



Funcionamento Cognitivo e Produção Narrativa no Síndrome de Williams: Congruência ou Dissociação Neurocognitiva?¹

Óscar F. Gonçalves² (*Universidade do Minho, Portugal*), Avelina Pérez (*Hospital Xeral de Vigo, España*), Margarida Henriques (*Universidade do Porto, Portugal*), Montserrat Prieto (*Universidade do Minho, Portugal*), Margarida Reis Lima (*Instituto de Genética Médica de Porto, Portugal*), Manuel Fuster Siebert (*Hospital Universitario de Santiago de Compostela, España*) e Nuno Sousa (*Universidade do Minho, Portugal*)

(Recibido 8 enero 2004/ Received January 8, 2004)

(Aceptado 7 mayo 2004 / Accepted May 7, 2004)

RESUMO. Uma questão central na teoria de desenvolvimento neurocognitivo consiste no debate acerca da existência de fenómenos de verdadeira dissociação neurocognitiva. Recentemente, no entanto, vários autores têm defendido a existência de uma dinâmica probabilística entre genótipo, organização cerebral e funcionamento cognitivo. O síndrome de Williams é uma perturbação do neurodesenvolvimento cujo estudo pode ajudar à clarificação deste debate. Neste síndrome estamos perante uma perturbação genética identificada, uma organização cerebral específica e um intrigante perfil cognitivo onde uma relativa preservação dos domínios sócio-linguísticos co-existe a par de défices significativos no funcionamento cognitivo geral e visuo-espacial. Com o objectivo de investigar o perfil narrativo no síndrome de Williams, 14 indivíduos diagnosticados com esta perturbação genética foram avaliados numa tarefa de indução narrativa, em termos da estrutura, processo e conteúdo das suas narrativas. Os resultados apontam para o facto destes pacientes apresentarem profundos deficits na produção narrativa,

¹ Este estudo foi parcialmente apoiado pela Fundação para a Ciência e a Tecnologia (referencia: SFRH/B/PD/9396)

² Correspondencia: Universidade do Minho. Departamento de Psicologia. Campus de Gualtar. P-4710 Braga (Portugal). E-Mail: [goncalves@iep.uminho.pt](mailto:gonalves@iep.uminho.pt)

evidenciando unicamente a preservação de alguns marcadores sociais presentes no processo de contar a história. Os dados desta investigação são apresentados e discutidos em termos das suas implicações neurodesenvolvimentais.

PALAVRAS CHAVE. Síndrome de Williams. Perturbação genética. Funcionamento Cognitivo. Aspectos linguístico-narrativos. Estudo de casos.

ABSTRACT. A central issue on neurocognitive development theory concerns the debate on the existence of truly cognitive dissociation phenomena. Recently, however, several authors have been claiming that there is only a probabilistic dynamic between genotype, brain organization and cognitive functioning. Williams syndrome is a neurodevelopmental disorder that could help clarifying this debate. In this syndrome we have an identifiable genetic disorder, a specific brain organization, and a intriguing cognitive profile where the relative preservation of socio-linguistic domains coexists with significant deficits in general cognitive and visuo-spatial functioning. With the objective of inquiring more deeply on the narrative profile of Williams syndrome, 14 patients diagnosed with this genetic disorder were analyzed in terms of narrative structure, process and content both in structured narrative induction task. Data shows that these patients have profound deficits in narrative production showing only a slight preservation in some social markers of the story telling process. Data from this research is presented and discussed in terms of their neurodevelopmental implications.

KEYWORDS. Williams Syndrome. Genetic disorder. Cognitive functioning. Linguistic-narrative aspects. Case study.

RESUMEN. Una cuestión central en la teoría del desarrollo neurocognitivo consiste en el debate acerca de la existencia de fenómenos de verdadera disociación neurocognitiva. Recientemente, varios autores han defendido la existencia de una dinámica probabilística entre genotipo, organización cerebral y funcionamiento cognitivo. El síndrome de Williams es un trastorno del neurodesarrollo cuyo estudio puede ayudar a clarificar este debate. En este síndrome nos encontramos ante un trastorno genético identificado, una organización cerebral específica y un intrigante perfil cognitivo donde una relativa preservación de los dominios socio-lingüísticos coexiste con déficit significativos en el funcionamiento cognitivo general y visuo-espacial. Con el propósito de investigar el perfil narrativo en el síndrome de Williams, 14 individuos diagnosticados con este trastorno genético han sido evaluados en una tarea de inducción narrativa, en términos de estructura, proceso y contenido de sus narrativas. Los resultados nos muestran que estos pacientes presentan profundos déficit en la producción narrativa, evidenciando únicamente la preservación de algunos marcadores sociales presentes en el proceso de contar la historia. Los datos de esta investigación son presentados y discutidos en términos de sus implicaciones en el neurodesarrollo.

PALABRAS CLAVE. Síndrome de Williams. Trastorno genético. Funcionamiento neurocognitivo. Aspectos lingüístico- narrativos. Estudio de casos.

Introdução

“Vocês estão a olhar para uma escritora profissional. Os meus livros estarão cheios de drama, acção e excitação. Toda a gente quererá lê-los. Vou escrever livros, página após página, pilha após pilha”. Estas palavras são as de uma aparentemente ambiciosa jovem de 14 anos chamada Crystal, descrita por Bellugi, Lichtenberger, Jones, Lai e George (2000), e que apresenta aparentemente um tal talento de linguagem e criatividade para contar histórias que não seria difícil de lhe adivinhar um futuro promissor como escritora. No entanto, o enigma reside no facto de, em termos cognitivos globais, o seu QI não ultrapassar os 49 pontos, ser incapaz de realizar as tarefas de seriação e conservação que se esperam de uma criança de 8 anos, as das suas competências de leitura, escrita e cálculo estarem ao nível de uma criança de 6 anos e as aptidões viso-espaciais serem as que se esperam de uma criança de 5 anos. Crystal sofre de uma estranha e rara perturbação genética (1 em cada 25 000) – o síndrome de Williams. A suposta dissociação entre aspectos linguístico-narrativos por uma lado e outros aspectos de funcionamento neurocognitivo, lançou os neurocientistas num aturado debate. De acordo com alguns, esta dissociação remete para a ideia da existência de um verdadeiro “instinto de linguagem” que opera independente de outros aspectos do funcionamento cognitivo e da ideia de que o neurodesenvolvimento ocorre de “modo modelar”, em que as várias funções neurocognitivas se vão estruturando de forma independente (Pinker, 1994). Outros autores, todavia, acreditam que esta dissociação é pouco provável em virtude quer da complexa e dinâmica interdependência de funções neurocognitivas durante o desenvolvimento, sobretudo para funções neurocognitivas complexas, como é o caso específico dos aspectos linguístico-narrativos (Kamirloff-Smith, 1998). É a procura do esclarecimento desta controvérsia que explica um aumento do interesse dos investigadores na hipotética dissociação entre funcionamento cognitivo geral e linguagem em pacientes com síndrome de Williams (Mervis, 2003; Schmitt, 2001b).

