

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

NATÁLIA ROSOT

**ESTUDO COMPARATIVO DO FENÓTIPO COGNITIVO-COMPORTAMENTAL
ENTRE MENINOS COM A SÍNDROME DE DOWN E A SÍNDROME DO X FRÁGIL**

CURITIBA
2017

NATÁLIA ROSOT

**ESTUDO COMPARATIVO DO FENÓTIPO COGNITIVO-COMPORTAMENTAL
ENTRE MENINOS COM A SÍNDROME DE DOWN E A SÍNDROME DO X FRÁGIL**

Dissertação apresentada como requisito parcial à obtenção do grau de Mestre em Psicologia do Programa de Pós-Graduação em Psicologia, Setor de Ciências Humanas, da Universidade Federal do Paraná.

Orientadora: Profa. Dra. Tatiana Izabele Jaworski de Sá Riechi.

Coorientador: Prof. Dr. Vitor Franco.

CURITIBA
2017

Catálogo na publicação
Biblioteca de Ciências Humanas e Educação - UFPR

Rosot, Natália.

Estudo comparativo do fenótipo cognitivo-comportamental entre meninos com a Síndrome do X frágil e a Síndrome de Down. – Curitiba, 2017.
94 f.

Orientadora: Prof.^a Dr.^a Tatiana Izabele Jaworski de Sá Riechi
Coorientador: Prof. Dr. Vitor Franco

Dissertação (Mestrado em Psicologia) – Setor de Educação da Universidade Federal do Paraná.

1. Fenótipo. 2. Down, Síndrome de. Síndrome do cromossomo X frágil. I. Título.

CDD 616.8588



MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO
UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ
PRÓ-REITORIA DE PESQUISA E PÓS-GRADUAÇÃO
Setor CIÊNCIAS HUMANAS
Programa de Pós Graduação em PSICOLOGIA
Código CAPES: 40001016067P0

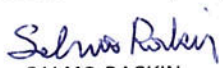
TERMO DE APROVAÇÃO

Os membros da Banca Examinadora designada pelo Colegiado do Programa de Pós-Graduação em PSICOLOGIA da Universidade Federal do Paraná foram convocados para realizar a arguição da Dissertação de Mestrado de **NATÁLIA ROSOT**, intitulada: "**ESTUDO COMPARATIVO DO FENÓTIPO COGNITIVO-COMPORTAMENTAL ENTRE MENINOS COM A SÍNDROME DO X FRÁGIL E A SÍNDROME DE DOWN.**", após terem inquirido a aluna e realizado a avaliação do trabalho, são de parecer pela sua Aprovada, na condição de aluna com alterações sugeridas pela Banca.

Curitiba, 30 de Março de 2017.


TATIANA IZABELE JAWORSKI DE SA RIECHI
Presidente da Banca Examinadora (UFPR)


MARIA DE LOURDES MERIGUI TABAQUIM
Avaliador Externo (USP)


SALMO RASKIN
Avaliador Externo (PUC/PR)

AGRADECIMENTOS

Ao longo de toda a trajetória desta pesquisa, tive a sorte de poder contar com a ajuda de muitas pessoas e agradeço sinceramente a cada uma delas.

Primeiramente, agradeço à minha família pelo suporte: Ana Rita, Cecília e Clelder que, mesmo com a distância, contribuíram com todo o carinho e apoio possível e vibraram com o desenvolvimento desta pesquisa como se fosse deles. Ao Roberto, pela acolhida em Curitiba e por estar sempre por perto e disponível quando precisei. Ao André, Juliana e Miguel, pelas experiências incríveis e pelo amparo físico e afetivo. E a todos os demais familiares que à sua maneira também contribuíram.

À professora Tatiana, pelas orientações e incentivos, pela grande aprendizagem tanto na pesquisa, nos projetos de extensão e eventos, quanto na vida.

Aos profissionais das instituições que me auxiliaram: Escola de Educação Especial Nilza Tartuce, Laboratório de Genética Médica da Universidade Federal do Paraná, Laboratório Genetika e Universidade de Évora. Este trabalho só foi possível graças à disponibilidade e cooperação desses profissionais.

À equipe do Labneuro, pelo imenso aprendizado e às parcerias nas atividades realizadas ao longo desses dois anos.

À Secretaria de Educação de Curitiba pela disponibilidade em auxiliar no levantamento das crianças.

À equipe do Núcleo de Atendimento Neuropsicológico Infantil Interdisciplinar da Universidade Federal do Estado de São Paulo, em especial às professoras Claudia Mello e Monica Miranda pelas orientações quanto ao uso e correções do BRIEF.

Aos meus amigos e, em especial, ao Mateus, que me acompanhou ao longo desta e de tantas outras experiências, e vibrou a cada etapa vencida.

Ao Pedro, o melhor e mais bonito presente que o ano 2016 poderia me dar, que foi fundamental para que eu encontrasse motivação diante dos desafios encontrados.

Por fim, agradeço às famílias participantes, que aceitaram despende de seu tempo para a colaboração com a pesquisa e contribuíram com a produção de conhecimento.

RESUMO

A Síndrome do X Frágil (SXF) e a Síndrome de Down (SD), apesar de ambas serem síndromes com causa genética e com prejuízos no desempenho intelectual, possuem quadros clínicos diferentes tanto em relação às características fenotípicas quanto ao impacto na vida do indivíduo afetado, de sua família e sua rede de ensino. Este estudo teve como objetivo comparar o desempenho cognitivo e sócio-adaptativo em meninos com a SD e SXF. Para isso, foram submetidos ao protocolo de avaliação neuropsicológica 10 meninos com idades entre 6 e 12 anos, distribuídos em dois grupos: n=5 diagnosticados com SXF (GXF) e n=5, com a SD (GSD). Foram utilizados instrumentos para a avaliação direta dos sujeitos e questionários para avaliação indireta, respondidos pelos pais e professores. As competências cognitivas avaliadas corresponderam a inteligência não verbal às funções executivas e foram avaliadas de maneira direta e indireta. Os instrumentos não apontaram diferenças significantes entre os dois grupos em nenhum dos aspectos cognitivos avaliados, sendo eles inteligência não verbal e funções executivas relacionadas à atenção seletiva e alternada, flexibilidade cognitiva, controle inibitório e emocional, iniciativa, memória operacional, planejamento e monitoramento. Em relação aos comportamentos sócio-adaptativos ponderados, referentes aos problemas comportamentais e desordens psiquiátricas relacionadas à sociabilidade, a análise dos dados indicou uma maior frequência de comportamentos agressivos e características autísticas em meninos com a SXF. As avaliações dos aspectos comportamentais indicaram uma quantidade expressivamente maior de problemas comportamentais do GXF, comparado ao GSD. Não houve diferenças significantes no desempenho dos dois grupos considerando o constructo resiliência materna. A amostra contou com um número reduzido de participantes, trazendo como consequência a pouca fidedignidade dos dados e impossibilidade de generalização para a população geral. Porém, o estudo apontou para diferenças importantes entre os perfis das duas síndromes genéticas comparadas em relação aos aspectos comportamentais e contribui para a reflexão sobre a necessidade de um maior investimento em programas de atenção e intervenção precoce e aconselhamento genético. Além disso, é necessária a capacitação de profissionais da saúde e da educação para que se atentem às diferenças individuais em intervenções com crianças com necessidades especiais.

Palavras-chave: Síndrome do X Frágil, Síndrome de Down, fenótipo cognitivo-comportamental, funções executivas, comportamento sócio-adaptativo.

ABSTRACT

Fragile X Syndrome and Down Syndrome, although both are syndromes with a genetic cause and impairment in intellectual performance, have different clinical settings both in relation to the phenotypic characteristics and in the impact on the individual's life, their family and their educational network. This study aimed to compare cognitive and socio-adaptive performance in boys with DS and FXS. For this, 10 boys aged 6 to 12 years were divided into two groups: those who were diagnosed with FXS (GXF) and n= 5 with DS (GSD). Instruments were used for the direct evaluation of subjects and questionnaires answered by parents and teachers were used for indirect evaluation. The cognitive competences evaluated corresponded to the non-verbal intelligence and to the executive functions and they were evaluated in a direct and indirect way. The instruments did not indicate significant differences between the two groups in any of the cognitive aspects evaluated, being nonverbal intelligence and executive functions related to selective and alternating attention, cognitive flexibility, inhibitory and emotional control, initiative, operational memory, planning and monitoring. About the social adaptive behaviors related to behavioral problems and psychiatric disorders related to sociability, data analysis indicated a higher frequency of aggressive behaviors and autistic characteristics in boys with SXF. Evaluations of behavioral aspects indicated a significantly greater amount of GXF behavioral problems compared to GSD. There were no significant differences in the performance of the two groups considering the maternal resilience construct. The sample had a reduced number of participants, resulting in poor reliability of the data and their impossibility of generalization for the general population. However, the study pointed to important differences between the profiles of the two genetic syndromes compared to the behavioral aspects and contributes to the reflection on the need for a greater investment in attention programs and early intervention and genetic counseling. In addition, training of health and education professionals is needed to address individual differences in interventions with children with special needs.

Keywords: Fragile X Syndrome, Down Syndrome, cognitive-behavioral phenotype, executive functions, social adaptive behavior.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1. Desempenho do GXF e do GSD avaliados através dos Z escores no questionário IPC-01.....	45
Figura 2. Pontuação bruta dos questionários SDQs respondidos pelos pais e pelos professores.....	47
Figura 3. Pontuação bruta da escala CD-RISC 25 respondida pelas mães dos participantes.....	49

LISTA DE TABELAS

TABELA 1 Idade da amostra (em meses) total e de acordo com cada grupo	39
TABELA 2 Dados sociodemográfico dos grupos GXF e GSD	41
TABELA 3 Desempenho das crianças no instrumento Matrizes Progressivas Coloridas de Raven	42
TABELA 4 Desempenho das crianças no instrumento Teste de Cancelamento	43
TABELA 5 Desempenho das crianças avaliadas pelo questionário IPC-01 com base na pontuação bruta	46
TABELA 6 Desempenho das crianças avaliadas pelos pais e professores nas subescalas do SDQ	47
TABELA 7 Comparação do desempenho das crianças avaliadas pelo BRIEF com base na pontuação bruta	48

LISTA DE SIGLAS

ABEP	- Associação Brasileira de Empresas de Pesquisa
BPI	- <i>Behavior Problems Inventory</i>
BRIEF	- <i>Behavior Rating Inventory of Executive Function</i>
CD-RISC-25	- <i>Connor-Davidson Resilience Scale</i>
CGG	- Citocina-guanina-guanina
CPA	- Centro de Psicologia Aplicada
DI	- Deficiência intelectual
FE	- Funções executivas
FMR1	- <i>Fragile X Mental Retardation-1</i>
FMRP	- <i>Fragile X Mental Retardation Protein</i>
GSD	- Grupo de crianças com Síndrome de Down
GXF	- Grupo de crianças com Síndrome do X Frágil
IPC-01	- Inventário de Problemas de Comportamento
LDBEN	- Lei de Diretrizes e Bases da Educação Nacional
SD	- Síndrome de Down
SDQ	- <i>Strengths and Difficulties Questionnaire</i>
SXF	- Síndrome do X Frágil
TCLE	- Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
TEA	- Transtorno do Espectro Autista
UFPR	- Universidade Federal do Paraná

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	11
2 OBJETIVOS	15
2.1 OBJETIVO GERAL	15
2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS	15
3. FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA	16
3.1 SÍNDROMES GENÉTICAS	17
3.1.1 A Síndrome do X Frágil	17
3.1.2 Síndrome de Down	21
3.2 O FENÓTIPO COGNITIVO-COMPORTAMENTAL	24
3.2.1 O fenótipo cognitivo: funções executivas	25
3.2.2 O fenótipo comportamental: habilidades sócio-adaptativas	27
3.3 RESILIÊNCIA E FAMÍLIA	28
4 MÉTODO	30
4.1 ASPECTOS ÉTICOS	30
4.2 DESENHO DO ESTUDO	30
4.3 AMOSTRA	30
4.3.1 Critérios de inclusão para grupos GXF e GSD	31
4.3.2 Critérios de exclusão para grupos GXF e GSD	31
4.4. INSTRUMENTOS	32
4.4.1 Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE)	32
4.4.2 Anamnese	32
4.4.3 Teste de Atenção por Cancelamento	33
4.4.4 Teste de Trilhas	33
4.4.5 Behavior Rating Inventory of Executive Function (BRIEF)	34
4.4.6 Inventário de Problemas de Comportamento (IPC-01)	35
4.4.7 Questionário de Capacidades e Dificuldades (SDQ)	35
4.4.8 Matrizes Progressivas Coloridas de Raven	36
4.4.9 Escala de Resiliência de Connor e Davidson	36
4.5 PROCEDIMENTOS	36
4.6 PROCESSAMENTO DOS DADOS	38
5 RESULTADOS	39
5.1 DESCRIÇÃO DA AMOSTRA	39

5.2 DADOS COGNITIVO-COMPORTAMENTAIS DIRETOS	42
5.3 DADOS COGNITIVO-COMPORTAMENTAIS INDIRETOS	44
6 DISCUSSÃO	50
7 CONCLUSÃO	58
8 CONSIDERAÇÕES FINAIS	60
REFERÊNCIAS.....	62
APÊNDICE A – TCLE aos pais de crianças com SXF	72
APÊNDICE B – TCLE aos pais de crianças com SD	75
APÊNDICE C – TCLE aos professores.....	78
APÊNDICE D – Anamnese	80
ANEXO A – Parecer Consubstanciado do Comitê de Ética em Pesquisa/Setor de Ciências da Saúde	82
ANEXO B - Parecer Consubstanciado do Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos do Hospital das Clínicas.....	88

1 INTRODUÇÃO

Este estudo foi resultado de uma pesquisa do Programa de Pós-Graduação em Psicologia da Universidade Federal do Paraná (UFPR). Partiu do interesse da pesquisadora, juntamente com o apoio de sua orientadora, em conhecer de maneira mais aprofundada a Síndrome do X Frágil (SXF) e a Síndrome de Down (SD), explorando as características cognitivas e comportamentais que meninos com tais condições apresentam.

A inclusão escolar de crianças com necessidades especiais é um tema bastante discutido atualmente. O princípio da inclusão no Brasil, visando adaptações sociais à diversidade, foi garantido pela Lei de Diretrizes e Bases da Educação Nacional (LDBEN) nº 9.394, de 20 de dezembro de 1996. Em seu artigo 58, a inclusão na educação especial é entendida como uma “modalidade de educação escolar, oferecida preferencialmente na rede regular de ensino, para educandos portadores de necessidades especiais”. O parágrafo segundo deste artigo assegura ainda que “o atendimento educacional será feito em classes, escolas ou serviços especializados, sempre que, em função das condições específicas dos alunos, não for possível a sua integração nas classes comuns de ensino regular.” Portanto, esta determinação implica na adequação desses ambientes, tanto de ensino regular, quanto especial, para crianças com as mais diversas necessidades e características, desde deficiências intelectuais, físicas ou sensoriais.

Porém, para que aconteça a adaptação do contexto escolar de maneira adequada em relação à demanda da criança e para que seja possível fornecê-la uma educação de qualidade, os profissionais devem conhecer suas características individuais e estarem capacitados para a tarefa que exercem.

De acordo com o Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE, 2010), 8,3% da população geral possui algum tipo de deficiência severa, sendo ela sensorial, motora ou intelectual. A deficiência intelectual (DI), especificamente, está presente em 1,4% da população geral, ou seja, dentre a população com alguma deficiência severa, o deficit intelectual corresponde a 16,9% dos casos (IBGE, 2010). Esse dado aponta para a importante frequência da deficiência intelectual na população.

Entre as causas frequentes da DI estão as síndromes genéticas: distúrbios determinados por alteração cromossômica ou mutação genética

acompanhados por um conjunto de alterações em aspectos inerentes ao desenvolvimento físico, cognitivo, comportamental e linguístico (Coelho, 2016). Na presente pesquisa, duas dessas síndromes foram estudadas: a Síndrome do X Frágil e a Síndrome de Down.

A Síndrome do X Frágil é a causa mais comum hereditária do deficit intelectual grave a moderado e está entre as razões mais frequentes da solicitação de análise cromossômica, análise genética e diagnóstico pré-natal (Nussbaum, McInnes, & Willard, 2015; Pegoraro, Steiner, Celeri, Banzato, & Dalgalarondo, 2014). A prevalência é tão relevante que é exigido sua consideração em casos de diagnóstico diferencial de deficit intelectual. Estima-se que o número de indivíduos afetados pela SXF seja de 1 a cada 4000 homens e de 1 a cada 8000 mulheres (Hagerman, 2008).

Já a SD é uma condição que também tem como característica múltiplas alterações cognitivas, comportamentais e físicas no indivíduo afetado. É a causa genética mais comum do deficit intelectual e possui prevalência de 1 a cada 600 nascidos vivos no Brasil e 1 a cada 700 nos Estados Unidos (Dimitriou, Leonard, Karmiloff-Smith, Johnson, & Thomas, 2015; Costa & Herrero, 2014).

A SXF e a SD, apesar de ambas serem síndromes com causa genética e com prejuízos no desempenho intelectual, possuem quadros clínicos diferentes tanto em relação às características fenotípicas, quanto no impacto na vida do indivíduo afetado, de sua família e sua rede de ensino.

A maior compreensão a respeito das síndromes genéticas em questão e suas características é relevante para sua rápida identificação e intervenção eficaz. O diagnóstico precoce auxilia nas intervenções desde o início do desenvolvimento da criança e reduz os prejuízos em longo prazo. Molinari, Silva e Crepaldi (2005) indicam a necessidade de desenvolver programas de atenção e intervenção precoce, voltados para o desenvolvimento e a saúde mental das crianças, que apresentam algum risco em seu processo maturacional, tais como as síndromes genéticas. Crianças com diagnósticos já estabelecidos, riscos biológicos relacionados à gestação e nascimento, ou riscos sociais, devem receber cuidados e intervenções que as auxiliem na aquisição de um nível adequado de qualidade de vida. Para isso, é necessário que família e profissionais da saúde e da educação conheçam as características das crianças e atuem em conjunto visando à maior adequação desse indivíduo nos ambientes em que frequenta.

A compreensão da família e da escola acerca das demandas das crianças com Síndrome do X Frágil e a Síndrome de Down é fundamental. Estudos apontam que um ambiente de qualidade no desenvolvimento da criança com a síndrome interfere na manifestação dos sintomas das síndromes genéticas citadas (Restivo *et al.*, 2005). Um meio adequado diminui a probabilidade de que o indivíduo afetado apresente comportamentos autísticos, aumenta a incidência de comportamentos adaptativos mais eficazes e favorece um maior nível de inteligência (Hagerman *et al.*, 2009; Dyer-Friedman *et al.*, 2002).

O maior entendimento do fenótipo cognitivo-comportamental das síndromes genéticas estudadas auxilia no desenvolvimento de diferentes técnicas de intervenção para que sejam trabalhados os deficits. Além disso, as reservas cognitivas identificadas podem auxiliar nesse processo, tanto em contextos clínicos, familiares e escolares. Apenas conhecendo melhor cada quadro clínico é que será possível para os professores, familiares e profissionais da saúde garantirem a inclusão dos indivíduos afetados pelas síndromes genéticas na escola e na sociedade.

No contexto escolar, exclusivamente, é relevante que professores compreendam o fenótipo das síndromes genéticas e recebam a capacitação necessária. A inclusão escolar de crianças com necessidades especiais implica em maiores investimentos governamentais e institucionais para que o corpo técnico e pedagógico da escola regular e especial possa se preparar para receber uma determinada parcela da população.

Considerando a diversidade presente no sistema de educação especial, neste trabalho buscou-se comparar o desempenho cognitivo das funções executivas e os comportamentos sócio-adaptativos de meninos com tais síndromes, verificando se há diferenças significantes entre os dois perfis. Considerando a ampla gama das habilidades que compõem as funções executivas, foram selecionadas para a avaliação a atenção seletiva e alternada, a flexibilidade cognitiva, o controle inibitório e emocional, a tomada de iniciativa, a memória operacional, o planejamento e o monitoramento

A partir do que foi exposto anteriormente, a pergunta que norteou esta pesquisa foi: apesar do deficit intelectual ser uma característica comum entre a Síndrome do X Frágil e a Síndrome de Down, há diferenças entre o desempenho de crianças com tais síndromes em aspectos cognitivos referentes às funções

executivas e nos comportamentos sócio-adaptativos? E, além disso, se houver tais diferenças, elas interferem no nível de resiliência materno?

2. OBJETIVOS

2.1 OBJETIVO GERAL

O objetivo geral da presente pesquisa foi o de comparar o desempenho cognitivo das funções executivas e comportamentos sócio-adaptativos em meninos com a Síndrome de Down e Síndrome do X Frágil.

2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Objetivos específicos

- Comparar as competências cognitivas relacionadas às funções executivas enfocando atenção seletiva e alternada, flexibilidade cognitiva, controle inibitório e emocional, iniciativa, memória operacional, planejamento e monitoramento de crianças com a SXF e a SD;
- Descrever e comparar os comportamentos sócio-adaptativos entre meninos com SXF e com SD;
- Investigar a resiliência das mães das crianças com Síndrome do X Frágil e Síndrome de Down e verificar se há disparidade nos resultados dos dois grupos.

3. FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

O desenvolvimento do indivíduo ao longo de sua vida é influenciado por inúmeros fatores relacionados tanto às esferas cognitivas, afetivas e sociais, quanto à maturação neurológica, crescimento físico e aquisição de habilidades comportamentais (Miranda, Resegue, & Figueiras, 2003). De acordo com o modelo bioecológico, o desenvolvimento consiste em um fenômeno de continuidade e mudanças de diversas características biológicas e psicológicas. Tais alterações ocorrem no indivíduo e também nos grupos os quais ele faz parte, como na sociedade, família ou escola (Bronfenbrenner & Morris, 2006).

Há uma série de fatores que podem interferir durante o processo de desenvolvimento. São os chamados fatores de risco: uma série de condições biológicas e ambientais que aumentam a probabilidade de que a criança apresente deficits em seu desenvolvimento neuropsicomotor. Entre os fatores de risco relacionados às condições biológicas, podem-se destacar os riscos estabelecidos, que se referem às desordens médicas determinadas, como alterações metabólicas, malformações congênitas e síndromes genéticas (Miranda, Resengue, & Figueiras, 2003).

As síndromes genéticas são condições causadas por anomalias em genes e cromossomos específicos que afetam o desenvolvimento da criança não apenas em aspectos biológicos, mas também sociais e cognitivos.

Na população geral, as síndromes genéticas originadas dessas anomalias, estão presentes em 7 a cada 1000 nascidos vivos e em cerca de metade dos abortos espontâneos que ocorrem no primeiro trimestre de gravidez. Possuem uma ampla variedade de características fenotípicas que estão atreladas tanto à alteração gênica, quanto aos aspectos ambientais (Nussbaum, Mcinnes, & Willard, 2015).

Entre as síndromes genéticas mais comuns estão a Síndrome do X Frágil (SXF) e a Síndrome de Down (SD). Essas duas entidades nosológicas, apesar de terem o fenótipo comum de atraso intelectual, possuem um padrão cognitivo e comportamental diferenciado. Cada uma delas foi mais bem descrita a seguir.

