

**UNIVERSIDADE PRESBITERIANA MACKENZIE**  
**Programa de pós-graduação em Distúrbios do Desenvolvimento**

KARLA TOMÁZ FARIA

INDICADORES DE FUNCIONAMENTO INTELECTUAL E ADAPTATIVO EM  
UMA AMOSTRA BRASILEIRA DE CRIANÇAS, ADOLESCENTES E ADULTOS  
COM SÍNDROME DE WILLIAMS

São Paulo  
2020

KARLA TOMÁZ FARIA

INDICADORES DE FUNCIONAMENTO INTELECTUAL E ADAPTATIVO EM  
UMA AMOSTRA BRASILEIRA DE CRIANÇAS, ADOLESCENTES E ADULTOS  
COM SÍNDROME DE WILLIAMS

Dissertação apresentada ao Programa de pós-graduação em Distúrbios do Desenvolvimento da Universidade Presbiteriana Mackenzie como requisito à obtenção do título de Mestre em Distúrbios do Desenvolvimento.

ORIENTADORA: Profa. Dra. Maria Cristina Triguero Veloz Teixeira

São Paulo

2020

## Folha de Identificação da Agência de Financiamento

**Autor:** Karla Tomáz Faria

**Programa de Pós-Graduação *Stricto Sensu* em** Distúrbios do Desenvolvimento

**Título do Trabalho:** INDICADORES DE FUNCIONAMENTO INTELECTUAL E ADAPTATIVO EM UMA AMOSTRA BRASILEIRA DE CRIANÇAS, ADOLESCENTES E ADULTOS COM SÍNDROME DE WILLIAMS

O presente trabalho foi realizado com o apoio de **1**:

- CAPES - Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
- CNPq - Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
- FAPESP - Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo
- Instituto Presbiteriano Mackenzie/Isenção integral de Mensalidades e Taxas
- MACKPESQUISA - Fundo Mackenzie de Pesquisa
- Empresa/Indústria:
- Outro:

**1 Observação:** caso tenha usufruído mais de um apoio ou benefício, selecione-os.

F224i

Faria, Karla Tomáz.

Indicadores de funcionamento intelectual e adaptativo em uma amostra brasileira de crianças, adolescentes e adultos com síndrome de Williams / Karla Tomáz Faria.

60 f. : il. ; 30 cm

Dissertação (Mestrado em Distúrbios do Desenvolvimento) – Universidade Presbiteriana Mackenzie, São Paulo, 2019.

Orientadora: Maria Cristina Triguero Veloz Teixeira.

Referências bibliográficas: f. 51-60.

1. Funcionamento adaptativo. 2. Síndrome de Williams. 3. Pais. 4. Problemas emocionais e comportamentais. 5. Funcionamento intelectual I. Teixeira, Maria Cristina Triguero Veloz, *orientadora*. II. Título.

CDD 616.8588

Bibliotecária Responsável: Andrea Alves de Andrade - CRB 8/9204

KARLA TOMÁZ FARIA

INDICADORES DE FUNCIONAMENTO INTELECTUAL E ADAPTATIVO EM  
UMA AMOSTRA BRASILEIRA DE CRIANÇAS, ADOLESCENTES E ADULTOS  
COM SÍNDROME DE WILLIAMS

Dissertação apresentada ao Programa de pós-  
graduação em Distúrbios do Desenvolvimento da  
Universidade Presbiteriana Mackenzie como  
requisito à obtenção do título de Mestre em  
Distúrbios do Desenvolvimento.

Aprovada em 30 de janeiro de 2020.

BANCA EXAMINADORA



---

Prof.ª Dr.ª Maria Cristina Triguero Veloz Teixeira  
Universidade Presbiteriana Mackenzie



---

Prof.ª Dr.ª Ana Alexandra Caldas Osório  
Universidade Presbiteriana Mackenzie



---

Prof.ª Dr.ª Rachel Sayuri Honjo Kawahira  
Universidade de São Paulo

Aos meus pais, por terem feito o possível e o impossível  
para que eu pudesse chegar até aqui e realizar mais um sonho,  
mesmo que em detrimento da realização de seus próprios sonhos.

## AGRADECIMENTOS

Aos meus pais e ao meu irmão, por terem se sacrificado para me dar todo o suporte necessário para que eu fizesse a graduação e o mestrado da maneira mais confortável possível.

Ao meu namorado, Gabriel, por estar ao meu lado em todos os momentos, me ouvindo, me apoiando e me inspirando a cada dia com a sua disciplina e determinação.

À minha amiga Tally, que foi minha companheira em todas as alegrias e dificuldades. Sem você essa fase teria sido muito mais difícil e sem graça.

Aos amigos que o mestrado me deu e que sempre estiveram disponíveis para me ajudar: Camila Zeraik, Fernanda Borges, Fernanda Garcia, João Victor, Leticia Martinez, Luciana Angelis, Marina Rocha, Mayara Miyahara, Rafael Damasceno, Stella Bassetto e Pedro Henrique.

À minha orientadora, Cris, que me deu tantas oportunidades e me ensinou tanto. Sempre com muito carinho e competência, que sorte a minha!

Aos professores e funcionários do PPG-DD com quem eu convivi mais do que com a minha família nesses dois anos e tornaram essa experiência mais agradável e relevante.

À dra. Rachel Honjo, aos residentes do Instituto da Criança e do Adolescente e, especialmente, à Mariana Sisdelli por todo auxílio, atenção e generosidade na coleta de dados no Hospital das Clínicas.

À Aline Braga, todos os professores e funcionários da LBV pelo espaço e tempo concedidos sempre com muito carinho.

A todos os participantes da pesquisa por terem aceitado fazer parte e aos seus responsáveis também por terem autorizado. Sem vocês nada disso teria sido possível.

Muito obrigada a todos!

## RESUMO

A síndrome de Williams (SW) é uma doença genética rara causada pela microdeleção de múltiplos genes da região 11.23 do braço longo do cromossomo 7 (região 7q11.23). Evidências científicas apontam que a avaliação de funcionamento adaptativo (FA) é fundamental na SW para identificação de níveis de apoio e desenvolvimento de potencialidades, considerando a deficiência intelectual (DI) associada à síndrome. O objetivo geral do estudo foi explorar como o indicador de FA socialização está relacionado com os níveis de funcionamento cognitivo verbal e de execução, independentemente da condição de rebaixamento intelectual, bem como com os problemas emocionais e comportamentais (PEC). O estudo adotou um desenho transversal com amostra formada por 78 indivíduos com SW entre 6 e 41 anos pareados com grupo controle (GC), formado por 74 pessoas saudáveis e 78 cuidadores responsáveis pelas pessoas com SW. Os instrumentos de coleta de dados foram o Inventário de Comportamentos para Crianças e Adolescentes entre 6 e 18 anos (CBCL/6-18), o Inventário de Comportamentos para Adultos entre 18 e 59 anos (ABCL), o Inventário de auto-avaliação para adultos entre 18 e 59 anos (ASR) e a Escala de inteligência Wechsler abreviada (WASI). Os procedimentos de análise de dados foram o teste de Kolmogorov-Smirnov para testagem de normalidade, teste U de Mann-Whitney para comparação de médias, diretrizes de Cohen para testar tamanho de efeito e correlação de Spearman para testar o grau de associação entre as variáveis. Os principais resultados apontaram que não houve diferenças estatisticamente significativas entre o grupo com SW e o GC na escala de socialização. No grupo de 6 a 18 anos com SW foi observado que quanto maior o escore de socialização, melhor é o desempenho deles nas tarefas que avaliam indicadores de QI de execução. Na escala de socialização não houve diferenças estatisticamente significativas entre o grupo com SW e o GC, no entanto foi encontrado que os adultos têm maiores níveis de socialização, de acordo com o relato dos cuidadores, se comparadas às crianças e adolescentes com diferenças estatisticamente significativas. Como recomendação para estudos futuros, além das metodologias de múltiplos informantes para fins de avaliação, os cuidadores precisam receber treinamentos para discriminar necessidades de estimulação de filhos com SW e DI associada, bem como intervenções em ambientes naturais que podem ser desenvolvidas por eles em contextos sociais e familiares.

Palavras chave: Funcionamento adaptativo; síndrome de Williams; pais; problemas emocionais e comportamentais; funcionamento intelectual.



## Abstract

Williams syndrome (WS) is a rare genetic disorder caused by multiple gene microdeletion of region 11.23 of the long arm of chromosome 7 (region 7q11.23). Scientific evidences indicate that the evaluation of adaptive functioning (AF) is fundamental in WS to identify support levels and development of potentialities, considering the intellectual disability (ID) associated with the syndrome. The main objective of the study was to explore how the AF socialization indicator is related to verbal and performance cognitive functioning regardless of intellectual impairment, as well as emotional and behavioral problems (EBP). The study adopted a cross-sectional design with a sample composed by 78 individuals with WS between 6 and 41 years matched with 74 healthy people of control group (CG), and 78 caregiver's WS group. The data collection instruments were the Behavior Inventory for Children and Adolescents between 6 and 18 years old (CBCL/6-18), the Behavior Inventory for Adults between 18 and 59 years old (ABCL), the Self-Assessment Inventory for between 18 and 59 years old (ASR) and the abbreviated Wechsler Intelligence Scale (WASI). Data analysis procedures were the Kolmogorov-Smirnov test for normality testing, Mann-Whitney U test for comparison of means, Cohen test verified the effect size and Spearman correlation analysis to test the degree of association between the variables. The main results indicated that there were no statistically significant differences between the group with WS and the CG in the socialization scale. In the WS group of 6 to 18 years old it was observed that the higher the socialization score, the better their performance in tasks that evaluate indicators of performance IQ. In the socialization scale there were no statistically significant differences between the group with WS and the CG, however it was found that adults show higher levels of socialization, according to the caregivers' report, when compared to children and adolescents, with statistically significant differences. As a recommendation for future studies, in addition to multiple informant methodologies for assessment purposes, caregivers need to receive training to discriminate stimulation needs of children with associated WS and ID, as well as interventions in natural environments that can be developed by them in social and family contexts.

**Keywords:** Adaptive functioning; Williams syndrome; parents; emotional and behavioral problems; intellectual functioning.

## Lista de abreviaturas e siglas

Abas-II	Adaptive Behavior Assessment System
ABCL	Inventário de Comportamentos para Adultos entre 18 e 59 anos
AFLS	Assessment of Functional Living Skills
ASEBA	Achenbach System of Empirically Based Assessment
ASR	Inventário de auto avaliação para adultos entre 18 e 59 anos
CBCL/6-18	Inventário de Comportamentos para Crianças e Adolescentes entre 6 e 18 anos
CTAB-R	Comprehensive Test of Adaptive Behavior – revised
DABS	Diagnostic Adaptive Behavior Scale
DI	Deficiência Intelectual
DSM IV-TR	Manual Diagnóstico e Estatístico dos Transtornos Mentais - 4ª edição
DSM-5	Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais – 5ª edição
EAS	Estenose Aórtica Supravalvar
FA	Funcionamento Adaptativo
GC	Grupo Controle
PEC	Problemas emocionais e comportamentais
PPG-DD	Programa de Pós-graduação em Distúrbios do Desenvolvimento
QI	Quociente de Inteligência
QIV	Quociente de Inteligência Verbal
QIE	Quociente de Inteligência de Execução
QIT	Quociente de Inteligência Total
RM	Retardo Mental
SD	Síndrome de Down
SIB	Scales of Independent Behavior
SW	Síndrome de Williams
TDAH	Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade
TEA	Transtorno do Espectro Autista
UPM	Universidade Presbiteriana Mackenzie
VABS	Vineland Adaptive Behavior Scales
WASI	Escala de inteligência Wechsler abreviada

## SUMÁRIO

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS .....	10
SUMÁRIO.....	11
1. INTRODUÇÃO.....	12
2.1 DEFICIÊNCIA INTELECTUAL (DI) .....	13
2.2 FUNCIONAMENTO ADAPTATIVO.....	18
2.3 SÍNDROME DE WILLIAMS .....	21
1.4. OBJETIVOS:.....	27
2. MÉTODO .....	27
3.1 INSTRUMENTOS DE COLETA DE DADOS .....	29
3.2 PROCEDIMENTOS DE COLETAS DE DADOS .....	31
3.3 PROCEDIMENTOS DE ANÁLISE DOS DADOS .....	32
3. RESULTADOS .....	33
4. DISCUSSÃO.....	44
5. CONCLUSÃO.....	49
6. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....	51

## 1. Introdução

A importância da avaliação do Funcionamento Adaptativo (FA) na Deficiência Intelectual (DI) é reconhecida oficialmente desde o lançamento do Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-5) em 2013 (APA, 2013). Evidências científicas apontam que a avaliação de FA é fundamental para a definição do diagnóstico da DI, dos níveis de apoio que aquele indivíduo necessita e ainda para o estabelecimento de intervenções que visem o desenvolvimento de suas potencialidades (APA, 2013; TASSÉ; LUCKASSON; SCHALOCK, 2016).

A DI é causada por diferentes fatores pré-natais, perinatais, pós-natais, ambientais e biológicos (ARORA et al., 2018). Diferentes síndromes genéticas que podem ser diagnosticadas desde a gestação se associam com DI (ZHAO et al., 2019). Uma delas é a Síndrome de Williams (SW), condição rara que tem recebido atenção em várias áreas do conhecimento devido aos comprometimentos médicos, prejuízos cognitivos e comportamentais que acarreta ao indivíduo acometido (MERVIS; JOHN, 2010; SIEGEL; SMITH, 2010; HONJO, 2012; NG; JÄRVINEN; BELLUGI, 2014).

O rebaixamento intelectual faz parte do fenótipo cognitivo da maioria das pessoas com SW junto com comprometimentos sociais e práticos (MERVIS; KLEIN-TASMAN, 2000; SEARCY et al., 2004). O QI varia em torno de 40 a 96, com média em torno de 55, de acordo com estudos anteriores (BELLUGI et al., 2000; TASSABEHI, 2003; PÉREZ-GARCÍA et al., 2017). Um prognóstico favorável de FA na SW, assim como em outras condições neurocomportamentais associadas com DI depende de intervenções baseadas em evidências que sejam aplicadas, preferencialmente, em idades precoces e ajustadas ao longo da vida (FORMAN, 2012).

Há quase uma década, Mervis e John (2010), em estudo de revisão sistemática sobre a síndrome, recomendaram que, sempre que possível, sejam realizadas avaliações de competências sociais e escolares em crianças e adolescentes com SW visando o desenvolvimento de propostas de intervenção comportamental que melhorem sua adaptação psicossocial. No Brasil, diferente de outros países desenvolvidos, estudos voltados para a avaliação de indicadores de FA em pessoas com SW são praticamente inexistentes, exceto pelo estudo de Hayaschiuchi e colaboradores (2012), que avaliou presença de sinais de desatenção e hiperatividade e sua associação com competências na realização de atividades e socialização em uma amostra de 22 crianças e adolescentes com SW entre 7 e 18 anos e suas respectivas mães. Cerca de 90% do total da amostra pontuaram positivamente nos sinais de desatenção e

hiperatividade, além de apresentarem prejuízos graves nas habilidades e competências de desempenho escolar. Enquanto resultados positivos foram verificados nas escalas de socialização e prática de esportes, sugerindo que os resultados positivos encontrados na área social podem agir como fatores protetores para o desenvolvimento de problemas emocionais como isolamento, tristeza, sentimentos de solidão e baixa autoestima. Diferentemente do FA, existem diversos estudos brasileiros da psicologia, fonoaudiologia e áreas afins que têm se voltado para a verificação de diferentes indicadores de funcionamento cognitivo, habilidades de linguagem e psicopatologias, dentre outros aspectos (TEIXEIRA et al., 2010; ROSSI et al., 2012; OSÓRIO et al., 2017; ROSSI; GIACHETI, 2017).

É importante que os indicadores de FA sejam avaliados na DI, bem como em pessoas sem comprometimento cognitivo, pois a depender do grau de autonomia que a pessoa tem para manejar e enfrentar demandas ambientais cotidianas (habilidades de vida diária e interação com outros, por exemplo), será definida a suficiência pessoal e social. Contudo, o FA é definido pelo desempenho típico e independente de vida diária que dependem da adequação de habilidades e comportamentos para realizar as atividades cotidianas (MECCA et al., 2015). É possível melhorar a qualidade de vida pessoal e familiar de um indivíduo a partir de adequações no FA, como o ingresso em um emprego, investimento em relações sociais e o desenvolvimento em comunidade. A partir disso, a problemática do estudo se concentra em identificar se existem associações entre os indicadores de FA com medidas de funcionamento cognitivo de QI verbal, de execução e total, independentemente da condição de rebaixamento intelectual presente na SW, pois nem sempre os prejuízos de funcionamento intelectual correspondem no mesmo nível com os indicadores de FA.

