

# Avaliação das habilidades cognitivas em pessoas com a Síndrome de Down e Neurofibromatose tipo 1

## Evaluation of cognitive abilities in people with Down Syndrome and Neurofibromatosis type 1

REIS, Francine Chagas 1; RIBEIRO, Marcia 2; ALMEIDA, Suzan 3; BARROS, Vinicius Oliveira De 4; MIRANDA, Maria Elisa Koppke 5; VELASQUES, Bruna 6 e COUTINHO, Diógenes José Gusmão 7

Recebido: 20/12/2018 • Aprovado: 19/03/2019 • Publicado 15/04/2019

### Conteúdo

1. Introdução
2. Metodologia
3. Resultados
4. Conclusões

Referências bibliográficas

#### RESUMO:

Este estudio tuvo como objetivo evaluar las habilidades cognitivas en personas con Síndrome de Down y Neurofibromatosis tipo 1, contribuyendo a programas de intervención más apropiados para desarrollar el potencial cognitivo. Sin embargo, todavía no es posible afirmar que hay un consenso acerca del retraso cognitivo. Se tienen como hipótesis la existencia de una relación entre alteraciones genéticas observadas en personas con el Síndrome de Down e Neurofibromatosis tipo 1 y el desarrollo cognitivo.

**Palavras chave:** Neurofibromatosis. Síndrome de Down. Desarrollo cognitivo

#### ABSTRACT:

This study aimed to evaluate cognitive abilities in people with Down's syndrome and Neurofibromatosis type 1, contributing to more appropriate intervention programs to develop cognitive potential. However, it is not yet possible to state that there is a consensus about cognitive retardation. The hypothesis is the existence of a relationship between genetic alterations observed in people with Down's syndrome and Neurofibromatosis type 1 and cognitive development.

**Keywords:** Neurofibromatosis. Down's syndrome. Cognitive development

## 1. Introdução

O presente trabalho objetivou avaliar a relação entre a síndrome de Down (SD) e a Neurofibromatose tipo 1 (NF1). Para tanto, precisa-se definir o que seriam as duas patologias. Pacanaro, Santos e Suehiro (2008, p. 312) definem a síndrome de Down como: A Síndrome de Down é provocado por um desequilíbrio na constituição do cromossomo 21, destaca-se sinais clínicos mais frequentes, que são o comprometimento intelectual (100%), hipotonia muscular (99%), face e nariz achatados (90%), aumento da vascularização

retiniana (90%), hiperextensão articular (80%), microcefalia (85%), mãos largas e dedos curtos (70%), baixa estatura (60%), orelhas de implantação baixa (50%), problemas cardíacos (40%) e prega única transversal nas mãos (40%), entre outras.

Autores como Corsi (1995), Meleto (1999), Schwartzman (1999), Mustacchi (2000), Couzens, Cuskelly e Jobling (2004), Bissoto (2005) e Pacanaro, Santos e Suehiro (2008) trazem contribuições significativas para os estudos com a síndrome de Down. Por outro lado, a Neurofibromatose tipo 1 é uma alteração genética causada por um gene autossômico dominante localizado no cromossomo 1, as manifestações ao de formas variáveis. No caso da NF1, experimentos têm apontado para existência de alterações neurológicas que podem gerar atraso no desenvolvimento cognitivo, e conseqüentemente dificuldades de aprendizagem.

Alguns estudos evidenciaram que crianças e adolescentes com a SD apresentam déficits nas habilidades cognitivas e lingüísticas acarretando a dificuldade da aprendizagem no decorrer do desenvolvimento (MUSTACHI, 2000).

Este estudo teve como objetivo avaliar as habilidades cognitivas em pessoas com SD e NF1, contribuindo para programas de intervenção mais apropriados para desenvolver o potencial cognitivo.

No entanto, ainda não é possível afirmar que há um consenso a respeito do atraso cognitivo. Têm-se como hipótese a existência de uma relação entre alterações genéticas observadas em pessoas com a SD e NF1 e o desenvolvimento cognitivo.

---

## 2. Metodologia

Estudo observacional, descritivo e transversal. Participantes: a avaliação foi realizada no Serviço de Genética Médica do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG/UFRJ) e foram indivíduos com SD e NF1 com idades entre sete e 18 anos acompanhados pela equipe médica do referido serviço, cujos responsáveis tenham assinado o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (amostra de conveniência de base hospitalar) e o projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da instituição.

*Instrumento:* o instrumento utilizado foi o Teste do Desenho de Silver (SDT), por ser um teste não verbal, foi escolhido para que a fidedignidade da avaliação não ficasse prejudicada já que as crianças e adolescentes avaliadas na pesquisa, em sua maioria, apresentam dificuldade em se expressar verbalmente.

