

## Relatos de casos

# Síndrome de Klinefelter: avaliação fonoaudiológica e neuropsicológica

## *Klinefelter syndrome: a speech-language and neuropsychological assessment*

Dionísia Aparecida Cusin Lamônica<sup>(1)</sup>

Camila da Costa Ribeiro<sup>(1)</sup>

Mayara dos Santos Baladin<sup>(2)</sup>

Maria de Lourdes Merighi Tabaquim<sup>(1,2)</sup>

<sup>(1)</sup> Faculdade de Odontologia de Bauru, Universidade de São Paulo, Bauru, São Paulo, Brasil.

<sup>(2)</sup> Hospital de Reabilitação em Anomalias Craniofaciais – Universidade de São Paulo, Bauru, São Paulo, Brasil.

Conflito de interesses: Inexistente



### RESUMO

A Síndrome de Klinefelter é uma aneuploidia cromossômica causada por cromossomos X adicionais em homens. O diagnóstico é realizado por meio de observação clínica e exame de cariótipo. O fenótipo envolve, entre outras características, a infertilidade, hipogonadismo, ginecomastia, alterações cognitivas, principalmente no domínio da linguagem. Este trabalho descreve o caso de um adolescente com Síndrome de Klinefelter e histórico de dificuldades no processo de aprendizagem, problemas de comportamento e de comunicação. Cumpriram-se os princípios éticos. Seu perfil cognitivo-comunicativo, pragmático e sintático foi traçado a partir das avaliações fonoaudiológica e neuropsicológica. Os resultados encontrados na avaliação fonoaudiológica foram indicativos de déficits de expressão e compreensão. Além de alterações de consciência fonológica, dificuldades em operações matemática, leitura e escrita, dificuldade de acessar o léxico, alteração de pragmática e, algumas vezes, com alteração na sintática. Os resultados da avaliação neuropsicológica indicaram prejuízos em tarefas que exigiram a identificação de similaridades, estabelecimento de relações de causa-efeito e analogias, demonstrando raciocínio comprometido para operações lógicas, com nível intelectual incompatível à idade cronológica. Este estudo clínico interdisciplinar favorece condutas interventivas nos processos de reabilitação com o intuito de maximizar o potencial do indivíduo afetado, contribuindo para melhoria da qualidade de vida.

**Descritores:** Síndrome de Klinefelter; Linguagem; Cognição; Pesquisa Interdisciplinar

### ABSTRACT

The Klinefelter syndrome is a chromosomal aneuploidy caused by additional X chromosomes in men. The diagnosis is made by clinical observation and karyotype examination. Besides other characteristics, the phenotype involves infertility, hypogonadism, gynecomastia, and cognitive alterations, mainly in the language domain. This paper describes the case of a teenager with Klinefelter syndrome and history of difficulties in the learning process, behavioral and communication problems. The ethical guidelines were followed in the present report. The cognitive-communicative, pragmatic and syntactic profile was drawn from the speech and neuropsychological evaluations. The speech-language assessment showed deficits in expression and comprehension. Difficulties were also found in phonological awareness, mathematical operations, reading and writing, access to the lexicon, alterations in pragmatics and occasionally, in syntactics. The neuropsychological evaluation indicated impairments in tasks that require the identification of similarities, establishment of cause-effect relationships and analogies, demonstrating a compromised reasoning for logical operations, with intellectual level incompatible with the chronological age. This interdisciplinary clinical study favors intervention approaches in rehabilitation, to maximize the potential of the individuals affected, contributing to improve their quality of life.

**Keywords:** Klinefelter Syndrome; Language; Cognition; Interdisciplinary Research

Recebido em: 25/04/2018  
Aprovado em: 21/09/2018

#### Endereço para correspondência:

Dionísia Aparecida Cusin Lamônica  
Rua: Via Puccini, nº 1-16, Bairro Tivoli  
CEP: 17053-095 - Bauru, São Paulo, Brasil  
E-mail: dionelam@uol.com.br

## INTRODUÇÃO

A Síndrome de Klinefelter (SK) é uma aneuploidia cromossômica causada por cromossomos X adicionais em homens. A trissomia (47,XXY) corresponde a 80-90% dos casos, considerada a cromossomopatia sexual mais comum, embora existam as tetrassomias (48,XXXXY ou 48,XXYY) e ainda, as pentassomias (49,XXXXXY)<sup>1</sup>. Sua incidência varia de um a cada 1000 nascidos vivos<sup>2</sup>.