## **2.1 Deficiência intelectual (DI)**

A DI é uma condição que tem início no período do desenvolvimento com prejuízos tanto no funcionamento intelectual quanto no FA (APA, 2014). Esta condição passou a ser tratada sob esta nomenclatura no DSM-5 (APA, 2014). No entanto, até chegar a essa classificação oficial houve diversas mudanças e contribuições baseadas em evidências científicas que oportunizaram a descrição da condição, tal e como é reconhecida atualmente neste manual. A condição tem recebido diferentes tratamentos como retardo mental, deficiência mental e incapacidade, dentre outros (MERCADANTE; EVANS-LACKO; PAULA, 2009). Quando os prejuízos intelectuais e de FA são leves, o diagnóstico de DI é difícil e muitas vezes tardio (TEIXEIRA; MECCA; SILVA, 2017). Descrições da DI que já contemplaram esses prejuízos de funcionamento intelectual, social e adaptativo datam de 1941 quando o psicólogo Edgar Doll

(1941 apud SCHALOCK, 2007) descrevia o retardo mental (RM) como incompetência social decorrente de um rebaixamento mental, destacando-o como uma condição essencialmente incurável. Em 1959, a então *American Association of Mental Deficiency* publicou uma definição do termo em que o RM referia-se a um funcionamento intelectual geral abaixo da média, que se originava durante o período de desenvolvimento e estava associado ao comprometimento do comportamento adaptativo (AAMR, 1992).

Entre outras revisões, em 1992, a AAMR – *American Association on Mental Retardation* definiu que o diagnóstico de RM deveria considerar três grandes dimensões: “capacidade da pessoa, ambiente onde a pessoa funciona e a necessidade de vários níveis de suporte”. A nomenclatura evoluiu, assim como a definição do transtorno, as formas de avaliação e intervenção. Em 2010, a Associação Americana de Deficiência Intelectual e de Desenvolvimento – *American Association on Intellectual and Developmental Disabilities/AAIDD*, que já defendia a avaliação de comportamentos adaptativos havia mais de duas décadas, passou a descrever a condição da DI como um conjunto de limitações significativas no funcionamento intelectual e no comportamento adaptativo expressas nas habilidades adaptativas conceituais, sociais e práticas e que deveria ter início antes dos 18 anos (SCHALOCK et al., 2010) e definia o funcionamento intelectual como o conjunto de capacidades mentais gerais, como aprendizagem e resolução de problemas, também chamado de inteligência. Enquanto o FA que, em 1959, era definido como sendo formado por aprendizagem, ajustamento social e maturação (HEBER, 1959), também passou por mudanças na sua definição. A partir de 2002 passou a ser entendido como um conjunto de habilidades conceituais, sociais e práticas que são aprendidas e praticadas pelas pessoas em seu cotidiano e compreende três domínios: conceitual, social e prático (SCHALOCK et al., 2010).

Em 2014, foi publicada a versão em português do DSM-5, cuja caracterização foi correlata à definição da AAIDD (2010), ao indicar a necessidade da avaliação do FA do indivíduo para o diagnóstico de DI (APA, 2014). Com o seu lançamento, houve a mudança da nomenclatura “retardo mental” (APA, 2000) para “Deficiência Intelectual” (APA, 2014) e, além disso, o nível de gravidade da DI que era medido exclusivamente a partir dos testes de avaliação de inteligência, passou a ser medido pelos níveis de apoio necessários para aquele indivíduo de acordo com a avaliação dos comportamentos adaptativos com a justificativa de que esse constructo é mais preciso para prever os níveis de apoio que a pessoa necessita para desenvolver suas capacidades do que o funcionamento intelectual (APA, 2014; TASSÉ et al., 2016). A importância que as equipes de trabalho do DSM-5 atribuíram ao FA fez com que,

tecnicamente, a condição de DI deixasse de depender exclusivamente dos escores de QI, pois estes, embora sejam indicadores de funcionamento conceitual ou intelectual, podem ser insuficientes para a avaliação do raciocínio em situações da vida real e do domínio de tarefas práticas (APA, 2014).

No DSM-5, a DI pertence ao grupo dos transtornos do neurodesenvolvimento, é também denominada Transtorno do Desenvolvimento Intelectual. A condição é caracterizada por três critérios diagnósticos clinicamente interdependentes associados a déficits funcionais, tanto intelectuais quanto adaptativos, a saber: a) déficits no funcionamento intelectual, b) déficits no FA, c) início desses déficits durante o período do desenvolvimento (APA, 2014). O domínio 'a' envolve as habilidades de raciocínio, solução de problemas, planejamento, aprendizagem escolar e aprendizagem pela experiência, dentre outros, que podem ser aferidos por testes de inteligência e outros instrumentos padronizados que avaliem desempenho escolar, por exemplo. O domínio 'b' compreende o conjunto de habilidades necessárias para atingir padrões de desenvolvimento e padrões socioculturais em relação à independência pessoal e responsabilidade social em múltiplos ambientes, como em casa, na escola, no local de trabalho e na comunidade. Por exemplo, conseguir tomar banho e se vestir sem ajuda, saber fazer uma compra sozinho, conferindo o troco corretamente, conseguir pegar um ônibus e se locomover pela cidade. No domínio 'c' consta que a condição vai se manifestar antes dos 18 anos de idade, em geral antes de a criança ingressar na escola e com déficits que acarretam prejuízos no funcionamento pessoal, social e acadêmico ou profissional (APA, 2014).

Um diferencial importante da DI no DSM-5 foi a adoção de especificadores para definir os graus de gravidade com base no FA e não apenas em escores de QI. Com isso, o FA passa a determinar o nível de apoio que a pessoa necessita, a partir de uma escala de níveis de gravidade para DI, divididos em leve, moderada e grave em função dos marcos de desenvolvimento e independência pessoal em diferentes áreas em três domínios. Esses domínios são: a) Domínio conceitual: como memória, linguagem, leitura, escrita, raciocínio matemático, aquisição de conhecimentos práticos, soluções de problemas e julgamento em situações novas, b) Domínio social: envolve habilidades de percepção de pensamentos, sentimentos e experiências dos outros, empatia, habilidades de comunicação interpessoal, de amizades e julgamento social, c) Domínio prático: refere-se à aprendizagem e autogestão em diversos contextos, como cuidados pessoais, autocontrole, organização de tarefas escolares e profissionais, entre outros (APA, 2014).

Os domínios, tratados como especificadores de gravidade da DI no DSM-5, devem ser avaliados, tanto sob critérios clínicos como a partir de instrumentos normatizados. Informantes que convivem com a pessoa avaliada são essenciais nesses registros. O critério clínico de déficits de funcionamento será preenchido quando, pelo menos, um domínio deste funcionamento (conceitual, social ou prático) está suficientemente prejudicado a ponto de ser necessário o uso de apoios. E, ainda, o manual estabelece que para que sejam atendidos os critérios diagnósticos de DI, os déficits no FA devem estar diretamente relacionados aos prejuízos intelectuais descritos no critério do funcionamento intelectual, ou seja, deve ser identificado QI menor que 70 em avaliações padronizadas (APA, 2014).

A depender dos níveis de estimulação ambiental (educacional, cognitiva e emocional, comportamental, social e de funcionamento adaptativo), uma pessoa com um escore de QI acima de 70 pode ter problemas de comportamento adaptativo tão graves no juízo social, no entendimento social e em outras áreas da função adaptativa que seu funcionamento real é comparável ao de pessoas com um escore de QI mais baixo (APA, 2014). Em razão disso, o DSM-5 oportunizou a condução de estudos na tentativa de revalidar condições de DI ou RM que tinham sido atribuídas a pessoas de diferentes faixas etárias adotando os critérios clínicos do DSM-IV-TR (APA, 2000). Um exemplo disso foi o estudo de Papazoglou e colaboradores (2013) que comparou uma amostra de 884 crianças e adolescentes com idades entre 6 e 16 anos, de acordo com os critérios para DI do DSM-IV e do DSM-5 e houve uma redução de 9% de pessoas com diagnóstico de DI, quando comparados mediante os critérios dos dois manuais.

Em 2014, por ocasião da publicação do DSM-5, as taxas de prevalência de DI na população geral foram estimadas em aproximadamente 1% e, no caso de DI grave, a prevalência foi estimada em uma proporção de 6:1000 (APA, 2014). Em países desenvolvidos, o uso de protocolos padronizados de avaliação, instrumentos normatizados para avaliação de indicadores de funcionamento intelectual e adaptativo, bem como registros sistemáticos de dados favorece o estabelecimento de taxas de prevalência (ARVIO; SILLANPÄÄ, 2003; LEONARD et al., 2003; GLOVER, 2015).

Entretanto, em países em desenvolvimento o panorama é diferente. Dez anos atrás, estudo de Mercadante e colaboradores (2009) revelava que na América Latina havia poucos estudos sobre epidemiologia, políticas e serviços em relação a DI. À época dessa publicação, os autores destacavam que, sendo o Brasil o país mais populoso da América Latina, somente 7% dos artigos publicados com foco em saúde mental, eram sobre transtornos mentais na infância e uma porcentagem menor ainda tratava de DI (MERCADANTE; EVANS-LACKO;



PAULA, 2009). Há três anos, estudo de Tomaz e colaboradores (2016), com revisão mais atualizada até 2012, revelou que foram publicados 15 artigos sobre políticas públicas de saúde para deficientes intelectuais no Brasil entre 2002 e 2012. Sendo que 6 artigos abordam outros países da América Latina ou países de rendimento baixo e médio de outros continentes, quando tratam somente do Brasil os autores abordam também outras deficiências (físicas e sensoriais), portanto são raros os estudos focados em DI no Brasil. Este estudo apresentou uma revisão da literatura científica e da legislação federal sobre políticas públicas de saúde para deficientes intelectuais no Brasil. Encontraram discussões pouco específicas, sendo a DI examinada com os demais tipos ou em concomitância com outros países. Do ponto de vista jurídico, embora tenham sido localizadas legislações relacionadas à área da saúde, foi possível perceber a falta de estudos que abordem a efetividade e o nível de implantação das políticas propostas. A escassez de dados epidemiológicos sobre DI contribui também para a falta de avaliações baseadas em evidências e, conseqüentemente, para a falta de programas e políticas destinadas a essas populações (AMOR, 2018). No Brasil, são escassos não só os instrumentos padronizados para a avaliação de FA, como também os estudos sobre o tema (MECCA et al., 2015).

Estudo de Malta e colaboradores (2016), também no Brasil, verificou a distribuição epidemiológica de vários tipos de deficiências, sendo uma delas a DI (0,8% de DI nas regiões pesquisadas, sem diferenças por faixa etária, etnia e regiões). Embora esse estudo tenha representado um avanço importante para apoiar tomadas de decisão na definição de políticas públicas de cuidado para esta população, a técnica de coleta de dados se baseou em entrevista com os responsáveis, sem o uso de instrumentos padronizados, o que derivou limitações metodológicas (MALTA et al., 2016). Diferentemente, um estudo conduzido no sul do Brasil em amostra formada por 4231 crianças mostrou maior robustez metodológica, pois utilizou testes de desempenho intelectual e de avaliação de marcos de desenvolvimento, verificando taxas de prevalência de DI de 4,5% na população estudada (KARAM et al., 2015). Contudo, deve ser destacado que o estudo de Karam e colaboradores (2015), embora tenha excelentes medidas de avaliação genética e de desenvolvimento, tampouco avaliou os outros dois domínios (social e prático) que são recomendados para o diagnóstico de DI de acordo com o DSM-5 (APA, 2014), o que pode comprometer os dados de prevalência encontrados.

Aspectos relacionados à idade e aos diferentes fatores envolvidos na etiologia do transtorno influenciarão o desenvolvimento e curso, bem como o prognóstico (APA, 2014), principalmente quando as intervenções ocorrem tardiamente e não são adequadas às

necessidades da criança (MERCADANTE; EVANS-LACKO; PAULA, 2009; GLOBAL RESEARCH ON DEVELOPMENTAL DISABILITIES COLLABORATORS, 2016). Atrasos em marcos motores, linguísticos e sociais podem ser identificados nos primeiros dois anos de vida entre aqueles com DI mais grave, ao passo que, níveis leves podem não ser identificados até a idade escolar, quando ficam aparentes as dificuldades de aprendizagem acadêmica (MACEDO; ANDREUCCI; MONTELLI, 2004). A ênfase dada ao FA na caracterização da DI no DSM-5 (APA, 2014), possibilitou que pudessem ser contempladas nas avaliações de indivíduos com a suspeita, a verificação de comportamentos correlatos a este constructo como desempenho em atividades cotidianas, número e qualidade de interações sociais, desempenho escolar, independência em atividades da vida diária, dentre outras (PAPAZOGLU et al., 2013). Daí que a avaliação de FA demande uma integração de habilidades cognitivas, práticas, sociais e comportamentais. Sobre a definição e evolução deste constructo tratará o seguinte tópico.

## **2.2 Funcionamento Adaptativo**

O FA tem sido alvo de diferentes estudos teóricos, bem como estudos voltados para o desenvolvimento de instrumentos padronizados de avaliação das diferentes áreas ou domínios envolvidos (TEIXEIRA; MECCA; SILVA, 2017). O conceito de comportamento adaptativo começou a ser introduzido por Heber (1959) e foi definido como “capacidade de lidar por si mesmo na vida”. Desde então, foi incluído na definição de RM pela AAIDD, reduzindo a importância das medidas de desempenho de inteligência no diagnóstico da DI. A partir disso, tornou-se relevante a construção de ferramentas que possibilitassem a avaliação do FA. No início dos anos 2000, a avaliação do comportamento adaptativo foi estabelecida como um critério específico para o diagnóstico de DI e, entende-se a importância desse constructo como preditor de qualidade de vida para essas pessoas (SCHALOCK et al., 2010). Por sua vez, o FA que, em 1959, era definido como sendo formado por aprendizagem, ajustamento social e maturação (HEBER, 1959), também passou por mudanças na sua definição. A partir de 2002 passou a ser entendido como um conjunto de habilidades conceituais, sociais e práticas que são aprendidas e praticadas pelas pessoas em seu cotidiano. (SCHALOCK et al., 2010).

A importância que as equipes de trabalho do DSM-5 atribuíram ao FA é decorrente das evidências científicas que validaram o papel deste conceito na compreensão da gravidade da DI. Um modelo que valida esta afirmação pertence a Tassé e colaboradores (2019). Nele constam indicadores comportamentais de funcionamento intelectual e adaptativo que podem auxiliar os profissionais na tomada de decisão sobre o diagnóstico de DI e a determinação do

nível de gravidade. Os autores organizaram os indicadores compatíveis com a primeira infância, a infância, a adolescência e a idade adulta, separadamente. Nesse modelo, é possível encontrar quais são os comportamentos esperados para cada faixa etária a depender do nível de gravidade do transtorno nos domínios conceitual, social e prático (TASSÉ et al., 2019). Com a ênfase no FA, tecnicamente, uma condição de DI deixou de depender exclusivamente dos escores de QI, pois os mesmos, embora sejam indicadores essenciais de funcionamento, de acordo com o domínio conceitual ou intelectual, podem ser insuficientes para a avaliação do raciocínio em situações da vida real e do domínio de tarefas práticas (APA, 2014; SOUZA; BATISTA, 2016).

O FA pode ser verificado a partir da avaliação clínica e do uso de instrumentos padronizados. Infelizmente não há instrumentos com parâmetros psicométricos adequados normatizados para avaliação de FA na população brasileira. Isso oportuniza o questionamento do diagnóstico de DI no país, desde a publicação do DSM-5 (APA, 2014). Entretanto, para fins legais, o Brasil ainda utiliza, na emissão dos laudos diagnósticos, a 10ª edição da Classificação Internacional de Doenças/CID-10 (BRASIL, 2014).

Ao longo dos anos têm sido desenvolvidos diferentes instrumentos que avaliam o FA, por exemplo, as escalas padronizadas, como a VABS (SPARROW; CICCHETTI; BALLA, 1984) que acessa quatro áreas do comportamento adaptativo: comunicação, habilidades de vida diária, socialização e habilidades motoras, além do domínio de comportamento mal adaptativo. A *Adaptive Behavior Assessment System (Abas-II)* (HARRISON; OAKLAND, 2003), uma escala comportamental de avaliação de crianças e adolescentes com idade entre 3 e 21. Consiste em 104 itens divididos em duas partes; a primeira avalia comportamento adaptativo a partir de nove domínios: funcionamento independente, desenvolvimento psicológico, atividade econômica, fala e desenvolvimento da linguagem, números e tempo, atividades vocacionais, autocuidado, responsabilidade e socialização. A segunda avalia problemas de comportamento por meio dos domínios: comportamento social, conformidade, confiabilidade, comportamento estereotipado e hiperativo, comportamento auto lesivo, engajamento social e distúrbio interpessoal.

Em 1996, foi lançada a *Scales of Independent Behavior (SIB-R)* (BRUININKS et al., 1996) para avaliar FA e problemas de comportamento em crianças com três meses de idade a adultos com 80 anos. Posteriormente, o *Comprehensive Test of Adaptive Behavior – revised (CTAB-R)* (ADAMS, 1999) surgiu para avaliar o FA do nascimento aos 60 anos de idade. Seis anos depois, foi lançada então a *Vineland Adaptive Behavior Scales (VABS), second edition (Vineland II)* (SPARROW; CICCHETTI; BALLA, 2005) com a proposta de avaliar

comunicação, atividades de vida diária, socialização e habilidades motoras do nascimento aos 90 anos de idade. Oito anos depois, o *Assessment of Functional Living Skills* (AFLS) (PARTINGTON, 2013) possibilitou a avaliação de habilidades básicas, vida domiciliar e participação na comunidade em pessoas a partir dos 2 anos de idade. Somente então, em 2015, a *Adaptive Behavior Assessment, System Third Edition (ABAS-3)* (HARRISON; OAKLAND, 2015) chegou com a proposta de avaliar os domínios conceitual, social e prático do nascimento aos 89 anos de idade e em 2016, a *Diagnostic Adaptive Behavior Scale (DABS)* (TASSÉ et al., 2016) veio para avaliar os domínios conceitual, social e prático de crianças a partir dos quatro anos até jovens adultos com 21 anos. No entanto, nenhuma dessas escalas está normatizada para a população brasileira, apontando um hiato na avaliação desse constructo no país (TEIXEIRA; MECCA; SILVA, 2017).