O síndrome de Williams foi pela primeira vez identificado em 1961 como um entidade clínica distinta (Williams, Barrett-Boyes e Lowe, 1961). Este síndrome deve o seu nome ao cardiologista britânico J.C. P. Williams que estudou 5 pacientes que associavam uma situação clínica de estenose supra-avalvular aórtica a atraso mental. Sob o ponto de vista genético o síndrome está associado a uma deleção de 1-2Mb da banda cromossómica 7q11.23 que inclui essencialmente os genes responsáveis pela elastina e LIM1K, a par de uma variedade de outros genes próximos (e.g., WSCR1-5; RFC2, FZD9) cuja relação com as alterações fenotípicas neurocognitivas não está ainda completamente esclarecida (Osborne e Pober, 2001).

Em termos do fenótipo neurocognitivo, o síndrome de Williams aparece frequentemente descrito por um perfil de “picos e vales”, em que uma preservação ou excelência de funcionamento social e da linguagem contrastam com profundos défices em termos do funcionamento cognitivo global e viso-espacial (e.g. Bellugi, Korenberg e Klima, 2001). Por exemplo, as crianças diagnosticadas com síndrome de Williams são descritas como altamente socializáveis, com um alto nível de desenvolvimento verbal e revelando-se, no contexto da sua interacção com os outros, verdadeiros “contadores de histórias”. No entanto, este aparentemente elevado nível de funcionamento social e linguístico não é de modo algum correlativo de um elevado funcionamento cognitivo

geral. Muito pelo contrário, estas crianças têm frequentemente um QI que não ultrapassa os 50 pontos, com acentuadas dificuldades em termos do raciocínio espacial, das aptidões de solução de problemas ou mesmo da motricidade fina.

Também sob o ponto de vista neuroanatômico, os estudos efectuados até a data apontam para a existência de redução do volume cerebral (cerca de 13%). Esta diminuição de volume não é no entanto homogénea, encontrando-se uma preservação proporcional de determinadas estruturas contrastando com outras que se encontram claramente em défice. Estes estudos tendem a sustentar a existência de uma preservação proporcional das áreas corticais anteriores e temporo-límbica (circunvolução temporal-superior) e, sobretudo, para a predominância do neocerebrolo, a par de um claro défice occipital (Galaburda e Bellugi, 2000; Reiss *et al.*, 2001). Igualmente, em termos de substância branca, assiste-se a uma redução significativa nas áreas posteriores, nomeadamente a redução total da área do corpo caloso, com particular incidência nas áreas do esplénio e istmo, desproporcionalmente reduzidas mesmo para além da redução total do corpo caloso (Schmitt, 2001a).

Esta desproporcionalidade na organização das diferentes estruturas corticais poderá, de acordo com alguns autores, ajudar a compreender melhor a dissociação do fenótipo neurocognitivo destes pacientes. Nomeadamente, o aumento proporcional da área temporal superior poderá ajudar a explicar o talento natural destas pessoas para a percepção e processamento de estímulos musicais, auditivos e de linguagem. Adicionalmente, a diminuição proporcionalmente significativa do lobo occipital, a sua anormal assimetria e a diminuição de substância cinzenta, poderá ajudar a explicar as dificuldades viso-espaciais comuns nestes pacientes. Finalmente, a preservação proporcional do volume cerebral do lobo frontal poderá permitir compreender o desenvolvimento privilegiado dos aspectos sócio-afectivos (Schultz, Grelotti e Pober, 2001).

Vejamos então o que é que a investigação tem encontrado com cada um destes aspectos do funcionamento neurocognitivo. Em termos cognitivos gerais, embora as investigações tendam a chamar a atenção para uma dispersão substancial das amostras e da possibilidade da existência de endofenotipos, a verdade é que se assiste de um modo geral, a um acentuado défice intelectual (QI médio de 55 com um desvio padrão de 11 pontos), associado a dificuldades generalizadas na realização de tarefas conceptuais e de solução de problemas (e.g., conservação do número, peso ou substância). O perfil de disfuncionamento cognitivo é semelhante ao encontrado no síndrome de Down, não existindo diferenças significativas entre estes dois síndromes em termos de QI Verbal, QI de Realização e QI Geral (Bellugi *et al.*, 2000).

Sob o ponto de vista viso-espacial, estes indivíduos apresentam profundos défices, evidenciando grandes dificuldades quer nas tarefas de desenho livre quer nas cópias figuras geométricas. Assiste-se sobretudo a uma grande dificuldade na integração e coesão da informação viso-espacial. Alguns estudos têm apontado para o facto destas dificuldades espaciais estarem ligadas às estratégias utilizadas no processamento, apontando para o facto de os sujeitos com Síndrome de Williams privilegiarem estratégias locais em detrimento de estratégias globais (Bellugi *et al.*, 2001; Farran e Jarrold, 2003; Farran, Jarrold e Gathercole, 2001).