3.1 SÍNDROMES GENÉTICAS

3.1.1 A Síndrome do X Frágil

A Síndrome do X Frágil foi descrita pela primeira vez em 1943 por J. Purdon Martin e Julia Bell e, portanto, ficou conhecida como Síndrome de Martin-Bell. Esses autores analisaram uma família através de seis gerações e apontaram o déficit intelectual nos vários homens estudados como consequência de um fator hereditário relacionado ao “gene sexual” transmitido pelas mulheres, não afetadas (Martin & Bell, 1943). A primeira evidência para a explicação desse fenômeno descrito por Martin e Bell foi obtida apenas em 1969, quando Lubs (1969) observou um sítio frágil no final do cromossomo X em indivíduos afetados. Em 1991, com o mapeamento desse sítio frágil, foi observado que a área consistia na expansão da repetição dos nucleotídeos citocina-guanina-guanina (CGG) (Krueger & Bear, 2011).

Atualmente, sabe-se que nas pessoas afetadas está presente uma mutação específica no cromossomo sexual X caracterizada pela expansão progressiva ao longo das gerações (Mirkin, 2006; Martins, 2014; Peric, 2015). Homens e mulheres com sua pré-mutação e sem sintomas podem transmiti-la para seus filhos sem consciência prévia do risco. Segundo Castellano (2006), cerca de metade das mulheres que possuem a mutação completa do gene FMR1 não apresentam manifestações clínicas. Estima-se que a prevalência aproximada de mulheres portadoras da pré-mutação é de 1/250 e, em homens, de 1/800 (García-Alonso & Medina-Gómez, 2008).

A expansão progressiva ocorre em uma sequência de nucleotídeos CGG no gene FMR1 (Fragile X Mental Retardation-1) (Mirkin, 2006; Martins, 2014; Peric, 2015). Em um indivíduo saudável, o número dessa sequência classificado como normal está abaixo de 45 repetições. Um número ligeiramente maior que esse, de 45 a 54 repetições dos nucleotídeos em questão, indica alelos intermediários, também chamados de zona cinzenta (Fernandez-Carvajal *et al.*, 2009). Nesses casos, apesar de o alelo ser considerado normal (Liu, Winarni, Zhang, Tassone, & Hagerman, 2013), pesquisas apontam para uma probabilidade de aumento em gerações posteriores. Indivíduos considerados como portadores de pré-mutação possuem de 55 a 200 repetições de CGG. Com frequência, indivíduos com a pré-mutação podem apresentar sintomas como a insuficiência ovariana primária em mulheres, a

parkinsonismo em homens e a algumas necessidades especiais de crianças. Essas características também podem estar presentes, em menor número, em pessoas com a mutação de alelos classificada como intermediária (zona cinzenta) (Hall, Tassone, Klepitskaya, & Leehey, 2012). Já aqueles com a mutação completa têm um número maior de 200 repetições de CGG. (Fernandez-Carvajal et. al., 2009).

A expansão de repetições CGG causa ausência ou deficit na produção da proteína denominada FMRP (Fragile X Mental Retardation Protein), produto do gene FMR1. Essa carência ou ausência de FMRP faz com que o indivíduo tenha uma série de combinações de características físicas, problemas comportamentais e deficiências cognitivas, como citado anteriormente (Winarni, Schneider, Borodyanskara, & Hagerman, 2012; Franco, Melo, Santos, & Bertão, 2014).

Tais características se manifestam de maneira diferente no sexo feminino e masculino, uma vez que, como as mulheres possuem dois cromossomos X, aquele que for normal produzirá quantidades variáveis da proteína FMRP dependendo da taxa de inativação do outro X (Martins, 2014). A deficiência na produção de FMRP traz como consequência ao indivíduo um conjunto heterogêneo de sintomas com base genética e com diferentes atributos fenotípicos. Suas características interferem nas mais variadas áreas do desenvolvimento e são caracterizadas por traços físicos, alterações comportamentais e deficits cognitivos (Franco *et al.*, 2014; Hagerman, Des-Portes, Gasparini, Jacquemont, & Gomez-Mancilla, 2014).

Entre as características consideradas pertencentes ao fenótipo físico da Síndrome do X Frágil, há quatro que são citadas como principais e estão presentes na maioria dos homens afetados: 1) face alongada com fronte e queixo salientes; 2) orelhas proeminentes; 3) hiperextensibilidade das articulações; e 4) macroorquidismo, em geral após a puberdade. Outras características frequentes são macrocefalia, palato ogival, dentes apinhados nas mandíbulas, geralmente com má oclusão das arcadas dentárias, pés chatos, mãos com dedos alargados na extremidade, joelhos encurvados para trás, sobrepeso e alterações oculares e nas válvulas cardíacas (Fuentes, 2006; Garber, Visootsak, & Warren, 2008; Nussbaum *et al.*, 2015).

Entre as características cognitivas, a SFX é considerada a causa genética mais comum do autismo (Reiss & Dant, 2003) e do deficit intelectual (Nussbaum *et al.*, 2015; Pegoraro *et al.*, 2014). Além disso, o rebaixamento no QI é apontado como a característica proeminente nos achados sobre o perfil cognitivo de pessoas com a

mutação completa da Síndrome do X Frágil (Schneider, Hagerman, & Hessler, 2009). Pesquisas apontam para uma prevalência do deficit intelectual nesse grupo que varia entre 80 e 90% (Brun-Gasca, 2006; García-Alonso & Medina-Gómez, 2008; Medina-Gómez & García-Alonso, 2014).

As funções executivas (FE) são, com frequência, apontadas como uma habilidade deficitária nas crianças e adolescentes com SXF, principalmente no controle inibitório (Fisch *et al.*, 2007; Gothelf *et al.*, 2008; Loesch *et al.* 2007; Scerif, Cornish, Wilding, Driver, & Karmiloff-Smith, 2007; Woodcock, Oliver, Humphreys, 2009). Entre as funções executivas apontadas, além do controle inibitório também foram apontadas a memória de curto prazo e a flexibilidade mental (Scerif *et al.*, 2007).

O prejuízo no processamento visuoespacial foi indicado em pesquisas realizadas por Fisch *et al.* (2007), Scerif *et al.* (2007), Gothelf *et al.* (2008) e também por Woodcock *et al.* (2009). Apesar de todos esses estudos apontarem para o deficit, pouco o descreveram e investigaram.

Indivíduos com a SXF também apresentam, com frequência, atraso na habilidade motora, tanto na sua regulação, quanto em seu controle (Loesch *et al.* 2007; Scerif *et al.*, 2007). Outro estudo, realizado por Zingerevich *et al.* (2009), apontou que o desenvolvimento motor deficitário em crianças com a Síndrome do X Frágil possui maior correlação com prejuízos em seu desempenho cognitivo do que a gravidade dos sintomas autísticos.

Outras características frequentes nos indivíduos afetados são dificuldade na matemática, em habilidades comunicativas, na articulação de sons, além de atrasos na linguagem (Brun-Gasca, 2006).

Todos esses deficits relatados anteriormente em funções cognitivas, podem estar relacionados aos achados de Gothelf *et al.* (2008) que, através de exames de neuroimagem, apontaram para alterações morfológicas das estruturas do núcleo caudado, do vermis cerebelar e do giro temporal superior. Segundo os autores, essas alterações influenciam na patogênese dos prejuízos cognitivos característicos da Síndrome do X Frágil e tais estruturas possuem estreita relação com habilidades como linguagem, domínios visuoespaciais e funções executivas. Além disso, exames de neuroimagem indicam que muitas das alterações típicas da SXF podem também estar relacionadas a uma dilatação nos ventrículos cerebrais (ventriculomegalia) e uma irregularidade no tamanho do hipocampo, que se

apresenta maior, e uma diminuição no tamanho do giro temporal superior e no verme cerebelar (Fuentes, 2006).

Outro estudo realizado por Menon, Leroux, White e Reiss (2004) também correlacionou os prejuízos cognitivos ao funcionamento alterado no sistema nervoso central, sendo possível observar diferenças no funcionamento de circuitos frontais, parietais e estriatais. Além disso, os pesquisadores também apontaram para uma alteração na morfologia e fisiologia dos dendritos dos neurônios de pessoas com a síndrome. Os dendritos dessas pessoas possuem uma extremidade mais fina, de modo que a célula nervosa fique mais vulnerável às anomalias que são características da SXF.

Já em relação ao perfil fenotípico comportamental, entre as características mais frequentes de meninos com a SXF estão: comportamentos relacionados ao transtorno do espectro autista (TEA), ansiedade, agressividade, hiperatividade, instabilidade de humor e dificuldades na socialização (Winarni *et al.*, 2012).

Indivíduos com a SXF possuem, com frequência, preferência por comportamentos repetitivos se comparados a crianças com desenvolvimento típico. Para aquelas crianças, uma rotina fixa diminui a ansiedade, os movimentos estereotipados e repetitivos e de autoagressão. Para os autores Woodcock *et al.* (2009), que encontraram uma correspondência entre deficits cognitivos e comportamentos repetitivos, os movimentos estereotipados estão relacionados à previsibilidade dos acontecimentos e, conseqüentemente, à dificuldade que indivíduos com a SXF possuem em componentes executivos, como a flexibilidade mental.

Apesar da preferência por comportamentos repetitivos e estereotipados em meninos com a SXF não estar, necessariamente, atrelada ao diagnóstico de outro transtorno do neurodesenvolvimento, estudos apontam para o transtorno do espectro autista (TEA) como uma importante comorbidade na SXF (Fisch *et al.*, 2007; Gothelf *et al.*, 2008; Hagerman & Haris, 2008; Loesch *et al.*, 2007; Talisa, Boyle, Crafa, & Kaufmann, 2014; Woodcock *et al.*, 2009).

Além disso, verificou-se que o autismo está, com frequência, relacionado às pesquisas que envolvem crianças com a Síndrome do X Frágil. De acordo com Loesch *et al.* (2007), os indivíduos com a SXF que apresentam comportamentos autísticos são mais afetados cognitivamente. Para os autores, apresentar ou não tais

comportamentos possui um estreito efeito na compreensão verbal, vocabulários e raciocínio matricial.

Juntamente com o autismo, transtornos de ansiedade estão entre as condições comportamentais mais prevalentes em indivíduos com a SXF. A ansiedade tem tamanha relevância em casos de SXF que chega a ser apontada como o segundo problema mais aparente em indivíduos com a SXF (Boyle & Kaufmann, 2010). Em uma pesquisa divulgada por Cordeiro, Ballinger, Hagerman, & Hessel (2011), foi indicado que 82,5% dos participantes com a SXF preencheram os critérios de diagnóstico para pelo menos um transtorno de ansiedade.

Portanto, pesquisas encontraram uma alta prevalência de autismo e transtornos de ansiedade em indivíduos com a SXF. Em um estudo comparativo entre crianças com a SXF com e sem o autismo e a ansiedade como comorbidades, Talisa *et al.* (2014) apontaram para a maior prevalência de problemas de atenção, hiperatividade/impulsividade, autoagressão e agressividade em indivíduos com autismo e ansiedade, se comparados aos outros grupos (com apenas ansiedade, autismo ou com a síndrome sem comorbidades).

Sabe-se, também que há prejuízo nas habilidades requeridas para a socialização em crianças e adultos com a Síndrome do X Frágil (Hagerman & Haris, 2008; Lessard, Chouiali, Drouin, Sebire, & Corbin, 2012; Pegoraro *et al.*, 2014). Loesch *et al.* (2007) associam o fraco desempenho social dos participantes com a SXF às características autísticas da síndrome.

Apesar das referidas pesquisas apontarem para diferenças significantes em padrões comportamentais de sujeitos com a SXF, a variabilidade e a subjetividade da expressão dos genes resultam em um padrão heterogêneo de características fenotípicas (Jacquemont *et al.*, 2014; Zhang *et al.*, 2016). Portanto, a síndrome não possui um perfil cognitivo-comportamental bem estabelecido.

3.1.2 Síndrome de Down

O primeiro pesquisador a descrever a Síndrome de Down (SD) foi o médico inglês John Langdon Down, em 1866 (Down, 1866). Este médico relacionou as características clínicas de crianças com SD a caracteres étnicos e chamou a condição de idiotia mongólica, segundo ele, causada por uma suposta degeneração genética (Down, 1866).

Anos depois, em 1959, o geneticista francês Jérôme Lejeune, através da análise de material genético, descobriu que a condição se tratava de uma anomalia cromossômica, na qual havia excesso de um cromossomo. Os indivíduos avaliados possuíam 47 cromossomos ao invés de 46, considerado a quantidade normal (Lejeune, Turpin, & Gautier, 1959). Lejeune, então, batizou a condição de Síndrome de Down, em homenagem ao seu antecessor John Langdon Down (Garcia, Flôres, & Sagrillo, 2016).

Atualmente, a Síndrome de Down é o distúrbio cromossômico mais bem conhecido, pesquisado e divulgado, além de ser considerada a causa genética mais comum do déficit intelectual moderado (Nussbaum *et al.*, 2015). Sabe-se, também, que se trata de um conjunto de malformações, condições médicas e características cognitivas que ocorrem em função de um cromossomo extra, ou seja, de uma trissomia do cromossomo 21 (Lanfranchi, Jerman, Dal Pont, Alberti, & Vianello, 2010; Bull, 2011).

Em casos de Síndrome de Down, a trissomia pode ocorrer de três diferentes formas. A primeira é a trissomia simples, em que o cariótipo do indivíduo é constituído por 47 cromossomos. É a mais comum, presente em 95% dos casos e o acidente biológico ocorre na disjunção dos cromossomos durante a meiose e, por isso, há a alteração em todas as células do indivíduo. A segunda forma corresponde às translocações robertsonianas, presentes em 3% dos indivíduos com a SD. Na translocação, o cromossomo adicional está presente unido ao cromossomo de outro par, 14 ou 21, através de uma fusão cêntrica dos braços longos. O terceiro e último tipo de alteração é causada por um mosaicismos e está presente em cerca de 2% dos indivíduos. Nesses casos, há dois tipos de células: uma com o número normal de cromossomos, 46, e outra com 47 cromossomos. Nesses casos, quanto menor o número de células trissômicas, menor o envolvimento fenotípico (Aburawi, Nagelkerke, Deeb, Abdulla, & Abdulrazzaq, 2015; Garcia *et al.*, 2016; Grywac, Moraes, & Mustacchi, 2014).

As características clínicas da SD produzem um fenótipo distinto em seu portador e permitem identificá-lo logo ao nascimento (Garcia *et al.*, 2016). Entre as características físicas mais comuns estão hipotonia, microcefalia, ponte nasal achatada, fissuras palpebrais oblíquas e ascendentes, orelhas pequenas, alterações dermatológicas e mãos curtas e largas com prega única palmar (Bull, 2011). Além disso, é frequente a presença de anormalidades cardíacas congênitas, que ocorrem

em cerca de um terço dos nascidos com a SD, imunodeficiências e doenças respiratórias (Garcia *et al.*, 2016).

Em relação ao desempenho cognitivo, a característica mais amplamente divulgada é o déficit intelectual variável e dificuldades na linguagem expressiva, sintática e na fala (Bull, 2011; Garcia *et al.*, 2016; Roberts, Price, & Malkin, 2007).

Em uma pesquisa realizada por Mecca, Morão, Silva e Macedo (2015), os autores avaliaram 30 crianças com SD e, com base nos resultados, afirmaram que os participantes apresentaram desempenho significativamente inferior a crianças da mesma faixa etária e com desenvolvimento típico nas habilidades de processamento visual e inteligência fluida. Além disso, foi encontrada uma grande dificuldade de crianças com SD em tarefas que demandam discriminação, exploração e estratégias adequadas de busca visual.

Apesar das dificuldades relacionadas ao processamento visual, Freire, Duarte e Hazin (2012) apontam para um esboço visuoespacial relativamente preservado em crianças com SD.

Além dessas características, outros estudos apontam para um prejuízo na memória de trabalho, principalmente no aspecto verbal (Silverman, 2007; Strydom, Dickinson, Shende, Pratico, & Walker, 2009), no controle inibitório e na habilidade de planejamento (Daunhauer *et al.*, 2014).

Tratando-se do fenótipo comportamental dos indivíduos com a Síndrome de Down, Freire *et al.* (2012) apontam para padrões comportamentais que, de maneira geral, não atingem a classificação de comportamentos desviantes. Os autores afirmam que, apesar da dificuldade na comunicação oral, crianças com a SD apresentam com frequência um funcionamento social adequado e são mais empáticas do que crianças com outros tipos de deficiências (Fidler, 2005; Freire *et al.*, 2012). Comportamentos externalizantes, como hiperatividade, impulsividade, movimentos repetitivos, birras, teimosias e ações compulsivas são comumente relatados em crianças com a Síndrome de Down, mas diminuem sua frequência na fase adulta (Grieco, Pulsifer, Seligsohn, Skotko, & Schwartz, 2015).

Na investigação realizada por Pujol *et al.* (2015) os autores analisaram imagens de ressonâncias magnéticas de 20 adultos com Síndrome de Down. Os autores notaram uma organização cerebral diferente funcionalmente de indivíduos com o desenvolvimento normal, além de anomalias na conectividade. Tais alterações foram relacionadas, no estudo, ao padrão de comportamento adaptativo

pobre e dificuldade na comunicação dos indivíduos com a síndrome (Pujol *et al.*, 2015).

As características cognitivas e comportamentais da Síndrome de Down estão relacionadas a um conjunto de alterações no funcionamento do sistema nervoso do indivíduo afetado. De acordo com Lott e Dierssen (2010), indivíduos com a SD possuem o volume cerebral reduzido, braquicefalia e volumes menores desproporcionais nas áreas do córtex frontal e temporal. Sabe-se, ainda, que o córtex pré-frontal desses indivíduos possui quantidades reduzidas dos níveis de serotonina, dopamina, taurina e ácido aminobutírico. Essas alterações contribuem, por exemplo, para deficits nas funções executivas e memória. Além disso, a hipoplasia presente no cerebelo dos indivíduos afetados contribui para as disfunções motoras e hipotonia que apresentam (Lockstone *et al.*, 2007).

Apesar de indivíduos com a SD apresentarem certa variabilidade cognitiva e comportamental (Gardiner & Costa, 2006; Roberts *et al.*, 2007), pesquisas afirmam que é possível distinguir um perfil fenotípico associado à síndrome que varia de acordo com o período do desenvolvimento (Fidler, 2005; Grieco *et al.*, 2015).

3.2 O FENÓTIPO COGNITIVO-COMPORTAMENTAL

Para a maior compreensão de quadros clínicos como as síndromes genéticas é relevante que se conheça suas bases cognitivas e comportamentais. O fenótipo cognitivo-comportamental trata-se de um padrão característico de aspectos motores, cognitivos, linguísticos e de comportamentos sociais que se associam de maneira consistente a um transtorno biológico (Brun-Gasca, 2006)

Nas síndromes genéticas, de acordo com Brun-Gasca (2009), o fenótipo cognitivo-comportamental pode mostrar-se mais consistente que o fenótipo físico, principalmente em casos em que as características corporais são destacadas apenas na puberdade, como o macroorquidismo em crianças com a SXF.

As síndromes genéticas descritas neste estudo compartilham o deficit intelectual como sua principal característica fenotípica cognitiva. O Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-V) define a deficiência intelectual como um “transtorno com início no período do desenvolvimento que inclui deficits funcionais, tanto intelectuais quanto adaptativos, nos domínios conceitual, social e prático” (APA, 2014, p. 33). Para o diagnóstico, o indivíduo deve preencher

três critérios: 1) Deficits em funções intelectuais como raciocínio, aprendizagem, solução de problemas, planejamento, juízo e pensamento abstrato; 2) Deficits em habilidades adaptativas que ocasionem dificuldades em atingir os padrões de desenvolvimento e socioculturais visando independência pessoal e responsabilidade social; 3) Os deficits anteriores devem ter seu início durante o período do desenvolvimento (APA, 2014).

Cerca de 5 a 10% da população mundial possui deficit intelectual claramente definido. Apesar de haver causas culturais, a maior parte das deficiências intelectuais tem causa genéticas e orgânicas (Fisch *et al.*, 2007).

Além do deficit intelectual, há uma série de outras características atribuídas à SXF ou à SD relacionadas aos aspectos cognitivos e comportamentais. Aspectos cognitivos estão relacionados ao processo de aquisição de conhecimento e o desempenho do indivíduo diante de atividades que requerem habilidades de raciocínio, linguagem, memória, percepção, pensamento etc. Já os aspectos comportamentais correspondem aos comportamentos do indivíduo diante dos estímulos ambientais e envolvem as habilidades sociais, o desempenho do indivíduo em atividades de vida diária, seus aspectos afetivos e suas interações interpessoais (Kuny & Flores, 2005).

Neste trabalho, a investigação do fenótipo cognitivo se deu a partir das funções executivas, uma das habilidades cognitivas mais importantes na escala evolutiva do ser humano. Para a investigação do fenótipo comportamental, foram selecionados aspectos referentes às habilidades sócio-adaptativas.

3.2.1 O fenótipo cognitivo: funções executivas

O desempenho cognitivo do indivíduo é composto por diversas habilidades, como já abordado anteriormente. Todas elas, atuando em conjunto, contribuem para um funcionamento adequado do indivíduo diante das demandas de seu ambiente.

Entre as principais habilidades cognitivas do ser humano estão as funções executivas, funções mentais complexas e superiores na escala evolutiva que correspondem, em suma, à capacidade de autorregulação ou autogerenciamento no ser humano (Barros & Hazin, 2013). Elas contribuem para o desempenho do indivíduo em atividades complexas e são consideradas a base elementar para o desempenho da sua inteligência geral (Benedek, Jauk, Sommer,

Arendasy, & Neubauer, 2014). Tais funções também capacitam o indivíduo para realizar ações voluntárias independentes, planejadas, auto-organizadas e orientadas para metas. São consideradas, portanto, fundamentais para a sua autonomia (Mattos *et al.*, 2006)

De acordo com Malloy-Diniz, Paula, Sedó, Fuentes e Leite (2014),

As funções executivas correspondem a um conjunto de habilidades que, de forma integrada, permitem ao indivíduo direcionar comportamentos a metas, avaliar a eficiência e a adequação desses comportamentos, abandonar estratégias ineficazes em prol de outras mais eficientes e, desse modo, resolver problemas imediatos, de médio e de longo prazo. (p. 115)

De maneira mais concisa, Kandel, Schwartz e Jessell (2003), apontam as funções executivas como correspondentes às tarefas cognitivas, como organizar respostas de comportamento, usar a habilidade verbal para responder problemas.

As funções executivas, de acordo com Diamond (2013), são compostas por três principais elementos: 1) Inibição: categoria que inclui inibição de respostas por autocontrole, ou seja, resistir a agir impulsivamente; e controle de interferência, referente à atenção seletiva e inibição cognitiva; 2) memória de trabalho: que possibilita ao indivíduo armazenar informações e manipulá-las mentalmente; 3) flexibilidade cognitiva: que permite ao indivíduo considerar as diferentes perspectivas do ambiente e se adaptar de maneira flexível às mudanças que ocorrem nele.

A localização anatômica frequentemente relacionada às funções executivas é o córtex pré-frontal, região em que estão as suas bases neurobiológicas; mais precisamente no córtex pré-frontal lateral e no giro cingulado anterior (Gazzaniga, Ivry & Mangun, 2002). Porém, apesar do papel fundamental do córtex pré-frontal no funcionamento executivo, é apropriado compreender tais funções como resultado da atividade do cérebro em sua totalidade, em que diferentes circuitos neurais são ativados para um funcionamento eficaz (Barros & Hazin, 2013).

