componentes da linguagem oral (fonologia, morfossintaxe, semântica e pragmática) e fala, em que observamos articulação, práxis oral, velocidade e inteligibilidade de fala e voz.

Após a avaliação da linguagem oral, procedemos à graduação do grau de severidade do seu comprometimento por meio da aplicação de uma escala de severidade baseada no nível de desenvolvimento das habilidades sintáticas e fonológicas.

Os parâmetros de classificação englobaram quanto à sintaxe, estruturação e compreensão de sentenças, número de categorias frasais e seus usos. Com relação à fonologia observamos a ocorrência de processos de simplificação fonológica, fisiológicos e patológicos, inteligibilidade da fala e ausência de expressão verbal.

De acordo com estes parâmetros foram estabelecidos três graus de severidade do comprometimento da linguagem oral na Síndrome de Moebius:

- **Grau leve:** fala intelegível com erros; persistência de PSF fisiológicos; redução na variação sintática e/ou sintaxe pouco elaborada.
- **Grau moderado:** ininteligibilidade parcial; ocorrência de PSF patológicos; ausência de conectivos; ausência de compreensão de sentenças complexas; redução na variação sintática e/ou sintaxe pouco elaborada.
- **Grau severo:** ininteligibilidade ou ausência de fala; holofrase sem recursos comunicativos compensatórios e ausência de estruturação e compreensão frasal.

Resultados e Discussão

Foram avaliados quinze indivíduos com diagnóstico genético de Síndrome de Moebius, sendo 53.3% do sexo masculino e 46.7% do sexo feminino, com idade cronológica variando entre 2 anos e 8 meses a 13 anos. Assim como mencionaram Mendéz e Lee (1981), não identificamos predominância de sexo na população estudada nem recorrência familiar, sugerindo a existência de ocorrência esporádica da Síndrome de Moebius (RIZOS; NEGRÓN; SERMAN, 1998).

A Síndrome de Moebius constitui uma desordem genética cujas manifestações cardinais referem-se à presença de paralisia facial uni ou bilateral e lesão do nervo abducente (HAMAGUCHI, 1993; HARBORD et al., 1989; IGARASHI; ROSE; STORGION, 1997; OMIM, 1996; SMITH, 1989; TURK et al., 1999; VOIRIN et al., 1990). Todavia, o comprometimento de outros pares cranianos e a presença de malformações craniofaciais e de membros poderão ocorrer.

No que concerne às características físicas relacionadas a membros, identificamos em nosso estudo sua ocorrência em quatorze (93.3%) dos indivíduos avaliados, estando significativamente acima da frequência proposta pela literatura, limitada a 50.0% de

ocorrência de anomalias de membros superiores ou inferiores (MEYERSON; FOUSHEE, 1978).

Tal fato está, possivelmente relacionado à alta prevalência de exposição do feto à substância misoprostol, por meio de tentativa de aborto pelo emprego do medicamento Cytotec® entre os indivíduos do nosso estudo. Apesar de o seu efeito teratogênico não ter sido ainda completamente desvendado, anomalias de membros constituem um de seus possíveis efeitos (GONZALÉZ et al., 1993).

A anomalia mais prevalente foi a ocorrência de pés tortos isolados (78.6%) seguidos de pés tortos associados a sindactilia (21.4%). Apesar de descrita na literatura, sindactilia isolada (SMITH, 1989) e amputação congênita de membros não foram identificadas em nenhum indivíduo e em apenas um caso não observamos malformação de membros.

As características craniofaciais mais prevalentes observadas entre os indivíduos foram em ordem decrescente de ocorrência: paralisia facial (100.0%), estrabismo (100.0%), pregas epicânticas (86.7%), micrognatia (73.3%), oftalmoplegia (46.7%), palato ogival (40.0%), deformidades auriculares (33.3%), paralisia de língua (26.7%), microdontia (13.3%) e fissura (6.7%).

Nosso estudo identificou a ocorrência dos sinais clássicos da desordem em 100.0% dos casos, haja vista a presença de paralisia facial uni ou bilateral associada a estrabismo ou oftalmoplegia em todos os indivíduos com a Síndrome de Moebius, confirmando os dados da literatura revisada.