No entanto, estes défices em termos cognitivos gerais e de processamento viso-

espacial parecem contrastar claramente com aquilo que se passa em termos do desenvolvimento socio-afectivo e linguístico. No domínio socio-afectivo a investigação aponta para uma significativa capacidade para reconhecer, discriminar e lembrar faces familiares e não familiares em várias condições de iluminação e orientação e que estas capacidades contrastam com acentuados défices nas mais diversas tarefas viso-espaciais (Rossen, Jones, Wang e Klima, 1995). Do mesmo modo, tem-se encontrado que bebés com este síndrome demonstram uma excessiva atracção pela face de adultos mesmo à custa da realização de outras tarefas cognitivas (Jones, Bellugi, Lai, Chiles, Reilly e Adolphs, 2000).

Finalmente, em termos de linguagem expressiva têm sido apresentados dados acerca da relativa preservação dos aspectos léxicais, sintáticos e semânticos, sobretudo em função do que seria de esperar tendo em conta os défices de funcionamento cognitivo geral. Estudos realizados por Bellugi *et al.* (2001) apontam para três aspectos principais: em primeiro lugar, estes pacientes apresentam resultados particularmente elevados, quer em termos de compreensão e produção, quer em testes da linguagem expressiva; esta capacidade acrescida é ainda extensiva a níveis metalinguísticos, permitindo-lhes a expressão correcta de modos gramaticalmente complexos. Em segundo lugar, estes pacientes são prolixos na produção vocabular corrente e ainda na produção de vocábulos invulgares. Finalmente, naquela que é talvez a sua característica narrativa mais distintiva, estes paciente apresentam um activo envolvimento afectivo nas suas histórias, manifestado por abundante prosódia (e.g., modificações do ritmo e volume da voz), comentários acerca dos afectos das personagens, uso de discurso directo, efeitos de som e frases exclamatórias.

No entanto, alguns autores têm reclamado que esta dissociação presente no fenotipo cognitivo de indivíduos com síndrome de Williams é mais aparente do que real e que resulta de vários artefactos metodológicos. Em primeiro lugar, o facto de grande parte dos estudos utilizarem como populações controlo outras perturbações genéticas ou o mero emparelhamento em termos da idade mental, pode dar uma falsa ilusão da natureza intacta de determinadas funções (Mervis, 2003). Em segundo lugar, é possível que alguns dos resultados encontrados sugerindo uma excelência no desenvolvimento da linguagem sejam falsamente induzidos pela boa memória verbal e pela utilização privilegiada das estratégias fonológicas em detrimento das semânticas (Kamirloff-Smith, Brown, Grice e Patterson, 2003). Em terceiro lugar, será no mínimo estranho que em sendo a narrativa uma tarefa neurocognitiva de grande complexidade que envolve uma multiplicidade de funções executivas, linguísticas, atencionais, mnésicas e afectivas, possa estar sequer preservada num síndrome com características neurodesenvolvimentais implicando alterações ao nível de diferentes estruturas e mecanismos de funcionamento intercortical e cortico-subcortical.

Com efeito, estudos realizados com outros tipos de perturbações psicopatológicas, mesmo na ausência de etiologia genética definida, têm chamado a atenção para a possibilidades de alterações na estrutura, processo e conteúdos da narrativa; mostrando ser a narrativa um elemento particularmente sensível da qualidade do funcionamento neurocognitivo (Gonçalves, Henriques, Alves e Soares, 2002; Gonçalves, Korman e Angus, 2001; Gonçalves, Machado, Korman e Angus, 2002). Por maioria de razão, num

síndrome com as características neurodesenvolvimentais do Williams, parece ser legítimo hipotetizar que as várias dimensões da produção narrativa estejam profundamente alteradas. Parece assim necessário estudar mais em detalhe as características a produção narrativa (em termos de estrutura, processo e conteúdo) de modo a esclarecer se a dissociação entre aspectos cognitivo gerais e narrativos é efectivamente uma realidade ou se não passará de um mito que urge ser enterrado de uma vez por todas (Kamirloff-Smith *et al.*, 2003). É precisamente este o objectivo do presente estudo de casos (Montero e León, 2002), o de procurar analisar os vários componentes de funcionamento cognitivo geral e narrativo de sujeitos diagnosticados com síndrome de Williams. Este estudo é aqui apresentado segundo a estrutura proposta por Bobenrieth (2002).

Método

Participantes

Catorze sujeitos (5 do género feminino e 9 do género masculino) com síndrome de Williams foram avaliados neste estudo. Os sujeitos com síndrome de Williams foram recrutados através das bases de dados do Instituto de Genética Médica Prof. Jacinto de Magalhães do Porto (n = 9) e do Serviço de Cardiologia Pediátrica do Hospital de Santiago de Compostela (n = 5), de entre os pacientes previamente confirmados como positivos no teste de hibridização fluorescente *in situ* (FISH) para a deleção do gene da elastina no cromossoma 7. Constituíram critérios de exclusão, a existência de qualquer perturbação severa sensorial ou da fala, bem como situações de co-morbilidade com qualquer situação psicopatológica severa não associada ao síndrome.

Como pode ser visto na Tabela 1 a média de idade dos participantes é de 16.79 anos, tendo o sujeito mais novo 9 anos e o mais velho 31 (DP=6.50). Assim, o espectro da amostra permitiu avaliar desde crianças a adultos portadores do síndrome. Assistese, igualmente, a uma elevada dispersão da amostra em termos de escolaridade, variando entre os 4 e os 12 anos de escolaridade (M=7.07; DP =3.05), ainda que os que apresentam escolaridade mais elevada a tenham efectuado em contexto de cursos de formação específica. Finalmente, o nível sócio-económico da amostra situa-se ao nível médio (Graffar: M=3.93; DP =0.82; escolaridade dos pais: M=6.50; DP =3.61 escolaridade das mães : M=7; DP = 2.90).

TABELA 1. Características socio-demográficas da amostra.