Sabe-se que indivíduos com lesões no sistema nervoso se comportam de maneira diferente daqueles considerados normais. Considerando a complexidade cognitiva das funções executivas, compreende-se que alterações em tais funções acarretem em prejuízos diversos ao indivíduo ao longo de sua vida, tais como planejar e organizar atividades cotidianas (Barros & Hazin, 2013; Kolb & Whishaw, 2002). O prejuízo, nesses casos, é maior na ação do indivíduo do que em sua

percepção ou sensação, e pode ocasionar, por exemplo, impulsividade ou apatia (Kandel *et al.*, 2003).

A avaliação neuropsicológica das funções executivas auxilia tanto na identificação dos deficits e sua extensão, quanto no reconhecimento das funções cognitivas preservadas. Porém, considerando a complexidade do domínio cognitivo em questão, a avaliação envolve vários procedimentos compostos por baterias formais especificamente desenvolvidas para medi-las ou por baterias flexíveis, definidas pelo avaliador de acordo com seu objetivo (Malloy-Diniz *et al.*, 2014).

3.2.2 O fenótipo comportamental: habilidades sócio-adaptativas

O homem, enquanto ser social, desenvolve desde seu nascimento comportamentos relacionados à interação e ao estabelecimento de vínculo com o outro: desde sorrisos sociais, reconhecimento de rostos familiares a discriminações de expressões faciais de emoções. Tais comportamentos correspondem à competência social, ou seja, a habilidade de identificação de expressões faciais e emoções, compreensão dos pensamentos e sentimentos de outras pessoas (Kuny & Flores, 2005).

Porém, apenas essas habilidades não são suficientes para que um comportamento social adequado aconteça. É necessário que o indivíduo coordene suas habilidades sociais de acordo com os recursos do contexto em que está inserido e, assim, apresente um comportamento também adaptativo.

Por comportamento adaptativo, entendem-se habilidades conceituais, sociais e práticas adquiridas pelo indivíduo para atender às demandas da vida diária (APA, 2014).

O resultado dessa interação complexa da competência social e de comportamentos adaptativos consiste na competência sócio-adaptativa, que permite o desenvolvimento de processos estratégicos apropriados e recursos para lidar com as demandas sociais de uma determinada tarefa em determinado contexto, alcançando, também suas próprias metas sociais (Iarocci, Yager, & Elfers, 2007).

A competência sócio-adaptativa não depende apenas do ambiente, mas também sofre a influência da constituição genética e cognitiva do indivíduo. É, portanto, resultado do entrelaçamento da aprendizagem do indivíduo no ambiente e seus fatores biológicos. De acordo com as experiências de mediação vivenciadas a partir da família e de outros agentes com os quais o indivíduo convive, este

desenvolverá suas próprias estratégias e poderá apresentar comportamentos sociais mais consistentemente adaptativos ou desajustados de acordo com cada contexto e sua história de aprendizagem (Iarocci *et al.*, 2007).

A avaliação de comportamentos sócio-adaptativos abarca a análise de habilidades sociais, atividades de vida diária, aspectos afetivos e interações interpessoais (Kuny & Flores, 2005). Neste trabalho, os comportamentos denominados sócio-adaptativos estão relacionados a aspectos emocionais, relacionais e comportamentais. Ou seja, à presença ou não de problemas de conduta, hiperatividade/desatenção, sintomas emocionais, problemas com pares e comportamentos pró-sociais.

3.3 RESILIÊNCIA E FAMÍLIA

Além do fenótipo cognitivo-comportamental das crianças participantes, esta pesquisa buscou avaliar também o constructo resiliência materna. A palavra resiliência ainda provoca estranhamento na linguagem cotidiana do brasileiro, mas já é utilizada com frequência em países como Canadá, Estados Unidos e países da Europa. Além disso, tem sido considerada fundamental em estudos relacionados ao desenvolvimento humano, principalmente em populações consideradas de risco (Albuquerque, Pereira, Fonseca, & Canavarro, 2016).

O conceito da resiliência se refere à capacidade de superação e crescimento que as pessoas e grupos apresentam diante de situações adversas e traumáticas (Juliano & Yunes, 2014). Sabe-se, também, que a resiliência de cada um dos membros de uma família contribui para a resiliência dos demais, já que tal habilidade sofre uma influência positiva das relações apoiadoras estabelecidas nesse contexto (Walsh, 2004).

Sabe-se que as vivências dos membros de uma família com filhos com necessidades especiais são permeadas por sofrimentos, superações e, em muitos casos, no fortalecimento da resiliência (Guerra *et al.*, 2015).

Da mesma forma que uma resiliência adequada dos membros da família atua como fator protetor para o desenvolvimento da criança, indivíduos com um padrão de resiliência inadequado podem prejudicar os demais familiares. Em um estudo realizado por Hernández e Tomasini (2013), as autoras apontam a relevância da investigação da resiliência e intervenção em mães de crianças com necessidades especiais, defendendo que essas mães são mais propensas a apresentarem

quadros de ansiedade, depressão, isolamento social e baixa autoestima, todos considerados padrões clínicos que trazem graves prejuízos ao desenvolvimento de seus filhos.

Considerando a mãe, na maior parte dos casos, como a principal figura cuidadora da criança com risco no desenvolvimento, a resiliência materna torna-se uma característica importante a ser investigada nesta pesquisa.

4 MÉTODO

4.1 ASPECTOS ÉTICOS

O projeto foi avaliado e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa/Setor de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Paraná, enquanto Centro Coordenador, sob parecer nº 1.412.952 (Anexo A). Além disso, também foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos do Hospital das Clínicas da Universidade Federal do Paraná, enquanto Centro Participante, e obteve parecer favorável para a sua execução (Anexo B), sob parecer nº 1.432.542, sendo conduzido conforme dispõe a Resolução CNS 466/12.

4.2 DESENHO DO ESTUDO

O modelo de estudo científico presente nesta pesquisa caracteriza-se por transversal quase experimental.

4.3 AMOSTRA

A amostra foi formada por conveniência e constituída por n=10 crianças do sexo masculino, com idades entre 6 anos e 1 mês e 12 anos e 5 meses, sendo n=5 delas com diagnóstico da Síndrome do X Frágil estabelecido a partir de exame molecular e 5 meninos com diagnóstico da Síndrome de Down. Tanto os participantes quanto seus pais e professores foram submetidos a um protocolo de avaliação composto de instrumentos que mensuravam inteligência não verbal, aspectos cognitivos relacionados às funções executivas e comportamentais referentes ao repertório sócio-adaptativo da criança.

A amostra foi dividida em dois grupos: Grupo de meninos com a Síndrome do X Frágil (GXF), e Grupo de meninos com a Síndrome de Down (GSD).

Para a constituição do GXF, a pesquisadora obteve apoio da Universidade de Évora, em Portugal, que havia realizado um convênio com a Universidade Federal do Paraná para que pesquisas sobre a SXF fossem realizadas em conjunto. Essa parceria possibilitou o acesso da pesquisadora a uma lista com 48 famílias com crianças e adultos com a SXF, residentes em diversos estados brasileiros. Essas famílias foram localizadas graças aos esforços de pesquisadores da Universidade de Évora com auxílio do Laboratório de Genética Médica da UFPR. Destas 48 famílias, nove moravam no Paraná, sendo que quatro delas tinham

residência em Curitiba ou cidades próximas, mas apenas três crianças preencheram os critérios de inclusão para a pesquisa.

Esta pesquisa contou, também, com o auxílio de um laboratório de genética privado que indicou o contato de nove famílias com meninos com a SXF que se adequaram aos critérios de inclusão desta pesquisa e residiam na cidade de Curitiba e cidades próximas. Dessas famílias, três possuíam meios de contato desatualizados e não foi possível localiza-las e uma família não aderiu à pesquisa. Além disso, 3 estavam também cadastradas na lista cedida pelo Laboratório de Genética Médica da UFPR.

Houve, também, o apoio da Secretaria de Educação de Curitiba, que forneceu uma lista com as crianças que tinham idades entre 6 e 14 anos e estavam matriculadas na rede pública de educação do estado do Paraná e tinham diagnóstico de síndromes genéticas. Dentre a lista com 77 crianças, 2 possuíam SXF, sendo uma delas uma menina. Houve tentativa de contato com a segunda criança, um menino, mas a família não demonstrou interesse.

A respeito do GSD, 7 famílias foram encaminhadas pela Escola de Educação Especial Nilza Tartuce, que foi procurada pela pesquisadora e aceitou colaborar para a pesquisa. A escola de educação especial fez uma seleção prévia e enviou o convite às famílias através de um informativo na agenda. Aquelas famílias que demonstraram interesse, foram contatadas pela pesquisadora e cinco aceitaram agendar a avaliação.

4.3.1 Critérios de inclusão para grupos GXF e GSD

- Sexo masculino;
- Idade entre 6 e 14 anos;
- Crianças com diagnóstico genético estabelecido da Síndrome de Down ou da Síndrome do X Frágil realizado por exame molecular, com ou sem comorbidades, oriundas de instituições educativas ou médicas;
- Crianças cujos responsáveis assinem o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

4.5.2 Critérios de exclusão para grupos GXF e GSD

- Crianças que apresentam outras síndromes genéticas isoladas que não SXF ou SD;

- Crianças com paralisia cerebral;
- Indivíduos com deficiências sensoriais;
- Portadores de qualquer enfermidade neurológica que seja progressiva;
- Crianças cujos responsáveis não assinem o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

4.4 INSTRUMENTOS

Os instrumentos utilizados foram respondidos pelas crianças, seus pais e professores, de acordo com o seu público-alvo. Dentre os inventários destinados aos pais estão: *Behavior Rating Inventory of Executive Function* (BRIEF), Inventário de Problemas de Comportamento (IPC-01), Questionário de Capacidades e Dificuldades (SDQ) versão para pais e Escala de Resiliência de Connor e Davidson (CD-RISC-25), além do termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e a Anamnese. Já as crianças foram submetidas aos testes de Atenção por Cancelamento, Teste de Trilhas e Matrizes Progressivas Coloridas de Raven. Os professores das crianças responderam à versão para professores do SDQ. Cada um desses instrumentos está mais bem explicado a seguir.

4.4.1 Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) (Apêndice A, B e C):

Elaborado pela autora, conforme padrões do Comitê de Ética em Pesquisa/Setor de Ciências da Saúde. Foi construído um TCLE para pais de crianças com a SXF e outro para pais de crianças com SD. Por uma exigência do Comitê de Ética em questão, ainda foi elaborado um TCLE para professores.

4.4.2 Anamnese (Apêndice D):

Foi utilizado, para a anamnese, um questionário elaborado pela autora para identificar características referentes ao desenvolvimento das crianças participantes, cotidiano da família e seu perfil sociodemográfico. Neste questionário, as perguntas foram feitas verbalmente para a mãe e/ou para o pai da criança e foi constituído por itens referentes à estrutura familiar, assim como aos dados neonatais.

A mensuração das condições econômicas das famílias participantes da pesquisa foi pautada nas diretrizes do Critério de Classificação Econômica Brasil

2015, elaborado pela Associação Brasileira de Empresas de Pesquisa (ABEP, 2014). Para o estabelecimento da classe econômica o questionário considera posse de itens, condições de moradia e nível de escolaridade do chefe da família. De acordo com as pontuações de corte, a família foi classificada na classe A, B1, B2, C1, C2 ou D-E.

4.4.3 Teste de Atenção por Cancelamento (Montiel & Seabra, 2012a)

Para a avaliação do fenótipo cognitivo, foi utilizado o Teste de Atenção por Cancelamento desenvolvido por Montiel e Seabra (2012a), que avalia aspectos das funções executivas relacionados à atenção. O instrumento é dividido em três partes que avaliam a atenção seletiva e atenção alternada. As matrizes são impressas contendo diferentes tipos de estímulos e o examinado deve assinalar todos os símbolos iguais ao estímulo-alvo determinado anteriormente.

A primeira etapa do teste avalia a atenção seletiva, ou seja, a capacidade do participante em se atentar para um estímulo específico dentre vários outros. A matriz impressa em preto-e-branco contém seis diferentes tipos de estímulos (círculo, quadrado, triângulo, cruz, estrela e traço), distribuídos em 18 linhas, com 20 figuras cada uma. O estímulo-alvo deve ser assinalado da maneira mais rápida e correta possível. O tempo máximo de execução da tarefa é de um minuto.

A segunda etapa é semelhante à primeira: avalia atenção seletiva e a característica da matriz e o tempo são os mesmos. Porém, há um maior grau de dificuldade já que nesta atividade o estímulo-alvo é composto por duas figuras impressas na parte superior da folha.

A terceira e última etapa avalia a atenção alternada do avaliando, que se refere à capacidade do indivíduo de mudar o foco da sua atenção. A tarefa consiste em uma matriz impressa com as mesmas figuras das etapas anteriores e limite de tempo, porém, com a diferença de que aparecem em ordem diferente e o estímulo-alvo muda a cada linha, aparecendo no início dela.

Para a correção deste instrumento foi considerado o número total de acertos, ou seja, itens marcados corretamente.

4.4.4 Teste de Trilhas – Versão para pré-escolares (Montiel & Seabra, 2012b)

O Teste de Trilhas é um importante instrumento para a mensuração das habilidades cognitivas relacionadas às funções executivas. Este teste foi

desenvolvido por Montiel e Seabra (2012b) e tem como principal objetivo avaliar a habilidade flexibilidade cognitiva em crianças que ainda não possuem o conhecimento de letras e números. Ele possui duas partes: A e B.

A parte A consiste em apenas um tipo de estímulo (cachorros em diferentes tamanhos), distribuídos ao acaso. O participante deve unir os cachorros em ordem de tamanho, iniciando pelo menor até o maior, com uma única linha e sem tirar o lápis do papel. Já a parte B é mais complexa e avalia, juntamente com a flexibilidade cognitiva, a atenção alternada. Na parte B estão presentes dois tipos de estímulos em diferentes tamanhos (ossos e cachorros). A criança deve combinar os animais com seus ossos apropriados, na ordem de tamanho, ligando-os alternadamente e através de uma única linha.

O participante deve desempenhar da maneira mais rápida possível as duas partes do teste e o desempenho em cada parte é medido em termos de sequência (número de itens ligados corretamente em sequência), conexões (número de linhas ou ligações realizadas corretamente) e tempo de execução.

A escolha pela versão para pré-escolares se justificou pela característica do deficit intelectual apresentado pelos participantes, já que a versão para crianças maiores exige o conhecimento do alfabeto e noção numérica. Por esse motivo, foi necessária a adaptação do instrumento.

4.4.5 Behavior Rating Inventory of Executive Function (BRIEF) – versão para pais (Carim, Miranda, & Bueno, 2012).

A versão completa do Behavior Rating Inventory of Executive Function (BRIEF) consiste em questionários voltados para pais, professores e adolescentes que avaliam o comportamento das funções executivas tanto em casa e quanto no ambiente escolar (Carim *et al.*, 2012).

Nesta pesquisa, foi utilizada apenas a versão para pais. Ela consiste em 86 questões respondidas pelos próprios pais de crianças e adolescentes com idades entre 5 e 18 anos. Os respondentes são instruídos a graduar numa escala (nunca, algumas vezes, frequentemente) qual a frequência que a criança apresenta o comportamento problema.

O inventário mensura, de maneira global, o funcionamento executivo através de dois índices: 1) regulação do comportamento (inibição, flexibilidade e controle emocional) e 2) metacognição (iniciativa, memória operacional,

planejamento/ organização, organização do material e monitoramento) (Carim *et al.*, 2012).

4.4.6 Inventário de Problemas de Comportamento (IPC-01) (*Behavior Problems Inventory* - BPI) (Baraldi, Rojahn, Seabra, Carreiro, & Teixeira, 2013).

O instrumento IPC-01 foi traduzido para o português e adaptado do Behavior Problems Inventory (BPI). Foi desenvolvido especificamente para o uso com crianças e adolescentes com idades entre 6 e 18 anos que apresentam deficiência intelectual ou transtornos psiquiátricos graves, com variados níveis de funcionamento adaptativo (Rojahn, Matson, Lott, Esbensen, & Smalls, 2001).

Consiste em um inventário de 52 itens que avaliam três tipos de problemas de comportamento: 1) comportamentos autoagressivos; 2) comportamentos estereotipados; 3) comportamentos agressivos ou destrutivos. Cada um desses itens é avaliado pela escala de frequência de ocorrência e pela escala de severidade do problema. O responsável pela criança avaliada responde com números de 0 a 4 a primeira escala, sendo 0 correspondente a “nunca” e o 4, “o tempo todo”. Já a segunda, sobre a severidade, é respondida com números de 1 a 3, sendo 1 a resposta para “leve” e 3 para “grave”. Cada escala deve ser interpretada de maneira isolada para a análise dos comportamentos inadequados apresentados pela criança ou adolescente.

4.4.7 Questionário de Capacidades e Dificuldades (*Strengths and Difficulties Questionnaire* - SDQ) – versão para pais e para professores (Goodman, 2001)

O Questionário de Capacidades e Dificuldades (SDQ) é um questionário de uso livre, já traduzido para o português. Tem como objetivo avaliar a saúde mental de crianças e adolescentes com idades entre 3 e 16 anos através de cinco subescalas de cinco afirmações cada uma, sendo elas: sintomas emocionais, problemas de conduta, hiperatividade, problemas de relacionamento com colegas e comportamento pró-social. São, no total, 25 itens, sendo 10 itens sobre capacidades, 14 itens sobre dificuldades e um item neutro (Saur & Loureiro, 2012).

O SDQ tem três versões: para as crianças (apenas para aquelas acima de 11 anos), seus pais e seus professores, sendo que, para esta pesquisa, foram utilizadas as duas últimas. Em todas as versões, as pontuações variam de 0 a 10,

sendo a pontuação do escore total de dificuldades gerada pela soma dos resultados de todas as subescalas (Saur & Loureiro, 2012).

4.4.8 Matrizes Progressivas Coloridas de Raven (Raven, Raven, & Court, 1988)

As Matrizes Progressivas Coloridas de Raven avaliam o desenvolvimento intelectual de crianças de 5 a 11 anos da maneira não verbal. São constituídas por três séries de 12 itens: A, Ab e B. Todos os itens estão dispostos em ordem de dificuldade crescente em cada série e, além disso, a complexidade também aumenta de uma série para outra. Cada página contém uma matriz ou um desenho com uma parte para ser preenchida e, abaixo, são apresentadas seis alternativas. Apenas uma delas completa a matriz corretamente. O examinando deve escolher uma das alternativas como a parte que falta (Bandeira, Alves, Giacometti, & Lorenzatto, 2004).

4.4.9 Escala de Resiliência de Connor e Davidson (*Connor-Davidson Resilience Scale* - CD-RISC-25) (Connor & Davidson, 2003)

A Escala de Resiliência de Connor e Davidson é a tradução brasileira da *Connor-Davidson Resilience Scale* (CD-RISC-25) e é utilizada para avaliar a percepção dos pais das crianças com síndromes genéticas em relação à sua adaptação à mudança, capacidade em superar obstáculos, de se superarem após lesões, doenças e/ou outras dificuldades (Lopes & Martins, 2011).

É solicitado ao participante que responda às 25 questões em uma escala de 0 (nunca) a 4 (sempre). Essas pontuações são somadas e quanto maior o resultado, maior a resiliência do participante.

O manual do CD-RISC 25 ainda aponta para 5 fatores para a resiliência que podem ser analisados qualitativamente, sendo eles: competência social, confiança, aceitação positiva, controle e espiritualidade (Connor & Davidson, 2003).

4.5 PROCEDIMENTOS

A pesquisa foi realizada a partir de oito etapas, descritas a seguir:

Etapa 1: Contato com instituições educacionais voltadas ao atendimento de crianças com necessidades especiais, organizações não governamentais (ONGs) e laboratórios de genética médica para estabelecer parcerias para encaminhamento das crianças a serem avaliadas. Dois laboratórios e uma escola de educação especial aceitaram atuar como instituições parceiras desta pesquisa.

Etapa 2: Com o intermédio das instituições parceiras, famílias foram localizadas e contactadas por telefone pela pesquisadora ou através de carta convite enviada por intermédio da instituição, que esclareceu-lhes sobre a pesquisa e fez-lhes o convite aos responsáveis pela criança a participarem da coleta de dados. Com as famílias que aceitavam, era agendado um horário para a avaliação conforme disponibilidade da família e da pesquisadora.

Etapa 3: Encontro com a família em sua residência e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido pelos pais.

Etapa 4: A avaliação foi realizada logo após a família assinar o TCLE. Para as crianças que não respondiam aos testes, era agendada a segunda tentativa. Para a avaliação com os pais e com a criança, procurou-se seguir uma ordem de aplicação dos instrumentos, conforme segue:

- Realização da Anamnese com um ou ambos os pais.
- Avaliação com a criança: aplicação dos testes de Atenção por Cancelamento, Teste de Trilhas e Matrizes Progressivas Coloridas de Raven;
- Avaliação com os pais: BRIEF, IPC-01, SDQ versão para pais e CD-RISC-25;

Etapa 5: Após a autorização dos pais, foi feito contato com a escola em que cada criança frequenta para que o professor responsável pela criança respondesse ao instrumento SDQ - versão para professores. A aplicação deste inventário foi realizada com a autoaplicação dos professores, já que os instrumentos, juntamente com uma carta explicativa elaborada pela pesquisadora, foram deixados na escola, com o consentimento da direção.

Etapa 6: Correção do protocolo de avaliação e análise dos dados obtidos através de testes estatísticos, estabelecendo uma correlação dos dados dos dois grupos buscando verificar quais as diferenças encontradas e se elas são ou não significantes.

Etapa 7: Elaboração do relatório escrito com a síntese dos resultados encontrados, referenciando a literatura.

Etapa 8: Devolutiva para as famílias que participaram da pesquisa.

4.6 PROCESSAMENTO DOS DADOS

A análise dos dados deste estudo foi realizada com base na comparação de resultados estatísticos utilizando-se o programa de estatística GraphpadPrism 6.0. Os resultados obtidos quanto ao SDQ, CD-RISC 25 e BRIEF dos participantes foram calculados por meio de estatística descritiva, média e desvio-padrão.

Para a comparação entre os dois grupos de crianças (SXF e SD), os dados obtidos inicialmente foram testados para a verificação de sua normalidade pelo teste de Shapiro-Wilk e classificados como não paramétricos. Em seguida, utilizou-se o teste estatístico Mann-Whitney, a fim de estabelecer as referidas comparações. Cabe ressaltar que foi estabelecido o nível de significância de 1,00%, configurando uma certeza mínima na tomada de decisão de 99,00%, isto em função de termos um $n=5$ em cada grupo.

Já para os resultados obtidos nos teste de Matrizes Progressivas Coloridas de Raven, Teste de Cancelamento e Teste de Trilhas, foi apenas descrito os escores brutos, escores percentis e classificações de acordo com as normas existentes nos instrumentos.

5 RESULTADOS

5.1 DESCRIÇÃO DA AMOSTRA

As crianças participantes residiam em Curitiba e outros 3 municípios próximos, sendo eles Colombo, Quatro Barras e Pontal do Paraná. O total de crianças avaliadas foi n=10, sendo n=5 do GXF e n=5 do GSD, todos eles do sexo masculino. Participaram das avaliações dez mães e três pais. Todas as famílias contatadas optaram pela realização da avaliação no contexto domiciliar. Além disso, nove professoras responderam aos questionários referentes às crianças participantes. Uma escola não colaborou. A coleta ocorreu entre os dias 09 de junho e 20 de novembro de 2016 e a duração da avaliação variou de uma hora e trinta minutos a três horas.

