

Helenice Bianchi Bolini

Inteligência em Portadores de
Neurofibromatose 1

São José do Rio Preto, SP.

2010

Helenice Bianchi Bolini

Inteligência em Portadores de Neurofibromatose 1

Tese apresentada à Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto – FAMERP – SP, para obtenção do Título de Doutor no Curso de Pós-graduação em Ciências da Saúde, Grande Área: Ciências da Saúde / Área de Concentração: Saúde Humana; Genética Clínica; Psicologia; Educação.

Orientadora: Prof^a. Dra. Eny Maria Goloni Bertollo

Co-Orientador: Prof. Dr. Nelson Iguimar Valério

São José do Rio Preto

2010

Ficha Catalográfica

Bianchi-Bolini, Helenice

Inteligência em portadores de Neurofibromatose 1/Helenice
Bianchi Bolini.

São José do Rio Preto-SP, 2010

155 p.: 33 cm

Tese (Doutorado)- Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto
Área de Concentração: Saúde Humana; Genética Clínica; Psicologia

Orientadora: Profa. Dra. Eny Maria Goloni Bertollo, PhD.

I - Neurofibromatose 1; II- Inteligência; III – Doença Genética

SUMÁRIO

Dedicatória.....	i
Agradecimentos.....	ii
Epígrafe.....	v
Lista de Tabelas.....	vi
Lista de Abreviaturas e Símbolos.....	viii
Resumo.....	xi
Abstract.....	xiii
I-Introdução.....	1
I.1Objetivos.....	7
II-Artigos Científicos.....	9
Artigo I – Neurofibromatose 1.....	11
Artigo II – Inteligência.....	25
Artigo III – Inteligência em portadores de Neurofibromatose 1, atendidos no CEPAN.....	50
III- Conclusões.....	87
IV- Referências Bibliográficas.....	89
V- Apêndices.....	99
Apêndice 1 - Casuística e Métodos.....	100
Apêndice 2 – Protocolo para Coleta de Dados.....	110
Apêndice 3 - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para portadores de NF1.....	113
Apêndice 4 - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para pais ou responsáveis por menores participantes da pesquisa.....	116

Apêndice 5 - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para não	
Portadores de NF1.....	119
Apêndice 6 -Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para coleta de	
dados psicológicos, segundo CEP do Psicólogo e a	
Resolução CFP nº 016/2000 que dispões sobre a realização	
de pesquisa em Psicologia com seres humanos.....	122
VI-Anexos.....	125
Anexo 1 – Parecer nº 073/2006 do Comitê de Ética em Pesquisa da	
FAMERP - CEP: protocolo nº2318/2006.....	126
Anexo 2 - Atestado de matriculo regular – Nível Doutorado, no Programa	
de Pós-Graduação em Ciências da Saúde – Eixo Temático	
Medicina e Ciências Correlatas.....	127
Anexo 3 – Confirmação de recebimento do artigo de atualização:	
Neurofibromatose 1 pela Revista Ciência e Saúde Coletiva, em	
português. Protocolo nº1160/2010.....	128
Anexo 4 - Confirmação de recebimento do artigo de Revisão bibliográfica:	
Inteligência, pela Revista Arquivos de Ciências da	
Saúde- UNIPAR.....	129
Anexo 5 - Confirmação de recebimento do Artigo Original: Inteligência	
em portadores de Neurofibromatose 1, atendidos no CEPAN	
pela Revista Ciências e Saúde Coletiva, Protocolo nº1268/2010...130	

Dedico essa tese aos meus pais Romildo Bolini e Maria Clarice Bianchi Bolini, aos meus avós Angelina Rossi Bianchi (*in memoriam*) e Hermes Bianchi (*in memoriam*), Ilhantina Bisca Bolini (*in memoriam*) e Víctor Bolini (*in memoriam*), ao meu irmão Milton Flávio Bianchi Bolini, aos meus sobrinhos Beatriz M. Bolini e Felipe M. Bolini, que são a origem e o futuro das minhas conquistas.

“Nas grandes batalhas da vida, o primeiro passo para a vitória é o desejo de vencer.”

(Mahatma Gandhi)

Agradecimentos

A Deus.

A minha orientadora Prof^a Dr^a Eny Maria Goloni-Bertollo, por me acolher como orientanda; pela generosidade de providenciar um espaço físico para a condução da coleta de dados; pela compreensão nos momentos difíceis e pela confiança incondicional depositada para a realização desse trabalho, que me trouxe até aqui. Minhas gratidão e lealdade eternas.

Ao co-orientador Prof. Dr. Nelson Iguimar Valério pela colaboração na estruturação do projeto da pesquisa e na revisão dos artigos.

À Prof^a Dr^a Emirene Navarro da Cruz por honrar-me com sua amizade, seu acolhimento, apoio, confiança e determinação em empenhar-se por mim, incondicionalmente. Minhas amizade e gratidão eternas.

Ao Prof. Dr. Lazlo Antônio D'Ávila por seu apoio, colaboração e generosidade desde meu trabalho de mestrado.

Ao Prof. Dr. José Víctor Maniglia por seu espírito de correção e justiça.

À Prof^a Dr^a Mariângela Torreglosa Ruiz, à Prof^a Maria Paula, à Dr^a Alessandra Bernadete Trovó e à Prof^a Dr^a Érika Cristina Pavarino-Bertelli pela colaboração e contribuições durante o período em que estive trabalhando no laboratório.

Ao Prof. Dr. Reinaldo Azoubel e à Prof^ª Dr^ª Patrícia Maluf Cury por me receberem como participante de seu grupo de discussão científica. Obrigada pelos ensinamentos.

Aos membros da banca examinadora pela disponibilidade e colaboração.

Ao Prof. Dr. Humberto Liedtke Junior, Diretor Geral da FAMERP, por seu incentivo e contribuição para o desenvolvimento e fortalecimento dessa Instituição.

À direção da Fundação Faculdade Regional de Medicina da São José do Rio Preto-FUNFARME pela colaboração.

Aos funcionários da Diretoria de Pesquisa, Celso P. Reis Filho, Eliana Longo e Fábio Oliveira, pela colaboração e auxílio constantes.

Aos coordenadores do Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto – FAMERP, Prof. Dr. Domingo Marcolino Braile, Prof. Dr. Reinaldo Azoubel, Prof. Dr. Emmanuel Burdmann e Prof^ª Dr^ª Dorotéia Rossi Silva Souza, pelo incentivo à pesquisa e dedicação ao curso de pós-graduação dessa Instituição.

Aos funcionários do Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde da FAMERP, pelas orientações ao longo do curso.

Aos funcionários e amigos da UPIGEN, por suas colaborações e boa vontade

Aos participantes por confiarem em mim, me receberem em sua intimidade e exporem suas fragilidades, contribuindo para esta pesquisa.

Aos pacientes do consultório que toleraram restrições nos horários de atendimento e compreenderam a contribuição humanitária da pesquisa.

Aos meus amigos, pela compreensão dos momentos de ausência e pelo apoio constante.

Aos professores que me ensinaram ética, respeito e dedicação ao próximo.

A porta da verdade estava aberta,
mas só deixava passar
meia pessoa de cada vez.

Assim, não era possível atingir toda a verdade,
porque a meia pessoa que entrava
só trazia o perfil de meia verdade.
E sua segunda metade
voltava igualmente com meio perfil.
E os meios perfis não coincidiam.

Arrebentaram a porta. Derrubaram a porta.
Chegaram ao lugar luminoso
onde a verdade esplendia seus fogos.
Era dividida em metades
diferentes uma da outra.

Chegou-se a discutir qual a metade mais bela.
Nenhuma das duas era totalmente bela.
E carecia optar. Cada um optou conforme
seu capricho, sua ilusão, sua miopia.

(Carlos Drummond de Andrade, “Verdade”)

ARTIGO III

Tabela 1. Sujeitos segundo faixa etária; renda familiar; uso de bebida alcoólica e de medicação; grau de parentesco com portador de NF1 e atividades sociais.....	77
Tabela 2. Sujeitos segundo tempo gasto na execução; incidência, nível intelectual E classificação dos Testes de Matrizes Progressivas - Escala Geral.....	78
Tabela 3. Sujeitos segundo médias de acertos nas Séries A, B, C, D e E, por meio dos Testes de Matrizes Progressivas - Escala Geral.....	79
Tabela 4. Portadores de NF1 segundo detecção e incômodo dos primeiros sintomas, dos sintomas atuais, por faixa etária, número e tipo.....	80
Tabela 5. Portadores de NF1 segundo quociente de inteligência total - QIT/Escalas Wechsler, incidência, número de sujeitos e sintomas.....	81
Tabela 6. Portadores de NF1 segundo incômodo e número de sintomas, nível Intelectual conforme as Escalas Wechsler e Testes de Matrizes Progressivas- Escala Geral/Raven, expresso em percentagem.....	82
Tabela 7. – Sujeitos segundo quociente de inteligência total- QIT; quociente de inteligência de execução - QIE; quociente de inteligência verbal- QIV; médias e desvios-padrão, em percentagens.....	83

Tabela 8. Sujeitos segundo Índices de Compreensão Verbal- ICV/Inteligência Cristalizada/ Compreensão- Conhecimento – Gc; Índices de Operação Perceptual- IOP/Inteligência- Processamento Visual- Gv; médias e desvios-padrão.....	84
Tabela 9. Sujeitos segundo Compreensão; Aritmética; médias dos subtestes Vocabulário; Semelhanças; Informações; Dígitos; Completar Figuras; Códigos; Cubos; Armar Objetos.; Arranjo de Figuras; Procurar Símbolos; por meio das Escalas Wechsler.....	85
Tabela 10. Sujeitos segundo Índices de memória operacional- IMO/Memória de Curto Prazo - Gsm; Índices de Velocidade de Processamento- IVP/Tempo- Velocidade de decisão-Reação-Gt; médias e desvios-padrão.....	86

Lista de Abreviaturas e Símbolos

CEPAN	Centro de Atendimento e Pesquisa em Neurofibromatose
SNC	Sistema Nervoso central
NF1	Neurofibromatose tipo 1
MCCL	Mancha café com leite
GAP.....	Guanosine Triphosphatase-activating Protein: proteínas responsáveis pela supressão de tumores GTPase
GTPase.....	Enzimas hidrolases que se ligam e hidrolizam o GTP
WISC-III	Escalas Wechsler para Crianças, 3ª revisão
WAIS-III	Escalas Wechsler para Adultos, 3ª revisão
P=0,05	Nível de significância igual a 0,05
CV≤0,25	Coefficiente de variação menor ou igual a 25%
QI	Quociente de Inteligência
RM	Retardo Mental
F 70	Descritor de Retardo Mental Leve no CID-10
F71	Descritor de Retardo Mental Moderado no CID-10
CID-10	Codificação Internacional de Doenças
DSM-IV	Diagnostic and statistical Manual of mental disorders
QIT	Quociente de Inteligência Total
QIE	Quociente de Inteligência de Execução
QIV	Quociente de Inteligência Verbal
CHC	Teoria Cattell, Horn e Carroll – Teoria da Inteligência
Gf	Raciocínio/Inteligência Fluida
Gc	Raciocínio/Inteligência Cristalizada

Gs	Inteligência /Velocidade de Processamento
Gv	Inteligência /Processamento Visual
Gsm	Inteligência /Memória de Curto Prazo
Gt	Inteligência /Tempo-Velocidade de decisão-Reação
IMO	Índice de Memória Operacional
IVP	Índice de Velocidade de Processamento
ICV	Índice de Compreensão Verbal
IOP	Índices de Operação Perceptual
Voc.	Vocabulário
Sem.	Semelhanças
Inf.	Informação
Compr.	Compreensão
CF	Completar Figuras
Cód.	Códigos
Cub.	Cubos
AO	Amar Objetos
Aritm.	Aritmética
PS	Procurar Símbolo
DP	Desvio-Padrão
GNF1	Grupo sujeitos portadores de NF1
GFNF1	Grupo de sujeitos familiares de portadores de NF1
GNPNF1	Grupo de sujeitos não portadores de NF1
M/S	Médio Superior
M	Médio

M/I	Médio Inferior
L	Limítrofe
E./B	Extremamente Baixo
IV-	Abaixo de 10 até 5: Inteligência definidamente inferior à média
V	Igual ou inferior a 5: índice de deficiência mental
$>\pm 2$	maior do que mais ou menos 2
≤ 5	maior ou igual a 5
$CV \leq 0,25$	coeficiente de variação menor ou igual a 25% ou 0,25
$P=0,05$	nível de significância igual a 0,05
TDAH	Transtorno/Desordem-Déficit de Atenção/Hiperatividade

Introdução: O problema prático observado, referiu-se aos sintomas clínicos de NF1, que envolviam o desempenho intelectual e as características psicossociais de seu portador, remetendo-nos à interface inteligência – Neurofibromatose 1-NF1. **Objetivo:** Identificar e comparar os índices de inteligência e suas frequências em portadores de NF1 atendidos no CEPAN. **Casuística e Métodos:** Utilizou-se pesquisa em prontuários; entrevista semi-estruturada; as Escalas de Wechsler e Testes de Matrizes Progressivas - Escala Geral, aplicados individualmente a 77 sujeitos, dos quais 30 portadores de NF1, 17 seus familiares e 30 não-portadores, entre 2006 e 2010. Os dados receberam tratamento quali-quantitativo. **Resultados:** As características socioeconômicas e culturais não diferiram entre os sujeitos. Os tempos menores (<20') e maiores (>20') gastos na execução do Raven - Escala Geral foram de familiares e portadores de NF1, que mais faziam uso de medicação. As médias de acertos de portadores de NF1 foram as menores; possuíam 1 e 2 sintomas que os incomodavam quando foram diagnosticados; atualmente, era a portabilidade de 3, 4 e 2 sintomas que os incomodavam; primeiros sintomas identificados com mais de 5 anos; possuíam parentes portadores de NF1 de 1º e/ou 2º grau de parentesco (transmissão vertical); apresentaram RM leve e moderada; e distúrbio de aprendizagem (QI>70) em portadores de NF1. Os sujeitos dessa investigação apresentaram quocientes de inteligência e índices fatoriais médios e médio-inferiores; a capacidade Raciocínio/ Inteligência Fluida – Gf encontrou-se comprometida-categoria V. **Conclusões:** Os sujeitos da investigação possuem inteligência média e média inferior, porém com dificuldade de sustentabilidade. Há diferenças de desempenho intelectual: familiares de portadores de NF1 são superiores aos portadores de NF1; e não portadores são superiores a ambos. Há retardo mental, distúrbio de aprendizagem, disfunção no desenvolvimento da linguagem

dificuldades viso-motoras e perceptuais, deficiências de memória e de expressão na linguagem – escrita e verbal em portadores de NF1; ausência de correlação entre QIT/Gc; IMO/Gsm; ICV/Gc; IOP/ Gv; IVP/ Gt e número de sintomas; e ausência de relação entre QI; nível intelectual; tipos; números; incômodos de sintomas e faixa etária do aparecimento dos primeiros sintomas.

Palavras-Chave: 1. neurofibromatose 1; 2. inteligência; 3. disfunção cognitiva; 4. doença genética.

Abstract

Introduction: The practical problem observed referred to the clinical symptoms of NF1, involving intellectual performance and psychosocial characteristics of their carriers. This sends us to the NF1-intelligence interface. **Objective:** To identify and compare indices of intelligence and their frequencies in patients with NF1, attended at CEPAN. **Methods and Casuistry:** Medical records were used in research, semi-structured interview, the Wechsler Scales and Test Progressive Matrices Scale-General. Were applied individually, to the 77 subjects, of which 30 patients with NF1, 17 family members, and 30 non- carriers between 2006 and 2010. The data were treated qualitative-quantitative. **Results:** The socioeconomic and cultural rights did not differ between subjects. Minors (<20') and larger (>20') time spent in the execution of Test Progressive Matrices Sacale-General were relatives of patients with NF1 and most were using medication. Mean correct responses were lower in patients with NF1, they had one and two symptoms that bothered when they were diagnosed, currently, the troubled portability three, four and two symptoms. Patients with NF1 had their first symptoms identified with more than five years age, they had relatives suffering from NF1 1st and/or 2nd degrees of relatedness (vertical transmission). They had mild MR and

moderate, and learning disabilities. The subjects of this investigation showed TIQ; VIQ; TIQ/Gc; IOP/Gv; IVP/Gt average and below average; although the ability Reasoning/ Fluid Intelligence – Gf category V. **Conclusions:** The subjects of this investigation have average and average lower, with limited sustainability. There are differences in intellectual performance among them: relatives of patients with NF1 are superior to the carriers and no- carriers are superior to both. There are mental retardation, learning disabilities, difficulties visual-perceptual-motor, memory impairments, and speech in written and spoken language in patients with NF1. There are no correlations between TIQ/Gc; IMO/Gsm; ICV/Gc; IOP/Gv; IVP/Gt and number of symptoms. There is no correlation between IQ, intellectual level, types, numbers, uncomfortable symptoms and age of onset of symptoms.

Keywords: 1. neurofibromatosis 1; 2. intelligence; 3. cognitive dysfunction; 4. genetic disease.

I- INTRODUÇÃO

A inteligência tem sido parte das capacidades extensamente afetadas no portador de Neurofibromatose tipo 1 - NF1. A proposta desta pesquisa foi investigá-la em pacientes atendidos no CEPAN.

O problema prático observado referiu-se aos sintomas clínicos de NF1, que envolviam desempenho intelectual e características psicossociais de seu portador.

O tratamento científico e acadêmico desse tema, remeteu-nos à interface inteligência - NF1: identificar e comparar os índices de inteligência e suas frequências em portadores de NF1, seus familiares e não-portadores, atendidos em Ambulatório de Genética de um Hospital Escola do Interior do Estado de São Paulo.

O conceito de Neurofibromatose 1 tomado nesta investigação foi sintetizado por Goloni-Bertollo:

(...) “Neurofibromatose 1 é uma neuroectodermose, afecção genética, transmitida pelo gene NF1, de herança autossômica dominante, multissistêmica, de penetrância completa, alta incidência na população, acometendo sujeitos de ambos os sexos e todas as etnias, distribuídos por todas as regiões geográficas¹.” (...)

Consensus Development Conference Neurofibromatosis – NHI (1988)² estabeleceu que o diagnóstico de NF1 deveria pautar-se na presença de dois ou mais destes sinais, considerados seus demarcadores essenciais: 2 ou mais neurofibromas e/ou 1 ou mais neurofibroma plexiforme, nódulo de Lisch, gliomas de nervo óptico, lesões melânicas – 6 ou mais manchas café com leite, sardas inguinais e axilares, lesões ósseas características e um parente de 1º grau portador de NF1. Os meios de detecção e diagnóstico de NF1, mais utilizados são ressonância magnética, aconselhamento genético, exames histológicos e raios x^{3,4,5,6}.

A presente investigação ocupou-se da inteligência na interface com a NF1, segundo o desenvolvimento cognitivo ^{7, 8} e o emprego da norma-referência metodológica ^{9, 10, 11, 12, 13, 14, 15}. Os conceitos de inteligência (do latim: *intelligentia*) tomados nesta investigação foram os propostos por Wechsler ⁹ e Piaget ⁷.

Segundo a concepção de Wechsler:

(...) “Inteligência é a capacidade do indivíduo para agir deliberadamente, pensar racionalmente e lidar efetivamente com o ambiente” ⁹ (...)

Segundo a concepção de Piaget:

(...) “a inteligência se define por meio da melhor adaptação do indivíduo ao seu meio ambiente” ⁷. (...).

Neste trabalho, tomou-se por “meio ambiente” os aspectos físico, social, simbólico e histórico-cultural; e a gênese do conhecimento é centrada na ação do sujeito.

O funcionamento da inteligência é hereditário – inato, segundo o qual as estruturas cognitivas compõem-se a partir da organização de ações sucessivas exercidas sobre os objetos físicos e depois mentais ^{7, 14}.

A origem genética da NF1, cujas manifestações são vinculadas às disfunções do Sistema Nervoso Central-SNC e à proteína neurofibromina ¹⁶, indica comprometimento em algum grau, da capacidade Inteligência, seja em seu funcionamento, seja nas suas estruturas cognitivas, ou em ambos. Tais comprometimentos das estruturas cognitivas em portadores de NF1 se manifestam, tanto por acometimento dos sistemas viso-percepto-motor, quanto das relações com o meio ambiente ^{10, 17, 18, 19}.

O processo adaptativo e a coordenação de esquemas são processos operatórios

presentes em todas as atividades cognitivas e em relação com o meio, presentes em diferentes atividades mentais, durante o desenvolvimento, formando um sistema de pensamento, tendendo à equilíbrio^{7, 8, 17, 18, 19}. Tais processos contínuos, sucessivos e cumulativos caracterizam a aprendizagem, ou seja, as possibilidades de interação com os objetos do conhecimento que o sujeito teve ou tem^{17, 18, 19}.

A NF1 é uma afecção monogênica, de penetrância completa, sintomatologia variável e inespecífica, indicando que seus portadores apresentam algum tipo de comprometimento nos processos de aprendizagem, em suas funções subjacentes (processo adaptativo e equilíbrio) e na construção do conhecimento, ao longo de toda vida^{4,6, 20, 21}. As suscetibilidades foram constatadas por meio de atraso viso-percepto-motor^{16, 22, 23}; das disfunções de leitura-escrita e aritmética^{16,22,23}, disfunções de linguagem^{20, 24} altos índices de Transtorno Desordem-déficit de Atenção/Hiperatividade - TDHA e distúrbio de aprendizagem^{16, 22, 23, 24}; retardo mental-RM^{1, 16, 20, 21, 25, 26} e epilepsia²⁷. Também citados entre os sintomas inespecíficos estão desfigurações estéticas, depressão e exclusão social^{1, 24}.

O desenvolvimento intelectual depende, portanto, de quatro fatores cruciais e indispensáveis: a maturação interna, a experiência física, a transmissão social e a equilíbrio^{7, 8, 28, 29, 30, 31}, cujas invariantes funcionais são os processos de organização e adaptação, independentes de seu conteúdo e aplicáveis em quaisquer situações^{7, 31}.

Portadores de NF1, por características estruturais da afecção, podem sofrer modificações – atrasos ou deformações – em quaisquer dessas funções e processos que estruturam os estádios do desenvolvimento cognitivo. A estrutura de conjunto que os caracteriza não se refere a um conteúdo fixo de pensamento, mas a uma determinada atividade potencial suscetível de lograr este ou aquele resultado. A construção do

conhecimento encontra-se subordinada ao meio no qual a criança vive e à sua pré-disposição biológica^{29, 30, 31, 32}.

Os estádios do desenvolvimento cognitivo foram estabelecidos em quatro períodos principais: sensório-motor (até 2 anos de idade); simbólico ou pré-operatório (de 2 a 7-8 anos); operatório-concreto (de 7-8 anos a 11-12 anos); operatório-formal (a partir de 12 anos)^{28, 29, 30}.