Chama-nos atenção, o relato de tentativa de aborto por 66.7% (10/15) dos familiares de indivíduos com a Síndrome de Moebius, realizado em todos os casos por meio de ingestão do medicamento Cytotec®, com predomínio da via conjugada de administração (via oral + via vaginal) (70.0%) e utilização de um a quatro comprimidos na maioria dos casos (90.0%). Tal prática foi realizada por 100.0% das mães (10/10) durante o primeiro trimestre gestacional, estando a maior parte delas (70.0%) entre a quinta e a oitava semana de gestação.

A respeito da relação entre tentativas frustradas de aborto pelo uso do Cytotec® e a ocorrência de Síndrome de Moebius, nossos dados são concordantes com os mencionados na literatura revisada, uma vez que, relatou a possibilidade de o efeito do princípio ativo deste medicamento, a substância misoprostol, afetar a vascularização sanguínea do tronco cerebral, com conseqüente isquemia/necrose dos núcleos dos nervos cranianos, especialmente do nervo facial, desencadeando assim, a síndrome (BOUDOUX et al., 2000; CARVALHO et al., 1999; COELHO, 1991; FONTENELLE et al., 2001; GONZALEZ et al., 1993; VARGAS et al., 2000).

A literatura compilada apresentou evidências esporádicas de presença de comprometimento da linguagem oral em crianças afetadas pela Síndrome de Moebius, uma vez que, em virtude do comprometimento eminentemente motor, a maioria dos estudos sobre a doença, enfatiza a alteração das funções orais, de deglutição e fala em detrimento à linguagem oral.

Ressaltamos a alta ocorrência de relato de atraso no desenvolvimento das habilidades de linguagem oral, mencionada por todos os familiares dos indivíduos com a Síndrome de Moebius avaliados no nosso estudo (15/15). Apesar da referência da presença de tal sintoma em algumas pesquisas (MEYERSON; FOUSHEE, 1978; SJOGREEN; ANDERSSON-NORINDER; JACOBSSON, 2001), nossos resultados evidenciaram prevalência significativamente maior. Em adição, não identificamos na literatura revisada estudos de caracterização do atraso lingüístico na Síndrome de Moebius quanto às habilidades expressivas e receptivas.

O desenvolvimento fonológico pressupõe o amadurecimento de habilidades de recepção, estocagem e decodificação fonêmica, bem como de recuperação e expressão da

informação fonológica. Tais habilidades envolvem, além dos aspectos articulatórios da produção da fala o processamento central dos sons da linguagem oral.

Na Síndrome de Moebius, o comprometimento neuromuscular e estrutural orofacial repercute diretamente na capacidade de apreensão pelo falante, dos sons com valor opositivo de sua língua materna na medida em que afeta tanto a expressão quanto o processamento central da informação fonológica.

Presença de comprometimento das habilidades fonológicas foi identificada em 87% dos indivíduos (13/15) avaliados, clinicamente manifesto por persistência de processos de simplificação fonológica fisiológicos e/ou patológicos (69.0%), bem como, alteração na inteligibilidade da fala, presente em 40% (6/15) da população estudada, desencadeada tanto por alteração na entrada como na saída da informação auditiva.

Mesmo entre os indivíduos classificados como portadores de fala inteligível, 75% (6/8) evidenciaram algum grau de comprometimento fonológico, explicitando a hipótese de a fonologia constituir um componente da linguagem oral severamente afetado na Síndrome de Moebius.

Desse modo, é imprescindível considerar que mesmo na vigência de comprometimento periférico das estruturas orofaciais atuantes no processo de produção da fala, como ocorre na Síndrome de Moebius, pela paralisia de nervos cranianos e a presença de dismorfismos faciais, é possível a ocorrência de dificuldades na aprendizagem da fala não relacionadas a estas alterações (YAVAS; HERNANDORENA; LAMPRETCH, 1992).

É válido ressaltar, que alterações na estocagem da informação fonológica na memória de curto prazo, poderão conduzir também a alterações sintáticas e semânticas com o transcorrer da idade, agravando ainda mais a alteração linguística.

Observamos alteração nas habilidades sintáticas em 87% (13/15) dos indivíduos avaliados com a Síndrome de Moebius, cujos principais achados referem-se à inabilidade no emprego de elementos classe fechada (73.3%) e à imaturidade sintática (87.0%).

