

**UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS
INSTITUTO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM NEUROCIÊNCIAS**

Rafael Nunes dos Santos

**DESENVOLVIMENTO DAS HABILIDADES VISUOESPACIAIS NA SÍNDROME DE
TURNER**

DEVELOPMENT OF VISUOSPATIAL SKILLS IN TURNER SYNDROME

Belo Horizonte – MG

2022

Rafael Nunes dos Santos

**DESENVOLVIMENTO DAS HABILIDADES VISUOESPACIAIS NA SÍNDROME DE
TURNER**
DEVELOPMENT OF VISUOSPATIAL SKILLS IN TURNER SYNDROME

Dissertação de mestrado apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Neurociências, do Instituto de Ciências Biológicas da Universidade Federal de Minas Gerais como requisito parcial à obtenção do título de Mestre em Neurociências

Orientador: Prof. Dr. Vitor Geraldi Haase

Belo Horizonte – MG

2022

043

Santos, Rafael Nunes dos.

Desenvolvimento das habilidades visuoespaciais na síndrome de Turner
[manuscrito] / Rafael Nunes dos Santos. - 2022.
67 f.: il. ; 29,5 cm.

Orientador: Prof. Dr. Vitor Geraldi Haase.

Dissertação (mestrado) – Universidade Federal de Minas Gerais, Instituto de Ciências Biológicas. Programa de Pós-graduação em Neurociências.

1. Neurociências. 2. Síndrome de Turner. 3. Navegação Espacial. 4. Monossomia. 5. Transtornos da Visão. I. Haase, Vitor Geraldi. II. Universidade Federal de Minas Gerais. Instituto de Ciências Biológicas. III. Título.

CDU: 612.8



UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS
INSTITUTO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM NEUROCIÊNCIAS

FOLHA DE APROVAÇÃO

Desenvolvimento das habilidades visuoespaciais na Síndrome de Turner

RAFAEL NUNES DOS SANTOS

Dissertação submetida à Banca Examinadora designada pelo Colegiado do Programa de Pós-Graduação em NEUROCIÊNCIAS, como requisito para obtenção do grau de Mestre em NEUROCIÊNCIAS, área de concentração NEUROCIÊNCIAS CLÍNICAS.

Aprovada em 24 de março de 2022, pela banca constituída pelos membros:

Prof(a). Ricardo Basso Garcia

UFP

Prof(a). Carmen Elvira Flores-Mendoza Prado

UFMG

Prof(a). Vitor Geraldi Haase - Orientador

UFMG

Belo Horizonte, 24 de março de 2022.



Documento assinado eletronicamente por **Ricardo Basso Garcia, Usuário Externo**, em 24/03/2022, às 16:00, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 5º do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#).



Documento assinado eletronicamente por **Carmen Elvira Flores Mendoza Prado, Professora do Magistério Superior**, em 30/03/2022, às 14:18, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 5º do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#).



Documento assinado eletronicamente por **Vitor Geraldi Haase, Professor do Magistério Superior**, em 18/04/2022, às 12:36, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 5º do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#).



A autenticidade deste documento pode ser conferida no site https://sei.ufmg.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0, informando o código verificador **1308525** e o código CRC **E2AD60E3**.

Referência: Processo nº 23072.213756/2022-92

SEI nº 1308525

AGRADECIMENTOS

Primeiramente, agradeço ao meu filho Gael Nunes Batista, por sua existência me fazer sentir mais otimista quanto a tudo que ainda tenho a melhorar e fazer de mim um pai orgulhoso. Te amo, filho. Também agradeço aos amigos que estiveram ao meu lado durante todo este tempo: Núbia, Marcilene, Gustavo, Rogério, Deiverson, Philip e Vinícius.

Agradeço ao professor Vitor Geraldi Haase por ter aceitado me orientar, por ter me ajudado, ensinado e tanto contribuído com seu vasto conhecimento, mesmo quando isto exigia uma grande dose de paciência. Também agradeço a Giulia Moreira Paiva por todo o suporte, auxílio e ensinamentos.

Agradeço ao professor Carlos Guilherme pelos ensinamentos e oportunidades, assim como a todos os colegas membros do Laboratório de Neuropsicologia do Desenvolvimento. Também agradeço a Maria Isabel pelo auxílio contínuo.

RESUMO

A síndrome de Turner (ST) é um distúrbio genético caracterizado pela ausência total ou parcial do cromossomo X. A ST está tipicamente associada a comprometimentos de saúde física, fisiológica e cognitiva. As características cognitivas da ST envolvem, tipicamente, a presença de habilidades verbais preservadas e déficits nas habilidades visuoespaciais, memória não-verbal, atenção, função executiva, habilidades motoras e sociais. Os déficits visuoespaciais são os mais descritos na literatura, com um grande número de estudos indicando o desempenho das ST como consistentemente inferior em testes que avaliam habilidades associadas ao domínio visuoespacial. Apesar do volume de estudos, não é conhecido ao certo quais componentes do domínio visuoespacial melhoram ao longo do desenvolvimento e quais permanecem comprometidos em indivíduos com ST. Participaram deste estudo 22 estudantes com ST, com idades entre os 7 e 17 anos de idade. As participantes com ST foram comparadas entre si, em diferentes faixas etárias e a um grupo controle de estudantes sem ST (n=60). O grupo controle (GC) foi cuidadosamente pareado aos grupos clínicos levando em consideração a idade cronológica, os anos de escolaridade e a inteligência. Todas as participantes tiveram suas habilidades visuoespaciais, memória visuoespacial e planejamento visuoespacial avaliadas a partir do teste da Figura Complexa de Rey. O objetivo deste estudo foi avaliar de maneira mais ampla as diferenças entre o desempenho de estudantes ST em relação ao GC e explorar em quais aspectos visuoespaciais avaliados são observadas diferenças considerando fases distintas do desenvolvimento. Uma forma alternativa de interpretação da Figura de Complexa de Rey, denominada Sistema de Pontuação Qualitativo de Boston (Boston Qualitative Scoring System - BQSS) foi utilizada. Parte dos resultados foram de encontro à literatura indicando um desempenho geral inferior das estudantes com ST na interpretação convencional da Figura de Rey. Resultados inéditos foram encontrados a partir do BQSS, mostrando que a idade tem impacto no desenvolvimento visuoespacial na ST, com desempenhos superiores de estudantes velhas sobre ST mais novas em medidas que avaliam a *presença* e *localização* dos grafoelementos na etapa de cópia. No entanto, não foi observado progressão no desempenho das ST quanto a precisão nas reproduções dos elementos (acurácia) indicando que nem todos os aspectos avaliados no BQSS para a habilidade visuoespacial sofrem influência significativa da idade na ST. Os resultados também

mostraram que há mudanças no padrão de dificuldades visuoespaciais e de memória visuoespacial apresentadas por ST em relação a GC. Nossos achados contribuem para uma melhor compreensão das diferenças visuoespaciais entre indivíduos com e sem ST, e como tais habilidades se desenvolvem nesta síndrome.