O desenvolvimento cognitivo é compreensível a partir dos esquematismos sensório-motores, onde a percepção constituiu uma atividade particular. A percepção depende do aspecto figurativo do conhecimento real, enquanto a ação (desde a ação sensório-motora) em seu conjunto, é operativa e transformadora do real³².

Portadores de NF1, desde a gestação, arco-reflexos e períodos pré-operatórios (sensório-motor e simbólico), apresentam algum acometimento, com diferentes intensidades^{16, 22, 23}, das habilidades e capacidades que deveriam ser construídas posteriormente, nos períodos operatórios²⁸.

A inteligência é o funcionamento que percebeu e engendrou esta lógica, concebendo-a como totalidade das estruturas mentais que o organismo possui à sua disposição em determinado período do desenvolvimento e, cuja função essencial, encontra-se em estruturar o universo, assim como o organismo estruturou o meio ambiente imediato.

A capacidade de construir Sistemas de Pensamento (sistemas simbólicos) que subvertam suas necessidades básicas e criem outras, que não estejam presentes na natureza, é o que caracteriza o humano^{29, 30, 33}. O Pensamento é compreendido como elemento original da simbolização; a representação de objetos para além do campo perceptual real e um instrumento de expressão simbólica. Representa o funcionamento

ativo da inteligência operatória, que é a Inteligência propriamente dita ^{29, 30, 33}.

O desenvolvimento cognitivo concebido por meio da evolução das capacidades e habilidades do sujeito em ação com o meio ambiente ^{8, 9, 29, 30, 31, 32, 33}, conforme exposto, evidencia a ocorrência de alterações/disfunções e conseqüentes vicissitudes na construção da Inteligência em portadores de NF1 ^{16, 28, 34, 35}. A Inteligência vinculada à capacidade de adaptação e o manejo efetivo com o ambiente foram aspectos destacados tanto por Piaget quanto por Wechsler.

Wechsler ⁹ considerou Inteligência como um conjunto de capacidades específicas, qualitativamente distintas, embora a considerasse global, por caracterizar o comportamento do indivíduo como um todo. Esta concepção fundamentou a construção das Escalas Weschler, no emprego de uma norma-referência metodológica ¹⁰.

A interface Inteligência e NF1 começou a ser investigada, no Brasil, por Geller & Bonalumi (2001) ³⁶ pesquisando doenças genéticas em crianças; Costa & Silva (2004) ³⁴ estudou déficits de aprendizagem em portadores de NF1; Trovó-Marqui et al (2005) ²⁰ e Goloni-Bertollo (2005) ¹, frequências de sintomas em portadores de NF1 brasileiros; Darrigo et al (2007) ²⁵ investigaram a prevalência de neurofibroma plexiforme em crianças e adolescentes com NF1; Saddy et al (2008) ³⁷, o acometimento do sistema nervoso central e periférico em NF1. Nessa pesquisa buscou se estudar a Inteligência em portadores atendidos no CEPAN, seus familiares e com não-portadores de NF1.

I.1 - OBJETIVOS

Baseado nas evidências apresentadas, esse estudo teve como objetivos geral e específicos:

OBJETIVO GERAL

Identificar e comparar os índices de inteligência e suas frequências em portadores de NF1, seus familiares e não-portadores, atendidos em ambulatório de genética de um hospital do interior de São Paulo.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

1. Identificar e comparar os aspectos clínicos, socioeconômicos e culturais essenciais dos sujeitos portadores de Neurofibromatose 1, seus familiares e não-portadores de NF1;
2. Identificar e comparar os índices de Inteligência e suas frequências em portadores de NF, atendidos no CEPAN, seus familiares e não-portadores.

II. ARTIGOS CIENTÍFICOS

Os resultados estão apresentados em forma de artigo, perfazendo um total de três artigos protocolados e em processo de submissão.

Artigo I: Atualização sobre Neurofibromatose 1, em processo de submissão em periódico nacional.

Título: Neurofibromatose 1

Autores: Bolini HB, Pavarino-Bertelli EC, Valerio NI, Goloni-Bertollo EM.

Periódico: Revista Ciência e Saúde Coletiva, em português. Protocolo nº1160/2010.

Artigo II: Revisão Científica da literatura sobre Inteligência, em processo de submissão em revista nacional.

Título: Inteligência.

Autores: Bolini HB, Goloni-Bertollo EM; Valerio NI; Pavarino-Bertelli EC.

Periódico: Revista Arquivos de Ciências da Saúde UNIPAR, em português.

Artigo III: artigo original sobre a interface Inteligência-NF1, em processo de submissão em revista nacional.

Título: Inteligência em portadores de NF1, atendidos no CEPAN.

Autores: Bolini HB, Goloni-Bertollo EM., Valerio NI, Pavarino-Bertelli EC.

Periódico: Revista Ciência e Saúde Coletiva, em português. Protocolo nº1268/2010.

Artigo I: Atualização sobre Neurofibromatose 1, em processo de submissão em periódico nacional.

Título: Neurofibromatosis 1

Autores: Bolini HB, Goloni-Bertollo EM. , Valerio NI, Pavarino-Bertelli EC.

Periódico: Revista Ciência e Saúde Coletiva, em português. Protocolo nº1160/2010.

Artigo de Atualização

NEUROFIBROMATOSIS 1

Neurofibromatosis 1

Bolini HB, Goloni-Bertollo EM, Valerio NI, Pavarino-Bertelli EC.

Resumo

Esse artigo teve como objetivo a atualização sobre Neurofibromatose tipo 1- NF1, em humanos. Foram utilizados artigos publicados, indexados na base Medline e Bireme, buscados pelos termos “neurofibromatose 1”; “neurofibromatosis 1”; “neurofibromatosis”. A Neurofibromatose 1 – NF1 ou doença de von Recklinhausen é uma afecção de origem genética; transmitida pelo cromossomo 17; autossômica dominante; multissistêmica; caracterizada por penetrância completa e alta incidência na população. Afeta a crista neural, acometendo o crescimento e o desenvolvimento de tecidos; células nervosas e outros sistemas. A sintomatologia clínica inclui neurofibromas; gliomas de nervo óptico; manchas café com leite - MMCL, sardas axilares e inguinais; hirsutomas da íris e lesões ósseas características; distúrbios de aprendizagem e da fala; déficit de atenção/hiperatividade, retardo mental; epilepsia; desfigurações cosméticas, ansiedade e depressão. As manifestações da NF1 vinculadas às disfunções do sistema nervoso central e às alterações da neurofibromina, com implicações na memória e aprendizagem, indicando algum grau de comprometimento da inteligência

Palavras- chave: 1. neurofibromatose 1; 2. disfunção cognitiva; 3. doença genética; 4.

inteligência.

Abstrac

This article aimed to review the literature regarding neurofibromatosis type 1 (NF1) in humans. Articles published and indexed in the Medline and Bireme databases were used, and search included the terms “neurofibromatose 1”; “neurofibromatosis 1”, and “neurofibromatosis”. In synthesis, NF1 or von Recklinhausen disease is a neuromesoectodermosis of genetic origin that presents itself as a phacomatosis. This disease is transmitted by chromosome 17, presents dominant autosomal inheritance with multisystemic manifestation, and is characterized by complete penetrance and high incidence in the population. NF1 affects the neural crest and harms the growth and development of nervous cells and tissues, potentially afflicting other systems. Clinical symptomatology of NF1 includes neurofibromas, optical nerve gliomas and other astrocytomas, melanic lesions such as cafe-au-lait spots, axillary and inguinal freckles, iris harmatomas and bone lesions, learning deficit, attention deficit/ hyperactivity, mental retardation, epilepsy, speech pathologies, cosmetic disfiguration, and depression. There manifestations in NF1-bearers were linked to dysfunctions of the Central Nervous Systems and to alterations in the neurofibromin protein, indicating a compromise, to some degree, of the intelligence.

Key words: 1.neurofibromatosis 1; 2.cognitive dysfunction; 3.genetic disease; 4. intelligence.

O médico Friederich Daniel von Recklinghausen, observando a existência de tumor em nervo, utilizou o termo neurofibroma para descrevê-lo e Neurofibromatose para referir-se à manifestação clínica de um conjunto destes, em 1882^{1,2}.

Os estigmas sociais associados à NF1 foram descritos por Merrick, no mesmo período, quando era frequente a apresentação de seus portadores como atração em circos^{1,2}.

A NF1 ou doença de von Recklinhausen apresenta-se como uma afecção monogênica^{3, 4, 5, 6, 7}, gene NF1^{3, 4, 5, 6, 8, 9}, de herança autossômica dominante^{1, 3, 4, 5, 6, 7, 10}, cuja manifestação é multissistêmica^{11, 12, 13}, caracterizada por sua penetrância completa^{6, 8, 9, 10, 14, 15} e alta incidência na população^{6, 8, 9, 10, 14, 15}.

A Neurofibromatose tipo1 – NF1 afeta a crista neural - o tecido embrionário que origina o sistema nervoso^{7, 16, 17}, acometendo o crescimento e o desenvolvimento de células e tecidos nervosos, podendo atingir outros sistemas, tais como: epitelial, gastrointestinal, endócrino e ósseo^{11, 12, 15, 17, 18, 19}.

A origem genética da NF1 foi identificada por Thomson, em 1900. Em 1918, Preiser e Devenport apontaram o caráter autossômico dominante, porém sem ligação com o sexo, conforme os estudos a respeito de hereditariedade genética^{1, 10}.

Em 1990, Barker e colaboradores e Seizinger e colaboradores mapearam o gene NF1 no braço longo do cromossomo 17q 1.2-22, com elevada taxa de mutação espontânea^{6, 8, 9, 10, 14, 15}. Viskochil e colaboradores³ e Cawthon e colaboradores⁴ Wallace e colaboradores⁵; no mesmo período, isolaram; clonaram, e caracterizaram o gene NF1; definiram que as manifestações genótipo-fenotípicas desta afecção são de penetrância

completa, ou seja, se expressariam em alguma fase da vida de seu portador, ainda que a maioria de novos casos fosse originada de novas mutações, ou seja, sem antecedentes familiares^{2, 7, 8, 10, 13, 14, 15, 20}.

A compreensão do defeito genético que subjaz a NF1 foi determinante para o conhecimento da gama de suas manifestações clínicas, principalmente quanto à origem das disfunções cognitivas: os genes, em sua estrutura e bioquímica^{9, 18}.

A constatação de que o cromossomo 17q11^{6, 8, 10, 14, 18} responsável pela NF1, o gene NF1 produz uma proteína chamada neurofibromina^{9, 16, 21}, ofereceu uma perspectiva na direção de um perfil genótipo-fenotípico para a NF1.

A função da neurofibromina, embora não esteja completamente estudada, encontra-se nos diversos processos intracelulares, entre os quais a regulação do gene supressor de tumor-ras e na construção esquelética. Em pessoas adultas, a neurofibromina se expressa em neurônios - células de Schwann - e oligodendrócitos, assim como em outras células não neurais^{21, 16}.

Os efeitos constatados da neurofibromina no gene ras ocorrem em função da dominância do gene NF1 contagiando a atividade GTPase-ativação proteica (GAP) com supressão do ras, ou seja, atingindo a membrana proteica que envolve a célula, seu crescimento celular e sua diferenciação^{7, 16, 21}.

A proteína ras, na sua forma ativa, impede a atuação do GTPase, promovendo a proliferação de células. As proteínas do GAP, entre elas a neurofibromina, reguladas pelo ras, estimulam a conversão ativa para inativa. Dessa forma, mutações no gene NF1 produzem inativação da neurofibromina. A consequente deficiência de neurofibromina intracelular normal causa a excessiva ativação do ras promovendo o crescimento irregular das células-tumor-ras^{7, 8, 16, 21}.

Atingindo as células desde a formação do tubo neural, a proteína produzida pelo gene NF1 (a neurofibromina), demonstrou ter implicações para o sistema visopercepto-motor, na aprendizagem e na memória, em portadores de NF1^{6, 9, 14, 22, 23}.

As principais características clínicas da Neurofibromatose 1, segundo *National Institutes of Health (NIH) Consensus Development Conference*²⁴ são: múltiplos neurofibromas e neurofibromas plexiformes – que podem evoluir para tumor maligno da bainha dos nervos periféricos; gliomas de nervo óptico e nódulos de Lisch; lesões melânicas: manchas café com leite e efélides (sardas axilares e inguinais) e lesões ósseas^{7, 8, 18, 20, 24, 25}. Para o diagnóstico da NF1, devem estar presentes dois ou mais destes sinais que são considerados seus demarcadores essenciais^{7, 8}.

O diagnóstico precoce da NF1^{8, 11, 26, 27} beneficia os portadores e seus familiares por meio de aconselhamento genético apropriado, favorecendo a intervenção em suas manifestações dismórficas e funcionais, bem como em possíveis anomalias congênitas, considerando-se ser possível fazê-lo antes de um ano de idade, especialmente nos casos decorrentes de transmissão vertical^{8, 28, 29, 30}.

Diversas e variáveis manifestações inespecíficas foram relacionadas à NF1, embora dificuldade de aprendizagem, déficits cognitivos, motores, de linguagem, desordem de aprendizagem sejam mais frequentemente associados a esta afecção monogênica^{9, 10, 14, 20, 22, 27, 30, 31, 32, 33}.

Fisch e colaboradores⁹, em estudo recente, apontaram que desordens genéticas individuais que causem transtornos de aprendizagem e retardo mental, precisariam ser estudados separadamente. Segundo esses autores, os problemas mais frequentes observados em crianças com NF1 foram atraso visopercepto-motor, disfunções de leitura-escrita e aritmética, similar ao que ocorre em crianças com

desordem déficit de atenção/hiperatividade e distúrbio de aprendizagem.

Outros estudos reportaram diversas manifestações genótipo-fenotípicas, relacionadas ao Sistema Nervoso Central, encontradas em portadores de NF1, como: distúrbios de aprendizagem e de fala^{9, 21, 31, 32}; déficit de atenção/hiperatividade^{21, 30, 31, 32}; retardo mental^{9, 14, 22, 29}; epilepsia^{25, 34}; desfigurações cosméticas, depressão e exclusão social^{14, 22, 33}.

Conclusões

Há constatações de que as manifestações genótipo-fenotípicas em portadores de NF1 encontraram-se vinculadas às disfunções do SNC e às alterações da proteína neurofibromina, cujas implicações na aprendizagem e na memória de portadores de NF1, indicam comprometimento, em algum grau, da capacidade Inteligência.

BIBLIOGRAFIA

1. Geller M, Bonalumi AF. Neurofibromatose. In: Carakushansky G. Doenças genéticas em pediatria. São Paulo, Brasil:Guanabara Koogan 2001; 377-90.
2. Darrigo Jr LG, Bonalumi Filho A, D'Alessandro DSM, Geller M. Neurofibromatose tipo 1 na infância: revisão dos aspectos clínicos. São Paulo, Brasil: Rev Paul Pediatr 2008; 26(2): 176-82.
3. Wiskochil D, Buchberg AM, Xu, G, Cawthon RM, Robertson M, Dunn D et al. Deletions and translocation interrupt a cloned gene at the neurofibromatosis type 1 locus. Bethesda, EUA: Am J Hum Genet 1992; 1(9): 735-740.

4. Cawthon RM, Weiss R, Xu G, Wiskochil D, Culver M, Stevens J, et al. A major neurofibromatosis type 1 gene: DNA sequence, genomic structure, and point mutations. Bethesda, EUA: Am J Hum Genet 1990; 62:193-201.
5. Wallace MR, Marchuk DA, Andersen LB, Letcher R, Odeh HM, Slinn AM, et al. Type -1 neurofibromatosis gene: identification of a large transcript disrupted in three NF1 patients. New York, USA: Science 1990; 249:181-86.
6. Goloni-Bertollo EM. Estudos em genética e biologia molecular aplicados à saúde humana. São José do Rio Preto, Brasil 2005 [Dissertação de Livre-Docência]-Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto.
7. Universidade de Campinas-UNICAMP (Org.). Neurofibromatose tipo 1. Texto e ilustrações com links para casos. Campinas, Brasil; 2007. [capturado 16 jun. 2008] Disponível em: <http://anatpat.unicamp.br/textonf1.html>
8. Somoano B, Tsao H. Genodermatosis with Cutaneous Tumors and Internal Malignancies. Boston, EUA: Dermatol Clin 2007; 26:77-86.
9. Fisch GS, Carpenter N, Howard-Peebles PN, Holden JJ, Tarleton J, Simensen R, Nance W. Studies of age-correlated features of cognitive-behavioral development in children and adolescents with genetic disorders. New York, USA: Am J Med Genet 2007; 143 A: 2478-2489.

10. Darrigo Jr LG, Geller M, Bonalumi Filho A, Azulay DR. Prevalence of plexiform neurofibroma in children and adolescents with type 1 neurofibromatosis. Porto Alegre, Brasil: J Pediatr 2007; 83(6): 571-3.
11. Hernández LMP, Riverón LOM, Egues HER, Calderón YRC, Varona CG. Diagnóstico clinicoimagingológico de la Neurofibromatosis tipo 1. La Habana, Cuba: Rev Cub Ortop Traumatol 2005; 19(1):47-50.
12. Silva VB, Azevedo AL, Costa I, Pimentel T, Quintal ML, Nunes J, Salgado D COO6. Neurofibromatosis tipo 1 – estudo retrospectivo em 42 doentes. Porto, Portugal: Sinapse 2007; 7(1):101-2.
13. Saddy EMV, Cruz AC, Pacheco DA, Marques HJA, Silva HHO, Obadia I, Sarmiento MRS, Azulay RD, Gomes SE. Neurofibromatose (III) – Sistema nervoso central e periférico. Rio de Janeiro, Brasil: An Bras Dermatol Sifil 2008; 61(1): Comunicação.
14. Trovó-Marqui AB, Goloni-Bertollo EM, Valério NI, Pavarino-Bertelli EC, Muniz MP, Teixeira MF, Antonio JR, Tajara EH. High frequencies of plexiform neurofibromas, mental retardation, learning difficulties, and scoliosis in brazilian patients with neurofibromatosis type 1. Braz J Med Biol Res 2005; 38: 1441-7.

15. Farrell C, Plotkin SR. Genetic causes of brain tumors: neurofibromatosis, tuberous sclerosis, von hippel-lindau, and other syndromes. Boston, USA: Neurol Clin 2007; 25:925-946.
16. Vogels A, Fryns JP. Microdeletions and Molecular genetics. [online] Léuven, Belgium: At Genet Cytogenet Oncol Hematol 2004. [capturado 7 jun 2008]. Disponível em: <http://AtlasGeneticsOncology.org/Educ/MicrodeletionID30059ES.html>
17. Martins CL, Monteiro JP, Farias A, Fernandes R, Fonseca MJ. Managing Children with Neurofibromatosis Type 1. What should we look for? Almada, Portugal: Acta Med Port 2007; 20: 393-400.
18. Ullén F, Forsman L, Blom O, Karabanov A, Madison G. Intelligence and variability in a simple timing task share neural substrates in the prefrontal white matter. Stockholm, Sweden: J Neuroscienc 2008; 28(16): 4238-4243.
19. Santos MLL, Dinato SLM, Moraes JM, Nakanishi CP, Dinato MM. Familial clinical manifestation in patients with neuromesoectodermic defect. Santos, Brasil: Arq Neuropsiquiatr 2006; 64(3-B):798-801.
20. Rosser TL, Pacher RJ. Neurocognitive dysfunction in children with neurofibromatosis type 1. Washington, USA: J Cur Neurol Neuroscienc Rep 2003; 3(2): 129-36.

21. Valerio NI. Neurofibromatose: avaliação de um procedimento psicoterapêutico na aquisição de estratégias de enfrentamento. Campinas 2003 [Dissertação Doutorado] - Pontifícia Universidade Católica de Campinas.
22. Costa RM, Silva AJ. Déficits de aprendizagem associados à NF1: de modelos à terapêutica. In: Geler M, Bonalumi AF, (Ed). Neurofibromatose: clínica, genética e terapêutica. Rio de Janeiro, Brasil: Guanabara Koogan 2004; p130-5.
23. National Institutes of Health (NIH)– Consensus Development Conference Neurofibromatosis. Arch Neurol 1988; 45:575-578.
24. Kluwe L, Siebert R, Gesk S, Friedrich RE, Tinschert S, Kehrer-Sawatzki H. et al. Screening 500 unselected neurofibromatosis 1 patients of deletions of the NF1 gene. London, England: J Hum Mutat 2004; 23(2): 111-6.
25. Lammert M, Friedmen JM, Kluwe L, Mautner VF. Prevalence of neurofibromatosis 1 in German children at elementary school enrollment. Hamburg, Germany: Arch Dermatol 2005; 141:71-4.
26. Noll RB, Reiter-Purtill J, Moore BD, Schorry EK, Lovell AM, Vannatta K, Gerhardt CA. Social, Emotional, and Behavioral functioning of children with NF1. Pittsburgh, USA: Am J Med Genet 2007; 143A: 2261-2273.

27. Sánchez-Díaz A, Morales-Peydró C, Madrigal-Bajo I. Autosomal dominant mental retardation. Barcelona, Espanha: Rev de Neurol 2006; 42 (Sup11): S33-S37.
28. North KN, Riccardi VM, Samango-Sprouse C, Ferner R, Moore B, Legius E, Rather N, Denckla MB. Cognitive function and academic performance in neurofibromatosis type 1: consensus statement from the NF1 cognitives disorders task force. Sydney, Austrália: Neurol 1997; 48: 1121-1127.
29. Hymann SL, Shores AE, North KN. Learning disabilities in children with neurofibromatosis type 1: subtypes, cognitive profile, and attention-deficit-hyperactivity disorder. Sydney, Austrália: Dev Med Child Neurol 2006; 48:073-977.
30. Hyman SL, Shores AE, North KN. The nature and frequency of cognitive deficits in children with neurofibromatosis type 1. Sydney, Austrália: Neurol 2005; October (1 of 2): 1037-1044.
31. Oostenbrink R, Spong K, Goede-Bolder A, Landgraf JM, Raat MAH, Moll H. A. Parental reports of health related quality of life in young children with Neurofibromatosis Type1: influence of condition specific determinants. Boston, USA: J Pediat 2007; p.182-186.

32. Noffs MHS, Yazigi L, Pascalicchio TF, Caboclo LOSF, Yacubian EMT. Cognitive Performance of patients with temporal lobe epilepsy and juvenile mioclonic epilepsy: evaluation through de Wechsler Intelligence Scale WAIS-III. São Paulo, Brasil: J Epilepsy Clinic Neurophysiol 2006; 12(1): 7-12.

Artigo II: Revisão Científica da literatura sobre Inteligência, em processo de submissão em revista nacional.

Título: Inteligência.

Autores: Bolini HB, Goloni-Bertollo EM., Valerio NI, Pavarino-Bertelli EC.

Periódico: Revista Arquivos de Ciências da Saúde UNIPAR, em português.

