



Avaliação foniátrica na Síndrome de Kabuki e suas contribuições para abordagem individualizada dos desafios de aprendizagem escolar: Relato de caso

**Phoniatric assessment
in Kabuki Syndrome and its contributions
to an individualized approach to school
learning challenges: Case report**

**Evaluación foniátrica en
el Síndrome de Kabuki y sus contribuciones
a un abordaje individualizado de los retos
del aprendizaje escolar: Reporte de caso**

Ana Leticia Bittante da Silva Albino¹

Gilberto Bolivar Ferlin Filho¹

Vivian Angerami Gonzalez La Face¹

Isamara Simas de Oliveira Pena¹

Ana Margarida Bassoli Chirinéa¹

Ana Paula Cavalieri Pontes¹

Vanessa Magosso Franchi¹

¹ Pontifícia Universidade Católica de São Paulo – PUC-SP, São Paulo, SP, Brasil.

Contribuição dos autores:

ALBSA, VAGLF: redação, coleta de dados.

GBFF: revisão e orientação.

ISOP: redação e revisão.

AMBC, APCP: coleta de dados e levantamento bibliográfico.

VMF: redação, revisão e orientação.

Email para correspondência: analeticia_albino@hotmail.com

Recebido: 27/01/2025

Aprovado: 08/06/2025



Resumo

Introdução: A síndrome de Kabuki é uma doença rara com manifestações clínicas variáveis, frequentemente associada a deficiência intelectual e comorbidades que impactam o desempenho acadêmico. A avaliação foniátrica pode oferecer uma perspectiva individualizada, auxiliando no manejo das dificuldades de aprendizagem nesses pacientes. **Objetivo:** Relatar um caso de síndrome de Kabuki avaliado em ambulatório de foniatria, destacando o papel da avaliação foniátrica no direcionamento de intervenções individualizadas que considerem habilidades importantes ao aprendizado escolar. **Método:** Realizou-se avaliação foniátrica em uma criança com diagnóstico de síndrome de Kabuki, encaminhada devido a dificuldades escolares. **Resultados:** A avaliação identificou déficits perceptuais auditivos específicos que afetavam o desempenho acadêmico, além de habilidades visuais que poderiam facilitar a aprendizagem. Esses achados orientaram a elaboração de estratégias de manejo personalizadas. **Conclusão:** A síndrome de Kabuki apresenta grande variabilidade clínica. No caso relatado, a avaliação foniátrica contribuiu para a identificação de habilidades perceptuais auditivas alteradas e visuais facilitadoras do aprendizado escolar, direcionando intervenções terapêuticas e adaptações escolares.

Palavras-chave: Transtorno de Aprendizado; Genética humana; Insucesso escolar; Aprendizagem; Desenvolvimento infantil.

Abstract

Introduction: Kabuki syndrome is a rare disease with variable clinical manifestations, often associated with intellectual disability and comorbidities that impact academic performance. Phoniatic assessment can provide an individualized perspective, assisting in the management of learning difficulties in these patients. **Objective:** To report a case of Kabuki syndrome evaluated in a phoniatic outpatient clinic, highlighting the role of phoniatic assessment in directing individualized interventions that consider important skills for school learning. **Method:** A phoniatic assessment was performed on a child diagnosed with Kabuki syndrome, referred due to school difficulties. **Results:** The assessment identified specific auditory perceptual deficits that affected academic performance, in addition to visual skills that could facilitate learning. These findings guided the development of personalized management strategies. **Conclusion:** Kabuki syndrome presents great clinical variability. In the reported case, the phoniatic assessment contributed to the identification of altered auditory and visual perceptual skills that facilitate school learning, directing therapeutic interventions and school adaptations.

Keywords: Learning Disorders; Human Genetics; Academic Failure; Learning; Child Development.

