



UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA
"JÚLIO DE MESQUITA FILHO"
Campus de Marília



**CULTURA
ACADÊMICA**
Editora

Os Distúrbios da Comunicação e a Genética

Célia Maria Giachetti

Como citar: GIACHETTI, Célia Maria. Os Distúrbios da Comunicação e a Genética.
In: GIACHETTI, Célia Maria; GIMENIZ-PASCHOAL, Sandra Regina. **Perspectivas em
Multidisciplinares em Fonoaudiologia: da Avaliação à Intervenção.** Marília: Oficina
Universitária; São Paulo: Cultura Acadêmica, 2013. p. 73-92.
DOI: <https://doi.org/10.36311/2013.978-85-7983-452-3.p73-92>



All the contents of this work, except where otherwise noted, is licensed under a Creative Commons Attribution-Non Commercial-ShareAlike 3.0 Unported.

Todo o conteúdo deste trabalho, exceto quando houver ressalva, é publicado sob a licença Creative Commons Atribuição - Uso Não Comercial - Partilha nos Mesmos Termos 3.0 Não adaptada.

Todo el contenido de esta obra, excepto donde se indique lo contrario, está bajo licencia de la licencia Creative Commons Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual 3.0 Unported.

OS DISTÚRBIOS DA COMUNICAÇÃO E A GENÉTICA

Célia Maria GIACHETI

INTRODUÇÃO

A Fonoaudiologia estuda a comunicação humana e seus distúrbios em diferentes subáreas, que envolvem a função auditiva periférica e central, a função vestibular, o desenvolvimento cognitivo, a linguagem oral e escrita, a fala, a fluência, a voz e também as funções orofaciais e deglutição¹.

Os distúrbios da comunicação relacionam-se aos prejuízos nas habilidades perceptuais, de compreensão, processamento e produção da linguagem, seja ela falada, não verbal ou escrita. Tais distúrbios são, portanto, complexos e heterogêneos, de ordem congênita ou adquirida, primários ou secundários a um transtorno maior e de gravidade variável².

Por definição, os distúrbios da comunicação referem-se a desvios e/ou diferenças dos processos envolvidos na linguagem, na fala e na audição. Desta forma, a categoria diagnóstica dos distúrbios da comunicação relacionados aos transtornos do neurodesenvolvimento inclui: distúrbio (transtorno) de linguagem, distúrbio (transtorno) dos sons da fala, distúrbio (transtorno) da fluência infantil, distúrbios no uso da linguagem (pragmática) e outros transtornos específicos e inespecíficos da comunicação. Pode incluir, ainda, transtornos específicos de aprendizagem, sejam eles relacionados à leitura, à escrita e/ou à aritmética³⁻⁴. De forma mais específica, os distúrbios da linguagem falada ou de leitura e escrita podem manifestar-se nos diferentes componentes da linguagem, a saber: fonologia, morfologia, sintaxe, semântica e pragmática⁵.

Weiss, Tomblin e Robin⁵ utilizaram o desenho de um guarda chuva para representar os componentes da linguagem, onde as varetas (armação que dá o suporte) representavam cada um dos componentes da recepção e da produção da linguagem nas suas diferentes modalidades, independentes, mas interligados. Como forma de ilustrar a correlação dos componentes nas modalidades receptiva e expressiva, a autora deste capítulo criou um esquema representativo mais dinâmico (em rede), baseado na proposta dos autores⁵, e que também representa os componentes (subsistemas) interligados. A autora destaca que no fundo da gravura é possível visualizar o cérebro, para destacar que a linguagem é uma função mental superior. As lâmpadas, que ascendem e apagam quando o esquema é apresentado, representam cada um dos componentes na “normalidade” (quando acesa) ou “comprometimento” (quando apagada). Esse esquema dinâmico, de forma didática, tem auxiliado a autora nas discussões de habilidades/repertórios que devem ser avaliadas para a caracterização de desempenhos, definição do diagnóstico, do grau de dificuldade e também para a determinação das habilidades que devem ser metas de trabalho (Figura 1).

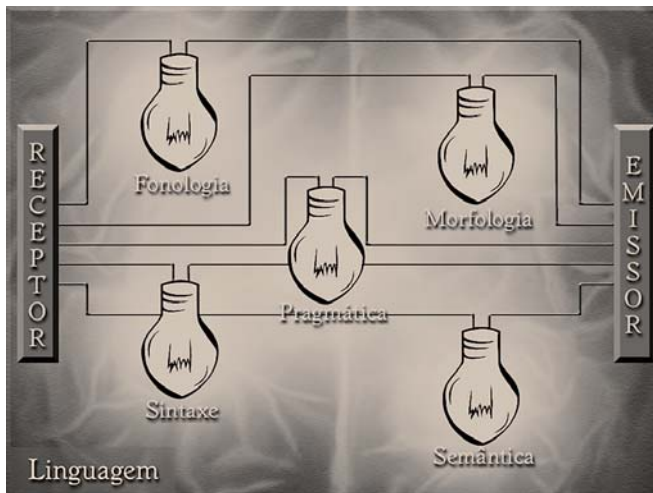


Figura 1. Esquema ilustrativo dos componentes (subsistemas) em rede representando a entrada (receptor-compreensão) e saída (emissor-produção) da linguagem.