Palavras chave: síndrome de Turner, habilidades visuoespaciais, visuoespacial, desenvolvimento, figura complexa de Rey, monossomia do X.

ABSTRACT

Turner syndrome (TS) is a genetic disorder characterized by the total or partial absence of the X chromosome. TS is typically associated with impairments in physical, physiological, and cognitive health. The cognitive characteristics of TS typically involve the presence of preserved verbal skills and deficits in visuospatial skills, non-verbal memory, attention, executive function, motor and social skills. Visuospatial deficits are the most described in the literature, with a large number of studies indicating the performance of TS as consistently inferior in tests that assess skills associated with the visuospatial domain. Despite the volume of studies, it is not known for sure which components of the visuospatial domain improve throughout development and which remain compromised in individuals with TS. Twenty-two students with TS, aged between 7 and 17 years old, participated in this study. Participants with TS were compared among themselves, in different age groups and with a control group of students without TS (n=60). The control group (CG) was carefully matched to the clinical groups taking into account chronological age, years of schooling and intelligence. All participants had their visuoconstructive skills, visuospatial memory and visuospatial planning assessed using the Rey Complex Figure test. The aim of this study was to assess in a broader way the differences between the performance of TS students in relation to the CG and to explore in which visual-spatial aspects evaluated differences are observed considering different stages of development. An alternative way of interpreting the Rey Complex Figure, called Boston Qualitative Scoring System (BQSS) was used. Part of the results were in agreement with the literature, indicating a lower general performance of students with TS in the conventional interpretation of Rey's Figure. Unpublished results were found from the BQSS, showing that age has an impact on visuoconstructive development in TS, with superior performances of older students over younger TS in measures that assess the presence and placement of graphoelements in the copying stage. However, no progression was observed in the performance of the TS in terms of precision in the reproductions of the elements (accuracy), indicating that not all aspects evaluated in the BQSS for visuoconstructive skills are significantly influenced by age in the TS. The results also showed that there are changes in the pattern of visuoconstructive difficulties and visuospatial memory presented by TS in relation to CG. Our findings contribute to a better understanding of the visuospatial differences between individuals with and without TS, and how such skills develop in this syndrome.

Keywords: Turner syndrome, visuospatial skills, visuoconstruction, development, complex figure of Rey, X chromosome monosomy.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1. Conjuntos de grafoelementos avaliados pelo BQSS: (Elementos Configuracionais, Clusters e Detalhes) do Boston Qualitative Scoring System para a Figura Complexa Rey.....	23
Figura 2. Conjuntos de grafoelementos avaliados em cada medida BQSS.....	25
Figura 3. Representação gráfica das médias de desempenho dos grupos ST e GC de diferentes idades nas medidas BQSS para a cópia e recordação da figura de Rey.....	36
Figura 4. Representação gráfica da comparação de médias entre ST e GC por idade nas medidas BQSS para a etapa de cópia da Figura Complexa de Rey.....	37
Figura 5. Representação gráfica da comparação de médias entre ST e GC por idade nas medidas BQSS para a etapa de recordação da Figura Complexa de Rey.....	38
Figura 6.1. Desempenho do grupo ST para <i>presença</i> de Elementos Configuracionais na etapa de cópia da Figura de Rey.....	62
Figura 6.2. Desempenho do grupo GC para <i>presença</i> de Elementos Configuracionais na etapa de cópia da Figura de Rey.....	62
Figura 6.3. Desempenho do grupo ST para <i>presença</i> de Clusters na etapa de cópia da Figura de Rey.....	62
Figura 6.4. Desempenho do grupo GC para <i>presença</i> de Clusters na etapa de cópia da Figura de Rey.....	62
Figura 6.5. Desempenho do grupo ST para <i>presença</i> de Detalhes na etapa de cópia da Figura de Rey.....	62
Figura 6.6. Desempenho do grupo GC para <i>presença</i> de Detalhes na etapa de cópia da Figura de Rey.....	62
Figura 6.7. Desempenho do grupo ST para <i>acurácia</i> de Elementos Configuracionais na etapa de cópia da Figura de Rey.....	63

Figura 6.8. Desempenho do grupo GC para <i>acurácia</i> de Elementos Configuracionais na etapa de cópia da Figura de Rey.....	63
Figura 6.9. Desempenho do grupo ST para <i>acurácia</i> de Clusters na etapa de cópia da Figura de Rey.....	63
Figura 6.10. Desempenho do grupo GC para <i>acurácia</i> de Clusters na etapa de cópia da Figura de Rey.....	63
Figura 6.11. Desempenho do grupo ST para <i>localização</i> de Clusters na etapa de cópia da Figura de Rey.....	63
Figura 6.12. Desempenho do grupo GC para <i>localização</i> de Clusters na etapa de cópia da Figura de Rey.....	63
Figura 6.13. Desempenho do grupo ST para <i>localização</i> de Detalhes na etapa de cópia da Figura de Rey.....	64
Figura 6.14. Desempenho do grupo GC para <i>localização</i> de Detalhes na etapa de cópia da Figura de Rey.....	64
Figura 6.15. Desempenho do grupo ST para <i>fragmentação</i> na etapa de cópia da Figura de Rey.....	64
Figura 6.16. Desempenho do grupo GC para <i>fragmentação</i> na etapa de cópia da Figura de Rey.....	64
Figura 6.17. Desempenho do grupo ST para <i>planejamento</i> na etapa de cópia da Figura de Rey.....	64
Figura 6.18. Desempenho do grupo GC para <i>planejamento</i> na etapa de cópia da Figura de Rey.....	64
Figura 6.19. Desempenho do grupo ST para <i>presença</i> de Elementos Configuracionais na etapa de recordação da Figura de Rey.....	65
Figura 6.20. Desempenho do grupo GC para <i>presença</i> de Elementos Configuracionais na etapa de recordação da Figura de Rey.....	65