A alta prevalência de alterações sintáticas no espectro fonoaudiológico da Síndrome de Moebius constitui um dos mais preponderantes achados nesta desordem, uma vez que fornece subsídios à diferenciação entre a ocorrência de comprometimentos da fala e linguagem oral, assim como, suscita a inter-relação entre as habilidades fonológicas e sintáticas.

Desse modo, consideramos que o comprometimento sintático poderá estar associado à alteração fonológica ou ser secundário à ela. Considerando-o como secundário, encontraremos embasamento segundo Yavas; Hernandorena e Lampretch (1992) no fato de a presença de déficit fonológico poder ocasionar dificuldades gramaticais pela restrição por parte da criança do seu "output", em termos de comprimento e complexidade sintática na tentativa de melhorar a inteligibilidade da fala ou devido a uma redução no feedback e processos facilitadores fornecidos pelo meio.

As habilidades semânticas foram avaliadas de acordo com a extensão do vocabulário e a compreensão do significado de palavras e de traços semânticos, estando prejudicadas em 80.0% (12/15) dos indivíduos com a Síndrome de Moebius.

Os achados mais relevantes relacionam-se às habilidades semânticas de expressão, clinicamente caracterizadas por restrição do vocabulário de expressão (80.0%) e inabilidade para compreender linguagem figurada (86.7%). Quanto à compreensão do significado de palavras, 100.0% dos indivíduos avaliados com a Síndrome de Moebius demonstraram compreender palavras isoladas, palavras contextualizadas e sentenças simples. Em 80.0% dos casos observamos decodificação semântica adequada de sentenças sintaticamente complexas.

Assim como ocorre no desenvolvimento sintático, a aquisição de representações lexicais também sofre interferência do comprometimento nas habilidades fonológicas, uma vez que em longo prazo, tal alteração afeta a capacidade de ampliação lexical da criança por

prejudicar o armazenamento integrado da representação fonológica e semântica dos vocábulos.

A compreensão do significado de palavras, no entanto, evidenciou presença de comprometimento discreto, sugerindo assim, que as maiores dificuldades lingüísticas na Síndrome de Moebius estão relacionadas às habilidades expressivas e não à capacidade de percepção e processamento da informação semântica.

Assim como os demais componentes da linguagem oral, as habilidades pragmáticas apresentaram-se alteradas em 87.0% (13/15) dos indivíduos avaliados com a Síndrome de Moebius, em termos de comunicação dialógica oral e funcionalidade da comunicação.

A comunicação dialógica oral pressupõe o emprego da linguagem oral com função de diálogo, necessitando para isso de diversas habilidades tais como, início e manutenção do diálogo, troca de turnos, manutenção ao tópico da conversação e adaptação ao contexto comunicativo. Comprometimento no emprego de tais recursos foi identificado em 93.3% (14/15) da população de estudo, no entanto, chama-nos atenção, a alteração na capacidade de manter-se ao tópico conversacional e na habilidade para adaptar-se a diferentes exigências do contexto comunicativo, haja vista constituírem aspectos indispensáveis à efetividade do processo da comunicação.

Com relação à funcionalidade comunicativa 6.7% (1/15) da população empregava os atos comunicativos com função de regulação do comportamento, 20.0% (3/15) com função de interação social e 73.3% (11/15) com função de atenção conjunta, sugerindo que, mesmo na vigência de alterações importantes nos demais componentes da linguagem oral, os indivíduos com a Síndrome de Moebius empregaram os recursos comunicativos e habilidades lingüísticas com a intenção de compartilhar com o outro, informações, pensamentos e sentimentos.

Quanto ao comprometimento dos componentes da linguagem oral na Síndrome de Moebius, identificamos presença de comprometimento de todos os componentes em 73.3% (11/15) dos indivíduos avaliados, de apenas três componentes em 13.3% (2/15) e ausência de comprometimento da linguagem oral em 13.3% (2/15).

Do ponto de vista natural, os componentes fonológicos, morfossintáticos, semânticos e pragmáticos são considerados como possuidores de autonomia parcial, todavia, caracterizar e compreender o grau de interdependência entre eles é de fundamental importância para a compreensão da natureza do distúrbio de linguagem e especialmente do delineamento do processo terapêutico.

