

Estudo de caso: Síndrome de Floating Harbor e/ou Síndrome Pellitier-Leisti

Schubert, R.

Introdução

Estão documentados menos de 50 casos da Síndrome de Floating-Harbor na literatura médica. A sua causa por enquanto é desconhecida. Aponta-se que os casos são esporádicos, mas alguns são hereditários, de transmissão autossômica dominante. A síndrome apresenta como fenótipo típico o rosto triangular com um nariz proeminente. Descritos a baixa estatura e atraso na aquisição da linguagem expressiva. Algumas anomalias quanto ao desenvolvimento dentário e possíveis quadros de doença celíaca. O fenômeno de adiantamento da puberdade pode ocorrer. Há descrição de casos nos quais está presente deficiência intelectual, mas o mesmo não é percebido em todos os casos.

Pretende-se neste relato de caso descrever o acompanhamento em psicoterapia de um jovem que foi diagnosticado com a Síndrome de Floating-Harbor. O tratamento psicoterapêutico começou aos seus 6 anos em 2012 e neste relato seguirá até 2017, e a descrição será deste acompanhamento psicológico com o paciente, a família, a escola e com os demais colegas de outras áreas que acompanham o caso. Avaliações psicométricas de inteligência foram realizadas durante todos estes anos e serão também apresentadas.

A síndrome Leisti-Hollister-Rimoin ou Floating-Harbor

A Síndrome de Leisti-Hollister-Rimoin ou Floating-Harbor é classificada no CID-10 como Q87.8. Sua descrição neste: outras síndromes com malformações congênicas especificadas, não classificadas em outra parte.

Esta desordem recebe o nome do hospital onde foi descrita pela primeira vez, o Boston Harbor Floating, por Pelletier e Feingold, no ano de 1973 e, em seguida, no ano de 1975, por J. Leisti e Colaboradores, descreveram a mesma desordem num paciente observado no Hospital Geral, na Califórnia. As causas desta síndrome são desconhecidas. Existe a hipótese de que possa resultar de uma nova mutação (MELDAU, 2017).

É uma síndrome de deficiência de crescimento caracterizada por baixa estatura, face característica e atraso no desenvolvimento da fala. A herança é possivelmente autossômica dominante. (LACOMBE, 1995).

Os pesquisadores WHITE, MORGAN e Colaboradores (2010) em estudo com 10 pacientes apontam que o diagnóstico da Síndrome de Floating Harbor requer o típico dismorfismo facial associado à idade, acompanhado por anormalidades nas mãos, distúrbio da fala e fenótipo comportamental. Destacam distúrbio grave da fala e da linguagem que afeta a troca de informações e a comunicação escrita. Além disso, existe uma alta probabilidade da presença do Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade, durante a fase escolar (*ADHD - attention deficit hyperactivity disorder*). Se a puberdade precoce ocorre, deve-se considerar a supressão da puberdade para

maximizar a altura na fase adulta. A idade óssea é consistentemente atrasada quando medida na primeira infância, mas variável quando medida na infância tardia.

A partir do estudo de 52 indivíduos diagnosticados com a Síndrome de Floating Harbor e fazendo o estudo fenotípico dos casos NIKKEL, DAUBER e Colaboradores (2013) apontam para a gestalt facial característica. Não é incomum para um indivíduo com esta síndrome ter anomalias adicionais e complicações de saúde o que requer intervenção médica, abrangente estudo e investigação na avaliação clínica e vigilância posterior. Em geral, indivíduos com esta síndrome são saudáveis e apesar de algumas deficiências, desfrutam de uma boa qualidade de vida.

Em outras pesquisas foram relatadas também a incidência de certo déficit intelectual: em todos os casos, cada indivíduo mostrou um grau variável de deficiência intelectual e dificuldade de aprendizagem, variando de normal limítrofe a moderada deficiência intelectual. Também percebidos em alguns casos alterações quanto à dentição (dentes pequenos e recorrentes problemas dentários), deficiência visual, doença celíaca, desordens geniturinárias e cardíacas. Em poucos casos há incidência do transtorno de espectro autista e transtorno obsessivo-compulsivo (MELDAU, 2017; LEISTI, HOLLISTER, RIMOIN, 1975).