Um estudo utilizou a Vineland com o objetivo de verificar diferenças entre perfis de comportamento adaptativo entre adolescentes (11 a 16 anos) com condições clínicas de SW, Síndrome de Down (SD) e Transtorno do Espectro Autista (TEA) quando comparados com grupo controle e comparados entre eles. Também exploraram a relação potencial entre as condições e o status socioeconômico dos indivíduos e seu efeito nos perfis de comportamento adaptativo (DEL COLE et al., 2017). Os principais resultados do estudo confirmam que, como esperado, os três grupos clínicos tiveram resultados expressivamente inferiores ao grupo controle em todos os domínios e apontam que o grupo com SW teve um desempenho melhor do que o grupo SD no domínio da comunicação e um desempenho melhor do que o grupo TEA quanto à socialização. Os autores sugerem que as pessoas com SW demonstram melhor desempenho em socialização, seguida da comunicação e por último das habilidades de vida diária. Enquanto, o perfil de comportamento adaptativo para a SD seria: melhor desempenho em socialização seguido de habilidades de vida diária e, por fim, comunicação. E, no grupo com TEA, o perfil foi definido como: maiores forças em habilidades de vida diária, seguido de comunicação e socialização. O estudo levanta também a possibilidade de que existam associações entre esses perfis de comportamento adaptativo e a classe socioeconômica do indivíduo, sugerindo que estar nas classes mais desfavorecidas pode estar relacionado com maiores prejuízos.

Sua prevalência, estimada de 1 em 7500 nascimentos vivos, por alguns autores e 1:20.000 por outros, a SW é considerada uma doença rara. É uma doença genética causada pela microdeleção de aproximadamente 28 genes da região 11.23 do braço longo do cromossomo 7 (região 7q11.23) (STRØMME et al., 2002; MEYER-LINDENBERG et al., 2006; MARTENS,

2008; SCHUBERT, 2009) A condição é igualmente distribuída entre ambos os sexos e caracterizada por prejuízos em diversos marcos de desenvolvimento (TORDJMAN, 2012). Sobre a SW tratará o tópico seguinte.

### 2.3 Síndrome de Williams

As doenças genéticas estão entre as principais causas biológicas de DI. A confirmação do diagnóstico da SW exige a realização de exame citogenômico, sendo os mais comuns, atualmente, o método de hibridização *Fluorescence in Situ Hybridization* (FISH), o método da *Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification* (MLPA)<sup>®</sup> e o Microarray cromossômico para a verificação da microdeleção (SARPAL et al., 2008; HONJO et al., 2012; VASUDEVAN; SURI, 2017). Atualmente, é possível inclusive que o diagnóstico seja feito ainda durante a fase pré-natal, caso haja suspeita (N et al., 2019; ZHAO et al., 2019). Contudo, após o nascimento da criança a suspeita da condição pode ser levantada a partir de exame clínico e físico das seguintes condições (MERVIS; JOHN, 2010; SIEGEL; SMITH, 2010; HONJO, 2012):

**Doença cardiovascular:** a estenose aórtica supravalvar (EAS) é o achado cardiovascular clinicamente mais comum, ocorrendo em 75% dos indivíduos afetados (COLLINS et al., 2010).

**Face típica:** testa larga, estreitamento bitemporal, bolsa ao redor dos olhos, padrão de íris estrelado, estrabismo, ponte do nariz mais funda, achatamento malar, boca larga, má oclusão dentária, mandíbula pequena, lábio superior fino e inferior proeminente, queixo pequeno e grandes lóbulos da orelha são observados em todas as idades. As crianças pequenas têm dobras epicantais, bochechas cheias e dentes pequenos e espaçados, os adultos geralmente têm rosto e pescoço longos, acentuados por ombros inclinados, resultando em uma aparência mais magra (DONNAI; KARMILOFF-SMITH, 2000).

**Anormalidades do tecido conjuntivo:** voz rouca, hérnia inguinal/umbilical, divertículos do intestino/bexiga, prolapso retal, limitação ou frouxidão articular, pele macia e frouxa são observados (MORRIS, 2010).

**Anormalidades no crescimento:** padrão de crescimento caracterizado por deficiência de crescimento pré-natal, falha no crescimento na infância e baixo ganho de peso. A altura média adulta está abaixo do terceiro percentil (MARTIN, 2007; NOGUEIRA et al., 2011).

**Anormalidades endócrinas:** hipercalcemia idiopática, hipercalciúria, hipotireoidismo e puberdade precoce. Observa-se um aumento da frequência de obesidade e diabetes mellitus, principalmente em adultos (KIM et al., 2016).

**Deficiência intelectual:** a maioria dos indivíduos tem algum grau de DI que pode variar de moderada a grave. Alguns têm inteligência média (BELLUGI et al., 2000).

**Perfil cognitivo característico:** habilidades de memória de curto prazo e habilidades expressivas de linguagem relativamente preservadas com déficits expressivos de habilidades visuoespaciais. Esse contraste entre déficits e excessos de habilidades, evidentes na avaliação clínica e cognitivo-comportamental, foi denominado por Mervis (2003) como ‘perfil de picos e vales’ (*peak and valley profile*).

**Personalidade característica:** responsividade emocional e social, hiperseletividade atencional, padrões exagerados de engajamento social, pouca seletividade nas interações, comportamento gregário, prejuízos em habilidades de reconhecimento de emoções, dentre outros (JÄRVINEN; KORENBERG; BELLUGI, 2013).

Os indicadores de funcionamento intelectual de pessoas com SW têm sido caracterizados por déficits em habilidades visuo-espaciais, em funções executivas (memória de trabalho e controle inibitório), alterações em habilidades de linguagem expressivas e receptivas (MENGHINI et al., 2010; OSÓRIO et al., 2012), bem como alterações indicativas de psicopatologias como transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH), transtornos de ansiedade e fobias específicas, inclusive sintomas do TEA (LEYFER et al., 2006; LIMA et al., 2012; OSÓRIO et al., 2016; PITTS et al., 2016; PÉREZ-GARCÍA et al., 2017; ROYSTON et al., 2017). Outros problemas emocionais e comportamentais (PEC) também são verificados em pessoas com SW como estereotípias comportamentais, gestuais e corporais, autoagressividade e agressividade (TEIXEIRA et al., 2010).

Os indicadores de prejuízos de socialização caracterizados no chamado fenótipo social da SW são, principalmente, responsividade emocional e social e hiperseletividade atencional a faces, hipersociabilidade e dificuldades para ter padrões adequados de comunicação durante as interações sociais e isolamento social (MERVIS; BECERRA, 2007; MERVIS; JOHN, 2010; NG; JÄRVINEN; BELLUGI, 2014). Apesar de apresentarem excessiva expansividade social, indivíduos com SW apresentam também déficits expressivos de habilidades sociais relacionadas com competências para iniciar e manter amizades, solucionar problemas sociais e processar e julgar adequadamente padrões emocionais negativos de outras pessoas durante a interação (NG; JÄRVINEN; BELLUGI, 2014). Apresentam diversas alterações sintático-pragmáticas, estruturais e funcionais em habilidades de linguagem, em níveis variados de gravidade, de acordo com o nível de DI, por exemplo, dificuldades para segmentar palavras, uso de clichês e disfluências na fala (MERVIS; JOHN, 2008; SAMPAIO et al., 2009; TEIXEIRA et al., 2010; OSÓRIO et al., 2012).

Em função das diversas alterações cognitivas, emocionais-comportamentais e de socialização, pessoas com SW apresentam diversos comprometimentos no funcionamento pessoal, social e acadêmico que podem explicar em níveis variados os déficits de FA (GREER et al., 1997; MERVIS; PITTS, 2015; KIRCHNER et al., 2016). Indivíduos com SW apresentam rebaixamento intelectual, geralmente de gravidade leve a moderada (MARTENS; WILSON; REUTENS, 2008; FISHER; LENSE; DYKENS, 2016). Nem sempre os prejuízos nesse rebaixamento de indicadores de funcionamento intelectual correspondem no mesmo nível com os indicadores de FA (FISHER et al., 2016). Algumas evidências científicas em estudos com SW sobre associações entre comportamento adaptativo e indicadores de funcionamento intelectual desde a primeira infância até a vida adulta revelaram ganhos no comportamento adaptativo à medida que envelhecem, especificamente em indicadores de socialização (FISCH, 2012; FU, 2015). Porém, evidências mais recentes de estudos com desenho longitudinal têm revelado uma diminuição desses indicadores de FA com o aumento da idade mediante uso de testes, sendo uma das variáveis preditoras nesse declínio o funcionamento intelectual avaliado mediante o QI (FISHER; LENSE; DYKENS, 2016).

Estudos anteriores conduzidos em outros países têm avaliado em populações com SW indicadores de FA envolvendo os três domínios, com resultados que alertam para como o FA reflete os níveis de apoio necessários para um funcionamento independente de pessoas que apresentam rebaixamento intelectual (MARTENS; WILSON; REUTENS, 2008; FISCH et al., 2010). Um importante estudo com desenho longitudinal foi desenvolvido por Mervis e Pitts (2015) em uma amostra formada por 76 crianças e adolescentes entre 4 e 15 anos com SW, com medidas de funcionamento cognitivo, vocabulário receptivo e de FA. Os principais resultados apontaram para um declínio significativa dos indicadores de comportamento adaptativo global, ao longo do período de 3 anos de estudo, sem diferença significativa entre meninas e meninos. Um dos questionamentos do estudo foi que, dada a grande proporção de crianças que apresentaram declínio significativo de comportamento adaptativo global cabe a estimulação de habilidades adaptativas em casa e na comunidade local (MERVIS; PITTS, 2015)

Outro estudo avaliou o FA em crianças pequenas com SW. Usando o ABAS-II caracterizaram o comportamento adaptativo de 16 bebês e crianças com idade entre 3 meses e 5 anos. Os níveis de comportamento adaptativo estavam na faixa Mildly Delayed, conforme medido pelo ABAS-II. As habilidades de autocuidado, como alimentar-se ou vestir-se, eram significativamente mais fracas do que as habilidades necessárias para funcionar na comunidade, como reconhecer sua casa ou tarefas de vida diária, como jogar fora o lixo. As habilidades

motoras foram significativamente menores do que as habilidades cognitivas e de linguagem nas Escalas de Desenvolvimento de Bebês e Crianças de Bayley (3ª edição). Esse estudo recomendou a necessidade de intervenção precoce nessas crianças em todas as áreas do desenvolvimento, particularmente nas habilidades de autocuidado (KIRCHNER, 2016). Uma outra pesquisa conduzida por Hanh, Fidler e Hepburn (2014) comparou o perfil de comportamento adaptativo de 18 crianças com SW e um grupo de 19 crianças com outras síndromes: SD, síndrome do X frágil, síndrome de Smith-Magenis, síndrome Velocardiofacial, síndrome de Cockayne, síndrome de Sturge-Webber e atraso na fala e examinou a relação entre comportamento adaptativo e problemas de comportamento. As crianças com SW obtiveram escores mais elevados nos domínios de comunicação e socialização comparado com o outro grupo. Contudo, apresentaram déficits em habilidades de vida diária.

No Brasil são raros os estudos focados na avaliação de indicadores de FA em populações com SW (HAYASHIUCHI et al., 2012; MECCA et al., 2015) e, praticamente inexistentes os estudos que verificam associações entre esse funcionamento nos domínios social e prático com medidas de funcionamento intelectual utilizando instrumentos validados para a população brasileira. Considerando a importância de estudar o FA em doenças raras como a SW, tal e como considerada pelo Ministério de Saúde do Brasil (BRASIL, 2014), estudos como este podem contemplar medidas individuais de funcionamento intelectual validadas para a população brasileira, bem como medidas padronizadas de informantes (p. ex., pais ou outro membro da família). Essas últimas para aferir os indicadores de FA. A *American Psychiatric Association* (APA) (2014) recomenda avaliar pessoas com DI em função do perfil de apoios necessários para a vida em comunidade e, estudos como este podem ser de utilidade clínica e social-comunitária. Essas avaliações deverão ser baseadas em instrumentos validados no país onde se pretende conduzir o estudo.

Contudo, existem outros instrumentos de avaliação emocional-comportamental que contemplam em sua estrutura escalas específicas para verificar indicadores desse funcionamento e que estão validados no país. Nesse sentido estão disponíveis no Brasil diversos inventários do Sistema de Avaliação Empiricamente Baseado/Achenbach System of Empirically Based Assessment (ASEBA) (ACHENBACH; RESCORLA, 2001; ROCHA, 2012; BORDIN et al., 2013), com a respectiva validação de três dos inventários destinados a crianças e adolescentes de 6 a 18 anos (BORDIN et al., 2013), bem como estabelecimento de normas (ASEBA. SOCIETIES WITH MULTICULTURAL NORMS, 2018). São eles o Inventário dos Comportamentos de Crianças e Adolescentes de 6 a 18 anos/*Child Behavior*



*Checklist for Children Ages 6-18* (CBCL/6-18); o Inventário de Comportamentos de Crianças e Adolescentes de 6 a 18 anos - Formulário para professores/ *Child Behavior Checklist for Children Ages 6-18- Teacher's Report Form Ages 6 to18* (TRF/6-18) e o Inventário de Autoavaliação para Adolescentes entre 11 e 18 anos/ *Youth Self-Report* (YSR). O principal cuidador, professor da criança ou o próprio adolescente são os principais informantes indicados para responder aos inventários (ACHENBACH; RESCORLA, 2001; ROCHA, 2012; BORDIN et al., 2013). No mesmo ASEBA (ACHENBACH; RESCORLA, 2001) existem, também, dois inventários para a população adulta entre 19 e 59 anos, com o mesmo formato de avaliação emocional-comportamental que contemplam em sua estrutura escalas específicas para verificar indicadores de FA em áreas como família, socialização, relacionamento conjugal e trabalho. São eles Inventário de Comportamentos para Adultos entre 18 e 59 anos/*Adult Behavior Checklist for ages 18-59* (ABCL) e Inventário de auto avaliação para adultos entre 18 e 59 anos/*Adult Self-Report for ages 18-59* (ASR) (GONÇALVES; ROCHA; SILVARES, 2011; ROCHA; SILVA; SILVARES, 2012).

Nenhum desses inventários foi desenvolvido com a finalidade específica de investigar o FA. Contudo, além de PEC eles têm escalas específicas que podem aferir indicadores de comportamentos adaptativos. Por exemplo, no caso dos inventários destinados à população infanto-juvenil, os inventários medem competências para realização de atividades (frequência e desempenho em atividades relativas a brincadeiras da criança, prática de esportes e cumprimento de responsabilidades em atividades da vida diária em ambiente familiar), indicadores de socialização (participação em organizações e grupos sociais, número de amigos e qualidade de relacionamento social com colegas, irmãos e pais) e de desempenho escolar (média escolar exigida pela escola e avaliação parental desse desempenho) (ACHENBACH; RESCORLA, 2001). No caso dos inventários destinados à população adulta, as escalas que avaliam esses comportamentos exploram a frequência e qualidade de relacionamentos com amigos, cônjuge ou parceiro, familiares, atividades relacionadas à educação e ao trabalho e habilidades pessoais.

Tanto as competências adaptativas dos inventários ASEBA destinados a crianças e adolescentes como as competências que são medidas nos inventários para populações adultas podem ser utilizadas como indicadores de comportamento adaptativo para a avaliação de pessoas com SW. Diversos estudos, recentemente, fazem uso dos instrumentos ASEBA também para avaliação de competências e comportamentos adaptativos, além de PEC (ZHU et al., 2006; WALZ et al., 2009; TLUSTOS et al., 2016; YANG et al., 2019). O questionário

VABS (SPARROW; BALLA; CICCETTI, 1984), embora utilizado para avaliação de domínios de FA em amostras brasileiras (KUCZYNSKI et al., 2003; ELIAS; ASSUMPÇÃO, 2006; DURAN et al., 2009; NASRALLA et al., 2014; MELLO; BUENO; BENEDETTO, 2019; SCHMIDT et al., 2019; SILVA et al., 2019), inclusive em pessoas com SW (DEL COLE et al., 2017), ainda não tem sua versão em português testada quanto a suas propriedades psicométricas de validação e normatização.