Artigo de Revisão da Literatura

INTELIGÊNCIA

Intelligence

Tópico: Psicologia / Genética Clínica

Abstract

This article aimed to review the literature regarding human intelligence according to the psychological point of view, using two approaches: Psychometry and Genetic Epistemology. The terms *inteligência*, *desenvolvimento cognitivo*, *intelligence*, and *cognitive development* were used to search the work of Jean Piaget, and articles published and indexed in the Medline and Bireme databases. In synthesis, intelligence is a cognitive capacity of innate structure, whose development and function are to build during the human development. The subjects development depend to individual conditions and the environment relationship. Intelligence dysfunctions may be presented as a compromise to adaptive processes, with individual and social repercussions of variable extension, complexity, and gravity.

Key words: 1.intelligence; 2. cognitive development; 3. cognitive dysfunction.

Resumo

Este artigo objetivou a revisão de literatura sobre inteligência, em humanos, segundo o enfoque da Psicologia, por meio do emprego de um critério-referência metodológica e do desenvolvimento cognitivo. Foram utilizados: a obra de Jean Piaget e artigos publicados, indexados na base Medline e Bireme, buscados pelos termos “*inteligência*”; “*disfunção cognitiva*”; “*desenvolvimento cognitivo*”; “*intelligence*”; “*cognitive development*”. Em síntese, a inteligência é uma capacidade cognitiva, de estrutura

inata, cujos desenvolvimento e funcionamento são construídos. Suas funções e habilidades são variáveis em complexidade e especificidade; construindo-se e compondo-se ao longo do desenvolvimento humano, tendendo a um nível similar entre sujeitos, considerando-se as condições individuais e de relação com o meio. Classificada por níveis de desempenhos, cujas disfunções cognitivas podem apresentar-se por meio de comprometimento dos processos adaptativos, com repercussões individuais e sociais variáveis em extensão, complexidade e gravidade.

Palavras-chave: 1. inteligência; 2. desenvolvimento cognitivo; 3. disfunção cognitiva.

Introdução

A complexidade da capacidade Inteligência conduziu-nos a abordá-la por meio do emprego de norma-referência metodológica (WECHSLER, 2004), utilizando os fatores amplos da Teoria Cattell, Horn e Carroll - CHC (PRIMI, 2002; PRIMI, 2003; SCHELINI, 2006; SCHELINI et al, 2007), e do desenvolvimento cognitivo [PIAGET, 2003; PIAGET & INHELDER, 2003; PRIMI, 2003; SHAYER, 2008].

Segundo Primi (PRIMI, 2003), a Teoria CHC (MCGREW & FLANAGAN, 1998) tem sido utilizada como nomenclatura padrão entre profissionais e pesquisadores no entendimento da inteligência, advertindo porém, quanto à ausência de baterias disponíveis para avaliação completa das dez capacidades mais amplas - Estrato II e ao preparo dos profissionais no que tange à sua aplicação.

Conceituação de Inteligência

Na concepção de Wechsler : “Inteligência é a capacidade do indivíduo para agir deliberadamente, pensar racionalmente e lidar efetivamente com o ambiente” (WECHSLER, 2004, p24).

Este autor considerou Inteligência como um conjunto de capacidades específicas, por serem compostas de capacidades qualitativamente distintas, ainda que a considere global, por caracterizar o comportamento do indivíduo como um todo (WECHSLER, 2004). Seu trabalho foi fundamentado na Teoria Fatorial, cujo fator geral-g de inteligência se resumia em um quociente de inteligência – QI, como forma de expressão de pré-requisitos esperados por idade.

De outra forma, Piaget (PIAGET, 2007) postulou que a Inteligência marcou a si própria por meio da melhor adaptação do indivíduo ao seu meio ambiente (SHAYER, 2008). Segundo esta postulação evolutiva e histórico-cultural interacionista, “meio ambiente” foi concebido como físico, social e simbólico (EICHLER & FAGUNDES, 2005; ROTH & DICHE, 2005; SORDI, 2005; SHAYER, 2008).

Desenvolvimento Cognitivo segundo a Epistemologia Genética

A Epistemologia Genética ou Interacionista-Construtivista ou Psicologia Cognitiva foi elaborada por Jean Piaget, biólogo e psicólogo suíço – 1896 a 1980. Para este autor, a inteligência se organiza por meio de estruturas que intermediam as funções invariantes (processo adaptativo e coordenação de esquemas) e os conteúdos do comportamento (PIAGET, 2003a, 2003b, 2007; PIAGET & INHELDER, 2003).

O processo adaptativo é composto dos processos de assimilação e acomodação, indicando que “a atividade inteligente é sempre um processo ativo e organizado de assimilação do novo ao velho e de acomodação do velho ao novo” (FLAVEL, 1988, p.17), resultando em um novo esquema e tendendo à equilíbrio. Esse processo contacom o conhecimento no lugar central, permitindo uma operatória que não seja

pré-formada ou pré-codificada geneticamente (PIAGET, 1987; PIAGET, 2005; PIAGET & INHELDER, 2003; SORDI, 2005; ROTH & DICHE, 2005, SANTANA et al., 2006).

Piaget (PIAGET, 2003b; 2007) indicou a equilibração e seus mecanismos, como sendo intrínsecos ao processo de construção do conhecimento. Definiu equilibração (PIAGET, 2007) como a compensação, por reação do sujeito, às perturbações exteriores, consistindo na passagem dos estados de menor para maior equilíbrio, qualitativamente diferentes, ou seja, tal processo desencadeia-se por desequilíbrios que provocarão reequilibrações e aparecerão como progresso no desenvolvimento do conhecimento (PIAGET, 2003b; 2007; SAVALI & GUIMARÃES, 2007).

Os processos operatórios encontram-se sustentados na constante ruptura da estabilidade dos esquemas, que proporcionam seus rearranjos, novos movimentos adaptativos e coordenação de esquemas, que caracterizam a aprendizagem (PIAGET, 2003b; SAVALI & GUIMARÃES, 2007).

A organização tem a função de estruturar o sistema, visando seu funcionamento, enquanto a adaptação possibilita o equilíbrio entre assimilação e acomodação, agregando um conteúdo novo a um esquema do sujeito; a acomodação se responsabiliza por modificar as estruturas já existentes, para ajustar-se ao que é novo (PIAGET, 2003b; SAVALI & GUIMARÃES, 2007).

Esta lógica operatória propõe que o funcionamento da inteligência é hereditário, porém as estruturas cognitivas irão se compondo a partir da organização de ações sucessivas, exercidas sobre os objetos físicos e, depois, mentais. Tais processos operatórios, inclusive os processos criativos, encontram-se em todas as atividades

cognitivas e em relação com o meio ambiente (PIAGET, 2003a; 2007; EICHLER & FAGUNDES, 2005).

O processo de aprendizagem e a construção do conhecimento não se encerram com o desenvolvimento cognitivo infantil: são contínuos, em espiral e construídos com e pelo sujeito (SAVALI & GUIMARÃES, 2007).

No princípio, nos períodos pré-operatórios, são mais fluidos e dinâmicos, tornando-se mais estáveis nos períodos operatórios (FERRACIOLI, 1999; PIAGET, 2003 b; 2005; PIAGET & INHELDER, 2003).

A aprendizagem ocorre em função do desenvolvimento de esquemas e estruturas construídas, que se generalizam conforme se ampliam, reorganizando-se em novas combinações, retiradas do nível anterior, construindo novas formas de assimilá-las (PIAGET, 1999; 2003a; 2005; SAVALI & GUIMARÃES, 2007).

No desenvolvimento intelectual, quatro fatores são cruciais e indispensáveis: a maturação interna, a experiência física, a transmissão social e a equilibração (PIAGET, 2003b; 2007; SAVALI & GUIMARÃES, 2007). O desenvolvimento cognitivo ocorre em ordem de sucessão constante, ainda que as idades médias que as caracterizam, possam variar de indivíduo para indivíduo, conforme o grau de inteligência ou meio social. Cada etapa é chamada de estágio do desenvolvimento (PIAGET & INHELDER, 2003; PIAGET, 2003a; 2005).

Os estádios de desenvolvimento cognitivo se caracterizam por uma estrutura de conjunto em função da qual se aplicam as principais reações particulares (PIAGET, 2003a; 2003b; 2007), cujas estruturas são integradas e não substitutivas. Uma estrutura resulta daquela que a precedeu, integrando-a na qualidade de estrutura subordinada, preparando-se para a seguinte e integrando-se a ela (PIAGET, 2003a; 2007; 2003b;

PIAGET & INHELDER, 2003).

A estrutura de conjunto que caracteriza cada estágio do desenvolvimento cognitivo, não se refere a um conteúdo fixo de pensamento, mas a uma determinada atividade potencial suscetível de alcançar este ou aquele resultado. Dependendo do meio no qual a criança vive e sua predisposição biológica, ocorrerá a construção do conhecimento (PIAGET, 1996; 2003a; 2005; 2007).

O desenvolvimento cognitivo se estabelece por meio de quatro estágios principais: Estágio Sensório-Motor (até 2 anos de idade); Estágio Simbólico ou Pré-Operatório (de 2 a 7-8 anos); Estágio Operatório Concreto (de 7-8 anos a 11-12 anos); Estágio Operatório Formal (a partir de 12 anos) (PIAGET, 1987; 1990; 1996; 2003a; 2003b; 2005), nos quais ocorrem os surgimentos de estruturas originais que diferem das anteriores, pela natureza de suas coordenações e extensão de seu campo de aplicação. Tais estruturas são momentâneas, pois são alteradas pelo desenvolvimento que se sucede, em função de uma melhor organização: equilíbrio (FERRACIOLI, 1999; PIAGET, 2003a; 2003b; 2007). Por esta razão, também podem ser definidos como Inteligência Sensório – Motora, Inteligência Simbólica ou Pré-Operatória, Inteligência Operatória Concreta e Inteligência Operatória Formal (PIAGET, 1987; 2003a; 2003b; PIAGET & INHELDER, 2003).

Segundo Piaget [Piaget, 2003a; p.162] toda inteligência é uma adaptação, razão pela qual se propôs a estudar a gênese do conhecimento centrado na ação do sujeito.

Assim, o desempenho cognitivo apresentado por um sujeito pode alterar-se conforme suas sucessivas experiências, justificando-se a postura de questionamento dos dados obtidos por meio da Psicometria, com testes previamente estruturados (FERRACIOLI, 1999; PRIMI et al, 2007).

O nascimento da Inteligência na criança se inicia em nível sensório-motor, nos primeiros 18 meses de vida (PIAGET, 1987), anterior à linguagem (PIAGET, 1999), à função simbólica (PIAGET, 1990), ao pensamento (PIAGET, 1999; 2005) e à afetividade ligada a representações que permitam evocar pessoas ou objetos ausentes (PIAGET, 1987; 1990; 2003a). Nesse nível – sensório-motor - será estabelecido o conjunto das subestruturas cognitivas que servirão de início para as construções perceptivas, intelectuais e reações afetivas elementares (PIAGET, 2003a; 2007; PIAGET & INHELDER, 2003).

Na ausência de linguagem e de função simbólica, o processo adaptativo se efetua apoiado em percepções e movimentos: coordenação sensório-motora das ações, sem que haja intervenção da representação ou do pensamento (PIAGET, 2003b; 2005; 2007; PIAGET & INHELDER, 2003; SHAYER, 2008).

Os esquemas sensório-motores (PIAGET & INHELDER, 2003), portanto, se iniciam por meio de: associacionismo, que concebe o esquema estímulo-resposta de forma unilateral ($E \rightarrow R$); assimilação que supõe reciprocidade ($E \leftrightarrow R$); intervenção das ações do sujeito ou do organismo $Og(E \rightarrow (Og) \rightarrow R)$ (PIAGET, 2003b; PIAGET & INHELDER, 2003; SHAYER, 2008).

O sistema dos esquemas de assimilação sensório-motores (PIAGET, 1987) se reverte em uma lógica da ação, que comporta o estabelecimento de funções (relações e correspondências) e encaixes de esquemas (lógica das classes); ou seja, estruturas de ordem e reuniões que constituem a subestrutura das operações do pensamento, que ocorrerão futuramente, ao longo do desenvolvimento cognitivo (PIAGET, 2003a; 2003b; PIAGET & INHELDER, 2003).

A Inteligência sensório-motora (0 a 18-24 meses de vida) conduz à estruturação

do universo do sujeito, ainda que se apresente restrito no nível prático: organiza o real construindo, por meio do próprio funcionamento, as grandes categorias da ação (esquemas de objeto permanente, do espaço, do tempo e da causalidade, subestruturas das futuras noções correspondentes), que não existem no início da vida. O universo inicial do sujeito encontra-se inteiramente centrado no corpo e nas próprias ações, caracterizado por inconsciência de si mesmo (falta de consciência do eu) e egocentrismo (PIAGET, 1987; 1990; 1999; 2005; PIAGET & INHELDER, 2003).

Nos primeiros dezoito meses de vida da criança é estabelecido o processo de descentração geral - heteronomia (PIAGET & INHELDER, 2003), onde ela se situa como um dos objetos permanentes do universo, com estruturação espaço-temporal e sede de causalidade (simultaneamente espacializada e objetivada nos objetos) (PIAGET, 1987; 1990; 1999; 2005; PIAGET & INHELDER, 2003).

O Período Sensório-Motor – do nascimento aos 2 anos, aproximadamente, se caracteriza pelo desenvolvimento de capacidades e habilidades, tais como: aprendizagem da coordenação motora elementar – preensão palmar; aquisição de linguagem até frases simples; percepção; referências afetivas; início da compreensão de regras; interação física com o meio; construção de esquemas de ação sensório-motores coordenados; conceito de permanência de objeto; imitações genuínas, adquirindo representações mentais cada vez mais complexas (PIAGET, 1987; FLAVEL, 1988; PIAGET; 1990; 1999; 2005; PIAGET & INHELDER, 2003).

As estruturas sensório-motoras constituem a origem das operações ulteriores do pensamento. A Inteligência procede da ação em seu conjunto, pois transforma os objetos, o real e o conhecimento em formação na criança, sendo considerada, basicamente, assimilação ativa e operatória (PIAGET & INHELDER, 2003).

O Período Pré-Operatório ou Simbólico – de 2 a 6-7 anos é caracterizado pelo domínio da linguagem; animismo; finalismo; antropocentrismo; egocentrismo; não reversibilidade – não tem a capacidade de conservação de número e quantidade; brincadeiras individualizadas; moral da obediência; coordenação motora fina – preensão em pinça; nível de pensamento representativo, mas carece de operações mentais de ordenação e organização (FLAVEL,1988; PIAGET;1990; 1999; 2003a; 2003b; 2005; PIAGET& INHELDER, 2003).

O Período Operatório Concreto – de 6/7anos a 11/12 anos, se caracteriza pelo desenvolvimento de capacidades e habilidades, tais como: capacidade lógica; utilização de números, noção de conservação de massa e volume; capacidade de executar operações lógicas, matemáticas e gramaticais; capacidade de compreensão e sequenciação; auto-análise: compreensão dos próprios erros; capacidade de empatia; planejamento de ações e antecipação; coordenação de atividades; jogos em grupo; turma de amigos (no início, ambos os sexos e no final do período, centrado no mesmo sexo); julgamento moral pessoal - consideração pela intencionalidade e consequências; diminuição da consideração pela opinião dos adultos; acúmulo de experiências físicas e concretas criando estruturas lógicas para explicação das suas experiências, porém sem abstração (FLAVEL,1988; PIAGET, 1990; 1999; 2003a; 2003b; 2005; PIAGET & INHELDER, 2003).

As primeiras conservações operatórias começam aos 7-8 anos com a conservação de substâncias escalonando até os 12 anos, quando o faz com volume, porém permanecendo ausente o mecanismo das compensações dedutivas durante todo o período preparatório até 6-7 anos (FLAVEL,1988; PIAGET, 1999; 2003a; 2003b; 2007; PIAGET & INHELDER, 2003).

As constâncias perceptivas aparecem desde o primeiro ano de vida - período sensório-motor, antes da constituição do objeto permanente e após a coordenação da visão e da preensão (por volta dos 4 meses e meio) evoluindo até 10 anos. Entre 5-7 anos a grandeza distância ainda é depreciada, posteriormente, crianças maiores e adultos a superestimam – superconstância por excesso de compensação. As compensações perceptivas se iniciam entre 6-12 meses, ou seja, 7 anos antes das compensações operatórias (PIAGET, 1999; 2003a; 2003b; 2007; PIAGET & INHELDER, 2003).

O Período Operatório Formal – 11/12 anos em diante se caracteriza pelo desenvolvimento de capacidades e habilidades, tais como: raciocínio abstrato (abstração matemática – x, raiz quadrada, infinito), conceptual, podendo levantar hipóteses e fazer uso de raciocínio científico; reflexão existencial; crítica (de valores, por ex.); desenvolvimento de moral individual baseada na moral social (de família, de grupo de amigos, por ex.); busca por novas experiências e desenvolvimento da sexualidade (FLAVEL, 1988; PIAGET; 1990; 1999; 2003a; 2003b; 2005; PIAGET & INHELDER, 2003).

Há uma constância perceptiva das grandezas que se inicia depois da coordenação visão-preensão, pois ainda que de natureza perceptiva, depende dos esquemas sensório-motores de conjunto. A grandeza de um objeto é variável à visão, mas constante ao tato. Todo desenvolvimento sensório-motor impõe a correspondência entre escala perceptiva visual e a escala tátil- cinestésica (PIAGET & INHELDER, 2003; PIAGET, 2007).

A Epistemologia Genética definiu Inteligência (PIAGET, 2007) como o funcionamento que percebe e engendra essa lógica, concebendo-a como totalidade das estruturas mentais que o organismo tem à sua disposição em determinado período do

desenvolvimento e cuja função essencial encontra-se em estruturar o universo, assim como o organismo estrutura o meio ambiente imediato (PIAGET & INHELDER, 2003; SORDI, 2005; PIAGET, 2007; SHAYER, 2008).

Assim, o que caracteriza o humano é sua capacidade de construir Sistemas de Pensamento (sistemas simbólicos) (PIAGET, 1990; 1999; 2005; PIAGET & INHELDER, 2003) que subvertam suas necessidades básicas e criem outras, que não estejam presentes na natureza. O Pensamento é compreendido, então, como elemento original da simbolização: pensamento é a representação de objetos para além do campo perceptual real, e um instrumento de expressão simbólica. Portanto, o pensamento representa o funcionamento ativo da inteligência operatória, que é a Inteligência propriamente dita (PIAGET, 1990; PIAGET & INHELDER, 2003; SORDI, 2005; SHAYER, 2008).

Essa abordagem preocupou-se com as capacidades e habilidades desenvolvidas pelo sujeito em ação, nos períodos do desenvolvimento cognitivo.

Inteligência segundo a Psicometria

A Psicometria evoluiu contando com diferentes, sucessivas e complementares teorias de Inteligência, estabelecendo emprego de norma-referência metodológica: Spearman, em 1904, na Inglaterra, propondo o fator geral de inteligência - fator g (GOMES & BORGES, 2007); Binet (1904), na França, solicitado a criar um instrumento que anteviesse o desempenho de crianças com habilidades nas áreas verbal e lógica [PRIMI, 2002; SHAYER, 2008], Terman, nos Estados Unidos, na Universidade Stanford, criou o primeiro teste de Inteligência: o Stanford-Binet Intelligence Scale (PRIMI, 2002). Em 1938, o americano Thurstone propôs a Teoria das

Aptidões Primárias, onde buscou identificar empiricamente padrões de conduta, sem conseguir identificar g, inicialmente (PRIMI, 2002; GOMES & BORGES, 2007).

Nesse mesmo ano, John C. Raven, em Oxford, na Inglaterra, criou os Testes de Matrizes Progressivas - Escala Geral (RAVEN, 2003), embasado na Teoria Bifatorial de Spearman, para investigação da Inteligência (GOMES & BORGES, 2007). Em 1955, David Wechsler, em Nova York, Estados Unidos da América, criou as Escalas Wechsler (PRIMI, 2003; WECHSLER, 2004; GOMES & BORGES, 2007).

Na segunda metade do Século XX, ocorreu uma divergência entre as concepções psicométricas: os britânicos defendiam a presença de três níveis cognitivos – uma habilidade geral, habilidades amplas e habilidades específicas, enquanto os americanos propunham habilidades em um único nível–Teoria SOI-Structure-Of-Intellect, de Guilford, em 1967; ou habilidades em dois níveis, em 1971, como a Teoria Gf-Gc-Inteligência Fluida e Inteligência Cristalizada (porém rejeitando g), a de Cattell, e seu aprimoramento por Horn, em 1991 (MCGREW & FLANAGAN, 1998; PRIMI, 2002; GOMES & BORGES, 2007).

Na década de 90, Carroll fez a metanálise dos estudos de abordagem psicométrica, do Século XX, e elaborou uma unificação de 461 das 1500 matrizes de correlação, disponíveis. Propôs três níveis cognitivos: fator g (Estrato III), oito habilidades cognitivas amplas (Estrato II) e mais de cinquenta habilidades específicas (Estrato I), construindo a Teoria dos Três Estratos (MCGREW & FLANAGAN, 1998; PRIMI, 2002; GOMES & BORGES, 2007; ALMEIDA et al., 2008).

Em 1998, McGrew e Flanagan elaboraram a Teoria CHC–Cattell, Horn e Carroll, integrando a Teoria dos Três Estratos, de Carroll (1993) e a Teoria Gf-Gc de Cattell-Horn (1971-1991), enfatizando a presença da estrutura hierárquica em níveis

intelectuais (MCGREW & FLANAGAN, 1998; PRIMI, 2002; GOMES & BORGES, 2007).

Nessa breve linha do tempo traçada pela evolução da Psicometria, teorias e instrumentos de medida de Inteligência, constatou-se que as maiores dissidências entre os autores ocorreram em relação ao fator g e aos métodos empregados na análise fatorial (MCGREW & FLANAGAN, 1998; PRIMI, 2002; ALMEIDA et al., 2008).

As Escalas Wechsler e os Testes de Matrizes Progressivas-Escala Geral

Originalmente, as Escalas Wechsler (1955) e os Testes de Matrizes Progressivas - Escala Geral (1938) foram construídos e interpretados segundo a Teoria Bifatorial de Spearman. O fator g, conforme sua concepção era composto de duas capacidades: capacidade edutiva e capacidade reprodutiva (MCGREW & FLANAGAN, 1998; RAVEN, 2003; WECHSLER, 2004; BANDEIRA et al, 2004).

A capacidade edutiva consistia em formar novas compreensões e informações do que já estava percebido ou conhecido, ou seja, as relações precisavam ser descobertas para que suas variáveis pudessem ser reconhecidas. Considerada a capacidade de perceber o significado de uma situação confusa, de desenvolver nova compreensão, de ir além do que era dado a perceber ao sujeito, que não era imediatamente óbvio, principalmente os conteúdos não verbais (WECHSLER, 2004).