<i>Caract. Socio-Demográficas</i>	<i>Média (Intervalo)</i>	<i>Desvio Padrão</i>
Idade	16.79 (9-31)	6.50
Escolaridade	7.07 (4-12)	3.05
Nível socioeconómico	3.93 (1-5) - médio	0.82
Escolaridade do pai	6.50 (0-12)	3.61
Escolaridade da mãe	7 (4-12)	2.90

Procedimento

Depois de recolhidos os elementos sócio-demográficos, diagnóstico e história clínica, bem como a avaliação do funcionamento cognitivo geral, todos os sujeitos foram confrontados com uma tarefa de indução narrativa em que lhes foi solicitada a elaboração de uma história em face da apresentação de uma série de pranchas não legendadas. As histórias produzidas foram analisadas em termos de estrutura, processo e conteúdo narrativo.

Instrumentos

- Tarefa de Indução Narrativa. A tarefa de indução narrativa é composta por um livro sem palavras, intitulado “Frog, Where are you?” (Mayer, 1969), em relação ao qual o avaliador sugere que o sujeito construa uma história. Este livro tem sido utilizado em numerosos estudos de competência linguística dada a multiplicidade de processos, conteúdos e elementos estruturais sugeridos pelas imagens (e.g., Reilly, Bates e Marchman, 1998). O procedimento utilizado seguiu as instruções sugeridas por Reilly, Losh, Bellugi e Wulfeck (no prelo) e consiste na seguinte sequência: (1) apresentação do livro com a seguinte instrução – “Neste livro está a história acerca dum rapaz, um sapo e um cão; quero que primeiro vejas as figuras e que depois me contes a história enquanto vês de novo as ilustrações”; (2) o sujeito folheia o livro; (3) o sujeito conta a história enquanto folheia o livro. As narrativas foram video-gravadas e posteriormente transcritas. Todas as narrativas produzidas foram analisadas em termos de estrutura, processo e conteúdo através dos manuais de avaliação de seguida descritos.
- Manual de Avaliação da Estrutura e Coerência Narrativa. Trata-se de um manual desenvolvido por Gonçalves, Henriques e Cardoso (2001) concebido para avaliação do grau de estrutura e coerência de narrativas desenvolvidas no contexto de um discurso oral. A avaliação da estrutura e coerência narrativa é feita em termos de quatro índices narrativos: orientação, sequência estrutural, comprometimento avaliativo e integração. Cada um destes índices é codificado de acordo com o grau de presença na narrativa em causa, usando uma escala de Likert de cinco pontos. Adicionalmente, este sistema de avaliação permite um score global variando entre 0 e 80 resultante da soma de cada um dos índices corrigido para os respectivos desvios. Estudos anteriores, relataram níveis elevados de fidelidade interobservadores (i.e., 96%) e de consistência interna (valores de Alpha entre .79 e .92) (Gonçalves *et al.*, 2002).
- Manual de Avaliação do Processo e Complexidade Narrativa. Concebido por Gonçalves, Henriques, Alves e Rocha (2001), este sistema permite a avaliação do grau de complexidade do processo narrativo através da cotação da diversidade da experiência sensorial, a complexidade dos estados subjectivos (emocionais e cognitivos) e a multiplicidade dos significados revelados pelo sujeito ao produzir as suas narrativas. À semelhança do sistema anterior, a avaliação do processo e complexidade narrativa é feita por recurso a quatro índices: objectivação (i.e., complexidade sensorial), subjectivação emocional (i.e., complexidade emocional), subjectivação cognitiva (complexidade cognitiva) e metaforização

- (complexidade meta-cognitiva e de significação). Os índices são codificados de acordo com o grau de presença através de uma escala de Likert de cinco pontos. Também aqui o sistema permite o cálculo de um score global (0 - 80) através da soma corrigida para os respectivos desvios. Foram, para este instrumento, encontrados níveis elevados de fidelidade interobservadores (i.e., 89%) e de consistência interna (valores de Alpha entre .66 e .87) (Gonçalves *et al.*, 2002).
- Manual de Avaliação do Conteúdo e Multiplicidade Narrativa. Trata-se de um sistema de avaliação do conteúdo narrativo desenvolvido por Gonçalves, Henriques, Soares e Monteiro (2001). Este sistema procura a avaliação da diversidade de temas, de acontecimentos, de cenários e de personagens presentes na narrativa através de um sistema de codificação em escala de Likert de 5 pontos de 4 índices: diversidade de temas, diversidade de acontecimentos, diversidade de cenários e diversidade de personagens. Da soma de cada índice corrigida para os respectivos desvios, resulta um score global de multiplicidade de conteúdos narrativos (0 - 80). A escala apresenta bons níveis de fidelidade interobservadores (i.e., 94%) e de consistência interna (valores de Alpha entre .86 e .90) (Gonçalves *et al.*, 2002).
 - WISC III. Para a avaliação do funcionamento cognitivo geral de participantes com menos de 16 anos foram utilizadas as versão portuguesa e espanhola do *Weschler Intelligence Scale for Children – III* (Weschler, 1992) que permite, para além do QI global, o estabelecimento de um valor de QI verbal e um QI de realização. Adicionalmente, permite a análise, através dos seus subtestes, de múltiplos componentes factoriais da inteligência, nomeadamente: completamento de gravuras; informação; código; semelhanças; disposição de gravuras; aritmética; cubos; vocabulário; composição de objectos; compreensão. Trata-se de um dos sistemas mais utilizados internacionalmente de avaliação do Quociente Intelectual, com a vantagem de permitir discriminar um nível intelectual mais ligado aos aspectos verbais e outros mais relacionado com os aspectos de realização, para além dos respectivos subcomponentes.
 - WAIS. Quando os participantes tinham mais de 16 anos, foram utilizadas as versões portuguesas e espanhola do *Weschler Adult Intelligence Scale III* (Wechler, 1997) que permite uma avaliação dos mesmos parâmetros cognitivos em adultos.

