

# MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E FONOAUDIOLÓGICAS NA SÍNDROME DE TURNER: ESTUDO BIBLIOGRÁFICO

## *Clinical and speech, hearing and language pathology manifestations on Turner Syndrome : bibliographical study*

Suhamy Aline Mandelli <sup>(1)</sup>, Dagma Venturini Marques Abramides <sup>(2)</sup>

### RESUMO

**Tema:** síndrome genética e achados fonoaudiológicos. **Objetivo:** descrever as manifestações clínicas e fonoaudiológicas em indivíduos com a Síndrome de Turner. **Conclusão:** foram levantados 23 artigos sobre a Síndrome de Turner dos quais 7 discorriam sobre a audição e suas alterações nesses indivíduos, 6 sobre linguagem receptiva e/ou expressiva e praxia, 5 sobre aspectos psicológicos e cognitivos além de 28 artigos referentes às manifestações clínicas em geral. Por meio do levantamento bibliográfico pode-se observar que as manifestações fonoaudiológicas na Síndrome de Turner são pouco estudadas e, dentro da fonoaudiologia as manifestações audiológicas como perda de audição e otites são as mais estudadas, ao contrário dos aspectos práxicos e de recepção/ expressão da linguagem.

**DESCRIPTORIOS:** Síndrome de Turner; Linguagem ; Revisão

### ■ INTRODUÇÃO

As características da Síndrome de Turner (ST) foram descritas inicialmente por Bonnevie (1934) e Ullrich (1930), e Rossle em 1922 relatou a síndrome como nanismo de origem sexual <sup>1</sup>. Em 1938, a mesma condição foi descrita por Henry Turner porém, com caracterização mais detalhada. A expressão clínica da ST é variável, mas as alterações mais freqüentes são: a baixa estatura, imaturidade do desenvolvimento sexual, pescoço curto na infância, anomalias renais e cardiovasculares <sup>2</sup>.

O fenótipo também inclui anomalias somáticas como **face triangular**, **nariz pequeno**, **baixa implantação de cabelo** <sup>3</sup> além de *tórax escavatum*. Alterações específicas visuais estão presentes (ptose, estrabismo, catarata, nistagmo e miopia) bem como audiológicas (lóbulo proeminente, otite média e perda auditiva do tipo neurosensorial) e relativas à cavidade oral (palato ogival <sup>4</sup>, mandíbula pequena e má-oclusão dentária) <sup>5</sup>. O fenótipo inclui um complexo craniofacial de pequeno comprimento

posterior e aumentado ângulo da base do crânio assim como retrognatismo <sup>6</sup>. Além disso, está associada a diversas morbidades em consequência das anomalias congênitas, das doenças mais prevalentes, da falta de tratamento ou do próprio tratamento e envelhecimento.

A ST acomete 1:1800 a 1:5000 recém-nascidos do sexo feminino <sup>(6)</sup>, sendo confirmada pela presença de um cromossomo X e deleção total ou parcial do segundo cromossomo sexual em pacientes fenotipicamente feminino, com uma ou mais características clínicas atribuídas à síndrome. Ainda que tradicionalmente se considere o cariótipo 45,X como a mais prevalente, em torno de 50% dos casos, o aumento do número de células contadas em cariótipos ou a avaliação de outros tecidos demonstra uma freqüência maior de indivíduos com mosaïcismo <sup>7</sup>.

Portanto, o diagnóstico é feito por meio do estudo cromossômico, com a presença de cariótipo de monossomia do cromossomo sexual (45 X ou 45 XO), associado com a perda de um cromossomo sexual X ou Y, sendo que 1/3 das pacientes são diagnosticadas no período neonatal, 1/3 na infância e as restantes na puberdade, quando são observadas amenorréia e ausência de desenvolvimento sexual, juntamente com outras anomalias.

<sup>(1)</sup> Graduanda do curso de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru – FOB-USP.

<sup>(2)</sup> Professora Doutora do Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Odontologia de Bauru – FOB-USP.

Conflito de interesses: inexistente

No exame de cariótipo usualmente utiliza-se o sangue periférico. Quanto maior a contagem de células, maior a chance de identificação de linhas em mosaicismo. Uma contagem rotineira com avaliação de 40 metáfases, utilizando técnicas de bandeamento cromossômico, detecta 8% de mosaicismo com limite de confiança de 95%. Se houver suspeita clínica e cariótipo 46, XX em sangue periférico deve-se considerar a análise de outros tecidos visando à identificação de mosaicismo. Marcadores, quando presentes, na avaliação cariotípica devem ser caracterizados, utilizando, quando necessário, técnicas moleculares como hibridação *in situ* por fluorescência (FISH) ou reação em cadeia por polimerase (PCR). Há relatos de pacientes com cariótipo 45,X em linfócitos de sangue periférico com seqüências Y específicas, descobertas por meios de avaliação molecular no mesmo tecido, associadas à presença de gonadoblastomas e disgerminomas gonadais, tornam indispensáveis a utilização destas técnicas em pacientes sem mosaicismo aparente.