Levando-se em consideração a gama de distúrbios da comunicação, várias são as ações do fonoaudiólogo relacionadas à avaliação e diagnóstico fonoaudiológico em cada uma das áreas de competência¹.

Na tabela 1 apresentaremos as ações relacionadas à avaliação e ao diagnóstico fonoaudiológico.

Tabela 1. Ações do fonoaudiólogo na avaliação e diagnóstico

Primeira Etapa	Entrevistar Pesquisar a história clínica Consultar prontuários Examinar pacientes
Segunda Etapa	Avaliar a Função Auditiva Periférica e Central Avaliar a Função Vestibular Avaliar a Linguagem Oral e Escrita Avaliar a Fluência Avaliar a Articulação da Fala Avaliar a Voz Avaliar a Deglutição Avaliar o Sistema Miofuncional, Orofacial e Cervical
Terceira Etapa	Aplicar Provas Aplicar Testes Realizar Exames Analisar Exames Descrever Comportamentos e Parâmetros Interpretar Dados
Quarta Etapa (multidisciplinariedade)	Solicitar Provas e Testes Solicitar Exames Complementares Solicitar Pareceres Analisar Pareceres Levantar Hipóteses de Fatores Correlatos
Quinta Etapa	Estabelecer Conduta Fonoaudiológica Critérios de Elegibilidade Concluir o Diagnóstico Fonoaudiológico Realizar Encaminhamentos Indicar Terapia

Fonte: Conselho Federal de Fonoaudiologia. Áreas de competência do fonoaudiólogo no Brasil [internet]. Brasília: Conselho Federal de Fonoaudiologia; 2007. [acesso 2013 mar 3]. Disponível em: <<http://www.fonoaudiologia.org.br/publicacoes/epacfbr.pdf>>.

A AVALIAÇÃO E O DIAGNÓSTICO DOS DISTÚRBIOS DA COMUNICAÇÃO EM GENÉTICA

Considerando as etapas e as ações do fonoaudiólogo, serão reportados, a seguir, pontos-chave para a compreensão da proposta e suas peculiaridades do processo diagnóstico fonoaudiológico nos distúrbios da comunicação em genética.

HISTÓRIA CLÍNICA

Dentre as ações previstas na primeira etapa, a história clínica corresponde à investigação da queixa, da busca do quadro clínico e etiológico dos distúrbios da comunicação, do neurodesenvolvimento, segundo a ótica do paciente, da família e, muitas vezes, do professor ou de outros profissionais afins, e deve ser cuidadosamente realizada e estudada. O histórico familiar é sempre uma importante etapa de investigação diagnóstica, porque possibilita, além do conhecimento do quadro e dos fatores correlatos, a confecção do heredograma, com intuito de verificar possível etiologia familiar e o padrão de herança⁶.

A exposição do feto aos diferentes teratógenos (e.g. álcool, drogas) deve ser minuciosamente investigada, incluindo o período gestacional desde a fase inicial (pois, muitas vezes, a mãe nem tem ainda conhecimento da gravidez), devido ao impacto, já conhecido, desses fatores no desenvolvimento físico, comportamental, intelectual e de linguagem decorrentes dessa exposição. A pesquisa das medidas antropométricas ao nascimento - que podem vir registradas na documentação da criança - e, também, no momento da avaliação são indispensáveis para entender possíveis comprometimentos orgânicos e ligados aos distúrbios da comunicação.

Os Quadros 1 e 2 apresentam um roteiro para a coleta e registro de dados relativos à história clínica e dados antropométricos, elaborado pela autora desse capítulo, após os mais de 25 anos atendendo a crianças com diferentes distúrbios do neurodesenvolvimento de etiologia genética, juntamente com uma equipe de geneticistas.