Tradicionalmente o comportamento adaptativo é interpretado em função de como a pessoa atende aos padrões de independência pessoal, socialização e responsabilidades sociais (TASSÉ, 2016). O conceito FA inclui habilidades que um indivíduo requer para atender às necessidades pessoais e ser capaz de lidar com as demandas sociais e naturais em seu ambiente. Entretanto, ainda não há uma definição universal com teoria robusta subjacente à sua definição e entendimento, como verificado em estudo que revisou sistematicamente as estruturas e modelos atuais do constructo de comportamento adaptativo a partir de 32 artigos (PRICE; MORRIS; COSTELLO, 2018). Nesse estudo foi identificado que a definição se baseia predominantemente no que as ferramentas de avaliação medem, com predominância de uso de instrumentos cuja origem se concentra em alguns países, por exemplo, Estados Unidos da América. Os pesquisadores alertam para a complexidade do comportamento adaptativo que deve ser entendido em função de uma lente cultural, mas seu uso pode ser complexo na classificação diagnóstica de DI no DSM-5 e na CID-10. Considerando que existem instrumentos ASEBA que, no Brasil, foram testados quanto às suas propriedades psicométricas, bem como em relação à normatização, optou-se neste estudo por utilizar as escalas de competências do CBCL, ASR e ABCL como indicadores de comportamento adaptativo para fins do estudo. Considerando que do conjunto das escalas de competências dos inventários CBCL, ASR e ABCL do ASEBA, a escala de socialização é comum a todos os instrumentos, espera-se identificar como este indicador de FA está associado, em pessoas com SW, com os níveis de funcionamento cognitivo verbal e de execução, independentemente da condição de rebaixamento intelectual, bem como com os PEC.

Mapeamentos de comportamentos adaptativos de crianças, adolescentes e adultos com SW em países em desenvolvimento são escassos, mesmo considerando evidências científicas que mostram como o FA deve ser contemplado para elaborar estratégias de intervenção que otimizem a independência de pessoas com DI. Na continuação serão formulados os objetivos do estudo.

#### 1.4. Objetivos:

Objetivo geral: explorar como indicadores de FA em pessoas com SW estão associados com os níveis de funcionamento cognitivo verbal, de execução e total e problemas emocionais e comportamentais, independentemente da condição de rebaixamento intelectual associado à síndrome.

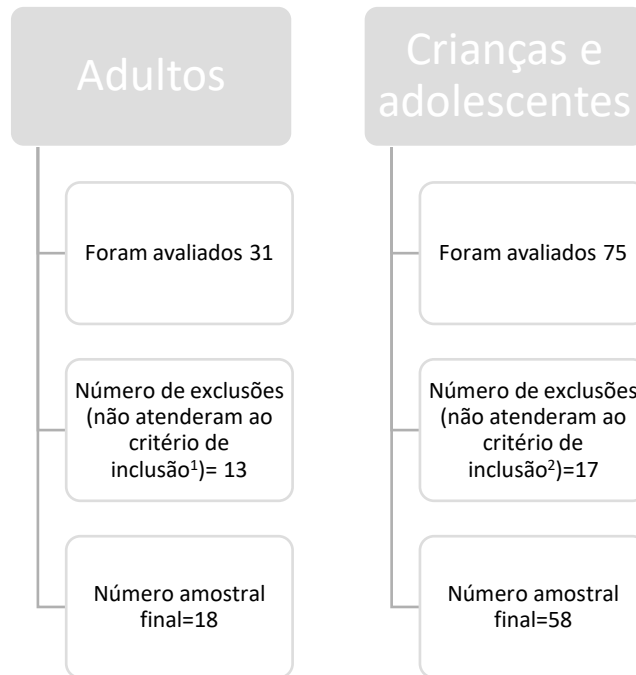
Objetivos específicos:

- a) Verificar e comparar indicadores de funcionamento adaptativo entre crianças, adolescentes e adultos com SW e um grupo de controle clínico/saudável.
- b) Explorar e comparar problemas graves emocionais e comportamentais de crianças, adolescentes e adultos com SW com pessoas saudáveis e compará-los em função de idade e grupo.

## 2. Método

O desenho do estudo é de tipo transversal. A amostra seguiu critérios de seleção não probabilísticos e é formada por três grupos: a) um grupo de 78 indivíduos entre 6 e 41 anos de ambos os sexos, com diagnóstico genético-molecular de SW, recrutados no ambulatório de genética do Instituto da Criança e do Adolescente no Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP), b) grupo de 78 cuidadores dos indivíduos com SW; c) 74 indivíduos com desenvolvimento típico que compõem o grupo controle (GC), entre 6 e 31 anos de idade, pareados por sexo e idade cronológica com os indivíduos com SW, recrutados em uma escola particular e em uma universidade também privada, ambas da cidade de São Paulo. Dentre as 13 mulheres adultas do grupo controle, 1 cursava engenharia civil, 2 cursavam letras e 10 cursavam direito. No caso dos homens, foram 18 no total, sendo que 1 participante cursava ciências da computação, 1 estudava economia, outro cursava biologia e 13 cursavam direito.

O critério de inclusão do GC foi não ter qualquer transtorno do neurodesenvolvimento, doença física, deficiência sensorial ou transtorno psiquiátrico. Para isso foram adotados os seguintes critérios: a) para crianças e adolescentes entre 6 e 18 anos do GC, não possuir laudo diagnóstico de transtorno do neurodesenvolvimento ou transtorno psiquiátrico, de acordo com prontuário da escola; b) para adultos acima de 18 anos, classificar na faixa limítrofe/clínica em, no máximo, uma escala orientada pelo DSM do inventário ASR do ASEBA. Na figura 1 apresenta-se o fluxograma de definição da amostra do GC.



**Legenda:** 1- classificar na faixa limítrofe/clínica em, no máximo, uma escala orientada pelo DSM do inventário ASR do ASEBA; 2- a) laudo diagnóstico de transtorno do neurodesenvolvimento ou transtorno psiquiátrico, de acordo com prontuário da escola. Um participante do GC foi pareado com 3 participantes do grupo com SW.

**Figura 1.** Fluxograma de definição da amostra do GC.

A distribuição da amostra de crianças, adolescentes e adultos do grupo com SW e GC em função de sexo e idade apresenta-se na tabela 1. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Universidade Presbiteriana Mackenzie, sob o protocolo n. 25707514.0.0000.008.

**Tabela 1.** Distribuição da amostra de crianças, adolescentes e adultos dos grupos em função de sexo e idade.

Grupo	SW	GC	Valor de p
Característica	(N=78)	(N=74)	
Sexo feminino	30	29	
Sexo masculino	48	45	
Mínimo de idade	6	6	
Máximo de idade	41	31	0,98 <sup>a</sup>
Média de idade (Desvio padrão)	15,58 (6,32)	15,27 (5,77)	

<sup>a</sup>Teste U de Mann-Whitney

A amostra final foi composta de 78 crianças, adolescentes e adultos do grupo SW, sendo 30 do sexo feminino e 48 do sexo masculino, com idade entre 6 e 41 anos, tendo média=15,58 e DP=6,32. O GC foi composto de 74 crianças, adolescentes e adultos, em que 29 eram do sexo feminino e 45 do sexo masculino, com idade entre 6 e 31 anos, sendo a média=15,27 e DP=5,77. Foi preciso que dois indivíduos do GC fossem pareados com três indivíduos do grupo com SW e um homem de 41 anos do grupo SW não teve pareamento. De acordo com o teste U de Mann-Whitney, não foram verificadas diferenças entre o GC e o grupo com SW em função da idade ( $p=0,98$ /Tabela 1).

### **3.1 Instrumentos de coleta de dados**

a) Inventário de Comportamentos para Crianças e Adolescentes entre 6 e 18 anos (CBCL/6-18 – *Child Behavior Checklist*) (BORDIN; MARI; CAEIRO, 1995): O CBCL/6-18 é um instrumento baseado em evidências cujo preenchimento é feito pelos pais e/ou cuidadores. Os informantes respondem aos itens de avaliação comportamental da criança/adolescente avaliado com base nos últimos seis meses. As instruções do inventário estabelecem que os itens sejam preenchidos atribuindo 0 - se não é verdadeiro sobre a criança ou adolescente, 1 - se é um pouco ou às vezes verdadeiro e, 2 - se é muito ou frequentemente verdadeiro. A padronização do instrumento permite identificar a partir de escores T as classificações dos problemas de comportamento em normal (escores abaixo de 65), limítrofe (escores entre 65 e 69) e clínico (escores  $\geq 70$ ). O CBCL/6-18 também identifica indicadores de competências nas áreas escolar, social e de realização de atividades e, nesse caso, as classificações são: normal (escores T acima de 35), limítrofe (escores T entre 30 e 35) e clínico (escores T  $\leq 29$ ). As principais escalas de PEC que compõem o inventário são as escalas de síndromes (por exemplo, isolamento e depressão, ansiedade/depressão, queixas somáticas, problemas de sociabilidade, problemas com o pensamento e problemas de atenção), escalas orientadas pelo DSM (como problemas afetivos e problemas de déficit de atenção e hiperatividade), escalas de problemas internalizantes e externalizantes e escala total de PEC (ACHENBACH; RESCORLA, 2001; RESCORLA et al., 2012; BORDIN et al., 2013). As escalas que permitem avaliar os indicadores de FA são as de competências, compostas por oito perguntas que avaliam a realização de atividades, socialização e desempenho escolar. Nas perguntas relacionadas a competências para realização de atividades e socialização o cuidador avalia a criança ou adolescente em termos de tempo dedicado a essas atividades e qualidade de desempenho em comparação com pares da mesma idade. Os itens que compõem a escala de realização de atividades são: número e tipo de esportes, brincadeiras,

passatempos, número de organizações e/ou clubes que frequenta e tarefas da vida cotidiana realizadas pela criança ou adolescente. Os itens da escala de competências sociais são: número de amigos, número de vezes que se encontra com os amigos fora da escola, qualidade das interações sociais com pares, irmãos e pais. As perguntas que avaliam o desempenho escolar verificam se as habilidades nas matérias escolares de acordo com o relato dos pais são percebidas como melhor, igual, pior ou abaixo da média exigida pela escola. O instrumento identifica em cada escala síndrome, itens críticos que representam PEC graves como, comportamentos estranhos, ideação suicida, ouvir sons que não existem, ver coisas que não existem, dentre outros. Esse instrumento foi respondido pelos responsáveis das crianças e adolescentes de 6 a 18 anos, de ambos os grupos.

- b) Inventário de Comportamentos para Adultos entre 18 e 59 anos (ABCL – *Adult Behavior Checklist*) (ACHENBACH, 2001): é um instrumento baseado em evidências cujo preenchimento é feito por um informante, que conviva com a pessoa avaliada baseando suas respostas nos últimos seis meses de convivência. Os itens são respondidos mediante uma escala Likert de 0, 1 e 2, assim como as versões para crianças e adolescentes. A padronização do instrumento permite identificar a partir de escores T as classificações dos problemas de comportamento em normal (escores abaixo de 65), limítrofe (escores entre 65 e 69) e clínico (escores  $\geq 70$ ). É possível acessar, por meio desse inventário, escalas de PEC. As principais que compõem o inventário são as escalas síndromes (por exemplo, isolamento e depressão, ansiedade/depressão, queixas somáticas, problemas de sociabilidade, problemas com o pensamento e problemas de atenção), escalas orientadas pelo DSM (por exemplo, problemas afetivos, uso de substâncias [tabaco, álcool, drogas] e problemas de déficit de atenção e hiperatividade), escalas de problemas internalizantes e externalizantes e escala total de PEC. Também está composto por escalas que avaliam indicadores de FA; amigos e relacionamento com cônjuge/parceiro. Os itens que compõem a escala “amigos” são: número de amigos, qualidade das interações comparando com pares, quantas vezes tem contato por telefone, mensagens, pessoalmente e quantas vezes recebe visitas por mês, aproximadamente. Em seguida, pergunta-se sobre o estado civil e quão bem se dá com o parceiro. O instrumento identifica em cada escala das síndromes itens críticos que representam problemas emocionais graves que são agrupados em um perfil, incluindo por exemplo, ideação suicida, ouvir sons que não existem, ver coisas que não existem, dentre outros. Os perfis apresentam pontuações de escala em relação às normas para cada sexo nas

idades de 18 a 35 e 36 a 59, com base em amostras nacionais de probabilidade. Esse instrumento foi respondido pelos responsáveis dos adultos do grupo com SW.

- c) Inventário de auto avaliação para adultos entre 18 e 59 anos (ASR – *Adult self report*): é um instrumento cujo preenchimento é feito pelo próprio adulto com base nos últimos seis meses. A distribuição das escalas e normatização do ASR é a mesma do ABCL, sua diferença consiste em que ele é baseado no auto relato (ACHENBACH; RESCORLA, 2001; ACHENBACH; RESCORLA, 2003). Além disso, possui algumas escalas de avaliação de indicadores de FA a mais do que o ABCL, como: família, trabalho, educação, capacidades pessoais ou pontes fortes. Os itens que compõem a escala “família” pedem que o indivíduo indique quão bem se dá com familiares próximos, como pais, irmãos, filhos e enteados a partir de quatro opções (não tem contato, pior do que a média, varia ou na média, melhor do que a média). Nas escalas de trabalho e educação há afirmações que devem ser respondidas com escala likert, assim como nos itens de PEC. Em seguida, há questões sobre qualidades e pontos positivos. Esse instrumento foi respondido pelos adultos acima de 18 anos.
- d) Escala de inteligência Wechsler abreviada – WASI (THE PSYCHOLOGICAL CORPORATION, 1999): A WASI é um instrumento administrado individualmente, indicado para indivíduos de 6 a 89 anos. É composto por quatro subtestes: Vocabulário, Cubos, Semelhanças e Raciocínio Matricial, que avaliam aspectos cognitivos, como conhecimento verbal, processamento de informação visual, raciocínio espacial e não verbal, inteligência fluída e cristalizada. Podem ser calculados os escores brutos e escores T de cada subteste, bem como os escores T das escalas verbal e de execução separadamente que, juntos, permitem calcular o QI total (TRENTINI; YATES; HECK, 2014). Esse instrumento foi aplicado em todos os participantes de ambos os grupos.

### **3.2 Procedimentos de coletas de dados**

As aplicações dos inventários no grupo com SW foram realizadas em duas salas privativas, com infraestrutura adequada, no ambulatório de genética do Instituto da Criança e do Adolescente no Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP) e cada uma teve duração aproximada de 1 hora. Sendo que em uma sala era feita a aplicação do CBCL/6-18 ou ABCL, a depender da idade do participante, com o responsável e, em outra sala era realizada a avaliação cognitiva.

As coletas do GC foram feitas em salas privativas nas dependências de uma escola particular da cidade de São Paulo, no caso das crianças e adolescentes, sendo que em um dia os responsáveis responderam ao CBCL/6-18 e em outro dia foi realizada a avaliação cognitiva dos participantes. No caso dos adultos do GC, as coletas foram realizadas nas dependências de salas de atendimento individual do Programa de Pós-graduação em Distúrbios do Desenvolvimento (PPG-DD) da Universidade Presbiteriana Mackenzie (UPM). Foi feita inicialmente a avaliação cognitiva e, em seguida, o colaborador respondia ao ASR. Para todas as coletas, contamos com o auxílio de alunos de mestrado do PPG-DD e de alunos de iniciação científica da graduação em psicologia da UPM, devidamente treinados para aplicação dos instrumentos.

### **3.3 Procedimentos de análise dos dados**

Todos os dados dos instrumentos da plataforma ASEBA (CBCL/6-18, ASR e ABCL/19-59) foram digitados no ADM-software (*Assessment Data Manager*), versão 7.2. Os escores dos testes foram calculados com base na padronização dos instrumentos e, pelo software, foi feita a conversão dos escores brutos das escalas em escores T (escores padronizados por idade e sexo). Essa conversão classifica os participantes nas faixas normal, limítrofe ou clínica em função do número e qualidade das competências em cada escala (RESCORLA et al., 2012; BORDIN et al., 2013). Para as análises que envolveram classificação de PEC e competências das escalas dos três inventários adotou-se o reagrupamento da faixa limítrofe à faixa clínica, como replicado no estudo brasileiro de Santos e Silveiras (2006). As análises estatísticas foram conduzidas com auxílio do programa SPSS (*Statistical package for The Social Sciences*), versão 20.00. Os testes estatísticos utilizados foram não paramétricos, pois após testagem de normalidade das variáveis quantitativas de desfecho principal com uso do teste de Kolmogorov-Smirnov (KS), os resultados apontaram que não houve distribuição de normalidade assegurada. Para os intervalos de confiança adotou-se 5% de erro com valor de  $p \leq 0,05$  para a significância estatística e  $p > 0,05$  até de  $p \leq 0,07$  para resultados marginalmente significantes (DANCEY; REIDY, 2007).

O teste U de *Mann-Whitney* foi utilizado para comparação de médias dos escores dos instrumentos entre o GC e grupo com SW. O Teste Qui-Quadrado foi utilizado para verificar diferenças entre grupos em função de classificação de QI da WASI e em função do número de itens críticos, indicadores de problemas graves emocionais e comportamentais. Foi analisado o tamanho de efeito para comparação dos dois grupos (GC e SW) em função do sexo mediante as diretrizes de *Cohen*, assumindo as seguinte escala de classificação do tamanho do efeito: D=0,01 – muito pequeno; D=0,20 – pequeno; D=0,50 – médio; D=0,80 – grande; D=1,20 –



muito grande;  $D=2,00$  – enorme (SPIEGEL, 1993). Foram conduzidas também análises de correlação de *Spearman* para testar o grau de associação entre as variáveis. Para a avaliação da correlação utilizou a seguinte escala: correlação muito fraca (0 - 0,20), correlação fraca (0,21 - 0,40), correlação regular (0,41 - 0,60), correlação forte (0,61 - 0,80), correlação muito forte (acima de 0,81) (DANCEY; REIDY, 2007). Também foi conduzida uma análise de variância com mais de dois grupos, com o teste de *Kruskal Wallis*.