O diagnóstico é realizado por meio de observação clínica e exame de cariótipo. O fenótipo envolve, entre outras características, a infertilidade, hipogonadismo, ginecomastia, alterações cognitivas, principalmente no domínio da linguagem, além de envolvimento psiquiátricos<sup>2-7</sup>.

Os pacientes com SK tendem a ter dificuldades na regulação das emoções e do comportamento, o que afeta suas relações com os pares<sup>2-7</sup>. Babinet et al. (2017)<sup>8</sup> sugeriram que as desordens na cognição social fazem parte do traço fenotípico da SK. Apresentam imaturidade, insegurança, timidez, baixa auto-estima, dificuldades de aprendizagem, capacidade de julgamento prejudicada e comportamento não-assertivo, caracterizado por um antagonismo radical de passividade e agressividade<sup>9</sup>, assim como, altos índices de distresse, neuroticismo e introversão<sup>10</sup>, além de serem mais suscetíveis a comorbidades psiquiátricas, como ansiedade, depressão e transtorno de conduta<sup>11</sup>, transtorno afetivo bipolar, esquizofrenia, autismo e TDAH<sup>12,13</sup>. As alterações cognitivas que comumente estão presentes são o QI abaixo da média, déficits atencionais, em funções frontoexecutivas, como capacidade de planejamento, flexibilidade mental e controle inibitório<sup>9,10</sup>, e dificuldades no desenvolvimento motor, tanto na motricidade fina, quanto grossa, que se assemelham aos sintomas de dispraxia.

Existe um consenso na literatura acerca da intensa dificuldade na comunicação dos indivíduos com SK<sup>2-6</sup>. Foram descritos déficits importantes na linguagem expressiva e receptiva, problemas com memória de curto prazo verbal, compreensão e uso de regras gramaticais, processamento fonológico e no processo de alfabetização<sup>4,14,15</sup>. Além disso, limitações na expressão escrita e em aritmética, sendo enquadradas em distúrbios específicos da aprendizagem, como a dislexia e a disortografia.

O tratamento da SK envolve os sintomas físicos, cognitivos, de comportamento e interação social<sup>16,17</sup>. O tratamento físico compreende principalmente a reposição dos níveis hormonais da testosterona, já que

muitos aspectos fenotípicos são oriundos da deficiência deste hormônio<sup>2-7</sup>. As desordens cognitivas tendem a ser mais brandas caso o diagnóstico seja feito ainda durante o pré-natal, já que aumentam as chances de intervenção hormonal e psicológica precoce<sup>6</sup>. O diagnóstico precoce ainda é de difícil acesso, aumentando os desafios das famílias, que passam por um longo e árduo processo para compreender as dificuldades cognitivas e psicossociais vividas pelos filhos e, além disso, existe a dificuldade de acesso ao tratamento multidisciplinar, necessário para a reabilitação<sup>18</sup>.

Apesar da existência de vasta literatura acerca do perfil cognitivo dos pacientes com SK, é importante o diálogo interdisciplinar entre as diferentes áreas da saúde, como a Fonoaudiologia e a Neuropsicologia, para compreensão integral das desordens do paciente e melhor planejamento de estratégias terapêuticas que minimizem as sequelas, características desta condição sindrômica. Sendo assim, este trabalho descreve o caso de um adolescente com SK e histórico de dificuldades no processo de aprendizagem, problemas de comportamento e de comunicação. Seu perfil cognitivo foi traçado a partir das avaliações fonoaudiológica e neuropsicológica, visando a contribuição de achados que favoreçam condutas interventivas nos processos de reabilitação com essa população afetada.

## APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO

Cumpriram-se os princípios éticos. O estudo de caso foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa com seres Humanos da Faculdade de Odontologia de Bauru – Universidade de São Paulo (parecer CEP nº1.113.969). A família assinou o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), de acordo com o Conselho Nacional de Ética em Pesquisa (Resolução 466/12).