Resumen

Introducción: El síndrome de Kabuki es una enfermedad rara con manifestaciones clínicas variables, a menudo asociada con discapacidad intelectual y comorbilidades que afectan el rendimiento académico. La evaluación foniátrica puede proporcionar una perspectiva individualizada, ayudando en el manejo de las dificultades de aprendizaje en estos pacientes. **Objetivo:** Reportar un caso de síndrome de Kabuki evaluado en una clínica ambulatoria de foniátrica, destacando el papel de la evaluación foniátrica en la orientación de intervenciones individualizadas que consideran habilidades importantes para el aprendizaje escolar. **Método:** Se realizó una evaluación foniátrica a un niño diagnosticado con síndrome de Kabuki, derivado por dificultades escolares. **Resultados:** La evaluación identificó déficits perceptivos auditivos específicos que afectaron el rendimiento académico, además de habilidades visuales que podrían facilitar el aprendizaje. Estos hallazgos orientaron el desarrollo de estrategias de manejo personalizadas. **Conclusión:** El síndrome de Kabuki presenta una gran variabilidad clínica. En el caso reportado, la evaluación foniátrica contribuyó a la identificación de habilidades perceptivas auditivas y visuales alteradas que facilitan el aprendizaje escolar, orientando intervenciones terapéuticas y adaptaciones escolares.

Palabras clave: Trastorno del Aprendizaje; Genética humana; Fracaso escolar; Aprendizaje; Desarrollo infantil.

Introdução

A síndrome de Kabuki (ou síndrome de Niikawa-Kuroki), descrita inicialmente no Japão em 1981¹, apresenta prevalência de 1:32.000, e é considerada doença congênita rara. Desde sua descrição, o número de diagnósticos tem crescido progressivamente, permitindo melhor caracterização do quadro clínico.^{2,3}

Os dois tipos genéticos (tipo 1 por variantes em KMT2D e tipo 2 em KDM6A) compartilham cinco características principais: (1) face dismórfica (100% dos casos); (2) anomalias esqueléticas incluindo braquidactilia do 5º dedo e/ou deformação vertebral (92%); (3) alterações dermatoglíficas com polpa digital abaulada (93%); (4) deficiência intelectual de leve a grave (92%); e (5) retardo do crescimento pós-natal (83%). Além dessas manifestações, observa-se frequentemente perda auditiva mista ou condutiva (até 65% dos casos).⁴

As crianças afetadas enfrentam desafios complexos no desenvolvimento linguístico e acadêmico, decorrentes não apenas dos comprometimentos cognitivos e auditivos, mas também do impacto psicossocial das características faciais dismórficas.⁵ Estudos recentes destacam a heterogeneidade dos perfis neurocognitivos, reforçando a necessidade de avaliações individualizadas.^{2,3,6,7,8,9}

Neste contexto, a avaliação foniátrica pode contribuir para a identificação, tanto de déficits quanto de potencialidades, orientando intervenções multidisciplinares e adaptações escolares personalizadas. Este estudo relata um caso no qual a avaliação foniátrica contribuiu para o planejamento de condutas individualizadas.

Apresentação do caso

J.P.M., um menino de 11 anos, foi encaminhado ao serviço de foniatria acompanhado de seu pai devido a dificuldades persistentes no aprendizado escolar. O paciente apresenta diagnóstico genético confirmado de Síndrome de Kabuki tipo 1, com variante patogênica no gene KMT2D (OMIM 602113), além de perda auditiva moderada mista bilateral, utilizando Aparelho de Amplificação Sonora Individual (AASI) desde os 8 anos com boa adaptação.

Seu histórico revela nascimento pré-termo (35 semanas) por oligodrâmnio, com permanência em

UTI neonatal devido a dificuldades na amamentação. Durante os primeiros anos de vida, apresentou episódios frequentes de engasgo até aproximadamente os 2 anos. Foi submetido a duas cirurgias para correção de fenda palatina pós-forame, a primeira aos 12 meses e a segunda aos 5 anos de idade. Exames de imagem, incluindo Ressonância Magnética de Encéfalo realizada em 2021, evidenciaram alterações estruturais como ossos frontais pontiagudos (sugestivos de trigonocefalia por fechamento precoce da sutura metópica), discreta proeminência dos átrios ventriculares e mínima hipoplasia da substância branca periventricular bilateral. Teve acompanhamento fonoaudiológico por dois anos, interrompido pela família devido à percepção de melhora nas demandas comunicativas.

