

## **INDICADORES DE PROBLEMAS DE COMPORTAMENTO EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM SÍNDROME DE WILLIAMS: DADOS PRELIMINARES.**

### ***INDICATORS OF BEHAVIOR PROBLEMS IN CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH WILLIAMS SYNDROME: PRELIMINARY DATA.***

Mayra Fernanda Ferreira Seraceni

Ana Yaemi Hayashiuchi

Solange de Freitas Branco Lima

Rafaela Cristina Rimério

Mirella Martins de Castro Mariani

Gisele da Silva Baraldi

Maria Cristina Triguero Veloz Teixeira

**Universidade Presbiteriana Mackenzie**

#### **Sobre os autores**

**Mayra Fernanda F. Seraceni**

**Ana Yaemi Hayashiuchi**

**Rafaela Cristina Rimério**

**Mirella Martins de C. Mariani**

Alunas do curso de Psicologia do Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, Universidade Presbiteriana Mackenzie. Bolsistas de IC-PIBIC Mackenzie e CNPq

**Solange de Freitas Branco Lima**

**Gisele da Silva Baraldi**

Alunas do Mestrado em Distúrbios do Desenvolvimento, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, Universidade Presbiteriana Mackenzie.

**Maria Cristina Triguero Veloz**

**Teixeira** Psicóloga. Doutora em Filosofia da Saúde pelo Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal de Santa Catarina.

Professor Adjunto I do Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento da Universidade Presbiteriana Mackenzie.

E-mail: [cris@teixeira.org](mailto:cris@teixeira.org)

#### **RESUMO**

Introdução: A Síndrome de Williams (SW) é uma aneuploidia segmentar devido à deleção de múltiplos genes no braço longo do cromossomo 7 (região 7q11-23) associada a alterações comportamentais e cognitivas. Objetivo: identificar comportamentos agressivos, auto-agressivos e estereotipados e indicadores comportamentais de Transtorno Global do Desenvolvimento em crianças e adolescentes com SW. Método: a amostra foi composta por pais e responsáveis de 22 crianças e adolescentes com diagnóstico de SW, média de idade de 11,6 anos. Os pais responderam Inventário de Problemas de Comportamento BPI-01 e o Questionário de Comunicação Social-ASQ. Discussão e Resultados: O BPI indicou que os comportamentos mais emitidos são os de estereotipia e auto-agressão. No ASQ cinco participantes classificaram na categoria de Transtorno Global do Desenvolvimento (TGD) e um autismo. Conclusão: Recomendam-se uso de programas de manejo comportamental direcionados a pais e professores destas e avaliações de maior acuidade para identificar co-ocorrência de SW e TGD.

Palavras-Chave: Síndrome de Williams; Comportamento; Transtorno Global do Desenvolvimento; comportamento agressivo; comportamento estereotipado

#### **ABSTRACT**

Introduction: The Williams Syndrome (WS) is a genetic disorder caused by deletion of multiples genes of long arm of chromosome 7 (region 7q11-23), which causes behavioral and intellectual disability. Objectives: To identify aggressive behavior, self-injurious and stereotyped and behavioral indicators for a Pervasive Developmental Disorders (PDD) in children and adolescents with WS,

**Apoio financeiro:** Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico- CNPq, Fundo Mackenzie de Pesquisa-Mackpesquisa; Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica da Universidade Presbiteriana Mackenzie/CNPq-PIBIC e Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoas de Nível Superior-CAPEs.

aged 6 to 18 years and mean of 11,6 years. Method: The sample was composed by parents and guardian of 22 children and adolescents with diagnoses of WS, mean age of 11,6 years. Parents answered the Behavior Problem Inventory-BPI-01 and Autism Screening Questionnaire-ASQ. Discussion and results: The BPI indicates types of behaviors more issued are stereotypy and self-harm. In ASQ, 5 subjects were categorized with Pervasive Developmental Disorders and 1 with autism. Conclusion: Are recommended use of behavioral management programs to parents and teachers of these subjects and accurate assessments to identify co-occurrence of WS and PDD.

**Keywords:** Williams Syndrome; Behavior; Pervasive Developmental Disorder; Aggressive behavior; Stereotyped behavior

## 1-INTRODUÇÃO

A Síndrome de Williams (SW) foi descrita em 1961. Trata-se de uma aneuploidia segmentar devido à deleção hemizigótica de múltiplos genes localizados no braço longo do cromossomo 7 na região cromossômica 7q11-23 (CAMPO et al., 2006; ARTIGAS-PALLARÉS, GABAU-VILA; GUITART-FELIUBADALÓ, 2006; PASCUAL-CASTROVIEJO et al., 2004). Do ponto de vista clínico-genético, a maioria dos indivíduos com SW (99%) tem 1.5 Mb de deleção no cromossomo 7q11-23 (SUGAYAMA et al., 2007).