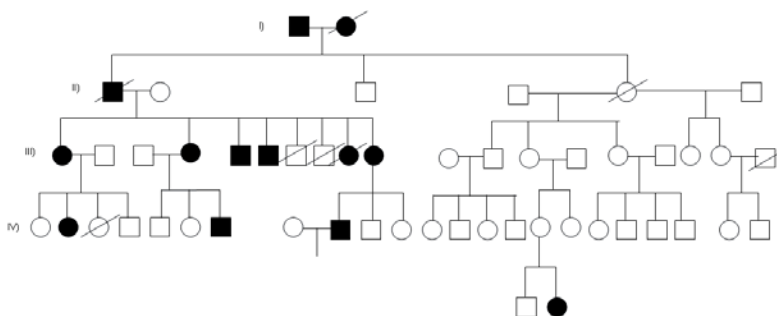
IDENTIFICAÇÃO E QUEIXA:						
Caracterização (exemplos, frequência, duração):					Preenchido Por	
:					Data:	
Constituição Familiar		Gestação		Parto		Saúde Geral/ Comportamento/Dados Antropométricos atuais
Itens	Dados	Itens	Dados	Itens	Dados	Itens (equipe)
Consanguinidade dos pais (grau de parentesco)		Uso de bebidas alcoólicas / drogas		Semanas: pré-termo, a termo e pós-termo		Implantação e tamanho de orelhas: Presença de anomalias craniofaciais: Estatura: Peso: Perímetro Cefálico: Comprimento – mãos, pés e dedos**: Envergadura: Presença de manchas: tipo, local e quantidade: Comportamento: Outras observações:
Idade materna e paterna na concepção		Uso de tabaco		Duração		
Presença de outros membros da família/		Saúde materna		Peso Comprimento Perímetro cefálico		
Heredograma*		Uso de medicamento		Cor		
		Doenças		APGAR		
		Outras Intercorrências		Tempo e motivo de internação		
				Intercorrências		

Nota: * Vide Figura 2; ** Vide Figura 3.

Quadro 1. Roteiro para coleta e registro de história clínica infantil (Parte I)

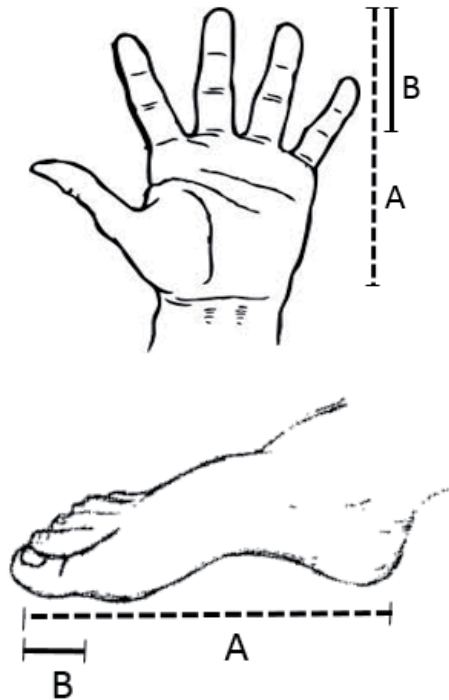
Desenvolvimento Motor geral e especial		Desenvolvimento da Linguagem		Desempenho Escolar	
Itens	Dados	Itens	Dados	Itens	Dados
Firmar a cabeça		Laleio		Ano/Série	
Segurar objetos		Balbucio		Desempenho na Leitura	
Sentar com/sem apoio		Primeiras Palavras		Desempenho na Escrita	
Engatinhar		Primeiras Frases		Desempenho Matemática	
Andar		Narrativa falada de histórias (elaboração, compreensão e recontagem)		Evasão	
Correr				Ensino Particular/Público	
Sucção				Outras Informações:	
Controle do esfíncter					
Observações Gerais e condutas:					

Quadro 2. Roteiro para coleta e registro de história clínica infantil (Parte II)



Fonte: acervo pessoal

Figura 2. Heredograma de uma família com Distúrbio de Linguagem



Nota A: comprimento da base da mão/pé à ponta do dedo médio; B: comprimento dos dedos e pés
Fonte: acervo pessoal

Figura 3. Ilustração das medidas utilizadas pela equipe.

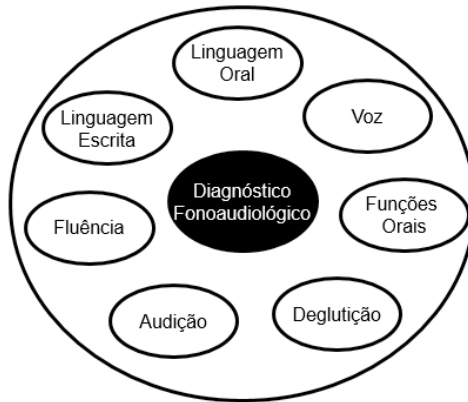
O PROCESSO DE AVALIAÇÃO FONOAUDIOLÓGICA— SEGUNDA E TERCEIRA ETAPAS

O processo diagnóstico fonoaudiológico tem por finalidade identificar e compreender, quando presente, o problema de comunicação e ser capaz de incluir esforços para modificar, minimizar ou resolver problemas de comunicação⁷.

Uma das figuras que também temos utilizado para representar a função do investigador, quando este faz corretamente o seu papel – e não olha só para os sinais e sintomas evidentes -, é um “iceberg”, onde o que é visto (ponta fora da água), geralmente, não representa de fato o problema como um todo, mas a queixa do paciente e/ou familiar. O processo diagnóstico é complexo e envolve múltiplas tarefas/ações, como já explicitada na Tabela 1. É desse processo que são destacados o diagnóstico,

ou as hipóteses diagnósticas, os fatores correlatos e, principalmente, a necessidade ou não de solicitação de exames complementares e de intervenção e, por fim, as metas do processo de intervenção⁷.