### 3. Resultados

Na tabela 2 apresenta-se a distribuição de médias dos valores de QI verbal, de execução e total em cada grupo.

**Tabela 2.** Distribuição das médias dos valores de QI verbal, de execução e total em cada grupo.

	<b>Grupo</b>	<b>N</b>	<b>Mínimo</b>	<b>Máximo</b>	<b>Média</b>	<b>Valor de p</b>
<b>QI verbal</b>	SW	67	45	109	36,39	
	Controle	74	70	120	102,34	0,00
<b>QI de Execução</b>	SW	67	45	91	34,78	
	Controle	74	62	116	103,79	0,00
<b>QI total</b>	SW	78	40	100	41,02	0,00
	Controle	74	80	117	115,41	

Legenda: de 78 participantes do grupo SW, 11 crianças e adolescentes não executaram todas as tarefas da WASI, impossibilitando gerar os QI verbal e QI execução.

O teste Komolgorov-Smirnov das variáveis QI verbal, QI de execução e QI total apontaram que a distribuição dos dados não é aproximadamente normal. De acordo com a tabela 2, o teste U de Mann-Whitney mostrou diferenças estatisticamente significativas ( $p=0,00$ /Tabela 2) entre os dois grupos nos resultados de QI verbal, de execução e total.

De acordo com a classificação de QI da WASI, a amostra de SW foi composta de 91,1% de pessoas com QI extremamente baixo, 3,8% pontuaram como limítrofe, 2,6% como QI médio inferior e 2,6% com QI médio. Portanto, apenas 4 (aproximadamente 5%) dentre os 78 avaliados não classificaram com rebaixamento intelectual de acordo com esse critério. A amostra do grupo SW foi formada por um número maior de participantes do sexo masculino (49/62%) e 30 do sexo feminino (38%). De acordo com a tabela 3, na distribuição de

classificação de QI, foi verificado que 98% dos participantes do sexo masculino classificam extremamente baixo versus 80% dos participantes do sexo feminino mostrando diferença estatisticamente significativa para sexo neste grupo (p-valor = 0,041) a partir do teste de Qui-Quadrado.

**Tabela 3.** Caracterização do Grupo SW e GC em função da classificação de QI de acordo com a Escala de inteligência Wechsler abreviada (WASI).

Classificação de QI	Grupo SW		GC	
	Frequência	%	Frequência	%
Extremamente Baixo ( $\geq 69$ )	71	91	0	0
Limítrofe (entre 70 e 79)	3	3,8	0	0
Médio Inferior (entre 80 e 89)	2	2,6	17	23
Médio (entre 90 e 109)	2	2,6	54	73
Médio Superior (entre 110 e 119)	0	0	3	4
Total	78	100	74	100

**Tabela 4.** Comparação da classificação de QI no Grupo SW em função do sexo.

Classificação de QI	Total		Feminino		Masculino		p-valor
	N	%	N	%	N	%	
Extremamente Baixo ( $\geq 69$ )	71	91,1	24	80	47	98	
Limítrofe (entre 70 e 79)	3	3,8	2	6,7	1	2	0,04
Médio Inferior (entre 80 e 89)	2	2,5	2	6,7	0	0	
Médio (entre 90 e 109)	2	2,5	2	6,7	0	0	

Foram explorados os indicadores de FA das crianças mediante o uso dos escores T das escalas de competências do CBCL/6-18 anos. Os resultados comparativos entre o grupo com SW e os participantes saudáveis do GC são mostrados na tabela 5. Os dados evidenciam que o grupo com SW tem medianas inferiores ao GC em todas as escalas. O teste não paramétrico U de Mann-Whitney revelou diferenças estatisticamente significativas em todas as escalas com exceção da escala de competências social, cujo valor de p não foi estatisticamente significativo (p=0.08). Nas outras três escalas verificaram-se diferenças estatisticamente significativas

[Escala de competências em atividades ( $p=0.002$ ); escala de competências escolares e total de competências ( $p=0.00$ )].

**Tabela 5.** Distribuição das medianas dos escores T das escalas de competências do CBCL/6/18 de crianças e adolescentes em função do grupo.

CBCL/6-18	Grupo	N	Mediana	Teste U (p valor)
<b>Escore T de competências em atividade</b> (número e tipo de esportes, brincadeiras, passatempos, número de organizações e/ou clubes que frequenta e tarefas da vida cotidiana)	SW	59	47,83	1063,0 ( $p=0.002$ )
	Controle Total	56 115	66,67	
<b>Escore T de competência social</b> (número de amigos, número de vezes que se encontra com os amigos fora da escola, qualidade das interações sociais com pares, irmãos e pais)	SW	59	51,33	1266,0 ( $p=0.08$ )
	Controle Total	56 115	62,06	
<b>Escore T de competências escolares</b> (habilidades nas matérias escolares de acordo com o relato dos pais são percebidas como melhor, igual, pior ou abaixo da média exigida pela escola)	SW	53*	33,21	329,0 ( $p=0.00$ )
	Controle Total	56 109	85,49	
<b>Escore T do total de competências</b>	SW	59	37,29	545,5 ( $p=0.00$ )
	Controle Total	56 115	71,76	

Legenda: \*Seis crianças com SW não frequentavam a escola.

Para explorar a distribuição de crianças e adolescentes nas faixas de classificação normal e limítrofe/clínica das escalas de competências do CBCL/6-18, na tabela 6 observa-se que em todas as escalas o número de indivíduos que pontuou como limítrofe/clínico foi maior no grupo SW do que no GC.

**Tabela 6.** Distribuição de crianças e adolescentes nas faixas de classificação normal e limítrofe/clínica das escalas de competências do CBCL/6-18.

CBCL/6-18	Grupo SW		Grupo Controle	
	Frequência	Porcentagem	Frequência	Porcentagem
<b>Escore T de competências em atividade</b>				
Limítrofe/clínico	27	34,6	17	23
Normal	30	38,5	37	50
Total	57	100	54	100
<b>Escore T de competência social</b>				
Limítrofe/clínico	18	23,1	12	16,2
Normal	39	50	40	54,1
Total	57	100	54	100
<b>Escore T de competências escolares</b>				
Limítrofe/clínico	44	56,4	8	10,8
Normal	8	10,3	64	86,5
Total	53	100	72	100
<b>Escore T do total de competências</b>				
Limítrofe/clínico	50	64,1	29	39,2
Normal	2	2,6	27	36,5
Total	52	100	56	100

Foram explorados os indicadores de FA dos adultos mediante o uso dos escores T das escalas de competências do ABCL e ASR. Os resultados comparativos entre o grupo com SW e os participantes saudáveis do GC são mostrados na tabela 7. Nessa tabela observam-se somente os dados relativos às escalas ‘Amigos’ e ‘Capacidades pessoais ou pontes fortes’, pois as escalas restantes dos dois inventários não foram preenchidas pelos participantes com SW (foram as escalas família, trabalho, educação).

**Tabela 7.** Distribuição das medianas dos escores T das escalas de competências do ABCL e ASR de adultos em função do grupo.

ABCL e ASR	Grupo	N	Mediana	Teste U (p valor)
<i>Escore T da escala Amigos</i> (número de amigos, número de vezes que tem contato mesmo que por telefone, qualidade das interações e número de vezes em que recebe visitas por mês)	SW	22	23,70	
	Controle	20	19,08	171,50 (p=0,22)
	Total	42		
<i>Escore T da escala Capacidades pessoais ou Pontes fortes</i> (questões sobre ser honesto, gostar de ajudar os outros, gostar de experimentar coisas novas, ser justo e ser feliz)	SW	21	18,17	150,50
	Controle	20	23,98	(p=0,12)
	Total	41		

Nessa tabela 7, obtemos as medianas de escore T das escalas de FA dos instrumentos de avaliação dos adultos. Na primeira escala, as medianas dos adultos do grupo com SW foram superiores ao GC e na segunda o oposto acontece. No entanto, não houve diferenças estatisticamente significativas (p=0,22 e p=0,12, respectivamente).

Para explorar a distribuição dos adultos nas faixas de classificação normal e limítrofe/clínica das escalas de competências do ASR e ABCL, na tabela 8 observa-se que na primeira escala, o número de participantes que pontuam como limítrofe/clínico é maior no grupo SW do que no GC e o inverso ocorre na escala de “Capacidades pessoais”.

**Tabela 8.** Distribuição de adultos nas faixas de classificação normal e limítrofe/clínica das escalas de competências do ASR e ABCL.

ABCL e ASR	Grupo SW		Grupo Controle	
	Frequência	Porcentagem	Frequência	Porcentagem
<i>Escore T da escala Amigos</i>				
Limítrofe/clínico	3	3,8	1	1,4
Normal	18	23,1	19	25,7
Total	21	100	20	100
<i>Escore T da escala Capacidades pessoais ou Pontes fortes</i>				
Limítrofe/clínico	1	1,3	3	4,1
Normal	20	25,6	16	21,6
Total	21	100	19	100

A única escala de competências que é comum aos três inventários CBCL, ASR e ABCL é a escala de socialização. Em razão disso foi realizado teste não paramétrico U de Mann-Whitney para verificar diferenças entre os grupos, cujos resultados são mostrados na tabela 9. Entretanto, não houve diferenças estatisticamente significativas nos indicadores de socialização em função do grupo ( $p=0,15$ ), de acordo com o relato dos cuidadores no caso do grupo com SW e crianças e adolescentes neurotípicas de 6 a 18 anos, bem como o relato de si próprio, no caso dos adultos do GC.

**Tabela 9.** Comparação de resultados entre grupos em função da escala de socialização.

<b>Grupo</b>	<b>Média de Escore T da escala de socialização</b>	<b>Desvio padrão</b>	<b>P valor</b>
Grupo controle	43,49	10,37	
Grupo síndrome de Williams	41,51	10,63	0,15 <sup>a</sup>

<sup>a</sup>Teste U de Mann-Whitney

Na tabela 10 mostra-se uma análise comparativa dos escores da escala de socialização do grupo com SW em função de faixas etárias. As medianas mostram que os adultos apresentaram maiores escores de socialização do que as crianças e os adolescentes. Foi executado teste de normalidade Shapiro-Wilk que mostrou não haver homogeneidade na distribuição da variável socialização. Em razão disso foi utilizado o teste Kruskal Wallis para verificar diferenças entre os grupos por faixa etária. O teste revelou que há efeito da idade sobre a socialização com significância estatística (Chi-Quadrado=6,43;  $p=0,02$ ). O teste *Pos-Hoc* na comparação por pares mostrou que a única diferença estatisticamente significativa foi entre o grupo de adolescentes entre 12 e 18 anos e o grupo de adultos ( $p=0,03$ ).

**Tabela 10.** Comparação de medianas de escore T da escala de socialização do grupo com SW em função de faixa etária.

<b>Escala do CBCL e ABCL</b>	<b>Participantes com SW distribuídos por idade</b>	<b>Mediana</b>	<b>P valor</b>
<b>Socialização</b>	Crianças entre 6 e 11 anos (n=21)	42,50	
	Adolescentes entre 11 e 18 anos (n=38)	32,79	<b>0.02</b>
	Adultos (n=19)	49,61	

Legenda: Foi utilizado o teste de Kruskal Wallis para análise de variância entre os três grupos.

Foi utilizado o coeficiente de correlação de *Spearman* para verificar associações entre indicadores de FA e indicadores de funcionamento intelectual em função de grupos de idades dos participantes com SW. Na tabela 11 apresentam-se esses resultados do grupo SW entre 6 e 11 anos. Os dados revelam que há correlações positivas e estatisticamente significativas, como entre os escores da escala de indicadores de habilidades não-verbais da WASI (escore padronizado do QI execução) com os escores T da escala social das competências e escores T total de competências ( $r=0,52$ ,  $p=0,02$ / correlação em nível regular) e ( $r=0,60$ ,  $p=0,00$ /correlação em nível forte), respectivamente. O coeficiente indica que, quanto maior o escore de socialização, melhor é o desempenho dos participantes nas tarefas que avaliam indicadores de habilidades de funcionamento executivo e vice-versa.

**Tabela 11.** Matriz de correlação entre competências social, escola e atividades com indicadores de funcionamento intelectual no grupo de participantes com SW entre 6 e 11 anos.

De 6 e 11 anos		QI_Verbal	QI_Execução	QI_total
Atividades Escore T	Corr (r)	-0,13	0,13	0,16
	P-valor	0,57	0,59	0,46
Socialização Escore T	Corr (r)	0,19	0,52	0,21
	P-valor	0,41	0,02	0,32
Competências Escolares Escore T	Corr (r)	0,23	0,23	0,30
	P-valor	0,35	0,33	0,17
Total de Competências Escore T	Corr (r)	0,18	0,60	0,393
	P-valor	0,46	0,00	0,07

Legenda: Escala de competências em atividades – escore T; Escala de competências sociais – escore T; Escala de competências escolares – escore T e escala Total de competências – escore T.

A mesma análise de correlação de *Spearman* foi feita no grupo de participantes com SW entre 12 e 18 anos, cujos dados encontram-se na tabela 12. Somente os escores da escala de indicadores de habilidades não-verbais da WASI (escore padronizado do QI de execução) com os escores T das escalas social e total das competências mostraram uma correlação estatisticamente significativa ( $r=0,37$ ,  $p=0,05$ /correlação em nível fraco). Os outros coeficientes revelaram correlações em nível fraco, também, com tendência à significância ( $p=0,07$ ).

**Tabela 12.** Matriz de correlação entre competências social, escola e atividades com indicadores de funcionamento intelectual no grupo de participantes com SW entre 12 e 18 anos.

De 12 e 18 anos		QI_Verbal	QI_Execução	QI_total
Atividades Escore T	Corr (r)	0,31	-0,12	0,16
	P-valor	0,10	0,51	0,36
Socialização Escore T	Corr (r)	0,06	-0,34	-0,29
	P-valor	0,74	0,07	0,09
Competências Escolares Escore T	Corr (r)	0,37	0,17	0,33
	P-valor	0,05	0,40	0,07
Total de Competências Escore T	Corr (r)	0,29	-0,19	0,04
	P-valor	0,14	0,34	0,83

Legenda: Escala de competências em atividades – escore T; Escala de competências sociais – escore T; Escala de competências escolares – escore T e escala Total de competências – escore T; Corr= correlação.

A análise de correlação de *Spearman* no grupo de participantes com SW acima de 18 anos mostra-se na tabela 13, contudo nenhum coeficiente revelou significância estatística.

**Tabela 13.** Matriz de correlação entre competências social, escola e atividades com indicadores de funcionamento intelectual no grupo de participantes com SW acima de 18 anos.

Adultos		QI_Verbal	QI_Execução	QI_total
Funcionamento Adaptativo - Amigos Escore T	Corr (r)	-0,05	-0,08	-0,04
	P-valor	0,84	0,75	0,87
Funcionamento Adaptativo - Pontos fortes - Escore T	Corr (r)	-0,30	-0,24	-0,36
	P-valor	0,24	0,36	0,13

Legenda: Escala de funcionamento adaptativo - amigos – escore T; Escala de funcionamento adaptativo – pontos fortes – escore T; Corr= correlação.

Foi conduzida uma comparação sobre a distribuição da quantidade de itens críticos do CBCL, ASR e ABCL entre o GC e o grupo com SW com auxílio do teste de Qui-Quadrado. Os resultados são mostrados na tabela 14, mediante os valores absolutos e percentuais, bem como



a distribuição conjunta dos itens críticos entre todas as combinações dos níveis dessas duas variáveis. Ao comparar a distribuição do número total de itens críticos com a distribuição destes em função de grupo, verifica-se que não existe diferença estatisticamente significativa em relação à distribuição da quantidade de itens críticos em função de grupo, em função de sexo e em função de faixa etária. A única diferença foi constatada entre os grupos na amostra total verificando-se um número maior de itens críticos no grupo com SW com 20 participantes que apresentam entre um e três indicadores de problemas graves de comportamento.

**Tabela 14.** Comparação da distribuição da quantidade de itens críticos do CBCL, ASR e ABCL entre o GC e o grupo com SW.