Figura 6.21. Desempenho do grupo ST para <i>presença</i> de Clusters na etapa de recordação da Figura de Rey.....	65
Figura 6.22. Desempenho do grupo GC para <i>presença</i> de clusters na etapa de recordação da Figura de Rey.....	65
Figura 6.23. Desempenho do grupo ST para <i>presença</i> de Detalhes na etapa de recordação da Figura de Rey.....	65
Figura 6.24. Desempenho do grupo GC para <i>presença</i> de Detalhes na etapa de recordação da Figura de Rey.....	65
Figura 6.25. Desempenho do grupo ST para <i>acurácia</i> de Elementos Configuracionais na etapa de recordação da Figura de Rey.....	66
Figura 6.26. Desempenho do grupo GC para <i>acurácia</i> de Elementos Configuracionais na etapa de recordação da Figura de Rey.....	66
Figura 6.27. Desempenho do grupo ST para <i>acurácia</i> de Clusters na etapa de recordação da Figura de Rey.....	66
Figura 6.28. Desempenho do grupo GC para <i>acurácia</i> de Clusters na etapa de recordação da Figura de Rey.....	66
Figura 6.29. Desempenho do grupo ST para <i>localização</i> de Clusters na etapa de recordação da Figura de Rey.....	66
Figura 6.30. Desempenho do grupo GC para <i>localização</i> de Clusters na etapa de recordação da Figura de Rey.....	66
Figura 6.31. Desempenho do grupo ST para <i>localização</i> de Detalhes na etapa de recordação da Figura de Rey.....	67
Figura 6.32. Desempenho do grupo GC para <i>localização</i> de Detalhes na etapa de recordação da Figura de Rey.....	67
Figura 6.33. Desempenho do grupo ST para <i>fragmentação</i> na etapa de recordação da Figura de Rey.....	67

Figura 6.34. Desempenho do grupo GC para *fragmentação* na etapa de recordação da Figura de Rey.....67

Figura 6.35. Desempenho do grupo ST para *planejamento* na etapa de recordação da Figura de Rey.....67

Figura 6.36. Desempenho do grupo GC para *planejamento* na etapa de recordação da Figura de Rey.....67

LISTA DE TABELAS

Tabela 1. Concordância e coeficiente de confiabilidade entre avaliadores para as medidas do BQSS na etapa de cópia e na etapa de recordação da Figura Complexa de Rey.....	27
Tabela 2. Características sócio-demográficas e desempenho cognitivo nos grupos ST, GC e amostra geral.....	29
Tabela 3. Intercorrelações entre variáveis cognitivas e demográficas para a amostra total.....	30
Tabela 4. Intercorrelações entre variáveis cognitivas e demográficas para o grupo com Síndrome de Turner (acima da diagonal) e Grupo Controle (abaixo da diagonal).....	31
Tabela 5. Comparação das médias da amostra geral dos grupos ST e GC e dos grupos ST e GC divididos em faixas etárias na etapa de cópia e de recordação da Figura Complexa de Rey.....	32
Tabela 6. Comparação das médias dos grupos ST e GC nas medidas do BQSS para a etapa de cópia e de recordação do Teste da Figura Complexa de Rey.....	33
Tabela 7. Frequência e porcentagem dos tipos de estratégia de Planejamento do grupo ST e do grupo GC na etapa de cópia.....	34

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

ST - Síndrome de Turner

TNVA - Transtorno Não-Verbal de Aprendizagem

DSM-V - Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais

CID-10 - Classificação Internacional de Doenças e Distúrbios Relacionados

IOP - Índice de Organização Perceptual

GC - Grupo Controle

BQSS - Boston Qualitative Scoring System

QI - Quociente de Inteligência

WISC-III - Wechsler Intelligence Scale for Children-Third edition

WISC-IV - Wechsler Intelligence Scale for Children-Third edition

WAIS-III - Wechsler Intelligence Scale for Adults-Third edition

WASI - Wechsler abbreviated scale of intelligence

ANOVA - Analysis of Variance

SUMÁRIO

INTRODUÇÃO.....	15
MÉTODOS.....	20
Aspectos éticos.....	20
Participantes.....	21
Instrumentos.....	22
Avaliação da Inteligência.....	22
Avaliação da inteligência nas meninas com Síndrome de Turner.....	22
Avaliação da inteligência nas meninas do Grupo Controle.....	22
Avaliação das habilidades visuoespaciais e visuoespaciais.....	22
Teste da Figura Complexa de Rey.....	22
Sistema de Pontuação Qualitativa de Boston.....	23
Procedimentos.....	23
Análise de dados.....	28
Análises preliminares.....	28
Comparação entre grupos.....	29
Comparações intragrupo para o tipo de grafismo.....	30
RESULTADOS.....	30
Análises preliminares.....	30
Comparação entre grupos no escore total da Figura Complexa de Rey.....	32
Influências de grupo e idade.....	32
Influência da inteligência nas diferenças de desempenho entre ST e GC.....	32
Análise da Figura Complexa de Rey pelo sistema de pontuação qualitativa.....	33
Diferenças entre ST e GC.....	33
Efeito do tipo de grafismo.....	34
Influência da idade nas medidas BQSS.....	35
Variabilidade interindividual.....	38
DISCUSSÃO.....	38
CONCLUSÃO.....	44
REFERÊNCIAS.....	45
APÊNDICE 1.....	55
APÊNDICE 2.....	56
APÊNDICE 3.....	61
APÊNDICE 4.....	62

DESENVOLVIMENTO DAS HABILIDADES VISUOESPACIAIS NA SÍNDROME DE TURNER

Rafael Nunes dos Santos
Vitor Geraldi Haase

INTRODUÇÃO

A síndrome de Turner (ST) é uma síndrome rara, resultante da ausência completa ou parcial do segundo cromossomo sexual, porém está entre as doenças cromossômicas sexuais mais comuns (Hall & Gilchrist, 1990). A ST afeta 1 a cada 2.000 nascidos vivos do sexo feminino (Jacobs et al., 1974; Nielsen & Wohler, 1991), sendo o risco de mortalidade em nativos significativamente aumentado, sobretudo devido a anormalidades cardiovasculares (Kim et al., 2011). As características mais comuns da ST são a baixa estatura, implantação baixa das orelhas na cabeça, disgenesia gonadal, pescoço alado e tórax em barril. No entanto, a ST é uma condição complexa, multissistêmica e fortemente marcada pela variabilidade cariotípica e fenotípica.

No que se refere ao neurodesenvolvimento, além da vulnerabilidade genética que pode impactar diretamente o desenvolvimento neurológico (haploinsuficiência de genes do cromossomo X, falha em expressar genes de impressão parental ou a descoberta de mutações no cromossomo X) e a insuficiência gonadal de esteróides devido à perda da função ovariana (que parece ter influências relativamente menores no fenótipo cognitivo central, ver Ross et al., 2002), indivíduos com ST também podem apresentar falha de crescimento (e tratamento com níveis suprafisiológicos de hormônio do crescimento), problemas cardiovasculares, problemas auditivos, diabetes, hipercolesterolemia, linfedema pré-natal, problemas musculoesqueléticos, doenças gastrointestinais, doenças hepáticas, anormalidades renais, e terapia de reposição de estrogênio para induzir o desenvolvimento puberal (Gravholt et al., 2017). Muitas dessas características podem influenciar o desenvolvimento do cérebro (Knickmeyer & Davenport, 2011).