Portanto, a avaliação fonoaudiológica concentra-se: na caracterização das potencialidades e dificuldades nas habilidades comunicativas; da linguagem nas modalidades oral, escrita e seus diferentes componentes; da fala, voz, fluência; das funções oro-faciais/deglutição e audição (Figura 4).



Fonte: Conselho Federal de Fonoaudiologia. Áreas de competência do fonoaudiólogo no Brasil [internet]. Brasília: Conselho Federal de Fonoaudiologia; 2007. [acesso 2013 mar 3]. Disponível em: <<http://www.fonoaudiologia.org.br/publicacoes/epacfbr.pdf>>.

Figura 4. Áreas de competência do fonoaudiólogo

Especificamente, sobre o processo diagnóstico em linguagem, é importante destacar que, inicialmente, é necessário pontuar se estamos falando da linguagem falada, manual ou em sua forma escrita, e o nível avaliado: compreensão e expressão.

À vista disso, os passos para apurar as possíveis causas são: elencar perguntas pertinentes; determinar como obter a informação desejada; identificar a informação e interpretá-la, usando avaliações preferencialmente comparativas com um grupo de referência ou padronizadas; e responder à questão relacionada ao nome do distúrbio ou conjunto de manifestações⁷ (Figura 5).

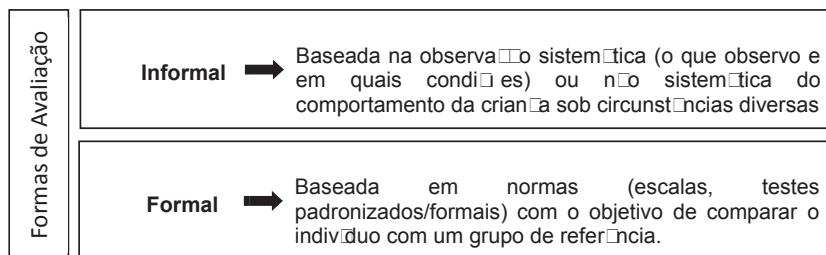


Figura 5. Formas de avaliação que se complementam no processo de diagnóstico

O uso de instrumentos de medida padronizados/formais⁸⁻⁹ pelo fonoaudiólogo tem sido marcado pela necessidade de objetivar ao máximo uma informação a partir de um nível quantificado do desempenho.

A escolha dos instrumentos de avaliação é fundamental para o processo diagnóstico, permitindo a investigação de habilidades específicas e a realização de avaliações contínuas com o intuito de verificar a necessidade de modificações no plano de intervenção. Por consequência, o uso de instrumentos padronizados/formais no processo de avaliação fonoaudiológica, em Genética, proporciona algumas vantagens: padrão de aplicação e análise, diminuindo o risco de vieses de informação; critérios de início e/ou de interrupção da aplicação; análise do desempenho em termos comparativos com outros indivíduos com a mesma condição - sexo, idade, desempenho intelectual e escolaridade; e, por fim, a possibilidade de traçar habilidades e dificuldades do sujeito e também de follow-up⁸.

Em síntese, as etapas do processo diagnóstico dos distúrbios de comunicação, segundo Weiss, Tomblin e Robin, são⁵

- Determinar a queixa.
- Determinar se existe o problema de comunicação
- Buscar os fatores correlatos
- Determinar o curso do problema
- Oferecer alternativas de intervenção.

Quando a atuação fonoaudiológica se refere à Genética, algumas peculiaridades devem ser destacadas e serão apresentadas a seguir.

A GENÉTICA NA FONOAUDIOLOGIA - MULTIDISCIPLINARIEDADE – QUARTA ETAPA

Profissionais de diferentes especialidades podem atuar no diagnóstico dos distúrbios de comunicação, seja para o entendimento dos processos e desvios ou para a busca de possíveis fatores correlatos. Dentre as especialidades que participam da equipe multidisciplinar, a Genética tem desempenhado papel muito importante.

A Genética investiga a transmissão das características biológicas, sejam elas físicas, químicas, citológicas ou funcionais¹⁰. Na prática clínica, a Genética busca elucidar o papel das variações e mutações genéticas na predisposição às doenças, na modificação do curso das doenças ou em suas causas¹⁰.

Destaca-se que o reconhecimento da origem genética dos transtornos do neurodesenvolvimento¹¹⁻¹² que cursam com distúrbios da comunicação e alterações orofaciais e de deglutição não necessariamente nos remete a um quadro sindrômico, onde tais manifestações (e.g. alterações de linguagem e fala) podem constituir parte de um quadro mais amplo, coocorrendo com outras manifestações (e.g. dismorfismos, alterações metabólicas, neuroestruturais e neurofuncionais), como visto em algumas síndromes genéticas^{6,11-14}.