O diagnóstico clínico da SW é realizado, inicialmente, durante a infância, a partir de critérios clínicos. Os mais frequentes são os dismorfismos faciais e as doenças cardiovasculares (HERREROS, ASCURRA, FRANCO, 2007; ROSSI, MORETTI-FERREIRA & GIACHETI, 2006). A confirmação diagnóstica, entretanto, ocorre somente após exames citogenéticos, por exemplo, FISH - Fluorescent in situ hybridization. A prevalência varia de 1:20.000 a 1:50.000 nascidos vivos e a incidência na população estima-se acima de 1:7.500 (ROSSI, MORETTI-FERREIRA; GIACHETI, 2007; SUGAYAMA, et al, 2007; MEYER-LINDENBERG, MERVIS e BERMAN, 2006; ROSSI, MORETTI-FERREIRA; GIACHETI, 2006; STROMME, BJORNSTAD, RAMSTAD, 2002). As principais áreas de concentração de pesquisas sobre a SW são a de genética e biologia molecular, pediatria e saúde mental. Na

área de saúde mental, por exemplo, destacam-se os trabalhos sobre perfis comunicativos, habilidades sociais, alterações de comportamento, padrões de funcionamento cognitivo e transtornos mentais (JÄRVINEN-PASLEY et al., 2008; ROSSI, MORETTI-FERREIRA; GIACHETI, 2007; SUGAYAMA, et al, 2007; LEYFER et al., 2006; MEYER-LINDENBERG, MERVIS; BERMAN, 2006; ROSSI, MORETTI-FERREIRA; GIACHETI, 2006; TASSABEHJI, 2003; ARTIGAS-PALLARÉS, 2002).

Atualmente a SW é considerada um dos transtornos que serve como modelo para o estudo da relação entre indicadores comportamentais e alterações genéticas (MARTENS, WILSON, REUTENS, 2008). Nas últimas décadas o trabalho de diversos laboratórios de pesquisa associado ao Projeto Genoma têm reunido dados sobre diversos genes incluídos no intervalo deletado e manifestações fenotípicas clínicas, cognitivas e comportamentais associadas (CAMPO et al., 2006; ARTIGAS-PALLARÉS et al., 2006).

Pesquisas apontam que pessoas com SW apresentam retardo mental e psicomotor de graus variados. São descritas incongruências entre um desenvolvimento notável de habilidades sociais e de linguagem e déficits em diversas funções cognitivas (ARAVENA, CASTILLO, CARRASCO, 2002; TOBIAS-MACHADO et al., 1998). Por exemplo, em testes que avaliam linguagem expressiva, o desempenho dos sujeitos é elevado se

comparado com o desempenho em tarefas executivas (JOYCE et al., 1996; URBÁN et al., 1996). Mervis e Klein-Tasman (2000), em estudo de revisão teórica destacam como manifestações neuropsicológicas e comportamentais associadas à doença: deficiência intelectual, dificuldades de aprendizagem, habilidades sociais elevadas para procurar contatos interpessoais, dificuldades nas habilidades motoras, baixa capacidade adaptativa para enfrentar fatos da vida diária, baixa tolerância à frustração, entre outras.

Järvinen-Pasley e colaboradores (2008), em estudo de revisão sistemática da literatura sobre padrões comportamentais na SW descrevem ausência de acanhamento, alta empatia, fácil socialização, boa capacidade de orientação e níveis elevados de ansiedade. Os autores, assim como em estudos anteriores sugerem um fenótipo comportamental e cognitivo caracterizado predominantemente por déficit de atenção e concentração, irritabilidade e hiperacusia (JÄRVINEN-PASLEY et al., 2008; PHILOFSKY FIDLER, 2007; ARTIGAS-PALLARÉS, 2002).

Características específicas do fenótipo comportamental e cognitivo de pessoas com a síndrome apontam para problemas de memória de trabalho, dificuldades para planejar a realização de tarefas, problemas para controlar seus impulsos, movimentos corporais repetitivos (balançar o corpo, por exemplo), sensibilidade especial a estímulos auditivos (gritos, ruídos, estrondos, palmas ou risos), hiperatividade, agitação e desatenção moderada a grave, boa memória auditiva, ecolalia em diferentes contextos, fala com problemas sintáticos e pragmáticos e uso excessivo de clichês, sons, entonação e pausas, habilidades verbais de comunicação (fala) mais desenvolvidas que habilidades verbais de compreensão, excessivo interesse pelo relacionamento social, baixa tolerância à frustração, preocupação exagerada com o bem-estar de outras pessoas, muito afetuosos e sensíveis ao afeto dos outros (MARTENS, WILSON, REUTENS, 2008).

Entre as principais comorbidades psiquiátricas de crianças e adolescentes com a síndrome destacam-se o Transtorno do Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH), as fobias específicas e o transtorno generalizado de ansiedade (SUGAYAMA et al., 2007 ; TASSABEHJI, 2003). Entretanto, nos últimos anos registram-se estudos direcionados à identificação e tratamento de outras comorbidades psiquiátricas na síndrome, uma delas são os transtornos do espectro autista – TEA (KLEIN-TASMAN et al., 2007; LINCOLN et al., 2007). São observados em crianças e adolescentes com SW padrões sensoriais e comportamentais do tipo, hipersensibilidade a sons, atenção não compartilhada, comprometimento em habilidades de comunicação não verbal, déficits sócio-comunicativos, comportamentos repetitivos, isolamento social, comportamentos de fixação, estereotípias e, comportamentos não discriminativos e descontextualizados de situações sociais (KLEIN-TASMAN et al., 2009; KLEIN-TASMAN et al., 2007; KLEIN-TASMAN et al., 2007; MERVIS E TASMAN KLEIN, 2000; POBER e DYKENS, 1996).

Além de semelhanças entre características do perfil comportamental da SW e dos TEA, também têm sido observadas em pessoas com ambos os transtornos, anormalidades comuns em áreas do cerebelo e alterações genéticas associadas ao cromossomo 7q (OSBORNE., POBER., 2002; JONES et al. 2002; BADNER, GERSHON, 2001; JONES et al., 2000; HASHIMOTO et al., 1995).