O menor nasceu à termo com 2.670 gramas e 46 centímetros. Foi adotado com um ano e nove meses, em situação de privação nutricional, de cuidados básicos e afetividade. Realizou cirurgia cardíaca aos dois anos devido à malformação. Durante a primeira infância mostrava-se facilmente irritável, com períodos curtos de sono e episódios de apnéia. Apresentava sucção fraca, refluxo, quadro de desnutrição e baixo ganho de peso. Até os quatro anos só se alimentava com consistência pastosa. A marcha iniciou-se aos dois anos, as primeiras palavras aos quatro anos e durante a fase escolar fundamental apresentou dificuldades para aprender. Atualmente aos 14 anos, apresenta limitações acentuadas para se expressar, fazendo

uso de frases curtas e apresentando dificuldades em narrativas, como por exemplo, narrar fatos que tenham acontecido na escola, narrar algum filme que tenha assistido, narrar algum evento que tenha presenciado, entre outros. Cursa o 6º ano escolar, cumprindo a progressão continuada. Foi descrito pelos pais como tímido, impulsivo e ansioso, tendo poucos amigos. Apresenta sinais de irritabilidade, comportamento de automutilação (skin-picking), alucinações auditivas com vozes de comando, baixa tolerância, mudanças repentinas de humor e agressividade, fazendo uso de medicação psiquiátrica para sintomas psicóticos. A avaliação médica e o resultado do cariótipo (47,XXY) confirmaram a SK.

O processo de investigação das competências fonoaudiológicas e neuropsicológicas constou de entrevista com os responsáveis e a instrumentação específica de cada área. Devido às evidentes limitações do examinando durante o processo de avaliação, alguns instrumentos empregados tiveram o teto etário inferior à sua idade cronológica, tendo em vista o objetivo em traçar o perfil da idade de desenvolvimento do adolescente.

Assim, na avaliação fonoaudiológica foram aplicados os seguintes instrumentos: Perfil de Habilidades Fonológicas (PHF)<sup>19</sup>, Teste de Desempenho Escolar (TDE)<sup>20</sup>, Teste de Vocabulário por Imagens Peabody (TVIP)<sup>21</sup>, Provas de Avaliação dos Processos de Leitura (PROLEC)<sup>22</sup>, Token Teste (Token)<sup>23</sup>, Teste de Nomeação Automatizada Rápida (RAN)<sup>24</sup> e Prova de Consciência Sintática (PCS)<sup>25</sup>.

Optou-se pela escolha desses instrumentos, tendo em vista que as dificuldades apresentadas, eram maiores na questão escolar. Sendo assim, foi traçado um perfil do desempenho do adolescente nas habilidades de leitura e escrita.

Na investigação Neuropsicológica, adotou-se instrumentos normatizados visando identificar habilidades quanto à função intelectual, em que foram aplicadas as Matrizes Progressivas de Raven – Escala Geral<sup>26</sup>, e a Escala Wechsler de Inteligência para Crianças – WISC- IV<sup>27</sup>; para o nível percepto-motor, o Teste Gráfico Percepto-motor de Bender, com correção baseada em Santucci<sup>28</sup>; para as funções executivas, o Wisconsin Cards Sorting Test – WCST<sup>29</sup>; e, para os aspectos comportamentais e da dinâmica familiar, foi empregado o Inventário de Estilos Parentais – IEP<sup>30</sup>.

## RESULTADOS

Os resultados encontrados na avaliação fonoaudiológica (Tabela 1) foram indicativos de déficits de expressão e compreensão. Além desses déficits foram encontradas alterações ao nível de consciência fonológica, dificuldades em operações matemática simples (adição e subtração), leitura e escrita de palavras trissílabas, dificuldade de acessar o léxico (tempo de latência aumentada), alteração de pragmática, produção de frases pouco elaboradas e, algumas vezes, com alteração na sintática. Na compreensão observa-se que as ordens complexas e abstratas são mais difíceis de serem compreendidas, e muitas vezes precisaram ser repetidas.

**Tabela 1.** Classificação da avaliação fonoaudiológica

FUNÇÃO AVALIADA	TESTE UTILIZADO	RESULTADO	CLASSIFICAÇÃO
Habilidades Fonológicas	Perfil de Habilidades Fonológicas	40 pontos (compatível com seis anos.)	Deficitário
Leitura, Escrita e Aritmética	Teste de Desempenho Escolar	Média Inferior para 1º Série, nas três habilidades	Deficitário
Vocabulário Receptivo	Teste de Vocabulário por Imagens Peabody	Baixa Inferior	Deficitário
Leitura	Provas de Avaliação dos Processos de Leitura	Grande dificuldade no processo de leitura e interpretação	Deficitário
Compreensão Verbal	Token Teste	27 pontos (Percentil 10 – oito anos)	Deficitário
Acesso ao Léxico	Teste de Nomeação Automatizada Rápida	Tempo compatível ao de crianças da 2º Série.	Deficitário
Habilidade Metassintática	Prova de Consciência Sintática	38 pontos (média para 2º série.)	Deficitário

Os resultados da avaliação neuropsicológica (Tabela 2) indicaram prejuízos em tarefas que exigiram a identificação de similaridades, estabelecimento de relações de causa-efeito e analogias, demonstrando

raciocínio comprometido para operações lógicas, com nível intelectual incompatível à idade cronológica, característico de deficiência intelectual.