Vários são os distúrbios da comunicação nos quais há fortes indícios da influência genética como fator etiológico único ou associado, como o distúrbio específico de linguagem, a dislexia, a gagueira e a deficiência auditiva^{11,13}. Alguns estudos sobre a linguagem, fluência e aprendizagem indicam variações individuais nos distúrbios da linguagem/aprendizagem, que têm base etiológica multifatorial, ou seja, resultam da ação conjunta de fatores genéticos e ambientais^{10,13}. Posto isso, as manifestações fonoaudiológicas podem se apresentar de forma bastante variável de acordo com as habilidades prejudicadas e o grau de comprometimento, o que depende da condição genética, saúde geral, do desempenho intelectual e de fatores circunstanciais e emocionais que envolvem a criança, a família e o ambiente educacional.

O exame morfológico é de extrema relevância na investigação genética clínica. Medidas corporais gerais e específicas — estatura, perímetro cefálico, comprimento de pés e mãos, peso, distância interocular — devem

ser aferidas e anotadas em fichas específicas a fim de detectar a presença ou não de distormismos com base nos dados normativos da população^{6,15}. Essa etapa representa o início da investigação genética, que pode fazer parte da análise, pela equipe, que muitas vezes permite ao geneticista levantar a hipótese diagnóstica mais provável ou até mesmo definir o diagnóstico clínico com base no reconhecimento do fenótipo característico de uma determinada síndrome⁶.

FENÓTIPO COMPORTAMENTAL E DE LINGUAGEM

O termo fenótipo comportamental tem sido amplamente utilizado, principalmente na literatura internacional, para referenciar o conjunto de comportamentos de uma síndrome genética específica, que vai desde comportamentos específicos e peculiares até características da personalidade, dos aspectos cognitivos e de linguagem¹⁶⁻¹⁷.

Informações sobre o comportamento do paciente são parte fundamental do processo diagnóstico fonoaudiológico em Genética. Frequentemente, características comportamentais são recorrentes entre os diferentes transtornos do neurodesenvolvimento de causa genética (e.g. déficit de atenção, hiperatividade, agressividade, timidez, entre outros); no entanto, o conjunto de características comportamentais associado às características cognitivas e de linguagem contribuem para a definição de perfis peculiares de uma determinada condição.

De forma mais específica, determinar o fenótipo de linguagem significa denominar, pelo quadro clínico do indivíduo, características relacionadas à linguagem falada e escrita, o transtorno que englobe os sinais e sintomas presentes observados na avaliação fonoaudiológica clínica e nos resultados de testes padronizados.

INVESTIGAÇÃO LABORATORIAL

A indicação e a utilização de uma ferramenta laboratorial para chegar ao diagnóstico genético de uma condição requerem, primeiramente, que o geneticista realize a caracterização do fenótipo para levantar sinais ou sintomas que direcionem a uma hipótese diagnóstica; e, por sua vez, levantar

se tal hipótese diagnóstica dispõe de ferramentas laboratoriais específicas para respondê-las. Como várias condições genéticas ainda não têm sua etiologia definida, nem sempre temos recursos laboratoriais disponíveis para concluir o diagnóstico e responder ao fenótipo encontrado^{10,15,18}.

Várias são as ferramentas utilizadas pelo geneticista na busca pela etiologia e compreensão dos mecanismos genéticos envolvidos na transmissão de um fenótipo alterado, em que o uso e a aplicação de tais ferramentas têm mostrado sensível evolução ao longo dos anos¹⁰.

O cariótipo é uma das ferramentas laboratoriais mais comuns na prática laboratorial de investigação citogenética e permite obter parâmetros quanto à morfologia e organização cromossômica, fornecendo, portanto, informações quanto a anormalidades numéricas e/ou estruturais. O termo cariótipo designa um conjunto de cromossomos de uma célula, caracterizado pelo número, tamanho e forma. É um exame de grande utilidade para o diagnóstico de condições comuns, como a síndrome de Down, Turner, entre outras¹⁰.

O FISH - abreviação de “Fluorescent *in situ* hybridization” (hibridação *in situ* fluorescente) - é uma técnica pela qual se realiza o acoplamento (hibridação) de duas fitas de DNA complementares, denominadas sondas, em lâminas para microscopia. Esta técnica identifica, ao microscópio, a presença, ausência, quantidade ou localização de segmentos cromossômicos específicos, por meio de sondas de DNA, marcadas com fluorocromos, utilizadas para detectar pequenas deleções ou duplicações de regiões cromossômicas específicas. Tem sido amplamente utilizada na detecção de síndromes causadas por microdeleções de difícil detecção pela citogenética tradicional, por exemplo, a síndrome de Smith-Magenis, Williams-Beuren ou DiGeorge¹⁰.