Observadores

- Avaliadores. Dois estagiários e um psicólogo clínico, ingénuos em relação às hipóteses do estudo, foram utilizados na recolha dos dados sócio-demográficos, clínicos, avaliação cognitiva geral e realização da tarefa de indução narrativa para todos os sujeitos do estudo.
- Observadores. Seis psicólogos clínicos, igualmente ingénuos em relação ao diagnóstico dos sujeitos, procederam à cotação das narrativas, dois para cada um dos respectivos manuais de avaliação. Estes observadores tiveram pelo menos 60 horas de experiência na cotação de narrativas de acordo com o respectivo manual. O cálculo do acordo interobservadores foi feito na totalidade das narra-

tivas, através do cálculo do coeficiente de correlação intraclasses. As discrepâncias foram resolvidas por consenso. Os valores de acordo antes do consenso foram superiores a 80% para todas as dimensões dos respectivos manuais.

Resultados

Apresentaremos os resultados em dois momentos. Em primeiro lugar serão relatados os dados referentes à avaliação do funcionamento intelectual e, num segundo momento, os resultados da avaliação das várias dimensões da estrutura, processo e conteúdo das histórias produzidas pelos sujeitos em resposta à tarefa de indução narrativa.

Funcionamento cognitivo geral

Como se pode ver pela inspeção da Tabela 2, os indivíduos com síndrome de Williams apresentam um atraso mental moderado com valores médios de QI de 47.29 (DP = 7.05). Os resultados são igualmente baixos quer para o QI verbal (M=52.64; DP = 8.98) quer para o QI de realização (M=50.57; DP = 4.88). Estes resultados são consistentes com os referidos por outros autores, que relatam que indivíduos portadores do síndrome de Williams evidenciam um atraso mental entre o médio e o ligeiro (Einfelf, Tonge e Florio, 1997). No entanto, parece existir uma diferença entre os dados da nossa amostra e aqueles que têm sido por vezes relatados na literatura. Em primeiro lugar, o valor médio do QI é ligeiramente inferior ao referido em muitos estudos (que anda geralmente por volta dos 55 pontos) e, em segundo lugar, a nossa amostra apresenta níveis de dispersão substancialmente inferiores aqueles descritos por diversos autores e que chegam a ponto de apresentar em algumas indivíduos valores de QI “borderline” (Bellugi *et al.*, 2000).

TABELA 2. Medidas descritivas do QI Verbal, do QI de Realização e do QI Total.

QI	Mínimo	Máximo	Média	Desvio Padrão
QI Total	40	69	47.29	7.05
QI Verbal	46	80	52.64	8.98
QI Realização	46	61	50.57	4.88

Tal como o relatado noutros estudos, a nossa investigação não encontrou a existência de diferenças substanciais entre QI verbal e de realização (Bellugi, Bihrlé, Neville, Jernigan e Doherty, 1990). Este dado contraria a ideia por vezes difundida de que a componente verbal da inteligência destes indivíduos é claramente superior às componentes de realização, questionando o mito da natureza intacta do funcionamento verbal no síndrome de Williams (Mervis, 2003).

No entanto, alguns autores têm sugerido que por vezes os testes de QI podem não reflectir claramente o potencial de funcionamento intelectual nestes indivíduos, principalmente em virtude das suas dificuldades generalizadas em termos de distractibilidade, seguir instruções e coordenação viso-motora (Semel e Rosner, 2003).

Também a existência de uma heterogeneidade nas diferentes subescalas de QI (Tabela 3), habitualmente referenciada na literatura, foi encontrada no presente estudo (Bellugi e St. George, 2001; Semel e Rosner, 2003).

TABELA 3. Medidas descritivas das Subescalas do QI.

<i>Subescalas do Teste de Inteligência</i>	<i>Mínimo</i>	<i>Máximo</i>	<i>Média</i>	<i>Desvio Padrão</i>
Informação	1	4	2.14	1.10
Semelhanças	1	8	3.14	2.66
Aritmética	1	6	1.64	1.39
Vocabulário	1	7	1.93	1.64
Compreensão	1	10	2.14	2.41
Completamento de Imagens	1	11	3.07	3.41
Código	1	3	1.50	0.85
Sequência de Imagens	1	4	1.93	1.27
Cubos	1	3	1.21	0.58
Composição de Objectos (Puzzles)	1	6	2.00	1.52

Como se poderá facilmente constatar, os resultados são, na sua generalidade, baixos e com alguma oscilação entre os diferentes subtestes. Os valores na subprova de cubos ($M=1.21$; $DP= .58$) são muito baixos, confirmando os resultados que têm sido encontrados na literatura (Bellugi *et al.*, 2000). Como é sabido, esta prova mede a percepção, análise, síntese e reprodução de configurações de natureza abstracta e é portanto sensível aos profundos défices viso-motores encontrados nestes indivíduos.

Funcionamento narrativo

No que respeita ao funcionamento narrativo, iremos apresentar e discutir os resultados em quatro momentos. Começaremos pela apresentação dos resultados globais, para nos determos seguidamente numa análise de cada uma das dimensões específicas da estrutura, processo e conteúdo narrativo. Dos 14 participantes avaliados, sublinhe-se que um deles não apresentava os critérios mínimos para a identificação de uma narrativa, razão pela qual todos os resultados apresentados se referem apenas a 13 narrativas.

Resultados globais

Ao nível do funcionamento narrativo um primeiro resultado global é digno de realce. De um modo global, e ao contrário daquilo que tem sugerido alguma literatura da especialidade (Semel e Rosner, 2003), as narrativas dos sujeitos com síndrome de Williams são pouco coerentes em termos da sua estrutura ($M=26.01$; $DP= 11.80$), muito pouco complexas no que respeita ao processo ($M=4.62$; $DP = 3.95$), ainda que moderadamente diversas em termos de conteúdo ($M=34.15$; $DP = 11.35$). Com efeito, a comparação da produção narrativa entre crianças com síndrome de Williams e crianças com outros síndromes genéticos terá eventualmente criado a ilusão de alguma excelência

narrativa nas primeiras. Estudos realizados por Reilly, Klima e Bellugi (1990) apontam para o facto de indivíduos com o síndrome de Williams apresentarem histórias com uma estrutura mais coerente e com mais conteúdos do que crianças com síndrome de Down. No entanto, se tomarmos os nossos valores absolutos dos resultados em termos de estrutura, processo e conteúdo narrativo, verifica-se que a sua produção narrativa é genericamente muito pobre. Por outras palavras, tal como demonstra a Tabela 4, a suposta hipernarratividade destes sujeitos é mais uma extrapolação exagerada criada, eventualmente, pela ilusão resultante da comparação com outras perturbações genéticas e indivíduos normais emparelhados em termos de idade mental (Kamirloff-Smith *et al.*, 2003).