Uma lacuna importante do status atual da literatura científica é o fato dos estudos muitas vezes não relatarem as características de saúde das participantes com ST na descrição das amostras em estudos neurocognitivos. Além disso, poucos estudos examinaram explicitamente se tratamentos, cirurgias e outras experiências relacionadas à condição

de saúde contribuem para variação individual na cognição, neuroanatomia e comportamento sócio-comportamental entre indivíduos com ST. A administração de baixas doses de estrogênio foi associado a melhorias modestas na memória verbal e não verbal em um estudo de meninas com ST, entre 5 e 8 anos de idade (Ross, Roeltgen, Feuillan, Kushner, & Cutler, 2000), e reposição de estrogênio em meninas com idade entre 10 e 12 anos foi descrito como agente de melhora da velocidade de processamento e função motora (Ross, Roeltgen, Feuillan, Kushner, & Cutler, 1998). O desenvolvimento somático e sexual apropriado também está associado a autoconceito e adaptação social (Gravholt et al., 2017). O tratamento com hormônio do crescimento pode normalizar parcialmente o fenótipo neuroanatômico (Cutter et al., 2006), mas parece ter pouco ou nenhum impacto na cognição (Ross, 2005).

A nível de diagnósticos nosológicos, estudos apontam maior risco de co-ocorrência da ST com uma série de diagnósticos do neurodesenvolvimento. Aproximadamente 25% das ST também apresentam transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH; Green et al., 2015; Russell et al., 2006), até 75% das ST apresentam discalculia (transtorno específico de aprendizagem da matemática; Russell et al., 2006), aproximadamente 10% apresentam deficiência intelectual (Sybert & McCauley, 2004), alterações da comunicação social e transtornos do espectro autista (Hong et al., 2011), transtorno do desenvolvimento da coordenação (Nijhuis-van der Sanden et al., 2003). Diagnósticos psiquiátricos como o transtorno de humor depressivo (Cardoso et al., 2004; Reimann, Perman, Ho, Parks, & Comis, 2018) e a identificação de altos níveis de ansiedade (Kilic, Ergur, & Ocal, 2005) também foram observados em indivíduos com ST.

O alto grau de variabilidade individual nos resultados cognitivos permanece inexplicável. Indivíduos com um pequeno cromossomo X em anel que não sofre inativação estão em maior risco de deficiência intelectual (Knickmeyer & Davenport, 2011; Kubota et al., 2002), provavelmente como consequência de dissomia funcional; no entanto, ainda não está claro por que algumas ST desenvolvem TDAH, discalculia ou transtornos do espectro autista enquanto outras não (Huang et al. 2021).

Os altos índices das comorbidades que acabamos de citar podem estar associados ao perfil neuropsicológico descrito como próprio da síndrome de Turner (Mazzocco, 2006). Para além das características físicas, já é amplamente reconhecido que crianças em idade escolar, adolescentes e mulheres adultas com ST muitas vezes exibem déficits

específicos na cognição social (Burnett et al., 2010; Hong et al., 2014; Lawrence et al., 2003; Lepage et al., 2014; Mazzola et al., 2006; Rosset al., 1997), funções executivas, incluindo memória de trabalho, controle inibitório e flexibilidade cognitiva (Green et al., 2015; Loesch et al., 2005; Murphy et al., 1994; Romans et al., 1998), habilidades aritméticas (Murphy, Mazzocco, Gerner, & Henry, 2006; Pennington, Bender, Puck, Salbenblatt e Robinson, 1982; Rae et al., 2004; Rovet, 1993; Temple & Carney, 1996; Temple & Marriott, 1998), e funções visuoespaciais (Collaer, Geffner, Kaufman, Buckingham, & Hines, 2002; Hart, Davenport, Hooper e Belger, 2006; Murphy et al., 1994; Rae et al., 2004; Romans, Stefanatos, Roeltgen, Kushner, & Ross, 1998; Ross, Kushner, & Roeltgen, 1996), estando tais comprometimentos intimamente relacionados com algumas das comorbidades citadas como comuns (transtorno da coordenação, autismo, TDAH e discalculia)

Alguns pesquisadores e clínicos têm usado o termo transtorno de aprendizagem não verbal (TNVA; Rourke, 1987; Rovet, 1993; Berch, 1995; Williams, Richman, & Yarbrough, 1991; Rourke, 1995) para descrever o conjunto de características neurocognitivas e neuropsiquiátricas observadas na ST. O TNVA é um transtorno de aprendizagem frequentemente associado a dificuldades visuoespaciais, aritméticas, sociais, motoras (Casey, Rourke, & Picard, 1991; Ahmad, & Rourke, 2005; Hendriksen et al., 2007; Mammarella, & Cornoldi, 2012).

O fato do TNVA até então nunca ter sido descrito em nenhuma das edições do Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-V), tampouco na Classificação Internacional de Doenças e Distúrbios Relacionados (CID-10), dificulta o consenso da associação da ST ao TNVA. Enquanto o TNVA não é consensualmente considerado uma categoria nosológica específica, há uma conseqüente falta de padronização de critérios diagnósticos deste transtorno nos centros clínicos, e conseqüentemente na literatura clínico-científica, trazendo barreiras para o desenvolvimento de estudos clínicos comparativos. Segundo Huang e colaboradores (2021) em revisão relativamente recente, as similaridades neurocognitivas e neuropsiquiátricas identificadas entre TNVA e ST não conseguem capturar a complexidade do que se sabe sobre os neurocircuitos da ST, tampouco a heterogeneidade cognitiva e comportamental que esta síndrome apresenta ao longo da vida. Por outro lado, estudos de neuroimagem corroboram a semelhança para além dos padrões de dificuldades, observando uma redução do

volume de substância branca em indivíduos ST assim como encontrado em indivíduos com TNVA (Holzapfel et al., 2006; Hong, & Reiss, 2011; Cutter et al., 2006).