Outra técnica utilizada é o Array-CGH, que se refere a uma ferramenta complementar que permite verificar se há perdas ou ganhos de segmentos cromossômicos submicroscópicos no genoma de um indivíduo¹⁸. Embora ainda tenha uso limitado pelo alto custo e número limitado de centros especializados para a realização deste procedimento, é, sem dúvida, o exame indicado para o estudo da deficiência intelectual, anomalias congênitas e/ou transtornos do neurodesenvolvimento, incluindo a linguagem.

Enfim, determinar a correlação genótipo-fenótipo é atribuição da equipe multidisciplinar com características específicas e que atua não só com pacientes com síndromes genéticas diversas, mas também com diferentes distúrbios da comunicação de origem genética ou multifatorial. Para que essa atuação seja de fato eficaz, o fonoaudiólogo (e ousou destacar também o geneticista) deve ter formação complementar àquela oferecida durante a graduação. Na Figura 6, a ilustração destaca peculiaridades do processo de avaliação fonoaudiológica concomitante ao atendimento genético, que chamamos, ao longo desses mais de 25 anos, de “Fonogenética”.^{6,12}

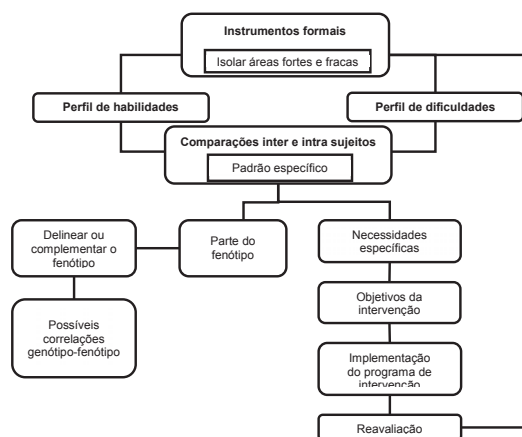


Figura 6. Representação esquemática do processo diagnóstico dos Distúrbios da Comunicação em Genética.

CONCLUSÃO DO PROCESSO DIAGNÓSTICO / DEVOLUTIVA: QUINTA ETAPA

Nesta última etapa, todas as informações são sintetizadas, e aquelas que respondem ao diagnóstico, prognóstico e à definição de condutas são elencadas e explicadas ao paciente e família, antes de indicar (ou não) terapia fonoaudiológica¹. A Figura 7 representa as principais fontes de informações do processo diagnóstico fonoaudiológico dos distúrbios da comunicação em Genética.

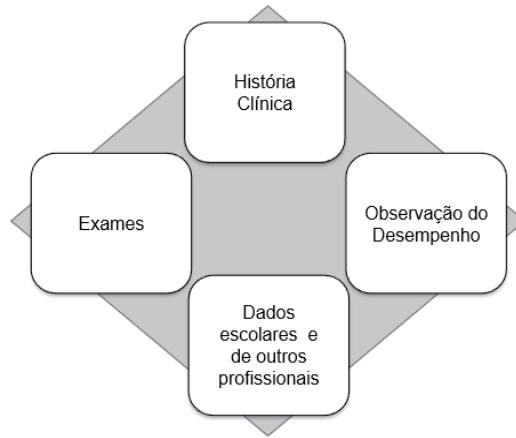


Figura 7. Fontes de informações do processo diagnóstico dos distúrbios da comunicação em Genética.

Nessa fase é comum a participação de todos os profissionais de áreas correlatas que atuaram no caso, a começar pela equipe médica e outros profissionais da saúde, incluindo o psicólogo. Logo, apresenta-se o diagnóstico da condição maior, se for uma síndrome genética ou um distúrbio fonoaudiológico cuja origem pode ser familiar. Explicações sobre todas as manifestações que compõem o quadro, habilidades e potencialidades do paciente, a etiologia, os riscos de recorrência, as possibilidades atuais de tratamento, os encaminhamentos complementares, os exames realizados e o prognóstico são itens indispensáveis a serem apresentados à família e ao paciente, quando possível, durante a devolutiva. Para elucidar as informações apresentadas para família sobre a hipótese diagnóstica, não é incomum, neste momento, mostrar programas computadorizados que auxiliam no diagnóstico de síndromes genéticas, sites e livros com dados sobre a síndrome em questão, ou o próprio DSM 5⁴. Dependendo das informações sobre riscos de recorrência e prognóstico de cada caso, essas devolutivas se estendem em diversos contatos, nas diferentes fases, até que sejam sanadas todas as dúvidas dos pacientes e familiares.