Este teste tem relação com a teoria de Piaget porque se baseia no fato de que o pensamento lógico não depende da aquisição da linguagem. O SDT inclui três subtestes: Desenho de antecipação, Desenho de observação e Desenho de imaginação. As respostas foram avaliadas numa escala de graus que variavam de 0-5 pontos, sendo que 5 era o mais alto escore.

Existiam dois componentes que esse teste fez a mensuração: o emocional e o cognitivo. O componente emocional foi avaliado a partir da escolha dos desenhos-estímulos (figuras dadas) baseados em experiências individuais e na seleção que estimula as associações e fantasias expressadas pela criança.

Já a cognição foi avaliada a partir da idéia de espaço, da ordem seqüencial e da idéia de grupo se aplicando a inclusão de classes. Procedimento: o teste foi aplicado por uma equipe treinada previamente, composta por alunas de graduação da Faculdade de Psicologia da UFRJ, de forma individual, tendo a duração de no máximo 20 minutos onde a criança e adolescente seguia as instruções dadas pelo orientador utilizando somente lápis e borracha. Análise descritiva através da distribuição de freqüências, medidas de tendência central (média e mediana) e de dispersão (desvio padrão).

---

## 3. Resultados

### 3.1. Casuística

Neste estudo, foram avaliadas 33 crianças e adolescentes entre 7 a 15 anos. Sendo, 21 com

SD e 12 com NF1. A média da idade daquelas que apresentaram SD foi  $11,7 \pm 2,6$ , e destas, 12 (57%) eram meninos e 9 (43%) meninas, com idades  $11,7 \pm 3,0$  e  $12,8 \pm 2,5$ , respectivamente. Em relação a NF1, a média de idade foi  $9,8 \pm 1,1$ , e destas, 7 (58%) eram meninos e 5 (42%) eram meninas, com idades de  $9,9 \pm 1,7$  e  $9,8 \pm 2,4$ , respectivamente.

Para compreensão das duas patologias, realizou-se uma revisão das principais obras sobre a SD e a NF1 sumarizadas no quadro 1.

**Quadro 1**  
Relação dos principais trabalhos sobre SD e NF1.

<b>Título</b>	<b>Autor / Ano</b>	<b>Principais Resultados</b>
Síndrome de Down		
Síndrome de Down, desenvolvimento cognitivo e de linguagem: um estudo de investigação	Corsi, 1995	Estudo que busca compreender a influência de aspectos sociais, psicológicos, familiares e biológicos no desenvolvimento cognitivo e da linguagem.
Aspectos epidemiológicos e genéticos	Brunoni, 1999	Capítulo de livro que busca analisar aspectos epidemiológicos e genéticos da SD.
Aprendiendo a conocer a las personas com Síndrome de Down.	Meleto, 1999	Livro que mostra como conhecer e quais são as formas de se trabalhar com portadores da SD.
Síndrome de Down	Schwartzman, 1999	Livro Clássico que trouxe muitos conceitos e teorias validadas sobre a SD
Síndrome de Down	Mustacchi, 2000	Livro que analisa a relação genética, hereditária e fisiológica a SD
O desenvolvimento cognitivo e o processo de aprendizagem do portador de Síndrome de Down: revendo concepções e perspectivas educacionais	Bissoto, 2005	Artigo teórico que trata de uma análise dos autores que relacionam o desenvolvimento cognitivo e o processo de aprendizagem em portadores de SD, promovendo debate das principais concepções, as perspectivas atuais da medicina e educação.
The Stanford Binet Fourth Edition and Its use with individuals with Down Syndrome: cautions for clinicians	Couzens, Cuskelly, Jobling, 2004	Trabalho que enfocou as questões clínicas e patológicas da síndrome.
Avaliação das habilidades cognitivas e viso-motoras em pessoas com Síndrome de Down	Pacanaro, Santos, 2008	Em seu artigo, os autores enfocam as questões visuais e motoras avaliando as habilidades cognitivas em pessoas com a Síndrome de Down
Neurofibromatose 1		