Durante a avaliação foniátrica, que incluiu anamnese detalhada, exame físico e aplicação de tarefas específicas, observou-se membrana timpânica retraída à esquerda e perfuração central à direita, com uso adequado dos AASI. O paciente demonstrou excelente cooperação, mantendo atenção sustentada e disposição para realizar as atividades propostas. Na avaliação de leitura, apresentou dificuldades significativas na decodificação, prejudicando a fluência, mas preservou a capacidade de compreensão global do texto, conseguindo recontar a história com precisão.

A produção escrita espontânea revelou desafios importantes: grafia cursiva pouco desenvolvida, pega do lápis imatura, trocas ortográficas, separação inadequada de palavras e uso inconsistente de pontuação. Contudo, destacou-se pela riqueza e coerência das ideias expressas, sugerindo preservação das habilidades cognitivas superiores. Tarefas complementares evidenciaram desempenho superior em memória de trabalho visuoespacial quando comparada à auditiva, além de dificuldades práticas (manuais e orais), incoordenação motora global e limitações na manipulação mental de quantidades numéricas.

Discussão

A Síndrome de Kabuki apresenta manifestações clínicas heterogêneas, sendo a deficiência intelectual um achado frequente, porém com graus variáveis de comprometimento. No caso em questão, embora o paciente apresente desafios significativos no processo de aprendizagem, particularmente nas habilidades de leitura e escrita, sua

capacidade de compreensão textual e elaboração de ideias sugere relativa preservação cognitiva. Este aspecto constitui um ponto fundamental a ser considerado no planejamento educacional, pois indica potencial para progresso acadêmico quando utilizadas estratégias adequadas.

O desenvolvimento da linguagem nesta síndrome é particularmente complexo, envolvendo fatores sensoriais, como a perda auditiva no presente caso, motores e cognitivos. A literatura especializada destaca a ausência de um perfil linguístico uniforme, com variações significativas entre indivíduos quanto ao comprometimento fonológico, morfossintático e pragmático.^{9,10} As dificuldades de decodificação e escrita observadas no paciente podem estar relacionadas tanto ao componente auditivo quanto às alterações específicas no processamento linguístico descritas na síndrome.

Os achados da avaliação revelam a importância de uma avaliação clínica abrangente que considere tanto as limitações quanto as potencialidades identificadas. Além disso, vale destacar que a avaliação foniátrica ressalta a importância da multidisciplinaridade, uma vez que colabora com a equipe de terapeutas e pedagogos envolvida com a criança, esclarecendo questões de funcionamento relacionadas à aspectos médicos e sugerindo adaptações escolares. No caso do paciente, as habilidades visuoespaciais relativamente preservadas podem ser utilizadas como estratégia compensatória para as dificuldades no processamento fonológico.¹¹ Da mesma forma, as limitações grafomotoras justificam a implementação de adaptações escolares, como o uso de recursos tecnológicos ou modificações nos requisitos de produção escrita.¹²

A avaliação foniátrica mostrou-se fundamental para caracterizar o perfil específico do paciente, identificando tanto os déficits quanto as habilidades preservadas. Esta análise detalhada permite o desenvolvimento de um plano de intervenção individualizado, que inclui desde adaptações pedagógicas até a retomada de terapias específicas. A abordagem deve contemplar não apenas os aspectos acadêmicos, mas também o desenvolvimento de habilidades socioemocionais e funcionais, visando maior autonomia na vida adulta.^{10,11}

Este caso reforça a importância da avaliação foniátrica em pacientes com síndromes genéticas complexas, demonstrando como a compreensão detalhada do perfil funcional individual pode orientar

intervenções mais eficazes e promover melhores resultados no desenvolvimento global do paciente.

Comentários finais

O prognóstico de crianças com síndrome de Kabuki tem se tornado progressivamente mais favorável, especialmente quando submetidas a intervenções precoces e individualizadas. A experiência clínica demonstra que, com o acompanhamento adequado, muitos pacientes alcançam marcos significativos de desenvolvimento, conquistando níveis satisfatórios de autonomia na vida adulta.

Nesse contexto, a avaliação foniátrica assume papel fundamental, pois proporciona uma análise abrangente dos aspectos orgânicos e funcionais envolvidos no desenvolvimento da linguagem e cognição. Seu caráter multidimensional permite identificar tanto as limitações quanto as potencialidades de cada criança, orientando a elaboração de estratégias terapêuticas personalizadas e a implementação de adaptações educacionais eficazes.