O PROCESSO DIAGNÓSTICO FONOAUDIOLÓGICO EM GENÉTICA NO LABORATÓRIO DE ESTUDOS, AVALIAÇÃO E DIAGNÓSTICO FONOAUDIOLÓGICO (LEAD) E NO GRUPO DE PESQUISA AVALIAÇÃO DA LINGUAGEM E DA FALA

O Laboratório de Estudos, Avaliação e Diagnóstico Fonoaudiológico (LEAD), vinculado ao Departamento de Fonoaudiologia da Faculdade de Filosofia e Ciências da Universidade Estadual Paulista - Universidade Estadual Paulista (UNESP- Marília), foi instituído com o objetivo de promover as atividades de ensino, pesquisa, extensão e prestação de serviços à comunidade, no âmbito da avaliação e do diagnóstico fonoaudiológico¹⁹. Logo, o LEAD propõe-se a: contribuir para a formação acadêmica e científica da graduação e pós-graduação (stricto); proporcionar suporte para o desenvolvimento de atividades de ensino e pesquisa no curso de Fonoaudiologia da UNESP; elaborar material didático-pedagógico para graduandos do curso de Fonoaudiologia; e fornecer atendimento para a comunidade, em nível de avaliação e diagnóstico fonoaudiológico¹⁹.

O laboratório oferece, ainda, suporte ao desenvolvimento de atividades de pesquisa do grupo Avaliação da Linguagem e da Fala, do Departamento de Fonoaudiologia, da FFC-UNESP- Marília, cadastrado no Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) em 2002¹⁹.

A atuação fonoaudiológica em Genética representa parte do campo de investigação do grupo há mais de 25 anos. De forma geral, os pesquisadores do grupo atuam em conjunto com os geneticistas do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, da Universidade de São Paulo (HRAC-USP), e do Serviço de Aconselhamento Genético do Instituto de Biociências de Botucatu – (IBB-UNESP)¹⁹. O reconhecimento dos fenótipos de condições genéticas que cursam com distúrbios da comunicação apresenta-se como uma ferramenta em potencial para a compreensão de outros mecanismos superiores envolvidos na cognição e no comportamento humano¹⁹. O entendimento deste mecanismo tem sido de suma importância nas diversas áreas das ciências que procuram estabelecer as bases da comunicação humana e a sua evolução¹⁹.

A importância da atuação de equipes multidisciplinares para a eficiência clínica e terapêutica tem sido confirmada em nossa prática

pelos achados genéticos que auxiliam na interpretação dos mecanismos das diferentes vias, áreas e sistemas envolvidos no processo típico e atípico (correlação genótipo-fenótipo) de desenvolvimento e, também, na etiologia das manifestações que envolvem a comunicação humana e seus distúrbios¹⁹. Sendo assim, a Fonoaudiologia caracteriza-se como uma importante ferramenta na identificação de pacientes com diferentes distúrbios de comunicação e no estabelecimento de prioridades e metas que efetivamente reduzam seus handicaps e, conseqüentemente, proporcionem melhor qualidade de vida²⁰.

Outro foco de investigação dos membros do LEAD incide sobre a construção, adaptação e aplicação de procedimentos de avaliação de habilidades da linguagem (falada e escrita) com o intuito de caracterizar o desempenho e auxiliar de forma objetiva na determinação do diagnóstico, prognóstico e responsividade à intervenção¹⁹. Esse foco de trabalho possibilita aos alunos, de forma geral, experienciar a escolha de instrumentos formais/padronizados de avaliação para investigação de habilidades específicas, além de permitir a realização de avaliações contínuas, a fim de verificar a necessidade de modificações no plano de intervenção¹⁹.

A divulgação da produção científica do grupo tem se realizado por meio de publicações em periódicos especializados, capítulos de livros e comunicações em eventos da área. Parcerias científicas nacionais e internacionais de membros do grupo foram efetivadas com o Laboratório de Neuropsicofisiologia, do Departamento de Educação e Psicologia da Universidade do Minho (Portugal), com a Universidade Autônoma de Madrid e com o Instituto de Estudos sobre Comportamento, Cognição e Ensino da Universidade Federal de São Carlos (UFSCAR)¹⁹. Tais parcerias têm a finalidade de implementar o estudo de procedimentos de avaliação das habilidades de comunicação de indivíduos com distúrbios da comunicação com ou sem comprometimento intelectual, como parte ou não de síndromes genéticas. O LEAD é o local onde as investigações do grupo de pesquisa têm sido realizadas.

Ressalta-se que o papel do fonoaudiólogo, independente da síndrome genética que o sujeito apresenta, deve delinear o quadro de sinais/sintomas fonoaudiológicos com precisão, independente da(s) habilidade(s) comprometida(s), auxiliando, assim, equipes de geneticistas a determinar

o espectro clínico de cada afecção. Para isso, o profissional fonoaudiólogo deve reconhecer os diferentes transtornos fonoaudiológicos descritos e a sintomatologia de cada um deles. Portanto, a interface entre a Genética e os distúrbios da comunicação nos remetem a um contexto de investigação em que a interdisciplinaridade é condição obrigatória para compreender os diferentes mecanismos envolvidos nas dificuldades de comunicação, bem como para a caracterização dessas manifestações⁸.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Distúrbios da comunicação em crianças com histórico familiar podem indicar a necessidade de avaliação genética e deve ser realizada a intervenção o mais breve possível. A avaliação genética é muitas vezes necessária para entender quadros complexos de distúrbios fonoaudiológicos, associados ou não ao comprometimento intelectual, mesmo quando a síndrome ainda não foi descrita.