A Tabela 1 apresenta a distribuição da amostra nos dois grupos em relação à idade. Os meninos participantes da pesquisa possuíam idade entre 6 anos e 1 mês a 12 anos e 5 meses no dia da avaliação, resultando na média de 9 anos e 5 meses (DP=2,31). O grupo GXF teve idade média de 10 anos e 11 meses (DP=1,02) e foi formado por meninos com idades entre 9 anos e 9 meses e 12 anos e 5 meses. Já o grupo GSD tem a média de idade de 8 anos (DP=2,37) e foi formado por meninos com idades entre 6 anos e 1 mês e 12 anos e 1 mês.

TABELA 1

Idade da amostra total e de acordo com cada grupo

Grupo	N	Média	Mínimo	Máximo	Desvio padrão (anos)
GXF	5	10 anos e 11 meses	9a09m5d	12a05m12d	1,02
GSD	5	8 anos	6a01m07d	12a01m16d	2,37
Total	10	9 anos e 5 meses	6a01m07d	12a05m12d	2,31

Nota: GXF= Grupo de meninos com a Síndrome do X Frágil; GSD = Grupo de meninos com a Síndrome de Down

A seguir, a Tabela 2 apresenta, as principais informações sobre a caracterização sócio-demográfica dos participantes, sendo elas: idade e escolaridade materna e paterna, situação parental, ocupações materna e paterna, número de irmãos, a classe socioeconômica, idade de descoberta do diagnóstico da criança, idade da mãe no parto e se a gestação foi planejada.

O GXF apresentou idade materna média de 39,8 anos e idade paterna média de 42. A idade da mãe no parto teve como média 29 anos. Apenas uma mãe

possuía formação acadêmica inferior ao ensino médio completo, assim como os pais. No que se refere à ocupação, duas mães não trabalhavam, uma era autônoma e auxiliava o marido, enquanto duas eram empregadas formalmente. Dos pais, todos trabalhavam, sendo que dois eram autônomos. Em uma família, os pais da criança eram divorciados e os demais casais todos mantinham o casamento. Em relação à quantidade de filhos, todos os casais do GXF possuíam, no máximo, dois filhos.

Já no GSD, as médias de idade materna e paterna foram, respectivamente, 39,2 e 37,6 anos. A idade da mãe no parto teve como média 31,5 anos. Entre essas 5 mães, 80% tinham ensino médio ou superior completo e os pais apresentaram o mesmo índice. Neste grupo, apenas uma mãe não trabalhava. Todos os pais trabalhavam, sendo que quatro (80%) deles eram empregados formalmente e apenas um era autônomo. Assim como no GXF, o GSD também era, em sua maioria, composto por casais casados, com apenas um casal divorciado. Em relação ao número de filhos, o GSD teve um número maior de crianças por família, sendo que quatro delas possuíam dois filhos ou mais.

A variação das classes econômicas das famílias avaliadas se mostrou heterogênea. No GXF, houve predomínio da classe C1, enquanto no GSD, três das cinco famílias foram classificadas como classes B1 ou A. Um importante dado claramente distinto entre os dois grupos, refere-se à idade média do diagnóstico da síndrome genética da criança. Enquanto a Síndrome de Down é rapidamente identificada, com a idade média da criança de 58 dias, os meninos com a Síndrome do X Frágil levaram em média 1106,6 dias, ou seja, aproximadamente três anos. Enquanto no GC o diagnóstico mais tardio foi de cinco meses, no GXF foi de sete anos.

TABELA 2
Dados sociodemográfico dos grupos GXF e GSD

Variáveis sociodemográficas		GXF f (%)	GSD f (%)
Escolaridade materna	Fundamental completo	0	1 (20)
	Ensino médio incompleto	1 (20)	0
	Médio Completo	3 (60)	2 (40)
	Superior completo	1 (20)	2 (40)
Escolaridade paterna	Fundamental completo	1 (20)	0
	Ensino médio incompleto	0	1 (20)
	Médio Completo	1 (20)	2 (40)
	Superior completo	3 (60)	2 (40)
Ocupação da mãe	Do lar	2 (40)	1 (20)
	Autônoma	1 (20)	2 (40)
	Empregada	2 (40)	2 (40)
Ocupação do pai	Autônomo	2 (40)	1 (20)
	Empregado	3 (60)	4 (80)
Situação parental	Pais separados	1 (20)	1 (20)
	Casados/união estável	4(80)	4 (80)
Número de irmãos	0	2 (40)	1 (20)
	1	3 (60)	1 (20)
	2	0	1 (20)
	<2	0	2 (40)
Classe socioeconômica	A	0	1 (20)
	B1	1 (20)	2 (40)
	B2	0	0
	C1	3 (60)	1 (20)
	C2	1 (20)	1 (20)
Gestação planejada	Sim	5 (100)	3 (60)
	Não	0	2 (40)
Idade materna (anos)	Média (DP)	39,8 (DP = 5,6)	39,2 (DP =9,2)
Idade paterna (anos)	Média (DP)	42 (DP = 6,6)	37,6 (DP = 7,7)
Idade da mãe no parto	Média (DP)	29 (DP=4,53)	31,4 (DP=10,85)
Descoberta do diagnóstico (dias)	Média (DP)	1106,6 (870,1)	58 (55,86)

Nota: GXF = Grupo de meninos com Síndrome do X Frágil; GSD = Grupo de meninos com Síndrome de Down; DP=desvio padrão

5.2 DADOS COGNITIVO-COMPORTAMENTAIS DIRETOS

Apenas cinco crianças responderam a todos os testes destinados a elas, sendo n=3 pertencentes ao GXF e n=2 referentes ao GSD. Muitas delas não compreenderam o comando em cada instrumento ou não mantinham o foco atencional na tarefa.

A Tabela 3 elucida o desempenho das crianças de ambos os grupos no instrumento Matrizes Progressivas Coloridas de Raven. O teste avalia o desenvolvimento intelectual não verbal de crianças a partir de cinco anos. Os dados descritos na tabela apontam para um desempenho deficitário da amostra. Apenas metade das crianças respondeu ao instrumento: três meninos do GXF e dois do GSD, sendo que o primeiro grupo alcançou resultados melhores do que o segundo.

TABELA 3

Desempenho das crianças no instrumento Matrizes Progressivas Coloridas de Raven

	Participantes	PB	Percentil	Classificação
GXF	X1	12	25	Média inferior
	X2	14	5	Baixa
	X3	-	-	-
	X4	15	20	Média inferior
	X5	-	-	-
GSD	D1	-	-	-
	D2	-	-	-
	D3	10	1	Muito baixa
	D4	12	20	Média inferior
	D5	-	-	-

Nota: GXF = Grupo de meninos com Síndrome do X Frágil; GSD = Grupo de meninos com Síndrome de Down; PB=pontuação bruta.

Foi, também, avaliado de maneira direta o nível atencional das crianças. A Tabela 4 descreve os resultados do Teste de Cancelamento (Montiel & Seabra, 2012a), apontando suas pontuações brutas e classificações de acordo com o manual de cada teste e de acordo com a idade de cada participante. De acordo com o teste, a pontuação total classifica o nível atencional geral da criança considerando a população normativa e as três etapas do instrumento já descritas anteriormente.

TABELA 4

Desempenho das crianças no instrumento Teste de Cancelamento

Grupos	Participantes	PB	Classificação
GXF	X1	32	Muito baixa
	X2	3	Muito baixa
	X3	-	-
	X4	31	Muito baixa
	X5	-	-
GSD	D1	8	Muito baixa
	D2	-	-
	D3	22	Muito baixa
	D4	10	Muito baixa
	D5	-	-

Nota: GXF = Grupo de meninos com Síndrome do X Frágil; GSD = Grupo de meninos com Síndrome de Down; PB=pontuação bruta.

Foi aplicado, ainda, o instrumento Teste de Trilhas versão para pré-escolares (Montiel & Seabra, 2012b). A opção por este instrumento se deu considerando que a versão para crianças mais velhas poderia não ser compreendido pelas crianças que seriam submetidas ao protocolo de avaliação em função de seus deficits cognitivos, uma vez que exigia conceitos prévios como ordenação numérica e alfabética. Porém, a versão para pré-escolares não possui crivo de correção correspondente às idades dos participantes já que seu público-alvo corresponde a crianças de 4 a 6 anos. Portanto, sua análise foi feita qualitativamente. Seis crianças responderam aos comandos do teste, três de cada grupo, porém, obtiveram desempenho deficitário e nenhuma compreendeu a segunda etapa do teste, que possui maior grau de dificuldade.

Cinco crianças não responderam às solicitações da pesquisadora no contexto residencial. Em tais ambientes, havia diversos estímulos tais como televisões, tablets e celulares com vídeos musicais e, quando tais aparelhos eram desligados ou tirados do alcance das crianças, estas demonstravam impaciência, agitação e/ou agressividade. Além disso, nenhuma dessas 5 crianças haviam desenvolvido a linguagem. Nestes casos, foi marcada uma segunda tentativa da avaliação em outro ambiente (escolar). Apenas uma criança do GSD respondeu ao teste de trilhas e de cancelamento após a alteração do contexto, mas nenhuma ao Matrizes Progressivas Coloridas de Raven. As demais crianças não possuíam capacidade mental para responderem aos testes e/ou não compreenderam as instruções dos três testes destinados a elas.

Apesar de a maioria das famílias optarem pela aplicação do protocolo de avaliação em suas casas, um participante do GXF teve sua avaliação iniciada no

Centro de Psicologia Aplicada (CPA) da Universidade Federal do Paraná por sugestão dos pais que residiam em outro município e, em função da forte agitação da criança, a avaliação foi remarcada para sua residência.

Com os dados dos instrumentos respondidos pelas crianças não foi possível comparar estatisticamente os grupos GXF e GSD, uma vez que muitas crianças não responderam às solicitações da pesquisadora, o que reduziu ainda mais a pequena amostra. O tratamento estatístico de tais dados poderia apresentar um resultado incorreto e tendencioso.

Ao longo das avaliações grande parte das crianças, de ambos os grupos, se demonstraram inquietas, distraíram-se facilmente e foram pouco colaborativas.

5.3 DADOS COGNITIVO-COMPORTAMENTAIS INDIRETOS

Os dados cognitivo-comportamentais indiretos são aqueles obtidos através do relato de pais ou professores a respeito das crianças avaliadas. Contribuíram com os dados indiretos 10 mães, três pais e nove professoras.

Em relação à participação parental na avaliação das crianças, todos os pais e mães optaram por responder verbalmente aos inventários que constituíram o protocolo de avaliação da pesquisa. Cada item dos inventários foi lido pela pesquisadora, que, sempre que necessário, explicou seu significado e exemplificou.

Além da anamnese inicial, foram respondidos pelos pais os seguintes instrumentos: Behavior Rating Inventory of Executive Function (BRIEF), Inventário de Problemas de Comportamento (IPC-01), Questionário de Capacidades e Dificuldades (SDQ) versão para pais e Escala de Resiliência de Connor e Davidson (CD-RISC-25).

A descrição dos instrumentos a seguir traz os dados referentes às suas correções e comparações entre os grupos de meninos com a Síndrome do X Frágil e com a Síndrome de Down. Após a tabulação e o tratamento estatísticos dos dados, foi possível identificar que dois instrumentos apontaram para uma diferença significativa entre os grupos (IPC-01 e o SDQ – versão para pais) e outros três indicaram que não foram encontradas diferenças significantes (BRIEF, CD-RISC 25 e SDQ – versão para professores).

O Inventário de Problemas de Comportamento (IPC-01) apontou para uma diferença significativa entre o desempenho dos dois grupos analisados em todas as categorias avaliadas, sendo elas autoagressão, comportamento

estereotipado e comportamento agressivo. Tais variáveis se diferiram tanto em relação à frequência, quanto à severidade.

Houve predomínio de problemas comportamentais no GXF, porém, ao se comparar estatisticamente, foi verificado que, apesar de todas as categorias se distinguirem entre os dois grupos, as frequências da autoagressão e do comportamento estereotipado se destacam por apresentarem uma diferença mais expressiva, bem como a severidade do comportamento agressivo/destrutivo. Tais dados estão apresentados na Figura 1 e na Tabela 5.

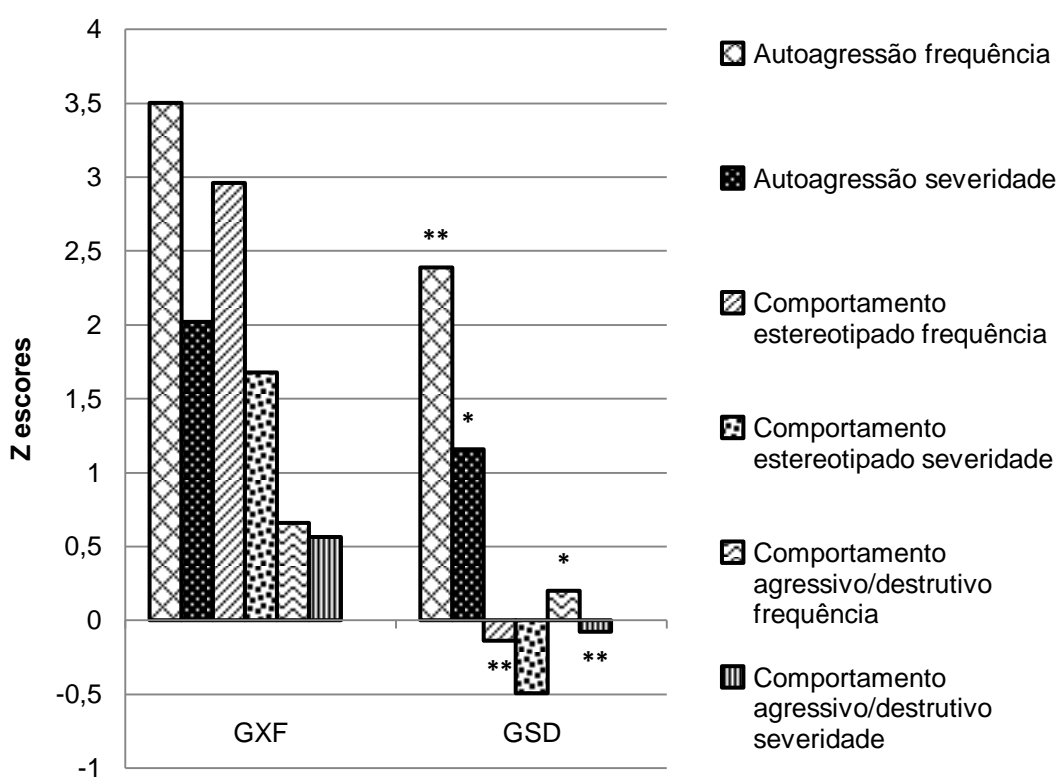


Figura 1. Desempenho do GXF e do GSD avaliados através dos Z escores no questionário IPC-01. Nota: **p < 0,001; *p < 0,01; GXF = Grupo de meninos com Síndrome do X Frágil; GSD = Grupo de meninos com Síndrome de Down

TABELA 5

Desempenho das crianças avaliadas pelo questionário IPC-01 com base na pontuação bruta

Variáveis	GXF			GSD		
	Frequência Total	Frequência Média	Desvio Padrão	Frequência Total	Frequência Média	Desvio Padrão
Autoagressão frequência	37	7,40	2,702	28	5,60	3,43
Autoagressão severidade	25	5,00	2,915	18	3,60	3,05
Comportamento estereotipado frequência	84	16,80	12,660	14	2,80	3,35
Comportamento estereotipado severidade	55	11,00	10,200	6	1,20	1,64
Comportamento agressivo/destrutivo frequência	15	3,00	2,121	10	2,00	2,45
Comportamento agressivo/destrutivo severidade	14	2,80	1,924	7	1,40	1,34

Nota: GXF = Grupo de meninos com Síndrome do X Frágil; GSD = Grupo de meninos com Síndrome de Down

O questionário SDQ, que avaliou a saúde mental dos participantes, também apontou para uma diferença significativa entre os dois grupos analisados a partir da perspectiva dos pais. A Figura 2 ilustra a diferença encontrada através da pontuação bruta total, indicando que, para os pais, as crianças com SXF apresentam uma quantidade maior de desordens psiquiátricas relacionadas ao comportamento social se comparadas às crianças com SD.

A Figura 2 também apresenta a comparação do repertório comportamental das crianças dos dois grupos através das respostas dadas pelos professores. De acordo com a correção dos questionários respondidos pelos professores, 9 crianças apresentaram desempenho considerado “anormal” no SDQ, no que diz respeito às dificuldades gerais na conduta e apenas uma criança, pertencente ao GSD, foi classificada como “borderline”. Porém, ao se comparar os grupos GXF e GSD, não houve diferenças significantes.

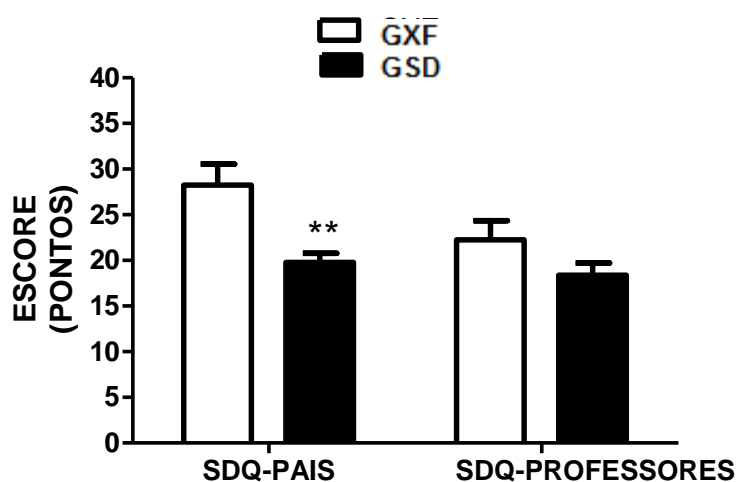


Figura 2. Pontuação bruta dos questionários SDQs respondidos pelos pais e pelos professores.
Nota: ** $p < 0,001$; GXF = Grupo de meninos com Síndrome do X Frágil; GSD = Grupo de meninos com Síndrome de Down

O SDQ possui, ainda, cinco subescalas: hiperatividade, problemas emocionais, comportamento pró-social, problemas de conduta e problemas com pares. A comparação entre os grupos também foi realizada considerando tais subescalas e a avaliação dos pais, novamente, se diferiu daquela feita pelos professores na comparação entre GXF e GSD. A Tabela 6 apresenta os resultados das percepções dos pais e professores a respeito das subescalas do SDQ e a comparação entre os dois grupos.

TABELA 6

Desempenho das crianças avaliadas pelos pais e professores nas subescalas do SDQ

Variáveis	SDQ Pais		SDQ Professores	
	GXF	GSD	GXF	GSD
	Média (DP)	Média (DP)	Média (DP)	Média (DP)
Hiperatividade	8,00 (0,77)	5,00** (0,84)	7,50 (0,64)	4,00** (0,95)
Problemas emocionais	3,40 (0,87)	2,60** (0,81)	3,75 (1,44)	2,40** (0,81)
Comportamento pró-social	8,20 (0,58)	8,00 (1,09)	4,25 (2,10)	4,00 (1,26)
Problemas de conduta	2,60 (0,68)	2,20 (0,58)	2,75 (0,95)	3,40 (0,87)
Problemas com pares	5,00 (0,89)	2,00** (0,55)	4,00 (1,22)	4,60 (0,93)

Nota: ** $p < 0,001$; GXF = Grupo de meninos com Síndrome do X Frágil; GSD = Grupo de meninos com Síndrome de Down

Os questionários respondidos pelos pais e professores convergiram na afirmação de que as crianças com a SXF apresentam maior prevalência em hiperatividade e problemas emocionais. Por outro lado, verificou-se uma diferença estatisticamente significativa também na subescala que avalia problemas com pares

apenas nos questionários respondidos pelos pais. Estes indicaram maiores dificuldades entre as crianças com SXF com os pares enquanto não houve diferença a partir das respostas dadas pelos professores.

As respostas dadas pelos pais para a avaliação das FE de seus filhos para o inventário BRIEF estão dispostas na Tabela 7, que traz a comparação das médias dos resultados e desvios padrões de cada grupo no BRIEF, sem diferenças significantes. Observa-se que há diferentes pontuações entre os grupos, porém, a análise dos dados não apontou para diferenças significantes entre os grupos na comparação utilizando a pontuação bruta, T score ou percentil.

TABELA 7

Comparação do desempenho das crianças avaliadas pelo BRIEF com base na pontuação bruta

Variáveis	GXF		GSD	
	Média	DP	Média	DP
Inibição	20,00	1,95	19,80	1,24
Flexibilidade	14,20	1,11	14,20	0,97
Controle emocional	19,20	1,16	18,80	1,20
Regulação do Comportamento	53,40	3,74	52,80	2,87
Iniciativa	16,80	0,49	16,20	1,93
Memória operacional	22,00	1,30	20,20	1,88
Planejamento/organização	24,40	2,09	21,80	2,44
Organização de materiais	10,60	0,60	10,80	1,46
Monitoramento	19,80	0,73	16,60	1,20
Metacognição	93,60	3,56	85,60	7,50
Composição Executiva Global	147,00	6,46	138,40	8,86

Nota: GXF = Grupo de meninos com Síndrome do X Frágil; GSD = Grupo de meninos com Síndrome de Down

O último instrumento a ser analisado foi a Escala de Resiliência de Connor e Davidson (CD-RISC 25). Através da análise individual, a pontuação de nove mães foi classificada como dentro da média da população brasileira e apenas uma, do grupo GSD, indicou um grau de resiliência abaixo da média. A comparação entre as respostas das mães dos dois grupos GXF e GSD considerando as pontuações brutas do inventário está ilustrada na Figura 3.

Apesar da variabilidade da pontuação bruta resultante das respostas dadas pelas mães dos dois grupos no instrumento CD-RISC 25, a análise estatística pelo teste Mann-Whitney apontou que não houve diferença significativa entre os dois grupos.

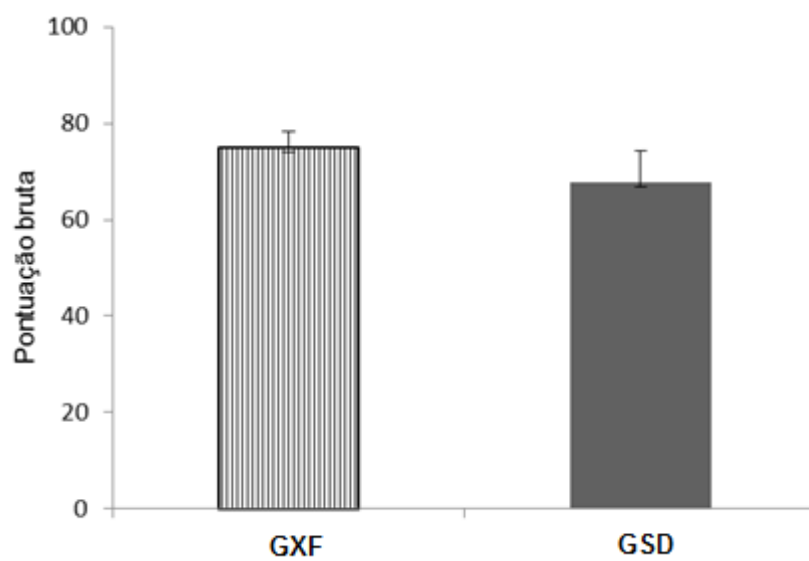


Figura 3. Pontuação bruta da escala de resiliência CD-RISC 25 respondida pelas mães dos meninos participantes de ambos os grupos comparados.