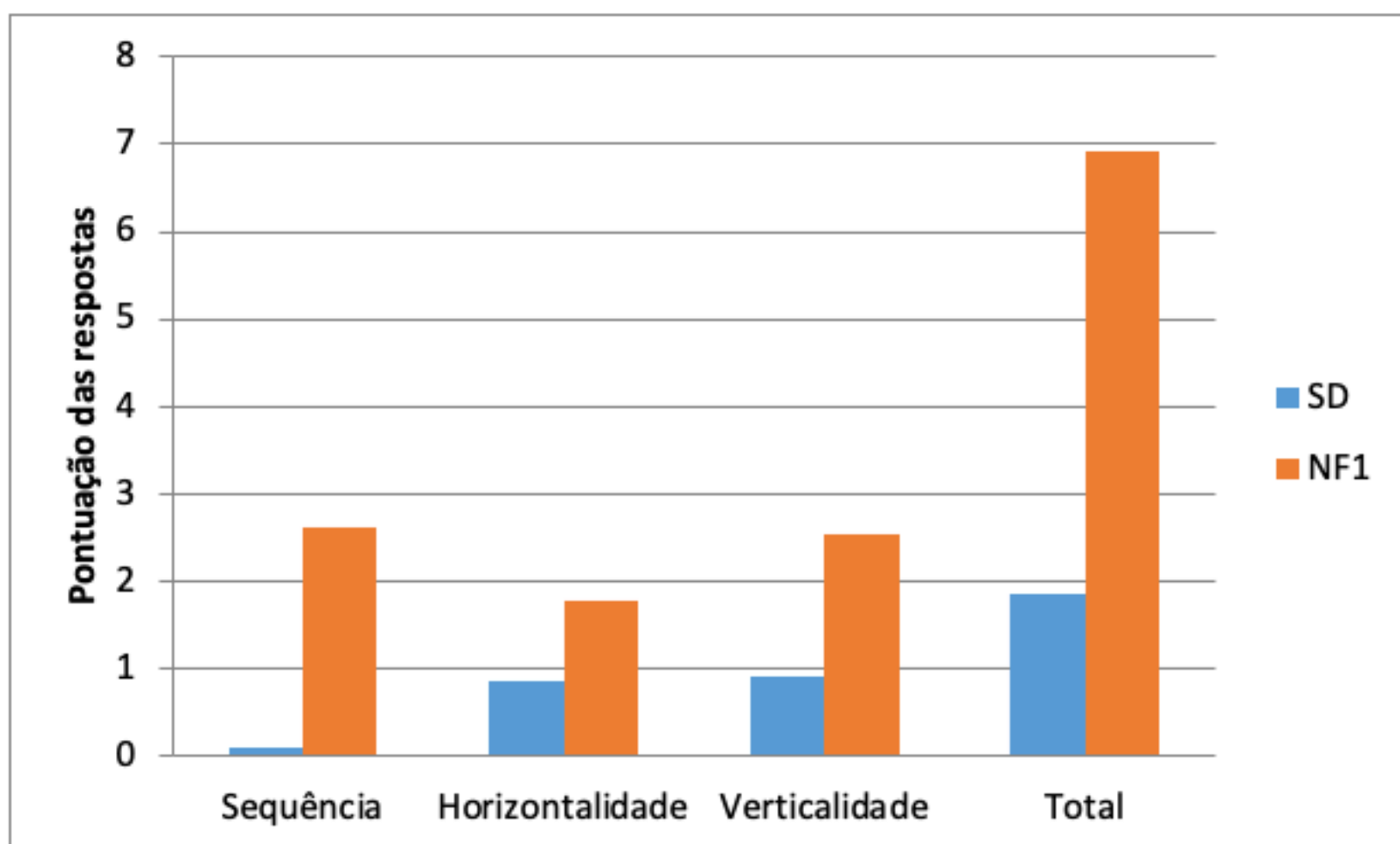
neurofibromatose tipo 1: mais comum e grave do que se imagina	Souza 2009;	O artigo desmitifica a questão da raridade da NF1 enfocando aspectos de sua gravidade e ocorrência
Neurofibromatose: Clínica, Genética e Terapêutica.	Geller, 2009	Livro que define os tipos de Neurofibromatose e promove ampliação dos conceitos, teorias e avaliações terapêuticas.
Neurofibromatose tipo 1: aspectos radiológicos do tórax	Muniz, 2010	Em seu artigo, o autor enfatiza análises de radiologia para diagnóstico da NF1
Neurofibromatose tipo 1 na infância: revisão dos aspectos clínicos	Junior, 2008	Em seu artigo, o autor faz uma extensa revisão sobre os aspectos clínicos relevantes da NF1
Neurofibromatose tipo 1: relato de um caso clínico.	Marques, Dinis, 2013	Trazem excelente caso clínico, nos aspectos descritivos, morfológicos e patológicos.