TABELA 4. Médias e Desvios Padrões Globais da Estrutura, Processo e Conteúdo Narrativo.

<i>Dimensões Narrativa</i>	<i>Média</i>	<i>Desvio Padrão</i>
Estrutura	26,01	11,80
Processo	4,62	3,95
Conteúdo	34,15	11,35

Um dado adicional interessante, encontrado neste estudo, refere-se ao nível moderado de diversidade de conteúdos comparado com a pobreza da estrutura e do processo narrativo. É possível que parte da ilusão acerca da competência narrativa destes indivíduos resulte igualmente de alguma facilidade com que eles estão capazes de, através de pressão discursiva, introduzir alguma variabilidade de temas, cenários, acções e, sobretudo, personagens. No entanto, é necessário uma comparação com uma população controlo normal para que se possa aquilatar mais claramente da consistência destes resultados em função da natureza da tarefa de indução narrativa apresentada.

Finalmente, um último aspecto que importa salientar refere-se aos elevados níveis de dispersão dos resultados, chamando a atenção para o facto de apesar da tendência generalizada para baixos resultados na produção narrativa, se assistir a uma grande variabilidade intragrupo.

Resultados da estrutura narrativa

Como acabamos de referir, de um modo geral, os baixos resultados na estrutura narrativa remetem para a existência de narrativas pouco coerentes. Como se pode observar na Tabela 5, estes sujeitos apresentam resultados entre o “muito pouco” e o “pouco” (entre os valores 1 e 2) em três dimensões da estrutura narrativa: orientação (M=1.77; DP =.58); sequência estrutural (M=1.85; DP =.66); e integração (M=1.54; DP =.63). Estes dados constituem mais um desafio à ideia generalizada de que estes sujeitos são particularmente proficientes na construção de coerência narrativa (Semel e Rosner, 2003), confirmando dados mais recentes acerca de algumas dificuldades de estruturação das narrativas nesta população (Reilly, Losh, Bellugi e Wulfeck, 2004).

TABELA 5. Médias e Desvios Padrões da Estrutura.

<i>Dimensões da Estrutura</i>	<i>Média</i>	<i>Desvio Padrão</i>
Grav de Orientação	1.77	0.58
Grav de Sequência Estrutural	1.85	0.66
Grav de Comprometimento Avaliativo	2.62	1.08
Grav de Integração	1.54	0.63

No entanto, há uma dimensão da estrutura narrativa – comprometimento avaliativo - que se destaca claramente das anteriores, aproximando-se de valores moderados ($M=2.62$; $DP=1.08$). Convém sublinhar que esta dimensão se refere ao grau de envolvimento ou comprometimento dramático do narrador com a narrativa, os seus estados de ânimo, a tonalidade emocional do seu relato. Assim, é a dimensão social do acto de contar a história que está aqui em causa. Neste sentido, este índice está profundamente associado a componentes paralinguísticas da produção narrativa, tais como a prosódia (ex. mudanças do tom e ritmo de voz) e a utilização de marcadores de audiência (ex. frases exclamativas; perguntas ao ouvinte). Com efeito, vários estudos têm demonstrado alguma competência destes indivíduos na utilização dos mecanismos de comprometimento avaliativo em consonância com os dados do nosso estudo (Jones *et al.*, 2000; Reilly *et al.*, 2004). Convém no entanto realçar que, os dados do nosso estudo, mostram que o grau de comprometimento avaliativo, ainda que claramente superior às outras dimensões da coerência narrativa, não chegam a ultrapassar níveis moderados. Assim, ainda que não esteja disponível um grupo de controlo para verificar ou não a existência de diferenças significativas em relação à população normal, parece pelo menos questionável a existência de algum talento especial destes indivíduos, mesmo ao nível desta componente social da estrutura narrativa. É pois possível que parte do mito da hipernarratividade do síndrome de Williams tenha a ver com uma relativa preservação do seu funcionamento social fazendo com que narrativas objectivamente pobres sejam subjectivamente percebidas como menos desinteressantes.

Resultados do processo narrativo

Os resultados do processo narrativo são aqueles que mais claramente questionam a crença na existência de narrativas de alguma complexidade em pacientes com síndrome de Williams (Tabela 6). Com efeito, para três das dimensões, nenhum dos sujeitos ultrapassou o nível mais reduzido de produção narrativa. As narrativas são generalizadamente muito pobres em termos da descrição da diversidade de emoções (subjectivação emocional – $M=1.00$; $DP=.0$), diversidade de cognições (subjectivação cognitiva – $M=1.00$; $DP=.0$) e diversidade de significados (metaforização – $M=1.00$; $DP=.0$). Estes resultados são de algum modo contraditórios com aqueles que são apresentados noutros estudos. Por exemplo, Jones *et al.* (2000) encontraram que crianças com síndrome de Williams são significativamente mais eficazes na identificação dos estados mentais e afectivos das personagens das suas histórias. No entanto, este estudo utilizou como grupos de comparação crianças com síndrome de Down e sujeitos mentais emparelhados em termos de idade mental. O nosso estudo parece apontar que, em

termos de valor absolutos, os resultados são invariavelmente muito pobres e sem qualquer variabilidade intragrupo.

A única exceção ao nível do processo narrativo situa-se na dimensão da diversidade de produção de elementos sensoriais (objectivação – $M=1.85$; $DP=.77$). Ainda que de um modo reduzido, estes sujeitos parecem ser já capazes de apresentar alguns elementos de experiência sensorial nas suas narrativas. Sublinhe-se, no entanto, que estes valores ficam ainda bastante aquém de valores moderados.

TABELA 6. Médias e desvios padrões do processo.