As habilidades visoespaciais são consideradas o déficit central do TNVA, de acordo com dois dos pesquisadores mundialmente reconhecidos pela abordagem do tema (Mammarella & Cornoldi, 2020). Na ST, a nível cognitivo, os prejuízos mais amplamente investigados são aqueles associados ao domínio visoespacial (Mazzocco, 2006; Temple, & Carney 1995). Os déficits nas habilidades de visoespaciais tendem a ser persistentes, estando presentes desde cedo e, diferente de outras funções cognitivas (Ross, Roeltgen, Feuillan, Kushner & Cutler, 2000; Ross et al., 2002), aparentemente não são fortemente influenciados pelo tratamento de indução à puberdade (uso de estrogênio; Rovet, 2004; Ross et al., 2002). Foram reportadas dificuldades em diferentes componentes do domínio visoespacial (Rovet, 1993; Downey et al., 1991) como as funções visuoconstrutivas (Downey et al., 1991; Rovet, 2004), raciocínio perceptivo (Rae et al., 2004; Good et al., 2003), memória visual (Downey et al., 1991; Simon et al., 2008) e habilidades visomotoras (Ross et al., 1995; Silbert, Wolff, & Lilienthal, 1977; Romans, Stefanatos, Roeltgen, Kushner, & Ross, 1998).

As habilidades visoespaciais e visuoconstrutivas, tanto na ST quando no TNVA, são avaliadas sobretudo a partir de subtestes que compõem o Índice de Organização Perceptual (IOP) das Escalas Wechsler de Inteligência (Lepage, Dunkin, Hong, & Reiss, 2011; Hong, Kent, & Kesler, 2009) e o Teste da Figura Complexa de Rey (Ross et al., 2000; Zinn et al., 2007; Romans et al., 1998). A discrepância entre QI verbal e QI executivo são frequentemente avaliadas, havendo a expectativa de que o QI verbal de sujeitos com ST e/ou TNVA seja substancialmente maior que o QI executivo ou IOP.

As Escalas Wechsler de Inteligência são amplamente utilizadas para a avaliação da inteligência e de habilidades associadas à cognição geral, porém o fato de alguns subtestes que compõe o Índice Perceptual fazerem uso da variável *tempo*, aumenta a necessidade de cautela na interpretação de seus resultados como medida de apuração das habilidades visoespaciais na ST, tendo em vista que a velocidade de resolução de tais subtestes pelas ST pode estar impactado por dificuldades em velocidade de processamento (Waber, 1972; Temple, 2002) e funções executivas (Hart, Davenport, Hooper, & Belger, 2006). O uso de instrumentos que avaliam a acurácia sem a limitação de tempo para a avaliação de habilidades visuoconstrutivas, como o teste da Figura

Complexa de Rey, pode ser uma alternativa promissora para a compreensão das dificuldades visoespaciais na ST.

O teste da Figura Complexa de Rey, é uma tarefa complexa que recruta vários tipos de habilidades cognitivas. Além das habilidades visoespaciais e visuoconstrutivas que são os principais construtos avaliados pela Figura de Rey, o teste demanda também habilidades relacionadas à inteligência e funcionamento executivo, planejamento, resolução de problemas etc. (Watanabe et al., 2005; Fujii, Lloyd, & Miyamoto; Jamus, & Mader, 2005). Por exemplo, um indivíduo pode apresentar dificuldades iniciais na cópia por problemas com o planejamento e não tanto por déficits visoespaciais. A estratégia empregada na resolução da tarefa também pode ter significado diagnóstico, sendo uma estratégia mais analítica tradicionalmente associada a comprometimentos do hemisfério direito e estratégia holística associada a comprometimentos do hemisfério esquerdo (Semenza et al., 1977; Sperry, 1969; Dimond, & Beaumont, 1974; Morgan, McDonald, & McDonald, 1971; Eccles 1973) .

Dada a complexidade dos processos envolvidos na realização da Figura de Rey, diversos autores têm salientado a importância de desenvolver métodos de análise qualitativa do desempenho, não se restringindo à análise dos escores totais (Grossman et al., 1993; Anderson, Anderson, & Garth 2001; Frank, & Landeira-Fernandez, 2008). Neste estudo, o padrão qualitativo de desempenho na Figura de Rey foi avaliado através do Sistema de Pontuação Qualitativa de Boston (*Boston Qualitative Scoring System - BQSS*; Stern et al., 1994).

O Sistema de Pontuação Qualitativa de Boston para a interpretação da Figura de Rey-Osterrieth (BQSS) é um sistema desenvolvido por Robert A. Stern e colaboradores que propõe uma interpretação abrangente do teste da Figura Complexa de Rey levando em consideração a avaliação de diferentes aspectos da reprodução da figura e as estratégias utilizadas para esse fim (Stern et al. 1994). O BQSS avalia os conjuntos de grafoelementos individualmente e as estratégias utilizadas para reproduzir a figura.

Interpretar o desempenho de indivíduos com ST na Figura de Rey por meio do BQSS poderia contribuir para a identificação de padrões específicos de comprometimentos das habilidades visoespaciais, visuoconstrutivas, de planejamento e memória visoespacial apresentados por este grupo, assim como a identificação de atipicidades na curva de desenvolvimento dessas habilidades na ST. A forma convencional de interpretação da

Figura de Rey, fornece uma pontuação bruta que permite avaliar as habilidades visuoespaciais (etapa de cópia) e de memória visuoespacial (recordação) geral dos indivíduos, porém o Sistema de Pontuação Qualitativa de Boston permite que diferentes aspectos envolvidos na reprodução, tais como a *presença*, a *precisão*, a *localização* e *fragmentação* dos grafoelementos e o *planejamento* sejam avaliados de forma individual para cada etapa do teste (Folbrecht et al., 1999).

Em suma, as evidências até o momento sugerem que a síndrome de Turner se associa a uma série de comprometimentos cognitivos, psicossociais e de saúde de um modo mais geral, impactando diferentes aspectos da vida dos indivíduos com ST. Frequentemente as pesquisas sobre os aspectos cognitivos da ST reportam os déficits visuoespaciais, porém não buscam investigar o desenvolvimento de tais habilidades em comparação aos padrões típicos, tampouco exploraram diferentes aspectos do conjunto de habilidades visuoespaciais em um mesmo estudo. No presente buscamos investigar as habilidades visuoespaciais na ST por uma perspectiva comparativa e desenvolvimental. Para tanto, estudantes com ST de diferentes idades tiveram seus respectivos desempenhos em um teste padrão ouro para a avaliação de habilidades visuoespaciais (teste da Figura complexa de Rey: Oliveira, & Rigoni, 2014) comparados ao desempenho uma das outras e ao desempenho de estudantes sem ST (grupo controle). O desempenho de cada grupo foi interpretado de forma quantitativa e qualitativa (por um critério convencional e outro critério inédito em estudantes com ST). As diferenças entre as participantes foram analisadas por métodos estatísticos paramétricos e não-paramétricos. De acordo com o que há na literatura sobre habilidades visuoespaciais na ST, espera-se que as estudantes com síndrome de Turner alcancem um desempenho abaixo do obtido pelo grupo controle (Ross et al., 1995; Ross et al., 2002). Já os aspectos visuoespaciais nos quais os grupos ST e GC mais se distanciam e como o desempenho entre e intragrupos varia conforme a idade são investigados a seguir.