Torna-se importante a pesquisa de mosaicos e particularmente da linha celular XY, visto estes doentes apresentarem risco aumentado (15-25%) de tumores das gônadas.

O diagnóstico também pode ser realizado no período pré-natal com cariótipo obtido a partir da amostra de vilocorial ou por meio de amniocentese e tem risco de perda fetal de 0,5% a 1%. Quando indicada, a biópsia é o exame de escolha para o final do 1º trimestre, enquanto a amniocentese deve ser realizada mais tardiamente na gestação<sup>8</sup>. Estudos têm revelado que, depois de realizada a suspeita pré-natal de ST, alguns pais tendem a realizar uma interrupção provocada da gestação. No entanto, podem ocorrer três desdobramentos dessa situação: o achado pré-natal de um cariótipo com linhagem 45,X nem sempre é confirmado no cariótipo pós-natal; as pacientes diagnosticadas incidentalmente em cariótipo pré-natal têm uma maior proporção de mosaicismo, que dilui as características da síndrome e; ainda que com algumas limitações impostas pela ST, os fetos nascidos vivos são, na maioria das vezes, viáveis e sem impedimentos para uma inserção adequada e produtiva na sociedade<sup>9</sup>.

O tratamento para a ST consiste em reposições hormonais. Segundo pesquisas<sup>10</sup>, o tratamento a longo prazo com GH ("Growth Hormone", Hormônio do crescimento ou Somatotrofina, o qual é um hormônio sintetizado e secretado pela glândula hipófise anterior e, é responsável pelo estímulo ao crescimento e a reprodução celulares em humanos) aumenta a altura destes indivíduos sendo que o

fator que mais influencia este ganho da altura é a idade do início do tratamento.

No estudo de Guimarães et al.<sup>11</sup>, apenas cinco dos 60 indivíduos estudados não apresentavam malformações congênitas e 55 apresentavam doenças associadas. Segundo Gravholt<sup>12</sup> (1998) as mulheres com ST parecem apresentar maior número de fraturas devido a osteoporose na idade adulta e, no período da infância, a incidência de diabetes mellitus é alta, assim como isquemia e hipertensão. Dessa forma, o tratamento realizado por equipe multidisciplinar proporciona melhor qualidade de vida para esta população, a fim de contemplar os vários comprometimentos<sup>9</sup>.

O objetivo do presente trabalho é descrever as manifestações fonoaudiológicas na ST, a partir da coleta de informações de estudos já publicados sobre a temática pela comunidade científica nacional e internacional.

## ■ MÉTODO

Partindo da revisão bibliográfica, foi realizado estudo da literatura específica publicada entre os anos de início da descrição da síndrome 1938 a 2009. O levantamento bibliográfico foi realizado por meio de pesquisa em bases de dados nacionais e internacionais: LILACS (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde), MEDLINE (MEDlars onLINE – Literatura Internacional) e Scielo (*Scientific Eletronic Library Online*), obedecendo aos seguintes critérios de inclusão:

- Artigos com informações sobre alterações de linguagem receptiva e expressiva na ST;
- Artigos com apresentação de resultados da investigação científica com grupos experimentais e grupos controle;
- Artigos com informações sobre as alterações de natureza práxica/articulatória;
- Trabalhos científicos concluídos, incluindo monografia, dissertação de mestrado e tese de doutorado.

A apresentação dos estudos segue ordenação numérica, obedecendo à ordem cronológica de publicação, facilitando a leitura das tabelas.

Na Figura 1 são apresentados os estudos selecionados, com respectivo ano de publicação e nomes dos autores que desenvolveram os trabalhos com a ST enfocando as manifestações fonoaudiológicas, bem como o número de participantes síndrômicos avaliados em cada um deles.

A Figura 2 apresenta os estudos selecionados a ST e seus achados, enfocando os aspectos relacionados à audição.

Na Figura 3 são apresentados os estudos relacionados à praxia e linguagem receptiva e expressiva e os instrumentos usados para avaliá-los.

A Figura 4 apresenta os resultados das avaliações psicológicas quanto ao desempenho cognitivo e comportamental, descritas por estudo.

A Figura 5 apresenta os resultados das avaliações de linguagem receptiva (LR) e expressiva (LR), a partir das alterações encontradas, por estudo.