Segundo a definição da Asha (1993), as desordens da linguagem podem ser consideradas de acordo com a presença de diferenças na seqüência de desenvolvimento da linguagem ou nas estruturas adquiridas, caracterizadas por prejuízo da linguagem compreensiva e/ou do uso da linguagem falada, escrita e/ou outro sistema de símbolos, podendo envolver a forma da linguagem (fonologia, morfologia e sintaxe), o conteúdo da linguagem (semântica) ou o seu uso em situações de comunicação (pragmática) em qualquer combinação.

Dentre os indivíduos avaliados com a Síndrome de Moebius 86.7% (13/15) apresentaram comprometimento na modalidade oral da linguagem de maneira isolada, ou em associação a alterações da fala.

O diagnóstico fonoaudiológico de Distúrbio de Linguagem foi identificado em 46.7% (7/15) da população estudada, o diagnóstico de Distúrbio de Fala em 20.0% (3/15) e o diagnóstico de Distúrbio de Linguagem e Fala em 13.3% (2/15).

Dentre os indivíduos avaliados, 26.7% (4/15) não receberam diagnóstico fonoaudiológico, pois em virtude da idade cronológica e do nível de escolarização, seria necessária a realização de avaliação da modalidade escrita da linguagem. Desse modo, tais

indivíduos foram classificados apenas de acordo com a ocorrência de comprometimento da linguagem oral, presente em todos eles (4/15).

Tais achados denotam a alta prevalência de comprometimento da linguagem oral entre os indivíduos avaliados com a Síndrome de Moebius em nosso estudo. Apenas duas pesquisas referindo tal ocorrência foram encontradas na literatura revisada, no entanto, em nenhuma delas foi citado o diagnóstico de Distúrbio de Linguagem em indivíduos com a desordem.

Com o objetivo de traçar o perfil das desordens comunicativas em crianças com a Síndrome de Moebius, Meyerson e Foushee (1978) avaliaram sete pacientes com a desordem e adicionaram seus achados ao relato de quinze casos coletados da literatura.

Os autores relataram a presença de atraso no desenvolvimento das habilidades lingüísticas de expressão e recepção em 57.0% (4/7) dos pacientes da sua amostra e em 26.0% (4/15) dos casos provenientes da literatura, aparentemente, considerando tal ocorrência como sintoma clínico e não como diagnóstico fonoaudiológico.

Sjogreen; Andersson-Norinder e Jacobsson (2001) descreveram o grau de disfunção orofacial em vinte e cinco indivíduos com a Síndrome de Moebius, sendo considerados cinco aspectos, a saber: expressão facial, desenvolvimento das habilidades de alimentação, mastigação, fala e sialorréia. Os procedimentos da avaliação fonoaudiológica consistiram da aplicação de questionários e entrevistas desenvolvidos por dentistas e fonoaudiólogos sobre a saúde oral, alimentação e sialorréia e da realização de avaliação clínica da função motora oral e de fala.

Em três casos os autores mencionaram a ocorrência de atraso de linguagem com ausência de expressão verbal, associada à presença de autismo, retardo mental e severa desordem comunicativa. Os indivíduos apresentavam idade cronológica de três, sete e dezesseis anos.

Nossos resultados são concordantes, haja vista a identificação de atraso no desenvolvimento da linguagem em todos os indivíduos com a Síndrome de Moebius avaliados em nosso estudo. Não obstante, observamos ocorrência significativamente acima da frequência apresentada nas referidas pesquisas.

Em virtude da ausência de especificações metodológicas nos estudos de Meyerson e Foushee (1978) e Sjogreen; Andersson-Norinder e Jacobsson (2001) no que concerne à avaliação da linguagem oral, não podemos concluir sobre a veracidade dos achados referentes à ocorrência de atraso lingüístico na Síndrome de Moebius, cuja frequência pode, inclusive, ter sido subestimada pela ausência de procedimentos diagnósticos adequados para este fim, haja vista a realização exclusiva de avaliação motora oral e de fala.

Tendo em vista a alta prevalência de comprometimento da linguagem oral na nossa população de estudo, decidimos classificar o grau de severidade de tal ocorrência, a fim de possibilitar a caracterização dos transtornos da linguagem oral em indivíduos com a Síndrome de Moebius, oferecendo assim, subsídios mais efetivos ao processo de diagnóstico e reabilitação fonoaudiológica.