Quantidade de Itens Críticos	Controle		SW		Total		P-valor	
	N	%	N	%	N	%		
Todos	Nenhum	62	83,8%	58	74,7%	120	79,1%	0,05
	Um	11	14,9%	10	12,7%	21	13,7%	
	Dois	1	1,4%	7	8,9%	8	5,2%	
	Três	0	0,0%	3	3,8%	3	2,0%	
Feminino	Nenhum	24	82,8%	20	73,3%	44	78,0%	0,36
	Um	4	13,8%	3	10,0%	7	11,9%	
	Dois	1	3,4%	3	10,0%	4	6,8%	
	Três	0	0,0%	2	6,7%	2	3,4%	
Masculino	Nenhum	38	84,4%	37	75,5%	75	79,8%	0,18
	Um	7	15,6%	7	14,3%	14	14,9%	
	Dois	0	0,0%	4	8,2%	4	4,3%	
	Três	0	0,0%	1	2,0%	1	1,1%	
Crianças entre 6 e 11 anos	Nenhum	16	72,7%	15	69,6%	31	71,1%	0,42
	Um	5	22,7%	3	13,0%	8	17,8%	
	Dois	1	4,5%	2	8,7%	3	6,7%	
	Três	0	0,0%	2	8,7%	2	4,4%	
Adolescentes entre 12 e 18 anos	Nenhum	30	88,2%	28	73,0%	58	80,3%	0,21
	Um	4	11,8%	6	16,2%	10	14,1%	
	Dois	0	0,0%	3	8,1%	3	4,2%	
	Três	0	0,0%	1	2,7%	1	1,4%	
Adultos	Nenhum	16	88,9%	16	84,2%	32	86,5%	0,31
	Um	2	11,1%	1	5,3%	3	8,1%	
	Dois	0	0,0%	2	10,5%	2	5,4%	

Foram comparados os escores T das escalas das síndromes de problemas de comportamento dos três inventários CBCL, ASR e ABCL (escalas de ansiedade e depressão, isolamento e depressão, queixas somáticas, quebrar regras e comportamento agressivo), bem como das escalas internalizantes, externalizantes e total. Para isso foi analisado o tamanho de efeito na comparação dos dois grupos (GC e SW) (SPIEGEL, 1993). Nas tabelas 15, 16 e 17 mostram-

se os resultados. Os dados mostram que há diferença estatisticamente significativa entre os grupos em algumas variáveis tanto nos participantes do sexo masculino como feminino e na amostra total. Um tamanho do efeito de pequeno a médio foi observado entre os participantes do sexo feminino na escala quebrar regras ( $p=0,002$  com *Effect Size* de 0,411) entre os grupos na tabela 15; nos participantes do sexo masculino nas escalas quebrar regras ( $p=0,001$  com *Effect Size* de 0,491) e comportamento agressivo ( $p=0,001$  com *Effect Size* de 0,482) entre os grupos na tabela 16 e na amostra total nas escalas quebrar regras ( $p=0,001$  com *Effect Size* de 0,428) e comportamento agressivo ( $p=0,009$  com *Effect Size* de 0,325) na tabela 17. Já os tamanhos de efeito em nível grande foram observados nas escalas de problemas externalizantes entre os participantes do sexo feminino ( $p=0,006$  com *Effect Size* de 0,924) e total de problemas ( $p=0,001$  com *Effect Size* de 1,065). O mesmo tamanho do efeito observou-se nessas mesmas escalas entre os participantes do sexo masculino/problemas externalizantes ( $p=0,001$  com *Effect Size* de 0,759) e total de problemas ( $p=0,001$  com *Effect Size* de 1,141). E, por último nas mesmas escalas da amostra total, problemas externalizantes ( $p=0,001$  com *Effect Size* de 0,816) e total de problemas ( $p=0,001$  com *Effect Size* de 1,194).

**Tabela 15.** Comparação de problemas emocionais e comportamentais entre os grupos em função do sexo feminino.

Escalas dos inventários CBCL, ASR e ABCL	Feminino					
	GC (n=29)		SW (n=30)		Effect Size	P- valor
	Média	DP	Média	DP		
<b>Ansiedade e Depressão</b>	58,8	9,0	58,8	11,7	0,001	0,270
<b>Isolamento Depressão</b>	53,9	7,1	52,2	10,4	0,201	0,591
<b>Queixas Somáticas</b>	55,2	4,5	54,3	12,0	0,093	0,747
<b>Violação de Regras</b>	52,8	4,1	56,1	10,6	0,411	0,002
<b>Comportamento Agressivo</b>	54,7	4,9	56,6	12,7	0,200	0,239
<b>Internalizantes</b>	53,3	11,9	56,3	7,8	0,304	0,412
<b>Externalizantes</b>	49,0	9,9	57,8	9,6	0,924	0,006
<b>Total de Problemas</b>	51,2	10,5	61,3	8,7	1,065	<0,001

Legenda: SW=Síndrome de Williams; GC=grupo controle; Todas as escalas dos inventários estão pontuadas com escore T.

**Tabela 16.** Comparação de problemas emocionais e comportamentais entre os grupos em função do sexo masculino.

Escalas dos inventários CBCL, ASR e ABCL	Masculino					
	GC (n=45)		SW (n=48)		Effect Size	P- valor
	Média	DP	Média	DP		
<b>Ansiedade e Depressão</b>	57,6	5,8	59,9	8,3	0,320	0,248
<b>Isolamento Depressão</b>	55,2	6,8	53,7	5,3	0,251	0,255
<b>Queixas Somáticas</b>	53,5	4,3	53,8	5,0	0,053	0,594
<b>Violação de Regras</b>	52,4	4,9	54,7	4,2	0,491	<0,001
<b>Comportamento Agressivo</b>	53,6	5,1	56,3	6,2	0,482	0,015
<b>Internalizantes</b>	53,5	8,6	54,6	8,6	0,120	0,725
<b>Externalizantes</b>	48,2	10,1	54,5	6,6	0,759	0,001
<b>Total de Problemas</b>	49,4	9,5	58,7	6,9	1,141	<0,001

**Tabela 17.** Comparação de problemas emocionais e comportamentais entre os grupos na amostra total.

Escalas dos inventários CBCL, ASR e ABCL	Total					
	GC (n=74)		SW (n=78)		Effect Size	P- valor
	Média	DP	Média	DP		
<b>Ansiedade e Depressão</b>	58,1	7,2	59,5	9,7	0,165	0,102
<b>Isolamento Depressão</b>	54,7	6,9	53,1	7,6	0,220	0,636
<b>Queixas Somáticas</b>	54,2	4,4	54,0	8,3	0,028	0,522
<b>Violação de Regras</b>	52,6	4,6	55,2	7,3	0,428	<0,001
<b>Comportamento Agressivo</b>	54,0	5,0	56,4	9,2	0,325	0,009
<b>Internalizantes</b>	53,5	9,9	55,2	8,3	0,195	0,383
<b>Externalizantes</b>	48,5	9,9	55,8	8,0	0,816	<0,001
<b>Total de Problemas</b>	50,1	9,9	59,7	7,7	1,094	<0,001

#### 4. Discussão

O estudo teve como objetivo geral explorar como indicadores de FA em pessoas com SW estão associados com os níveis de funcionamento cognitivo verbal, de execução e total e PEC, independentemente da condição de rebaixamento intelectual associado à síndrome.

Os resultados das análises descritivas sobre o funcionamento intelectual mostraram que no grupo com SW, o QI variou de 40 a 100. O mínimo de QI varia, em alguns estudos, entre 40 e 96 (BELLUGI et al., 2000; TASSABEHJI, 2003; PÉREZ-GARCÍA et al., 2017). De acordo com esse critério de avaliação, na tabela 3, observa-se que somente 4 dentre os 78 avaliados não classificaram com rebaixamento intelectual. A maior parte dos estudos defende que a maioria dos indivíduos com SW tem algum grau de DI, que varia de leve a grave, mas há quem apresente inteligência média (BELLUGI et al., 2000; DONNAI; KARMILOFF-SMITH, 2000; GHAFFARI et al., 2018). A diferença estatisticamente significativa no funcionamento intelectual entre o grupo SW e o GC era esperada, uma vez que o fato de que pessoas com SW apresentam prejuízos cognitivos representa um dado consistente em diferentes estudos anteriores (BELLUGI et al., 2000; MARTENS; WILSON; REUTENS, 2008; FISHER; LENSE; DYKENS, 2016).

Quanto às escalas de PEC, os participantes do grupo com SW obtiveram escores T mais elevados do que o GC, no entanto, de acordo com a padronização do instrumento, as médias classificaram como normal em todas as escalas. Esse fato pode ser explicado pelo viés do informante, uma vez que obtivemos informações de um único cuidador e isso aponta para a possibilidade de os pais assumirem que seus filhos com SW têm competências similares às pessoas sem deficiências. Outros estudos que fizeram uso dos inventários ASEBA também obtiveram resultados que podem ter sido influenciados por esse viés (ASSCHER et al., 2014; EGBERTS et al., 2016).

Outro achado relevante que também pode ser explicado por possíveis vieses de respostas dos cuidadores informantes foi relativo aos adultos do grupo com SW. Os dados obtidos revelaram que eles têm pontuações mais elevadas na escala de socialização do que as crianças e adolescentes do mesmo grupo. Esse dado é diferente do encontrado no estudo de Mervis e Pitts (2015), que apontam que, geralmente, as crianças sofrem um declínio no FA ao longo da vida. No Brasil, a maior parte das pessoas com SW, fazem parte da Associação Brasileira de Síndrome de Williams (ABSW/ <http://swbrasil.org.br/>), principalmente aqueles que moram no estado de São Paulo, embora a ABSW, além do núcleo de São Paulo, tenha outros núcleos em Goiás, Rio de Janeiro e Pará. A ABSW mantém ao longo do ano uma agenda social de encontros

e atividades com expressiva participação de familiares e pessoas com SW. Embora neste estudo não tenha sido controlado o local de residência dos participantes adultos com SW, é provável que um número expressivo desses adultos deste estudo resida no estado de São Paulo e, em razão disso, eles mantenham redes de socialização. Se essa hipótese for verdadeira, é provável que eles possam desenvolver habilidades sociais, confirmando estudo recente de Minguez e Milh (2018) que defende que algumas habilidades, como a socialização, podem ser adquiridas na idade adulta, especialmente em pessoa com rebaixamento intelectual.

A análise de diferenças entre os escores nas escalas de competências das crianças e adolescentes dos dois grupos mostrou que nas escalas de atividades, social e total, o grupo com SW classifica normal, bem como o GC, contudo, dentro da faixa de normalidade, os escores T do GC foram mais elevados e com diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos (tabela 5/escala de competências em atividades ( $p=0.002$ ); escala de competências escolares e total de competências ( $p=0.000$ )). Estudo de Del Cole e colaboradores (2017) mostrou que crianças e adolescentes com SW tem melhores indicadores de FA, principalmente em socialização e comunicação, se comparados a crianças e adolescentes com TEA e SD, porém têm um funcionamento inferior quando comparados com controles saudáveis. Diferentemente, neste estudo verificamos que as crianças e adolescentes com SW têm competências para realização de atividades e competências escolares semelhantes ao de crianças e adolescentes do GC.

A escala de atividades do CBCL mede o número e tipo de esportes, brincadeiras, passatempos, número de organizações e/ou clubes que a criança ou adolescente frequenta e tarefas da vida cotidiana que realiza (ACHENBACH & RESCORLA, 2001). A escala social mede número de amigos, número de vezes que se encontra com os amigos fora da escola e a qualidade das interações sociais com pares, irmãos e pais (ACHENBACH & RESCORLA, 2001). Considerando esses indicadores medidos nas escalas social e atividades do CBCL e os resultados da tabela 5, é provável que nossos resultados sejam melhor explicados por um viés de resposta do cuidador ou por um nível baixo de exposição a tarefas ou demandas às quais são expostas esses participantes com SW que estão modulando as respostas do cuidador, a ponto de julgar adequado o funcionamento dos filhos, oportunizando uma classificação dentro da faixa de normalidade. Essas hipóteses foram levantadas baseadas em estudo anterior que explorou número e qualidade de realização de tarefas domésticas realizadas por 62 crianças e adolescentes brasileiras com DI comparadas com grupo controle pareado por sexo e idade (LARIZZATTI, 2017). O autor utilizou o inventário *Children Helping Out – Responsibilities*,

*expectations and Supports* (CHORES) para avaliar, baseado no relato dos pais, a participação de crianças e adolescentes em atividades domésticas do contexto domiciliar. No estudo, de um total de 34 perguntas sobre as tarefas domésticas, o grupo controle atingiu média de 18,4 atividades e o grupo com DI apenas 10,6, com diferenças estatísticas significativas ( $p < 0,001$ ) entre as médias de práticas de atividades entre os grupos, apesar do coeficiente de variação (CV) do grupo DI ser elevado (acima de 50% - indicando uma variabilidade dos dados superior a do grupo sem DI). Aspectos qualitativos do tipo de tarefas domésticas revelaram no estudo de Larizzatti (2017), que as crianças com DI, de acordo com relato de cuidadores no CHORES, executavam tarefas de casa de menor complexidade como colocar a própria roupa suja em local determinado para esse fim, guardar os próprios brinquedos depois de brincar, organizar seu material escolar e arrumar a própria cama, dentre outras. Diferentemente do GC que executava essas tarefas mais simples, além de outras de maior complexidade como anotar um recado de telefone, varrer ou passar pano na casa e preparar refeições quentes para si mesmo.

De fato, crianças e adolescentes neurotípicos mostram melhores indicadores de FA, ou seja, melhor funcionamento e independência de vida diária, do que crianças e adolescentes com SW, como mostrado em estudos anteriores com pessoas com SW (MERVIS; JOHN, 2010; NG; JÄRVINEN; BELLUGI, 2014; MERVIS; PITTS, 2015). No caso dos adultos, na tabela 7, na escala “amigos”, a mediana do grupo com SW também foi superior à do GC. Novamente esse resultado pode ser explicado por uma percepção superestimada do cuidador informante, considerando os indicadores que essa escala mede que são o número de amigos, número de vezes que tem contato mesmo que por telefone, qualidade das interações e número de vezes em que recebe visitas por mês. Já na escala de “forças pessoais”, verificou-se o inverso, o grupo SW classificou pior que o GC, porém, não houve diferenças estatisticamente significativas em função de grupo ( $p=0.22$  e  $p=0.12$ , respectivamente). Vale destacar que nesta escala medem-se comportamentos como ser honesto, gostar de ajudar os outros, gostar de experimentar coisas novas, ser justo e ser feliz. Considerando a DI como condição presente na SW, é provável que os cuidadores interpretem esses comportamentos como indicadores de pontos fortes, quando na realidade a honestidade seja correlato da ingenuidade, típica da DI (APA, 2014). Por exemplo, confundir a honestidade com a credulidade que envolve a ingenuidade em situações sociais e tendência a ser facilmente conduzido pelos outros, como característica da DI.

Na tabela 11 foram encontradas correlações positivas e estatisticamente significativas entre os escores da escala de indicadores de QI de execução e o escore T da escala de competências sociais e total de competências, indicando que quanto maior o escore de socialização, melhor é

o desempenho dos participantes nas tarefas que avaliam indicadores de QI não-verbal e vice-versa. Esse achado merece destaque ao demonstrar que o QI de execução também é importante para as competências sociais e não só o QI verbal, uma vez que o primeiro envolve diferentes habilidades associadas a funções executivas como planejamento que são habilidades fundamentais para a socialização. Dados da literatura mostram que a associação entre FA e potencial intelectual é muito variável, dependendo das características da população estudada. Análises extraídas do manual da segunda versão da escala Vineland mostram que os déficits do FA são ainda mais importantes quando o déficit intelectual é grave. Eles também demonstram um efeito da idade, sendo o FA mais deficiente, para cada nível de RM, em adultos do que na amostra em idade escolar (MINGUEZ; MILH, 2018).

Esse estudo de Minguez e Milh (2018) feito com 16 adultos, com DI leve a moderada, investigou seu FA em relação à idade e QI. Foi encontrada uma correlação entre o QI total e cada domínio do escore adaptativo, principalmente habilidades de comunicação. Também verificaram que houve um efeito da idade nas habilidades de socialização. A maioria das habilidades foi aprendida durante a infância e adolescência, especialmente as habilidades de comunicação, que são altamente estáveis em diferentes idades e altamente correlacionadas com o QI. No entanto, algumas habilidades ainda são adquiridas na idade adulta, principalmente habilidades de socialização, especialmente em pessoas com QI mais baixo. Na tabela 12, que apresenta a análise de correlação de *Spearman* no grupo de participantes com SW acima de 18 anos, nenhum coeficiente revelou significância estatística. Esse resultado é relevante na medida em que o fato de essas pessoas não estarem estudando tem como consequência uma carência de estimulação cognitiva e/ou de FA.

Quanto aos itens críticos, mostrados na tabela 14, foi verificada uma diferença entre os grupos somente quando comparados os resultados na amostra total, percebendo-se um número maior de itens críticos no grupo com SW, sendo que 20 participantes apresentam entre um e três indicadores de problemas graves de comportamento. Nas últimas duas décadas, diversas amostras de populações com DI têm sido alvo de estudos de rastreamento de PEC visando atender necessidades de saúde mental de maneira mais customizada, principalmente em idades iniciais do desenvolvimento (WEISS; TING; PERRY; 2016; CHRISTENSEN et al., 2016; RUDDICK et al., 2015). A título de exemplo, um estudo transcultural de Pérez-Garcia e colaboradores (2017) apresentou uma revisão dos principais estudos sobre PEC em pessoas com SW com uso de instrumentos e/ou inventários do ASEBA. Neste estudo foram analisados 10 trabalhos que verificaram esses problemas em pessoas com SW de diferentes faixas etárias.

Os principais resultados derivados dessa revisão apontaram para níveis elevados de PEC se comparado com as taxas encontradas na população geral. Tanto no estudo de Pérez-Garcia e colaboradores (2017), como em outros estudos sobre SW, os principais PEC têm sido dos tipos internalizantes e externalizantes com destaque para problemas de atenção e hiperatividade, problemas de pensamento e problemas sociais, problemas de ansiedade e fobias específicas (BRAGA, 2018; OSÓRIO et al., 2016; KLEIN-TASMAN et al., 2015; PÉREZ-GARCIA et al., 2011; TEIXEIRA et al., 2010; PORTER et al., 2009). A expectativa de vida de pessoas com DI, independentemente dos fatores biológicos associados, está aumentando com os avanços da medicina e ciências afins, alertando os governos sobre a necessidade de manter essas pessoas com um funcionamento sócio adaptativo adequado nos ambientes social, familiar e escolar, no caso de crianças e adolescentes, fundamentalmente (SOLTAU et al., 2015).