<i>Dimensões do Processo</i>	<i>Média</i>	<i>Desvio Padrão</i>
Grav. de Objectivação	1.85	0.77
Grav. de Subjectivação Emocional	1.00	0.00
Grav. de Subjectivação Cognitiva	1.00	0.00
Grav. de Metaforização	1.00	0.00

Resultados do conteúdo narrativo

Finalmente, e como já havíamos chamado anteriormente a atenção, a dimensão do conteúdo narrativo é, de entre todas as componentes da produção narrativa, aquela que apresenta resultados mais elevados. Dissemos que este aspecto poderá contribuir para inflacionar a percepção de uma possível hipernarrativa no síndrome de Williams. No entanto verifica-se que, também aqui, os resultados não são de modo algum homogêneos. Como se poderá claramente constatar da observação da Tabela 7, os resultados moderados encontrados ao nível da diversidade do conteúdo narrativo são claramente enviesados pelo bom resultado em termos da diversidade de personagens ($M=4.00$; $DP=1.11$). Por outras palavras, estes sujeitos parecem ser proficientes no enriquecimento das suas narrativas em termos da variedade de personagens que as habitam. Uma vez mais, é bem possível que isto se deva ao privilégio da componente social da produção narrativa, já verificada ao nível da dimensão de comprometimento avaliativo, mas aqui com uma dimensão muito mais marcante. Já em relação aos outros componentes do conteúdo narrativo, os resultados são bem mais pobres, evidenciando-se pouca diferenciação dos cenários ($M=2.23$; $DP=.58$), dos acontecimentos ($M=2.54$; $DP=.75$) e dos temas ($M=1.77$; $DP=.58$) das suas narrativas.

TABELA 7. Médias e Desvios Padrões do Conteúdo.

<i>Dimensões do Conteúdo</i>	<i>Média</i>	<i>Desvio Padrão</i>
Grav. de Multiplicidade de Personagens	4.00	1.11
Grav. de Multiplicidade de Cenários	2.23	0.58
Grav. de Multiplicidade de Ações	2.54	0.75
Grav. de Multiplicidade de Temas	1.77	0.58

Conclusões

Em síntese, sob o ponto de vista cognitivo geral, o nosso estudo confirmou grande parte dos resultados da literatura, evidenciando os sujeitos da nossa amostra um atraso mental moderado, com resultados generalizadamente baixos quer ao nível dos componentes verbais quer nos componentes de realização. No entanto, e ao contrário de alguns estudos, a generalidade da amostra comportou-se de modo relativamente homogéneo com um reduzido nível de dispersão, sugerindo que a variação do funcionamento intelectual dos nossos sujeitos ocorre num intervalo relativamente limitado. Finalmente, os valores dos vários componentes do funcionamento cognitivo geral, à semelhança do descrito na literatura, são relativamente heterogéneos, com níveis particularmente baixos para a prova de cubos. O estudo procurou uma análise mais fina e detalhada dos vários componentes da produção de histórias de forma a esclarecer a estratégias privilegiadas por estes indivíduos na construção narrativa. Os resultados encontrados no nosso estudo questionam claramente a ideia da existência de uma excelência de produção narrativa em indivíduos com síndrome de Williams. O nosso estudo encontrou que as narrativas destes indivíduos são francamente pobres em termos da coerência da estrutura narrativa e complexidade do processo narrativo, ainda que com um nível moderado de diversidade de conteúdos narrativos. Em termos dos diferentes componentes da estrutura narrativa, verificou-se que o único elemento que apresenta níveis moderados foi a dimensão do comprometimento avaliativo, dimensão esta relacionada com a componente social da produção da história. Este dado é consonante com aquilo que tem sido descrito na literatura ainda que convenha sublinhar que, mesmo aqui, os resultados não ultrapassam os níveis moderados. Já ao nível do processo narrativo, os resultados contradizem estudos que chamavam a atenção para alguma facilidade destes sujeitos na identificação dos processos internos (emocionais e afectivos) das personagens da história. De um modo generalizado, os participantes no nosso estudo demonstraram evidentes dificuldades ao nível da construção de uma “teoria da mente” (quer sob o ponto de vista cognitivo quer sob o ponto de vista emocional). Assistiu-se unicamente a alguma capacidade, ainda que reduzida, para referir elementos sensoriais da narrativa. Finalmente, verificou-se que a diversidade de conteúdo narrativo é uma vez mais inflacionada por uma subcomponente que tem, também aqui, a ver com a dimensão social da narrativa. As narrativas destes pacientes parecem viver bastante à custa da diversidade de personagens, ainda que bastante pobres em termos de temas, acontecimentos e cenários.

Em suma, este estudo encontrou que estes indivíduos têm profundos défices na produção das narrativas e que estas dificuldades poderão eventualmente ser mascarada por uma prevalência de alguns aspectos sociais da construção narrativa, nomeadamente em termos do comprometimento avaliativo do narrador com a narrativa e da diversidade de personagens a que se referem. Parecem assim não se verificar os pressupostos de uma verdadeira existência de dissociação entre funcionamento cognitivo geral e produção narrativa. Fica assim também questionada a crença numa perspectiva de desenvolvimento neurocognitivo operando por módulos independentes, que está aliás subjacente aos pressupostos de funcionamento dissociativo nas perturbações neurodesenvolvimentais. A narrativa, como exemplo de função neurocognitiva, envolvendo a coordenação de múltiplas estruturas e processos, é francamente afectada nestes indivíduos. Como sustenta

Kamirloff-Smith (1998), outra coisa não seria de esperar de um cérebro que se desenvolve de modo diferente desde o início e que vai assim afectar toda a coordenação do funcionamento neuropsicológico.