A classificação da alteração da linguagem oral quanto ao grau de comprometimento permitiu-nos identificar que dentre os treze indivíduos assim classificados, 30.8% apresentaram grau de comprometimento leve, 30.8% grau moderado e 38.5% grau severo.

Os achados mencionados denotam claramente a ocorrência significativa de comprometimento da linguagem oral na Síndrome de Moebius, com prejuízo mais relevante das habilidades fonológicas e sintáticas.

Conclusões

Nossos dados denotaram ocorrência significativa de relato de tentativa de aborto entre as mães de indivíduos avaliados com a Síndrome de Moebius, com emprego do medicamento Cytotec®.

Chamou-nos atenção, ainda, a alta prevalência de comprometimento da linguagem oral em indivíduos com a Síndrome de Moebius, podendo ocorrer de maneira isolada ou em associação com alterações de fala.

O distúrbio de linguagem nos casos avaliados apresentou grau de comprometimento variável com prejuízo de todos os componentes da linguagem oral, estando as habilidades fonológicas e morfossintáticas mais afetadas. Dentre suas manifestações, são constantes nível de desenvolvimento lingüístico abaixo do esperado para a idade, o comprometimento da inteligibilidade de fala e o déficit na construção de sentenças e narrativas.

Ressalta-se a importância de investigação minuciosa das habilidades lingüísticas em indivíduos com a Síndrome de Moebius, a fim de identificar precocemente a ocorrência de comprometimentos da linguagem oral, propiciando assim medidas efetivas de reabilitação dos distúrbios de linguagem e preventivas dos distúrbios de aprendizagem.

Referências Bibliográficas

- ALBANO, L. M. J. et al. Atresia de coanas: relato de um caso em que o uso do misoprostol como abortivo falhou. **Rev. Paul. Pediatr.**, São Paulo, v. 11, n. 3, p.217-20, set. 1993.
- ALTMANN, E. B. C. et al. Paralisia facial congênita: resultados com fonoterapia oromiofuncional. **Fono Atual**, São Paulo, v. 3, n. 8, p. 14-18, 1999.
- BONANNI, P.; GUERRINI, R. Segmental facial myoclonus in moebius syndrome. **Mov. Disord.**, v. 14, n. 6, p. 1021-4, Nov. 1999.
- BOUDOUX, D. D. et al. Síndrome de Moebius relacionada à ameaça de abortamento. **Rev. Bras. Oftalmol.**, v. 59, n. 3, p. 173-7, mar. 2000.
- CARVALHO, D. R. de. Síndrome de Moebius e uso de misoprostol: relato de dois casos. **An. Fac. Med. Univ. Fed. Pernamb.**, Pernambuco, v. 44, n. 2, p. 126-8, 1999.
- COELHO, H. L. et al. Misoprostol: the experience of women in Fortaleza, Brazil. **Contraception**, v. 49, p. 101-110, Feb. 1994.
- COELHO, H. L. O que está em jogo no caso Cytotec. **Ciência Hoje**, v. 13, n. 76, p. 60-3, set. 1991.
- EVANS, P. R. Nuclear agenesis. **Arch. Disease. Child.**, v. 30, p. 237-242, 1955.
- FONTENELLE, L.; ARAÚJO, A. P.; FONTANA, R. S. Moebius syndrome: a case report. **Arq. Neuropsiquiatr.**, Brasil, v. 59, n. 3, p. 812-4, Sept. 2001.
- GONZALEZ, C. H. et al. Limb deficiency with or without Möbius sequence in seven brazilian children associated with misoprostol use in the first trimester of pregnancy. **Am. J. Med. Genet.**, USA, v. 47, p. 59-64, 1993.
- HAMAGUCHI, H. et al. Moebius syndrome: continuous tachypnea verified by a polygraphic study. **Neuropediatrics**, Germany, v. 24, n. 6, p. 319-23, 1993.
- HENDERSON, J. L. The congenital facial diplegia syndrome: clinical features, pathology and aetiology. **Brain**, v. 62, p. 381-403, 1939.
- IGARASHI, M.; ROSE, D. F.; STORGION, S. A Moebius syndrome and central respiratory dysfunction. **Pediatr. Neurol.**, USA, v. 16, n. 3, p. 237-40, Apr. 1997.