Assim como outros tipos de transtornos do desenvolvimento atípico, a maior parte das crianças com SW no Brasil freqüentam escolas na rede regular de ensino a partir da Lei nº 9.394/1996. Sabe-se que esta lei dispõe nas Diretrizes e Bases da Educação Nacional – LDB (Brasil, 1996) o direito à educação para todos (Brasil, 2002), o que deve, teoricamente, assegurar às pessoas com deficiência garantias de tratamento diferenciado, considerando suas necessidades especiais, além daquelas asseguradas a todos. Entretanto, a distância que

separa o discurso oficial das práticas vivenciadas no cotidiano das escolas é ampla, demandando de todos os profissionais da educação esforços consideráveis para torná-las compatíveis com os propósitos legais, como já apontado por Tessaro e colaboradores (2005) e Teixeira e colaboradores (2008).

Dentre todas as medidas necessárias para a implantação de uma educação inclusiva, algumas são fundamentais. Citam-se o conhecimento dos padrões comportamentais e habilidades cognitivas destas crianças e a capacitação de professores e profissionais envolvidos (TEIXEIRA, et al., 2010; GUARINELLO, et al., 2006; MICHELS, 2006; ENUMO, 2005). Para um melhor planejamento é necessário que as equipes conheçam as características clínicas dos transtornos, síndromes e deficiências em geral que seus alunos apresentam (LEÃO et al., 2006; SANT'ANA, 2005). Neste complexo quadro estão inseridas muitas crianças e adolescentes com SW que podem apresentar dentro do fenótipo comportamental alterações típicas do próprio transtorno ou de outros transtornos do desenvolvimento.

Assim, o presente estudo teve como objetivo geral identificar comportamentos agressivos, auto-agressivos e estereotipados e indicadores comportamentais do espectro autista em crianças e adolescentes com SW.

## 2-MÉTODOS

### 2.1-Amostra

A seleção da amostra seguiu critérios não probabilísticos. Participaram deste estudo 22 crianças e adolescentes entre 6 e 18 anos (média de idade=11,6 anos; 11 de cada sexo) com diagnóstico clínico e citogenético (FISH) da SW e seus respectivos pais. As crianças e adolescentes foram rastreados na Associação Brasileira de Síndrome de Williams. O presente projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos sob o protocolo

CEP/UPM no 1219/04/2010 e CAAE no 0027.0.272.000-10.

### 2.2-Instrumentos

Os instrumentos utilizados foram:

a) Teste WISC-III (Escala de Inteligência Wechsler para crianças (CUÑA, 2002). Os critérios para estabelecimento do retardo mental foram os da Associação Americana sobre Retardo Mental que estabelece QI abaixo de 70 (compatível com a classificação 'intelectualmente deficiente'), assim como a presença de problemas de comportamento adaptativo (AMERICAN ASSOCIATION ON MENTAL RETARDATION, 2006; WECHSLER, 2002). A medida de inteligência adotada no estudo foi o QI estimado do WISC-III. Esta medida foi obtida a partir da pontuação ponderada das provas de Cubos e Vocabulários. Para a obtenção dos valores finais, foi usada a tabela de estimativa do QI indicada em Strauss, Sherman e Spreen (2006). O valor do QI estimado do WISC-III variou de 45 a 77, média de 62, 22 e desvio padrão de 11,55, valores médios indicativos de deficiência intelectual.

b) Versão Brasileira do Inventário de Problemas Comportamentais - *Behavior Problems Inventory* / BPI-01 (ROJAHN, MATLOCK, TASSÉ, 2000): avalia três tipos de problemas de comportamento. Está composto por 52 itens organizados em três escalas: (1) comportamentos de auto-agressão; (2) comportamentos estereotipados, (3) comportamentos agressivos ou destrutivos. Cada item pode ser avaliado a partir de duas escalas, uma escala de cinco pontos que identifica a frequência de ocorrência deste (nunca = 0, mensalmente = 1, semanalmente = 2, diariamente = 3, o tempo todo = 4) e, outra escala que avalia a severidade do problema, que varia de 1 a 3 (leve = 1, moderado = 2, grave = 3). O inventário foi respondido pelas mães dos participantes sob a condição de responsáveis, pelo menos, 6 horas por dia.

c) Versão brasileira do *Autism Screening Questionnaire* (ASQ): permite rastrear indicadores de transtornos globais do desenvolvimento/transtornos invasivos do desenvolvimento a ser respondido por pais ou cuidadores (SATO, 2009; BERUMENT et al, 1999). Composto por 40 questões fechadas (respostas 'sim' e 'não'), o instrumento avalia interação social recíproca, comunicação e linguagem e, alterações de comportamento. Os pontos de corte classificam os indivíduos em três escalas: sem diagnóstico (<15), com TGD (>15 e < 22) e com autismo (>22). O questionário foi respondido pelas mães dos participantes.

No BPI-01, procedeu-se também com cálculos de frequência e de severidade para cada um dos três tipos de problemas de comportamento. Finalmente foi realizada uma análise e correlação entre as escalas de ambos os instrumentos, assim como análise de variância – ANOVA, para comparar taxas de problemas comportamentais em função de sexo e faixa etária. Também foram comparadas as médias obtidas no BPI-01 com as taxas de problemas comportamentais observadas em outros estudos com amostras equivalentes. As análises foram realizadas com auxílio do programa SPSS, versão 17.0.