Fonte: (autoria própria)

### 3.2. Desenho de previsão

O propósito do desenho de previsão é avaliar a noção de ordem seqüencial, horizontalidade e verticalidade. Neste estudo, observamos que pessoas possuíam SD, apresentaram uma media de 0,11 na ordem seqüencial, 0,85 na horizontalidade e 0,9 na verticalidade, apresentando uma media total de 1,85. Ao avaliar as pessoas com NF1, observamos uma media de 2,6 na ordem seqüencial, 1,8 na horizontalidade e 2,5 na verticalidade, apresentando uma media total de 6,9 (Figura 1).

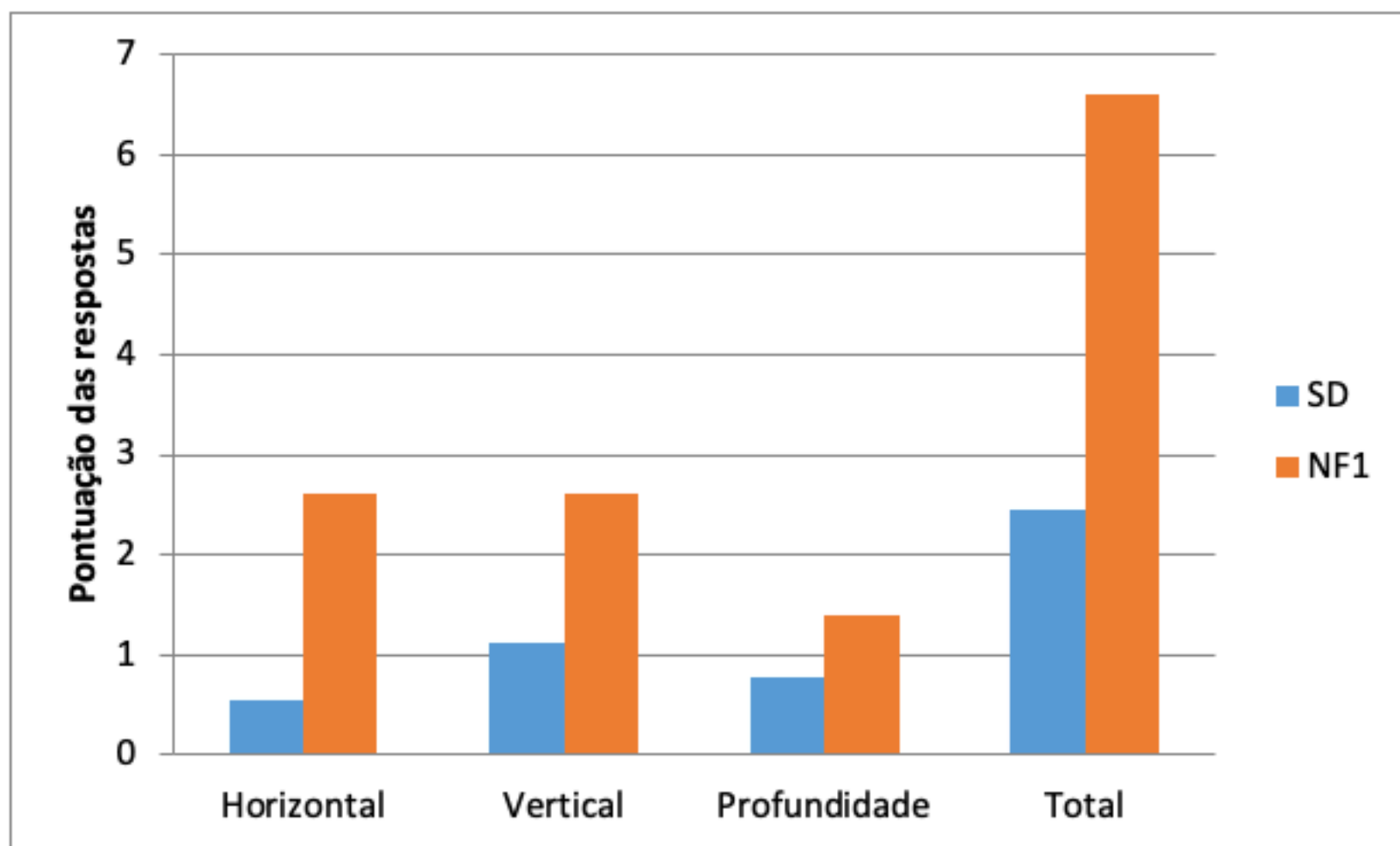
**Figura 1**  
Avaliação das pontuações das respostas do desenho de previsão em pessoas com SD e NF1



### 3.3. Desenho de observação

A finalidade do desenho de observação era avaliar as habilidades de representar relações de altura, largura e profundidade. Neste estudo, observamos que pessoas com SD, apresentaram uma média de 0,5 horizontalidade, 0,5 na verticalidade e 0,8 na profundidade, apresentando uma média total de 2,44. Ao avaliar as pessoas com NF1, observamos uma média de 2,6 de horizontalidade, 2,6 verticalidade e 1,4 na profundidade, apresentando uma média total de 6,6 (Figura 2).