O histórico clínico

Em setembro 2012 o psicoterapeuta foi procurado pelo Sr. Yoko para realizar a avaliação cognitiva de seu filho único Yan, de 6 anos na época. A indicação partira de um colega que conhecia o trabalho do psicoterapeuta em um ambulatório infantil e a experiência com o psicodiagnóstico infantil e acompanhamento de crianças especiais (MENDES & SCHUBERT, 2006). A queixa inicial era a intensa agitação do garoto e uma característica de falar muitos palavrões.

Ambos os pais, Yoko e Sam, apareceram à consulta de anamnese e foram relatando suas preocupações com a evolução do filho Yan. Apontaram que foi descoberto, após diversas investigações a presença de uma síndrome genética rara de Floating Harbor. As avaliações começaram logo após o pós-parto, devido às dificuldades de crescer e para adquirir peso adequado. Foi no Hospital das Clínicas que uma equipe de endocrinologistas caracterizou o quadro como um fenótipo com déficit de crescimento. Pela escassez de informações sobre a síndrome e pelo quadro apresentado por Yan os pais buscavam auxílio e orientação de profissionais da área de saúde.

Na época os pais apontam que se tratava de uma criança por vezes irritadiça com um persistente comportamento de falar palavrões e gritar. Independente e autônomo fazia amizades com facilidade e era conhecido pelo seu carisma. Já apresentava intensa curiosidade e por vezes manipulava seu corpo e tal preocupava à mãe.

Quanto ao desenvolvimento neuropsicomotor houveram alguns atrasos – o primeiro fator denunciador foi a baixa estatura e dificuldade para ganhar peso. As primeiras palavras vieram com um ano e meio. Andou apenas com dois anos. Retirou a fralda aos três anos. Chupou chupeta e mamou mamadeira até seus três a quatro anos.

Na escola cursava o primeiro ano e era descrito como uma criança muito agitada, irrequieta e que se distraía com facilidade. Apontada defasagem na questão pedagógica

e educacional. Apresentava dificuldade para se organizar, realizar as tarefas escolares e em casa evitava falar sobre o que acontecia na escola.

Ao primeiro contato com o psicoterapeuta mostrou-se receptivo, participativo e agradável. Foram feitas algumas avaliações cognitivas e de personalidade com Yan. Os materiais e métodos utilizados foram: H.T.P. (Van Kolck, 1984), Desenho da Família, Escala de Traços de Personalidade para crianças (Ed.Vetor, 2004) , Matrizes Coloridas de Raven (Centro editor de testes e pesquisas em psicologia, 1981), R2 - teste não verbal e inteligência para crianças (Ed. Vetor, 2000), Teste de Apercepção Infantil com figuras animais (CAT-A, Mestre Jou, 1981) e Observação lúdica.

No contato com brinquedos e jogos Yan demonstrou que seu brincar era sadio e adequado para idade, com muita fantasia e com a temática de personagens do bem contra os do mal presente. Sempre incluía ao psicoterapeuta na brincadeira e após a sessão mostrava aos pais algumas das coisas que havia desenhado, visto ou feito. No brincar Yan dava vazão a sua agitação de forma mais pontual, apesar de por vezes ficar tão ansioso que se atrapalhava naquilo que pretendia fazer. O lúdico é a linguagem da criança mostrando como esta está elaborando conceitos da realidade externa, do mundo adulto (WINNICOTT,1975). Pelo brincar pode-se verificar também a qualidade do vínculo e flexibilidade psíquica de Yan, assim como a presença de uma estrutura psíquica organizada tal como seria no caso da estrutura neurótica, descartando a presença de instabilidade psíquica, labilidade de humor ou desorganização como aspectos de uma estrutura psicótica – tal fator precisava ser verificado já que se tratava de um quadro síndrômico que na literatura científica descreve alguns casos de comorbidades e quadros psiquiátricos associados. Assim como o olhar para estrutura psíquica permite ao psicoterapeuta elaborar melhor a postura terapêutica, as estratégias clínicas, encaminhamentos e prognóstico, evolução do quadro (FREUD, 1909 e 1924).

A partir da avaliação psicodiagnóstica concluiu-se que havia clara presença de quadro de ansiedade e agitação psicomotora. Positivo desenvolvimento intelectual e sociabilidade. A vinculação e relação afetiva eram adequados para idade e a curiosidade de Yan o incentivava a desenvolver-se em diversos aspectos. A presença do quadro síndrômico e sintomas apresentados apontavam para a manutenção do acompanhamento psicoterapêutico com orientação familiar. As dificuldades na fala estavam já sendo acompanhadas por equipe de fonoaudiologia e um medico neurologista acompanhava o caso.