Essa capacidade era avaliada por intermédio dos subtestes de Execução das Escalas Wechsler (completar figuras, códigos, arranjo de figuras, cubos, armar objetos, procurar símbolos). Atualmente, foi acrescido do subteste raciocínio matricial, no WAIS-III (WECHSLER, 2004), e dos subtestes opcionais labirinto e dígitos no WISC-III (FIGUEIREDO, 2002), em virtude do impacto da teoria CHC nas suas revisões; e dos

Testes de Matrizes Progressivas - Escala Geral (RAVEN, 2003).

Bandeira et al (BANDEIRA et al,2004) destacaram que os Testes de Matrizes Progressivas - Escala Geral (RAVEN, 2003) avaliam a inteligência, medida pelo seu produto final, ou seja, por seus resultados, desconsiderando os processos ou diferenças qualitativas que interferiam nas respostas dos indivíduos, conforme indicava o referencial teórico que o embasou. A capacidade reprodutiva do fator g era relacionada ao domínio, à lembrança e à reprodução de materiais, geralmente verbais, que constituíam a base cultural de conhecimentos; avaliada por testes de vocabulário, não publicados no Brasil.

Nas Escalas Wechsler (FIGUEIREDO, 2002; WECHSLER, 2004; NASCIMENTO & FIGUEIREDO, 2004), a capacidade reprodutiva era avaliada por intermédio de alguns subtestes da Escala Verbal: informação, semelhanças, aritmética, vocabulário, compreensão, memória de dígitos, no WISC-III e no WAIS-III, sequência de números e letras (BANDEIRA et al, 2004).

Desde a concepção do fator g, Spearman (1927) propôs que toda atividade mental intelectual envolvia processos cognitivos comuns, ainda que em diferentes atividades mentais. A natureza do fator g, segundo seu funcionamento cognitivo, era definida por três processos básicos: a apreensão das experiências; a educação de relações e educação de correlatos, que estariam presentes em todas as atividades mentais, independente dos conteúdos envolvidos – matemático, verbal, artístico ou qualquer outro (PRIMI, 2002).

A abordagem mais específica da capacidade inteligência propôs um maior detalhamento de seus componentes por meio dos fatores descritos no Estrato II da Teoria CHC (SCHELINI, 2006).

Na teoria CHC, McGrew e Flanagan mantiveram as capacidades gerais da Teoria Gf-Gc, porém houve a exclusão do fator g, não por negação de sua existência, mas por constatação de sua irrelevância prática (MCGREW & FLANAGAN, 1998; SCHELINI & WECHSLER, 2006; SCHELINI, 2006).

O Estrato II, proposto na teoria CHC, ficou reservado para os dez fatores gerais, que influenciam grande parte dos comportamentos; no Estrato I estão as especializações das capacidades que refletem os efeitos da experiência e da aprendizagem (PRIMI, 2003; SCHELINI, 2006).

Os fatores pertencentes ao Estrato II, na teoria CHC são Inteligência/Raciocínio Fluido- Gf; Raciocínio/Conhecimento Quantitativo- Gq; Inteligência/Raciocínio Cristalizado - Gc; Memória de curto-Prazo- Gsm; Inteligência/Processamento Visual- Gv; Inteligência/Processamento Auditivo - Ga; Capacidade de Armazenamento e Recuperação da Memória de Longo prazo-Glr; Velocidade de Processamento- Gs; Tempo/Velocidade de Decisão/Reação- Gt; Leitura-Escrita- Grw (PRIMI, 2002; 2003; SCHELINI, 2006).

A Inteligência Cristalizada/Compreensão-Conhecimento- Gc representou a profundidade e quantidade de conhecimento e experiência adquiridos. Incluiu a compreensão da comunicação e tipos de raciocínios baseados em processos previamente aprendidos. Gc não pode ser confundida com aproveitamento escolar. As deficiências neste fator se caracterizam por meio de carência de informações, de habilidades linguísticas e dificuldade em processar o conhecimento. Nas Escalas Wechsler, os subtestes informação, semelhanças, vocabulário e compreensão mediam os fatores específicos da Inteligência Cristalizada-Gc (PRIMI, 2002; 2003; SCHELINI, 2006).

Inteligência/Raciocínio Fluido - Gf é a capacidade para raciocinar em situações

novas ou inesperadas, manifestando-se na reorganização, transformação e generalização da informação. As deficiências neste fator se caracterizam pela dificuldade em generalizar regras, formar conceitos e observar implicações. Este fator geral - Gf é medido por meio do Raven- Escala Geral (PRIMI, 2002; 2003; SCHELINI, 2006).

Estudos recentes (PRIMI, 2002; 2003; PRIMI et al, 2007) apontaram que a Inteligência/Raciocínio Fluido-Gf era associada, especificamente, à coordenação de tarefas e atenção seletiva/ abstração.

Raciocínio/Conhecimento Quantitativo-Gq é o estoque de conhecimentos declarativos e de procedimentos quantitativos. Capacidade de usar informações quantitativas e manipular símbolos numéricos. Nas Escalas Wechsler, o subteste que mede o fator Gq é o subteste aritmética (PRIMI, 2002; 2003; SCHELINI, 2006).

Memória de curto prazo - Gsm é a capacidade associada à manutenção de informações na consciência por um curto espaço de tempo, para poder recuperá-las logo em seguida. Nas Escalas Wechsler, o subteste dígitos mediria o fator Gsm (PRIMI, 2002; 2003; SCHELINI, 2006).

Inteligência/Processamento Visual - Gv é a capacidade de gerar, perceber, armazenar, analisar e transformar imagens visuais, ou seja, os processos cognitivos específicos de processamento mental de imagens – geração, transformação, armazenamento e recuperação. Nas Escalas Wechsler, os subtestes completar figuras, cubos, armar objetos mediriam o fator Gv (PRIMI, 2002; 2003; SCHELINI, 2006).

Velocidade de Processamento - Gs é a capacidade de manter a atenção e realizar rapidamente tarefas simples automatizadas, em situações que pressionam o foco da atenção.

Está geralmente ligado a situações onde haja um intervalo fixo definido para que o sujeito execute o maior número possível de tarefas simples e repetitivas – sustentabilidade. Nas Escalas Wechsler, os subtestes códigos e procurar símbolos mediriam o fator Gs (PRIMI, 2002; 2003; SCHELINI, 2006).

Dessa forma, o QITotal encontrado por meio das Escalas Wechsler (FIGUEIREDO, 2002; WECHSLER, 2004) corresponde aos seguintes fatores amplos do Estrato II: Inteligência Cristalizada – Gc; Velocidade de Processamento - Gs e Processamento Visual - Gv. Os Testes de Matrizes Progressivas - Escala Geral mede Inteligência Fluida - Gf, conforme leitura segundo a teoria CHC (PRIMI, 2002; 2003; SCHELINI & WECHSLER, 2006; ALMEIDA et al., 2008).

A teoria CHC passou a identificar o fator g (Teoria Gf-Gc) como associado à Inteligência fluida - Gf, quanto à habilidade de raciocínio na previsão da capacidade geral de adaptação às situações novas, pouco estruturadas e que solicitem autonomia intelectual (PRIMI, 2002), enquanto a Inteligência cristalizada - Gc está associada à habilidade de aplicar definições, métodos e procedimentos, cujas soluções foram aprendidas anteriormente, para lidar com situações problema (SNOW, KYLLONEN, MARSHALEK, 1984; HUNT, 1996; FLANAGAN & ORTIZ, 2001).

Segundo Savali & Guimarães (SAVALI & GUIMARÃES, 2007), no que tange ao conhecimento, a perspectiva construtivista se opõe à concepção empirista, que considera a aprendizagem como aquisição do conhecimento pronto, externo ao sujeito, ocorrendo basicamente por meio de repetição e memorização. O conhecimento não deve ser entendido como exterior ao sujeito, nem trazido pelo professor, mas dialético (PIAGET, 1996), que emerge do próprio sujeito, conforme suas ações sobre o ambiente (PIAGET, 2003; SAVALI & GUIMARÃES, 2007).

Conclusões

Inteligência é uma capacidade cognitiva, de estrutura inata; desenvolvimento e funcionamento natos, cujas funções e habilidades são variáveis quanto à sua complexidade e especificidade; vai se construindo e compondo ao longo do desenvolvimento humano, tendendo a um nível similar, considerando-se as condições individuais e de relação com o meio. Suas disfunções podem apresentar-se por meio de comprometimento dos processos adaptativos, com repercussões individuais e sociais variáveis em extensão, complexidade e gravidade.

No que tange à sua avaliação, há que se considerar as limitações das baterias de testes disponíveis, a capacitação do avaliador, assim como as peculiaridades e vicissitudes que envolvem a inteligência.

A Psicometria tem contribuído com o aspecto métrico à inteligência, proporcionando a comparação de escores entre populações, enquanto a Epistemologia Genética tem-se voltado para sua estruturação, desenvolvimento e dinâmica.

BIBLIOGRAFIA

1. ALMEIDA, L. S; LEMOS, G.; GUISANDE, M. A.,PRIMI, R. Inteligência, escolarização e idade:normas por idade ou série escolar.Itatiba, Brasil: **Rev Aval Psicol** 2008; 7(2):117-125.
2. BANDEIRA DR, ALVES ICB, GIACOMEL AE, LORENZATTO L. The Raven's coloured progressive matrices: norms for Porto Alegre, RS. Maringá, Brasil: **Rev Psicol em Estudo** 2004;9 (3): 479-486.

3. BOWDEN SC, LISSNER D, MCCARTHY KA, WEISS LG, HOLDNACK JA. Metric and structural equivalence of core cognitive abilities measured with the Wechsler Adult Intelligence Scale-III in the United States and Australia. Sydney, Australia: **Journ. Of Clin. and Experim. Neuropsychol** 2007; 29(7): 768-80.

4. EICHLER ML, FAGUNDES L. Updating the debate between Piaget and Chomsky in Neurobiological perspective. Porto Alegre, Brasil: **Psicol: reflex. e crít** 2005, 18(2): 255-266.

5. FERRACIOLI L. Aprendizagem, desenvolvimento e conhecimento na obra de Jean Piaget: uma análise do processo de ensino-aprendizagem em Ciências. Brasília, Brasil: **Rev Bras Est Pedag** 1999; 80(194): 5-18.

6. FIGUEIREDEO VLM..WISC-III: Escala de inteligência Wechsler para crianças— Manual. Adaptação e Padronização de uma amostra brasileira.1ª ed. São Paulo, Brasil: **Casa do Psicol** 2002.

7. FLANAGAN DP & ORTIZ SO. Essentials of Cross-battery assessment. New York, USA: **John Wiley & Sons Inc** 2001.

8. FLAVEL JH. A psicologia do desenvolvimento de Jean Piaget. São Paulo, Brasil: **Pioneira**, 1988.

9. GOMES CMA, BORGES ON. Validation of Carroll Intelligence Model in one brazilian sample. Itatiba, Brasil: **Aval Psicol** 2007; 6(2): 167-179.
10. HUNT E. Intelligence for the 21st century. Madrid, España: **European Society for Cognitive Psychology and Spanish Society for The Study of Individual Difference** 1996.
11. MCGREW KS & FLANAGAN DP. The intelligence test desk reference (ITDR): Gf – Gc cross- battery assessment. Needham Heits: **Allyn & Bacon** 1998.
12. NASCIMENTO E & FIGUEIREDO VLM. WISC – III and WAIS-III: alterations in the current American original versions of the adaptations for use in Brazil. Porto Alegre, Brasil: **Psicol: Reflexão e Crítica** 2004; 15(3), p.603-612.
13. PIAGET J. Biologia e conhecimento. Petrópolis, Brasil: **Vozes** 2003.
14. _____. Epistemologia Genética. São Paulo, Brasil: **Martins Fontes** 2007.
15. _____. Seis estudos de Psicologia. São Paulo, Brasil: **Forense Universitária** 2003 a.
16. _____. A linguagem e o pensamento da criança. São Paulo, Brasil: **Martins Fontes** 1999

17. _____. A formação do símbolo na criança. São Paulo, Brasil: **LTC** 1990.
18. _____. O nascimento da inteligência na criança. 4ªed. São Paulo, Brasil: **LTC** 1987; p-392.
19. _____. Representação do mundo na criança. Aparecida, Brasil: **Idéias & letras** 2005.
20. _____. Psicologia e Pedagogia. São Paulo, Brasil: **Forense Universitária** 2003 b.
21. _____. As formas elementares da dialética. São Paulo, Brasil: **Casa do Psicol**1996.
22. PIAGET J; INHELDER BA. Psicologia da criança. Rio de Janeiro, Brasil: **Difel** 2003.
23. PRIMI R. Fluid Intelligence: factorial, cognitive and neuropsychological definition. Porto Alegre, Brasil: **Rev. Paideia** 2002; 12(23): 57-75.
24. _____. Intelligence: advances in theoretical models and measurement instruments. Itatiba, Brasil: **Rev Aval Psicol** 2003; 1:67-77.

25. PRIMI R, CRUZ MBZ, NASCIMENTO MM, PETRINI MC. Validade de constructo de um instrumento informatizado de avaliação dinâmica da inteligência fluida.[on line]. Brasil:**Rev Eletrônica** 2007 [acessado 6 jul 2008]. Disponível em: <http://revistaseletronicas.pucrs.br/ojs/index.php/revistapsico/article/view/1425>
26. RAVEN JC. *Testes das matrizes progressivas – escala geral- séries A, B, C, D e E – manual (32.04)*. Depto. de Estudos do CEPA. 3ªed. Rio de Janeiro, Brasil:**Centro Editor de Psicol. Aplicada Ltda** 2003.
27. ROTH G, DICHE U. Evolution of the brain and intelligence. Bremen, Germany: **TRENDS in Cognit Science** 2005; 9(5): 250-257.
28. SANTANA SM, ROAZZI A; DIAS MGBB. Paradigmas do desenvolvimento cognitivo: uma breve retrospectiva. Campinas, Brasil: **Estud de Psicol** 2006; 11(1): 71-8.
29. SARAVALI EG, GUIMARÃES KP. Learning difficulties and Knowledge: a look from Piaget's theory. Ponta Grossa, Brasil:**Olhar de professor** 2007; 10(2): 117-139.
30. SCHELINI PW. Teoria das inteligências fluida e cristalizada: início e evolução. Campinas, Brasl: **Estud de Psicol** 2006;11(3): 323-332.

31. SCHELINI PW, WECHSLER S. Factorial structure study of the multidimensional battery for Children's intelligence. Campinas, Brasil: **Estud de Psicol** 2006; 23(2): 105-112.
32. SHAYER, M. Intelligence for education: as described by Piaget and measured by psychometrics. Cambridge, England: **Brit Jour Educ Psychol** 2008; 78: 1-29.
33. SNOW R, KYLLONEN P, MARSHALEK L. The topography of ability and learning correlations. Em: Sternberg R. J. (Org.). Advances in the psychology of human intelligence. Hillsdale, USA: **Lawrence Erlbaum Associates** 1984; 2: 47-103.
34. SORDI R. The constitution of intelligence: a Psychoanalytical Approach. Porto Alegre, Brasil: **Psicol: Reflex e Crít** 2005; 18(3):337-342.
35. Wechsler D. WAIS-III: Escala de inteligência Wechsler para adultos; WMS-III: Escala de memória– Manual Técnico-Terceira Edição. São Paulo, Brasil: **Casa do Psicol** 2004.

Artigo III: artigo original sobre a interface Inteligência-NF1, em processo de submissão em revista nacional.

Título: Inteligência em portadores de NF1, atendidos no CEPAN.

Autores: Bolini HB, Goloni-Bertollo EM., Valerio NI, Pavarino-Bertelli EC.

Periódico: Revista Ciência e Saúde Coletiva, em português. Protocolo nº1268/2010.

Artigo Original

Original Article

**INTELIGÊNCIA EM PORTADORES DE NEUROFIBROMATOSE 1,
ATENDIDOS NO CEPAN**

**INTELLIGENCE NEUROFIBROMATOSIS 1 IN PATIENTS,
TREATED AT CEPAN**

Bolini, Helenice Bianchi; Goloni-Bertollo, Eny Maria; Valerio, Nelson Iguimar,
Pavarino-Bertelli, Érika Cristina

Resumo

Investigação desenvolvida no período de 2006 a 2010, com 77 sujeitos, objetivando identificar e comparar os índices de inteligência e suas frequências em portadores de NF1, seus familiares atendidos no CEPAN e não-portadores. Utilizou-se pesquisa em prontuários; entrevista semiestruturada; aplicação das Escalas de Wechsler e Raven-Escala Geral. Os dados receberam tratamento quali-quantitativo. Os menores (<20') e maiores (>20') tempos gastos na execução dos Raven-Escala Geral foram de familiares e portadores de NF1, que mais faziam uso de medicação. Portadores de NF1 possuíam as menores médias de acertos; 1 e 2 sintomas que os incomodavam quando foram diagnosticados; atualmente, portabilidade de 3, 4 e 2 sintomas que os incomodavam; primeiros sintomas com mais de 5 anos de idade; possuíam parentes portadores de NF1 de 1º e/ou 2º graus de parentesco (transmissão vertical); apresentaram Retardo Mental-RM leve e moderado; e distúrbio de aprendizagem. Os sujeitos dessa investigação

apresentaram quocientes de inteligência e índices fatoriais médio e médio-inferior; a capacidade Gf apresentou-se comprometida - categoria V. Conclusões: as características socioeconômicas e culturais coincidem entre os sujeitos; há diferenças de desempenho intelectual entre os sujeitos; há retardo mental e distúrbio de aprendizagem em portadores de NF1.

Palavras-Chave: 1. neurofibromatose 1; 2. inteligência; 3. disfunção cognitiva; 4. doença genética.

Abstract

Research done in the period 2006-2010, with 77 subjects in order to identify and compare indices of intelligence and their frequencies in patients with NF1 and their families attended at CEPAN and non-carriers. Were used in records research, semi-structured interviews, application of Wechsler Scales and Raven-General Scale. The data were treated qualitative-quantitative. Times larger (>20') and smaller (<20') spending in the implementation of Raven-General Scale were relatives and patients with NF1, who had used more medication. Patients with NF1 had the lowest average of correct answers, one and two symptoms that bothered when they received their diagnosis, currently presented portability three, four and two symptoms that bother him; showed their first symptoms over 5 years of age; the relatives had 1st and 2nd grade patients with NF1- child transmission; MR showed mild to moderate, and learning disabilities. The subjects of this investigation showed intelligence quotients and indices factor average and below average; ability Gf presented himself compromised – category V. Conclusions: the socio-economic and cultural match between the subjects; there are differences in intellectual performance between the subjects; and there are mental retardation and learning disabilities in patients with NF1.

Key words: 1. neurofibromatosis 1; 2. intelligence; 3. cognitive dysfunction; 4. genetic disease.

Introdução

O problema prático observado referiu-se aos sintomas clínicos de Neurofibromatose tipo 1- NF1, que envolviam o desempenho intelectual e as características psicossociais de seu portador.

O tratamento científico e acadêmico desse tema, remeteu-nos à interface inteligência - NF1: identificar e comparar os índices de inteligência e suas frequências em portadores de NF1 atendidos em Ambulatório de Genética de um Hospital-Escola do Interior do Estado de São Paulo.

O conceito de Neurofibromatose 1 tomado nessa investigação foi sintetizado por Goloni-Bertollo:

(...) “Neurofibromatose1 é uma neuroectodermose, afecção genética, transmitida pelo gene NF1, de herança autossômica dominante, multissistêmica, de penetrância completa, alta incidência na população, acometendo sujeitos de ambos os sexos e todas as etnias, distribuídos por todas as regiões geográficas”¹. (...)

Consensus Development Conference Neurofibromatosis – NHI (1988) ² estabeleceu que o diagnóstico de NF1 deveria pautar-se na presença de dois ou mais desses sinais considerados seus demarcadores essenciais: 6 ou mais neurofibromas e/ou 1 ou mais neurofibromas plexiformes; gliomas de nervo óptico e outros astrocitomas; lesões melânicas: manchas café com leite e sardas axilares e inguinais; harmatomas da íris (nódulo de Lisch); lesões ósseas; e ocorrência de um familiar portador.

Os meios de detecção e diagnóstico de NF1 mais utilizados são ressonância magnética, aconselhamento genético exames histológicos e raio x^{3,4}.

A presente investigação ocupou-se da Inteligência na interface com a NF1, segundo o desenvolvimento cognitivo^{5,6,7} e o emprego de norma- referência metodológica^{8,9,10}.

Os conceitos de Inteligência (do latim *intelligentia*) tomados nessa investigação foram os propostos por Wechsler⁸ e por Piaget⁷.

Segundo a concepção de Wechsler:

(...) “Inteligência é a capacidade do indivíduo para agir deliberadamente, pensar racionalmente e lidar efetivamente com o ambiente”⁸ (...)

Segundo a concepção de Piaget:

(...)“a inteligência se define por meio da melhor adaptação do indivíduo ao seu meio ambiente”⁷.(...)

Para Piaget, meio ambiente é concebido como físico, social, simbólico e histórico-cultural; e a gênese do conhecimento é centrada na ação do sujeito. O funcionamento da inteligência é hereditário e as estruturas cognitivas compõem-se a partir da organização de ações sucessivas exercidas sobre os objetos físicos e depois mentais^{7,10}.

A origem genética da NF1, cujas manifestações são vinculadas às disfunções do Sistema Nervoso Central e da proteína neurofibromina¹¹, indica comprometimento em algum grau, da capacidade Inteligência, seja em seu funcionamento, seja nas suas estruturas cognitivas, ou em ambos.

Os comprometimentos das estruturas cognitivas em portadores de NF1 manifestam-se tanto por acometimento dos sistemas viso-percepto- motor, quanto das relações com o meio ambiente^{9,12}.

O desenvolvimento intelectual depende de quatro fatores cruciais e indispensáveis: a maturação interna, a experiência física, a transmissão social e a equilíbrio^{5, 6, 7, 13, 14}, independentes de seu conteúdo e aplicáveis em quaisquer situações, formando um sistema de pensamento^{5, 13}. Estes processos contínuos, sucessivos e cumulativos caracterizam a aprendizagem, ou seja, as possibilidades de interação com os objetos do conhecimento que o sujeito teve ou tem^{5, 6, 12}.

A NF1 é uma afecção monogênica, de penetrância completa, sintomatologia variável e inespecífica, indicando que seus portadores apresentam algum tipo de comprometimento nos processos de aprendizagem; em suas funções subjacentes (processo adaptativo; coordenação de esquemas e equilíbrio); e na construção do conhecimento, ao longo de toda vida^{3, 4, 15}.