MÉTODOS

Aspectos éticos

A participação das estudantes ocorreu no âmbito de três projetos de pesquisa conduzidos no LND-UFMG, coordenados pelos Profs. Vitor Geraldi Haase e Maria

Raquel Santos Carvalho e aprovados pelo Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG. São eles, Habilidades visuoespaciais e dificuldades de aprendizagem na matemática: papel principal ou coadjuvante (CAEE42199415.8.0000.5149), Discalculia do desenvolvimento em crianças de idade escolar: triagem populacional e caracterização de aspectos cognitivos e genético-moleculares (ETIC-42/08), e Perfil cognitivo, recorrência familiar e bases genético-moleculares dos transtornos do desenvolvimento (CAAE-77970917.4.0000.5). A participação no projeto respeitou os princípios da Declaração de Helsinque sobre ética em pesquisa com seres humanos e ocorreu após consentimento livre e esclarecido obtido por escrito dos pais e por assentimento oral das crianças e adolescentes de todas as idades. O parecer favorável do comitê de ética para os três projetos podem ser vistos nos apêndices 1, 2 e 3. Os exames neuropsicológicos ocorreram no contexto de atendimentos clínicos no Ambulatório Número do Laboratório de Neuropsicologia do Desenvolvimento da FAFICH-UFMG. Os atendimentos foram oferecidos gratuitamente e os participantes e suas famílias não receberam remuneração ou compensação financeira de quaisquer espécies. Os atendimentos não foram condicionados à participação na pesquisa.

Participantes

Participaram do estudo 82 jovens do sexo feminino com idades entre 7 e 17 anos (Média = 10,81 [DP = 2,62] anos), cursando do 1º ano do Ensino Fundamental ao 3º ano do Ensino Médio em escolas públicas e privadas de Minas Gerais. O grupo de jovens com síndrome de Turner foi composto por 22 indivíduos com idade média de 11,41 (DP = 3,11) anos, as quais foram encaminhadas para avaliação neuropsicológica em um serviço especializado em dificuldades de aprendizagem. Participaram do estudo meninas com síndrome de Turner apresentando um QI Verbal acima de 70. O desempenho das jovens com síndrome de Turner foi comparado ao desempenho de um grupo de 60 jovens do sexo feminino com idade média de 10,58 (DP = 2,41) anos. O grupo controle foi composto por 51 meninas recrutadas em escolas, a partir de um banco com dados de 377 crianças, e nove recrutadas no Ambulatório Número, a partir de um banco com dados de 81 crianças encaminhadas por dificuldades de comportamento e/ou aprendizagem. Como no banco de dados do estudo demográfico só havia informações sobre o desempenho de meninas com idades entre 7 e 13 anos, as jovens acima dessa idade foram selecionadas dentre aquelas encaminhadas por

ansiedade matemática e dificuldade aritmética. Para cada menina com síndrome de Turner foram selecionadas de duas a três meninas com a mesma idade, desenvolvimento típico e inteligência geral acima do percentil 5. As características sócio-demográficas das participantes são exibidas na Tabela 2.

O diagnóstico de síndrome de Turner foi confirmado através de cariótipo com exceção de três participantes, nas quais o diagnóstico foi clínico. Das participantes com síndrome de Turner que tinham cariótipo, 56% apresentavam mosaicismos. Na média, o diagnóstico de síndrome de Turner foi realizado com 3,67 (DP = 4,67) anos. Das 20 jovens com dados disponíveis sobre o uso de hormônio do crescimento, 19 (95%) realizavam tratamento com Somatropina.

Instrumentos

Foram avaliadas a inteligência e as habilidades visuoespaciais das participantes, sendo os respectivos instrumentos descritos a seguir.

Avaliação da Inteligência

Avaliação da inteligência nas meninas com Síndrome de Turner

A inteligência de todas as estudantes que compuseram o grupo ST foi avaliada por diferentes versões das Escalas Wechsler: a) WISC-III (n=17; Wechsler, 2002); b) WISC-IV (n=1; Wechsler, 2013); c) WAIS-III (n=3; Wechsler, 2004); d) WASI (n=1; Wechsler, 2014).

Avaliação da inteligência nas meninas do Grupo Controle.

A inteligência das estudantes que compuseram o grupo GC foi avaliada por meio das Matrizes Coloridas Progressivas de Raven (Angelini, Alves, Custódio, Duarte, & Duarte, 1999) em 52 casos (87%). Em oito participantes do GC, a inteligência foi avaliada por meio da bateria WISC-IV (n=6; Wechsler, 2013) e WAIS-III (n=2; Wechsler, 2004).

Avaliação das habilidades visuoespaciais e visuoestrutivas

Teste da Figura Complexa de Rey

As habilidades visuoespaciais e visuoestrutivas foram avaliadas através da cópia e recordação imediata da Figura Complexa de Rey. A Figura Complexa de Rey é um teste

amplamente utilizado na neuropsicologia (Jamus, & Mäder, 2005; Loring, Lee, & Meador, 1988). Ele tem como objetivo avaliar diferentes aspectos das habilidades visuoespaciais como: visuoconstrução, memória visuoespacial, planejamento e organização visuoespacial. O estímulo consiste em uma figura geométrica complexa composta por um retângulo grande, bissetores horizontais e verticais, duas diagonais, e detalhes geométricos inseridos interna e externamente ao retângulo grande (Jamus, & Mäder, 2005). Em uma primeira etapa o participante é solicitado a reproduzir a figura olhando para o estímulo (etapa de cópia), em seguida o estímulo e o desenho realizado é retirado e nesta segunda etapa o participante deve reproduzir novamente a figura, porém desta vez sem a possibilidade de visualizar o estímulo (etapa de recordação imediata). Entre 20 e 30 minutos após a primeira etapa, uma terceira etapa é realizada, sendo solicitado ao participante que desenhe a figura novamente sem a presença do estímulo (etapa de recordação tardia).

Sistema de Pontuação Qualitativa de Boston

Para avaliar de forma qualitativa o desempenho das estudantes no teste da Figura Complexa de Rey, as interpretações foram realizadas através do Sistema de Pontuação Qualitativa de Boston para a interpretação da Figura de Rey-Osterrieth (BQSS) que avaliou a *presença*, *acurácia*, *localização* e *fragmentação* de diferentes grupos de grafoelementos (Elementos Configuracionais, Clusters e Detalhes), assim como o *planejamento* envolvido na reprodução da figura. Neste sistema as medidas de *presença*, *acurácia* e *localização* são associadas a habilidade de visuoconstrução na etapa de cópia da figura e a habilidade de memória visuoespacial na recordação, enquanto medidas como *planejamento* e *fragmentação* são mais fortemente associadas ao funcionamento executivo na cópia e recordação.