**Tabela 2.** Testes, função cognitiva, percentis e classificações da avaliação cognitiva neuropsicológica

FUNÇÃO COGNITIVA	TESTE / SUBPROVA / HABILIDADE	PERCENTIL	CLASSIFICAÇÃO
Intelectual	WISC – Quociente Intelectual	0,3	Deficitário
	Índice de Compreensão Verbal	11	Deficitário
	Índice de Organização Perceptual	0,1	Deficitário
	Índice de Velocidade de Processamento	30	Média
	Índice de Memória Operacional	0,1	Deficitário
	Matrizes Progressivas de Raven	11	Deficitário
Memória	WISC – Dígitos	0,1	Deficitário
	WISC – Sequência de números e Letras	11	Deficitário
	WISC – Vocabulário	11	Deficitário
	WISC – Informação	0,1	Deficitário
Funções Executivas	WCST – fracasso manter contexto	2-5	Moderado
	WCST – Respostas Perseverativas	13	Moderado
	MWCST – número de categorias completadas	11-16	Limítrofe
	MWCST – aprendendo a aprender	2-5	Moderado
	WISC – Semelhanças	55	Limítrofe
	WISC – Conceitos Figurativos	11	Deficitário
	WISC – Compreensão	55	Limítrofe
	WISC – Raciocínio Matricial	11	Deficitário
	WISC – Raciocínio com Palavras	33	Limítrofe
Atenção Visual	WISC – Códigos	63	Média
	WISC - Cancelamento	116	Média Inferior
	WISC - Procurar Símbolos	99	Média Inferior
Percepção Visuocons-trutiva	WISC - Completar Figuras	55	Limítrofe
	WISC - Cubos	0,1	Deficitário
	Teste Gestáltico Bender Santucci Global	8 anos	Deficitário
	Ângulos	9 anos	Deficitário
	Orientação Espacial	6-7 anos	Deficitário
	Posição Relativa	10-14 anos	Médio Inferior
Habilidade Acadêmica	Koppitz	20,8% indicadores	Inferior
	WISC - Aritmética	0,1	Deficitário

Legenda: WISC: Wechsler Intelligence Scale for Children; WCST: Wisconsin Cards Sorting Test

A avaliação da dinâmica familiar indicou discrepância acentuada entre a percepção dos pais em relação a educação dada ao filho, e aquela percebida pelo mesmo acerca das práticas parentais. Enquanto o filho apontou comportamentos que indicaram práticas parentais de risco, com menos facilidade para demonstrar afeto e emoções, e predispondo à comportamentos hostis ou indiferentes na dinâmica familiar, os pais indicaram mais comportamentos positivos.

## DISCUSSÃO

O objetivo do estudo foi descrever um caso de SK, com atuação fonoaudiológica e neuropsicológica. Durante o processo de entrevista/anamnese os responsáveis relataram algumas características percebidas na primeira infância, como o atraso no desenvolvimento da linguagem e dificuldades para aprender. A literatura descreve que a primeira infância pode ser marcada por atraso no desenvolvimento linguístico, comportamental e cognitivo<sup>15</sup>.

Na avaliação fonoaudiológica (Tabela 1) foram encontradas diversas alterações em nível de linguagem oral e escrita, o que corroborou com os achados fenotípicos da síndrome<sup>2-6</sup>. No desempenho linguístico não foi observada simetria quanto ao desenvolvimento das habilidades receptivas e expressivas, com maiores déficits na expressiva. Estes achados também foram apresentados em vários outros estudos<sup>3,4,6</sup>. Constatou-se alteração na elaboração de frases, geralmente simples, com poucos elementos e alterações sintáticas quanto ao uso de tempos verbais, bem como dificuldades pragmáticas. A literatura apresenta que o desenvolvimento tardio da linguagem e do discurso pode persistir além da infância, com problemas na produção sintática e competência narrativa<sup>13,15</sup>. Verificou-se também problemas significativos nas habilidades de aprendizagem, com déficits em todas as provas aplicadas. A literatura é consensual quanto aos problemas decorrentes da síndrome, indicando problemas na aprendizagem<sup>3,4,6,7</sup>, nas habilidades de leitura<sup>3,7</sup> e cálculos aritméticos<sup>5</sup>.