As suscetibilidades foram constatadas por meio de atraso viso-percepto-motor^{11, 16}, das disfunções de leitura-escrita e aritmética^{11, 16}, disfunções de linguagem^{14, 15}; altos índices de desordem déficit de atenção/hiperatividade e distúrbio de aprendizagem^{11, 16, 17}; retardo mental–RM^{1, 11, 12, 15, 18} e epilepsia^{1, 11, 12, 15, 18}. Também citados entre os sintomas inespecíficos estão desfigurações cosméticas, depressão e exclusão social^{1, 15, 17}

Portadores de NF1, por características estruturais da afecção, podem sofrer atrasos ou deformações em quaisquer destas funções e processos que estruturam os estádios do desenvolvimento cognitivo. A estrutura de conjunto que os caracteriza não se refere a um conteúdo fixo de pensamento, mas a uma determinada atividade potencial suscetível de atingir este ou aquele resultado.

A construção do conhecimento encontra-se subordinada ao meio no qual a criança vive e à sua predisposição biológica^{5, 7, 13}.

Os estádios do desenvolvimento cognitivo foram estabelecidos em quatro

períodos principais: sensório-motor (até 2 anos de idade); simbólico ou pré-operatório (de 2 a 7-8 anos); operatório-concreto (de 7-8 anos a 11-12 anos); operatório-formal (a partir de 12 anos)^{5, 7, 13}.

Portadores de NF1, desde a gestação, os arco-reflexos após o nascimento e os períodos pré-operatórios - sensório-motor e simbólico^{5, 7}, apresentam algum acometimento, em diferentes intensidades^{11, 16}, das habilidades e capacidades que devem ser construídas posteriormente, nos períodos operatórios^{5, 7, 14}.

A capacidade de construir Sistemas de Pensamento (sistemas simbólicos) que subvertam suas necessidades básicas e criem outras, que não estejam presentes na natureza, é o que caracteriza o humano^{5, 7, 19}.

Pensamento é a representação de objetos para além do campo perceptual real, e um instrumento de expressão simbólica; elemento original da simbolização. O funcionamento ativo da inteligência operatória é a Inteligência propriamente dita^{5, 7, 19}.

O desenvolvimento cognitivo concebido por meio do desenvolvimento das capacidades e habilidades do sujeito em ação com o meio ambiente^{5, 6, 7, 8, 13, 19}, conforme exposto, evidencia a ocorrência de alterações/disfunções e consequentes vicissitudes na construção da Inteligência em portadores de NF1^{11, 14}. A capacidade de adaptação e o manejo efetivo com o ambiente foram aspectos destacados tanto por Piaget quanto por Wechsler, vinculados à Inteligência.

Wechsler⁸ considerou Inteligência, como um conjunto de capacidades específicas, qualitativamente distintas, embora, a considerasse global, por caracterizar o comportamento do indivíduo como um todo. Esta concepção fundamentou a construção das Escalas Weschler, no emprego de uma norma-referência metodológica.

A interface Inteligência e NF1 começou a ser investigada, no Brasil, por Geller

& Bonalumi (2001) ²⁰ pesquisando doenças genéticas em crianças; Costa & Silva (2004) ²¹

pesquisando déficits de aprendizagem em portadores de NF1; Trovó-Marqui et al (2005) ¹⁵ e Goloni-Bertollo (2005) ¹ pesquisando frequências de sintomas em portadores de NF1 brasileiros; Darrigo et al (2007) ¹⁸ investigando a prevalência de neurofibroma plexiforme em crianças e adolescentes com NF1; Saddy et al (2008) ²² investigando o acometimento do sistema nervoso central e periférico em NF1.

Casuística e Métodos

O presente trabalho é uma investigação que utilizou métodos teóricos, empíricos e estatísticos. Foi desenvolvido no período de 2006 a 2010, junto ao Centro de Atendimento e Pesquisa em Neurofibromatose – CEPAN/Deptº de Biologia Molecular da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto e Hospital de Base, SP, Brasil, tendo como objetivo a investigação e comparação de índices e frequências da inteligência em portadores de Neurofibromatose1 - NF1.

O universo pesquisado era composto de 77 sujeitos, dispostos da seguinte maneira: 30 sujeitos portadores de NF1 - GNPF1; 17 sujeitos familiares dos portadores de NF1 pertencentes ao grupo anterior - GFNF1 e 30 sujeitos não-portadores de NF1 - GNPNF1.

Os sujeitos eram atendidos no Hospital-Escola de Medicina e no CEPAN da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto – FAMERP; possuíam faixas etárias de sete a setenta anos; eram alfabetizados, ouvintes e videntes, cujas participações foram voluntárias, pré-esclarecidas e consentidas, conforme compromisso ético.

Os instrumentos utilizados para coleta de dados foram pesquisa em prontuário; aplicação de entrevista semiestruturada; aplicação das Escalas de Raven ²⁴ (Testes de Matrizes Progressivas – Séries A, B, C, D, E) e Wechsler (WISC-III e WAIS-III) ^{8, 23}, que mediram os índices e níveis de inteligência. Foram aplicados individualmente, pela própria pesquisadora, em ambiente controlado.

Os dados foram analisados segundo seus aspectos descritivos e analíticos, utilizando-se testes da estatística não paramétrica com nível de significância $p \leq 0,05$, dada a dispersão dos fenômenos estudados e recomendações para as áreas sociais e humanas. Optou-se por cálculo de média e desvio-padrão para efeito de comparação.

Em virtude da NF1 ser uma doença crônica, de penetrância completa, independente de sexo, etnia e idade, acrescidos dos fatores de inclusão e exclusão, tais variáveis foram consideradas, na medida do possível, na construção das amostragens.

Resultados e Discussão

As características psicossociais dos sujeitos dessa investigação foram semelhantes entre portadores, familiares e não-portadores de NF1 (Tabela 1).

As manifestações genótipo-fenotípicas de NF1 encontradas em seus portadores confirmaram sua penetrância completa e seu caráter multissistêmico, corroborando estudos nacionais ^{1, 15, 18} e internacionais ¹¹ (Tabela 1).

Cotejados os dados, 58,44% (45/77) dos sujeitos da pesquisa não faziam uso de álcool e/ou tabaco e 84,42% (65/77) participavam de atividades sociais (Tabela 1).

As atividades sociais listadas pelos sujeitos constaram de eventos culturais (teatro; cinema; shows); atividades festivas públicas (em igrejas/ templos; festas de peão

e rodeios; festas na escola; passeios e atividades na área da represa e praças municipais); atividades dançantes (baile; boate); visitas e festas de amigos e parentes; passeios no shopping-center; lanchonetes; atividades esportivas (pescaria); campanhas sociais (de agasalho; de ecologia) e atividades de lazer no computador (jogos).

Entre os sujeitos usuários de álcool e/ou tabaco, 31,16% (24/77) faziam uso de álcool, sem distinção entre familiares e não-portadores de NF1.

Os sujeitos portadores de NF1 eram aqueles que menos faziam uso destas substâncias (66,67%;20/10) (Tabela 1).

Os índices de uso de álcool; incômodo com sintomas atuais e tipos de medicações utilizadas durante a coleta de dados, indicaram que os portadores de NF1 poderiam apresentar depressão e exclusão social^{1, 17} (Tabela 1). Entretanto, religião, residência distante da cidade e renda familiar foram apontadas, espontaneamente, pelos sujeitos, como fatores de retração social. O uso de álcool foi indicativo desses sintomas em uma escala ampliada, pois ocorreu em portadores, familiares e não-portadores de NF1, que se caracterizaram como usuários recreativos, pois alegaram fazê-lo uma vez por semana ou por mês, manifestando uma sensação prazerosa e efeito ansiolítico²⁵.

A maior incidência de uso de medicação ocorreu entre familiares (9/17; 52,94%) e a menor entre portadores de NF1 (12/30; 40,00%) (Tabela 1).

Os medicamentos listados eram utilizados para controle de pressão arterial; antiinflamatórios; analgésicos; antialérgicos; ansiolíticos; relaxantes musculares; antidepressivos; circulação/diurético; cetofeno (medicação para prevenção de asma, bronquite, usado para inibir o crescimento de neurofibroma); hipertireoidismo/ hipotireoidismo/ reposição hormonal; gastrite úlcera gástrica e duodenal; antibiótico; medicação para diabetes; cálcio/ vitamina D/Sulfato ferroso.

Estes medicamentos eram utilizados por portadores de NF1 em razão de seus sintomas (o sintoma atual que mais os incomodava era a dor) e por seus familiares, com prescrição de seus médicos, durante a coleta de dados.

Medicações como analgésicos, antialérgicos, ansiolíticos, antidepressivos, relaxantes musculares, chamados sedativos ou tranquilizantes, produzem efeitos de sonolência e tontura, modificando a percepção da dor no organismo, interferindo na percepção e na velocidade de reação dos sujeitos^{25, 26}.

Segundo Silveira & Moreira²⁵, o efeito farmacológico de algumas destas drogas (sedativos/tranquilizantes) favoreceram a mudança imediata na percepção da realidade, proporcionando uma sensação de superação ilusória dos problemas. Seu uso, segundo esses autores, ocorre em decorrência de um mal-estar psicológico, com a intenção de alívio de sintomas, tais como: situações de sofrimento psíquico intenso; contextos vivenciais patogênicos; famílias disfuncionais e/ou condições socioeconômicas desfavoráveis.

Por conseguinte, os menores (<20') e maiores (>20') tempos gastos para a execução dos Raven-Escala Geral (Tabela 2) ocorreram entre sujeitos que mais faziam uso de medicação: familiares (9/17; 52,94%) e portadores de NF1 (12/30; 40,00%) (Tabela 1).

Tais testes se propuseram a avaliar o Raciocínio/ Inteligência Fluida-Gf, ou seja, a capacidade para raciocinar em situações novas ou inesperadas, explicitada na reorganização, transformação e generalização da informação. As deficiências nesse fator caracterizaram-se pela dificuldade em generalizar regras, formar conceitos e observar implicações¹⁰. Os problemas de raciocínio analógico foram utilizados para avaliação do raciocínio indutivo. Essa maneira de raciocinar relacionava-se ao processo

de ampliar, por analogia, um conjunto de informações ou relações de um domínio bem conhecido a outro desconhecido, criando, dessa forma, novas informações em campos desconhecidos ²⁴, como no Raven – Escala Geral.

Os menores tempos gastos para a execução desses testes indicaram maneira de trabalhar mais intuitiva, rápida, menos desenvolvida e distraída; com disposição baixa e vacilante, intranquilidade e perseverança irregular ²⁴; os maiores tempos gastos indicaram maneira oposta de trabalhar. Em ambos os desempenhos, a incidência de nível intelectual categoria V e impossibilidade de avaliação (discrepância $>\pm 2$) demonstraram que portadores de NF1, seus familiares e não-portadores apresentaram dificuldades relacionadas ao Raciocínio/Inteligência Fluida – Gf (Tabela 2).

As médias de acertos no Raven– Escala Geral de portadores de NF1 foram A=7,26 (60,50%); B=4,86 (40,50%); C=2,93 (24,41%); D=3,23 (26,91%) e E=1,35 (11,25%) (Tabela 3), que obtiveram as menores médias, que foram diminuindo na medida em que os testes evoluíam em grau de complexidade, seguidos pelos desempenhos de seus familiares (Tabela 3).

Constatou-se dificuldade com um ou mais componentes do processo e a alternativa; dificuldade com o processamento dos componentes envolvidos na resposta às analogias; e em níveis mais altos de dificuldade, um tempo maior e foi gasto em processos ligados à memória, pois as transformações/comparações exigidas em cada analogia deveriam ser armazenadas ¹⁰.

Dos portadores de NF1, 76,67% (23/30) afirmaram incômodo com 1 e 2 sintomas quando ocorreu seu diagnóstico (MMCC; neurofibroma); e referiram-no quanto à portabilidade de 3, 4 e 2 sintomas atuais (dor, neurofibroma e MMCC), demonstrando a penetrância completa e a variabilidade de sintomas dessa afecção

(Tabela 4).

Dentre os portadores de NF1 investigados, 56,66% (17/30) manifestaram seus primeiros sintomas com mais de 5 anos (Tabela 4), corroborando o estudo de Trovó-Marqui et al.¹⁵ que apontou 71% dos portadores de NF1 diagnosticados por seus sintomas com mais de 5 anos (>5anos). Observou-se, ainda, que 43,34% (13/30) deles foram diagnosticados no período do nascimento até 5 anos, indicando sua detecção cada vez mais precoce; 10,00% (3/30) o fizeram em razão de investigação familiar (Tabela 4).

Segundo Somoano et al.³, o diagnóstico precoce da NF1 beneficia portadores e seus familiares favorecendo a intervenção prematura em suas manifestações dismórficas e funcionais em possíveis anomalias congênitas, antes de um ano de idade, em especial nos casos decorrentes de transmissão vertical.

Dentre os sujeitos dessa investigação, 44,16% (34/47) possuíam parentes portadores de NF1, embora, a incidência daqueles que não os possuíam tenha sido alta (43/77; 55,84%) (Tabela 1), corroborando os estudos de Darrigo et al.¹⁸ e de Goloni-Bertollo¹: das pessoas acometidas por NF1, 50% eram de novas mutações, ou seja, sem antecedentes familiares, indicando ser uma afecção autossômica dominante^{1, 3, 15, 18}. Dentre aqueles que os possuíam, alegavam-nos 1º e/ou 2º graus de parentesco (transmissão vertical) (Tabela 1).

Pesquisas a respeito de Retardo Mental-RM (QI<70)^{27, 28} em portadores de NF1 referiram grandes variações. Alguns autores constataram incidências de 4% a 10%^{11, 12}, outros, de até 35%^{1, 15, 18}. Nesta investigação, constatou-se índices de 13,33% (4/30) de RM em portadores de NF1; 5,88 (1/17) em seus familiares; e 3,34% (1/30) em não-portadores (Tabelas 5 e 6).

Dos portadores de NF1 que apresentaram RM, 10,00% (3/30) manifestaram RM Leve [QI entre 50-55 a 69]; e 3,33% (1/30) RM Moderada [QI entre 35-40 a 50-55]^{27,28}; acompanhadas de 3 e 4 sintomas atuais, concomitantes e variados (Tabelas 5).

Nessa investigação, os portadores de NF1/RM^{27,28} foram diagnosticados até os dez anos indicando hereditariedade; por meio de alterações precoces do desenvolvimento embrionário e/ou condições médicas gerais contraídas no início da infância, como seus fatores etiológicos. RM não foi indicado como o sintoma que os tenha levado ao médico (Tabela 4).

Observou-se ausência de relação entre NF1/RM e tipos de sintomas; porém apresentavam portabilidade de 3, 4 e 5 sintomas (Tabelas 5 e 6).

Os 10,00% (3/30) portadores de NF1/RM leve [QI entre 50-55 a 70], cujos descritores eram F70 ou 317^{27,28}, apresentaram desenvolvimento de habilidades sociais e de comunicação no período de 0-5anos, comprometimento mínimo nas áreas sensório-motoras; habilidades sociais e profissionais para custeio próprio; auto-suficiência na comunidade, necessitando supervisão, orientação ou assistência ocasionais e desenvolvimento de habilidades compatíveis àquelas esperadas para a Inteligência Pré-Operatória ou Simbólica e Inteligência Operatória Concreta^{5,7} (Tabela 5).

Ocorreram 3,33% (1/30) portadores de NF1/RM moderado [QI entre 35-40 a 50-55], cujos descritores são F71 ou 318.0^{27,28}. Apresentaram aquisição de habilidades de comunicação dos primeiros anos da infância, treinamento de habilidades sociais, ocupacionais e profissionais, com moderada supervisão, ainda que o progresso esperado fosse compatível a crianças de segunda ou terceira séries do ensino fundamental; com desenvolvimento de habilidades compatíveis àquelas esperadas para as Inteligências Sensório- Motoras (até 2 anos) e Pré-Operatória ou Simbólica (de 2 a 7-8 anos)^{5,7}

(Tabelas 5).

Embora as variações citadas, houve consenso na literatura, incluindo esta investigação, quanto à incidência de RM entre portadores de NF1: bem acima (13,33%, 4/30) daquela esperada para a população geral (3%) ¹¹.

As variações do rendimento escolar, as dificuldades escolares por falta de oportunidades, o ensino deficitário ou os fatores culturais, não podem ser confundidos com os transtornos de aprendizagem [F81 e F82], conforme indicado nos CID-10 ²⁸ e DSM-IV ²⁷ ainda que interferissem nos fracos desempenhos obtidos nas testagens de portadores de RM e estivessem presentes em portadores de NF1.

Distúrbio de aprendizagem ocorreu em 36,66% (11/30) dos portadores de NF1 ($70 \geq \text{QI}$) ^{27, 28} observados nesta investigação (Tabela 5), confirmados na literatura, com grandes variações referidas em pesquisas recentes: Vogels & Fryns estimaram entre 30% e 65%, na Bélgica ¹⁹; Martins et al. encontraram 40%, em Portugal ⁴; Rodríguez et al. o fizeram em 50%, em Cuba ³⁰; enquanto Trovó-Marqui et al apontaram 76%, no Brasil ¹⁵. Ocorreram 23,52% (4/17) em seus familiares e 16,67% (5/30) em não-portadores.

Verificou-se ausência de correlação entre Quociente de Inteligência Total-QIT/Inteligência Cristalizada - Gc; Velocidade de Processamento - Gs; Processamento Visual - Gv e número de sintomas, em portadores de NF1 (Tabelas 5 e 6).

Os 69,99% (21/30) dos portadores de NF1 possuíam inteligência média inferior e média [QI entre 85 a 109], mesmo com escores discretamente abaixo do esperado [QI maior ou igual a 85], corroborando a literatura ^{1, 15}.

Tais achados sinalizaram na direção da origem da NF1: a produção de neurofibromina interferindo na memória e na aprendizagem ^{11, 21}; no acometimento do

tecido embrionário e do sistema nervoso central^{3, 15, 21, 22}.

Observou-se que familiares (11/17; 64,70%) e não-portadores (13/30; 43,34%) foram classificados na categoria V-igual ou inferior a 5, índice de deficiência mental²⁴, como os portadores de NF1 (17/30; 56,67%) (Tabelas 2 e 6).

Comparando-se esses resultados com os tempos gastos pelos sujeitos na execução dos Raven – Escala Geral²⁴ (Tabelas 2), as dificuldades já referidas foram confirmadas e indicaram dificuldades quanto à memória de curto prazo (avaliada pelo IMO/ Gsm, exposto na Tabelas 9); e à velocidade de decisão-reação (avaliada pelo IVP/ Gt, exposto na Tabelas 9).

Observando-se os sujeitos dessa investigação, 74,03% (57/77) possuíam inteligência média e média inferior [$80 \geq QI \leq 109$], porém as médias dos percentis dos QIE (87,42), QIV (89,68) e QIT (88,55) em portadores de NF1 estiveram menores do que as de familiares (QIE=93,53; QIV=93,53; QIT=93,35), e menores do que as de não-portadores (QIE=97,06; QIV=99,03; QIT=98,37), constatando-se diferenças evidentes de desempenhos (Tabela 7).

Os Índices de Compreensão Verbal - ICV/Inteligência Cristalizada/ Compreensão-Conhecimento – Gc dos sujeitos investigados, 68,83% (53/77) foram classificados como médio [ICV/Gc de 90 a 109] e médio inferior [ICV/Gc de 80 a 89] (Tabela 8). O ICV/Gc representa a profundidade e quantidade e de conhecimento e experiência adquiridos pelos sujeitos. Incluíram a compreensão da comunicação e tipos de raciocínios baseados em processos previamente aprendidos, que não deveriam ser confundidos com aproveitamento escolar¹⁰.

A comparação das médias de percentis e dos desvios padrões dos ICV/Gc, evidenciou que eram menores portadores de NF1 (ICV/Gc=89,93; DP=16,29) do que de

familiares (ICV/Gc=94,65; DP=13,82) e, ambas eram menores do que as de não portadores (ICV/Gc=95,87; DP=11,55), constatando-se diferenças evidentes de desempenhos (Tabela 8).

As deficiências neste índice - ICV/Gc - se caracterizaram por meio de carência de informações, de habilidades linguísticas e dificuldade em processar o conhecimento¹⁰, sugerindo dificuldades em relação às habilidades que deveriam se desenvolver com o Período Operatório Concreto – de 6/7anos a 11/12 anos e Período Operatório Formal – 11/12 anos em diante^{5,7}.

Nas Escalas Wechsler, os subtestes vocabulário, semelhanças, informação e compreensão mediram os fatores específicos da Inteligência Cristalizada-Gc^{8, 10, 23}. Por conseguinte, nestes subtestes, de acordo com as médias de escores ponderados obtidas pelos sujeitos, os portadores de NF1 (Voc.=7,96; Sem.=8,10; Inf.=8,26; Compr.=8,90) obtiveram a menor média, comparando-a com a de familiares (Voc.=8,23; Sem.=10,58; Inf.=8,41; Compr.=9,00) e a de não-portadores (Voc.=9,03; Sem.=10,46; Inf.=9,56; Compr.=10,96). Os menores índices foram obtidos pelos portadores de NF1 no subteste vocabulário (Tabela 9).

Os Índices de Operação Perceptual- IOP/Inteligência- Processamento Visual-Gv indicaram a capacidade de gerar, perceber, armazenar, analisar e transformar imagens visuais, ou seja, os processos cognitivos específicos de processamento mental de imagens – geração, transformação, armazenamento e recuperação^{8, 10, 23}: 70,00% (21/30) dos portadores de NF1 e 64,70%(11/17) dos familiares foram classificados como médio (IOP/Gv de 90 a 109) e médio-inferior (IOP/Gv de 80 a 89) (Tabela 8). Entretanto 66,64%(20/30) dos sujeitos não-portadores apresentaram-nos médio [90≥IOP/Gv≤109] (43,33%; 13/30) e médio-superior [IOP/Gv de 110 a 119] (23,33%;

7/30) (Tabela 8).

As médias de percentis e os desvios padrões dos IOP/Gv encontrados em portadores de NF1 (IOP=85,13; DP=19,39) eram menores do que aqueles apresentados por familiares (IOP=98,35; DP=14,25) e os de ambos, menores do que os de não-portadores (IOP=100,63; DP=15,38) (Tabela 8).

Os subtestes Completar Figuras, Cubos e Armar Objetos foram responsáveis por medirem IOP/Gv^{8, 10, 23, 22}. A comparação das suas médias indicou que portadores de NF1 (CF=9,23; Cód.=6,27; Cub.=7,90; AO=8,53; AF=9,00) os possuíam menores do que as de familiares (CF=10,11; Cód.=7,70; Cub.=10,88; AO=10,52; AF=8,81), e os de ambos, menores do que as de não-portadores (CF=11,11; Cód.=7,3; Cub.=11,28; AO=11,17; AF=9,85), constatando-se diferenças evidentes de desempenhos (Tabela 9). Os índices menores foram obtidos por portadores de NF1 no subteste Cubos.

As deficiências observadas nos IOP/Gv sugeriram dificuldades em relação às habilidades que deveriam se desenvolver com o Período Operatório Concreto – de 6/7anos a 11/12 anos^{5,7}, considerando-se que a maioria dos sujeitos dessa investigação possuía 1º grau de escolaridade e idades entre 11 e 50 anos.