- KALVERBOER, A. F., COULTRE, R. le., CASAER, P. Implications of congenital ophtalmoplegia for the development of visuo-motor functions. **Dev. Med. Child. Develop.**, England, v. 12, n. 5, p. 642-54, 1970.
- KREMER, H. et al. Localization of a gene for moebius syndrome to chromosome 3 by linkage analysis in a dutch family. **Hum. Mol. Genet.**, v. 5, n. 9, p. 1367-71, Sept. 1996.
- LORENZ, B. Genetics of isolated and syndromic strabismus: facts and perspectives. **Strabismus**, Netherlands, v. 10, n. 2, p. 147-56, June. 2002.
- MÉNDEZ, J.; LEE, D. Diplejia facial congenita. **Pediatrics**, v. 13, n. 3, p. 604-7, 1981.
- MEYERSON, M. D.; FOUSHEE, D. R. Speech, language and hearing in Moebius syndrome: a study of 22 patients. **Develop. Med. Child. Neurol.**, England, v. 20, n. 3, p. 357-65, 1978.
- MORELLO, D. C.; CONVERSE, J. M. Moebius syndrome: a case reporte was a 30-year follow-up. **Plastic & Reconstructive Surgery**, v. 60, n. 3, p. 451-53, Sept. 1977.
- MURDOCH, B. E.; JOHNSON, S. M.; THEODOROS, D. G. Physiological and perceptual features of dysarthria in Moebius syndrome: directions for treatment. **Pediatr. Rehabil.**, United Kingdom, v. 1, n. 2, p. 83-97, Apr.-June. 1997.
- OMIM HOME. Disponível em <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>. Acesso em 15 jul. de 2003.
- OXFORD MEDICAL DATABASE – Dysmorphology Photo Library. Version 2.0. R. M. Winter and M. Baraitser, Oxford University Press, 1996.
- PITNER, S. E.; EDWARDS, J. E.; McCORMICK, W. F. Observations on the pathology of the Moebius syndrome. **J. Neurol. Neurosur. Psych.**, v. 28, p. 362-374, 1965.
- POSSUM – Pictures of Standart Syndromes and Undiagnosed Malformations. Version 5.1. The Murdoch Institute Royal Children's Hospital, Melbourne, Australia, 1998.
- RICHARDS, R. N. The Moebius syndrome. **J. Bone Joint Surgery**, v. 35, p. 437-444, 1953.
- RIZOS, M.; NEGRÓN, R. J.; SERMAN, N. Möbius syndrome with dental involvement: a case report and literature review. **Cleft Palate Craniofac-Facial Journal**, v. 35, n. 3, p. 262-68, 1998.
- SJOGREEN, L.; ANDERSSON-NORINDER, J.; JACOBSSON, C. Development of speech, feeding, eating, and facial expression in Moebius Sequence. **Int. J. Pediatr. Otorhinol.**, v. 60, n. 3, p. 197-204, 2001.
- SLEE, J. J.; SMART, R. D.; VILJOEN, D. L. Deletion of chromosome 13 in Moebius syndrome. **J. Med. Genet.**, England, v. 28, n.6, p. 413-4, June. 1991
- SOGG, R. L. Congenital facial diplegia syndrome of Mobius. **Arch. Neurol.**, v. 65, p. 16-19, 1961.
- SMITH, D. W. **Síndromes de malformações congênicas: aspectos genéticos, embriológicos e clínicos**. 3. ed. São Paulo: Manole, 1989.
- STABILE, M et al. Abnormal B.A.E.P. in a family with Moebius syndrome: evidence for supranuclear lesion. **Clin. Genet.**, v. 25, n. 5, p. 459-63. May. 1984.
- TURK A. E. et al. Moebius syndrome: the new finding of hypertrophy of the coronoid process. **J. Craniofac. Surg.**, v. 10, n. 1, p. 93-6, Jan. 1999.
- VARGAS, F. R. et al. Prenatal exposure to misoprostol and vascular disruption defects: a case-control study. **Am. J. Med. Genet.**, USA, v. 95, p. 302-6, 2000.
- VOIRIN, J. et al. Moebius syndrome with pharyngo-layngeal paralysis in a premature infant. **Arch. Fr. Pediatr.**, France, v. 48, n. 1, p. 35-7, Jan. 1991.
- YAVAS, M.; HERNANDORENA, C. L. M.; LAMPRECHT, R. R. **Avaliação fonológica da criança**. Porto Alegre: Artes Médicas, 1992.