6 DISCUSSÃO

Sabe-se que síndromes genéticas possuem características diversas e a SD e a SXF possuem fenótipos comportamentais e cognitivos bastante distintos. Porém, de acordo com Roberts *et al.* (2007), a comparação entre amostras de meninos com a Síndrome do X Frágil e a Síndrome de Down é adequada já que a maioria dos meninos com as síndromes possuem atraso intelectual moderado, dificuldades adaptativas sociais e de linguagem. Além disso, amplamente difundido na literatura a dificuldade que ambos os grupos possuem em relação às funções executivas (Huddleston, Visootsak, & Sherman, 2014; Lanfranchi *et al.*, 2010). Porém, a literatura aponta que há diferenças nos perfis cognitivos referentes às funções executivas dos dois grupos. Essa comparação é relevante, portanto, para compreender se há um perfil distinto associado à Síndrome do X Frágil ou se tais características podem ser justificadas pela presença do déficit intelectual.

Estudos a respeito das funções executivas nas populações com SXF e SD são escassas na literatura. Porém, já se sabe que os prejuízos nas funções cognitivas e nos comportamentos adaptativos são características atribuídas a essas duas síndromes genéticas (Huddleston *et al.*, 2014; Lanfranchi *et al.*, 2010).

Alguns estudos apontam que crianças com Síndrome de Down apresentam prejuízos nas funções executivas em relação à memória de trabalho, planejamento, inibição de comportamento e flexibilidade mental (Lanfranchi *et al.*, 2010). As avaliações com crianças com a SXF descritas na literatura também apontam para déficits relacionados à FE, tais como desatenção, agitação e no processamento de informação (Huddleston *et al.*, 2014; García-Alonso & Medina-Gómez, 2008). Esses apontamentos da literatura também foram observados ao longo das avaliações realizadas com os participantes desta pesquisa, que apresentaram déficits nos instrumentos referentes às FE, se comparados com os dados normativos dos testes.

Em relação à comparação do desempenho em FE entre os dois grupos, apesar de a literatura apontar que as duas síndromes genéticas em questão possuem déficits nessas funções cognitivas com perfis diferentes, nos resultados deste estudo, o inventário BRIEF, que avaliou através dos relatos dos pais as funções cognitivas de seus filhos, não indicou diferenças significantes entre os dois

grupos. Isso pode ser justificado uma vez que os grupos não possuíam um tamanho suficiente para a identificação de diferenças sutis.

Já os inventários que apontaram para uma diferença significativa entre o perfil cognitivo-comportamental das SXF e SD foram aqueles que avaliaram questões referentes a comportamento. Verificou-se que o GXF apresentou uma frequência superior de problemas comportamentais, se comparado ao GSD. Fisch *et al.* (2007) compararam o desempenho de comportamentos adaptativos de crianças com SXF e outras duas síndromes genéticas: Neurofibromatose Tipo 1 e Síndrome de Williams–Beuren. Os pesquisadores destacaram que os participantes avaliados com a SXF demonstraram pontuações significativamente maiores em comportamentos desadaptativos do que os indivíduos com as outras duas síndromes.

Considerando que crianças com deficit intelectual são, com frequência, mais agressivas do que crianças sem o deficit, e que, crianças com o DI ocasionado por consequência de síndromes genéticas possuem maior probabilidade de apresentarem comportamentos agressivos e problemas comportamentais do que aquelas sem síndromes genéticas, (Husty, Hall, Jo, Lighbody, & Reiss, 2014), já era esperado que tais padrões comportamentais dos participantes fossem relatados pelas famílias e pela escola. Problemas comportamentais em ambos os grupos foram apontados nos resultados do SDQ: todas as crianças participantes possuíam problemas de comportamento classificados, na escala do instrumento, como “anormais”, de acordo com os pais. Porém, houve uma diferença estatisticamente significativa na comparação entre os dois grupos, uma vez que os meninos com a SXF apresentaram maior frequência de comportamentos como autoagressão e comportamentos estereotipados, além de uma maior gravidade nos comportamentos agressivos/destrutivos.

Em uma pesquisa realizada por Wheeler, Raspa, Bishop e Bailey (2016), os autores avaliaram 642 indivíduos do sexo masculino que possuíam diagnóstico da SXF e observaram que um terço deles tinha sido diagnosticado ou recebido tratamento para comportamentos agressivos.

Pesquisadores destacam os problemas de comportamento como a agressividade e estereotipias como uma das principais características da Síndrome do X Frágil. Woodcock *et al.* (2009) classificam tais características como comportamentos repetitivos e apontam que nesta grande classe do repertório

comportamental estão elementos como a preferência por rotinas e fala repetitiva, além da autoagressão e dos movimentos estereotipados. Esses autores apontam para a possibilidade do comportamento repetitivo estar associado a deficits específicos das FE. Apesar dessa afirmação, a relação entre tais comportamentos e os deficits cognitivos ainda não foram bem caracterizados (Woodcock *et al.*, 2009).

Apesar de os dados do SDQ respondidos pelos pais afirmarem que há diferenças comportamentais significantes entre GSX e GSD, os dados obtidos com os professores corresponderam parcialmente à tal perspectiva. Apesar de os dados dos professores corroborarem com os dos pais em relação ao maior predomínio de comportamentos de hiperatividade e problemas emocionais em meninos com a SXF, os professores apontaram uma quantidade menor de problemas nos grupos, principalmente naquele das crianças com SXF. Sabe-se que pais e profissionais da educação podem apresentar divergências em relação às suas percepções das habilidades e comportamentos das crianças com necessidades especiais. Silveira e Neves (2006) apontam a tendência parental em considerar seus filhos com comprometimentos severos de forma infantilizada e potencializar as dificuldades apresentadas pelas crianças. Já os professores possuem, no geral, maior repertório teórico e experiencial, lidando com variados perfis de crianças com necessidades especiais na sala de aula, e, portanto, poderiam compreender os comportamentos das crianças avaliadas com maior flexibilidade.

Esses comportamentos agressivos também estão relacionados com uma importante característica comumente associada à Síndrome do X Frágil: padrões de comportamentos autísticos. Apesar de um levantamento feito por Harris *et al.* (2008) apontar para uma elevada prevalência do Transtorno do Espectro Autista (TEA) entre os participantes com SXF avaliados, muitas pesquisas descrevem comportamentos autísticos em crianças com a SXF sem indicar que há, de fato, um diagnóstico de TEA (Cohen, Masyn, Mastergeorge, & Hessler, 2015; Gothelf *et al.*, 2008; Hustyi *et al.*, 2015).

Com ou sem o diagnóstico de TEA como comorbidade, as crianças com a SXF apresentam frequência elevada de comportamentos estereotipados, falas repetitivas e pautas autísticas (Harris *et al.*, 2008). Esse dado foi observado mediante resultados do instrumento IPC-01, que apontou que o grupo GXF apresentou maior frequência de comportamentos estereotipados e autoagressão do que os meninos do GSD. Além disso, de maneira semelhante aos resultados do

SDQ, o IPC-01 indicou que as crianças com a SXF apresentaram comportamentos agressivos/destrutivos mais severos.

Estudos recentes têm questionado a veracidade da alta frequência de diagnósticos de TEA na SXF, uma vez o perfil do TEA em indivíduos síndrômicos se difere daqueles não síndrômicos (Abbeduto, McDuffie, & Thurman, 2014; Jacquemont *et al.*, 2014). Por exemplo, os autores Abbeduto *et al.* (2014) observaram que indivíduos com a SXF e TEA possuem menores prejuízos em habilidades sociais e de comunicação do que aqueles com apenas TEA. Além disso, há diferenças na estrutura cerebral, em funções cognitivas e também entre a trajetória do desenvolvimento dos sintomas autísticos entre o grupo síndrômico e o não-síndrômico.

Foi observado que as crianças mais colaborativas de ambos os grupos foram aquelas que tinham a linguagem desenvolvida. Estudos apontam para a inter-relação entre a inteligência e os processos linguísticos do cérebro, uma vez que linguagem altera qualitativamente a natureza do processamento cognitivo nos seres humanos, bem como o bom funcionamento das habilidades cognitivas é importante para o desenvolvimento da linguagem. Portanto, aquelas pessoas com habilidades linguísticas possuiriam vantagens no pensamento geral (Kolb & Whishaw, 2002).

A linguagem é uma habilidade que se encontra, com frequência, severamente limitada nas crianças com a SXF. A síndrome tem como característica frequente uma limitação tanto na fluência verbal quanto na linguagem expressiva. Tal deficit pode ser ainda maior se a criança tiver o autismo como comorbidade (Fisch *et al.*, 2007). Todas as crianças que fizeram parte da amostra possuíam dificuldade na fala em algum grau, sendo que duas delas não haviam desenvolvido tal habilidade.

A proposta de submeter as crianças ao protocolo de avaliação em suas casas, partiu da suposição de que as variáveis domésticas proporcionariam à criança maior habituação e tranquilidade, reduzindo a ansiedade do participante. Vários autores desenvolveram pesquisas em que procederam da mesma maneira. (Klaiman *et al.*, 2014; Sood, LaVesser, & Schranz, 2014; Sterling & Abbeduto, 2012; Visootsak *et al.*, 2016; Woodcock *et al.*, 2009). Além disso, pesquisas apontam para a timidez como uma característica frequente da SXF (Fisch *et al.*, 2007). A avaliação no ambiente doméstico proporciona um ambiente familiar à criança, que tende a se sentir mais confortável e tranquila.

Ainda assim, a avaliação de algumas crianças realizada em ambiente doméstico não foi concluída. Woodcock *et al.* (2009) também apontaram dificuldade em finalizar avaliações com crianças com SXF. Sua amostra, composta inicialmente por 28 sujeitos com a SXF, apenas 19 responderam ao protocolo completo de avaliação proposto. Os autores justificaram tal acontecimento pela incapacidade/incompreensão dos participantes ou pela falta de vontade de permanecer na situação de teste pelo tempo necessário. Há também a possibilidade de inadequação do material de avaliação, já que duas professoras participantes deste estudo apontaram que as crianças teriam respondido aos pedidos da avaliadora se os instrumentos fossem adaptados.

Sabe-se que crianças com a SXF possuem dificuldade no controle atencional (Gothelf *et al.*, 2008; Woodcock *et al.*, 2009; Pegoraro *et al.*, 2014; Talisa *et al.*, 2014). Scerif *et al.* (2007) sugeriram o déficit atencional como uma provável causa para o baixo desempenho dos participantes com a síndrome nos testes propostos, mas não avaliaram separadamente tal função cognitiva.

Como consequência dessa dificuldade, a parte do protocolo de avaliação destinada a ser respondida unicamente pela criança foi prejudicada. A aplicação do instrumento Matrizes Progressivas Coloridas de Raven, por exemplo, teve como objetivo inicial analisar as idades mentais das crianças a partir do seu desempenho intelectual para possibilitar uma comparação mais adequada entre os grupos. Porém, uma quantidade significativa dos participantes não apresentou maturidade mental suficiente para realizar o teste e a comparação entre os grupos com um tamanho amostral tão pequeno não foi realizada por apresentar caráter duvidoso.

A literatura também relata dificuldades na avaliação com crianças com Síndrome de Down. Um estudo brasileiro realizado por Duarte (2009) buscou a caracterização do perfil cognitivo de 67 indivíduos com a Síndrome de Down utilizando as escalas Wechsler de Inteligência para crianças e adultos. Porém, houve a exclusão de 46% dos participantes, já que estes não foram capazes de responder às atividades propostas pelo instrumento, pois não compreenderam as tarefas ou não utilizaram expressão verbal como meio de comunicação. Este estudo destaca as graves implicações dos déficits cognitivos e comportamentais de crianças com SD no contexto de avaliação.

Houve dificuldade ao encontrar crianças disponíveis para a avaliação. Estudos publicados também indicam essa dificuldade ao apresentarem amostras

pequenas, tais como Kurtz, Chin, Robinson, O'Connor e Hagopian (2015), com n=9, Pegoraro *et al.* com n=13 e Knoth, Vannasing, Major, Michaud e Lippé (2014), com n=12. Aquelas pesquisas com grande amostra possuem uma vasta rede de apoios institucionais e financeiros. Por exemplo, em uma pesquisa de grande relevância científica realizada por Klaiman *et al.* (2014), foram avaliadas n=275 crianças com SXF, porém, a pesquisa teve como parceria o *National Fragile X Foundation* dos Estados Unidos, que possui um vasto banco de dados com indivíduos diagnosticados cadastrados e, além disso, cada família recebeu remuneração de 150 dólares por etapa de avaliação. Em contrapartida, a realidade brasileira é bastante diferente: não foram encontrados dados nacionais sistematizados sobre a síndrome, nem informações sobre o seu controle epidemiológico.

A escolha pela população exclusivamente masculina também limitou o tamanho da amostra. Porém, essa opção se deu em função da característica da SXF, uma vez que sua sintomatologia se manifesta com mais intensidade nesse gênero do que no feminino e há, até mesmo, uma diferença no perfil da síndrome nos dois sexos (Loesch, Huggins, & Hagerman, 2004; Schneider *et al.*, 2009). No sexo feminino ocorre um processo natural e aleatório de inativação de um dos cromossomos X, podendo inativar o cromossomo que contém a mutação. O sexo masculino possui apenas um cromossomo X e, portanto, apresentam, de maneira geral, mais prejuízos cognitivos, atrasos intelectuais do que meninas com a mesma condição genética (Alanay *et al.*, 2007; Hustyi *et al.*, 2014). Portanto, vários estudos na literatura optaram por estudar apenas um dos sexos (Fisch *et al.*, 2007; Scerif *et al.*, 2007; Harris *et al.*, 2008; Woodcock *et al.*, 2009; Talisa *et al.*, 2014) e pretenderam, com isso, uma maior homogeneidade de sua amostra.

Em relação aos dados sociodemográficos da amostra, observou-se que as famílias do grupo GXF possuem quantidade inferior de filhos, no máximo dois, do que as do grupo GSD, que chegam a ter mais três ou mais filhos. Uma possível justificativa para tais dados pode estar no fato de que a SXF é uma alteração hereditária e há a possibilidade de os outros filhos do casal também nascerem afetados (Nussbaum *et al.*, 2015). Já na SD, o fator hereditário só está presente em alguns casos em que ocorre a trissomia por translocação e recebe menos importância, sendo pouco provável outra criança com a síndrome na mesma família.

Outra informação relevante coletada durante a anamnese com os pais foi a idade materna na gravidez. Sabe-se que a idade da mãe é fator de risco para a

Síndrome de Down, uma vez que mães com idade avançada possuem maior predisposição para gestarem um filho com a síndrome (Garcia *et al.*, 2009). Porém, apesar de a idade aumentar a probabilidade, sabe-se que cerca de 80% das mães com filhos com SD possuem menos de 35 anos (Loane *et al.*, 2013). Esse dado corrobora com a média de idade materna encontrada no grupo GSD, que foi de 31,4 anos e semelhante à idade das mães do grupo GXF. Este último grupo teve a média 29 anos e não tem a causa da condição SXF relacionada à idade materna na gestação.

Em um período anterior ao início da coleta de dados, foi construída a hipótese de que as crianças com SXF seriam mais difíceis de avaliar em função do traço agressividade do que as crianças com SD. As avaliações com aquelas crianças realmente se mostraram difíceis, porém, a agitação também apareceu nas avaliações de crianças do GSD, que não têm a agressividade como característica frequente. Portanto, a dificuldade na avaliação não pode ser atribuída apenas ao traço de agressividade, mas, também, ao deficit intelectual e prejuízos cognitivos, comum às duas síndromes.

Apesar de Scerif *et al.* (2007) indicarem que a identificação da SXF está ocorrendo cada vez mais precoce, essa síndrome é comumente diagnosticada tardiamente. Tal dado foi apontado através do relato dos pais nesta pesquisa. Enquanto as famílias do grupo GSD receberam o diagnóstico em uma média de 58 dias após o nascimento da criança, as famílias do grupo GXF só identificaram a patologia após 1106 dias em média, ou seja, pouco mais de 3 anos após o nascimento do filho.

A variabilidade e a subjetividade da expressão dos genes resultam em um padrão heterogêneo de características fenotípicas e fazem com que a SXF seja diagnosticada após vários anos do desenvolvimento da criança (Jacquemont *et al.*, 2014; Zhang *et al.*, 2016). Segundo Pegoraro *et al.* (2014), indivíduos afetados, por mais que apresentem contextos sociais e econômicos semelhantes e grau compatível de deficit intelectual, ainda assim mostram um perfil cognitivo, comportamental e psicopatológico variado, tornando a intervenção precoce e o prognóstico um desafio.

O diagnóstico tardio da SXF possui um grande impacto na vida do indivíduo afetado e no cotidiano de sua família, que, além dos desafios enfrentados com o desenvolvimento da criança, vivencia grandes gastos financeiros e desgaste

emocional (Fung & Reiss, 2016). Em crianças sem intervenção adequada, verifica-se com mais frequência comportamentos agressivos, ansiedade elevada e hiperatividade; enquanto aquelas que recebem acompanhamento de profissionais especializados e crescem em um contexto inclusivo, apresentam melhores competências cognitivas e relacionais. (Franco *et al.*, 2014).

Mesmo com as várias pesquisas desenvolvidas, a busca por padrões em desempenhos cognitivos e nas manifestações comportamentais de indivíduos com a SXF é complexa (Fung & Reiss, 2016). Portanto, assim como síndromes genéticas de maneira geral, o perfil de indivíduos com a SXF deve ser estudado a partir de um quadro integrado e multidisciplinar que busque estabelecer conexões entre áreas como genética, neurociência cognitiva, biologia celular e áreas afins (Scerif *et al.* 2007).

7 CONCLUSÃO

Este estudo avaliou o desempenho de crianças com a SXF e a SD em aspectos cognitivos e comportamentais e buscou comparar as duas amostras a fim de diferenciar seus perfis fenotípicos.

As competências cognitivas avaliadas correspondiam à inteligência e às funções executivas. A inteligência avaliada foi a não verbal e as funções executivas corresponderam a questões relacionadas à atenção seletiva e alternada, flexibilidade cognitiva, controle inibitório e emocional, iniciativa, memória operacional, planejamento e monitoramento. Em todos os aspectos referentes às FE, o GXF e GSD não apresentaram diferenças significantes nos desempenhos apresentados.

Os comportamentos sócio-adaptativos foram avaliados levando em consideração problemas comportamentais e desordens psiquiátricas relacionadas à sociabilidade. A análise dos dados indicou uma maior frequência de problemas comportamentais no grupo de crianças com a SXF, que apresentaram um número maior de comportamentos agressivos e características autísticas se comparados às crianças com SD.

A característica da resiliência, avaliada com as mães, não indicou diferença entre os grupos, nem em comparação com a normatização brasileira.

Portanto, os resultados apontam para perfis diferentes entre as crianças com a SXF e a SD. Apesar de não terem apresentado diferenças significantes nos aspectos cognitivos avaliados, demonstraram aspectos comportamentais bastante distintos.

A amostra contou com um número reduzido de participantes, trazendo como consequência a pouca fidedignidade dos dados e impossibilidade de generalização para a população geral. O perfil cognitivo das duas síndromes em relação às funções executivas, por exemplo, se difere na literatura. Porém, essa diferença não foi observada neste estudo, provavelmente, em função do número reduzido de crianças submetidas ao protocolo de avaliação.

O pequeno tamanho da amostra também se deu pela dificuldade em identificar e contatar famílias com crianças que possuíam crianças do sexo masculino com a Síndrome do X Frágil já diagnosticadas.

Além do tamanho da amostra, outra limitação do estudo faz referência às idades dos participantes, que tiveram uma amplitude de variação que pode ter dificultado a comparação entre os grupos.

Os instrumentos utilizados para coleta de dados diretos foram padronizados para o público-alvo de crianças com desenvolvimento normal. Ao serem utilizados com crianças com limitações, muitos participantes não compreenderam o objetivo das solicitações da pesquisadora ou não se sentiram atraídos pelas atividades. Para essas crianças, percebeu-se necessário a adaptação de materiais.

Entre as limitações do estudo, está o tamanho pequeno da amostra do estudo empírico. Devido à dificuldade de ter acesso às formas de comunicação com famílias com a SXF, o número pequeno de participantes dificultou a comparação inter e intra amostras.

Ao longo deste trabalho foi identificado um número bastante pequeno de pesquisas científicas que buscam definições do fenótipo cognitivo tanto da síndrome de Down quanto da Síndrome do X Frágil. Esse dado ressalta a relevância de se desenvolver mais pesquisas que discriminem e disseminem traços cognitivos característicos das síndromes para, assim, permitir intervenções mais eficazes que visem trabalhar nos deficits e fortalecer as habilidades de cada indivíduo.

No Brasil, há uma quantidade muito pequena de estudos com crianças com a Síndrome do X Frágil e, por isso, mostra-se como um tema relevante para o interesse de pesquisadores em trabalhos futuros. Tais estudos poderão ser desenvolvidos com os mais diversos temas: características cognitivas, comportamentais, desenvolvimento infantil, formas de intervenção e atenção precoce. Além disso, estudos futuros devem investir em parcerias que possibilitem a formação de uma amostra maior e expressiva, visando maior fidedignidade dos dados, principalmente considerando a heterogeneidade dos sintomas da síndrome.

8 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Esta pesquisa, ao explorar as diferentes características fenotípicas cognitivo-comportamentais da Síndrome do X Frágil e da Síndrome de Down, apontou que há diferenças significantes referentes ao fenótipo comportamental dos dois grupos. Foi demonstrado que, apesar das condições compartilharem o déficit intelectual como principal característica fenotípica cognitiva, os dois grupos comparados possuem seu desenvolvimento de maneiras significativamente distintas.

As duas síndromes se diferem em vários aspectos como, por exemplo, no tempo que possuem desde a sua descoberta. Enquanto a SXF foi estudada pela primeira vez em 1943, a SD foi descrita já em 1866, vários anos antes. A SD, além de ser um quadro clínico mais antigo, se comparado à SXF, é objeto de estudo com maior frequência em pesquisas, o que é justificado pela sua maior prevalência na população.

Além da diferença histórica e fenotípica, a SD possui características físicas identificadas com mais facilidade do que a SXF. Enquanto a SD é facilmente identificável já no nascimento, ou até no período intrauterino, a SXF pode levar anos até ser diagnosticada. Essa dificuldade no diagnóstico da SXF traz consequências sérias para a família, que convive anos com a incerteza e deixa de direcionar ações específicas para o desenvolvimento da criança.

É importante ressaltar que estas duas síndromes, com perfis distintos, devem ser acolhidas por profissionais da saúde e da educação considerando suas diferentes demandas e experiências. Enquanto aquele profissional que entra em contato com a família com criança com a SD precisa focar seus esforços nas expectativas familiares e da compensação dos déficits apresentados, o profissional que atende à família com a SXF deve considerar que a criança afetada, possivelmente, teve parte importante de seu desenvolvimento sem o diagnóstico e, portanto, sem as intervenções necessárias. A criança com a SXF precisa de ações que visem a compensação do atraso de estimulação do seu desenvolvimento.