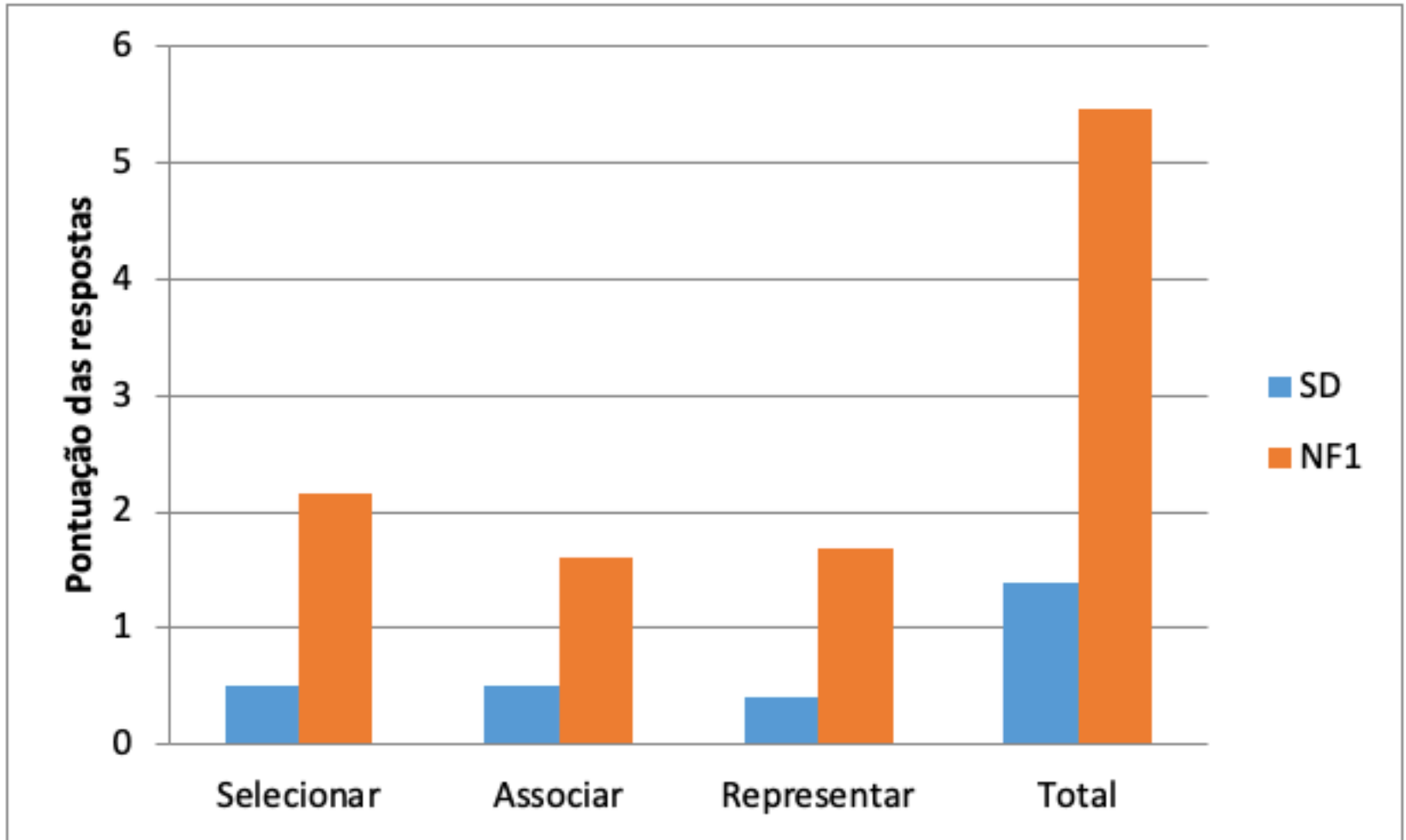
**Figura 2**  
Avaliação das pontuações das respostas do desenho de observação em pessoas com SD e NF1