Estudo	Ano	Título	Autores	Número de Participantes com a ST
1	1998	Otological problems in children with Turner' syndrome	Annika Elmqvist Stenberg, Olle Nyllen, Marianne Windh e Malou Hultcrantz	56 participantes
2	2002	Oral fluency and narrative production in children with Turner's syndrome	Christine M. Temple	19 participantes 20 participantes como grupo controle
3	2005	Functional dissociation of amygdala-modulated arousal and cognitive appraisal, in Turner syndrome	D.H. Skuse, J.S. Morris e R. J. Dolan	12 pacientes monossômicas para o gene X e 12 pacientes controles
4	2006	Genomic Imprinting in Turner syndrome: effects on response to growth hormone and risk of sensorineural hearing loss	Catherine E. Hamelin, Greg Anglin, Charman A . Quisley e Cheri L. Deal	54 pacientes
5	2006	Estrogen and hearing: a summary of recent investigations	M.Hultcrantz, R.Simonoska e A .E. Stenberg	Revisão bibliográfica
6	2006	Visuospatial executive function in Turner syndrome: functional MRI and neurocognitive-findings	Sarah J. Hart, Marsha L. Davenport, Stephen R. Hooper e Aysenil Belger.	10 participantes monossômicas e 15 participantes do grupo controle
7	2006	Language use in females with Fragile X or Turner syndrome during brief initial social interactions	Michele M. M.Mazzocco, Laurie Thompson, Vicki Sudhalter, Richard C. Belser, Katarzyna Lesniak-Karpiak e Judith L. Koss.	27 pacientes com ST, 20 pacientes com Fra-X e 28 pacientes no grupo controle.
8	2007	Fluency disorders in genetic syndromes	John Van Borsel e John A. Tetnowski	128 pacientes revisão bibliográfica
9	2008	Evaluation of hearing organ in patients with Turner syndrome	Wojciech Gawron, Beata wikiera, Beata Rostkowska-Nadolska, Krystyna Orendorz-Fracz Koviska e Anna Noczynska.	29 pacientes monossômicas para o X e 22 com mosaïcismo.
10	2008	Language and Literacy in Turner syndrome	Melissa M. Murphy	Revisão bibliográfica
11	2009	Hearing loss in Turner syndrome	Monique Parkin e Paul Walker	23 participantes
12	2009	Mathematical learning disability in girls with Turner syndrome: a challenge to defining MLD and its subtypes	Michelle M. M. Mazzocco	Revisão bibliográfica
13	2009	Morphology studies of the human fetal cochlea in Turner syndrome	John H. Fish III, Ilona Schwentner, Joachim Schmutzhard, Irene Abraham, Andrea Ciorba , Alessandro Martini, Consolato Segi, Annelise Scottt-Fischer e Rudolf Glueckert.	9 fetos com ST e 4 ossos Temporais de fetos como controle.
14	2009	Surgical management of otologic disease in pediatric patients with Turner syndrome	Joseph E. Hall, Greshan T. Richter e Daniel I. Choo	178 pacientes
15	2009	Effects of Estrogen on Nonverbal Processing Speed and Motor Function in Girls with Turners Syndrome	Judith L. Ross, David Roeltgen, Penelope Feuillan, Harvey Kushner e Gordon B. Cutler, Jr.	47 pacientes

**Figura 1- Estudos, ano de publicação, autores e número de participantes com a ST**

ESTUDO	RESULTADOS
1	<ul style="list-style-type: none"> <li>- A alta incidência da otite média aguda recorrente nas ST com patologia no tímpano se revelaram uma seqüela frequente.</li> <li>- A alta prevalência (61%) da otite média aguda recorrente foi achada nesse estudo e 32% já tinham usado tubos de ventilação.</li> <li>- 57% apresentaram patologias no tímpano, como efusões, miringoescleroses, cicatrizes com tecido atrofiado, retração e perfurações auriculares.</li> <li>- Anomalias auriculares foram vistas em 23% dos casos, sendo mais comum no grupo 45,X .</li> <li>- A análise audiométrica revelou perdas condutivas (gap aéreo – ósseo em 10 dB HL) em 43% e sensorineurais com uma queda nas frequências médias em 58% das pacientes.</li> <li>- 4% usavam aparelhos auditivos.</li> <li>- Os achados enfatizam a necessidade de exames otológicos e audiológicos regulares nas ST durante toda a vida.</li> </ul>
4	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Apresenta evidências da ação do cromossomo X na resposta do GH e na perda auditiva sensorineural na ST.</li> <li>-Os achados sugerem que o cromossomo X materno pode expressar um gene ou mais, que possam influenciar na eficácia do GH, embora a presença do gene autossômico regulador do crescimento também pode contribuir para o crescimento espontâneo na ST.</li> </ul>
5	<ul style="list-style-type: none"> <li>-Os índices fisiológicos de estrógeno parecem exercer um possível efeito protetor na audição.</li> <li>-São necessários mais estudos para comprovar esta hipótese e para selecionar agonistas a fim de se evitar os efeitos negativos como câncer de mama e útero.</li> </ul>
11	<ul style="list-style-type: none"> <li>-ST está associada à alta incidência de doenças de orelha média embora também esteja associada à perda auditiva sensorineural, sendo esta mais comum na 20ª e 30ª década de vida.</li> <li>-91% dos pacientes apresentam doenças relacionadas à orelha média com ou sem efusão;</li> <li>-57% possuem tubo de ventilação;</li> <li>-13% apresentam retração na membrana timpânica;</li> <li>-22% possuem perfuração timpânica;</li> <li>-9% possuem perda auditiva sensorineural atribuída à ST.</li> </ul>
13	<ul style="list-style-type: none"> <li>-Foi observado displasia coclear em um feto de 13 semanas.</li> <li>-A análise morfológica falhou ao revelar um padrão alterado da estrutura da cóclea que pudesse explicar o desenvolvimento da perda sensorineural, não demonstrando assim um padrão consistente de malformações na cóclea.</li> <li>-178 pacientes foram analisados e, desses, 18% apresentavam doenças da orelha média.</li> </ul>
14	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Efusões de orelha média (14,78%) com retrações de membrana timpânica e/ou perfurações (10,55%) são os achados otoscópicos mais frequentes.</li> <li>- Seis indivíduos possuíam evidências de colesteatoma, dois pacientes se submeteram à miringoplastia, seis à timpanoplastia e três à timpanomastoidectomia.</li> <li>- Os procedimentos de revisão eram comuns.</li> <li>- A otite média crônica e recorrente é comum em pacientes com ST e o acometimento frequente leva a múltiplos procedimentos cirúrgicos.</li> <li>-Quanto mais cedo o uso de PET, menor a necessidade no futuro de procedimentos timpânicos mais caros.</li> </ul>

