

Quadro clínico da síndrome de Kleefstra: fala, linguagem e cognição em 103 indivíduos

Termos-chave

Genética, neurodesenvolvimento, fala, linguagem, deficiência intelectual, autismo

De que trata esta pesquisa



Dificuldades de fala e linguagem são comuns na síndrome de Kleefstra. No entanto, a fala e a linguagem não foram pesquisadas em um grupo de pessoas com síndrome de Kleefstra. Queríamos entender as características de fala e linguagem, as necessidades de apoio e os pontos fortes da síndrome

de Kleefstra. Esta pesquisa ajudar-nos a entender a síndrome de Kleefstra. Este estudo também nos ajuda a entender o que o futuro reserva para os indivíduos e quais terapias e apoios podem ser úteis para indivíduos com síndrome de Kleefstra.

O que os pesquisadores fizeram

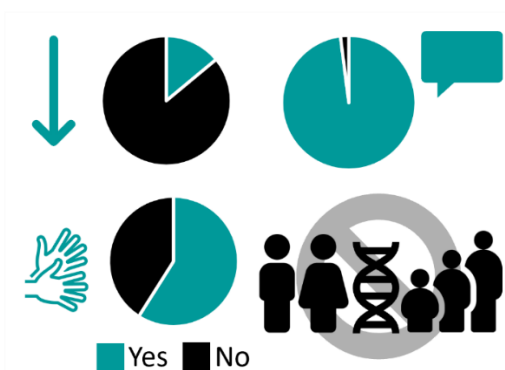


- 103 pessoas com síndrome de Kleefstra de 1 a 43 anos de idade participaram. Elas eram de 26 países.
- A saúde e o desenvolvimento, a alimentação, o comportamento adaptativo, a linguagem, a comunicação social, a comunicação aumentativa e alternativa (AAC) e

a fala foram avaliados online.

- A fala foi avaliada por meio de videochamada online para participantes de língua inglesa.

Eis o que os pesquisadores descobriram



- 14% das pessoas com síndrome de Kleefstra sofreram regressão, envolvendo perda de habilidades linguísticas, motoras e/ou sociais.
- A linguagem e a cognição variaram de média a severamente deficientes em pessoas com síndrome de Kleefstra. 98% dos indivíduos verbais tinham um distúrbio de fala,

particularmente apraxia de fala na infância (CAS) e disartria.

- A comunicação aumentativa e alternativa (AAC, também conhecida como auxiliares de comunicação) foi usada por metade do grupo, como linguagem de sinais e dispositivos geradores de fala. A AAC foi importante, porque muitos indivíduos tinham marcos de linguagem atrasados, eram minimamente verbais, tinham perda auditiva, tinham fala pouco clara e/ou tinham perdido habilidades linguísticas devido à regressão.
- O genótipo (além de grandes deleções >1Mb), a idade ou o sexo não causaram diferenças nas habilidades de comunicação ou no comportamento adaptativo.

O que isso significa para as pessoas com síndrome de Kleefstra e suas famílias



- A regressão pode ocorrer na síndrome de Kleefstra, e é importante procurar perda de habilidade, particularmente na adolescência e na idade adulta. Os apoios podem ter que se adaptar se ocorrer regressão.
- A terapia fonoaudiológica direcionada para a apraxia da fala na infância (CAS) e

disartria é importante.

- Muitas pessoas com síndrome de Kleefstra também se beneficiariam do acesso precoce à CSA para apoiar o desenvolvimento da linguagem. A AAC não impede o desenvolvimento natural da fala.

Saiba mais aqui: Morison LD, Kennis MG.P, Rots D, et al. J Med Genet 2024. doi:10.1136/jmg-2023-109702