Os pais desde o início do tratamento mostraram-se muito presentes no acompanhamento de Yan. A mãe acompanhava de perto seu desenvolvimento pedagógico e trazia ao psicoterapeuta suas dúvidas quanto à vida diária com Yan e suas preocupações quanto a sua sociabilidade, disciplina, expressão de afeto e relacionamento com a família, amigos e colegas. A mãe também atualizava o psicoterapeuta das opiniões, sugestões, exames e conclusões dos demais profissionais que acompanhavam Yan, como o Neurologista, a Fonoaudióloga e as diversas professoras que teve nos anos subsequentes.

O acompanhamento com equipe de fonoaudiologia ocorreu desde os 4 anos de idade de Yan. A percepção dos pais é de evolução significativa desde linguagem oral, linguagem escrita e interpretação de texto.

Yan segue em acompanhamento na Neurologia desde pequeno. Foi a partir de 2014 que Neurologista Dr. Mauro Muszkat deu sequencia ao acompanhamento. Quanto à síndrome apresentada o que chamava bastante atenção era o quadro de agitação psicomotora e o prejuízo que este trazia para o processo de aprendizagem. Em decorrência disto foi partir de 2012 que teve início o uso psicofarmacológico de Ritalina. De 2015 a 2017 foi medicado com Concerta (18mg). A partir de 2017 iniciou a associação de Sertralina (25mg) e Melatonina (3mg). Na dosagem durante estes anos sempre foram feitos intervalos nos finais de semana e período de férias escolares. Isto sempre contou com a supervisão do neurologista e acompanhamento no consultório com o psicoterapeuta. A medicação visava melhor desempenho e aproveitamento escolar, e neste sentido obteve bons resultados com retornos positivos descritos pelas professoras e coordenação da escola.

As avaliações cognitivas também corroboram que o uso da medicação auxiliou no desenvolvimento de Yan, fazendo com que se concentrasse melhor e que pudesse desenvolver estratégias para o aprendizado.

Avaliações cognitivas: um estudo progressivo a partir do caso clínico

No decorrer destes 6 anos foram aplicadas testes de inteligência e neuropsicológicos para verificar o desenvolvimento cognitivo de Yan e os efeitos da medicação. Todos os testes aplicados estão previamente aprovados como ferramentas de avaliação intelectual e cognitiva pelo Conselho Federal de Psicologia (SATEPSI, 2017).

Avaliações cognitivas e de inteligência aplicadas: Teste não verbal de matrizes coloridas de RAVEN (Centro Editor de Testes e Pesquisas em Psicologia, 1999); Teste Não-Verbal de Raciocínio para Crianças - TNVRI (Vetor, 2005); R2–teste não verbal e inteligência para crianças (Ed. Vetor, 2000); Teste de inteligência geral não verbal / TIG-NV (Casa do Psicólogo, 2008)

Tabela de Testes aplicados no decorrer dos anos de 2012 a 2017

Teste/Método cognitivo	Data da aplicação	Resultado obtido
Matrizes coloridas de Raven	27/10/2012	Percentil: 60
R-2	27/10/2012	Percentil: 50
TIG-NV	04/07/2013	Indefinido
TNVRI	08/03/2015	Percentil 65
Matrizes coloridas de Raven	31/05/2015	Percentil 60
R-2	31/05/2015	Percentil 60
TIG-NV	03/11/2016	QI total: 90 -109
Matrizes coloridas de Raven	03/11/2016	Percentil: 60
TNVRI	22/05/2017	Percentil: 65

Apesar de diversos pesquisadores apontarem para incidência de deficiência intelectual na Síndrome de Floating-Harbor este aspecto não foi verificado em Yan. Desde a avaliação psicodiagnóstica em 2012 por meio dos testes Raven e R2 Yan apresentava desempenho intelectual dentro da média para a idade cronológica apresentada. O que sempre chamou atenção era sua agitação psicomotora e em decorrência desta, desatenção recorrente. Porém com estímulo e acompanhamento Yan conseguia se concentrar e executar os exercícios pedidos, demonstrando bons resultados para raciocínio concreto e indícios de desenvolvimento do raciocínio abstrato e interpretação.