### 3- RESULTADOS E DISCUSSÃO

Conforme mostrado na Tabela 1, a distribuição de frequências de respostas obtidas no Inventário de Problemas BPI-01 Comportamentais indica que os comportamentos mais emitidos são os de estereotipia e auto-agressão. São problemas de comportamento frequentemente apresentados não apenas em crianças com SW, mas também em outras síndromes genéticas que têm em comum deficiência intelectual em níveis variados, por exemplo, Síndrome de X Frágil, Síndrome de Down, Síndrome de Prader Willi, inclusive, os Transtornos do Espectro Autista (JÄRVINEN-PASLEY et al. 2008; FISCH et al., 2007; ROSSI, MORETTI-FERREIRA E

GIACHETI, 2007; SUGAYAMA et al. 2007; LEYFER, et al. 2006; ROSSI, MORETTI-FERREIRA e GIACHETI, 2006; ARTIGAS-PALLARÉS, 2002). Estudos mostram que, na medida em que aumenta a idade, muitos destes padrões de comportamento estereotipados e autoagressivos tendem a cronificar-se e aumentar em termos de frequência, variabilidade topográfica e funcionalidade (FISCH et al 2007). Quando o padrão está fortemente estabelecido no repertório comportamental da criança ou adolescente, são necessários programas de manejo e modificação do comportamento com uso de técnicas mais complexas que deverão abranger mais de um contexto, a saber, a escola e a família.

Entre os comportamentos auto-agressivos referidos pelos pais informantes como os de maior frequência destacaram-se bater a cabeça (freq=7), roer unhas (freq=16), beslicar-se (freq=12) e inserir objetos em diferentes orifícios do corpo (freq=31). Observa-se que este padrão comportamental autoagressivo, quando não evitado pelos cuidadores dos participantes, certamente implicará em danos importantes para a saúde física destes. Estudos anteriores sobre a relação existente entre o comportamento adaptativo e a deficiência intelectual explicitam as três dimensões envolvidas na definição de deficiência ou retardo intelectual de acordo com a American Association on Mental Retardation - AAMR (2006). Borthwick-Duffy (2007) destaca a influência de problemas de comportamento na adaptação, especificamente, nas dimensões prática e social. Isto é, na realização de atividades da vida diária e nas habilidades pessoais necessárias para a adequação a contextos sociais. Infere-se que na amostra estudada, muitas dessas respostas auto-agressivas e estereotipadas devam estar concorrendo com a emissão de comportamentos desejados nestes contextos. É importante identificar problemas de comportamento deste tipo porque frequentemente estas respostas, além de danosas para a própria pessoa, afetam cuidadores, colegas, professores e familiares em geral que convivem com a mesma. Conforme

Harris e Glasberg (2007), estes problemas de comportamento também costumam interferir na aprendizagem, além de contribuir com a estigmatização de crianças com deficiência intelectual no contexto escolar.

Estudos anteriores mostram que uma das ferramentas clínicas da análise do comportamento que contribui para a identificação de fatores ambientais controladores destes problemas de comportamento é a análise funcional (BANACO, ZAMIGNANI, MEYER, 2010; MICHELETTO, 1997; ROSE, 1997). A mesma possibilita identificar fatores que mantêm, aumentam, diminuem ou extinguem determinadas respostas e estabelecer formas adequadas de manejo conforme demandas do contexto. Decorrente dos achados do presente estudo desenvolve-se com este mesmo grupo amostral uma pesquisa com uso do método observacional. A mesma tem como finalidade

identificar topografias e funcionalidades comportamentais de problemas associados com padrões de desatenção, hiperatividade e impulsividade no contexto de sala de aula.

Na Tabela 2 observa-se a distribuição percentual de participantes de acordo com a classificação obtida no ASQ. Dos 22 sujeitos, cinco foram classificados na categoria de Transtorno Global do Desenvolvimento (TGD) e um indivíduo na categoria autismo. Estudos anteriores destacam que em crianças, adolescentes e adultos com SW podem ser observados padrões comportamentais comuns aos problemas de comportamento de pessoas com Transtornos do Espectro Autista. Por exemplo, hiperacusia, isolamento social, distratibilidade, rigidez, estereotipias e respostas ritualísticas, dentre outros (KLEIN-TASMAN et al., 2007; LINCOLN, et al, 2007; HERGUNER, MOTAVALLI, 2006; GOSCH e PANKAU, 1994; REISS, et al, 1985).

**Tabela 1.** Distribuição de freqüências de respostas obtidas no Inventário de Problemas Comportamentais (*Behavior Problems Inventory - BPI-01*)

Respostas	<i>Inventário de Problemas Comportamentais Behavior Problems Inventory (BPI-01)</i>		
	Comportamento Auto-Agressivo	Comportamento Estereotipado	Comportamento Agressivo/Destrutivo
Freq. Total	103	247	64
Freq. Média	4,68	11,22	2,90
Desvio Padrão	4,81	14,57	4,63

**Tabela 2.** Versão brasileira do *Autism Screening Questionnaire (ASQ)*

Classificação do ASQ	<i>Versão brasileira do Autism Screening Questionnaire (ASQ)</i>	
	Participantes	Porcentagem
Normal	16	72,72%
TGD	5	22,72%
Autismo	1	4,56%
Total	22	100%

Apesar dos resultados positivos no ASQ, estes seis casos devem ser interpretados cautelosamente. De um lado, estudos mostram a complexidade diagnóstica dos TEA devido à causalidade multifatorial de sua patogênese (Centers for Disease Control and Prevention, 2009; LEVY; MADELL; SCHULTZ, 2009; SANTANGELO; TSATSANIS, 2005; CARVALHEIRA; VERGANI; BRUNONI, 2004). De outro, é importante observar que o ASQ apenas permite rastrear alterações de comportamento compatíveis com TGD e com Autismo de acordo com as características do instrumento. Isto é, trata-se de um questionário sensível às alterações, porém pouco específico para auxiliar no diagnóstico (SATO et al, 2009; PEREIRA; RIESGO; WAGNER, 2008).