### 3.4. Desenho de imaginação A

O objetivo do desenho de imaginação A era avaliar as habilidades de selecionar, associar e representar. Neste estudo, observamos que pessoas com a SD, apresentaram uma média de 0,5 no selecionar, 0,5 no associar e 0,4 no representar, apresentando uma média total de 1,4. Ao avaliar as pessoas com NF1, observamos uma média de 2,1 no selecionar, 1,6 no associar e 1,7 no representar, apresentando uma média total de 5,5. (Figura 3)

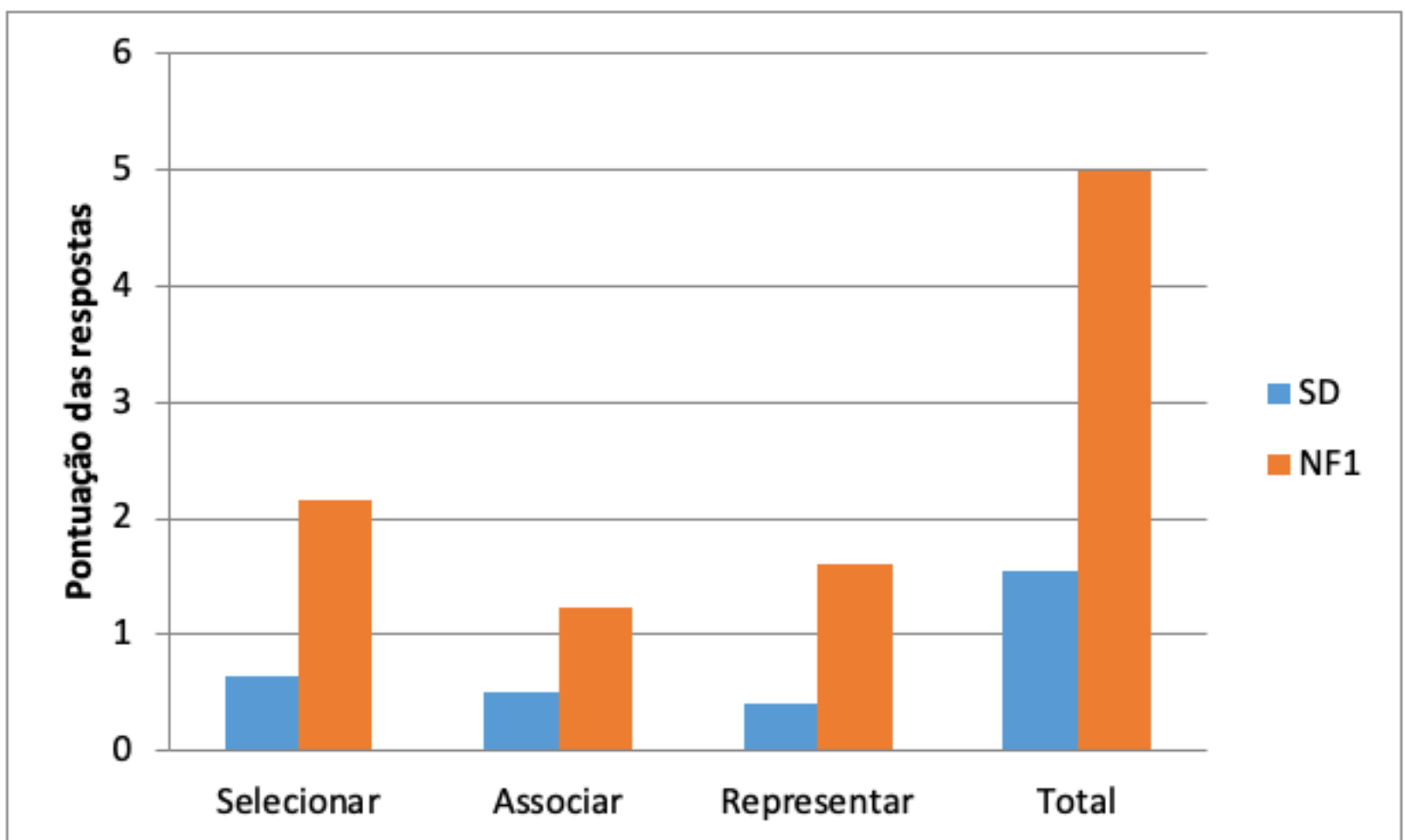
**Figura 3**  
Avaliação das pontuações das respostas do desenho da imaginação A em pessoas com SD e NF1



### 3.5. Desenho de imaginação B

O objetivo do desenho de imaginação B é avaliar as habilidades de selecionar, associar e representar. Neste estudo, observamos que pessoas com a SD, apresentaram uma média de 0,65 no selecionar, 0,5 no associar e 0,4 no representar, apresentando uma média total de 1,5. Ao avaliar as pessoas com NF1, observamos uma média de 2,1 no selecionar, 1,2 no associar e 1,6 no representar, apresentando uma média total de 5. (Figura 4)