Os Índices de memória operacional - IMO/Memória de Curto Prazo - Gsm^{8, 10, 23, 22} dos sujeitos dessa investigação foram classificados como médio [IMO/Gsm de 90 a 109] em 48,05%(37/77) e médio-inferior [IMO/Gsm de 80 a 89] 27,27%(21/77). Houve incidência de limítrofes [IMO/Gsm de 70 a 79] em 6,67% (2/30) dos portadores de NF1; em 17,64% (3/17) dos familiares; e em 6,67%(2/30) dos não-portadores; e extremamente baixos [IMO/Gsm menor do que 70] em 13,33%(4/30) portadores de NF1 (Tabela 10).

As médias e os desvios-padrão dos portadores de NF1 (IMO=86,80;

DP=19,01) eram menores do que aqueles dos familiares (IMO=94,29; DP=13,92), e ambos, menores do que os dos não-portadores (IMO=97,25; DP=15,13), evidenciando as diferenças de desempenhos (Tabela 9 e 10) e indicando a dificuldade dos portadores de NF1 quanto à manutenção de informações na consciência por um curto espaço de tempo, para poder recuperá-las logo em seguida^{8, 10, 23, 22}.

No subteste Dígitos, responsável por medir IMO/Gsm, observou-se que a média de portadores de NF1 (9,09) foi menor do que a de familiares (10,82), e as de ambos, menores do que as de não-portadores (11,37). Foram observadas diferenças evidentes de desempenhos (Tabelas 9 e 10) que indicaram dificuldades quanto às habilidades que deveriam se desenvolver com o Período Operatório Concreto – de 6/7anos a 11/12 anos^{5,7}.

Os Índices de Velocidade de Processamento - IVP/Tempo-Velocidade de decisão-Reação - Gt^{8, 10, 23, 22} foram médio [IVP/Gt de 90 a 109] e médio-inferior [IVP/Gt de 80 a 89] em 63,33% (19/30) dos portadores de NF1; em 76,47% (13/17) dos familiares; e em 70,00% (21/30) dos não-portadores. Houve incidência de limítrofes [IVP/Gt de 70 a 79] em 16,67% (5/30) portadores de NF1; em 17,65% (3/17) familiares e em 10,00% (3/30) dos não-portadores; e extremamente baixos [IVP/Gt menor do que 70] em 16,67% (5/30) dos portadores de NF1; e em 13,34% (4/30) dos não portadores (Tabelas 9 e 10).

As médias e os desvios-padrão dos portadores de NF1 (IVP=85,77; DP=15,06) foram menores do que aqueles obtidos por familiares (IVP=93,88; DP=10,89); os índices de ambos eram menores do que aqueles dos não-portadores (IVP=90,76; DP=16,56) constatando-se diferenças evidentes de desempenhos (Tabelas 8 e 9), indicando dificuldades com a capacidade de manter a atenção e realizar rapidamente

tarefas simples automatizadas, em situações que pressionam o foco da atenção. Encontram-se vinculados às situações nas quais haja um intervalo fixo definido para que o sujeito execute o maior número possível de tarefas simples e repetitivas – sustentabilidade^{8,10,23}.

Nos subtestes Códigos e Procurar Símbolos, responsáveis por medirem IVP/Gt^{8, 10, 22, 23}, as médias de portadores de NF1 (Cód=6,27; PS=8,00) foram menores do que as de familiares (Cód=7,70; PS=10,05), e as de ambas amostragens eram menores do que as de não-portadores (Cód=7,3; PS=10,28), constatando-se diferenças evidentes de desempenhos (Tabela 9 e 10).

Comparados tais resultados com aqueles referentes ao tempo gasto pelos sujeitos para execução das provas propostas no Raven – Escala Geral²⁴ (Tabelas 2,3 e 8), foram confirmadas as dificuldades já referidas.

Os portadores de NF1 obtiveram as menores médias de escores ponderados, sobremaneira nos subtestes Aritmética; Códigos; Vocabulário e Cubos^{8, 10, 23, 22}; familiares de portadores de NF1 obtiveram-nas nos subteste Códigos; Vocabulário e Aritmética^{8, 10, 23, 22}; e não-portadores, no subteste Códigos (Tabela 9).

Conclusões

I- Os sujeitos da investigação possuem inteligência média e média inferior (QI de 85 a 109) e níveis intelectuais compatíveis às categorias V e -IV manifestando dificuldades quanto à memória de curto prazo e à velocidade de decisão-reação ou seja, na sustentabilidade.

II- Portadores de NF1 possuem inteligência normal, com escores discretamente abaixo do esperado (QI maior ou igual a 85), acompanhados de disfunção no desenvolvimento

da linguagem, dificuldades viso-motoras e perceptuais, deficiências de memória e de expressão na linguagem – escrita e verbal. Há distúrbios de aprendizagem (QI maior ou igual 70); retardo mental (QI menor ou igual 70) em portadores de NF1, cuja frequência encontra-se acima daquela esperada para a população geral; ausência de correlação entre Quociente de Inteligência Total-QIT/Inteligência Cristalizada- Gc; Velocidade de Processamento-Gs; Processamento Visual-Gv e número de sintomas; e ausência de relação entre quociente de inteligência – QI; nível intelectual; tipos; números; incômodos de sintomas e faixa etária do aparecimento dos primeiros sintomas.

III- As características socioeconômicas e culturais coincidem entre os sujeitos; há diferenças de desempenho intelectual entre os sujeitos: familiares de portadores de NF1 superiores aos portadores de NF1; e ambos inferiores aos não-portadores; há retardo mental e distúrbio de aprendizagem em portadores de NF1.

BIBLIOGRAFIA

1. Goloni-Bertollo EM. Estudos em genética e biologia molecular, aplicados à saúde humana. São José do Rio Preto, Brasil 2005 [Dissertação de Livre-Docência]- Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto.
2. National Institutes of Health (NIH)– Consensus Development Conference Neurofibromatosis. Arch Neurol 1988; 45:575-578.
3. Somoano B, Tsao H. Genodermatosis with Cutaneous Tumors and Internal Malignancies. Boston, EUA: Dermatol Clin 2008; 26:77-86.

4. Martins CL, Monteiro JP, Farias A., Fernandes R., Fonseca MJ. Managing Children with Neurofibromatosis Type 1. What should we look for? Almada, Portugal: Acta Med Port 2007; 20: 393-400.
5. Piaget J. Epistemologia Genética. São Paulo, Brasil: Martins Fontes 2007; 1-136.
6. Santana SM, Roazzi A, Dias MGBB. Paradigmas do desenvolvimento cognitivo: uma breve retrospectiva. Campinas, Brasil: Est Psicol 2006;11(1): 71-78.
7. Piaget J, Inhelder B. A Psicologia da criança. Rio de Janeiro, Brasil: Difel 2003; 1-144.
8. Wechsler D. WAIS-III: Escala de inteligência Wechsler para adultos; WMS III: Escala de memória– Manual Técnico Terceira Edição. Adaptação e Padronização de uma amostra brasileira- Elizabeth do Nascimento 1ª ed. São Paulo, Brasil: Casa do Psicólogo 2004; p. 1-375.
9. Shayer M. Intelligence for education: as described by Piaget and measured by psychometrics. Cambridge, England: Brit J Educ Psychol 2008; 78, 1-29.
10. Schelini PW. Teoria das inteligências fluida e cristalizada: início e evolução. Campinas, Brasil: Est Psicol 2006; 11(3): 323-332.

11. Fisch GS, Carpenter N, Howard-Peebles PN, Holden JJ, Tarleton J, Simensen R, Nance W. Studies of age-correlated features of cognitive- behavioral development in children and adolescents with genetic disorders. New York, EUA: Am J Med Genet 2007; 143 A: 2478-2489.
12. Sánchez-Díaz A, Morales-Peydró C, Madrigal-Bajo I. Autosomal dominant mental retardation. Barcelona, España: Rev de Neurol 2006; 42 (Sup11): S33-S37.
13. Saravali EG, Guimarães KP. Learning difficulties and Knowledge: a look from Piaget's theory. Ponta Grossa, Brasil: Olhar de Professor 2007; 10 (2):117-139.
14. Bolini HB, Goloni-Bertollo EM, Valerio NI, Pavarino-Bertelli EC. Inteligência. Umuarama, Brasil: Rev. Arq Ciênc Saúd UNIPAR 2010. (Inédito)
15. Trovó-Marqui AB, Goloni-Bertollo EM, Valério NI, Pavarino-Bertelli EC, Muniz MP, Teixeira MF, Antonio JR, Tajara EH.. High frequencies of plexiform neurofibromas, mental retardation, learning difficulties, and scoliosis in brazilian patients with neurofibromatosis type 1. Braz J Med Biol Res 2005; 38:1441-7.
16. Hyman SL, Shores AE, North KN. The nature and frequency of cognitive deficits in children with neurofibromatosis type 1. Sydney, Austrália: Neurol 2005; October (1 of 2): 1037-1044.

17. Bolini HB, Goloni-Bertollo EM, Valerio NI, Pavarino-Bertelli EC. Neurofibromatose 1. Rio de Janeiro, Brasil: Rev Ciênc Saúd Colet 2010. (inédito).
18. Darrigo Jr LG, Geller M, Bonalumi Filho A, Azulay DR. Prevalence of plexiform neurofibroma in children and adolescents with type 1 neurofibromatosis. Porto Alegre, Brasil: J Pediatr 2007; 83(6):571-3.
19. Flynn JR. O que é inteligência? Além do efeito Flynn. 1ª ed. Porto Alegre, Brasil: Artmed 2009; p. 1-216.
20. Geller M, Bonalumi AF. Neurofibromatose. In: Carakushansky G. Doenças genéticas em Pediatria. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan 2001; 377-90.
21. Costa RM, Silva AJ, Déficits de aprendizagem associados à NF1: de modelos à terapêutica. In: Geler M, Bonalumi AF, Editores. Neurofibromatose: clínica, genética e terapêutica. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan 2004; p130-5.
22. Saddy EMV, Cruz AC, Pacheco DA, Marques HJA, Silva HHO, Obadia I, Sarmiento MRS, Azulay RD, Gomes SE. Neurofibromatose (III) – Sistema nervoso central e periférico. Rio de Janeiro, Brasil: An Bras Dermat 2008; 61(1): Comunicação.

23. Wechsler D. WISC-III: Escala de inteligência Wechsler para crianças–Manual: Terceira Edição. Adaptação e Padronização de uma amostra brasileira. 1ª ed, São Paulo, Brasil: Casa do Psicólogo 2002; p. 1-322.
24. Raven, J.C. Testes das matrizes progressivas – escala geral- séries A, B, C, D e E – manual (32.04). Trad. e adaptação Francisco Campos. Revisado pelo Depto. de Estudos do CEPA. 3ªed. Rio de Janeiro, Brasil: Centro Editor de Psicologia Aplicada Ltda 2003; 1-80.
25. Silveira DX, Moreira FG. Situações relacionadas ao uso indevido de drogas nas escolas públicas da cidade de São Paulo: uma aproximação do universo escolar. [online] São Paulo, Brasil; 2003 [Tese Mestrado]- Escola Paulista de Medicina - UFSP. [acessado 3 jun 2008]: Disponível em: http://www.proad.unifesp.br/pdf/dissertacoes_teses/tese_fernanda.pdf
26. Pizzol TSD, Branco MMN, Carvalho RMA, Pasqualotti A, Maciel EN, Migott A MB. Non-medical use of psychoactive medicines among elementary and high school students in Southern Brazil. Rio de Janeiro, Brasil: Cad Saúde Públ 2006; 22 (1):109-115.
27. American Psychiatric Association (Org.). DSM-IV: Diagnostic and statistical Manual of mental disorders. 4th ed. Washington DC, USA: Am Psychiat Assoc 2000, p.73-119.

28. Organização Mundial de Saúde (Org.). Classificação de transtornos mentais e de comportamento da CID-10 - Critérios diagnósticos para pesquisa. Porto Alegre, Brasil: Art Méd 1998; p.157-71.
29. Vogels A, Fryns JP. Microdeletions and Molecular genetics. [online] Léuven, Belgium: At Genet Cytogenets Oncol Hematol 2004. [acessado 7 de jun 2008] Disponível em:
<http://AtlasGeneticsOncology.org/Educ/MicrodelectionID30059ES.html>
30. Rodríguez NF, Dominguez AT, La O PP. Neurofibromatosis type 1, von Recklinhausen's disease. [Scielo online] La Habana, Cuba: Rev Cub de Med Milit 2007. [capurado 22 mar 2008]. Disponível em:
http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138655720700040009&In=es&nrm=isso&tlng=s

Tabela 1 – Sujeitos segundo faixa etária; renda familiar; uso de bebida alcoólica e de medicação; grau de parentesco com portador de NF1 e atividades sociais.

		GNF1	GFNF1	GNPNF1	TOTAL
		%	%	%	%
Faixa etária/anos	11-50	79,94	88,24	93,33	87,01
Renda Familiar/	2 a 4 Sal. Min.	66,67	58,83	70,00	66,23
Uso de Bebida	uso	30,00	29,41	33,33	31,16
Alcoólica	não uso	66,67	52,94	53,34	58,44
Parentesco/	1º/2º graus	56,67	100	0,00	44,16
Portador	não possui	43,33	0,00	100	55,84
Atividades	Sim	76,67	88,24	90,00	84,42
Sociais	Não	23,33	11,76	10,00	15,58
Uso de	Sim	40,00	52,94	46,66	45,45
Medicação	Não	60,00	47,06	53,34	54,55

Tabela 2 – Sujeitos segundo tempo gasto na execução; incidência, nível intelectual, e classificação dos Testes de Matrizes Progressivas - Escala Geral/Raven.

	GNF1		GFNF1		GNPNF1		TOTAL	
	N	%	N	%	N	%	N	%
menos de 20 minutos	19	63,33	11	64,70	19	63,34	49	63,64
20 minutos	3	10,00	0	0,00	1	3,33	4	5,19
mais de 20 minutos	8	26,67	6	35,29	10	33,33	24	31,17
Nível Intelectual								
≤5 Categoria V	17	56,67	11	64,70	13	43,34	41	53,24
discrepância >± 2	11	36,66	6	35,30	6	20,00	23	29,87

Tabela 3 – Sujeitos segundo médias de acertos nas Séries A, B, C, D e E, por meio dos Testes de Matrizes Progressivas - Escala Geral/Raven.

Séries	GNF1		GFNF1		GNPNF1	
	N	%	N	%	N	%
A	7,26	60,50	7,64	63,66	8,93	74,41
B	4,86	40,50	4,82	40,17	6,10	50,83
C	2,93	24,41	3,35	27,91	5,20	43,33
D	3,23	26,91	3,00	25,00	5,53	46,08
E	1,35	11,25	1,05	8,75	2,33	19,41

Tabela 4 – Portadores de NF1 segundo detecção e incômodo dos primeiros sintomas, dos sintomas atuais, faixa etária, número e tipo.

		N	%
Primeiros Sintomas/Faixa Etária	maiores de 5 anos	17	56,66
Incidência de sintomas/busca médico	1 e 2 sintomas	23	76,67
Tipos de Sintomas que o/a fizeram buscar o médico	Neurofibroma	19	63,33
	MMCC	16	53,33
Incômodo/sintomas	Sim	26	86,67
Número de sintomas atuais/ incômodo	3 sintomas concomitantes	10	33,34
	4 sintomas concomitantes	6	20,00
Incidência de tipos de sintomas atuais	Dor	20	66,66
	Neurofibroma	19	63,33
	MMCC	16	53,33
	Dificuldade Escolar	11	36,66
	Retardo Mental	4	13,33

Tabela 5 – Portadores de NF1 segundo quociente de inteligência total-QIT/Escalas Wechsler, incidência, número de sujeitos e sintomas.

QIT		DSM-IV/ CID-10	Portadores	Número de
Qualit.	Quantit.	Classificação	de NF1 (%)	Sintomas
M/S	110-119		6,67	2 e 4
M	90-109		43,33	1, 2, 3, 4, 6
M/I	80-89	Distúrbio de	23,32	1, 3, 4, 6
L	70-79	Aprendizagem	13,33	2, 3
E/B	<70	RM Leve $50/55 \geq \text{QI} \leq 69$	10,00	3, 4
		RM Moderado $45 \geq \text{QI} \leq 49$	3,33	5

Tabela 6 – Portadores de NF1 segundo incômodo e número de sintomas, nível intelectual conforme as Escalas Wechsler e Testes de Matrizes Progressivas-Escala Geral/Raven, expresso em percentagem

Sintomas		QIT/ Escalas Wechsler					Nível Intelectual		
Incômodo	Nº	M/S	M	M/I	L	Extr./B	IV-	V	>± 2
	1	0,00	6,66	3,33	0,00	0,00	0,00	3,33	6,66
	2	3,33	13,33	3,33	6,66	0,00	3,33	3,33	6,66
Sim	3	0,00	13,33	10,00	3,33	6,66	0,00	26,66	6,66
	4	3,33	6,66	6,66	0,00	3,33	3,33	13,33	3,33
	5	0,00	0,00	0,00	0,00	3,33	0,00	3,33	0,00
	6	0,00	3,33	0,00	3,33	0,00	0,00	0,00	6,66
Não	2	3,33	6,66	3,33	0,00	0,00	0,00	6,66	6,66

Tabela 7 – Sujeitos segundo quociente de inteligência total - QIT; quociente de inteligência de execução-QIE; quociente de inteligência verbal - QIV; médias e desvios-padrão, em percentagens.

Quantit.	QI			GNF1			GFNF1			GNPNF1		
	QIE	QIV	QIT	QIE	QIV	QIT	QIE	QIV	QIT	QIE	QIV	QIT
90- 109	40,00	43,33	46,66	64,71	41,18	64,70	33,33	46,66	60,00			
80-89	40,00	23,33	23,33	17,65	35,30	17,64	6,67	23,33	13,33			
70- 79	10,00	6,67	13,33	5,88	11,76	5,88	10,00	6,67	3,34			
<70	10,00	10,00	13,33	5,88	0,00	5,88	3,34	0,00	3,34			
Média	87,42	89,68	88,55	93,53	93,53	93,35	97,06	99,03	98,37			
DP	14,83	15,96	15,91	10,80	9,81	10,04	13,41	11,49	12,10			

Tabela 8 – Sujeitos segundo Índices de Compreensão Verbal - ICV/ Inteligência Cristalizada/ Compreensão-Conhecimento – Gc; Índices de Operação Perceptual - IOP/Inteligência- Processamento Visual - Gv; médias e desvios-padrão.

Nível /E.		GNF1		GFNF1		GNPNF1	
Wechsler		ICV	IOP	ICV	IOP	ICV	IOP
Qualitat.	Quantitat.	%	%	%	%	%	%
M/S	110-119	6,67	6,67	0,00	11,77	16,67	23,33
M	90- 109	33,33	40,00	58,82	52,94	43,33	43,33
M/I	80-89	36,67	30,00	17,64	23,53	20,00	10,00
L	70-79	13,33	13,33	11,77	0,00	13,33	10,00
E/ B	<70	6,67	10,00	0,00	5,88	0,00	3,33
Média		98,93	85,13	94,65	98,35	5,87	100,00
DP		16,29	19,39	13,82	14,25	11,55	15,38

Tabela 9 – Sujeitos segundo médias dos subtestes Vocabulário; Semelhanças; Informações; Compreensão; Aritmética; Dígitos; Completar Figuras; Códigos; Cubos; Armar Objetos.; Arranjo de Figuras; Procurar Símbolos; das Escalas Wechsler.

Subtestes	GNF1	GFNF1	GNPNF1
Vocabulário	7,96	8,23	9,03
Semelhanças	8,10	10,58	10,46
Informações	8,26	8,41	9,56
Compreensão	8,90	9,00	10,96
Aritmética	6,80	8,23	9,41
Dígitos	9,09	10,82	11,37
Completar Figuras	9,23	10,11	11,11
Códigos	6,27	7,70	7,30
Cubos	7,90	10,88	11,28
Armar Objetos	8,53	10,52	11,17
Arranjo de Figuras	9,00	8,81	9,85
Procurar Símbolos	8,00	10,05	10,28

Tabela 10 – Sujeitos segundo Índices de memória operacional - IMO/Memória de Curto Prazo - Gsm; Índices de Velocidade de Processamento - IVP/Tempo-Velocidade de decisão-Reação - Gt; médias e desvios-padrão.

Nível/E.		GNF1		GFNF1		GNPNF1	
Wechsler		IMO	IVP	IMO	IVP	IMO	IVP
Qualitat.	Quantit	%	%	%	%	%	%
M	90- 109	46,66	40,00	47,06	58,82	50,00	50,00
M/I	80-89	26,66	23,33	35,30	17,65	23,33	20,00
L	70-79	6,67	16,67	17,64	17,65	6,67	10,00
E./B	< 70	13,33	16,67	0,00	0,00	0,00	13,34
Média		86,80	85,77	94,29	93,88	97,25	90,76
DP		19,01	15,06	13,92	10,89	15,13	16,56

III. CONCLUSÕES

- 1.As características psicossociais dos sujeitos desta investigação são semelhantes entre portadores, familiares e não-portadores de NF1.
- 2.Os sujeitos da investigação possuem inteligência média e média inferior (QI de 85 a 109) e níveis intelectuais compatíveis às categorias V e -IV manifestando dificuldades quanto à memória de curto prazo e à velocidade de decisão-reação ou seja, na sustentabilidade.
- 3.Portadores de NF1 possuem inteligência normal, com escores discretamente abaixo do esperado (QI maior ou igual a 85), acompanhados de disfunção no desenvolvimento da linguagem; dificuldades viso- percepto-motoras; deficiências de memória e de expressão na linguagem – escrita e verbal. Há distúrbios de aprendizagem (QI maior ou igual a 70) e retardo mental (QI menor ou igual a 70) em portadores de NF1, cuja incidência encontra-se acima daquela esperada para a população geral; há ausência de correlação entre Quociente de Inteligência Total- QIT/Inteligência Cristalizada- Gc; Velocidade de Processamento- Gs; Processamento Visual- Gv e número de sintomas; e ausência de relação entre quociente de inteligência– QI; nível intelectual; tipos; números; incômodos de sintomas e faixa etária do aparecimento dos primeiros sintomas.
- 4.Há diferenças de desempenhos intelectuais entre os sujeitos: familiares de portadores de NF1 os possuem superiores aos portadores de NF1; e ambos, inferiores aos não-portadores.