Estudos anteriores relatam na SW comorbidade de TEA na proporção de 1:158 casos (KLEIN-TASMAN et al., 2007; STROMME; BJORNSTAD; RAMSTAD, 2002). Uma das características clínicas que com maior clareza explica a dupla condição SW e TEA é o déficit de habilidades sócio-comunicativas. É este o padrão comportamental que tem conduzido a pesquisadores a levantar a hipótese de comorbidade de Transtorno Global do Desenvolvimento Sem Outra Especificação - TGD-SOE na SW (KLEIN-TASMAN et al., 2007; AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION, 2003).

Para identificar possíveis associações entre as escalas do ASQ e os problemas de comportamento identificados pelo BPI-01 foi utilizado o teste de correlação de *Spearman* para amostras não-paramétricas. Foram obtidos cinco coeficientes de correlação positiva, estatisticamente significativos entre:

- ✓ a escala de comportamentos estereotipados do BPI-01 e o escore total do ASQ ( $\rho = -0,484$ ,  $p = 0,022$ );
- ✓ a frequência total de comportamentos do BPI-01 e a escala de comportamentos restritos e estereotipados do ASQ ( $\rho = 0,496$ ,  $p = 0,019$ );

- ✓ a idade e a escala de linguagem e comunicação do ASQ ( $\rho = 0,483$ ,  $p = 0,023$ );
- ✓ a idade e a escala de interação social recíproca do ASQ ( $\rho = 0,486$ ,  $p = 0,022$ );
- ✓ entre a idade e o escore total do ASQ ( $\rho = 0,520$ ,  $p = 0,013$ ).

Os resultados destas correlações estatisticamente significativas permitem inferir que, no grupo estudado, as escalas de problemas de comportamentos restritos e estereotipados contribuíram para a obtenção desses coeficientes. Isto indica que, na medida em que eles pontuam elevado na escala que mede comportamentos estereotipados no BPI-01, também obtêm pontuações elevadas nos escores totais do ASQ. Trata-se de um resultado de pesquisa que precisa ser validado. Para afirmar a dupla condição de SW e TEA é essencial a realização de uma avaliação complexa que pressuponha a utilização de critérios clínicos padronizados para TGD, por exemplo, os critérios do DSM-IV-TR (AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION, 2003) e o uso de outros instrumentos, classificados como padrão ouro que auxiliam este diagnóstico. Citam-se, a Entrevista Diagnóstica de Autismo-Revisada ADI-R e o protocolo de observação Autism Diagnostic Observation Schedule ADOS (CHAKRABARTI; FOMBONNE, 2005; FOMBONNE, 2003).

Observou-se uma associação entre o aumento da idade e a obtenção de escores elevados nas escalas de linguagem e comunicação ( $\rho = 0,483$ ,  $p = 0,023$ ) e de interação social recíproca do ASQ ( $\rho = 0,486$ ,  $p = 0,022$ ). Estudos longitudinais apresentam dados que apontam para um aumento de problemas de comportamento relacionados com interação social e déficit nas habilidades de comunicação e linguagem na medida em que a idade aumenta. Em pessoas com SW há um contraste interessante entre a hipersociabilidade e os problemas de comunicação e linguagem. Inclusive, o déficit de habilidades de sociabilidade que se manifesta nestas pessoas

afeta consideravelmente a relação com seus pares (PHILOFSKY; FIDLER, 2007; LINCOLN et al, 2007). Os dados encontrados evidenciam na amostra estudada uma associação estatisticamente positiva entre ambos os déficits (comunicação e interação social) e o aumento da idade. Entretanto, são achados que alertam para a necessidade de esclarecer possíveis comorbidades autísticas ou outros tipos de problemas de saúde mental descritos na SW, por exemplo, transtornos afetivos (MEYER-LINDENBERG; MERVIS; BERMAN, 2006).

As análises de variância (ANOVA) que tinham como finalidade comparar taxas de problemas comportamentais em função de sexo e faixa etária não permitiram observar diferenças estatisticamente significativas entre estas variáveis.

#### 4-CONCLUSÃO

Os dados do presente estudo apresentam implicações clínicas importantes dentro do contexto da amostra. O trabalho permitiu identificar taxas importantes de problemas de comportamento agressivo, auto-agressivo e estereotipado no grupo. Foram rastreados também indicadores de TGD e de Autismo que alertam para a necessidade de avaliações mais complexas que permitam afirmar com clareza a presença de uma comorbidade autística nos participantes pesquisados. Isto, porque um dos problemas de comportamento identificado com maior frequência foi o de estereotipia. Já os problemas em habilidades sócio-comunicativas (medido pela escalas Linguagem, Comunicação e Interação Social Recíproca do ASQ) não correlacionaram positivamente com as escalas do BPI-01. Isto permite especular que, na realidade, os cinco participantes que pontuaram TGD no ASQ possam apresentar, apenas, problemas de comportamento compatíveis com a SW isoladamente e não com a comorbidade SW-TEA. De outro lado, este mesmo achado deve alertar também para o fato já apontado em estudos anteriores de uma co-ocorrência

subestimada entre SW e TEA (LINCOLN et al. 2007).