Procedimentos

Tanto nas escolas quanto no Ambulatório Número, os testes foram aplicados por alunos de graduação e pós-graduação especialmente treinados. Os testes foram aplicados de forma individual em salas nas escolas ou em um consultório.

O desempenho das participantes no teste da Figura Complexa de Rey foi avaliado tanto pela forma convencional de interpretação do teste, que forneceu uma medida quantitativa do desempenho das participantes, quanto pelos critérios de interpretação do

Sistema de Pontuação Qualitativa de Boston (BQSS) que possibilitou a análise qualitativa das reproduções. De acordo com Akshoomoff, & Stiles (1995), o BQSS considera três tipos de grafoelementos, sendo eles, elementos *configuracionais*, *clusters* e *detalhes* (vide Figura 1).

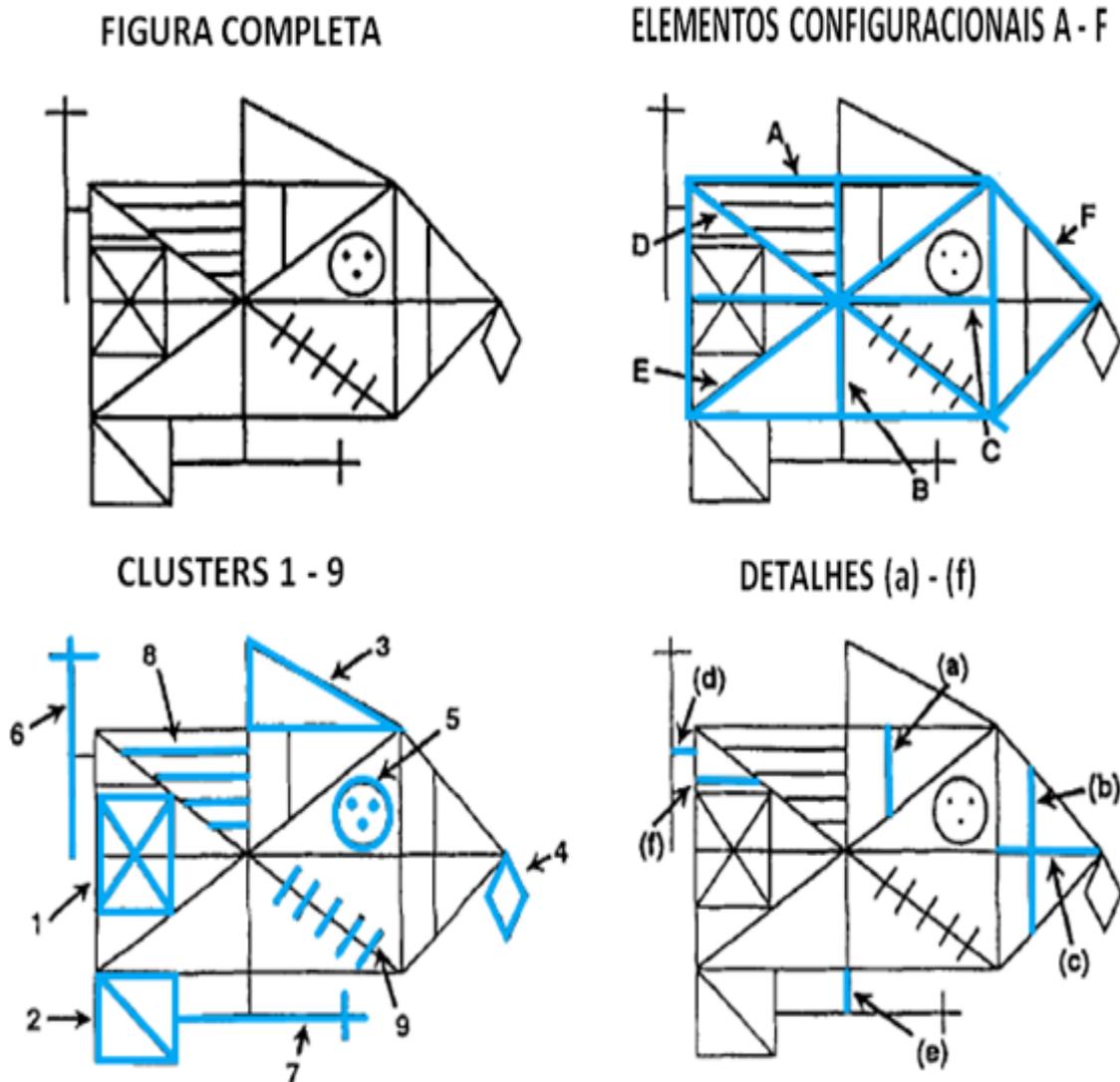


Figura 1.

Conjuntos de grafoelementos avaliados pelo BQSS: (Elementos Configuracionais, Clusters e Detalhes) do Boston Qualitative Scoring System para a Figura Complexa Rey. Retirado de "The Boston Qualitative Scoring System for the Rey-Osterrieth Complex Figure: Description and Interrater Reliability," por Stern, R. A., Singer, E. A., Duke, L. M., Singer, N. G., Morey, C. E., Daughtrey, E. W., & Kaplan, E. (1994). *Clinical Neuropsychologist*, 8(3), 309–322. [doi:10.1080/13854049408404137](https://doi.org/10.1080/13854049408404137).

Os Elementos Configuracionais são os elementos mais críticos para uma apreciação geral da figura e incluem: A - Retângulo Maior; B - mediatriz vertical do retângulo maior; C - mediatriz horizontal do retângulo maior; D - diagonal com parte superior à esquerda e inferior à direita do retângulo maior; E - diagonal com parte superior à direita e inferior à esquerda do retângulo maior; F - triângulo isósceles.

Os Clusters são elementos hierarquicamente secundários constituídos por um ou mais segmentos de linha que parecem formar uma Gestalt coerente dentro da figura. Este conjunto é composto por nove grafoelementos, a saber, 1 - retângulo menor interno; 2 - quadrado no campo inferior esquerdo do retângulo maior; 3 - triângulo retângulo; 4 - losango no vértice do triângulo isósceles; 5 - círculo com três pontos; 6 - cruz vertical no campo superior esquerdo da figura; 7 - cruz horizontal no campo inferior esquerdo da figura; 8 - quatro retas horizontais entre a parte superior dos elementos configuracionais B e D; 9 - cinco linhas perpendiculares ao elemento configuracional D (vide Figura 1).