IV- REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Goloni-Bertollo EM. Estudos em genética e biologia molecular, aplicados à saúde humana. São José do Rio Preto, Brasil 2005 [Dissertação de Livre-Docência]- Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto.
2. National Institutes of Health (NIH)– Consensus Development Conference Neurofibromatosis. Arch Neurol; 1988, 45:575-578.
3. Farrell C, Plotkin SR. Genetic causes of brain tumors: neurofibromatosis, tuberous sclerosis, von hippel-lindau, and other syndromes. Boston, USA: Neurol Clin 2007; 25:925-946.
4. Somoano B, Tsao H. Genodermatosis with Cutaneous Tumors and Internal Malignancies. Boston, EUA: Dermatol Clin 2008; 26:77-86.
5. Darrigo Jr LG, Bonalumi Filho A, D'Alessandro DSM, Geller M. Neurofibromatose tipo 1 na infância: revisão dos aspectos clínicos. Porto Alegre, Brasil: J Pediatr 2007; 83(6):571-3.
6. Martins CL, Monteiro JP, Farias A, Fernandes R, Fonseca MJ. Managing Children with Neurofibromatosis Type 1. What should we look for? Almada, Portugal: Acta Med Port 2007; 20: 393-400.

7. Piaget J. Epistemologia Genética. São Paulo, Brasil: Martins Fontes 2007.
8. Santana SM, Roazzi A, Dias MGBB. Paradigmas do desenvolvimento cognitivo: uma breve retrospectiva. Recife, Brasil: Est Psicol 2006; 11(1): 71-78.
9. Wechsler D. WAIS-III: Escala de inteligência Wechsler para adultos; WMS-III: Escala de memória- Manual Técnico Terceira Edição. São Paulo, Brasil: Casa do Psicólogo 2004.
10. Shayer M. Intelligence for education: as described by Piaget and measured by psychometrics. Cambridge, England: Brit J Educ Psychol 2008; 78, 1-29.
11. Bowden SC, Lissner D, McCarthy KA, Weiss LG, Holdnack JA. Metric and structural equivalence of core cognitive abilities measured with the Wechsler Adult Intelligence Scale-III in the United States and 29(7): Australia. Parkville, Victoria, Australia: Psychol Press J Clin Exp Neuropsychol 2007; 768-780.
12. Ullén F, Forsman L, Blom O, Karabanov A, Madison G. Intelligence and variability in a simple timing task share neural substrates in the prefrontal white matter. Stockholm, Sweden: J Neurosci 2008; 28(16): 4238-4243.

13. Loring WD, Larrabee GJ. “Psychometric intelligence” is not equivalent to “crystallized intelligence”, nor is it intensive to presence of brain damage: a reply to Russell.[MedLine]. Sarasota, Florida, USA: Psychol Press Clin Neuropsychol 2008; 22: 524-528.
14. Schelini PW. Teoria das inteligências fluida e cristalizada: início e evolução. Campinas, Brasil: Est Psicol 2006; 11(3): 323-332.
15. Schelini PW, Wechsler S. Factorial structure study of the multidimensional battery for Children’s intelligence. Campinas, Brasil: Est Psicol 2006, 23(2): 105-112.
16. Fisch GS, Carpenter N, Howard-Peebles PN, Holden JJ, Tarleton J, Simensen R, Nance W. Studies of age-correlated features of cognitive- behavioral development in children and adolescents with genetic disorders. New York, USA: Am J Medic Genet 2007; Part A, 143 A: 2478-2489.
17. Sánchez-Díaz A, Morales-Peydró C, Madrigal-Bajo I. Autosomal dominant mental retardation. Barcelona, Espanha: Rev de Neurol 2006; 42 (Supl1): S33-S37.
18. Piaget J. Seis estudos de Psicologia. São Paulo, Brasil: Forense Universitária 2003.

19. Oostenbrink R, Spong K, Goede-Bolder A, Landgraf JM, Raat MAH, Moll HA. Parental reports of health related quality of life in young children with Neurofibromatosis Type1: influence of condition specific determinants. Boston, USA: J Pediatr 2007,182-186.
20. Trovó-Marqui AB, Goloni-Bertollo EM, Valerio NI., Pavarino-Bertelli EC, Muniz MP,Teixeira MF, Antonio JR, Tajara EH. High frequencies of plexiform neurofibromas, mental retardation, learning difficulties, and scoliosis in brazilian patients with neurofibromatosis type 1. Braz J Med Biol Res 2005; 38:1441-7
21. Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual SI, Velásquez-Fragua R, Viaño J, López-Gutiérrez, JC. Neurofibromatosis segmentaria en niños. Presentación de 43 pacientes. Madrid, España: Neurol 2008; 47 (8): 399-403.
22. Hyman SL, Shores AE, North KN. Learning disabilities in children with neurofibromatosis type 1: subtypes, cognitive profile, and attention-deficit-hyperactivity disorder. Sydney, Australia: Dev Med Child Neurol 2006; 48:073-977.
23. Hyman SL, Shores AE, North KN. The nature and frequency of cognitive deficits in children with neurofibromatosis type 1. Sydney, Australia: Neurol 2005; October (1 of 2) 1037-1044.

24. Bolini HB; Goloni-Bertollo EM, Valerio NI., Pavarino-Bertelli E C. Neurofibromatosis 1. Rio de Janeiro, Brasil: Fund Fiocruz Ciênc. Saúd Colet. 2010. (inédito).
25. Darrigo Jr LG, Geller M, Bonalumi Filho A, Azulay DR. Prevalence of plexiform neurofibroma in children and adolescents with type 1 neurofibromatosis. Porto Alegre, Brasil: J Pediatr 2007; 83(6):571-3.
26. Noffs MHS, Yazigi L, Pascalicchio TF, Caboclo LOSF, Yacubian EMT. Cognitive Performance of patients with temporal lobe epilepsy and juvenile mioclonic epilepsy: evaluation through de Wechsler Intelligence Scale WAIS-III. São Paulo, Brasil: J Epilepsy and Clin Neurophysiol 2006; 12(1): 7-12.
27. Bolini HB.; Valério NI, Goloni-Bertollo EM. Intelligence. Umuarama, Brasil: Arq de Ciênc da Saúd UNIPAR 2010.(inédito).
28. Piaget J. Biologia e conhecimento. Petrópolis, Brasil: Vozes 2003.
29. Piaget J. Representação do mundo na criança. Aparecida, Brasil: Idéias & letras 2005.
30. Saravali EG, Guimarães KP. Learning difficulties and Knowledge: a look from Piaget's theory. Ponta Grossa, Brasil: Olhar de professor 2007; 10(2):117-139.
31. Piaget J, Inhelder B. A Psicologia da criança. Rio de Janeiro, Brasil: Difel 2003.

32. Flynn JR. O que é inteligência? Além do efeito Flynn. 1ª ed. Porto Alegre, Brasil: Artmed 2009; 1-216.
33. Costa RM, Silva AJ, Déficits de aprendizagem associados à NF1: de modelos à terapêutica. In: Geler M, Bonalumi AF, Editores. Neurofibromatose: clínica, genética e terapêutica. Rio de Janeiro, Brasil: Guanabara Koogan 2004; 130-5.
34. Universidade de Campinas UNICAMP (Org.). Neurofibromatose tipo 1. Texto e ilustrações com links para casos 2007. [capturado 16 jun 2008]. Disponível em: <http://anatpat.unicamp.br/textonf1.html> .
35. Noll RB, Reiter-Purtill J, Moore BD, Schorry EK, Lovell AM, Vannatta K, Gerhardt CA. Social, Emotional, and Behavioral functioning of children with NF1. Pittsburg, USA: Am J Med Genet 2007; 143 A: 2261-2273.
36. Saddy EMV, Cruz AC, Pacheco DA, Marques HJA, Silva HHO, Obadia I, Sarmiento MRS, Azulay RD, Gomes SE. Neurofibromatose (III) – Sistema nervoso central e periférico. Rio de Janeiro, Brasil: An Bras Dermat Sifil 2008; 61(1): Comunicação.
37. Carlini EA, Galduróz JCF, Noto AR, Nappo AS. Levantamento domiciliar sobre uso de drogas psicotrópicas no Brasil: 2001. São Paulo, Brasil: CEBRID- Centro Brasileiro de Informações sobre drogas psicotrópicas: UNIFESP- Univ. Federal de São Paulo 2002.

38. Cordeiro Q, Michelon L, Ribeiro RB, Kamitsuji C, Silveira CM, Andrade LHG. Triage para identificação de uso nocivo de álcool na atenção primária à saúde. São Paulo, Brasil: Assoc Méd Bras 2006; 52(4): 187-201.
39. Silveira DX., Moreira FG. Situações relacionadas ao uso indevido de drogas nas escolas públicas da cidade de São Paulo: uma aproximação do universo escolar. [online] São Paulo, Brasil; 2003 [Tese Mestrado]- Escola Paulista de Medicina - UFSP. [capturado 3 jun 2008]: Disponível em: http://www.proad.unifesp.br/pdf/dissertacoes_teses/tese_fernanda.pdf
40. Pizzol TSD, Branco M.M.N, Carvalho RMA, Pasqualotti A, Maciel EN, Migott AMB. Non-medical use of psychoactive medicines among elementary and high school students in Southern Brazil. Rio de Janeiro, Brasil: Cad. Saúd Públ 2006; 22(1):109-115.
41. Primi R, Cruz MBZ, Nascimento MM, Petrini MC. Validade de constructo de um instrumento informatizado de avaliação dinâmica da inteligência fluida. Rev Eletrônica 2006. [capturado 16 out 2008]. Disponível em: <http://revistaseletronicas.pucrs.br/ojs/index.php/revistapsico/article/view/1425>
42. Raven JC. Testes das matrizes progressivas – escala geral- séries A, B, C, D e E – manual (32.04). Trad. e adaptação Francisco Campos. Revisado pelo Depto. de Estudos do CEPA. 3ªed. Rio de Janeiro, Brasil: Centro Editor de Psicologia Aplicada Ltda 2003.

43. Kluwe L, Siebert R, Gesk S, Friedrich RE, Tinschert S, Kehrer-Sawatzki H et al. Screening 500 unselected neurofibromatosis 1 patients of deletions ov the NF1 gene. London, England: J Hum Mutat 2004; 23(2): 111-6.
44. Lammert M, Friedmen JM, Kluwe L, Mautner VF. Prevalence of neurofibromatosis 1 in German children at elementary school enrollment. Hamburg, Germany: Arch Dermatol 2005; 141:71-4.
45. American Psychiatric Association - DSM-IV: Diagnostic and statistical Manual of mental disorders. 4th ed.; Text Revision Washington DC, USA: Am Psychiatric Ass 2000; p.73-119.
46. Organização Mundial de Saúde (Org.). Classificação de transtornos mentais e de comportamento da CID-10 - Critérios diagnósticos para pesquisa. Porto Alegre, Brasil: Artes Médicas 1998; p.157-71.
47. Organização Mundial de Saúde (Org.). Classificação de transtornos mentais e de comportamento da CID-10 - Descrições Clínicas e Diretrizes Diagnósticas. Porto Alegre, Brasil: Artes Médicas 1993, p.221-53.
48. Rodríguez NF, Dominguez AT, La O PP. Neurofibromatosis type 1, von Recklinhausen's didease. La Habana, Cuba: Rev Cub Med Mil 2007; 36(4): 4.

49. Hernández LMP, Riverón LOM, Egues HER, Calderón YRC, Varona CG.
Diagnóstico clínicoimanológico de la Neurofibromatosis tipo 1. La Habana, Cuba:
Rev Cub Ortop Traumatol 2005; 19(1): 47-50.

CASUÍSTICA E MÉTODOS

O presente estudo foi desenvolvido no período de 2006 a 2010, junto ao Centro de Atendimento e Pesquisa em Neurofibromatose –CEPAN / Departamento de Biologia Molecular da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto e Hospital de Base, SP, Brasil, tendo como finalidade investigação e comparação de índices e frequências da inteligência em portadores de Neurofibromatose1 - NF1.

As informações coletadas foram organizadas por meio automatizado de processamento de dados. Os resultados, resumidos por frequências absolutas e percentuais foram apresentados em quadros e gráficos estatísticos, de acordo com o tipo de variável. O coeficiente de variação – $CV \leq 0,25$ foi calculado dividindo-se o desvio-padrão pela média; o nível de significância $p=0,05$, dada a dispersão dos fenômenos a serem estudados e recomendações para as áreas sociais e humanas ^[1,2,3].

Optou-se por cálculo de média, desvio-padrão e coeficiente de variação para efeito de comparação.

Ao término da pesquisa buscou-se a publicação e a divulgação dos resultados do estudo, cumprindo seus aspectos sociais.

Para dar cumprimento ao objetivo geral da investigação, seu universo foi composto por sujeitos atendidos no Hospital-Escola de Medicina e no Centro de Pesquisa e Atendimento em Neurofibromatose-CEPAN da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto – FAMERP, como também, por sujeitos da comunidade, cuja faixa etária encontrava-se de sete a setenta anos. Os grupos eram compostos por portadores de NF1 (GNF1), seus familiares (GFNF1) e não portadores e não-familiares (GNPNF1).

O limite inferior de 7 anos para faixa etária foi estabelecido em função do

início das relações do sujeito com o ambiente escolar e convivência social extrafamiliar ampliada. A partir dessa idade, os sujeitos³ passavam mais de quatro horas/diárias contínuas e consecutivas na escola, sob influências semelhantes do ambiente cultural externo à família; devendo estar alfabetizados; encontrando-se mais conscientes de seus sintomas e da estranheza que possam causar no grupo social^[4,5].

O limite superior, de setenta anos, ficou estabelecido em virtude das condições de limitações naturais como visão, audição, locomoção até o local de avaliação ou mesmo para averiguação e coleta dos dados.

Para dar cumprimento ao primeiro objetivo, foi efetuado um exame pormenorizado dos prontuários de portadores de NF1, atendidos no CEPAN, observando-se os fatores de inclusão e exclusão estabelecidos para a investigação. Os números dos prontuários de portadores de NF1 foram separados, segundo o sexo, efetuando-se o sorteio de quinze sujeitos de cada grupo.

Os sujeitos foram contactados via correio, telefone ou diretamente no CEPAN. O universo de portadores de NF1 foi constituído por 15 sujeitos do sexo masculino e 15 do sexo feminino.

O universo de familiares de portadores de NF1 foi composto de forma aleatória, após a constituição do universo de portadores e como consequência deste. Solicitou-se que os sujeitos portadores de NF1, ao comparecerem para a entrevista, o fizessem acompanhados de um parente não portador de NF1. Em caso de mais de um portador de NF1 na mesma família ter sido incluído, solicitou-se o comparecimento de cada um, acompanhado de um parente não portador, até terceiro grau ascendente, descendente ou lateral.

O universo de não-portadores e não-familiares foi composto por pessoas da

população, em geral, convidadas diretamente pelo pesquisador.

O universo da pesquisa envolveu 77 sujeitos (N=77), distribuídos entre 30 portadores de NF1, atendidos pelo CEPAN; 17 familiares de portadores de NF1; e 30 indivíduos da comunidade, não-portadores e não-familiares de portadores de NF1.

Houve a ocorrência de portadores de NF1 que não dispunham de familiares não-portadores para participação, em virtude de se tratar, em sua maioria, de população sazonal. Dentre aqueles que os possuíam, 13 sujeitos encontravam-se portadores de algum dos fatores de exclusão, tais como: analfabetismo (analfabetismo funcional); portabilidade de doenças crônicas (alcoolismo, dificuldades visuais e/ou auditivas), indisponibilidade para participar da pesquisa e extrapolação do período estabelecido para a coleta de dados.

Os critérios éticos estabelecidos incluíram a participação de sujeitos alfabetizados; videntes; audientes; com disposição para participar da pesquisa; que fossem avaliados dentro do período estabelecido para coleta de dados. Incluiu-se na amostragem de portadores de NF1, os sujeitos portadores desta afecção, cujo diagnóstico tenha sido efetuado no Centro de Pesquisa e Atendimento em Neurofibromatose – CEPAN ou nele eram atendidos. Foram incluídos familiares de portadores de NF1; e não-portadores de NF1; sem portabilidade de quaisquer doenças crônicas ou síndromes genéticas diagnosticadas.

Por critérios de exclusão estabeleceu-se que analfabetos; não videntes, total ou parcialmente; com perda parcial ou total da audição; os sujeitos que não se dispuseram a participar da pesquisa, bem como aqueles cujos atendimentos extrapolaram o período estabelecido para a coleta de dados da pesquisa. Excluiu-se do universo de portadores de NF1, sujeitos não-portadores de NF1, aqueles que não se encontravam em

atendimento ou cujo diagnóstico não tivesse sido efetuado no Centro de Pesquisa e Atendimento em Neurofibromatose – CEPAN. Do universo de familiares de portadores de NF1 excluiu-se sujeitos portadores de NF1. Dos grupos- controle de familiares de portadores e de não-portadores foram excluídos sujeitos portadores de quaisquer doenças crônicas ou síndromes genéticas.

Para cumprimento do primeiro objetivo efetuou-se exame em prontuário, coletando dados tais como: diagnóstico clínico ou laboratorial; sintomas de NF1; portabilidade familiar, sexo; etnia e idade. Aplicou-se entrevista individual a profundidade e semiestruturada com os sujeitos, inventariando-se os dados essenciais pertinentes à pesquisa, tais como: os aspectos socioeconômicos e culturais dos sujeitos portadores de NF1, dos familiares, bem como dos não-familiares e não-portadores (Apêndice2).

Para o cumprimento do segundo objetivo foram utilizadas as Escalas Wechsler de Inteligência: WISC-III ^[1, 3] para crianças, de 6anos a 16 anos e 11meses, e WAIS-III ^[1, 2] para adultos, de 17anos a 89anos; e os Testes das Matrizes Progressivas – Escala Geral ^[6].

A escolha desses instrumentos ocorreu considerando-se suas adequações às características do estudo, tais como: número de sujeitos; tempo para coleta, volume e especificidade de dados; ambiente disponível para sua aplicação e os tipos de comprometimentos que a NF1 ocasionou em sua sintomatologia, já descritos.

Os transtornos de aprendizagem em portadores de NF1, descritos em estudos recentes ^[7, 8, 9], reportaram desempenhos rebaixados (2 desvios-padrão entre rendimento e QI) em leitura; matemática ou expressão escrita para a idade; escolarização e nível de inteligência, que poderiam persistir até a idade adulta ^[1].

Aspectos essenciais poderiam comprometer a avaliação do QI, tais como: condição médica geral, transtorno mental co-mórbido, transtorno no processamento cognitivo, bagagem étnica e cultural do indivíduo, e presença de déficit sensorial. Nesses casos, a orientação foi utilizar-se desvio-padrão menor (de 1 a 2 entre rendimento e QI) ^[1].

As características genótipo-fenotípicas da NF1 apontaram que estas orientações poderiam ser aplicadas no tratamento dos testes de QI de portadores de NF1 atendidos no CEPAN, sujeitos desta investigação.

Os Testes das Matrizes Progressivas – Escala Geral (Standard Progressive Matrices – Sets A-E) foram considerados um instrumento mundial clássico para avaliação de potencial intelectual ^[6], abrangendo todas as idades e níveis culturais, utilizado no diagnóstico de deficiência mental de crianças. Empregado na psiquiatria, na psicologia clínica e assistencial, de aplicação individual ou coletiva, independente de sexo, etnia, cultura e idioma.

As cinco Séries fornecem oportunidades para compreensão e apreciações progressivas da capacidade de um indivíduo para a atividade intelectual. Não é um “teste de inteligência geral”, mas de “Matrizes Progressivas”, ou seja, cada problema da escala é a “mãe” ou a “fonte” de um sistema de pensamento. Sua fidedignidade oscila, pelo método de teste – reteste, entre 0,83 e 0,93, segundo a idade. O escore total proporcionou um índice de capacidade intelectual, qualquer que seja a nacionalidade ou a educação. Para sua aplicação e correção foram seguidas, rigorosamente, as orientações do manual ⁶.

As Escalas de Inteligência Wechsler ^[1, 2, 3, 4] são instrumentos clínicos, de aplicação individual, que objetivaram avaliar a capacidade intelectual de crianças de

6 anos a 16 anos e 11 meses, por meio do WISC-III, e de adultos de 17 anos a 89 anos, por meio do WAIS-III.

As Escalas Wechsler de Inteligência apresentavam materiais de teste, conteúdos, procedimentos de aplicação e dados normativos atualizados, adaptados e estandarizados para amostragem brasileira ^[1, 2, 3, 4]. Compostas de vários subtestes que medem diferentes aspectos da inteligência, tais como: informação, semelhanças, aritmética, vocabulário e compreensão, medem QI Verbal; completar figuras, código, arranjo de figuras, cubos e armar objeto, medem QI de Execução; informação, semelhanças, aritmética, vocabulário, compreensão, completar figuras, código, arranjo de figuras, cubos e armar objetos medem QI Total; informação semelhanças, vocabulário e compreensão, medem Compreensão Verbal; completar figuras, arranjos de figuras, cubos e armar objetos, medem Organização Perceptual; aritmética e dígitos, medem Resistência à Distração e código e procurar símbolos medem Velocidade de Processamento ^[1, 2, 3, 4].

O desempenho dos sujeitos, em cada um deles, é resumido em três medidas compostas: QI Verbal, QI de Execução e QI Total; adicionalmente, esses instrumentos oferecem quatro escores opcionais de índices fatoriais. Essas medidas permitem uma estimativa das capacidades intelectuais do sujeito.

Conforme o Manual das Escalas Wechsler – adaptação e padronização brasileira ^[2,3], a ponderação dos escores das escalas em QI e índices fatoriais se deu transformando-os numa escala média de 100 e desvio-padrão 15 ($100+15Z$) ^[1, 2, 3, 4].

Segundo Wechsler & Figueiredo ^[3] na pesquisa de adaptação não foi realizado nenhum tipo de polimento dos dados, optando-se por manter a distribuição real dos resultados de QIs equivalentes aos escores ponderados.

O intervalo de confiança de QI, utilizado na correção, foi de 90% conforme tabela A.2(Br) e nível de significância de 0,05 ($p \leq 0,05$), conforme tabela B.2 do Manual das Escalas Wechsler^[1, 2, 3, 4].

Utilizando-se os instrumentos já descritos neste trabalho, tomou-se o Estrato II, do modelo proposto pela Teoria CHC^[10, 12, 13], para a interpretação dos dados coletados, conforme descrição que segue.

A Inteligência Cristalizada/Compreensão-Conhecimento – Gc, foi medida utilizando-se os subtestes informação, semelhanças, vocabulário e compreensão. Tais subtestes mediram os fatores específicos da Inteligência Cristalizada-Gc^[10, 12, 13], evidenciados pelo Índice de Compreensão Verbal – ICV.

A Inteligência/Raciocínio Fluido - Gf foi medida por meio dos Testes das Matrizes Progressivas – Escala Geral^[10, 12, 13], especificamente as funções do executivo central^[10, 12, 13].