**Figura 2 – Achados audiológicos na ST**

ESTUDO	A. PRAXIAS	LINGUAGEM	
	Buco-Faciais e Articulatórias	Receptiva	Expressiva
2	nc	nc	- Peabody Picture Vocabulary Test (versão A); The Boston Naming e imagem 5.3 do Boston Aphasia Battery.
7	nc	nc	-Método de avaliação desenvolvido por Belser e Sudhalter para indivíduos com alterações desenvolvimentais. -Análise de diálogos.
8	nc	nc	INE
10	nc	nc	INE
12	nc	nc	INE

PE\*= Protocolo Específico; PE\*\* =Protocolo Específico

FE: Fala Espontânea; FD: Fala Dirigida

nc: nada consta; INE: instrumento não-especificado

**Figura 3 – Avaliações fonoaudiológicas realizadas**

Estudo	AVALIAÇÃO PSICOLÓGICA	
	Cognitiva	Comportamental
5	QI verbal acima de 95	Nc
8	QI verbal acima de 99.2	Nc
11	QI verbal acima de 85	Nc
12	QI verbal maior que 70	Nc
22	QI verbal acima de 70	Nc

Nc:nada consta

**Figura 4 – Resultados das avaliações psicológicas**

	Alterações encontradas	2	7	8	10	12	15
LR	Alt. Memória de trabalho				x		
	Alt. Processam. Auditivo						
	Alt. Compreensão verbal						
	Alt. Visuo-espaciais					x	
LE	Ecolalia						
	Fala perseverativa	x					
	Disfluências ou não -fluências		x	x			
	Taquilalia						
	Discurso incoerente						
	Dificuldade em manter tópico de conversação						
	Desorganização sintática						
	Inversão pronominal						
	Simplificações fonológicas						
	Baixa inteligibilidade						
Imprecisão articulatória							
Praxias	Praxias buco-faciais e articulatórias						
T		1	1	1	1	1	

\*= resultados não especificados; T=total

**Figura 5 – Resultados das avaliações de linguagem receptiva e expressiva e de praxias**

## ■ REVISÃO DE LITERATURA

Muito embora a síndrome de Turner (ST) tenha sido caracterizada por Henry Turner em 1938, muitos estudos ainda se fazem necessários para a melhor compreensão acerca do funcionamento linguístico e comunicativo desta população.

Foram levantados 34 artigos sobre a ST e uma tese dos quais, 15 abordavam características relacionadas ao aspecto fonoaudiológico sendo que: 7 discorriam sobre a audição e suas alterações nesses indivíduos, 6 sobre linguagem receptiva e/ou expressiva, 5 sobre aspectos cognitivos – analisados de forma indireta – além de 19 artigos sobre as manifestações clínicas em geral.