**Figura 4**  
Avaliação das pontuações das respostas do desenho da imaginação B em pessoas com SD e NF1



**Tabela 1**  
Valores de capacidade cognitiva do SDT  
dentro das limitações da avaliação.

<b>Valores de capacidade cognitiva (SDT)</b>	
<b>- 1</b>	Ínfima
<b>1 – 5</b>	Péssima
<b>6-10</b>	Ruim
<b>11 – 25</b>	Abaixo da média
<b>26 – 40</b>	Média-inferior
<b>41 – 60</b>	Média
<b>61 – 75</b>	Média-superior
<b>76 – 90</b>	Acima da média
<b>91 – 95</b>	Boa
<b>96 – 99</b>	Ótima
<b>Além</b>	Excelente

De acordo com a tabela 1 de valores cognitivos, conclui-se que ambos apresentam um atraso cognitivo inferior, porém as pessoas com NF1 em todos os desenhos teve a média acima do que as pessoas com a SD.

## **4. Conclusões**

Nos dias atuais, a avaliação no diagnóstico de deficiências mentais e a adequação de programas de intervenção permanecem como um campo relevante, no qual o uso de instrumentos psicológicos tem se mostrado bastante pertinente.

Em acréscimo, ressalta-se que a inteligência pode ser entendida como uma iniciativa do indivíduo de se adaptar às circunstâncias, envolvendo além da habilidade de julgar, compreender e raciocinar bem, capacidades mentais primárias, tais como, memorização, compreensão verbal, indução, entre outras, que variam de pessoa para pessoa, dependendo das habilidades adquiridas (ROAZZI; SOUZA, 2002).

Temos conhecimento, esta foi à primeira vez onde o Teste de Desenho de Silver foi aplicado em crianças e adolescentes com SD e NF1. A princípio, os resultados não foram satisfatórios e as maiores dificuldades apontadas foram nas habilidades de associar, representar, criar e selecionar podendo prejudicar as atividades de vida diária (AVD'S), capacidade de juízo, função executiva e autonomia na SD e NF1.

Neste estudo, verificou-se que os SD apresentam mais dificuldade nas habilidades de selecionar, associar, representar, criar, na horizontalidade e verticalidade do que os NF1. Apontamos, entretanto, algumas limitações deste estudo que podem ter influenciado os resultados, como: número amostral pequeno, ausência do reteste e vivência ao lidar com indivíduos com as respectivas enfermidades. Gostaríamos de ressaltar, as principais características dos testes aplicados e os objetivos no qual está sendo mensurado através

destes. Desenho de antecipação avalia a noção de ordem seqüencial, horizontalidade e verticalidade; Desenho de observação as habilidades de representar relações de altura, largura e profundidade e o Desenho de imaginação as habilidades de selecionar, associar e representar.

Diante do exposto, consideram importante a realização da avaliação cognitiva sistemática, pois contribui para apontar as dificuldades presentes e instrumentos adequados para proporcionar o melhor desenvolvimento de sua autonomia e qualidade de vida. Enfatizamos a escolha de instrumentos adequados para que a avaliação seja mais fidedigna e reflita o real potencial nos indivíduos analisados.