O estudo apresenta limitações. Uma delas é o tamanho amostral restrito e a não comparação dos achados com outras amostras pareadas por sexo e idade, por exemplo, síndromes genéticas distintas que não a SW, pessoas com desenvolvimento típico e pessoas com deficiência intelectual de origem idiopático. Como já apontado é necessário a verificação de comorbidades autísticas mediante avaliação clínica para TGD e uso de outros instrumentos. Os resultados permitem recomendar a realização de estudos de intervenção e manejo comportamental direcionados aos pais e professores destas crianças e adolescentes. Este último já está sendo realizado, no caso, com professores em sala de aula.

#### 5-REFERÊNCIAS

AMERICAN ASSOCIATION ON MENTAL RETARDATION - AAMR. **Retardo Mental**: definição, classificação e sistemas de apoio. Porto Alegre: Artmed, 2006. Tradução: Magda França Lopes – 10a edição. *dysfunctions. International Review of Neurobiology*, n.72, p.119-30, 2006.

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION - APA. **Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-IV**: TR. Washington: APA, 2003.

ARAVENA, C. T.; CASTILLO, T. S.; CARRASCO, C. X.; MENA G. I.; LÓPEZ C. J.; ROJAS O. J.; ROSEMBERG P. C.; SCHROTER G. C.; ABOITIZ D. F. Síndrome de Williams: estudio clínico, citogenético, neurofisiológico y neuroanatômico. **Revista Médica de Chile**, v. 130, n. 6, p. 631-637, 2007.

ARTIGAS-PALLARÉS, J. Fenotipos Conductuales. **Revista de Neurología**, v. 34, p. 38-48, 2002. Suplement 1.



- ARTIGAS-PALLARÉS, J.; GABAU-VILA, E.; GUITART-FELIUBADALÓ, M. Fenotipos conductuales en el retraso mental de origen genético. **Revista de Neurología**, v. 42, n.1, p.15-19, 2006.
- BADNER, J.A.; GERSHON, E.S. Regional meta-analysis of published data supporting linkage of autism with markers on chromosome 7. **Molecular Psychiatry**, v.7, p.56-66, 2002.
- BANACO, R. A.; ZAMIGNANI, D. R.; MEYER, S. B. Função do comportamento e do DSM: terapeutas analítico-comportamentais discutem a Psicopatologia. In: TOURINHO, E. Z.; LUNA, S. V. Orgs. **Análise do comportamento. Investigações históricas, conceituais e aplicadas**. São Paulo: Roca, 2010, p. 175-191.
- BRASIL. Constituição da República Federativa do Brasil, 1998. 2ª ed atualizada até a EC 38, de 16/06/2002. Rio de Janeiro: Expressão e Cultura, 2002.
- BRASIL. Lei, 9.394 de 20 de dezembro de 1996. D.O.23 dezembro 1996. Diretrizes e Bases da Educação Nacional, Brasília, 1996.
- BORTHWICK-DUFFY, S.A. Adaptive Behavior. In JACONSON, J.W., MULICK, J.A., ROJAHN, J. (Eds). **Handbook of Intellectual and developmental Disabilities**. New York: Springer Science, 2007, p. 279-291.
- CAMPO, A. A. M.; FLORES, R.; CAMPUZANO, V.; PÉREZ-JURADO, L. A. **Síndrome de Williams: aspectos clínicos y bases moleculares**. *Revista de Neurología*. v. 42, n.1, p. 69-75, 2006.
- CARVALHEIRA G; VERGANI N; BRUNONI D. Genética do autismo. **Revista Brasileira de Psiquiatria**, v. 26, n. 4, p. 270-272, 2004.
- Centers for Disease Control and Prevention (CDC). **MMWR Surveill Summ**, v. 58, n. 10, p.1-20, 2009.
- CHAKRABARTI, S.; FOMBONNE, E. Pervasive Developmental Disorders in Preschool Children: Confirmation of High Prevalence. **Am J Psychiatry**, v. 162, n. 6, p. 1133-41, 2005.
- ENUMO, S. R. F. Avaliação assistida para crianças com necessidades educacionais especiais: um retorno auxiliar na inclusão escolar. **Revista Brasileira de Educação Especial**, v. 11, n.3, pp. 335-54, 2005.
- FISCH, G.S.; CARPENTER, N.; HOWARD-PEEBLES, P.N.; HOLDEN, J.J.A.; TARLETON, J.; SIMENSEN, R.; NANCE, W. Studies of Age-Related Features of Cognitive-Behavioral Development in Children and Adolescents With Genetic Disorders. **American Journal of Medical Genetics A**, v. 143, p. 2478-2489, 2007.
- FOMBONNE, E. Epidemiological Surveys of Autism and Other Pervasive developmental Disorders: An Update. **Journal of Autism and Developmental Disorders**, v. 33, n 4, p. 365-82, 2003.
- GOSCH, A.; PANKAU, R. "Autistic" behavior in two children with Williams-Beuren syndrome. **American Journal of Medical Genetics**, v. 53, n. 1, p.83-84, 1994.
- GUARINELLO, A. C.; BERBERIAN, A. P.; SANTANA, A. P.; MASSI, G.; PAULA, M. A inserção do aluno surdo no ensino regular: visão de um grupo de professores do Estado do Paraná. **Revista Brasileira de Educação Especial**. v. 12, n. 3, p. 317-30, 2006.
- HARRIS, S.L.; GLASBERG, B.A. Functional Assessment in Practice: Concepts and Applications. In JACONSON, J.W., MULICK, J.A., ROJAHN, J (Eds). **Handbook of Intellectual and developmental Disabilities**. New York: Springer Science, 2007, pp.317-332.
- HASHIMOTO, T.; TAYAMA, M.; MURAKAWA, K.; YOSHIMOTO T.; MIYAZAKI M.; HARADA M.; KURODA Y. Development of the brainstem and cerebellum in autistic patients. **Journal of Autism and Developmental Disorders**, v.25, n.1 p.1-18, 1995.