Em psicoterapia à medida que estes testes foram aplicados e reaplicados trabalhou-se com Yan estratégias para que ele mesmo conseguisse se concentrar e manter o foco nos exercícios feitos. Uma estratégia que ele sempre repete e relata ajudar é a possibilidade de se espreguiçar, esticar, alongar e dedicar-se à respiração consciente por um tempo. Por vezes se levanta, dá uma volta e retorna ao exercício. Faz isto de forma descontraída e leve, e satisfaz-se em ter um retorno quanto aos seus resultados positivos.

Foi apenas em 2013 que a avaliação neuropsicológica por meio do TIG ficou inconclusiva pois Yan demonstrou não compreender a complexidade do teste. Ou seja, ainda não havia maturidade cognitiva para tal testagem. A mesma foi reaplicada em 2016, momento no qual Yan compreendeu o que era esperado no teste e demonstrou resultado dentro da média brasileira. O raciocínio complexo, abstrato e de interpretação é a maior dificuldade para Yan e em decorrência disto apresenta maiores dificuldades em matérias como português e matemática. Isto fez com que um trabalho conjunto com a mãe, professora, fonoaudiologia, neurologia e psicoterapia fossem intensificados visando auxiliar Yan da melhor forma possível neste quesito.

Testagens foram repetidas em 2015, 2016 e 2017, mostrando a manutenção dos resultados intelectuais dentro da média para população brasileira. Neste sentido não foram percebidas variações nos níveis de inteligência. Percebeu-se que Yan foi amadurecendo raciocínios e habilidades, talvez num tempo diferente dos colegas de sala de aula, mas mesmo assim, num contínuo desenvolvimento. Neste sentido o estímulo dado pelos pais e profissionais que o acompanhavam foi fundamental.

Vínculo terapêutico e desenvolvimento afetivo

Yan tem um fascínio por heróis. Desde o primeiro momento no consultório trouxe ao psicoterapeuta histórias de seus heróis favoritos. Na época era o Ben 10, deste passamos para Batman, X-Men, Superman, Homem Aranha, Hulk, Homem de ferro, Yu Gi Oh, Naruto e tantos outros. Este é o ponto – tantos outros – Yan sempre mostrou flexibilidade e movimento na sua busca por modelos. Isto fornecia um importante dado para o psicoterapeuta e este interesse e busca por heróis foi estimulado e trabalhado no consultório. Nada melhor do que bons modelos, principalmente se estes se permitem a moldagem, flexibilidade, mudança e adaptações.

Por meio destes heróis entramos em diversos universos como a do grafismo, da dobradura, do artesanato, dos jogos de memória e tabuleiro, da música, da leitura e até claro, as lições e tarefas da escola. Estes heróis foram pontes do lúdico ao adulto – da brincadeira para a responsabilidade, claro, sempre utilizando a linguagem e recursos próximos à Yan. Heróis eram bons modelos de disciplina e dedicação, e mostravam aspectos tanto positivos quanto negativos, ou seja alteridade. Heróis tinham roupas e

hábitos diferentes. Comportamentos por ora adequados e outros estranhos. Por exemplo Hulk demonstravam as consequências de acessos de fúria e descontrole, já Tony Stark por ser dedicado e inteligente construiu para si próprio uma armadura de ferro que podia voar. E Yan se identificava com estes heróis por um tempo. Fazia desenhos, construía e produzia roupas e acessórios. Cantava letras de musica e contava ao psicoterapeuta particularidades que havia descoberto. E pelo fato do psicoterapeuta interessar-se por estes assuntos e entrar neste universo juntamente com Yan, o vínculo tornou-se saudável e de troca continua.

Yan permitia desta forma a introdução de novos estímulos, jogos, praticas sem resistir – confia que se desenvolverá e que tal será divertido. E o psicoterapeuta busca sempre focar em suas potencialidades e habilidades. O foco é exatamente a potencialidade da criança, independente do diagnostico – tal recorte permite o aparecimento saudável e espontâneo de habilidades sociais e cognitivas (SCHUBERT, 2008).

E Yan mantém postura aberta e afetiva no contato e troca social. Respeita os limites impostos por adultos e percebe-se que rapidamente atende aos comandos, pedidos efetuados seja pela mãe ou pai, pelos quais demonstra muito carinho e respeito.