A Síndrome do X Frágil é uma condição genética pouco comum e que tem sua descoberta relativamente recente. Essas características fazem com que pesquisas sobre suas características fenotípicas não sejam amplamente realizadas e divulgadas. Diferentemente da SXF, a SD é uma síndrome amplamente conhecida, frequentemente pesquisada e precocemente identificada. Por isso, ressalta-se a

necessidade de mais estudos voltados para a Síndrome do X Frágil para, cada vez mais, definir os prejuízos e reservas cognitivas e comportamentais. Dessa forma, favorece-se um maior conhecimento acerca da condição genética e possibilitam-se novas formas de intervir e melhorar a qualidade de vida do indivíduo com a SXF, seus familiares e demais pessoas de convívio próximo.

Considerando as características da SXF anteriormente descritas e as dificuldades acarretadas por elas, tais como a agressividade e outros problemas comportamentais, este estudo evidencia a importância de programas de atenção e intervenção precoce, equipes interdisciplinares e aconselhamento genético. Dessa forma, é possível a identificação da síndrome cada vez mais cedo, favorecendo a estimulação do desenvolvimento das crianças com a condição, além de auxiliar na prevenção de novos casos, melhorando a qualidade de vida das famílias envolvidas.

Ressalta-se, também, a importância de atividades, ações e programas incentivados por políticas públicas voltadas para a população com síndromes genéticas. Políticas estas que gerem maior investimento no preparo de profissionais da área da saúde e educação e que ampliem o número de indivíduos e famílias atendidas e acompanhadas por profissionais capacitados e equipes interdisciplinares.

Portanto, quanto mais discussões forem realizadas a respeito das características individuais de cada condição genética, maior o preparo de profissionais e familiares para uma interferência eficaz. Quanto mais cedo o diagnóstico for consolidado, maiores serão as chances que a criança terá em obter intervenções adequadas seu desenvolvimento, maior apoio à família e preparo da escola e sociedade.

REFERÊNCIAS

- Abbeduto, L., McDuffie, A., & Thurman, A. J. (2014). The fragile X syndrome–autism comorbidity: what do we really know?. *Frontiers in genetics*, 5, 355.
- Aburawi, E. H., Nagelkerke, N., Deeb, A., Abdulla, S., & Abdulrazzaq, Y. M. (2015). National growth charts for United arab emirates children with down syndrome from birth to 15 years of age. *Journal of Epidemiology*, 25(1), 20-29.
- Alanay, Y., Ünal, F., Turanlı, G., Alikaşifoğlu, M., Alehan, D., Belgin, E., Akyol, U., Şener, C., Aktaş, D., Boduroğlu, K., Utine, E., Volkan-Salancı, B., Özusta, Ş., Genç, A., Başar, F., Sevinç, Ş., & Tunçbilek, E. (2007). A multidisciplinary approach to the management of individuals with fragile X syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51(2), 151-161.
- Albuquerque, S., Pereira, M., Fonseca, A., & Canavarro, M. C. (2016). Resiliência, stresse parental e sobrecarga de pais de crianças com diagnóstico de anomalia congénita. *Psychologica*, 58(2), 7-23.
- Associação Brasileira de Empresas de Pesquisa (ABEP) (2014). Critério de Classificação Econômica Brasil 2015. Recuperado de <http://www.abep.org/criterio-brasil>
- American Psychiatric Association (APA). *DSM-5: Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais*. 5ª ed. Porto Alegre, Artmed, 2014.
- Bandeira, D. R., Alves, I. C. B., Giacometti, A. E., & Lorenzatto, L. (2004). Matrizes progressivas coloridas de Raven–escala especial: normas para Porto Alegre, RS. *Psicologia em Estudo*, 9(3), 479-486.
- Baraldi, G. S., Rojahn, J., Seabra, A. G., Carreiro, L. R. R., & Teixeira, M. C. T. V.. (2013). Translation, adaptation, and preliminary validation of the Brazilian version of the Behavior Problems Inventory (BPI-01).
- Benedek, M., Jauk, E., Sommer, M., Arendasy, M., & Neubauer, A. C. (2014). Intelligence, creativity, and cognitive control: The common and differential involvement of executive functions in intelligence and creativity. *Intelligence*, 46, 73-83.
- Barros, P. M., & Hazin, I. (2013). Avaliação das Funções Executivas na Infância: Revisão dos Conceitos e Instrumentos. *Psicologia em Pesquisa*, 7(1), 13-22.
- Boyle, L., & Kaufmann, W. E. (2010). The behavioral phenotype of FMR1 mutations. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*. 154 (4), 469-476.
- Brasil (1996). Lei n.º 9.394 de 20 de dezembro de 1996. Estabelece as Diretrizes e Bases da Educação. Diário Oficial da República Federativa do Brasil, Brasília, DF, 23 dez. 1996.

- Bronfenbrenner, U. & Morris, P. A. (2006). The Bioecological Model of Human Development. In: R. M. Lerner & W. E. Damon (orgs.). *Handbook of Child Psychology, Theoretical Models of Human Development* (pp. 793-828). New Jersey: Wiley.
- Brun-Gasca, C. (2006). El fenotipo cognitivo-conductual. In: M. I. Tejada. (org.). *Síndrome X Frágil: Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 31-36). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Bull, M. J. (2011). Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*, 128(2), 393-406.
- Carim, D. D. B., Miranda, M. C., & Bueno, O. F. A. (2012). Translation and adaptation into portuguese of the Behavior Rating Inventory of Executive Function-BRIEF. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, 25(4), 653-661.
- Castellano, F. M. (2006). Genética Y Herencia. In: M. I. Tejada (org). *Síndrome X Frágil: Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 19-24). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Coelho, C. M. (2016). Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. *Intercâmbio: Revista do Programa de Estudos Pós-Graduados em Linguística Aplicada e Estudos da Linguagem*, 31, 37-54.
- Cohen, S., Masyn, K., Mastergeorge, A., & Hessel, D. (2015). Psychophysiological responses to emotional stimuli in children and adolescents with autism and fragile X syndrome. *Journal of Clinical Child & Adolescent Psychology*, 44(2), 250-263.
- Connor, K. M., Davidson, J. R. T. (2003). Development of a new resilience scale: the Connor-Davidson Resilience Scale (CD-RISC). *Depression and Anxiety*, 18, 76-82.
- Cordeiro, L., Ballinger, E., Hagerman, R., & Hessel, D. (2011). Clinical assessment of DSM-IV anxiety disorders in fragile X syndrome: prevalence and characterization. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 3(1), 57-67.
- Costa, A., & Herrero, D. (2014). Perspectives on the use of mouse models of Down syndrome in translational research involving visual and motor functions. *Journal of Human Growth and Development*, 24(2), 123-125.
- Daunhauer, L. A., Fidler, D. J., Hahn, L., Will, E., Lee, N. R., & Hepburn, S. (2014). Profiles of everyday executive functioning in young children with Down syndrome. *American journal on intellectual and developmental disabilities*, 119(4), 303-318.
- Diamond, A. (2013). Executive functions. *Annual review of psychology*, 64, 135-168.

- Dimitriou, D., Leonard, H. C., Karmiloff-Smith, A., Johnson, M. H., & Thomas, M. S. (2015). Atypical development of configural face recognition in children with autism, Down syndrome and Williams syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 59(5), 422-438.
- Down, J. L. H. (1866). Observations on an ethnic classification of idiots. *London Hospital Reports*, 3, 259-262.
- Duarte, C. P. (2009). Caracterização do perfil cognitivo e avaliação da memória de trabalho na Síndrome de Down. Dissertação de Mestrado, Universidade Presbiteriana Mackenzie, São Paulo, São Paulo, Brasil.
- Ariffin, N. (2000). The internationalisation of innovative capabilities: the Malaysian electronics industry. Tese de doutorado, Science and Technology Policy Research (SPRU), University of Sussex, Brighton, England.
- Dyer-Friedman, J., Glaser, B., Hessler, D., Johnston, C., Huffman, L. C., Taylor, A., Wisbeck, J., & Reiss, A. L. (2002). Genetic and environmental influences on the cognitive outcomes of children with fragile X syndrome. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 41(3), 237-244.
- Fernandez-Carvajal, I., Walichiewicz, P., Xiaosen, X., Pan, R., Hagerman, P. J., & Tassone, F. (2009). Screening for expanded alleles of the FMR1 gene in blood spots from newborn males in a Spanish population. *The Journal of Molecular Diagnostics*, 11(4), 324-329.
- Fidler, D. J. (2005). The emerging Down syndrome behavioral phenotype in early childhood: Implications for practice. *Infants & Young Children*, 18(2), 86-103.
- Fisch, G. S., Carpenter, N., Howard-Peebles, P. N., Holden, J. J., Tarleton, J., Simensen, R., & Nance, W. (2007). Studies of age-correlated features of cognitive-behavioral development in children and adolescents with genetic disorders. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 143(20), 2478-2489.
- Franco, V., Melo, M., Santos, G., & Bertão, A. (2014). Envolvimento e percurso escolar de crianças com Síndrome de X Frágil. In Veiga, F. (Coord.). *Envolvimento dos Alunos na Escola: Perspetivas Internacionais da Psicologia e Educação* (pp. 373-383). Lisboa: Instituto de Educação da Universidade de Lisboa.
- Freire, R. C. L., Duarte, N. S., & Hazin, I. (2012). Fenótipo neuropsicológico de crianças com síndrome de Down. *Psicologia em Revista*, 18(3), 354-372.
- Fuentes, F. J. R. (2015). Fenotipo físico y manifestaciones clínicas. In: M. I. Tejada. (org.). *Síndrome X Frágil: Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 25-30). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Fung, L. K., & Reiss, A. L. (2016). Moving toward integrative, multidimensional research in modern psychiatry: Lessons learned from fragile X syndrome. *Biological psychiatry*, 80(2), 100-111.

- Garber, K. B., Visootsak, J., & Warren, S. T. (2008). Fragile X syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 16(6), 666-672.
- Gardiner, K., & Costa, A. (2006). The proteins of human chromosome 21. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 142(3), 196-205.
- García-Alonso, M. I., & Medina-Gómez, M. B. (2008). Caracterización: fenotípica de varones adultos con diagnóstico de síndrome X frágil. *Psychosocial Intervention*, 17(2), 201-214.
- Garcia, L. F. M., Flôres, E. R. S., & Sagrillo, M. R. (2016). Levantamento epidemiológico de indivíduos com características sindrômicas de aneuploidias: prevalência da síndrome de down?. *Disciplinarum Scientia| Saúde*, 10(1), 1-10.
- Gazzaniga, M.S., Ivry, R., & Mangun, G.R. (2002). *Cognitive Neuroscience: The Biology of the Mind*. W.W. Norton, 2nd Edition.
- Goodman R (2001) Psychometric properties of the Strengths and Difficulties Questionnaire. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 40,1337–1345.
- Gothelf, D., Furfaro, J. A., Hoefft, F., Eckert, M. A., Hall, S. S., O'Hara, R., Erba, H. W., Ringel, J., Hayashi, K. M., Patnaik, S., Golianu, B., Kraemer, H. C., Thompson, P. M., Piven, J. and Reiss, A. L. (2008), Neuroanatomy of fragile X syndrome is associated with aberrant behavior and the fragile X mental retardation protein (FMRP). *Annals of Neurology*, 63(1), 40–51.
- Grieco, J., Pulsifer, M., Seligsohn, K., Skotko, B., & Schwartz, A. (2015). Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 169 (2), 135-149).
- Grywac, P., Moraes, M. C. L., & Mustacchi, Z. (2014). Terapia ocupacional e família na vida de portadores da Síndrome de Down: duas histórias bem sucedida/Occupational therapy and family life of individuals with Down syndrome: two stories successful. *Diálogos Possíveis*, 12(2).
- Guerra, C. S., Dias, M. D., Ferriera Filha, M. O., Andrade, F. B., Reichert, A. P. S., & Araújo, V. S. (2015). Do sonho à realidade: Vivência de mães de filhos com deficiência. *Texto & Contexto Enfermagem*, 24, 459-466.
- Hagerman, P. J. (2008). The fragile X prevalence paradox. *Journal of medical genetics*, 45(8), 498-499.
- Hagerman, R. J., Berry-Kravis, E., Kaufmann, W. E., Ono, M. Y., Tartaglia, N., Lachiewicz, A., Kronk, R., Delahunty, C., Hessel, D. Visootsak, J., Picker, J., Gane, L., Tranfaglia, M. (2009). Advances in the treatment of fragile X syndrome. *Pediatrics*, 123(1), 378-390.

- Hagerman, R. J., Des-Portes, V., Gasparini, F., Jacquemont, S., & Gomez-Mancilla, B. (2014). Translating molecular advances in fragile X syndrome into therapy: a review. *The Journal of clinical psychiatry*, 75(4), 294-307.
- Harris, S. W., Hessler, D., Goodlin-Jones, B., Ferranti, J., Bacalman, S., Barbato, I., Taassone, F., Hagerman, P. J., Herman, K., & Hagerman, R. J. (2008). Autism profiles of males with fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 113(6), 427-438.
- Hall, D., Tassone, F., Klepitskaya, O., & Leehey, M. (2012). Fragile X-associated tremor ataxia syndrome in FMR1 gray zone allele carriers. *Movement Disorders*, 27(2), 297-301.
- Hernández, M. D. P. R., & Tomasini, G. A. (2013). Resiliencia materna, funcionamiento familiar y discapacidad intelectual de los hijos en un contexto marginado. *Universitas Psychologica*, 12(3).
- Huddleston, L. B., Visootsak, J., & Sherman, S. L. (2014). Cognitive aspects of fragile X syndrome. *Wiley Interdisciplinary Reviews: Cognitive Science*, 5(4), 501-508.
- Hustyi, K. M., Hall, S. S., Jo, B., Lightbody, A. A., & Reiss, A. L. (2014). Longitudinal trajectories of aberrant behavior in fragile X syndrome. *Research in developmental disabilities*, 35(11), 2691-2701.
- Hustyi, K. M., Hall, S. S., Quintin, E. M., Chromik, L. C., Lightbody, A. A., & Reiss, A. L. (2015). The relationship between autistic symptomatology and independent living skills in adolescents and young adults with fragile X syndrome. *Journal of autism and developmental disorders*, 45(6), 1836-1844.
- Iarocci, G., Yager, J., & Elfers, T. (2007). What gene-environment interactions can tell us about social competence in typical and atypical populations. *Brain and cognition*, 65(1), 112-127.
- Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística – IBGE. (2010). *Censo Demográfico - 2010*. Rio de Janeiro: IBGE. Recuperado em 20 fevereiro de 2017, de www.ibge.gov.br
- Jacquemont, S., Berry-Kravis, E., Hagerman, R., Von Raison, F., Gasparini, F., Apostol, G. Ufer, M., Des Portes, V. & Gomez-Mancilla, B. (2014). The challenges of clinical trials in fragile X syndrome. *Psychopharmacology*, 231(6), 1237-1250.
- Juliano, M. C. C., & Yunes, M. A. M. (2014). Reflexões sobre rede de apoio social como mecanismo de proteção e promoção de resiliência. *Ambiente & Sociedade*, 17(3), 135-154.
- Kandel, E.R., Schwartz, J. H., & Jessell, T. M. (2003) *Princípios da Neurociência*. 4 ed., São Paulo, Ed. Manole.

- Klaiman, C., Quintin, E. M., Jo, B., Lightbody, A. A., Hazlett, H. C., Piven, J., Hall, S. S., & Reiss, A. L. (2014). Longitudinal profiles of adaptive behavior in fragile X syndrome. *Pediatrics*, 134(2), 315-324.
- Knoth, I. S., Vannasing, P., Major, P., Michaud, J. L., & Lippé, S. (2014). Alterations of visual and auditory evoked potentials in fragile X syndrome. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 36, 90-97.
- Kolb, B., & Whishaw, I. Q. (2002). *Neurociência do comportamento*. Manole.
- Krueger, D. D., & Bear, M. F. (2011). Toward fulfilling the promise of molecular medicine in fragile X syndrome. *Annual review of medicine*, 62, 411-429.
- Kuny, J. M. T., & Flores, H. D. Q. (2005). *Alteraciones tempranas del desarrollo en niños con autismo y retraso mental en el Centro de Invalideces Múltiples*. Tese de doutoramento, Facultad de Ciencias de la Salud Dr. Luis Edmundo Vásquez, Universidad Dr. José Matias Delgado, San Salvador, El Salvador. 54f.
- Kurtz, P. F., Chin, M. D., Robinson, A. N., O'Connor, J. T., & Hagopian, L. P. (2015). Functional analysis and treatment of problem behavior exhibited by children with fragile X syndrome. *Research in developmental disabilities*, 43, 150-166.
- Lanfranchi, S., Jerman, O., Dal Pont, E., Alberti, A., & Vianello, R. (2010). Executive function in adolescents with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54(4), 308-319.
- Lejeune, J. T. R. G. M., Turpin, R., & Gautier, M. (1959). Le mongolisme, premier exemple d'aberration autosomique humaine. *Annales de Génétique*, 1(2), 41-49.
- Lessard, M., Chouiali, A., Drouin, R., Sebire, G., & Corbin, F. (2012). Quantitative measurement of FMRP in blood platelets as a new screening test for fragile X syndrome. *Clinical genetics*, 82(5), 472-477.
- Liu, Y., Winarni, T. I., Zhang, L., Tassone, F., & Hagerman, R. J. (2013). Fragile X associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS) in grey zone carriers. *Clinical genetics*, 84(1), 74-77.
- Loane, M., Morris, J. K., Addor, M. C., Arriola, L., Budd, J., Doray, B., Garne, E., Gatt, M., Haeusler, M., Khoshnood, B., Melve, K. K., Latos-Bielenska, A., McDonnell, B., Mullaney, C., O'Mahony, M., Queier-Wahrendorf, A., Rankin, J., Rissmann, A., Rounding, C., Salvador, J., Tucker, D., Wellesley, D., Yevtushok, L., & Dolk, H. (2013). Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *European Journal of Human Genetics*, 21(1), 27-33.
- Lockstone, H. E., Harris, L. W., Swatton, J. E., Wayland, M. T., Holland, A. J., & Bahn, S. (2007). Gene expression profiling in the adult Down syndrome brain. *Genomics*, 90(6), 647-660.

- Loesch, D. Z., Bui, Q. M., Dissanayake, C., Clifford, S., Gould, E., Bulhak-Paterson, D., Tassone, F., Taylor, A. K., Hessler, D., Hagerman, R., & Huggins, R. M. (2007). Molecular and cognitive predictors of the continuum of autistic behaviours in fragile X. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 31(3), 315-326.
- Loesch, D. Z., Huggins, R. M., & Hagerman, R. J. (2004). Phenotypic variation and FMRP levels in fragile X. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 10(1), 31-41.
- Lott, I. T., & Dierssen, M. (2010). Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. *The Lancet Neurology*, 9(6), 623-633.
- Lopes, V. R., & Martins, M. D. C. F. (2011). Validação fatorial da escala de resiliência de Connor-Davidson (Cd-Risc-10) para brasileiros. *Revista Psicologia Organizações e Trabalho*, 11(2), 36-50.
- Lubs, H. A. (1969). A marker X chromosome. *American journal of human genetics*, 21(3), 231.
- Malloy-Diniz, L. F.; Paula, J. J.; Sedó, M.; Fuentes, D & Leite, W. B., 2014. Cap. 9 Neuropsicologia das Funções Executivas e da Atenção. In *Neuropsicologia: Teoria e Prática*. 2. Ed. Porto Alegre: Artmed.
- Martin, J. P., & Bell, J. (1943). A pedigree of mental defect showing sex-linkage. *Journal of neurology and psychiatry*, 6(3-4), 154-157.
- Martins, M. P. (2014). Perturbações do espectro X frágil: aspectos clínicos. In: V. Franco (org). *Síndrome de X Frágil: pessoas, contextos e percursos* (pp.23-42). Curitiba: Ed. UFPR.
- Mattos, P., Palmirini, A., Salgado, C. A., Segenreich, D., Grevet, E., Oliveira, I. R. D., Rohde, L. A., Romano, M., Louzã, M., Abreu, P. B. & Lima, P. P. (2006). Painel brasileiro de especialistas sobre diagnóstico do transtorno de déficit de atenção/hiperatividade (TDAH) em adultos. *Revista de Psiquiatria do Rio Grande do Sul*, Porto Alegre, v. 28, n. 1, p. 50-60.
- Mecca, T. P., Morão, C. P. A. B, Silva, P. B., & Macedo, E. C. (2015). Perfil de Habilidades Cognitivas Não-Verbais na Síndrome de Down. *Revista Brasileira de Educação Especial*, 21(2), 213-228.
- Medina-Gómez, B. & García-Alonso, I. (2014) Síndrome X Frágil: detección e intervención en el fenotipo conductual. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 2(17), 201-214.
- Menon, V., Leroux, J., White, C. D., & Reiss, A. L. (2004). Frontostriatal deficits in fragile X syndrome: relation to FMR1 gene expression. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 101 (10), 3615-3620.

- Miranda, L. P., Resegue, R., & Figueiras, A. C. D. M. (2003). A criança e o adolescente com problemas do desenvolvimento no ambulatório de pediatria. *Jornal de Pediatria*, 79(1), 33-42.
- Mirkin, S. M. (2006). DNA structures, repeat expansions and human hereditary disorders. *Current opinion in structural biology*, 16(3), 351-358.
- Molinari, J. S. O, Silva, M. F. M. C., & Crepaldi, M. A. (2005). Saúde e desenvolvimento da criança: A família, os fatores de risco e as ações na atenção básica. *Psicologia Argumento*, 23(43), 17-26.
- Montiel, J. M. & Seabra, A. G. (2012a). Teste de Atenção por Cancelamento. In: A. G. Seabra & N. M. Dias (Orgs.). *Avaliação Neuropsicológica Cognitiva: atenção e funções executivas* (pp.57-66). São Paulo: Memnon Edições Científicas Ltda.
- Montiel, J. M. & Seabra, A. G. (2012b). Teste de Trilhas – Partes A e B. In: A. G. Seabra & N. M. Dias (Orgs.). *Avaliação Neuropsicológica Cognitiva: atenção e funções executivas* (pp. 69-75). São Paulo: Memnon Edições Científicas Ltda.
- Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., & Willard, H. F. (2015). *Thompson & Thompson genetics in medicine*. Elsevier Health Sciences.
- Pegoraro, L. F., Steiner, C. E., Celeri, E. H., Banzato, C. E., & Dalgalarondo, P. (2014). Heterogeneidade cognitiva e comportamental em síndromes genéticas. *Jornal de Pediatria*, 90, 155-60.
- Peric, S. (2015). Anticipation as a biological phenomenon. *Advances in Bioscience and Clinical Medicine*, 3(1), 6-9.
- Pujol, J., del Hoyo, L., Blanco-Hinojo, L., de Sola, S., Macià, D., Martínez-Vilavella, G., Amor, M., Deus, J., Rodriguez, J. Farré, M., Dierssen, M., & Torre, R. (2015). Anomalous brain functional connectivity contributing to poor adaptive behavior in Down syndrome. *Cortex*, 64, 148-156.
- Raven, J.C; Raven, J. & Court, J.H. (1988). *Matrizes Progressivas Coloridas de Raven*. Manual. São Paulo: Casa do Psicólogo.
- Reiss, A. L., & Dant, C. C. (2003). The behavioral neurogenetics of fragile X syndrome: analyzing gene–brain–behavior relationships in child developmental psychopathologies. *Development and psychopathology*, 15(04), 927-968.
- Restivo, L., Ferrari, F., Passino, E., Sgobio, C., Bock, J., Oostra, B. A., Bagni, C., & Ammassari-Teule, M. (2005). Enriched environment promotes behavioral and morphological recovery in a mouse model for the fragile X syndrome. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 102(32), 11557-11562.
- Roberts, J., Martin, G. E., Moskowitz, L., Harris, A. A., Foreman, J., & Nelson, L. (2007). Discourse skills of boys with fragile X syndrome in comparison to boys with Down syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 50(2), 475-492.