Nas tabelas 15, 16 e 17 os tamanhos do efeito mostram as diferenças entre os grupos em função de sexo nas escalas de ansiedade e depressão, isolamento e depressão, queixas somáticas, quebrar regras e comportamento agressivo. As médias de problemas de comportamentos nessas escalas com diferenças estatisticamente significativas foram mais elevadas no grupo SW, porém todas as médias classificam na faixa normal de acordo com o padrão dos instrumentos. Somente no sexo feminino, no grupo SW, pode-se perceber que a média dos problemas totais está na faixa limítrofe/clínica, indicando que apesar das diferenças, os problemas de comportamento, de acordo com o relato de cuidadores não é elevado. Novamente, pode ser que isso se deva ao fato de termos dados de apenas um informante, daí a relevância de se ter múltiplos informantes, uma vez que cada um contribui com informações específicas.

Um estudo longitudinal averiguou a concordância entre as avaliações dos informantes de problemas internalizantes e externalizantes usando inventários de auto avaliação, inventários respondidos por um dos pais, por um professor e por parceiro com 7 momentos de avaliação que abrangeram um intervalo de 24 anos em pessoas neurotípicas de uma faixa etária de 4 a 40 anos. Os resultados revelaram que as correlações entre as classificações dos informantes dos problemas de internalização e externalização dependem mais do par de informantes do que do tipo de problema ou faixa etária. Segundo, as diferenças entre os informantes que classificam os problemas de internalização geralmente se tornam maiores quando os indivíduos envelhecem. Terceiro, quando se avaliam, os indivíduos geralmente relatam pontuações mais altas do que os pais, professores ou parceiros. Esses resultados foram consistentes para problemas internalizantes e externalizantes e entre as faixas etárias. Os resultados indicam que,



como na psiquiatria infantil, a avaliação na psiquiatria adulta pode se beneficiar de uma mudança de auto relato para relatos de múltiplos informantes, pois as classificações de informantes diferentes podem conter outros dados (VAN DER ENDE; VERHULST; TIEMEIER, 2012).

## **5. Conclusão**

Os mapeamentos de comportamentos adaptativos de crianças, adolescentes e adultos com SW são escassos em países em desenvolvimento, mesmo considerando evidências científicas que mostram como o FA deve ser contemplado para elaborar estratégias de intervenção que otimizem a independência de pessoas com DI. Este estudo teve como objetivo explorar como o indicador de FA socialização está relacionado com os níveis de funcionamento cognitivo verbal, de execução e total e PEC.

As análises mostraram diferenças estatisticamente significativas ( $p=0,00$ ) entre o grupo com SW e o GC quanto ao QI verbal, de execução e total. Nos participantes de 6 a 18 anos dos dois grupos, foram encontradas diferenças estatisticamente significativas nas escalas de competências em atividades, escala de competências escolares e total de competências, mas não foram encontradas na escala de competências sociais. Quanto aos adultos, as medianas do grupo com SW foram maiores do que o GC na escala “amigos” e o inverso ocorreu na escala “pontos fortes ou capacidades pessoais”, mas não houve diferenças estatisticamente significativas.

Na escala de socialização, investigada em todas as faixas etárias, não houve diferenças estatisticamente significativas entre o grupo com SW e o GC, no entanto foi encontrado que os adultos têm maiores níveis de socialização, de acordo com o relato dos cuidadores, se comparadas às crianças e adolescentes com diferenças estatisticamente significativas. As análises de correlação, no grupo SW entre 6 e 18 anos, permitiram concluir que quanto maior o escore de socialização, melhor é o desempenho dos participantes nas tarefas que avaliam indicadores de QI de execução e vice-versa. Além disso, a análise multivariada de regressão linear permitiu verificar no grupo com SW, mesmo que em percentuais baixos (9-10%), que os problemas de comportamento externalizantes e totais explicam os indicadores de socialização neste grupo.

Sabe-se que em crianças com DI leve, o FA tem se mostrado uma variável que afeta diretamente o desempenho escolar. Os PEC influenciam diretamente o nível de FA e vice-versa e, também, o nível de escolaridade que é esperado com base no QI. Os resultados encontrados alertam para a necessidade de monitoramento de PEC em pessoas com SW, não só a partir de

resultados totais de instrumentos que avaliam indicadores de problemas de saúde mental, mas também mediante a verificação de sinais que podem ser preditores de psicopatologias. Outros estudos indicam que o monitoramento deve ser baseado em múltiplos informantes, considerando que a maior parte das escalas classificou na faixa de normalidade no grupo com SW. Além do uso de metodologias de múltiplos informantes para fins de avaliação, os cuidadores precisam receber treinamentos para discriminar necessidades de estimulação de filhos com SW e DI associada, bem como intervenções em ambientes naturais que podem ser desenvolvidas por eles em contextos sociais e familiares.

O estudo teve como limitação a avaliação de único informante e o fato de não ter verificado o tamanho da deleção e quais genes foram deletados nos participantes com SW. Esses dados poderiam ter oportunizado o estabelecimento de correlações entre indicadores de funcionamento intelectual e dados genotípicos. Alguns estudos demonstram, por exemplo, que o GTF2i, um gene localizado aproximadamente entre o par de bases 74 657 664 e 74 760 691 no cromossomo 7, faz parte de um conjunto de genes e sua exclusão parece estar associada à DI na SW, de acordo com estudos que mostraram que pessoas que tiverem esse gene excluído apresentaram rebaixamento intelectual e pessoas que tinham o gene manifestaram QI normal (JURADO et al., 1998; BOTTA et al., 1999; DONNAI; KARMILOFF-SMITH et al., 2003; OSBORNE; MERVIS, 2007; SCHUBERT, 2009; JABBI et al., 2015).

No Brasil, são necessários estudos que validem e normatizem instrumentos padrão-ouro para avaliação de FA, como o Sistema ABAS-3. Com instrumentos como esses poderão ser estabelecidos indicadores precisos de FA e níveis de gravidade do comprometimento intelectual.

## 6. Referências Bibliográficas

ACHENBACH, T. M. *Manual for the Adult Behavior Checklist/18-59 and 1991 profile*. Burlington, VT: University of Vermont Department of Psychiatry; 2001.

ACHENBACH, T. M.; RESCORLA, L. A. *Manual for the ASEBA School-age forms & profiles*. Burlington, VT: University of Vermont, Research Center for Children, Youth & Families, 2001.

ACHENBACH, T. M.; RESCORLA, L. A. *Manual for the ASEBA Adult Forms & Profiles*. Burlington, VT: University of Vermont, Research Center for Children, Youth & Families, 2003.

ADAMS, G. L. *Comprehensive test of adaptive behavior – revised*. Seattle, WA: Education Achievement Systems, 1999.

AMERICAN ASSOCIATION ON MENTAL RETARDATION. *Mental retardation: definition, classification, and systems of support*. Washington, DC, USA: AAMR, 1992.

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (4th ed.). Washington, DC, 2000.

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders – DSM-5*. Washington, DC: APA, 2013.

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. *Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais - DSM-5*. Artmed, Porto Alegre, 2014.

AMOR, D. J. *Investigating the child with intellectual disability*. Australia: J Pediatr Child Health.; 54(10):1154-1158, 2018.

ARORA N. K. et al. *Neurodevelopmental disorders in children aged 2-9 years: Population-based burden estimates across five regions in India*. PLoS Med.; 24;15(7), 2018.

ARVIO, M.; SILLANPÄÄ, M. *Prevalence, etiology and comorbidity of severe and profound intellectual disability in Finland*. Journal of Intellectual Disability Research, 47: 108-112, 2003.

ASEBA. *Societies with Multicultural Norms* (s/d), 2018.

ASSCHER, J. J.; WISSINK, I. B.; DEKOVIC, M. et al. *Delinquent Behavior, Poor Relationship Quality With Parents, and Involvement With Deviant Peers in Delinquent and Nondelinquent Adolescents: Different Processes, Informant Bias, or Both?* International Journal of Offender Therapy and Comparative Criminology, 58(9), 1001–1019, 2014.

BELLUGI, U. et al. *The neurocognitive profile of Williams syndrome: a complex pattern of strengths and weaknesses*. J. Cogn. Neurosci., 12, 7–29, 2000.

- BORDIN, I. A. S.; MARI, J. J.; CAEIRO, M. F. *Validação da versão brasileira do Child Behavior Checklist (CBCL) (Inventário de Comportamentos da Infância e da Adolescência): dados preliminares.* Revista ABP – APAL, São Paulo, 17(2), 1995.
- BORDIN, I. A. et al. *Child Behavior Checklist (CBCL), Youth Self-Report (YSR) and Teacher's Report Form (TRF): an overview of the development of the original and Brazilian versions.* Cadernos de Saúde Pública, 29(1): 13-28, 2013.
- BOTTA, A.; NOVELLI, G.; MARI, A. et al. *Detection of an atypical 7q11. 23 deletion in Williams syndrome patients which does not include the STX1A and FZD3 genes.* J Med Genet, 36, 478– 480, 1999.
- BRAGA, A. C. et al. *Cognitive and behavioral profile of Williams Syndrome toddlers.* CoDAS, [s.l], v. 30, n. 4, 2018.
- BRASIL. Ministério da Saúde. *Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde – SUS.* Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014. Brasília, 2014.
- BRUININKS, R. H. et al. *Scales of Independent Behavior – Revised (SIB-R).* Riverside, 1996.
- COLLINS, R. T. et al. *Long-term outcomes of patients with cardiovascular abnormalities and Williams syndrome.* Am J Cardiol. 2010.
- CHRISTENSEN, D. L. et al. *Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years--Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2012.* Morbidity And Mortality Weekly Report. [s.l], v. 65, n. 13, p. 1-23, 2016.
- DANCEY, C. P.; REIDY, J. *Estatística sem matemática para Psicologia usando o SPSS para Windows.* Porto Alegre: ARTMED, 608p, 2007.
- DEL COLE, C.G. et al. *Adolescent adaptive behavior profiles in Williams-Beuren syndrome, Down syndrome, and autism spectrum disorder.* Child Adolesc Psychiatry Ment Health.; 24;11:40, 2017.
- DONNAI, D.; KARMILOFF-SMITH, A. *Williams syndrome: from genotype through to the cognitive phenotype.* Am J Med Genet. 97(2):164-71, 2000.
- DURAN, M. H.; GUIMARÃES, C. A.; MEDEIROS, L. L.; GUERREIRO, M. M. *Landau-Kleffner syndrome: long-term follow-up.* Brain Dev.;31(1):58–63, 2009.
- EGBERTS, M. R.; VAN DE SCHOOT, R.; BOEKELAAR, A. et al. *Child and adolescent internalizing and externalizing problems 12 months postburn: the potential role of preburn functioning, parental posttraumatic stress, and informant bias.* European child & adolescent psychiatry, 25(7), 791–803, 2016.
- ELIAS, A. V.; ASSUMPÇÃO, F. B. J. *Qualidade de vida e autismo.* Arq Neuropsiquiatr.; 64(2A):295–299, 2006.

FISCH, G. S. et al. *The course of cognitive-behavioral development in children with the FMRI mutation, Williams-Beuren syndrome, and neurofibromatosis type 1: The effect of gender.* Am J Med Genet A.;152A(6):1498-509, 2010.

FISCH G. S. et al. *Developmental trajectories in syndromes with intellectual disability, with a focus on Wolf-Hirschhorn and its cognitive-behavioral profile.* American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities 117, 167–79, 2012.

FISHER, M. H.; LENSE, M. D.; DYKENS, E. M. *Longitudinal trajectories of intellectual and adaptive functioning in adolescents and adults with Williams syndrome.* Journal of Intellectual Disability Research, 60(10), 920-932, 2016.

FORMAN, J. et al. *The need for worldwide policy and action plans for rare diseases.* Acta Paediatrica, 101: 805-807, 2012.

FU, T. J. *Profiles and development of adaptive behaviour in adolescents and adults with Williams syndrome.* International Journal of Information and Education Technology 5, 931–5, 2015.

GHAFFARI, M.; TAHMASEBI BIRGANI, M.; KARIMINEJAD, R.; SABERI, A. *Genotype-phenotype correlation and the size of microdeletion or microduplication of 7q11.23 region in Williams-Beuren syndrome patients.* Ann Hum Genet.; 82: 469– 476, 2018.

GLOBAL RESEARCH ON DEVELOPMENTAL DISABILITIES COLLABORATORS. *Developmental disabilities among children younger than 5 years in 195 countries and territories, 1990-2016: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2016.* The Lancet. Global health, 6(10), e1100–e1121, 2016.

GLOVER, G. *Numbers and Policy in Care for People with Intellectual Disability in the United Kingdom.* J Appl Res Intellect Disabil, 28: 12-21, 2015.

GONÇALVES, J. P.; ROCHA, M. M.; SILVARES, E. F. M. *Estudo preliminar de validação do Inventário de Auto-Avaliação para Adultos (ASR) e do Inventário de Comportamentos para Adultos entre 18 e 59 anos (ABCL).* In: 19o Simpósio Internacional de Iniciação Científica da USP, 2011, São Paulo.

GREER, M. K. et al. *Cognitive, adaptive, and behavioral characteristics of Williams syndrome.* American Journal of Medical Genetics 74, 521– 5, 1997.

HANH, L. J.; FIDLER, D. J.; HEPBUM, S. L. *Adaptive behavior and problem behavior in young children with Williams Syndrome.* American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities, 119, 49-63, 2014.

HARRISON, P.; OAKLAND, T. *Adaptive behavior assessment system (Abas-II)* (2nd ed.). New York: The Psychological Corporation, 2003.

HARRISON, P.; OAKLAND, T. *Adaptive Behavior Assessment System, Third Edition (ABAS-3).* Torrance: Western Psychological Services, 2015.

HAYASHIUCHI, A. Y. et al. Competências escolares e sociais em crianças e adolescentes com síndrome de Williams. *Rev. Bras. Educ. Espec*, 18(3), 375-90, 2012.

HEBER, R. F. *A manual on terminology and classification in mental retardation*. Monograph Supplement, American Journal of Mental Deficiency, 62, 1959.

HONJO, R. S. *Detecção da microdeleção 7q11.23 por MLPA® e estudo clínico dos pacientes com síndrome de Williams-Beuren*. 2012. Tese (Doutorado em Pós-Graduação) - Universidade de São Paulo, São Paulo, 2012.

HONJO, R. S. et al. *Atypical deletion in Williams-Beuren syndrome critical region detected by MLPA in a patient with supravalvular aortic stenosis and learning difficulty*. *J Genet Genomics*, 39(10), 571-4, 2012.

JABBI, M., CHEN, Q., TURNER, N. et al. *Variation in the Williams syndrome GTF2I gene and anxiety proneness interactively affect prefrontal cortical response to aversive stimuli*. *Transl Psychiatry* 5, 2015.

JÄRVINEN, A.; KORENBERG, J. R.; BELLUGI, U. *The social phenotype of Williams syndrome*. *Current Opinion in Neurobiology*. 23, (3),414-422, 2013.

JURADO, L. A. P.; WANG, Y. -K.; PEOPLES, R. et al. *A duplicated gene in the breakpoint regions of the 7q11. 23 Williams-Beuren syndrome deletion encodes the initiator binding protein TFII-I and BAP-135, a phosphorylation target of BTK*. *Hum Mol Genet*, 7, 325– 334, 1998.

KARAM, S. M. et al. *Genetic causes of intellectual disability in a birth cohort: A population-based study*. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, v. 167, n. 6, p. 1204–1214, 2015.

KIM, Y-M. et al. *Endocrine dysfunctions in children with Williams-Beuren syndrome*. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.*; 21:15–20, 2016.

KIRCHNER, R. M.; MARTENS, M. A.; ANDRIDGE, R. R. *Adaptive behaviour and development of infants and toddlers with Williams syndrome*. *Frontiers in Psychology*, 7, 598, 2016.

KLEIN-TASMAN, B. P. et al. *Parent and Teacher Perspectives About Problem Behavior in Children With Williams Syndrome*. *American Journal On Intellectual And Developmental Disabilities*, [s.l.], v. 120, n. 1, p. 72-86, 2015.

KUCZYNSKI, E.; SILVA, C. A.; CRISTÓFANI, L. M. et al. *Evaluación de la calidad de vida en niños y adolescentes portadores de enfermedades crónicas y/o incapacitadoras: un estudio brasileño [Quality of life evaluation in children and adolescents with chronic and/or incapacitating diseases: a Brazilian study]*. *An Pediatr (Barc)*.;58(6):550–555, 2003.

LARIZZATTI, M. F. *Fatores associados à participação em atividades de lazer em famílias de crianças com deficiência intelectual*. 2017. Tese (Doutorado do Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento). Universidade Presbiteriana Mackenzie, São Paulo, 2017.

LEONARD, H. et al. *Prevalence of intellectual disability in Western Australia*. Paediatric and perinatal epidemiology, 17(1), 58-67, 2003.