Para os pais o espaço de orientação familiar mostrou-se muito importante para passar segurança e auxilia-los quanto as duvidas e angústias relacionadas ao desenvolvimento do filho. Muitas dinâmicas e comportamentos apresentados por Yan, ao serem refletidos e traduzidos pelo psicoterapeuta traziam alívio e direcionamento para os pais. Como postulado por WINNICOTT (2001): “No universo psicológico, há uma tendência ao desenvolvimento que é inata e que corresponde ao crescimento do corpo e desenvolvimento gradual de certas funções”, há muitas angústias quanto ao desenvolvimento destas funções e do crescimento saudável e adequado de Yan, e neste sentido o acompanhamento psicoterapêutico fornece um recorte, um espaço aberto de construção e diálogo. Isto beneficia Yan, sua família e a continuidade do acompanhamento psicoterapêutico como espaço criativo e seguro para a manifestação das dinâmicas e potencialidades psíquicas.

Conclusão

Ou poderia-se dizer o que se conclui até aqui nesta caminhada. A característica presente em Yan de falar compulsivamente palavras diminuiu até cessar. A agitação motora é um fator mais consciente para Yan e estratégias foram desenvolvidas no sentido de contornar as dificuldades e empecilhos gerados por esta característica. Sua consciência corporal está cada vez mais presente trazendo a noção do movimento e das suas consequências.

As dificuldades na escola são um estímulo para buscar alternativas. Não focamos no problema no consultório, mas sim, na solução – nas habilidades e talentos disponíveis em Yan para alcançar os resultados esperados. A inteligência emocional e social em Yan neste aspecto se destacam, encobrindo e minimizando muitas vezes suas dificuldades e resistências. Contudo ajudando-o a tomar consciência destas dificuldades e trabalhando a paciência e persistência, Yan caminha cada vez mais para superação destas dificuldades. O olhar e acompanhamento de diversos saberes e profissionais foram disponibilizados a Yan por seus pais para que ele seguisse adiante. E assim segue, com confiança e alegria.

Referência Bibliográfica

CID-10 - Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde - 10^a Edição, volume 3, Organização Mundial Da Saúde, USP, São Paulo, 1999

FREUD, S. Edição Eletrônica Brasileira das Obras Psicológicas Completas de Sigmund Freud. Rio de Janeiro, Imago Ed., (s.d.) - Neurose e Psicose (1924b) Vol. XIX - Análise de uma Fobia em um menino de cinco anos- O Pequeno Hans (1909).

LACOMBE D, PATTON MA, ELLEAU C, BATTIN J. Floating-Harbor syndrome: description of a further patient, review of the literature, and suggestion of autosomal dominant inheritance. Eur J Pediatr. 1995 Aug;154(8):658-61

LEISTI, J.; HOLLISTER, D. W.; RIMOIN, D. L. (1975). "The Floating-Harbor syndrome". Birth Defects Orig Artic Ser. 11 (5): 3

MELDAU, D.C. Síndrome Floating-Harbor. Consultado em (Abril 2017) - <http://www.infoescola.com/sindromes/sindrome-floating-harbor/>

MENDES, V. & SCHUBERT, R. Centro de Reabilitação para crianças com necessidades especiais Recanto Nossa Senhora de Lourdes. Apresentado no II Congresso Brasileiro de Psicologia, São Paulo, set.2006

NIKKEL S.M., DAUBER A. et al. "The phenotype of Floating-Harbor syndrome: clinical characterization of 52 individuals with mutations in exon 34 of SCRAP" Orphanet Journal of Rare Diseases, London, v.8, p.1-9, 2013

SATEPSI. Sistema de avaliação de testes psicológicos. Verificada em Abril 2017 (in) <http://satepsi.cfp.org.br>

SCHUBERT, R. Orientação sexual: uma experiência com crianças especiais. Dementia & Neuropsychologia, v. vol 1, p. 21-22, São Paulo, Brasil, 2007.

SCHUBERT, R. Síndrome de Dubowitz: relato de caso. Revista Dementia e Neuropsychologia, Vol.2, Supl 1, São Paulo, Nov. 2008

U.S. NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE. Floating-Harbor syndrome (in) Genetics Home Reference. May 2017- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/floating-harbor-syndrome>

WINNICOTT, D. W. O brincar e a realidade. Rio de Janeiro, Ed Imago, 1975

WINNICOTT, D. W. A família e o desenvolvimento individual. Ed. Martins Fontes, São Paulo, 2001.

WHITE, S. M.; MORGAN, A.; DA COSTA, A.; LACOMBE, D.; KNIGHT, S. J.; HOULDSOON, R.; WHITEFORD, M. L.; NEWBURY-ECOB, R. A.; HURBST, J. A. (2010). "The phenotype of Floating-Harbor syndrome in 10 patients". Am J Med Genet A. 152A (4): 821–829