- Roberts, J. E., Price, J., & Malkin, C. (2007). Language and communication development in Down syndrome. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 13(1), 26-35.
- Rojahn, J., Matson, J. L., Lott, D., Esbensen, A. J., & Smalls, Y. (2001). The Behavior Problems Inventory: An instrument for the assessment of self-injury, stereotyped behavior, and aggression/destruction in individuals with developmental disabilities. *Journal of autism and developmental disorders*, 31(6), 577-588.
- Saur, A. M., & Loureiro, S. R. (2012). Qualidades psicométricas do Questionário de Capacidades e Dificuldades: revisão da literatura. *Estudos de Psicologia (Campinas)*, 29(4), 619-629.
- Scerif, G., Cornish, K., Wilding, J., Driver, J., & Karmiloff-Smith, A. (2007). Delineation of early attentional control difficulties in fragile X syndrome: focus on neurocomputational changes. *Neuropsychologia*, 45(8), 1889-1898.
- Schneider, A., Hagerman, R. J., & Hessler, D. (2009). Fragile X syndrome: from genes to cognition. *Developmental disabilities research reviews*, 15(4), 333-342.
- Silveira, F. F., & Neves, M. M. B. J. (2006). Inclusão escolar de crianças com deficiência múltipla: concepções de pais e professores. *Psicologia: teoria e pesquisa*, 22(1), 79-88.
- Silverman, W. (2007). Down syndrome: cognitive phenotype. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 13(3), 228-236.
- Sood, D., LaVesser, P., & Schranz, C. (2014). Influence of home environment on participation in home activities of children with an autism spectrum disorder. *The Open Journal of Occupational Therapy*, 2(3), 2.
- Sterling, A., & Abbeduto, L. (2012). Language development in school-age girls with fragile X syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 56(10), 974-983.
- Strydom, A., Dickinson, M. J., Shende, S., Pratico, D., & Walker, Z. (2009). Oxidative stress and cognitive ability in adults with Down syndrome. *Progress in Neuro-Psychopharmacology and Biological Psychiatry*, 33(1), 76-80.
- Talisa, V. B., Boyle, L., Crafa, D., & Kaufmann, W. E. (2014). Autism and anxiety in males with fragile X syndrome: An exploratory analysis of neurobehavioral profiles from a parent survey. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 164(5), 1198-1203.
- Visootsak, J., Huddleston, L., Buterbaugh, A., Perkins, A., Sherman, S., & Hunter, J. (2016). Influence of CHDs on psycho-social and neurodevelopmental outcomes in children with Down syndrome. *Cardiology in the young*, 26(02), 250-256.
- Walsh, F. (2004). *Resiliencia familiar: Estrategias para su fortalecimiento*. Madrid, España: Amorrortu.

- Winarni, T. I., Schneider, A., Borodyanskara, M., & Hagerman, R. J. (2012). Early intervention combined with targeted treatment promotes cognitive and behavioral improvements in young children with fragile X syndrome. *Case reports in genetics*, 2012, 1-4.
- Woodcock, K. A., Oliver, C., & Humphreys, G. W. (2009). Task-switching deficits and repetitive behaviour in genetic neurodevelopmental disorders: data from children with Prader–Willi syndrome chromosome 15 q11–q13 deletion and boys with Fragile X syndrome. *Cognitive Neuropsychology*, 26(2), 172-194.
- Wheeler, A. C., Raspa, M., Bishop, E., & Bailey, D. B. (2016). Aggression in fragile X syndrome. *Journal of intellectual disability research*, 60(2), 113-125.
- Zhang, D., Kaufmann, W. E., Sigafos, J., Bartl-Pokorny, K. D., Krieber, M., Marschik, P. B., & Einspieler, C. (2016). Parents' initial concerns about the development of their children later diagnosed with fragile X syndrome. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 1-9.
- Zingerevich, C., Greiss-Hess, L., Lemons-Chitwood, K., Harris, S. W., Hessler, D., Cook, K., & Hagerman, R. J. (2009). Motor abilities of children diagnosed with fragile X syndrome with and without autism. *Journal of Intellectual Disability Research*, 53(1), 11-18.

APÊNDICE A – TCLE aos pais de crianças com SXF

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Eu, Natália Rosot, pesquisadora da Universidade Federal do Paraná, estou convidando você e seu filho (criança com síndrome de X frágil) a participar de um estudo intitulado “Caracterização fenotípica cognitivo-comportamental de meninos com diagnóstico da Síndrome do X Frágil” (ou seja, uma pesquisa que procura identificar e descrever as características dos comportamentos de crianças com síndromes genéticas e como elas trocam experiências com o mundo). A pesquisa tem grande importância, pois quanto mais soubermos sobre as síndromes genéticas estudadas, mais poderemos melhorar a qualidade de vidas das crianças com essas características.

a) O objetivo desta pesquisa é comparar comportamentos entre crianças com síndromes genéticas (síndrome do X frágil **ou** síndrome de Down) em avaliações envolvendo funções executivas (habilidades cognitivas necessárias para controlar nossos pensamentos, nossas emoções e nossas ações) e comportamento.

b) Caso você participe da pesquisa, primeiramente a pesquisadora fará algumas perguntas para conhecer o dia-a-dia de seu filho (que variam desde informações sobre a gravidez até passatempos preferidos da criança). Em seguida, será feita uma avaliação neuropsicológica. Nessa avaliação, será pedido para a criança realizar duas atividades: uma para avaliar a sua atenção, em que a criança deverá ligar alguns números em sequência e outra para avaliar a sua forma de planejamento, em que ela deve reconstruir uma torre seguindo um modelo. Para essa avaliação, também é necessário que os pais respondam a três questionários sobre comportamentos da criança no dia-a-dia e um questionário que investigará o nível de tolerância dos responsáveis a situações estressantes.

c) Para tanto, se você aceitar participar da pesquisa, deverá comparecer ao local que será combinado para os procedimentos de avaliação neuropsicológica, que poderá acontecer tanto na instituição parceira desta pesquisa que a criança frequenta, como no Centro de Psicologia Aplicada (CPA) da Universidade Federal do Paraná. A avaliação neuropsicológica consistirá em, aproximadamente, 30 minutos com a criança e 30 minutos com o responsável. Esses procedimentos podem acontecer em um único dia ou ser divididos em dois ou mais dias, de acordo com o cansaço e cooperação da criança e do responsável.

d) É possível que você ou seu filho experimente algum desconforto, principalmente relacionado ao cansaço ou indisposição seu ou da criança ao fazer os testes neuropsicológicos ou responder aos questionários. Porém, será deixado claro que você ou seu filho poderá responder apenas às questões que se sentirem confortáveis. Além disso, acontecerá um encontro em que a pesquisadora devolverá aos pais o resultado da avaliação, juntamente com orientações sobre o que pode ser melhor trabalhado.

e) Alguns riscos relacionados ao estudo podem ser o desagrado e desconforto da criança ou do responsável por causa da avaliação que, apesar de ser rápida, pode causar cansaço.

<p>Rubricas: Participante da Pesquisa e /ou responsável legal - _____</p> <p>Pesquisador Responsável ou quem aplicou o TCLE _____</p>
--

f) Os benefícios esperados para os participantes dessa pesquisa consistem nas orientações que cada família terá após os resultados das avaliações. Cada pai será esclarecido sobre as características cognitivas e comportamentais de seu filho e orientado sobre como agir para melhorar a qualidade de vida da criança e da família.

g) A pesquisadora Natália Rosot, psicóloga e mestranda em Psicologia pela Universidade Federal do Paraná, responsável por este estudo, poderá ser contatada pelo telefone (43)9922-5288 e e-mail natalia@rosot.com.br para esclarecer eventuais dúvidas que você possa ter e fornecer-lhe as informações que queira, antes, durante ou depois de encerrado o estudo. Você também poderá procurar pela pesquisadora Natália ou sua orientadora (professora Tatiana I. J. S. Riechi) no endereço: Praça Santos Andrade, 50 (1º andar), sala 106, nas sextas-feiras, das 14 às 18 horas.

h) A sua participação neste estudo é voluntária e se você não quiser mais fazer parte da pesquisa poderá desistir a qualquer momento e solicitar que lhe devolvam o termo de consentimento livre e esclarecido assinado.

i) As informações relacionadas ao estudo poderão ser conhecidas pela seguinte pessoa autorizada: Tatiana Izabele Jaworski de Sá Riechi, orientadora. No entanto, se qualquer informação for divulgada em relatório ou publicação, isto será feito sob forma codificada, para que a **sua identidade e a de seu filho sejam preservadas e seja mantida a confidencialidade.**

j) O material obtido - folhas de resultado de testes e questionários - será utilizado unicamente para essa pesquisa e será queimado ao término do estudo, dentro de um ano e meio.

k) As despesas necessárias para a realização da pesquisa (testes psicológicos, folhas, lápis etc.) não são de sua responsabilidade e pela sua participação no estudo você não receberá qualquer valor em dinheiro.

l) Você terá a garantia de que se for necessário lidar com problemas do comportamento de seu filho, a pesquisadora poderá fazer o encaminhamento da criança para o Centro de Psicologia Aplicada da Universidade Federal do Paraná, que atenderá a criança enquanto houver necessidade.

m) Quando os resultados forem publicados, não aparecerá seu nome, e sim um código.

n) Se você tiver dúvidas sobre seus direitos como participante de pesquisa, você pode contatar também o Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos (CEP/SD) do Setor de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Paraná, pelo telefone 3360-7259.

Rubricas:

Participante da Pesquisa e /ou responsável legal -

Pesquisador Responsável ou quem aplicou o

o) Eu, _____ li esse Termo de Consentimento e compreendi a natureza e objetivo do estudo do qual concordei em participar. A explicação que recebi menciona os riscos e benefícios. Eu entendi que eu e meu filho somos livres para interromper nossa participação a qualquer momento sem justificar minha decisão ou dele e sem qualquer prejuízo para nós. Fui informado que se houver necessidade serei encaminhado para atendimento sem custos para mim ou meu filho se eu apresentar algum dos problemas relacionados no item d.

Eu concordo voluntariamente em participar deste estudo.

[Curitiba, ___ de _____ de ____]

[Assinatura do Responsável Legal pela criança]

[Assinatura do Pesquisador Responsável]

APÊNDICE B – TCLE aos pais de crianças com SD

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Eu, Natália Rosot, pesquisadora da Universidade Federal do Paraná, estou convidando você e seu filho (criança com síndrome de Down) a participar de um estudo intitulado “Caracterização fenotípica cognitivo-comportamental de meninos com diagnóstico da Síndrome do X Frágil” (ou seja, uma pesquisa que procura identificar e descrever as características dos comportamentos de crianças com síndromes genéticas e como elas trocam experiências com o mundo). A pesquisa tem grande importância, pois quanto mais soubermos sobre as síndromes genéticas estudadas, mais poderemos melhorar a qualidade de vidas das crianças com essas características.

a) O objetivo desta pesquisa é comparar comportamentos entre crianças com síndromes genéticas (síndrome do X frágil ou síndrome de Down) em avaliações envolvendo funções executivas (habilidades cognitivas necessárias para controlar nossos pensamentos, nossas emoções e nossas ações) e comportamento.

b) Caso você participe da pesquisa, primeiramente a pesquisadora fará algumas perguntas para conhecer o dia-a-dia de seu filho (que variam desde informações sobre a gravidez até passatempos preferidos da criança). Em seguida, será feita uma avaliação neuropsicológica. Nessa avaliação, será pedido para a criança realizar duas atividades: uma para avaliar a sua atenção, em que a criança deverá ligar alguns números em sequência e outra para avaliar a sua forma de planejamento, em que ela deve reconstruir uma torre seguindo um modelo. Para essa avaliação, também é necessário que os pais respondam a três questionários sobre comportamentos da criança no dia-a-dia e um questionário que investigará o nível de tolerância dos responsáveis a situações estressantes.

c) Para tanto, se você aceitar participar da pesquisa, deverá comparecer ao local que será combinado para os procedimentos de avaliação neuropsicológica, que poderá acontecer tanto na instituição parceira desta pesquisa que a criança frequenta, como no Centro de Psicologia Aplicada (CPA) da Universidade Federal do Paraná. A avaliação neuropsicológica consistirá em, aproximadamente, 30 minutos com a criança e 30 minutos com o responsável. Esses procedimentos podem acontecer em um único dia ou ser divididos em dois ou mais dias, de acordo com o cansaço e cooperação da criança e do responsável.

d) É possível que você ou seu filho experimente algum desconforto, principalmente relacionado ao cansaço ou indisposição seu ou da criança ao fazer os testes neuropsicológicos ou responder aos questionários. Porém, será deixado claro que você ou seu filho poderá responder apenas às questões que se sentirem confortáveis. Além disso, acontecerá um encontro em que a pesquisadora devolverá aos pais o resultado da avaliação, juntamente com orientações sobre o que pode ser melhor trabalhado.

e) Alguns riscos relacionados ao estudo podem ser o desagrado e desconforto da criança ou do responsável por causa da avaliação que, apesar de ser rápida, pode causar cansaço.

Rubricas:

Participante da Pesquisa e /ou responsável legal -

Pesquisador Responsável ou quem aplicou o
TCLE _____

f) Os benefícios esperados para os participantes dessa pesquisa consistem nas orientações que cada família terá após os resultados das avaliações. Cada pai será esclarecido sobre as características cognitivas e comportamentais de seu filho e orientado sobre como agir para melhorar a qualidade de vida da criança e da família.

g) A pesquisadora Natália Rosot, psicóloga e mestranda em Psicologia pela Universidade Federal do Paraná, responsável por este estudo, poderá ser contatada pelo telefone (43)9922-5288 e e-mail natalia@rosot.com.br para esclarecer eventuais dúvidas que você possa ter e fornecer-lhe as informações que queira, antes, durante ou depois de encerrado o estudo. Você também poderá procurar pela pesquisadora Natália ou sua orientadora (professora Tatiana I. J. S. Riechi) no endereço: Praça Santos Andrade, 50 (1º andar), sala 106, nas sextas-feiras, das 14 às 18 horas.

h) A sua participação neste estudo é voluntária e se você não quiser mais fazer parte da pesquisa poderá desistir a qualquer momento e solicitar que lhe devolvam o termo de consentimento livre e esclarecido assinado.

i) As informações relacionadas ao estudo poderão conhecidas pela seguinte pessoa autorizada: Tatiana Izabele Jaworski de Sá Riechi, orientadora. No entanto, se qualquer informação for divulgada em relatório ou publicação, isto será feito sob forma codificada, para que a **sua identidade e a de seu filho sejam preservadas e seja mantida a confidencialidade.**

j) O material obtido - folhas de resultado de testes e questionários - será utilizado unicamente para essa pesquisa e será queimado ao término do estudo, dentro de um ano e meio.

k) As despesas necessárias para a realização da pesquisa (testes psicológicos, folhas, lápis etc.) não são de sua responsabilidade e pela sua participação no estudo você não receberá qualquer valor em dinheiro.

l) Você terá a garantia de que se for necessário lidar com problemas do comportamento de seu filho, a pesquisadora poderá fazer o encaminhamento da criança para o Centro de Psicologia Aplicada da Universidade Federal do Paraná, que atenderá a criança enquanto houver necessidade.

m) Quando os resultados forem publicados, não aparecerá seu nome, e sim um código.

n) Se você tiver dúvidas sobre seus direitos como participante de pesquisa, você pode contatar também o Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos (CEP/SD) do Setor de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Paraná, pelo telefone 3360-7259.

Rubricas: Participante da Pesquisa e /ou responsável legal - _____ Pesquisador Responsável ou quem aplicou o
--

o) Eu, _____ li esse Termo de Consentimento e compreendi a natureza e objetivo do estudo do qual concordei em participar. A explicação que recebi menciona os riscos e benefícios. Eu entendi que eu e meu filho somos livres para interromper nossa participação a qualquer momento sem justificar minha decisão ou dele e sem qualquer prejuízo para nós. Fui informado que se houver necessidade serei encaminhado para atendimento sem custos para mim ou meu filho se eu apresentar algum dos problemas relacionados no item d.

Eu concordo voluntariamente em participar deste estudo.

[Curitiba, ___ de _____ de ____]

[Assinatura do Responsável Legal pela criança]

[Assinatura do Pesquisador Responsável]

APÊNDICE C – TCLE aos professores

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Eu, Natália Rosot, pesquisadora da Universidade Federal do Paraná, estou convidando você, professor, a participar de um estudo intitulado “Caracterização fenotípica cognitivo-comportamental de meninos com diagnóstico da Síndrome do X Frágil” (ou seja, uma pesquisa que procura identificar e descrever as características dos comportamentos de crianças com síndromes genéticas e como elas trocam experiências com o mundo). A pesquisa tem grande importância, pois quanto mais soubermos sobre as síndromes genéticas estudadas, mais poderemos melhorar a qualidade de vidas das crianças com essas características.

a) O objetivo desta pesquisa é comparar comportamentos entre crianças com síndromes genéticas (síndrome do X frágil **ou** síndrome de Down) em avaliações envolvendo funções executivas (habilidades cognitivas necessárias para controlar nossos pensamentos, nossas emoções e nossas ações) e comportamento.

b) Caso você participe da pesquisa, será solicitado que responda a um questionário sobre comportamentos que seu aluno (participante da pesquisa). São 25 questões objetivas, nas quais você apenas deverá responder, em uma escala de 0 a 10, a frequência com qual observa certos comportamentos da criança no cotidiano da sala de aula.

c) Para tanto, se você aceitar participar da pesquisa, será entregue na escola onde trabalha o questionário, que você poderá responder sozinho ou, se preferir, juntamente com a pesquisadora em um horário previamente agendado. O questionário foi planejado para ser autoexplicativo e rápido. Precisarás de, aproximadamente, 10 minutos para respondê-lo.

d) É possível que você sinta algum desconforto relacionado ao cansaço ou indisposição que o questionário, apesar de ser curto, pode trazer, em função da leitura. Porém, será deixado claro que você poderá responder apenas às questões que se sentir confortável. Além disso, acontecerá um encontro em que a pesquisadora devolverá ao professor o resultado da avaliação, juntamente com orientações sobre o que pode ser mais bem trabalhado no ambiente escolar, para auxiliar o desenvolvimento da criança.

e) O risco relacionado ao estudo pode ser, como dito anteriormente, o cansaço que o questionário pode trazer ao professor.

f) Os benefícios esperados para os participantes dessa pesquisa consistem nas orientações que cada professor terá após os resultados das avaliações. Será esclarecido sobre as características cognitivas e comportamentais do seu aluno e orientado sobre como agir para melhorar a sua qualidade de vida.

Rubricas:	
Professor do Participante da Pesquisa	_____
Pesquisador Responsável ou quem aplicou	_____ o
TCLE	_____

g) A pesquisadora Natália Rosot, psicóloga e mestranda em Psicologia pela Universidade Federal do Paraná, responsável por este estudo, poderá ser contatada pelo telefone (43)9922-5288 e e-mail natalia@rosot.com.br para esclarecer eventuais dúvidas que você possa ter e fornecer-lhe as informações que queira, antes, durante ou depois de encerrado o estudo. Você também poderá procurar pela pesquisadora Natália ou sua orientadora (professora Tatiana I. J. S. Riechi) no endereço: Praça Santos Andrade, 50 (1º andar), sala 106, nas sextas-feiras, das 14 às 18 horas.

h) A sua participação neste estudo é voluntária e se você não quiser mais fazer parte da pesquisa poderá desistir a qualquer momento e solicitar que lhe devolvam o termo de consentimento livre e esclarecido assinado.

i) As informações relacionadas ao estudo poderão conhecidas pela seguinte pessoa autorizada: Tatiana Izabele Jaworski de Sá Riechi, orientadora. No entanto, se qualquer informação for divulgada em relatório ou publicação, isto será feito sob forma codificada, para que a **sua identidade e a de seu aluno sejam preservadas e seja mantida a confidencialidade.**

j) O material obtido - folhas de resultado de testes e questionários - será utilizado unicamente para essa pesquisa e será queimado ao término do estudo, dentro de um ano e meio.

k) As despesas necessárias para a realização da pesquisa (testes psicológicos, folhas, lápis etc.) não são de sua responsabilidade e pela sua participação no estudo você não receberá qualquer valor em dinheiro.

l) Quando os resultados forem publicados, não aparecerá seu nome, e sim um código.

m) Se você tiver dúvidas sobre seus direitos como participante de pesquisa, você pode contatar também o Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos (CEP/SD) do Setor de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Paraná, pelo telefone 3360-7259.

o) Eu, _____ li esse Termo de Consentimento e compreendi a natureza e objetivo do estudo do qual concordei em participar. A explicação que recebi menciona os riscos e benefícios. Eu entendi que eu sou livre para interromper minha participação a qualquer momento sem justificar minha decisão e sem qualquer prejuízo para mim.

Eu concordo voluntariamente em participar deste estudo.

[Curitiba, ___ de _____ de ____]

[Assinatura do Professor da criança]

[Assinatura do Pesquisador Responsável]

APÊNDICE D – Anamnese

Preenchido por: () Mãe () Pai () Avó () Outros / Especificar:
 Examinador: _____ Data da
 avaliação: ____/____/____

1. Dados Pessoais

Nome completo: _____
 Data nasc. _____ Local de nasc.: _____
 Bairro: _____ Cidade: _____
 Tel. _____
 Escolaridade/Escola: _____
 Período do dia em que a frequenta: _____

2. Dados familiares

Pai: _____ Idade: _____
 Escolaridade: _____ Profissão: _____
 Horário de Trabalho: () Manhã () Tarde () Noite () Finais de semana
 Mãe: _____ Idade: _____
 Escolaridade: _____ Profissão: _____
 Horário de Trabalho: () Manhã () Tarde () Noite () Finais de semana
 Quais são as pessoas que moram na casa? _____

Idade da mãe no parto: _____
 Gestação foi planejada? _____
 Reação dos pais? _____
 Fez acompanhamento pré-natal? _____ Idade gestacional: _____
 Gestação: () Sem complicações () Com complicações, Quais _____

3. Neonatal

Peso do bebê (gramas): _____ Estatura (cm): _____ Índice Apgar: ____ / ____
 Problemas perinatais: () Infecção () Hipoxia () Apneia ()
 Obstrução do cordão umbilical () Erro médico () Respiração artificial ()
) UTI: ____ dias () Outros: _____
 Diagnóstico médico: _____
 Faz algum acompanhamento médico/profissional (pediatra, fonoaudiólogo, fisioterapeuta, etc.)? _____

4. Período de desenvolvimento

Tipo de lactância: Sucção/ deglutição
Desenvolvimento Motor
 () Fixou a cabeça ____ mês () Girou a cabeça ____ mês () Sentou: ____ mês
 () Engatinhou ____ mês () Ficou em pé ____ mês () Andou ____ mês
 Doenças/Intervenções cirúrgicas: _____

5. Hábitos

Hábitos Alimentares: Problemas () falta de apetite () Vômitos () ânsia de vômito () rejeição de algum alimento. Qual? _____
 Onde come? () Sofá () Mesa () Colo () Outros: _____
 Quem dá de comer normalmente? () Mãe () Pai () Avó (ô) () Irmã (o)
 Tem horários pré-estabelecidos para fazer as refeições (rotina alimentar)? _____
 Utiliza talher? () colher () garfo () Como bebe? Mamadeira, copo, sozinho, com _____

) faça	ajuda
Hábitos oníricos Horário de dormir: _____ h	
Onde dorme? () sozinho, em sua cama () na cama com os pais () na cama com irmão () berço	
Como dorme? () tranquilo, sem acordar () acorda várias vezes () não quer dormir () outros	
Costume para dormir: () chupeta () ninar () casulo () outros:	
Hábitos de relacionamento	
Com quem a criança prefere estar? () Mãe () Pai () Irmã(o) () Avó (ô) () Outros	
Reação da criança perante estranhos: () Medo () Sai correndo () Sem resposta definida () Outros:	
Segue regras para se comportar? () sim () não	
Tipos de correção: () Castigo () Ameaças () Chantagem () Gritos	
Costuma elogiar comportamentos adequados? () sim () não Como: () verbalmente () Presenteia	
Como se relaciona com as outras crianças?	
Quais tipos de brincadeira prefere?	
Você brinca com a criança? () sim () não	
O que a criança faz na maior parte do tempo enquanto está em casa?	
Os pais têm alguma queixa da criança?	