Referências

- Bellugi, U., Bihrlle, A., Neville, H., Jernigan, T. e Doherty, S. (1990). Neuropsychological, neurological, and neuroanatomical profile of Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 6, 115-125.
- Bellugi, U., Korenberg, J. e Klima, E. S. (2001). Williams syndrome: An exploration of neurocognitive and genetic features. *Clinical Neuroscience Research*, 1, 217-229.
- Bellugi, U., Lichtenberger, L., Jones, W., Lai, Z. e George, M. St. (2000). The neurocognitive profile of Williams syndrome. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12, 7-29.
- Bellugi, U. e St. George, M. (Eds.). (2001). *Journey from cognition to brain to gene*. Cambridge, Massachusetts: MIT Press.
- Bobenrieth, M. (2002). Normas para la revisión de artículos originales en Ciencias de la Salud. *Revista Internacional de Psicología Clínica y de la Salud/International Journal of Clinical and Health Psychology*, 2, 509-523.
- Einfeld, S. L., Tonge, B. F. e Florio, T. (1997). Behavioral and emotional disturbance in individuals with Williams syndrome. *American Journal of Mental Retardation*, 106, 73-81.
- Farran, E. K. e Jarrold, C. (2003). Visuospatial cognition in Williams syndrome: Reviewing and accounting for the strengths and weaknesses in performance. *Developmental Neuropsychology*, 23, 173-200.
- Farran, E., Jarrold, C. e Gathercole, S. E. (2001). Block design performance in the Williams Syndrome phenotype: A problem with mental imagery? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 42, 719-728.
- Galaburda, A. M. e Bellugi, U. (2000). Multi-level analysis of cortical neuroanatomy in Williams syndrome. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12, 74-88.
- Gonçalves, O. F., Henriques, M., Alves, A. e Rocha, C. (2001). *Manual de avaliação do processo e conteúdo narrativo*. Braga: Departamento de Psicologia, Universidade do Minho.
- Gonçalves, O. F., Henriques, M., Alves, A. e Soares, L. (2002). Analysing structure, process and content in narratives of patients diagnosed with agoraphobia. *Revista Internacional de Psicología Clínica y de la Salud/International Journal of Clinical and Health Psychology*, 2, 389-406.
- Gonçalves, O. F., Henriques, M. e Cardoso, G. (2001). *Manual de avaliação da estrutura e coerência narrativa*. Braga: Departamento de Psicologia, Universidade do Minho.
- Gonçalves, O. F., Henriques, M., Soares, L. e Monteiro, A. (2001). *Manual de avaliação do conteúdo e multiplicidade narrativa*. Braga: Departamento de Psicologia, Universidade do Minho.
- Gonçalves, O. F., Korman, Y. e Angus, L. (2000). Constructing psychopathology from a cognitive narrative perspective. En J. D. Raskin e R.A. Neimeyer (Eds.), *Constructions of disorder* (pp. 265-284). Washington, DC: APA Press.
- Gonçalves, O. F., Machado, P. P., Korman, Y. e Angus, L. (2002). Narrative analysis and psychopathology. En L. Beutler, e M. Marlik (Eds.), *Rethinking the DSM* (pp. 149-176). Washington, DC: APA Press.
- Jones, W., Bellugi, U., Lai, Z., Chiles, M., Reilly, J. e Adolphs, R. (2000). Hypersociability in Williams Syndrome. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12, 30-46.

- Kamirloff-Smith, A. (1998). Development itself is the key to the understanding developmental disorders. *Trends in Cognitive Sciences*, 2, 389-398.
- Kamirloff-Smith, A., Brown, J., Grice, S. e Paterson, S. (2003). Dethroning the myth: Cognitive dissociations and innate modularity in Williams syndrome. *Developmental Neuropsychology*, 23, 227-242.
- Mayer, M. (1969). *Frog, where are you?* Nova York: Dial Press.
- Mervis, C. B. (2003). Williams syndrome: 15 years of psychological research. *Developmental Neuropsychology*, 23, 1-12.
- Montero, I. e León, O.G. (2002). Clasificación y descripción de las metodologías de investigación en Psicología. *Revista Internacional de Psicología Clínica y de la Salud/International Journal of Clinical and Health Psychology*, 2, 503-508.
- Osborne, L. e Pober, B. (2001). Genes and cognition in Williams syndrome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 40, 732-735.
- Pinker, S. (1994). *The language instinct*. Nova York: Perennial Classics.
- Reilly, J. S., Bates, E. A. e Marchman, V. A. (1998). Narrative discourse in children with early focal brain injury. *Brain and Language*, 61, 335-375.
- Reilly, J., Klima, E.S. e Bellugi, U. (1990). Once more with feeling: Affect and language in atypical populations. *Development e Psychopathology*, 2, 367-391.
- Reilly, J., Losh, M., Bellugi, U. e Wulfeck, B. (2004). "Frog, where are you?": Narratives in children with specific language impairment, early focal brain injury and Williams syndrome. *Brain and Language*, 88, 229-247.
- Reiss, A. L., Eliez, S., Schmitt, J. E., Strauss, E., Lai, Z., Jones, W. e Bellugi, U. (2001). Neuroanatomy of Williams Syndrome: A high-resolution MRI study. En U. Bellugi e M. St. George (Eds.), *Journey from cognition to brain to gene* (pp. 105-122). Cambridge: MIT Press.
- Rossen, M.L., Jones, W., Wang, P. P. e Klima, E. E. (1995). Face processing: Remarkable sparing in Williams syndrome. *Genetic Counseling*, 6, 138-140.
- Schmitt, J.E. (2001a). Corpus callosum morphology of Williams syndrome: Relation to genetics and behavior. *Developmental Medicine e Child Neurology*, 43, 155-159.
- Schmitt, J.E. (2001b). Williams syndrome: Recent developments. *Current Opinion in Psychiatry*, 14, 451-456.
- Schultz, R. T., Grelotti, D. J. e Pober, B. (2001). Williams syndrome and brain-behavior relationships. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 40, 606-609.
- Semel, E. e Rosner, S. R. (2003). *Understanding Williams syndrome*. Mahwah, NJ: Laurence Erlbaum.
- Wechsler, D. (1992). *WISC-III: Manual*. Londres: The Psychological Corporation.
- Wechsler, D. (1997). *WAIS-III: Manual*. Londres: The Psychological Corporation.
- Williams, J.C.P., Barrett-Boyes, B.G. e Lowe, J. B. (1961). Supravalvular aortic stenosis. *Circulation*, 24, 1311-1318.