LEYFER, O. T. et al. *Prevalence of psychiatric disorders in 4 to 16-year-olds with Williams syndrome*. American Journal of Medical Genetics Part B; 141b (6):615–22, 2006.

LIMA, S. F. B. et al. *Inattention and Hyperactivity Behavioral Pattern of a Child with Williams Syndrome: Comparisons of Regular and Experimental Class Setting*. Clinical Case Studies; 11: 312-325, 2012.

LOVELAND, K. A.; KELLEY, M. L. *Development of adaptive behavior in adolescents and young adults with autism and Down syndrome*. Am J Ment Retard.; 93(1):84-92, 1988.

MACEDO, C. S.; ANDREUCCI, L. C.; MONTELLI, T. C. B. *Alterações cognitivas em escolares de classe socioeconômica desfavorecida: resultados de intervenção psicopedagógica*. Arq. Neuro-Psiquiatr., São Paulo, v. 62, n. 3b, p. 852-857, 2004.

MALTA, D. C. et al. *Prevalência autorreferida de deficiência no Brasil, segundo a Pesquisa Nacional de Saúde, 2013*. Ciência & Saúde Coletiva, v. 21, n. 10, p. 3253–3264, 2016.

MARTENS, M. A.; WILSON, S. J.; REUTENS, D. C. *Research review: Williams syndrome: a critical review of the cognitive, behavioral, and neuroanatomical phenotype*. Journal of Child Psychology and Psychiatry, 49(6), 576-608, 2008.

MARTIN, N. D. et al. *New height, weight and head circumference charts for British children with Williams syndrome*. Arch Dis Child., 92:598–601, 2007.

MECCA, T. P. et al. *Funcionamento adaptativo: panorama nacional e avaliação com o adaptive behavior assessment system*. Revista Psicologia: Teoria e Prática, 17(2), 107–122, doi: 10.15348/1980-6906, 2015.

MELLO, C. B.; BUENO, O. F. A.; BENEDETTO, L. M. et al. *Intellectual, adaptive and behavioural characteristics in four patients with 18p deletion syndrome*. J Intellect Disabil Res.;63(3):225–232, 2019.

MENGHINI, D. et al. *Executive functions in individuals with Williams syndrome*. Journal of Intellectual Disability Research, England, v. 54, n. 5, p. 418-432, 2010.

MERCADANTE, M. T.; EVANS-LACKO, S.; PAULA, C. S. *Perspectives of intellectual disability in Latin American countries: epidemiology, policy, and services for children and adults*. Curr Opin Psychiatry.;22(5):469-74, 2009.

MERVIS, C. B. *Williams syndrome: 15 years of psychological research*. Dev. Neuropsychol. v.23, p.1-12, 2003.

MERVIS, C. B.; BECERRA, A. M. *Language and communicative development in Williams syndrome*. Ment Retard Dev Disabil Res Rev. 13(1):3-15, 2007.

MERVIS, C. B.; KLEIN-TASMAN, B. P. *Williams syndrome: Cognition, personality, and adaptive behavior*. Ment Retard Dev Disabil Res Rev 6:148–158, 2000.

MERVIS, C. B.; JOHN, A. E. *Vocabulary abilities of children with Williams syndrome: Strengths, weaknesses, and relation to visuospatial construction ability.* Journal of Speech Language and Hearing Research, 51(4), 967-82, 2008.

MERVIS, C. B.; JOHN, A. E. *Cognitive and behavioral characteristics of children with Williams syndrome: implications for intervention approaches.* American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 154C(2), 229-48, 2010.

MERVIS, C. B.; PITTS, C. H. *Children with Williams syndrome: Developmental trajectories for intellectual abilities, vocabulary abilities, and adaptive behavior.* Am J Med Genet C Semin Med Genet; 169(2):158-71. doi: 10.1002/ajmg.c.31436, 2015.

MERVIS, C. B. et al. *Children with 7q11.23 duplication syndrome: Psychological characteristics.* American Journal of Medical Genetics Part A, 2015.

MEYER-LINDENBERG, A.; MERVIS, C. B.; BERMAN, K. F. *Neural mechanisms in Williams syndrome: a unique window to genetic influences on cognition and behaviour.* Nat Rev Neurosci.; 7(5):380-93, 2006.

MINGUEZ, A.; MILH, M. *Étude du fonctionnement adaptatif d'adultes présentant une déficience intellectuelle : rôles des apprentissages réalisés dans l'enfance, de l'âge et du quotient intellectuel ; étude préliminaire observationnelle de 16 adultes,* Archives de Pédiatrie; 25, 3, 182-188, 2018.

MORRIS, C. A. *The behavioral phenotype of Williams syndrome: A recognizable pattern of neurodevelopment.* Am J Med Genet C Semin Med Genet.; 154C:427–31, 2010.

N, X. et al. *Prenatal diagnosis for a pregnant woman affected with Williams-Beuren syndrome.* Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi, China, 10;36(5):495-497, 2019.

NASRALLA, H. R.; GOFFI, G. M. V.; MAGALHAES, A. T.; BENTO, R. F. *Important factors in the cognitive development of children with hearing impairment: case studies of candidates for cochlear implants.* Int Arch Otorhinolaryngol.;18(4):357–361, 2014.

NG, R.; JÄRVINEN, A.; BELLUGI, U. *Toward a deeper characterization of the social phenotype of Williams syndrome: the association between personality and social drive.* Res Dev Disabil; 35(8): 1838–1849, 2014.

NOGUEIRA, R. J. et al. *Anthropometric and body-mass composition suggests an intrinsic feature in Williams-Beuren syndrome.* Rev Assoc Med Bras.; 57(6):681-5, 2011.

OSBORNE, L. R.; MERVIS, C. B. *Rearrangements of the Williams-Beuren syndrome locus: molecular basis and implications for speech and language development.* Expert Rev Mol Med; 9: 1–16, 2007.

OSÓRIO, A. et al. *How executive functions are related to intelligence in Williams syndrome.* Research in Developmental Disabilities, 33(4), 1169-75, 2012.



OSÓRIO, A. C. et al. *Psychopathology and behavior problems in children and adolescents with Williams syndrome: Distinctive relationships with cognition*. Child Neuropsychology: A Journal on Normal and Abnormal Development in Childhood and Adolescence, [s.l.], v. 23, n. 6, p. 01-11, 2016.

OSÓRIO, A. A. et al. *Psychopathology and behavior problems in children and adolescents with Williams syndrome: Distinctive relationships with cognition*. Child Neuropsychology; 23(6):631-641, 2017.

PAPAZOGLU, A.; JACOBSON, L. ZABEL, T. *More than intelligence: Distinct cognitive/behavioral clusters linked to adaptive dysfunction in children*. Journal of the international neuropsychological society, 19(2), 189-197, 2013.

PARTINGTON, J. W. *The Assessment of Functional Living Skills-The AFLSTM*. 2013.

PÉREZ-GARCÍA, D. et al. *Behavioral features of Williams Beuren syndrome compared to Fragile X syndrome and subjects with intellectual disability without defined etiology*. Research in Developmental Disabilities, [s.l.], v. 32, n. 2, p. 643-652, 2011.

PÉREZ-GARCÍA, D. et al. *Behavioral Profiles of Children with Williams Syndrome From Spain and the United States: Cross-Cultural Similarities and Differences*. Am J Intellect Dev Disabil;122(2):156-172, 2017.

PITTS, C. H. et al. *Predictors of Specific Phobia in Children with Williams Syndrome*. J Intellect Disabil Res; 60(10): 1031–1042, 2016.

POBER, B. R.; DYKENS, E. M. *Williams syndrome: An overview of medical, cognitive, and behavioral features*. Child and Adolescent Psychiatric Clinics of North America, 5(4), 929–943, 1996.

PORTER, M. A.; DODD, H.; CAIRNS, D. *Psychopathological and behavior impairments in Williams-Beuren syndrome: the influence of gender, chronological age, and cognition*. Child Neuropsychology: a journal on normal and abnormal development in childhood and adolescence. [s.l.], v. 15, n. 4, p. 359-374, 2009.

PRICE, J. A.; MORRIS, Z. A.; COSTELLO, S. *The Application of Adaptive Behaviour Models: A Systematic Review*. Behav Sci (Basel).;8(1):11, 2018.

REILLY, C. *Behavioural phenotypes and special educational needs: is etiology important in the classroom?* J Intellect Disabil Res.;56(10):929-46, 2016.

RESCORLA, L. A. et al. *International epidemiology of child and adolescent psychopathology: 2. Integration and applications of dimensional findings from 44 societies*. Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry; 51, 1273-1283, 2012.

ROCHA, M. M. *Evidências de validade do "Inventário de Autoavaliação para Adolescentes" (YSR/2001) para a população brasileira*. 2012. (Tese de doutorado). Universidade de São Paulo, São Paulo, 2012.

ROCHA, M. M.; SILVA, J. A.; SILVARES, E. F. M. *Avaliação da metodologia para validação brasileira do inventário de auto-avaliação para adultos (ASR) e do inventário de comportamentos para adultos entre 18 e 59 anos (ABCL)*, 2012.

ROSSI, N. F. et al. *Psycholinguistic abilities of children with Williams syndrome*. *Res Dev Disabil.*;33(3):819-24, 2012.

ROSSI, N. F.; GIACHETI, C. M. *Association between speech-language, general cognitive functioning and behaviour problems in individuals with Williams syndrome*. *J Intellect Disabil Res.*;61(7):707-718, 2017.

ROYSTON, R. et al. *Anxiety disorders in Williams Syndrome contrasted with intellectual disability and the general population: a systematic review and meta-analysis*. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 47(12), 3765-3777, 2017.

RUDDICK, L. et al. *Self-injurious, aggressive and destructive behaviour in children with severe intellectual disability: Prevalence, service need and service receipt in the UK*. *Research in Developmental Disabilities*, [s.l.], v. 46, n. 45, p. 307-315, 2015.

SANTOS, E. O. L.; SILVARES, E. F. M. *Crianças enuréticas e crianças encaminhadas para clínicas-escola: um estudo comparativo da percepção de seus pais*. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, v.19, p.277-282, 2006.

SAMPAIO, A. et al. *Cognitive functioning in Williams syndrome: a study in portuguese and spanish patients*. *Eur J Paediatr Neurol*, 13(4), 337-42, 2009.

SARPAL, D. et al. *A genetic model for understanding higher order visual processing: functional interactions of the ventral visual stream in Williams syndrome*. *Cereb Cortex*, 18(10), 2402-09, 2008.

SCHALOCK, R. L.; LUCKASSON, R. A.; SHOGREN, K. A. *The renaming of mental retardation: Understanding the change to the term intellectual disability*. *Intellect Dev Disabil*; 45:116-24, 2007.

SCHALOCK, R. et al. *Intellectual Disability: Definition, Classification ad Systems of supports*, 11th Edition, Washington, DC: AAIDD, 2010.

SCHMIDT, R. J.; NIU, Q.; EYLES, D. W.; HANSEN, R. L.; IOSIF, A. M. *Neonatal vitamin D status in relation to autism spectrum disorder and developmental delay in the CHARGE case-control study*. *Autism Res.*;12(6):976–988, 2019.

SCHUBERT, C. *The genomic basis of the Williams-Beuren syndrome*. *Cell Mol Life Sci.*; 66(7):1178-97, 2009.

SEARCY, Y. M.; LINCOLN, A. J.; ROSE, F. E.; KLIMA, E. S.; BAVAR, N.; KORENBERG, J. R. *The Relationship Between Age and IQ in Adults With Williams Syndrome*. *American Journal on Mental Retardation*, 109(3), 231–236, 2004.

SIEGEL, M. S.; SMITH, W. E. *Psychiatric features in children with genetic syndromes: toward functional phenotypes*. Child Adolesc Psychiatr Clin N Am. Apr; 19(2):229-61, 2010.

SILVA, J. R.; SAKAMOTO, A. C.; THOMÉ, Ú. et al. *Left hemispherectomy in older children and adolescents: outcome of cognitive abilities*. Childs Nerv Syst. 2019.

SILVERSTEIN, A. B. et al. *Adaptive behavior of institutionalized individuals with Down syndrome*. Am J Ment Defic.; 89(5):555-8, 1985.

SOLTAU, B. et al. *Mental health needs and availability of mental health care for children and adolescents with intellectual disability in Berlin*. Journal Of Intellectual Disability Research, [s.l], v. 59, n. 11, p. 983-994, 2015.

SOUZA, F. S.; BATISTA, C. G. *Indicadores de Desenvolvimento em Crianças e Adolescentes com QI Igual ou Inferior a 70*. Rev. bras. educ. espec., 22, 4, 493-510, 2016.

SPARROW, S. S.; BALLA, D. A.; CICCETTI, D. V. *Vineland Adaptive Behavior Scales*. Circle Pines: American Guidance Service; 1984.

SPARROW, S. S.; BALLA, D. A.; CICCETTI, D. V. *Vineland adaptive behavior scales – Vineland II* (2nd ed.). Circle Pines, MN: Pearson, 2005.

SPIEGEL, M. R. *Estatística Coleção Schaum, 3ª Edição*, Editora Afiliada, São Paulo, 640 págs, 1993.

STRØMME, P.; BJØRNSTAD, P. G.; RAMSTAD, K. *Prevalence estimation of Williams syndrome*. J Child Neurol 17(4): 269-271, 2002.

TASSABEHJI, M. *Williams-Beuren syndrome: A challenge for genotype-phenotype correlations*. Human Molecular Genetics, 15(12), 229-237, 2003.

TASSÉ, M. J.; LUCKASSON, R.; SCHALOCK, R. L. *The Relation Between Intellectual Functioning and Adaptive Behavior in the Diagnosis of Intellectual Disability*. Intellect Dev Disabil. 54(6):381-390, 2016.

TASSÉ, M. J. et al. *Validity and reliability of the Diagnostic Adaptive Behaviour Scale*. Journal of Intellectual Disability Research, 60: 80– 88, 2016.

TASSÉ, M. J. et al. *The construct of adaptive behavior: in conceptualization, measurement, and use in the field of intellectual disability*. American Journal on intellectual and developmental disabilities. 117, (4), 291-303, 2019.

TEIXEIRA, M. C. T. V. et al. *Fenótipo comportamental e cognitivo de crianças e adolescentes com síndrome de Williams-Beuren*. Pró-Fono Revista de Atualização científica, 22(3), 215-20, 2010.

TEIXEIRA, M. C. T. V. *Indicadores sócio emocionais do espectro do Autismo em pessoas com Síndrome de Williams*. Revista Psicologia: Teoria e Prática, Vol. 18, No. 1: 2016.

TEIXEIRA, M. C. T. V.; MECCA, T. P.; SILVA, N. A. *Funcionamento adaptativo no transtorno do espectro autista: conceitos e formas de avaliação.* (135-149). In: BOSA, C. A., & TEIXEIRA, M. C. T. V. *Autismo: avaliação psicológica e neuropsicológica.* São Paulo: Hogrefe. 1 edição, 2017.

THE PSYCHOLOGICAL CORPORATION. *Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence Manual.* San Antonio: Psychological Corporation, 1999.

TOMAZ, R. V. V. et al. Políticas públicas de saúde para deficientes intelectuais no Brasil: uma revisão integrativa. *Ciência & Saúde Coletiva* [online]. v. 21, n. 1, pp. 155-172, 2016.

TORDJMAN, S. et al. *Autistic Disorder in Patients with Williams-Beuren Syndrome: A Reconsideration of the Williams-Beuren Syndrome Phenotype.* PLoS ONE, 7(3), e30778, p. 1-8, 2012.

TLUSTOS, S. J. et al. *A randomized problem-solving trial for adolescent brain injury: Changes in social competence.* *Rehabilitation psychology*, 61(4), 347–357, 2016.

TRENTINI, C. M.; YATES, D. B.; HECK, V. S. *WASI - Escala Wechsler Abreviada de Inteligência.* Manual. São Paulo: Casa do Psicólogo, 2014.

VAN DER ENDE, J.; VERHULST, F. C.; TIEMEIER, H. *Agreement of informants on emotional and behavioral problems from childhood to adulthood.* *Psychological Assessment*, 24(2), 293–300, 2012.

VASUDEVAN, P.; SURI, M. *A clinical approach to developmental delay and intellectual disability.* *Clinical Medicine, Journal of the Royal College of Physicians of London*, 17 (6), pp. 558-561, 2017.

WALZ, N. C. et al. *Social information processing skills in adolescents with traumatic brain injury: Relationship with social competence and behavior problems.* *J Pediatr Rehabil Med.*;2(4):285-95, 2009.

WEISS, J. A.; TING, V.; PERRY, A. *Psychosocial correlates of psychiatric diagnoses and maladaptive behaviour in youth with severe developmental disability.* *Journal Of Intellectual Disability Research*, [s.l], v. 60, n. 6, p. 583-593, 2016.

YANG, Y. et al. *Emotional and behavioral problems, social competence and risk factors in 6-16-year-old students in Beijing, China.* *PLoS One.*;14(10), 2019.

ZHAO, Y et al. *Genetic diagnosis and noninvasive prenatal testing of a family with Williams-Beuren syndrome.* *Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi*, China, 10;36(3):263-266, Mar 2019.

ZHU, Y. et al. *Comorbid Behavioural Problems in Tourette's Syndrome are Positively Correlated with the Severity of Tic Symptoms.* *Australian & New Zealand Journal of Psychiatry*, 40(1), 67–73, 2006.