6. Dados sociodemográficos

Itens	No domicílio tem (quantidade)				
	0	1	2	3	4 ou +
Banheiros	0	1	2	3	4 ou +
Empregados(as) domésticos(as)	0	1	2	3	4 ou +
Automóveis	0	1	2	3	4 ou +
Microcomputador	0	1	2	3	4 ou +
Lava louças	0	1	2	3	4 ou +
Geladeira	0	1	2	3	4 ou +
Freezer	0	1	2	3	4 ou +
Lava roupas	0	1	2	3	4 ou +
DVD	0	1	2	3	4 ou +
Microondas	0	1	2	3	4 ou +
Motocicleta	0	1	2	3	4 ou +
Secadora de roupas	0	1	2	3	4 ou +
Água encanada	() Sim	() Não			
Rua pavimentada	() Sim	() Não			

Observações: _____

—

ANEXO A

UNIVERSIDADE FEDERAL DO
PARANÁ - SETOR DE CIÊNCIAS
DA SAÚDE/ SCS -



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Caracterização fenotípica cognitivo-comportamental de meninos com diagnóstico da síndrome do X frágil

Pesquisador: Natália Rosot

Área Temática:

Versão: 2

CAAE: 50983815.2.0000.0102

Instituição Proponente: Programa de pós-graduação em psicologia

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 1.412.952

Apresentação do Projeto:

Trata-se de dissertação de mestrado da área de psicologia, desenvolvida por Natália Rosot, sob a orientação da prof. Dra. Tatiana Izabele Jaworski de Sá Riechi.

O desenvolvimento do indivíduo inicia-se desde a vida intrauterina e é influenciado por inúmeros fatores. Aqueles que interferem negativamente são os chamados fatores de risco: uma série de condições biológicas e ambientais que aumentam a probabilidade de que a criança apresente deficits em seu desenvolvimento neuropsicomotor. Entre eles estão a síndrome do X frágil (SXF) e a síndrome de Down (SD), que consistem em uma série de sintomas com base genética e com características fenotípicas variadas. A SXF é pouco conhecida e subdiagnosticada. Uma forma de favorecer a sua divulgação na sociedade e de trazer avanços nas técnicas para identificação e intervenção é através de uma maior exploração acerca de suas bases cognitivas e comportamentais. Já a síndrome de Down é uma condição genética mais comum e pesquisada com maior frequência.

A amostra será composta por cerca de 30 crianças do sexo masculino com a síndrome do X frágil ou síndrome de Down. Possuirão idade entre 6 e 14 anos e deverão ter vínculo com o laboratório de Genética Médica da Universidade Federal do Paraná ou com a escola especial parceira do projeto. As crianças participantes serão avaliadas por um protocolo neuropsicológico no Centro de

Endereço: Rua Padre Camargo, 285 - Térreo

Bairro: Alto da Glória

UF: PR

Município: CURITIBA

CEP: 80.060-240

Telefone: (41)3360-7259

E-mail: cometica.saude@ufpr.br

Continuação do Parecer: 1.412.952

Psicologia Aplicada da Universidade Federal do Paraná, juntamente com seus responsáveis, os quais também responderão a inventários sobre os comportamentos de seus filhos. As crianças também poderão ser avaliadas em sua instituição de origem, para facilitar a adesão dos participantes. Em seguida, os desempenhos apresentados pelos dois grupos (crianças com SXF e SD) serão comparados e se buscará verificar se há diferenças significativas referente a características que possam ser relacionadas às síndromes.

Estabelecer esse perfil auxilia na identificação da síndrome e pode fazer com que o tempo médio para que seja dado o diagnóstico diminua, implicando em uma série de outros fatores fundamentais para um controle epidemiológico. Além disso, quanto mais cedo o diagnóstico for consolidado, maiores serão as chances que a criança terá em ter intervenções adequadas seu desenvolvimento, maior apoio à família e preparo da escola e sociedade.

A pesquisa será realizada a partir de cinco etapas, descritas a seguir:

Etapa 1: Contato com as instituições com parceria no projeto, uma Escola especial e laboratório de genética para início da divulgação da pesquisa entre o público-alvo. Serão distribuídos nas instituições cartazes que explicarão o objetivo da pesquisa, juntamente com seus principais procedimentos e benefícios para cada participante. Será deixado e-mail e telefone para que os interessados entrem em contato;

Etapa 2: Esclarecimento sobre a pesquisa e convite aos pais que entrarem em contato com a pesquisadora;

Etapa 3: Assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido pelos pais e aplicação do instrumento de avaliação das funções executivas dos filhos pelos pais;

Etapa 4: Agendamento e avaliação das funções executivas e aspectos comportamentais diretamente com as crianças participantes dos dois grupos.

Etapa 5: Aplicação da versão do questionário SDQ para professores, tendo antes estabelecido um contato prévio com os professores das crianças participantes.

Etapa 6: Correção do protocolo de avaliação neuropsicológica e análise dos dados obtidos através de testes estatísticos, estabelecendo uma correlação dos dados dos dois grupos buscando verificar quais as diferenças encontradas e se elas são ou não significativas.

Objetivo da Pesquisa:

A pesquisa apresenta como objetivo geral Comparar o desempenho entre participantes com a síndrome do X frágil e a síndrome de Down em avaliações neuropsicológicas envolvendo funções

Endereço: Rua Padre Camargo, 285 - Térreo

Bairro: Alto da Glória

CEP: 80.060-240

UF: PR

Município: CURITIBA

Telefone: (41)3360-7259

E-mail: cometica.saude@ufpr.br

Continuação do Parecer: 1.412.952

executivas e comportamento.

Como objetivos específicos foram elencados (1) Avaliar as competências cognitivas relacionadas às funções executivas, bem como aspectos comportamentais; (2) Verificar, através de um protocolo de avaliação neuropsicológica, se há diferenças significativas entre o desempenho de meninos com a síndrome do X frágil e com a síndrome de Down; (3) caracterizar o desempenho cognitivo-comportamental dos participantes, com o foco em funções executivas; e (4) Contribuir para uma maior inteligibilidade acerca da síndrome do X frágil.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

A pesquisadora esclarece que os benefícios esperados com o desenvolvimento desta pesquisa compõem uma importante contribuição ao conhecimento de características fenotípicas relacionadas a comportamentos e cognição de crianças com a síndrome do X frágil. Os meninos que participarem da avaliação neuropsicológica poderão receber um benefício direto com a sua cooperação no estudo, uma vez seus pais e/ou responsáveis receberão uma devolutiva e poderão investir nos fatores que estiverem incompatíveis com um desenvolvimento infantil típico e, além disso, saberão quais aspectos estarão preservados e poderão auxiliar na intervenção. Nessa devolutiva, cada pai será esclarecido sobre as características comportamentais e cognitivas de seu filho e orientado sobre estimulações e técnicas para alterações de comportamentos inadequados. Essas orientações poderão trazer uma melhor qualidade de vida para a criança e a família.

Quanto aos riscos que podem advir desta pesquisa, são os inerentes aos projetos dessa natureza, mas desde que realizados com a observância das normas preconizadas pela Comissão Nacional de Ética em Pesquisas em Seres Humanos e guardando o sigilo ético, pode-se afirmar que os riscos são pequenos. Pode ocorrer desagrado e desconforto dos participantes (responsáveis ou crianças) em função das atividades avaliativas que, apesar de serem rápidas, podem causar cansaço. Se for notado qualquer desagrado ou desconforto nos participantes, a avaliação poderá ser interrompida e agendada para outro dia ou estabelecer pausas para descanso.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Foi acrescentado um questionário voltado para os professores e, por conseguinte, foi acrescentado um TCLE específico para este grupo.

Endereço: Rua Padre Camargo, 285 - Térreo

Bairro: Alto da Glória

CEP: 80.060-240

UF: PR

Município: CURITIBA

Telefone: (41)3360-7259

E-mail: cometica.saude@ufpr.br



Continuação do Parecer: 1.412.952

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Foi acrescentada a autorização da escola especial parceira.

Recomendações:

Solicitamos que sejam apresentados a este CEP, relatórios semestrais e final, sobre o andamento da pesquisa, bem como informações relativas às modificações do protocolo, cancelamento, encerramento e destino dos conhecimentos obtidos, através da Plataforma Brasil - no modo: NOTIFICAÇÃO. Demais alterações e prorrogação de prazo devem ser enviadas no modo EMENDA. Lembrando que o cronograma de execução da pesquisa deve ser atualizado no sistema Plataforma Brasil antes de enviar solicitação de prorrogação de prazo.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

- É obrigatório retirar na secretaria do CEP/SD uma cópia do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido com carimbo onde constará data de aprovação por este CEP/SD, sendo este modelo reproduzido para aplicar junto ao participante da pesquisa.

O TCLE deverá conter duas vias, uma ficará com o pesquisador e uma cópia ficará com o participante da pesquisa (Carta Circular nº. 003/2011CONEP/CNS).

Considerações Finais a critério do CEP:

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_621364.pdf	18/12/2015 16:22:07		Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_professor.docx	18/12/2015 16:18:48	Natália Rosot	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_sindrome_down_versao2.docx	18/12/2015 16:18:30	Natália Rosot	Aceito

Endereço: Rua Padre Camargo, 285 - Térreo

Bairro: Alto da Glória

UF: PR

Município: CURITIBA

CEP: 80.060-240

Telefone: (41)3360-7259

E-mail: cometica.saude@ufpr.br

UNIVERSIDADE FEDERAL DO
PARANÁ - SETOR DE CIÊNCIAS
DA SAÚDE/ SCS -



Continuação do Parecer: 1.412.952

TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_sindrome_X_fragil_versao2.docx	18/12/2015 16:18:14	Natália Rosot	Aceito
Outros	Apontamentos_das_correcoes_realizadas.docx	18/12/2015 16:17:45	Natália Rosot	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto_alterado.docx	18/12/2015 16:17:13	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Declaracao_coparticipante_escola_especial.pdf	18/12/2015 16:12:50	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Pesquisadores	Checklist.pdf	15/11/2015 11:47:57	Natália Rosot	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TERMO_DE_CONSENTIMENTO_LIVRE_E_ESCLARECIDO.docx	15/11/2015 11:47:26	Natália Rosot	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto_novembro_cometica.docx	11/11/2015 18:04:08	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Pesquisadores	Termo_compromisso_inicio_pesquisa.pdf	11/11/2015 18:03:18	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Pesquisadores	Declaracao_uso_dados_coletados.pdf	11/11/2015 18:03:03	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Pesquisadores	Declaracao_tornar_publico_resultados.pdf	11/11/2015 18:02:45	Natália Rosot	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	Termo_confidencialidade.pdf	11/11/2015 17:59:46	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Declaracao_instituicao_coparticipante_HIC.pdf	11/11/2015 17:56:38	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Concordancia_Servico_CPA.pdf	11/11/2015 17:56:09	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Concordancia_do_Servico_Genetica.pdf	11/11/2015 17:55:56	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Pesquisadores	Declaracao_de_concordancia_orientador.pdf	11/11/2015 17:55:27	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Analise_de_merito.pdf	11/11/2015 17:54:06	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Aprovacao_do_colegiado.pdf	11/11/2015 17:52:57	Natália Rosot	Aceito

Endereço: Rua Padre Camargo, 285 - Térreo

Bairro: Alto da Glória

CEP: 80.060-240

UF: PR

Município: CURITIBA

Telefone: (41)3360-7259

E-mail: cometica.saude@ufpr.br

UNIVERSIDADE FEDERAL DO
PARANÁ - SETOR DE CIÊNCIAS
DA SAÚDE/ SCS -



Continuação do Parecer: 1.412.952

Declaração de Pesquisadores	Oficio_encaminhamento.pdf	11/11/2015 17:52:22	Natália Rosot	Aceito
Folha de Rosto	Folha_de_rosto.pdf	11/11/2015 17:48:46	Natália Rosot	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

CURITIBA, 17 de Fevereiro de 2016

Assinado por:
IDA CRISTINA GUBERT
(Coordenador)

Endereço: Rua Padre Camargo, 285 - Térreo

Bairro: Alto da Glória

UF: PR

Município: CURITIBA

CEP: 80.060-240

Telefone: (41)3360-7259

E-mail: cometica.saude@ufpr.br

ANEXO B

HOSPITAL DE CLÍNICAS DA
UNIVERSIDADE FEDERAL DO
PARANÁ - HCUFPR

**PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP**

Elaborado pela Instituição Coparticipante

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Caracterização fenotípica cognitivo-comportamental de meninos com diagnóstico da síndrome do X frágil

Pesquisador: Natália Rosot

Área Temática:

Versão: 1

CAAE: 50983815.2.3001.0096

Instituição Proponente: Programa de pós-graduação em psicologia

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 1.432.542

Apresentação do Projeto:

O modelo de estudo científico presente nesta pesquisa caracteriza-se por transversal quase experimental. Nesta pesquisa entende-se que o desenvolvimento do indivíduo inicia-se desde a vida intrauterina e é influenciado por inúmeros fatores. Aqueles que interferem negativamente são os chamados fatores de risco: uma série de condições biológicas e ambientais que aumentam a probabilidade de que a criança apresente déficits

em seu desenvolvimento neuropsicomotor. Entre eles estão a síndrome do X frágil (SXF) e a síndrome de Down (SD), que consistem em uma série de sintomas com base genética e com características fenotípicas variadas. Apesar de ser o principal motivo de déficits intelectuais hereditários em homens, a SXF é pouco conhecida e subdiagnosticada. Uma forma de favorecer a sua divulgação na sociedade e, além disso, trazer avanços nas técnicas para identificação e intervenção é através de uma maior exploração acerca de suas bases cognitivas e comportamentais.

Já a síndrome de Down é uma condição genética mais comum e pesquisada com maior frequência. Entre as características físicas mais comuns dessa síndrome estão a hipotonia, cabeça pequena, ponte nasal achatada, fissuras palpebrais oblíquas e ascendentes, orelhas pequenas, excesso de pele na parte de trás do pescoço, prega única palmar, entre outras. Em relação ao desempenho

Endereço: Rua Gal. Carneiro, 181

Bairro: Alto da Glória

CEP: 80.060-900

UF: PR

Município: CURITIBA

Telefone: (41)3360-1041

Fax: (41)3360-1041

E-mail: cep@hc.ufpr.br



Continuação do Parecer: 1.432.542

cognitivo, a característica mais amplamente divulgada é o comprometimento no QI e na linguagem.

Objetivo da Pesquisa:

Comparar o desempenho entre participantes com a síndrome do X frágil e a síndrome de Down em avaliações neuropsicológicas envolvendo funções executivas e comportamento.

Objetivos Secundários:

1. Avaliar as competências cognitivas relacionadas às funções executivas, bem como aspectos comportamentais;
2. Verificar, através de um protocolo de avaliação neuropsicológica, se há diferenças significativas entre o desempenho de meninos com a síndrome do X frágil e com a síndrome de Down;
3. Caracterizar o desempenho cognitivo-comportamental dos participantes, com o foco em funções executivas;
4. Contribuir para uma maior inteligibilidade acerca da síndrome do X frágil.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Segundo as pesquisadoras os riscos são pequenos. Podendo ocorrer desagrado e desconforto dos participantes (responsáveis ou crianças) em função das atividades avaliativas que, apesar de serem rápidas, podem causar cansaço. Se for notado qualquer desagrado ou desconforto nos participantes, a avaliação poderá ser interrompida e agendada para outro dia ou estabelecer pausas para descanso.

Benefícios com o desenvolvimento desta pesquisa compõem uma importante contribuição ao conhecimento de características fenotípicas relacionadas a comportamentos e cognição de crianças com a síndrome do X frágil. Os meninos que participarem da avaliação

neuropsicológica poderão receber um benefício direto com a sua cooperação no estudo, uma vez seus pais e/ou responsáveis que receberão a devolutiva e poderão investir nos fatores que estiverem incompatíveis com um desenvolvimento infantil típico e, além disso, saberão quais aspectos estarão preservados e poderão auxiliar na intervenção.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

A amostra será composta por cerca de 30 crianças do sexo masculino com a síndrome do X frágil ou síndrome de Down. Possuirão idade entre 6 e 14 anos e deverão ter vínculo com o laboratório de Genética Médica da Universidade Federal do Paraná ou com as instituições educativas e

Endereço: Rua Gal. Carneiro, 181

Bairro: Alto da Glória

CEP: 80.060-900

UF: PR

Município: CURITIBA

Telefone: (41)3360-1041

Fax: (41)3360-1041

E-mail: cep@hc.ufpr.br



Continuação do Parecer: 1.432.542

organizações não governamentais que estabelecerão parceria com o projeto. As crianças participantes serão avaliadas por um protocolo neuropsicológico no Centro de Psicologia Aplicada da Universidade Federal do Paraná, juntamente com seus responsáveis, que também responderão a inventários sobre os comportamentos de seus filhos. As crianças também poderão ser avaliadas em sua instituição de origem, para facilitar a adesão dos participantes. Em seguida, os desempenhos apresentados pelos dois grupos (crianças com SXF e SD) serão comparados e se buscará verificar se há diferenças significativas referente a características que possam ser relacionadas às síndromes.

Nesse aspecto, estabelecer esse perfil auxilia na identificação da síndrome e pode fazer com que o tempo médio para que seja dado o diagnóstico diminua, implicando em uma série de outros fatores fundamentais para um controle epidemiológico. Além disso, quanto mais cedo o diagnóstico for consolidado, maiores serão as chances que a criança terá em ter intervenções adequadas seu desenvolvimento, maior apoio à família e preparo da escola e sociedade.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Apresentação de todos os termos com adequação (TCLEs, carta de concordância dos serviços que serão parceiros- termos de confidencialidade e divulgação dos resultados).

Recomendações:

É obrigatório trazer ao CEP/HC uma via do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido que foi aprovado, para assinatura e rubrica. Após, xerocar este TCLE em duas vias, uma ficará com o pesquisador e uma para o participante da pesquisa.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Quanto à viabilidade de execução nas dependências do Hospital de Clínicas, o projeto de pesquisa pode ser aprovado.

Considerações Finais a critério do CEP:

Diante do exposto, o Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos do HC-UFPR, de acordo com as atribuições definidas na Resolução CNS 466/2012 e na Norma Operacional Nº 001/2013 do CNS, manifesta-se pela aprovação do projeto conforme proposto para início da Pesquisa. Solicitamos que sejam apresentados a este CEP, relatórios semestrais sobre o andamento da pesquisa, bem como informações relativas às modificações do protocolo, cancelamento, encerramento e destino dos conhecimentos obtidos. Manter os documentos da pesquisa arquivado.

Endereço: Rua Gal. Carneiro, 181

Bairro: Alto da Glória

CEP: 80.060-900

UF: PR

Município: CURITIBA

Telefone: (41)3360-1041

Fax: (41)3360-1041

E-mail: cep@hc.ufpr.br



Continuação do Parecer: 1.432.542

É dever do CEP acompanhar o desenvolvimento dos projetos, por meio de relatórios semestrais dos pesquisadores e de outras estratégias de monitoramento, de acordo com o risco inerente à pesquisa.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_621364.pdf	18/12/2015 16:22:07		Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_professor.docx	18/12/2015 16:18:48	Natália Rosot	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_sindrome_down_versao2.docx	18/12/2015 16:18:30	Natália Rosot	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_sindrome_X_fragil_versao2.docx	18/12/2015 16:18:14	Natália Rosot	Aceito
Outros	Apontamentos_das_correcoes_realizadas.docx	18/12/2015 16:17:45	Natália Rosot	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto_alterado.docx	18/12/2015 16:17:13	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Declaracao_coparticipante_escola_especial.pdf	18/12/2015 16:12:50	Natália Rosot	Aceito
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_621364.pdf	15/11/2015 11:48:33		Aceito
Declaração de Pesquisadores	Checklist.pdf	15/11/2015 11:47:57	Natália Rosot	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TERMO_DE_CONSENTIMENTO_LIVRE_E_ESCLARECIDO.docx	15/11/2015 11:47:26	Natália Rosot	Aceito
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_621364.pdf	11/11/2015 18:05:09		Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto_novembro_cometica.docx	11/11/2015 18:04:08	Natália Rosot	Aceito

Endereço: Rua Gal. Carneiro, 181

Bairro: Alto da Glória

CEP: 80.060-900

UF: PR

Município: CURITIBA

Telefone: (41)3360-1041

Fax: (41)3360-1041

E-mail: cep@hc.ufpr.br



HOSPITAL DE CLÍNICAS DA
UNIVERSIDADE FEDERAL DO
PARANÁ - HCUFPR



Continuação do Parecer: 1.432.542

Declaração de Pesquisadores	Termo_compromisso_inicio_pesquisa.pdf	11/11/2015 18:03:18	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Pesquisadores	Declaracao_uso_dados_coletados.pdf	11/11/2015 18:03:03	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Pesquisadores	Declaracao_tornar_publico_resultados.pdf	11/11/2015 18:02:45	Natália Rosot	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	Termo_confidencialidade.pdf	11/11/2015 17:59:46	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Declaracao_instituicao_coparticipante_HC.pdf	11/11/2015 17:56:38	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Concordancia_Servico_CPA.pdf	11/11/2015 17:56:09	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Concordancia_do_Servico_Genetica.pdf	11/11/2015 17:55:56	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Pesquisadores	Declaracao_de_concordancia_orientador.pdf	11/11/2015 17:55:27	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Analise_de_merito.pdf	11/11/2015 17:54:06	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Aprovacao_do_colegiado.pdf	11/11/2015 17:52:57	Natália Rosot	Aceito
Declaração de Pesquisadores	Oficio_encaminhamento.pdf	11/11/2015 17:52:22	Natália Rosot	Aceito
Folha de Rosto	Folha_de_rosto.pdf	11/11/2015 17:48:46	Natália Rosot	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

CURITIBA, 01 de Março de 2016

Assinado por:
Renato Tambara Filho
(Coordenador)

Endereço: Rua Gal. Carneiro, 181

Bairro: Alto da Glória

CEP: 80.060-900

UF: PR

Município: CURITIBA

Telefone: (41)3360-1041

Fax: (41)3360-1041

E-mail: cep@hc.ufpr.br