- HERGUNER, S.; MOTAVALLI, M. N. Autism and Williams syndrome: a case report. **World Journal of Biological Psychiatry**, v. 7, n. 3, p.186–188, 2006.
- HERREROS, M.; ASCURRA, M.; FRANCO, R. El Síndrome de Williams-Reporte de tres casos. **Mem. Inst. Investig. Cienc. Salud**, v. 5, n. 1, p. 45-9, 2007.
- JÄRVINEN-PASLEY, A.; BELLUGI, U.; REILLY, J.; MILLS, D. L.; GALABURDA, A.; REISS, A. L.; KORENBERG, J. R. Defining the social phenotype in Williams syndrome: a model for linking gene, the brain, and behavior. **Development and Psychopathology**, v. 20, n.1, p. 1-35, 2008.
- JONES, W.; BELLUGI, U.; LAI Z, et al. (2000), Hypersociability in Williams syndrome. **Journal of Cognitive Neuroscience**, v.12 ,n.1, p. 30-46, 2000.
- JONES, W.; HESSELINK, J.; COURCHESNE, E.; DUNCAN, T.; MATSUDA, K.; BELLUGI, U.,Cerebellar abnormalities in infants and toddlers with Williams syndrome. **Developmental Medicine & Child Neurology**, v.44, p. 688-694, 2002.
- JOYCE, C.A.; ZORICH, B.; PIKE, S.J.; BARBER, J.C.K.; DENNIS, N.R. Williams-Beuren syndrome: phenotypic variability and deletions of chromosome 7 in a series of 52 patients. **Journal of Medical Genetics**, v.33, p. 980-92, 1996.
- KLEIN-TASMAN, B. P.; MERVIS, C. B.; LORD, C.; & PHILLIPS, K. D. Socio-communicative deficits in young children with Williams syndrome: performance on the autism diagnostic observation schedule. **Child Neuropsychology**, v. 13, p 444 – 467, 2007.
- LEÃO, A. M. C.; GARCIA, C. A. A.; YOSHIURA, E. V. F.; RIBEIRO, P. R. M. Inclusão do aluno com dismotria cerebral ontognética: análise das práticas pedagógicas. **Revista Brasileira de Educação Especial**. v. 12, n. 2, pp. 169-86, 2006.
- LEYFER, O.T.; WOODRUFF-BORDEN, J.; KLEIN-TASMAN, B.J.; FRICKE, J.S.; MERVIS, C.B. Prevalence of psychiatric disorders in 4 to 16-year-olds with Williams syndrome. **American Journal of Medical Genetics Part B (Neuropsychiatric Genetics)**, v. 141B, p. 615–622, 2006.
- LEVY, S.E.; MANDELL, D.S.; SCHULTZ, R.T. Autism: **The Lancet**, v. 374, n. 9701, p.1627-38, 2009.
- LINCOLN, A.J.; SEARCY, Y.M.; JONES, W.; LORD, C. Social interaction behaviors discriminate young children With Autism and Williams syndrome. **Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry**, v. 46, n. 3, p.323–331, 2007.
- 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 Psychiatry**, v. 49, n.6, p. 576-608, 2008.
- MERVIS, C. B.; KLEIN-TASMAN, B. P. Williams syndrome: Cognition, personality, and adaptive behavior. **Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews**, v.6, p.148–158, 2000.
- MEYER-LINDENBERG, G. A.; MERVIS, C. B.; BERMAN, K. F. Neural mechanisms in Williams syndrome: a unique window to genetic influences on cognition and behaviour. **Nature Reviews Neuroscience**, v. 7, n. 5, p.380-393, 2006.
- MICHELETTO, N. Bases filosóficas do behaviorismo radical. BANACO, R. A. Org. **Sobre comportamento e cognição**. Aspectos teóricos, metodológicos e de formação em análise do comportamento e terapia cognitiva. São Paulo: ARBytes Editora, 1997, p. 33-48.
- MICHELS, M. H. Gestão, formação docente e inclusão: eixos da reforma educacional brasileira que atribuem contornos à organização escolar. **Revista Brasileira de Educação Especial**. v. 11, n. 3, pp. 406-23, 2006.