---

## Referências bibliográficas

- BISSOTO, M. L. O desenvolvimento cognitivo e o processo de aprendizagem do portador de Síndrome de Down: revendo concepções e perspectivas educacionais. *Revista Ciência & Cognição*, Rio de Janeiro, v. 2, n. 4, p. 80-88, 2005.
- BRUNONI, D. Aspectos epidemiológicos e genéticos. In: SCHWARTZMAN, J. S. Síndrome de Down. p.32-43, São Paulo: Mackenzie, 1999.
- CORSI, C. M. et al. Síndrome de Down, desenvolvimento cognitivo e de linguagem: um estudo de investigação. *Temas sobre Desenvolvimento*, São Paulo, v. 5, n. 25, p. 11-16, 1995.
- COUZENS, D.; CUSKELLY, M.; JOBLING, A. The Stanford Binet Fourth Edition and Its use with individuals with Down Syndrome: cautions for clinicians. *International Journal of Disability, Development and Education*, v. 51, n. 1, p. 39-56, 2004.
- GELLER, M. Neurofibromatose: Clínica, Genética e Terapêutica. Editora Guanabara Koogan. 175p. 2009.
- JUNIOR, Luiz, Guilherme, Darrigo. Neurofibromatose tipo 1 na infância: revisão dos aspectos clínicos. *Rev Paul Pediatr* 2008;26(2):176-82
- MARQUES, Ana, Catarina e DINIS, Fatima. Neurofibromatose tipo 1: relato de um caso clínico. *Rev Port Med Geral Fam* 2013;29:322-6
- MELETO, M. L. *Aprendiendo a conocer a las personas com Síndrome de Down*. Málaga: Ediciones Aljibe, 1999.
- MUSTACCHI, Z. Síndrome de Down. In: MUSTACCHI, Z.; PERES, S. (Org.). *Genética baseada em evidências – síndromes e heranças*. São Paulo: CID editora, 2000. p. 817-894.
- MUNIZ, Marcos, Pontes. Neurofibromatose tipo 1: aspectos radiológicos do tórax *Radiol Bras*. 2010 Mai/Jun;43(3):167-170
- MUSTACCHI, Z. Síndrome de Down. In: MUSTACCHI, Z.; PERES, S. (Org.). *Genética baseada em evidências – síndromes e heranças*. São Paulo: CID editora, 2000. p. 817-894.
- PACANARO, Sílvia Verônica; SANTOS, Acácia Aparecida Angeli dos; SUEHIRO, Adriana Cristina Boulhoça. Avaliação das habilidades cognitiva e viso-motora em pessoas com Síndrome de Down. **Rev. bras. educ. espec.**, Marília, v. 14, n. 2, p. 311-326, Aug. 2008. Available from <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1413-65382008000200011&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-65382008000200011&lng=en&nrm=iso)>. access on 29 Nov. 2018. <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-65382008000200011>.
- ROAZZI, A.; SOUZA, B. C. Repensando a inteligência. *Paidéia, Ribeirão Preto*, v. 12, n. 23, p. 31-55, 2002.
- SCHWARTZMAN, J. R. et al. *Síndrome de Down*. São Paulo: Mackenzie, 1999.
- SILVER, R. SDT – Teste do Desenho de Silver – cognição e emoção. Editora Casa do Psicólogo.
- SOUZA, Juliana, Ferreira. Neurofibromatose tipo 1: mais comum e grave do que se imagina. *Rev Assoc Med Bras* 2009; 55(4): 394-9



Ciências da Saúde/Universidade Federal do Rio de Janeiro (2003). Professora Adjunta de Genética Clínica do Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina/Universidade Federal do Rio de Janeiro, Docente Permanente do Programa de Pós-Graduação da Clínica Médica da Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio de Janeiro, Diretora Adjunta de Atividades Acadêmicas do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira/UFRJ- [marciargen@yahoo.com.br](mailto:marciargen@yahoo.com.br)

2. Psicóloga com ênfase em Educação especial/inclusiva (CRP 05/40585)-[francinechagasreis@hotmail.com](mailto:francinechagasreis@hotmail.com)

3. Psicóloga, especialista em neuropsicologia pela Faculdade Pernambucana de Saúde/Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira – FBV/IMIP. Mestranda do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira/UFRJ. [suzydp@gmail.com](mailto:suzydp@gmail.com)

4. Licenciatura em Educação, Mestre em Ciências da Saúde, doutorando em Medicina (Clínica Médica) na Universidade Federal do Rio de Janeiro. [vinnyeefd@yahoo.com.br](mailto:vinnyeefd@yahoo.com.br)

5. Mestre em Ciências, Especialista em Treinamento Desportivo, Licenciatura Plena em Educação Física. Doutorando pela Clínica Médica (UFRJ). [maria\\_koppke@yahoo.com.br](mailto:maria_koppke@yahoo.com.br)

6. Psicóloga, formada pela UFRJ e mestrado e doutorado em saúde mental pela UFRJ. Email: [bruna\\_velasco@yahoo.com.br](mailto:bruna_velasco@yahoo.com.br)

7. Biólogo-UFRPE, Mestre em Biologia-UFPE, Doutor em Biologia-UFPE, Professor do PPG/Faculdade ALPHA e do Centro Universitário Brasileiro – UNIBRA, Recife-PE-Brasil. ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-9230-3409>. E-mail: [gusmao.diogenes@gmail.com](mailto:gusmao.diogenes@gmail.com)

---

Revista ESPACIOS. ISSN 0798 1015  
Vol. 40 (Nº 12) Ano 2019

[\[Índice\]](#)

[Se você encontrar algum erro neste site, por favor envie um e-mail para [webmaster](#)]

©2019. revistaESPACIOS.com • Todos os Direitos Reservados