Nos estudos, foi constatada a freqüente presença de alterações auditivas como as otites médias crônicas e recorrentes<sup>(13)</sup> que, são em parte explicadas pela presença do palato em ogiva que levaria a distúrbios respiratórios, dificultando a eliminação das secreções o que pode de certa forma facilitar as infecções<sup>14</sup> bem como necessidade de intervenção cirúrgica. Além de perdas auditivas condutivas e perdas auditivas sensorineurais que são mais comuns na 20<sup>ª</sup> e 30<sup>ª</sup> décadas de vida e que, quando descoberta na fase adulta apresentam rápida progressão, ocasionando presbiacusia precoce. Fish III et al.<sup>15</sup>, analisaram a presença de alterações consistentes na morfologia da cóclea durante o período do desenvolvimento gestacional que possa estar relacionado a ST e, como resultado, verificaram que a análise morfológica falha ao revelar um padrão alterado da estrutura da cóclea que pudesse explicar o desenvolvimento da perda sensorineural, não demonstrando assim um padrão consistente de malformações.

Apenas o estudo de Gawron et. al.<sup>16</sup>, pesquisou a funcionalidade das Células Ciliadas Externas (CCE) por meio das Emissões Otoacústicas Evocadas – Produto de Distorção cujo resultado foi presença de funcionalidade de CCE em 41,4%. Foi investigada também a resposta das estruturas auditivas por meio do Potencial Evocado Auditivo que estava ausente em 52% dos participantes. Conforme o mesmo estudo, poucos indivíduos com ST necessitam de aparelhos de amplificação sonora auditiva individual (AASI), sendo que apenas 36% das participantes apresentaram exames de audiometria tonal alterada sendo que a perda auditiva sensorineural moderada estava presente em 18% dos casos, enquanto que 11% apresentavam perda auditiva condutiva e 5 % perda mista.

Outro estudo<sup>17</sup> verificou a presença de perda auditiva de origem sensorineural em apenas 9% dos indivíduos com ST. Conforme Stemberg et al.<sup>18</sup>, as perdas auditivas de origem condutiva estavam

presentes em 43%, sensorineural em 58% e 23% das pacientes com ST apresentaram anomalias auriculares. Foi evidenciada a relação do cromossomo X com a perda auditiva sensorineural<sup>19</sup>. Outra pesquisa afirma que os índices fisiológicos de estrógeno parecem exercer um possível efeito protetor na audição e como os indivíduos com ST são biologicamente deficientes nesse hormônio apresentam início de presbiacusia mais cedo se comparado à população normal<sup>20</sup>.

Nas avaliações de linguagem junto a esta população, foram relatados episódios de fala perseverativa<sup>21</sup> porém, o grupo com ST parece evidenciar menor probabilidade de intervenção nas áreas de linguagem e fala do que em outras anormalidades relacionadas ao cromossomo sexual, muito embora apresentem algumas alterações nestas áreas e que podem estar relacionadas as influências do meio externo<sup>22</sup>.

Em seus estudos Temple<sup>22</sup>, referiu bom desempenho das habilidades lingüísticas porém, 4 entre 9 casos avaliados apresentavam déficits nas habilidades expressivas e receptivas, sendo que 3 desses 4 apresentavam QI rebaixado (52, 72 e 73). Dentre as habilidades da linguagem, duas foram classificadas como deficientes: a nomeação automática das cores e de conhecimento lexical e a fluência oral. **A possível explicação para o déficit na fluência oral pode ser a presença de déficit generalizado no acesso lexical de certas palavras.** O baixo desempenho nas tarefas de fluência oral foi relacionado a dificuldades específicas de evocação e não ao conhecimento lexical que, em geral mostrou-se acima da pontuação do grupo controle. No geral, as habilidades relacionadas à nomeação encontravam-se dentro dos parâmetros da normalidade. Analisando o contexto da performance da fluência nas ST, há indícios de que as palavras das sub-categorias, de alta freqüência no vocabulário ou baixa freqüência que, são de tamanhos normais, apresentam pequenas trocas entre os indivíduos do grupo com ST quando comparadas com a população em geral. O grupo com ST gerou maior proporção de palavras de baixa freqüência. Durante as produções na narrativa as descrições são normais e, no entanto, os testes de narrativa apresentaram certos prejuízos que podem estar atribuídos a um déficit dentro das habilidades de recuperação da execução ou podem representar um déficit na memória episódica ou nos processos executivos que estão relacionados à evocação.

Em geral, os estudos apontam para o nível alto nas habilidades de leitura que envolvem exatidão e compreensão<sup>23</sup>. Segundo Temple e Carney (*Apud* Mazzocco)<sup>24</sup>, alguns casos de dislexia tem sido

reportados, porém a sua incidência não é maior que na população em geral e, segundo os mesmos<sup>24</sup>, a hiperlexia também pode estar presente nesse fenótipo.

Analisando as interações sociais, Mazzocco et al.,<sup>24</sup> não verificaram diferenças na comunicação das jovens com ST e sem ST, porém aquelas com ST apresentavam alto índice de “episódios de risos” o que pode denotar ansiedade ou desconforto frente à situação de interlocução.

Episódios de disfluências<sup>24, 22</sup>, também foram relatados, porém poucas informações estão disponíveis sobre as alterações na fluência se comparados a outras alterações na comunicação em síndromes genéticas<sup>25</sup>.