- OSBORNE, L.; POBER, B. Genetics of childhood disorders: XXVII genes and cognition in Williams syndrome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, n. 40, v. 6, p. 732-5, 2001.
- PASCUAL-CASTROVIEJO, I.; PASCUAL-PASCUAL, S. I.; MORENO G. F.; GARCÍA-GUERETA, L.; GRACIA-BOUTHELIER, R.; NAVARRO T. M.; DELICADO N. A.; LÓPEZ-PAJARES D.; PALENCIA L. R. Williams-Beuren syndrome: presentation of 82 cases. *Anales de Pediatría* (Barcelona), n. 60, v. 6, p. 530-6, 2004.
- PEREIRA, A.; RIESGO, R.S.; WAGNER, M.B. Childhood autism: translation and validation of the Childhood Autism Rating Scale for use in Brazil. *Jornal de Pediatria*, n. 84, v. 6, p. 487-94, 2008
- PHILOFSKY, A.; FIDLER, D. J.; HEPBURN, S. Pragmatic Language Profiles of School-Age Children With Autism Spectrum Disorders and Williams Syndrome. *American Journal of Speech-Language Pathology*, v.16, p.368-380, 2007.
- POBER, B.R.; DYKENS, E.M. Williams syndrome: an overview of medical cognitive and behavioral features, *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, v. 5, p. 929-943, 1996.
- REISS, A.L.; FEINSTEIN, C.; ROSENBAUM, K.N.; BORENGASSER-CARUSO, M.A.; GOLDSMITH, B.M. Autism associated with Williams syndrome. *Jornal de Pediatria*, v. 106, n. 2, p. 247-249, 1985.
- ROJAHN, J.; MATLOCK, S. T.; TASSÉ, M. J. The Stereotyped Behavior Scale: psychometric properties and norms. *Research in Developmental Disabilities*, v.26, p.437-454, 2000.
- ROSE, J. C. C. O que é comportamento? In: BANACO, R. A. Org. **Sobre comportamento e cognição**. Aspectos teóricos, metodológicos e de formação em análise do comportamento e terapia cognitiva. São Paulo: ARBytes Editora, 1997, p. 79-83.
- ROSSI, N.F.; MORETTI-FERREIRA, D.; GIACHETI, C.M. Genética e linguagem na Síndrome de Williams-Beuren: uma condição neuro-cognitiva peculiar. **Pró-Fono Revista de Atualização Científica**, v. 18, n.3, p. 331-38, 2006.
- ROSSI, N.F.; MORETTI-FERREIRA, D.; GIACHETI, C.M. Perfil comunicativo de indivíduos com a síndrome de Williams-Beuren/ Communicative profile of individuals with Williams-Beuren syndrome. **Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia**, v.12, n.1, p.1-9, 2007.
- SANTANGELO, S.L.; TSATSANIS, K. What is known about autism: genes, brain, and behavior. **American Journal of Pharmacogenomics**, v. 5, n. 2, p. 71-92, 2005.
- SANT'ANA, I.M.M. Educação inclusiva: concepções de professores e diretores. **Psicologia em Estudo**, v.10, n. 2, p. 227-234, 2005.
- SATO, F. S. et al. Autism Screening Questionnaire - Instrumento para rastreamento dos casos de transtorno invasivo do desenvolvimento: estudo preliminar de validação. **Revista Brasileira de Psiquiatria**, v.31 n.1, p.30-33, 2009.
- SATO, F. S.; PAULA C. S.; LOWENTHAL R.; NAKANO E. Y.; BRUNONI D.; SCHWARTZMAN J. S.; MERCADANTE M. T. Instrument to screening cases of Pervasive Developmental Disorder – a preliminary indication of validity. **Revista Brasileira de Psiquiatria**, n. 31, v.1, p. 30-33, 2009.
- STRAUSS, E.; SHERMAN, E. M. S.; SPREEN, O. **A compendium of neuropsychological tests**: administration, norms and commentary. New York: Oxford University Press. 3rd ed, 2006.
- STROMME, P.; BJORNSTAD, P.G.; RAMSTAD, K. Prevalence estimation of Williams syndrome. **Journal of Child Neurology**, v. 17, n. 4, p. 269-271, 2002.

SUGAYAMA, S. M. M.; LEONE, C.; CHAUFFAILLE, M. L. L. F.; OKAY, T. S.; KIM, C. A. Síndrome de Williams: proposta de sistema de pontuação para diagnóstico clínico. *Clinics*, v.62, n.2, p.159-166, 2007

TASSABEHJI, M. Williams–Beuren syndrome: a challenge for genotype–phenotype correlations. **Human Molecular Genetics**, v.12, p.229-237, 2003.

TEIXEIRA, M.C.T.V.; FRANCO, A.H.J.; CIARLEGLIO, I.M.; ANDREONI, F.F.; AMARAL, V.A.; ANTINO, M. E.F.D.; ORSATI, F.T. Inclusão escolar na prática de escolas inclusivas. **Revista Encontro**. Xi, v. 16, p.199-221, 2008.

TEIXEIRA, M.C.T.V.; MONTEIRO, C.R.C.; VELLOSO, R.L.; KIM, C.A.; CARREIRO, L.R.R. Fenótipo comportamental e cognitivo de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams- Beuren. **Pró-Fono Revista de Atualização Científica**, v.22, n.3, 2010. No prelo.

TESSARO, N.S.; WARICODA, A.S.R.; BOLONHEIS, R.C.M.; ROSA, A.P.B. Inclusão escolar: visão de alunos sem necessidades educativas especiais. **Psicologia escolar e Educacional**, v. 9, n.1. P. 37-46, 2005.

TOBIAS-MACHADO, M.; MARINELLI, C. M.; SAKURAMOTO, P. K.; SPINOLA, R. T.; BORRELLI, J. M.; FREIRE, G.C.; BORRELLI, M. Achados neuro-urológicos da síndrome de Williams: relato de caso. **Arquivos de Neuropsiquiatria**, v. 56, n. 3B, p. 683-7, 1998.

URBÁN, Z.; HELMS, C.; FEKETE, G.; CSISZÁR, K.; BONNET, D.; BOYD, D. 7q11.23 deletion in Williams syndrome arises as a consequence of unequal meiotic crossover. **The American Journal of Human Genetics**, v. 59, p. 958-62, 1996.

WECHSLER, D. WISC-III. **Escala de inteligência Wechsler para crianças**. Manual. São Paulo: Casa do Psicólogo, 2002.