Shanlee e colaboradores<sup>3</sup> ressaltaram que a alta prevalência de dificuldades na aprendizagem na SK justifica a avaliação neuropsicológica periódica para todas as crianças com essa condição, começando no início do ensino fundamental, quando a alfabetização está em fase precoce e as dificuldades são ainda incipientes.

Quanto ao quociente de inteligência, verificou-se desempenhos cognitivos globais deficitários, indicando prejuízos em habilidades fundamentais ao aprendizado, como a capacidade de formação de conceitos, raciocínio verbal e não verbal, organização perceptual, integração visuomotora e memória operacional. Gravholt e colaboradores<sup>6</sup> relataram que pessoas com SK apresentam rebaixamento do QI, com maiores déficits em habilidades verbais em detrimento das habilidades executivas, mas não o suficiente para constituir deficiência intelectual, dado corroborado no presente caso. Fatores elevados de risco (condições intrínsecas) e minimizados de proteção (como o diagnóstico tardio) podem ter contribuído para a gravidade do quadro. Como o diagnóstico não foi realizado precocemente, considerou-se a possibilidade dos fatores de risco envolvidos, terem sido mais impactantes quanto à eficiência das funções intelectuais e cognitivas, tais como a linguagem.

Em tarefas de visuopercepção e visuonstrução, teve desempenhos rebaixados, assim como, nas tarefas que demandaram habilidades práxicas.

Zampini e colaboradores<sup>4</sup> descreveram a existência de déficits na motricidade fina e grosseira. A imaturidade verificada no sistema gráfico-percepto-motor, justificou o comprometimento do domínio de habilidades práxicas para a escrita e operações numéricas.

As funções executivas são reconhecidamente prejudicadas na SK com prejuízos quanto a flexibilidade mental em tarefas cognitivas<sup>9,12</sup>. A habilidade de abstração de conceitos verbais apresentou escores deficitários, obtendo a categoria limítrofe quando o estímulo foi visuoespacial. Apresentou dificuldade moderada em se beneficiar de pistas do ambiente para diminuir o número de erros e solucionar problemas que demandavam julgamento moral e ético, evidenciando imaturidade na resolução das questões pessoais-sociais. A habilidade em flexibilizar o pensamento, de acordo com contingências ambientais, se mostrou abaixo da média, assim como o controle inibitório, condição evidenciada pela dificuldade em sustentar o raciocínio e a atenção para manter o contexto. A memória semântica verbal e de curto prazo, e, a operacional auditiva-verbal, tiveram pontuações na classificação deficitária. Nas subprovas de atenção seletiva apresentou tendência à distração frente aos estímulos irrelevantes, com escores abaixo da média. Skakkebaek e colaboradores<sup>10</sup> associaram as habilidades de memória e funções executivas ao raciocínio lógico limitado, indicativo de inteligência inferior. Os mesmos autores associaram as funções executivas às habilidades restritas de cognição social, achados esses corroborados no presente estudo de caso, indicando que as dificuldades socioemocionais implicadas na regulação do comportamento, são características cognitivas fenotípicas da referida síndrome<sup>11,17</sup>.

O resultado da avaliação das práticas parentais indicou fator de risco para a geração de conflitos e instabilidade na relação entre pais e filho<sup>30</sup>. Os problemas familiares decorrentes do quadro também foram descritos na literatura<sup>11</sup>, ressaltando a importância, cada vez maior, de propostas psicoeducativas que instrumentem nas famílias o aumento de repertórios comportamentais assertivos<sup>18</sup>. Os prejuízos identificados em funções de associação neuropsicológicas, implicadas na memória, linguagem, organização do pensamento, controle inibitório, entre outras, foram sugestivos de comprometimentos em áreas associativas corticais superiores. Skakkebaek e colaboradores<sup>10</sup> não observaram correlação dos volumes cerebral alterados nessa população quando correlacionados aos escores dos testes cognitivos; no



entanto, os achados sugeriram que as dificuldades no desenvolvimento cognitivo e adaptativo, possam ter sido provenientes de condições atípicas da microarquitetura cerebral.