Os déficits nas habilidades visuo-espaciais estão entre os achados mais recentes e mais consistentes da ST. Mazzocco<sup>26</sup> realizou levantamento sobre a síndrome e destacou a presença de sinais de déficit da memória visual e pobre organização perceptual, porém os resultados foram controversos. Outro achado mais recente refere-se ao déficit de construção (alteração relacionada à elaboração e execução de estruturas físicas e, quando se trata de habilidades matemáticas, envolvem desde a capacidade de estimar um número aproximado até a decifração de resultados matemáticos) nas crianças com ST que cursam o nível fundamental<sup>26</sup>. Assim, para as crianças menores, o reconhecimento dos símbolos matemáticos pode ser influenciado pela habilidade visuo-espacial; para aquelas na idade escolar, podem ocorrer erros no alinhamento vertical dos números quando nas montagens das operações matemáticas ou outras confusões relativas ao estabelecimento das posições dos algarismos. Nas adolescentes, foram encontrados mais erros no alinhamento das contas no papel e nas tarefas que envolviam o cálculo feito “à mão” se comparado aos seus pares.

Conforme Mazzocco, é difícil prever como os déficits espaciais poderão influenciar no aprendizado matemático e, para poder suprir as dificuldades relacionadas a este aprendizado, novos estudos deverão investigar se esta dificuldade é resultante de prejuízo escolar ou de alteração visuo-espacial, além disso é importante averiguar quais são os pontos fortes da criança para potencializar o seu aprendizado.

Em testes cognitivos houve prejuízo na performance dos domínios verbais e espaciais na ST, sendo maior a alteração nas tarefas que demandavam uma memória de trabalho. Estudo comparando as regiões frontoparietais das ST com grupo controle evidenciou que, durante tarefas envolvendo a memória de trabalho visuo-espacial, a ativação contínua esteve significativamente reduzida no

grupo ST, o que sugere o papel significativo do cromossomo X no desenvolvimento da circuitaria frontoparietal. Não houve diferenças entre os dois grupos na ativação específica das regiões temporais<sup>27</sup>.

Além de déficits visuo-espaciais os indivíduos com ST podem apresentar dificuldades nas funções motoras para as quais, segundo Ross et al.<sup>28</sup>, a introdução da terapia de estrogênio parece promissora para melhorar o desempenho da velocidade motora e da velocidade do processamento não verbal. Entretanto, outro estudo de Ross et al.<sup>29</sup> (2004), em análise comparativa entre pacientes com falha prematura de ovário, grupo controle e pacientes com ST, constatou que o fenótipo cognitivo das mulheres com falha prematura de ovário e as do grupo controle são similares, porém diferem do grupo com ST, indicando que uma deficiência primária de estrogênio não tem maior impacto na função cognitiva nas mulheres adultas; e as que apresentam uma alteração cognitiva as possuem devido ao fenótipo cognitivo da ST.

A população com ST apresenta maior vulnerabilidade para dificuldades na função social uma vez que são menos engajadas em atividades sociais e possuem poucos amigos. Segundo Suzingan (2004)<sup>30</sup>, em mais da metade dos casos há evidências de dificuldades de interação social, o que de certa forma, está relacionado à timidez, inibições e dificuldades em expressar emoções. Também são relatadas dificuldades em aspectos específicos da cognição social como a compreensão das diferentes faces e dos julgamentos mentais que os envolvem<sup>31</sup>.

As expressões faciais, são importantes sinais sociais e, certas expressões podem estar associadas a diferentes respostas físicas. A amígdala é composta pela porção direita e esquerda e suas hemifaces apresentam funções distintas porém, complementares. Uma das funções da amígdala é o reconhecimento das expressões faciais. Alguns estudos afirmam que há um significativo déficit no reconhecimento de expressões faciais de medo nas pacientes com ST<sup>32, 33</sup> e, esse déficit está relacionado à dissociação funcional do lado direito e do lado esquerdo da amígdala, que ocorre quando há uma condição monossômica para o cromossomo X<sup>32</sup>, como por exemplo na ST. O que sugere que a alteração na funcionalidade da amígdala pode ser uma característica neurológica das mulheres com ST que apresentam cariótipo monossômico para o cromossomo X materno (45, X<sup>m</sup>)<sup>32</sup>.

Alguns estudos analisados<sup>5,8,11,12,22</sup> apresentaram como critério de inclusão um QI verbal acima de 70 pontos, porém não foram encontrados estudos relativos a avaliações cognitivas a fim de verificar a

presença ou ausência de alterações, assim como estudos que analisassem o comportamento de cada genótipo dos indivíduos com ST. Em geral, a deficiência mental não está associada a ST e, segundo Elsheikh et al.<sup>34</sup>, ela está presente naqueles casos que apresentam cariótipo em mosaico que inclui o cromossomo X em anel pequeno. El Abd<sup>35</sup>, que descreve em seu artigo o perfil cognitivo e comportamental de cinco pacientes com cromossomo X em anel (com ou sem deficiência mental), verificou que todos os indivíduos analisados apresentaram um perfil de agressividade, problemas de atenção e impulsividade, além de comportamento de espectro autístico como: limitação da comunicação e comportamento obsessivo compulsivo.

