

Introdução: A síndrome velocardiofacial ou de Shprintzen inclui alterações linguísticas, cardíacas e faciais, sendo de herança autossômica dominante, com incidência alta, de 1/1.800 nascimentos vivos. Devido à inadequação velofaríngea, a articulação apresenta-se de forma imprecisa, frequentemente com compensação glótica e voz hipernasal. Pode haver comprometimento da linguagem, distúrbio de aprendizagem, independentemente de retardo mental, distúrbio psiquiátrico, déficits auditivo e visual. Sua interação social e comportamental é geralmente pobre. É comum o indivíduo afetado ser encaminhado para avaliação fonoaudiológica devido às alterações na fala e na voz, sem diagnóstico prévio ou ser abordado quanto a dificuldade de aprendizagem, sem diagnóstico do quadro sindrômico.

Objetivo: descrever os procedimentos de avaliação interdisciplinar e as alterações de linguagem encontradas numa paciente portadora da síndrome velocardiofacial.

Método: avaliação fonoaudiológica e neuropsicológica de uma paciente do gênero feminino com 13 anos de idade, cursando o 7º ano do ensino fundamental, com diagnóstico genético da síndrome.

Resultados:

- **Avaliação perceptiva:** fala com articulação imprecisa, omissão de sons plosivos e fricativos, e voz levemente hipernasal.
- **Avaliação da função velofaríngea (Nasofibroscopia):** “gap” velofaríngeo pequeno.
- **Avaliação da motricidade orofacial e Auditiva :** dentro dos padrões de normalidade.
- **Avaliação da linguagem (testes de vocabulário receptivo e emissivo):** desempenho abaixo do esperado para sua faixa etária.
- **Avaliação da escrita:** entre os níveis silábico e silábico-alfabético, contudo sem domínio das relações entre grafemas e fonemas. Elaboração gráfica de sentença com estrutura sintática incompleta, comprometendo a organização da informação e transmissão do conteúdo.
- **Leitura de palavras familiares:** não houve decodificação de nenhuma das 12 palavras apresentadas, contudo houve decodificação de palavras de alta frequência dissílabas cuja composição silábica era consoante-vogal.
- **Teste de consciência fonológica (Confias):** desempenho dentro do mínimo esperado para sua hipótese de escrita.
- **Avaliação neuropsicológica (escala Wisc III e teste Raven):** classificação como intelectualmente deficiente.
- **Avaliação do processamento auditivo central:** integridade das habilidades de fechamento auditivo, figura-fundo auditiva e interação binaural em ambas orelhas. O teste PPS, apresentou habilidade preservada para reconhecimento do contorno acústico e dificuldade na rotulação lingüística e os testes dicóticos SSW e Dígitos se caracterizaram por desvantagem da orelha esquerda competitiva.

Conclusão: Detectou-se distúrbio articulatorio causado por inadequação velofaríngea e distúrbio de linguagem com comprometimento da linguagem oral e gráfica acompanhados de deficiência mental. Os dados encontrados nas avaliações fonoaudiológica e neuropsicológica são compatíveis com os achados descritos na literatura.