As avaliações fonoaudiológicas e neuropsicológicas foram correlacionadas e complementares, evidenciando a importância de ambas avaliações no processo de diagnóstico e acompanhamento de crianças com as alterações encontradas na SK. Os achados da avaliação neuropsicológica se relacionam aos achados da avaliação fonoaudiológica, ao passo que o comprometimento no raciocínio de operações lógicas, identificação de similaridades, estabelecer relações de causa-efeito e habilidade de abstrair conceitos são fatores que interferem no desenvolvimento da linguagem expressiva, compreensiva, pragmática, sintática, leitura, escrita, consciência fonológica e de parte da cognição numérica, como a habilidade de realizar cálculos matemáticos, também encontrados prejudicados na avaliação fonoaudiológica.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este estudo clínico foi traçado visando a apresentação do fenótipo clínico da SK com suas intercorrências nos processos cognitivos, linguísticos, comunicativos e sociais. O estudo clínico interdisciplinar pode ser visto como um diferencial deste estudo, pois além de favorecer condutas interventivas nos processos de reabilitação com o intuito de maximizar o potencial do indivíduo afetado, contribui para melhoria da qualidade de vida. Como limitação do estudo, elenca-se a falta de um acompanhamento longitudinal do caso desde a tenra idade, de modo que se pudesse identificar a influência de aspectos ambientais no desenvolvimento do examinando para além dos aspectos biológicos, já que a privação nutricional, de cuidados básicos e de afetividade sofridas pelo examinando são conhecidos fatores de risco para o neurodesenvolvimento.

## REFERÊNCIAS

1. Bonomi M, Rochira V, Pasquali D, Balercia G, Jannini EA, Ferlin A. Klinefelter syndrome (KS): genetics, clinical phenotype and hypogonadism. *J. endocrinol. invest.* 2017;40(2):123-34.
2. Herlihy AS, Halliday JL, Cock ML, McLachlan RI. The prevalence and diagnosis rates of Klinefelter syndrome: an Australian comparison. *Med. J. Aust.* 2011;194(1):24-8.
3. Shanlee D, Howell S, Wilson R, Tanda T, Ross J, Zeitler P et al. Advances in the interdisciplinary care of children with Klinefelter syndrome. *Adv Pediatr.* 2016;63(1):15-46.
4. Zampini L, Burla T, Silibello G, Dall'Ara F, Rigamonti C, Lalatta F et al. Early communicative skills of children with Klinefelter syndrome. *Clin Linguist Phon.* 2018;32(7):577-86. DOI: 10.1080/02699206.2017.1384853.
5. Kanakis GA, Nieschlag E. Klinefelter syndrome more than hypogonadism. *Metabolism.* 2018;86:135-44. DOI: 10.1016/j.metabol.2017.09.017. (Epub ahead of print).
6. Gravholt CH, Chang S, Wallentin M, Fedder J, Moore P, Skakkebaek A. Klinefelter syndrome – integrating genetics, neuropsychology and endocrinology. *Endocr. Rev.* 2018;39(4):389-423. DOI: 10.1210/er.2017-00212.
7. Van Rijn SV, Sonnevile L, Swaab H. The nature of social cognitive deficits in children and adults with Klinefelter syndrome (47,XXY). *Genes Brain Behav.* 2018;17(6). doi.org/10.1111/gbb.12465. (Epub ahead of print).
8. Babinet MN, Rigard C, Peyroux É, Dragomir AR, Plotton I, Lejeune H et al. Social cognition disorders in Klinefelter syndrome: A specific phenotype? (KS). *Encephale.* 2017;43(5):423-48.
9. Messina MF, Domenica LS, Aversa T, Pecoraro M, Valensize M, De Luca F. A characteristic cognitive and behavioral pattern as a clue to suspect Klinefelter syndrome in prepubertal age. *J Am Board Fam.* 2012;25(5):745-9.
10. Skakkebaek A, Bojesen A, Kristensen MK, Cohen A, Hougaard DM, Hertz J M et al. Neuropsychology and brain morphology in Klinefelter syndrome the impact of genetics. *Andrology.* 2014;2(4):632-40.
11. Ross JL, Kushner H, Kowal K, Bardsley M, Davis S, Reiss AL et al. Androgen treatment effects on motor function, cognition, and behavior in boys with Klinefelter syndrome. *J Pediatr.* 2017;185(10):193-9. e4.
12. Van Rijn S, Swaab H, Baas D, de Haan E, Kahn RS, Aleman A. Neural systems for social cognition in Klinefelter syndrome (47,XXY): evidence from fMRI. *Soc Cogn Affect Neurosci.* 2012;7(6):689-97.
13. Cederlöf M, Ohlsson GA, Larsson H, Serlahius E, Boman M, Långström N et al. Klinefelter syndrome and risk of psychosis, autism and ADHD. *J Psychiatr Res.* 2014;48(1):128-30.