## ■ CONCLUSÃO

A maioria dos estudos sobre a ST encontrados na área fonoaudiológica abordam a subárea da

Audição, ao passo que aqueles referentes aos aspectos práticos foram os mais escassos. Outros aspectos da ST apresentaram poucos dados ou dados inconsistentes como a escrita, a sintaxe e o perfil psicológico.

É importante ressaltar que existem diferenças individuais que podem gerar resultados variados e com base nessas diferenças, os envolvidos com esta síndrome devem reconhecer sinais indicativos de potencialidades e dificuldades de maneira a promover melhor qualidade de vida para os indivíduos com ST.

## ■ AGRADECIMENTOS

Ao PIBIC (Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica) e, a todos que contribuíram direta ou indiretamente com o artigo.

## ABSTRACT

**Background:** genetic syndrome and Speech, Hearing and Language Pathology findings. **Purpose:** to describe the clinical and speech, hearing and language manifestations in subjects with Turner syndrome. **Conclusion:** twenty-three articles on Turner syndrome were collected, of which 7 described hearing and its alterations in these subjects, 6 described the receptive and/or expressive language and praxis, 5 described the psychological and cognitive aspects, besides those, 28 articles referred to the clinical manifestations. Through the literature research it was observed that speech, hearing and language manifestations of Turner syndrome are little studied and, within Speech, Hearing and Language Pathology, hearing manifestations such as hearing loss and ear infections are the most studied, unlike the issues of praxis and language reception/expression.

**KEYWORDS:** Turner Syndrome; Language; Review

## ■ REFERÊNCIAS

1. Jones KN. Síndromes de Anormalidades Cromossômicas – Síndrome X0. In: Jones KN. Padrões Reconhecíveis de malformações congênitas. 5ª edição. São Paulo: Editora Elsevier; 1998., p 81-2.
2. Nielsen J, Wohler M. Chromosome abnormalities found among 34,910 newborn children: results from a 13-year incidence study in Arhus, Denmark. *Hum Genet.* 1991;87(1):81-3.
3. Otto, PA; Otto P; Frota – Pessoa O. Aberrações dos cromossomos sexuais – Síndrome de Turner. In: Otto, PA; Otto P; Frota – Pessoa O. *Genética Clínica.* 3ª edição. Rio de Janeiro: Editora Francisco Alves; 1978. P. 183-97.
4. Oliveira AW, Freiberg L, Fernandes RD, Marcelino TF, Da Rosa L, Correa M, et al. Síndrome de Turner: relato de caso. *Arquivos Catarinenses de Medicina.* 2005; 34(3) 76-9.
5. Célia Maria Giacheti. Fonoaudiologia e Genética: Estudos Contemporâneos. In: Beffi-Lopes, DL, S. *Tratado de Fonoaudiologia.* 1ª edição. São Paulo: Editora Roca; 2004. p 1040 –54.
6. Dumancic J, Kaic Z, Varga ML, Lauc T, Domic M, Milosevic SA et al. Characteristic of the craniofacial complex in Turner syndrome. *Archives of Oral Biology.* 2010; 55 (1):81-8.