O acompanhamento sistemático do desempenho acadêmico revela-se essencial, não apenas para o desenvolvimento intelectual, mas como fator determinante para a construção da independência funcional e do bem-estar psicossocial. Paralelamente, iniciativas que promovam a inclusão social, a acessibilidade e a conscientização sobre a síndrome são imprescindíveis para garantir o pleno desenvolvimento desses indivíduos e sua participação ativa na sociedade.¹³

Este caso reforça a importância da avaliação médica foniátrica na abordagem interdisciplinar e manejo da síndrome de Kabuki, contribuindo para esclarecimento de aspectos médicos e sugerindo intervenções direcionadas que transformem desafios em oportunidades de crescimento e desenvolvimento.

Referências

1. Souza JC, Ribeiro TCC, Ribeiro RC. A síndrome da máscara do Cabúqui / Kabuki make-up syndrome. *J Pediatr* (Rio J). 1996; 72(5): 341-4.
2. Ho HH, Beirais LC. Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) syndrome: cognitive abilities and autistic features. *Dev Med Child Neurol*. 1997 Jul; 39(7): 487-90.

3. Sanz JH, Lipkin P, Rosenbaum K, Mahone EM. Developmental profile and trajectory of neuropsychological skills in a child with Kabuki syndrome: implications for assessment of syndromes associated with intellectual disability. *Health Sci Res Commons*. 2010.
4. Barozzi S, Di Berardino F, Atzeri F, Filipponi E, Cerutti M, Selicorni A, Cesarani A. Audiological and vestibular findings in the Kabuki syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2009.
5. Schoen-Ferreira TH, Ramos JMP, Ávila MEB, Dabbur RR, Lima TA, Marteleto MRF. Síndrome de Kabuki: estudo de caso a respeito das características comportamentais, cognitivas, sociais e fonoaudiológicas. *Rev Soc Bras Fonoaudiol*. 2010.
6. Matsumoto N, Niiikawa N. Kabuki make-up syndrome: a review. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2002 Dec 17.
7. Wessels MW, Brooks AS, Hoogeboom J, Niermeijer MF, Willems PJ. Kabuki syndrome: a review study of three hundred patients. *Clin Dysmorphol*. 2002 Apr; 11(2): 95-102.
8. Van Lierde KM, Van Borsel J, Van Cauwenberge P. Speech patterns in Kabuki make-up syndrome: a case report. *J Commun Disord*. 2000 Nov-Dec; 33(6): 447-61; quiz 461-2.
9. Defloor T, Van Borsel J, Schrandt-Stumpel CT, Curfs LM. Expressive language in children with Kabuki syndrome. *Am J Med Genet A*. 2005; 132A (3): 256-9.
10. Brito MC, Misquiatti ARN. Intervenção fonoaudiológica na síndrome de Kabuki: relato de caso. *Rev Soc Bras Fonoaudiol*. 2010.
11. Dębska A, Wójcik M, Chyl K, Dziegiel-Fivet G, Jednoróg K. Além da área de forma visual da palavra - uma caracterização cognitiva do córtex occipitotemporal ventral esquerdo. *Neurosci do zumbido frontal*. 28 de julho de 2023; 17: 1199366. DOI: 10.3389/fnhum.2023.1199366. PMID: 37576470; PMCID: PMC10416454.
12. Silke M Göbel, Rebecca Terry, Elise Klein, Mark Hymers, Liane Kaufmann. Impaired Arithmetic Fact Retrieval in an Adult with Developmental Dyscalculia: Evidence from Behavioral and Functional Brain Imaging Data. *Brain Sciences*, 2022, 12 (6), pp.735. 10.3390/brainsci12060735. halshs-03865926
13. Rotta NT, Ohlweiler L, Riesgo RS. Transtornos da Aprendizagem: Abordagem Neurobiológica e Multidisciplinar. Porto Alegre: Artmed; 2006.



Esta obra está licenciada com uma Licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional, que permite o uso irrestrito, distribuição e reprodução em qualquer meio, desde que a obra original seja devidamente citada.