14. Bishop DV, Scerif G. Klinefelter syndrome as a window on the aetiology of language and communication impairments in children: the neurologin-neurexin hypothesis. *Acta Paediatr.* 2011;100(6):903-7.
15. Zampini L, Draghi L, Silibello G, Dall'Ara F, Rigamonti C, Suttora C. Vocal and gestural productions of 24-month-old children with sex chromosome trisomies. *Int J Lang Commun Disord.* 2018;53(1):171-81.
16. Girardin CM, Lemyre E, Alos N, Deal C, Huot C, Van Vliet G. Comparison of adolescents with Klinefelter syndrome according to the circumstances of diagnosis: amniocentesis versus clinical signs. *Horm Res.* 2009;72(2):98-105.
17. Tartaglia N, Cordeiro L, Howell S, Wilson R, Janusz J. The Spectrum of the behavioral phenotype in boys and adolescents 47,XXY (Klinefelter Syndrome). *Pediatric Endocrinology Reviews: PER.* 2010;8(1):151-9.
18. Close S, Sadler L, Grey MJ. In the dark: challenges of caring for sons with Klinefelter syndrome. *Pediatr Nurs.* 2016;31(1):11-20.
19. Alvarez AMMA, Carvalho IAM, Caetano AL. Perfil de habilidades fonológicas. 2ª edição. São Paulo: Via Lettera. 2004.
20. Stein LM. Teste de Desempenho Escolar: manual para aplicação e interpretação (TDE). São Paulo: Casa do Psicólogo; 1994.
21. Dunn LM, Padilla ER, Lugo DE, Dunn LM. Teste de Vocabulário em Imagens Peabody (Peabody Picture Vocabulary Test), adaptação Hispano-americana. American Guidance Service, Espanha: Circle Pines; 1986.
22. Capellini AS, Oliveira AM, Cuetos F. PROLEC: Provas de avaliação dos processos de leitura. São Paulo (SP): Casa do Psicólogo; 2010.
23. Malloy-Diniz LF, Bentes RC, Figueiredo PM, Brandão-Bretas D, Costa-Abrantes S, Parizze AM et al. Normalización de um abateria de tests para evaluar habilidades de comprensión lenguaje, fluidez verbal y denominación em niños brasileiros de 7 a 10 años: resultados preliminares. *Rev. Neurol.* 2007;44(5):275-80.
24. Denckla MB, Rudel RG. Rapid automatized naming of pictured objects, colors, letters and numbers by normal children. *Cortex.* 1974;10:186-202.
25. Capovilla FC, Capovilla AGS. Prova de Consciência Sintática (PCS normatizada e validada: para avaliar a habilidade metassintática de escolares de 1ª a 4ª séries do Ensino Fundamental. São Paulo: Memnon; 2006.
26. Angelini AL, Alves ICB, Custódio EM, Duarte WF, Duarte JLM. Manual: Matrizes Progressivas Coloridas de Raven. São Paulo: Centro Editor de Testes e Pesquisas em Psicologia; 1999.
27. Wechsler D. Escala Wechsler de inteligência para crianças: WISC-IV. Manual Técnico. Tradução do manual original Maria de Lourdes Duprat. (4. edição). São Paulo: Casa do Psicólogo; 2013.
28. Cunha JA. Bender na criança e no adolescente. In: Cunha JA (org). *Psicodiagnóstico-V* (5.ed. revisada e ampliada). Porto Alegre, RS: Artes Médicas; 2000. p. 295-316.
29. Heaton RK, Chelune GJ, Talley JL, Kay GG, Curtiss G. Teste Wisconsin de Classificação de Cartas. São Paulo: Casa do Psicólogo; 2004.
30. Gomide PIC. Inventário de estilos parentais: Modelo teórico, manual de aplicação, apuração e interpretação. Petrópolis: Vozes; 2006.