7. Fernandez-Garcia R, Garcia-Doval S, Costoya S, Pasaro E. Analysis of sex chromosome aneuploidy in 41 patients with Turner syndrome: a study of 'hidden' mosaicism. *Clin Genet.* 2000;58 (3) : 201-8.
8. Wilson RD. Amniocentesis and chorionic villus sampling. *Curr Opin Obstet Gynecol.* 2000;12(2):81-6.
9. Saenger P, Wilkland KA, Conway GS, Davenport M, Gravholt CH, Hintz R, et al. Recommendations for the diagnosis and management of Turner syndrome. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism.* 2001; 86 (7):3061-9.
10. Carel JC. Growth hormone in Turner syndrome twenty years after, what can we tell our patients. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism.* 2005; 90 (6):3793-4.
11. Guimarães MM, Guerra CTG, Alves STF, Cunha MCSA, Marins LA, Barreto LFM et al. Intercorrências clínicas na Síndrome de Turner. *Arq Bras Endocrinol Metab.* 2001; 45(4):331-8.
12. Gravholt CH, Juul S, Naeraa RW. Morbidity in Turner Syndrome. *J Epidemiol.* 1998;51(2):147-58.
13. Hall JE, Richter GT e Choo DI. Surgical management of otologic disease in pediatric patients with Turner syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology.* 2009; 73(1): 57-65.
14. Lippe BM. Turner Syndrome. In: Sperling MA, ed. *Pediatric Endocrinology.* Philadelphia:WB Saunders Company, 1996(1):387-421.
15. Fish III JH, Schwentner I, Schmutzhard J, Abraham I, Ciorba A, Martini A et al. Morphology studies of the human fetal cochlea in Turner syndrome. *Ear & Hearing.* 2009;30(1):143-6.
16. Gawron W, Wikiera B, Rostkowska-Nadolaska B, Orendorz-Fraczkowska K e Noczynska A. Evaluation of hearing organ in patients with Turner syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology.* 2008; 72(5): 575-9.
17. Parkin M e Walker P. Hearing loss in Turner syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology.* 2009; 73(2): 243-7.
18. Stenberg AE, Nyleen O, Windh M e Hultcrantz M . Problems In Children With Turner' Syndrome. *Hearing Research.* 1998;124(1-2) 85-90.
19. Hamelin CE, Anglin G, Quigley CA e Deal CL. Genomic Imprinting in Turner syndrome: effects on response to growth hormone and risk of sensorineural hearing loss. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism.* 2006;91(8): 3002-10.
20. Hultcrantz M, Simonoska R e Stenberg AE. Estrogen and hearing: a summary of recent investigations. *Acta Oto-Laryngologica.* 2006;126(1): 10-4.
21. Swillen A, Fryns J, Kleczkowska A, Massa G, Vanderschueren-Lodeweyckx M, Van Den Berghe H. Intelligence, behavior and psychological development in Turner syndrome. *Genet Couns.* 1993;4(1):7-18.
22. Temple CM . Oral fluency and narrative production in children with Turner's syndrome. *Neuropsychologia.*2002; 40(8):1419-27.
23. Kesler SR. Turner syndrome 2007. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am.* 2007;16(3):709-22.
24. Mazzocco Mmm, Thompson L, Sudhalter V, Belser RC, Lesniak-Karpiak K e Ross JL. Language use in females with Fragile X or Turner syndrome during brief initial social interactions. *Developmental and Behavioral Pediatrics.* 2006;27(4): 319-28.
25. Van Borsel J e Tetnowski JA. Fluency disorders in genetic syndromes. *Journal of Fluency Disorders.* 2007; 32(4):279-96.
26. Mazzocco MMM. Mathematical learning disability in girls with Turner syndrome: a challenge to defining MLD and its subtypes. *Developmental Disabilities Research Reviews.* 2009; 15(1) 35-44.
27. Hart SJ, Davenport ML, Hooper SR e Belger A. Visuospatial executive function in Turner syndrome: functional MRI and neurocognitive-findings. *Brain.* 2006;129(5):1125-36.
28. Ross JL, Roeltgen D, Feuillan P, Kushner H e Cutler, Jr Gb. Effects of Estrogen on Nonverbal Processing Speed and Motor Function in Girls with Turner's Syndrome. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism.* 2009; 83 (9): 3198-204.
29. Ross JL, Sandberg DE, Rose SR, Leschek EW, Baron J, Chipman JJ, et al. The effect of genetic differences and ovarian failure: intact cognitive function in adult women with premature ovarian failure versus Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2004;89(4):1817-22.
30. Suzigan LZC. Síndrome de Turner: a perspectiva das pacientes . *Jornal de Pediatria.* 2004; 80 (4):309-14.
31. Murphy MM. Language and Literacy in Turner syndrome. *Top Lang Disorders.* 2009; 29 (2): 187-94.
32. Lawrence K, Kuntsi J, Coleman M, Campbell R, Skuse D. Face and emotion recognition deficits in Turner syndrome: a possible role for X-linked genes in amygdala development. *Neuropsychology.* 2003;17(1):39-49.
33. Skuse DH, Morris JS e Dolan RJ. Functional dissociation of amygdala-modulated arousal and cognitive appraisal, in Turner syndrome. *Brain.* 2005;128(9):2084-96.

34. Elsheikh M, Dunger DB, Conway GS e Wass JAH. Turner 'Syndrome in Adulthood. *Endocrine Reviews*. 2002; 23(1): 120-40.

35. El Abd S, Patton MA, Turk J, Hoey H, Howlin P. Social, Communicational and behavioral deficits associated withring X Turner Syndrome. *Am J Med Genet*. 1999; 88 (5)510-6.

<http://dx.doi.org/10.1590/S1516-18462011005000081>

RECEBIDO EM: 14/12/2010

ACEITO EM: 19/03/2011

Endereço para correspondência:

Suhamy Aline Mandelli

Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de  
Odontologia de Bauru/ Universidade de São Paulo  
(FOB/USP)

Alameda Otavio Pinheiro Brizolla 9-75

Bauru – SP – Brasil

CEP: 17012-901

E-mail: s.m.02@hotmail.com