O Conhecimento Quantitativo-Gq foi medido por meio do subteste aritmética e a Memória de curto prazo - Gsm, pelo subteste dígitos, evidenciados no Índice de Memória Operacional – IOP^[53]. O Processamento visual - Gv foi efetuado por meio dos subtestes completar figuras, cubos, armar objetos, evidenciado no Índice de Organização Perceptual – IOP. Velocidade de Processamento-Gs foi medido com os subtestes códigos e procurar símbolos; evidenciado no Índice de Velocidade de Processamento^[10, 12, 13]. O QI Total encontrado por meio das Escalas Wechsler - WISC-III e WAIS-III- referiu-se aos seguintes fatores amplos do Estrato II: Inteligência Cristalizada – Gc; Velocidade de Processamento - Gs e Processamento Visual - Gv. Os Testes das Matrizes Progressivas – Escala Geral mediria Inteligência Fluida-Gf^[10, 12, 13], conforme leitura segundo a teoria CHC – Cattell, Horn e Carrol^[10, 12, 13].

Os procedimentos de aplicação, correção e interpretação foram efetuados, respeitando-se rigorosamente as instruções contidas em nos manuais das Escalas Wechsler ^[1, 2, 3, 4] e Testes das Matrizes Progressivas – Escala Geral ^[6].

A coleta de dados foi efetuada pela própria pesquisadora, em local apropriado, nas instalações da Instituição. Foram expostos aos sujeitos os aspectos necessários para os devidos esclarecimentos a respeito da investigação. Informados sobre a preservação, privacidade e não divulgação dos dados individuais, por meio do sigilo das respostas, anonimato dos dados e índices individuais quando da divulgação da pesquisa, o baixo grau de invasão na execução dos procedimentos, efetuou-se o Termo de Compromisso Ético do Psicólogo e o Termo de Livre Consentimento Pré-esclarecido, por escrito, individualmente, conforme exigência da legislação. As participações foram espontâneas, após terem sido informados dos procedimentos (Apêndices 3 e 4).

Os dados foram coletados de forma a manter a seguinte ordem e uniformidade de procedimentos: efetuado o contato direto com o sujeito, foram combinados horário, data e local para a entrevista semi-estruturada (Apêndice 2), bem como o seu acompanhamento por membro de sua família, não portador de NF. Dessa forma, foram compostos de forma concomitante os grupos de portadores e de familiares de portadores de NF1.

Estabeleceu-se o contato com o sujeito e/ou seu responsável, foram --lhes explicados o objetivo da pesquisa, seus riscos e verificados os fatores de inclusão e exclusão. Efetuado o convite para sua participação. Em caso de anuência, eram estabelecidos e assinados os termos de responsabilidade e a formalização da adesão do sujeito à pesquisa, por meio do Termo de Livre Consentimento Pré-Informado e Pré-Esclarecido (Apêndices 4 e 5).

A aplicação de entrevista fechada (Apêndice 2) para coleta de dados foi em local apropriado, segundo as determinações para utilização adequada dos testes psicológicos, bem como para a manutenção do compromisso ético assumido com o sujeito e/ ou seu responsável.

Conforme orientação do manual ^[1, 2, 3, 4], aplicou-se individualmente e com protocolos individuais, as Escalas Wechsler, em sessão única, respeitados o cansaço e a disponibilidade do sujeito, dava-se seqüência à aplicação individual, com protocolos individuais, os Testes das Matrizes Progressivas – Escala Geral, em sessão única, após descanso de 30 minutos da aplicação das Escalas de Wechsler. Em caso de solicitação do sujeito e/ou seu responsável, pôde-se efetuar agendamento para a entrevista devolutiva, individualmente.

PROTOCOLO DE ENTREVISTA SEMI-ESTRUTURADA

Nome: _____ Grupo: I () ; II () ; III ()

Idade: _____ Data de Nasc.: _____

1-Sexo: () Feminino; () Masculino.:

2 -Escolaridade:

() 1ª a 4ª séries () 5ª a 8ª séries () 2º grau

() superior () pós-graduado () analfabeto.

5- Tipo de Escola:() particular; () municipal; () estadual.

6-Profissão: _____ Procedência _____

7- Há portador de NF na família? () Sim () Não

8- Em caso afirmativo :

() você; () Pai; () Mãe; () irmão(ã); () avô materno;

() avó materna ; () tio(a) materno(s); () primo(a) materno(s);

() avô paterno ; () avó paterna ; () tio(a) paterno(s); () primo(a) paterno(s);

9-Idade em que apareceram os primeiros sintomas:

() antes dos 5 anos; () entre 5 – 10 anos; () entre 11-20 anos;

() entre 21-30 anos; () entre 31-40 anos; () entre 41-50 anos;

() entre 51-60 anos; () entre 61-70anos; () não sabe.

10-Idade em que entrou na escola:

() ≤ a7 anos; () ≥ 8 anos; () não foi à escola.

11- Sobre sua família: Número de pessoas na família: _____

Número de pessoas da família que trabalham: _____

12-Renda Familiar : () ≤ que 1 salário mínimo;

() entre 2 e 4 salários mínimos;

() ≥ que 5 salários mínimos.

13-Participa de atividades sociais: () Sim; () Não

14- Quais?_____.

16-Atualmente, encontra-se tomando algum medicamento?

() Sim () Não

17- Em caso afirmativo, qual (ais)?_____

19- Faz uso de bebida alcoólica, tabaco ou outros? () Sim () Não

20- Qual(ais)? () bebida alcoólica; () tabaco; () outro:_____

21- Em que frequência: () todos os dias; () dia sim/dia não;

() uma vez ao mês; () nunca; () outra.

22- Em caso de ser portador de NF ou de ser familiar de um:

22.1-Qual (ais) foi o sintoma que levou você a procurar o médico você (ou para seu familiar)?

22.2- Qual (ais) o(s) sintoma(s) que mais o (a) incomoda(m)?

22.3- Qual(ais) doença(s) você possui atualmente?

Centro de Pesquisa e Atendimento em Neurofibromatose – CEPAN

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para portadores de NF1 segundo os critérios estabelecidos pelo Conselho Nacional de Saúde – Resolução 196/96 –
Pesquisa com seres humanos.

Declaro que estou sendo convidado(a) a participar de uma pesquisa chamada “Inteligência em portadores de Neurofibromatose atendidos no CEPAN”. Este projeto, coordenado e executado pela pesquisadora Helenice Bianchi Bolini, que se encontra sob orientação da Prof^a Dr^a Eny Maria Goloni Betollo e co-orientação do Prof. Dr. Nelson Iguimar Valerio, estudará os índices de inteligência em portadores de Neurofibromatose, comparando-os com os de meus familiares e não-familiares. Minha participação consiste em responder a uma entrevista e a dois testes de inteligência que contêm dados sobre o meu desempenho verbal e não verbal. Depois disso, os dados obtidos serão comparados. Meu nome nunca será divulgado, nem a origem das informações que eu fornecer. Durante a pesquisa, poderei tirar qualquer dúvida a respeito do trabalho, e se necessário, entrar em contato com a coordenadora da mesma, Helenice Bianchi Bolini, no telefone 017-3227-5733. Ambulatório de Genética-CEPAN, na Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, com o Comitê de Ética em Pesquisa – CEP, no telefone (17) 321015700 ramal 5813 ou no telefone 017-3232-2838-Consultório de Psicologia de Helenice Bianchi Bolini. Fui informado(a) ainda, que não terei despesa alguma com a pesquisa e que não receberei por minha participação. Minha participação será espontânea e de livre vontade.

O risco da pesquisa é considerado desprezível, devendo-se ao fato de alguma pergunta poder ocasionar em mim, alguma tristeza, ansiedade ou outro sentimento. Caso

isso aconteça e eu necessitar de seguimento, serei encaminhado(a) ao CEPAN, onde poderei ser seguido por profissionais especializados, gratuitamente.

Este termo de consentimento foi elaborado em duas vias de igual teor, ficando uma com o portador e outra com o pesquisador responsável.

Nome do sujeito da pesquisa: _____

Endereço: _____

Responsável pelo participante da pesquisa:

Endereço: _____

Pesquisador responsável: Helenice Bianchi Bolini. _____

Local: Diretoria Adjunta de Pesquisa da Faculdade de Medicina de São José do Rio

Preto. Data: ___ / ___ / _____. _____

Assinatura do participante.

Centro de Pesquisa e Atendimento em Neurofibromatose – CEPAN

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para Pais ou Responsáveis, segundo os critérios estabelecidos pelo Conselho Nacional de Saúde – Resolução 196/96 – Pesquisa com seres humanos.

Declaro que o menor do qual sou responsável está sendo convidado(a) a participar de uma pesquisa chamada “Inteligência em portadores de Neurofibromatose atendidos no CEPAN”. Este projeto, coordenado e executado pela pesquisadora Helenice Bianchi Bolini, que se encontra sob orientação da Prof^a Dr^a Eny Maria Goloni Betollo e co-orientação do Prof. Dr. Nelson Iguimar Valerio, estudará os índices de inteligência em portadores de Neurofibromatose, comparando-os com os de seus familiares e não-familiares. A participação do menor sobre o qual tenho responsabilidade, consiste em responder a uma entrevista e a dois testes de inteligência que contêm dados sobre o seu desempenho verbal e não verbal. Depois disso, os dados obtidos serão comparados.

Seu nome nunca será divulgado, nem a origem das informações que ele fornecer. Durante a pesquisa, poderei tirar qualquer dúvida a respeito do trabalho, e se necessário, entrar em contato com a coordenadora da mesma, Helenice Bianchi Bolini, no telefone 017-3227-5733. Ambulatório de Genética- CEPAN, na Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, com o Comitê de Ética em Pesquisa – CEP, no telefone (17) 321015700ramal 5813 ou no telefone 017-3232-2838- Consultório de Psicologia de Helenice Bianchi Bolini.

Fui informado(a) ainda, que não terei despesa alguma com a pesquisa e que não receberei pela participação do menor do qual me responsabilizo. Sua participação

será espontânea e de livre vontade.

Tenho ciência de que o risco da pesquisa é considerado desprezível, devendo-se ao fato de alguma pergunta poder ocasionar nele(a), tristeza, ansiedade ou outro sentimento negativo. Caso isso aconteça e ele(a) necessitar de seguimento, será encaminhado ao CEPAN, onde poderá ser seguido por profissionais especializados, gratuitamente.

Esse termo de consentimento foi elaborado em duas vias de igual teor, ficando uma com o(a) portador(a) e outra com a pesquisadora responsável.

Nome do sujeito da pesquisa:

Endereço:

Nome do responsável pelo participante da pesquisa:

Endereço:

Pesquisador responsável: Helenice Bianchi Bolini. _____

Local: UPGEM-Unidade de Pesquisa Genética e Biologia Molecular da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto. Data: ____ / ____ / ____.

Assinatura do(a) Responsável pelo Participante da Pesquisa

Centro de Pesquisa e Atendimento em Neurofibromatose – CEPAN

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para Familiares de portadores de Neurofibromatose e para Não Portadores de NF responsáveis, participantes da pesquisa, segundo os critérios estabelecidos pelo Conselho Nacional de Saúde – Resolução 196/96 – Pesquisa com seres humanos.

Declaro estar sendo convidado(a) a participar de uma pesquisa chamada “Inteligência em portadores de Neurofibromatose atendidos no CEPAN”. Este projeto, coordenado e executado pela pesquisadora Helenice Bianchi Bolini, que se encontra sob orientação da Prof^a Dr^a Eny Maria Goloni Betollo e co-orientação do Prof. Dr. Nelson Iguimar Valerio, estudará os índices de inteligência em portadores de Neurofibromatose, comparando-os com os de seus familiares e não-familiares. A minha participação consiste em responder a uma entrevista e a dois testes de inteligência que contêm dados sobre o meu desempenho verbal e não verbal. Depois disso, os dados obtidos serão comparados.

Meu nome nunca será divulgado, nem a origem das informações que eu fornecer. Durante a pesquisa, poderei tirar qualquer dúvida a respeito do trabalho, e se necessário, entrar em contato com a coordenadora da mesma, Helenice Bianchi Bolini, no telefone 017-3227-5733. Ambulatório de Genética- CEPAN, na Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, com o Comitê de Ética em Pesquisa – CEP, no telefone (017)321015700 ramal 5813 ou no telefone 017-3232-2838 Consultório de Psicologia de Helenice Bianchi Bolini.

Fui informado(a), ainda, que não terei despesa alguma com a pesquisa e que não receberei pela minha participação, a qual me responsabilizo. Minha participação

será espontânea e de livre vontade.

Tenho ciência de que o risco da pesquisa é considerado desprezível, devendo-se ao fato de alguma pergunta poder ocasionar tristeza, ansiedade ou outro sentimento negativo em mim. Caso isso aconteça e eu necessitar de seguimento, serei encaminhado ao CEPAN, onde poderei ser seguido por profissionais especializados, gratuitamente.

Este termo de consentimento foi elaborado em duas vias de igual teor, ficando uma com o(a) portador(a) e outra com a pesquisadora responsável.

Nome do sujeito da pesquisa: _____

Endereço: _____

Nome do responsável pelo participante da pesquisa:

Endereço:

Pesquisador responsável: Helenice Bianchi Bolini. _____

Local: UPGEM-Unidade de Pesquisa Genética e Biologia Molecular da

Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto. Data: __ / __ / ____.

Assinatura do(a) Responsável pelo Participante da Pesquisa

Centro de Pesquisa e Atendimento em Neurofibromatose – CEPAN - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para coleta de dados psicológicos, segundo CEP do Psicólogo e a Resolução CFP nº 016/2000 que dispõe sobre a realização de pesquisa em Psicologia com seres humanos.

Essa entrevista e as avaliações serão efetuadas por meio das aplicações dos testes de Inteligência – Escalas de Wechsler e Raven - Escala Geral são instrumentos para a coleta de dados e de conteúdos vinculados à Inteligência e Neurofibromatose, como parte de uma pesquisa de investigação científica. Para tanto, mantêm-se garantidos: o anonimato das respostas, a privacidade e a não divulgação individual dos dados coletados por meio destes instrumentos, bem como a não inclusão de perguntas que invadam a sua privacidade.

Sua participação é espontânea e o fato de responder à entrevista e aos testes de Inteligência será entendido como consentimento e livre adesão à pesquisa. No término da investigação, deverá ocorrer a divulgação de dados para o cumprimento dos aspectos sociais, científicos e institucionais da pesquisa, em forma de tabelas e quadros gerais envolvendo dados de todos os participantes, ao mesmo tempo. Você terá, especificamente, os resultados de sua participação apresentados pela pesquisadora, na forma de uma entrevista devolutiva. Agradecida pela colaboração.

Helenice Bianchi Bolini – Psicóloga, CPF.070.723.638-07 e

RG. 9.708.868-SSp/SP; CRP-06/25399-2; Pós-Graduação em

Medicina e Ciências Correlatas da FAMERP-SP.

Esse termo de consentimento foi elaborado em duas vias de igual teor, ficando uma com

o portador e outra com o pesquisador responsável.

Consciente do exposto anteriormente, concordo e confirmo minha participação
nessa pesquisa.

Data e Assinatura do Participante ou seu Responsável:



FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO

Autarquia Estadual - Lei n.º 8899 de 27/09/94
(Reconhecida pelo Decreto Federal n.º 74.179 de 14/06/74)

ATESTADO

Atesto para os devidos fins que **Helenice Bianchi Bolini**,
R.G. 9.708.868, é aluna regularmente matriculada – Nível Doutorado
(transferida em 06.11.06) no Programa de Pós-Graduação em Ciências da
Saúde - Eixo Temático Medicina e Ciências Correlatas desta Faculdade no 2º
Semestre de 2006, com matrícula inicial em 02/05, tendo prazo máximo de
04(quatro) anos para conclusão.

COORDENADORIA DE PÓS-GRADUAÇÃO, 27 de
novembro de 2006.

Prof. Dr. Emmanuel de Almeida Burdmann
Coordenador Geral





FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO

Autarquia Estadual - Lei n.º 8899 de 27/09/94
(Reconhecida pelo Decreto Federal n.º 74.179 de 14/06/74)


Parecer n.º 073/2006

COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA

O Protocolo n.º 2318/2006 sob a responsabilidade de **Helenice Bianchi Bolini**, com o título "Inteligência em portadores de Neurofibromatose atendidos no CEPAN" está de acordo com a Resolução CNS 196/96 e foi aprovado por esse CEP.

Lembramos ao senhor(a) pesquisador(a) que, no cumprimento da Resolução 251/97, o Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) deverá receber relatórios semestrais sobre o andamento do Estudo, bem como a qualquer tempo e a critério do pesquisador nos casos de relevância, além do envio dos relatos de eventos adversos, para conhecimento deste Comitê. Salientamos ainda, a necessidade de relatório completo ao final do Estudo.

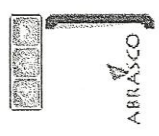
São José do Rio Preto, 10 de abril de 2006.


Prof. Dr. Antonio Carlos Pires
Coordenador do CEP/FAMERP



Ciência & Saúde Coletiva

para a sociedade



- Meus Artigos
- Meus Dados
- Desconectar
- Sobre a Revista
- Edições e Assinatura
- Artigos e Avaliação
- Corpo Editorial
- Parcerias
- Fala Conaco

Artigos Aprovados

Você não possui artigos aprovados aguardando publicação.

Verifique, na tabela abaixo, os artigos que você possui aguardando avaliação.

Caso você não tenha enviado artigos para avaliação, utilize a opção "Novo Artigo", à direita, para preencher o formulário adequado.

Novo Artigo

Artigos Online no Scielo

Pesquisar:

no campo:

Artigos em Avaliação

IV Congresso Ibero-americano de Pesquisa Qualitativa em Saúde, será realizado de 08 a 11 de setembro de 2010 em Fortaleza (Ceará).

Revista Ciência & Saúde Coletiva da Associação Brasileira de Pós-Graduação em Saúde Coletiva
 Av. Brasil, 4036, sala 700 - Manginhos - CEP 21040-361 - Rio de Janeiro - RJ
 (21) 3882-9153 e (21) 2290-4893 - Todos os direitos reservados para ABRASCO.

Desenvolvido por ZANDA Multimêdiolos da Informação.



helenice bianchi bolini <helebb@ig.com.br>

Parecer Artigo Revista Arquivos de Ciências da Saúde da Unipar.


3 mensagens

Arquivos de Ciências da Saúde UNIPAR <arqsaude@unipar.br>
Para: helebb@ig.com.br

9 de agosto de 2010 15:52

Prezados autores,
Segue em anexo parecer de artigo enviado a Revista Arquivos de Ciências da Saúde da Unipar.
Atenciosamente,

—
Prof. Nelton Anderson Bespalez Corrêa.
44 3621 2849 r 1219
arqsaude@unipar.br
nelton@unipar.br

 Parecer 2893.pdf
99K

helenice bianchi bolini <helebb@ig.com.br>
Para: Arquivos de Ciências da Saúde UNIPAR <arqsaude@unipar.br>

14 de agosto de 2010 11:10

Prezado Prof. Nelton Anderson B. Corrêa:

Estamos revendo a adequação do artigo, conforme as disposições da Revista, pois temos interesse em publicá-lo. Iremos remetê-lo, novamente, para sua apreciação, assim que fizermos as correções. Caso haja alguma(s) observação(ões) específica(s), por favor, aponte-as para que possamos fazer as reformulações, adequadamente. Agradecemos pela atenção e gentileza dispensadas.

Atenciosamente,
Helenice Bianchi Bolini
(17) 3232-2838 / 3235-4941

Em 09/08/10, Arquivos de Ciências da Saúde UNIPAR <arqsaude@unipar.br> escreveu:

[Texto das mensagens anteriores oculto]

helenice bianchi bolini <helebb@ig.com.br>
Para: Arquivos de Ciências da Saúde UNIPAR <arqsaude@unipar.br>

17 de agosto de 2010 09:57

Prezado Prof. Nelton Anderson B. Corrêa:
Reiterando o interesse em ter nosso artigo avaliado, fizemos as adequações sugeridas pelos senhores editores da Revista Arquivos de Ciências da Saúde UNIPAR. Estamos enviando-o corrigido. Por favor, peço remessa de confirmação de recebimento.
Reiteramos nosso agradecimento por sua atenção e gentileza.
Atenciosamente,
Helenice Bianchi Bolini.
(17) 3232-2838 / 3235-4941.


Em 09/08/10, Arquivos de Ciências da Saúde UNIPAR <arqsaude@unipar.br> escreveu:

Prezados autores,

[Texto das mensagens anteriores oculto]

2 anexos

 **Art. Revisão.Inteligência.Pag. de Rosto. Rev Arquiv. Ci-enc. da saúde. UNIPAR 2010.doc**
24K

 **Art. Inteligência. Arquivos de Ciências da Saúde .2010.doc**
88K



helenice bianchi bolini <helebb@ig.com.br>

[ArqSaúde] Agradecimento pela Submissão

1 mensagem

Juliano Yasuo Oda <arqsaude@unipar.br>
Para: Helenice Bianchi Bolini <helebb@ig.com.br>

22 de maio de 2010 13:38

Helenice Bianchi Bolini,

Agradecemos a submissão do seu manuscrito "INTELIGÊNCIA" para Arquivos de Ciências da Saúde da UNIPAR. Através da interface de administração do sistema, utilizado para a submissão, será possível acompanhar o progresso do documento dentro do processo editorial, bastando logar no sistema localizado em:

URL do Manuscrito: <http://revistas.unipar.br/saude/author/submission/2893>

Login: helebb

Em caso de dúvidas, envie suas questões para este email. Agradecemos mais uma vez considerar nossa revista como meio de transmitir ao público seu trabalho.

Juliano Yasuo Oda
Arquivos de Ciências da Saúde da UNIPAR

Arquivos de Ciências da Saúde da UNIPAR
<http://revistas.unipar.br/index.php/ciencias-da-saude>



Ciência & Saúde Coletiva

para a sociedade



- Meus Artigos
- Meus Dados
- Desconectar
- Sobre a Revista
- Edições e Assinatura
- Artigos e Avaliação
- Corpo Editorial
- Parcerias
- Fala conosco

Artigos Aprovados

Você não possui artigos aprovados aguardando publicação.

Verifique, na tabela abaixo, os artigos que você possui aguardando avaliação.

Caso você não tenha enviado artigos para avaliação, utilize a opção "Novo Artigo", à direita, para preencher o formulário adequado.

Novo Artigo

[Envie seu artigo para avaliação.](#)

Artigos Online no Scielo

Pesquisar:
 no campo:

Artigos em Avaliação

[1268/2010 - Inteligência em portadores de Neurofibromatose 1, atendidos no CEPAN](#)

[1160/2010 - Neurofibromatose 1](#)

IV Congresso Ibero-americano de Pesquisa Qualitativa em Saúde, será realizado de 08 a 11 de setembro de 2010 em Fortaleza (Ceará).

Revista Ciência & Saúde Coletiva da Associação Brasileira de Pós-Graduação em Saúde Coletiva
 Av. Brasil, 4036, sala 700 - Mangueiras - CEP 21040-361 - Rio de Janeiro - RJ
 (21) 3882-9153 e (21) 2290-4893 - Todos os direitos reservados para ABRASCO.

Desenvolvido por ZANDA Multimídia da Informação.