O compromisso da equipe de diagnóstico fonoaudiológico dos distúrbios da comunicação e de intervenção com crianças acometidas por síndromes genéticas ou distúrbios da comunicação de origem genética é divulgar os espectros das afecções mais comuns, para que ocorra o diagnóstico precoce, o encaminhamento para programas específicos de intervenção, o encaminhamento para a escola e, consequentemente, o acompanhamento no trabalho e em sua comunidade.

REFERÊNCIAS

1. Conselho Federal de Fonoaudiologia. Áreas de competência do fonoaudiólogo no Brasil [internet]. Brasília: Conselho Federal de Fonoaudiologia; 2007. [acesso 2013 mar 11]. Disponível em: <<http://www.fonoaudiologia.org.br/publicacoes/epacfbr.pdf>>.
2. American Speech-Language-Hearing Association. Definitions of communication disorders and variations [internet]. Rockville: American Speech-Language-Hearing Association; 2007. [acesso 2013 mar 4]. Disponível em: <<http://www.asha.org/docs/html/RP1993-00208.html>>
3. Meitus IJ, Weinberg B. Diagnosis in speech-language pathology. Austin: Pro-Ed; 1983.

4. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5. 5. ed. Arlington: American Psychiatric Association; 2013.
5. Weiss A, Tomblin B, Robin DA. Language disorders. In: Tomblin B, Morris HL, Spriestersbach DC. Diagnosis in speech-language pathology. 2. ed. San Diego: Singular; 2002. p.99-131.
6. Giacheti CM. Fonoaudiologia e genética: estudos contemporâneos. In: Fernandes FD, Mendes BC, Navas AL, organizadores. Tratado de fonoaudiologia. São Paulo: Roca, 2010. p.52-62.
7. Morris HL, Hall, MA. The clinical history. In: Tomblin B, Morris HL, Spriestersbach DC. Diagnosis in speech-language pathology. 2. ed. San Diego: Singular; 2002. p.53-64.
8. Giacheti CM, Rossi NF. Diagnóstico fonoaudiológico dos distúrbios da comunicação [resumo]. Pró-Fono. 2008; 20:(Supl). In: 2. Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia e Genética dos Distúrbios da Comunicação; 2008; Fortaleza, Ceará. Fortaleza: Associação Cearense de Doenças Genéticas; 2008. [acesso em acesso 2013 mar 18]. Disponível em: www.revistaprofono.com.br/ojs/index.php/revistaprofono/article/.../289
9. Salvia J, Ysseldyke JE. Avaliação em educação especial e corretiva. 4a ed. São Paulo: Manole; 1991.
10. Nussbaum RL, Mcinnes RR, Willard HF. Thompson e Thompson e genética médica. 7a ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2008.
11. Bishop DVM. Genes, cognition, and communication: insights from neurodevelopmental disorders. Ann N Y Acad Sci. 2009; 1156(1):1-18.
12. Artigas J, Guitart M, Gabau-Vila E. Bases genéticas de los transtornos del neurodesarrollo. Rev Neurol. 2013; 56(Supl 1):23-34.
13. Newbury DF, Monaco AP. Genetic advances in the study of speech and language disorders. Neuron. 2010; 68(2):309-20.
14. Preuss TM. Human brain evolution: from gene discovery to phenotype discovery. Proc Natl Acad Sci USA. 2012; 109(Supl 1):10709-16.
15. Aguiar MJB. Exame morfológico da criança. In: Carakushanski G. Doenças genéticas em pediatria. Rio de Janeiro: Guanabara-Koogan; 2001. p.61-4.
16. O'brien G. Behavioural phenotype in clinical practice. London: MacKeith; 2002.
17. Dykens EM, Hodapp RM. Three steps toward improving the measurement of behavior in behavioral phenotype research. Child Adolesc Psychiatr Clin N Am. 2007; 16(3):616-30.

18. Rosenberg C, Knijnenburg J, Chauffaille ML, Brunoni D, Catelani AL, Sloos W, et al. Array CGH detection of a cryptic deletion in a complex chromosome rearrangement. *Hum Genet.* 2005; 116(5):390-4.
19. Laboratório de Estudos, Avaliação e Diagnóstico Fonoaudiológico – LEAD [homepage na internet]. Marília: Faculdade de Filosofia e Ciências, Universidade Estadual Paulista; 2010 [acesso em 2013 mar 3]. Disponível em: <http://www.marilia.unesp.br/#!/departamentos/dfono/lead/>
20. Goulart BNG, Chiari BM. Testes de rastreamento x testes de diagnóstico: atualidades no contexto da atuação fonoaudiológica. *Pró-Fono.* 2006; 19(2):223-32.