Os Detalhes são segmentos simples de linha única. Este conjunto é composto por: a - reta vertical abaixo do Cluster 3; b - Linha vertical dentro do Triângulo Isósceles; c - linha horizontal dentro do Triângulo Isósceles; d - linha que liga o Cluster 6 ao retângulo maior; e - Linha vertical que liga o Cluster 7 ao triângulo maior; segmento de reta horizontal acima do Cluster 1 (vide Figura 1).

No presente estudo os três grupos de grafoelementos foram avaliados quanto à sua *presença* (o elemento foi reproduzido?), *acurácia* (o elemento foi reproduzido com precisão?), *localização* (o elemento foi reproduzido onde deveria?) e *fragmentação* (O elemento iniciado e completamente concluído antes que se inicia-se um outro?) (Figura 2).

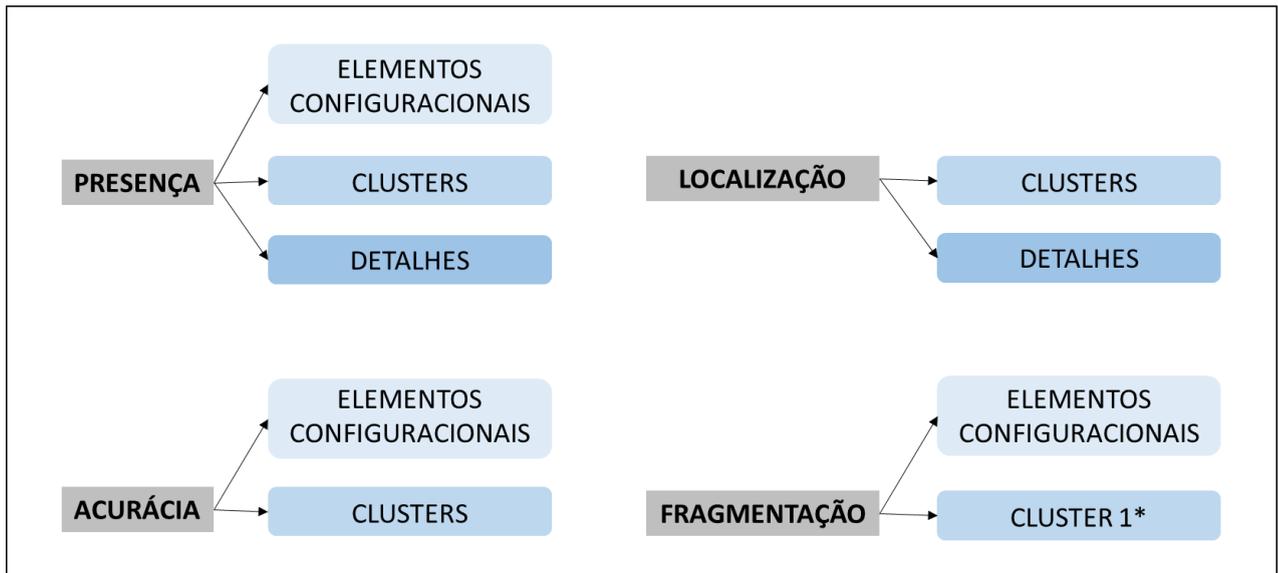


Figura 2.

Conjuntos de grafoelementos avaliados em cada medida BQSS (Fonte: Autor).

Nota:(*) Retângulo menor interno.

O BQSS estabelece uma escala de pontuação de varia de 1 a 5, onde a menor pontuação indica um baixo desempenho no aspecto avaliado enquanto a maior pontuação está associada a um bom desempenho. Para as medidas de *presença*, *acurácia* e *localização* as pontuações são definidas conforme a porcentagem de acertos alcançada pelo examinando em cada medida: 1 = 0%, 2 = 25%-33%, 3 = 33%-67%, 4 = 67%-89%, 5 = 100%.

A *fragmentação* é pontuada com base nas fragmentações cometidas nos seis Elementos Configuracionais e no Cluster 1 . A cada um dos grafoelementos dessa medida é atribuída uma pontuação de 0 (elemento sem fragmentação) e 1 (elemento fragmentado), com exceção do retângulo maior (Elemento Configuracional A) para o qual os escores de Fragmentação variam de 0 (elemento sem fragmentação) a 3 (três ou mais fragmentações). O número total de fragmentações cometidas é então convertido conforme descrito a seguir: 1 = 9 ou mais fragmentações, 2 = 6-8, 3 = 3-5, 4 = 1-2, 5 = 0.

Além dos três tipos de grafoelementos, o *planejamento* também foi avaliado neste estudo. Diferentemente das medidas baseadas na avaliação dos conjuntos de grafoelementos, o Planejamento avalia a estratégia utilizada pelo examinando para realizar a figura, levando em consideração por quais elementos a reprodução foi iniciada

e a sequência adotada para a conclusão da figura (Stern et al., 1994). Para esta medida os escores de 1 a 5 são representados por diferentes tipos de estratégias. Uma pontuação 5 é atribuída a um desenho no qual o retângulo maior (Elemento Configuracional A) foi o primeiro a ser feito ou tendo-se iniciado pelo Cluster 1 e em seguida reproduzindo o Retângulo Maior. Além disso, os Elementos Configuracionais B e E devem ter sido desenhados antes dos Clusters e Detalhes. A Estratégia 4 é associada a uma reprodução em todos os critérios para a Estratégia 5 não foram cumpridos, mas que o todo foi levado em consideração, assim ter reproduzido o retângulo sem fragmentá-lo em partes separadas. Uma pontuação de 3 indica que o Retângulo Maior, assim como os Elementos Configuracionais B e E se encontram fragmentados, mas a estrutura geral da figura se mantém preservada (sem graves distorções na disposição dos elementos). A Estratégia associada à pontuação 2, sugere problemas estruturais e organizacionais significativos, com o Retângulo Maior existente ainda é reconhecível. Por fim, a pontuação 1 é atribuída a uma reprodução na qual não houve apreciação da estrutura geral e da organização do estímulo original, e a ordem em que o desenho foi realizado parece ser completamente aleatória.

Para auxiliar na identificação das estratégias de *planejamento* e a *fragmentação* é comum que os participantes sejam requeridos a reproduzir a figura alternando entre lápis ou canetas de diferentes cores a pedido do administrador. Esta estratégia permite identificar por quais elementos o desenho foi iniciado e a sequência pela qual a figura foi realizada, o que ajudou de forma significativa para definir as pontuações de *planejamento* e *fragmentação* da amostra selecionada para este estudo.

A pontuação qualitativa foi realizada por dois avaliadores treinados para interpretar as reproduções das etapas de cópia e recordação imediata das participantes selecionadas utilizando o Sistema de Pontuação Qualitativa de Boston para a figura de Rey. As interpretações foram feitas de forma independente. Para a etapa de cópia e de recordação, a confiabilidade foi calculada a partir do kappa ponderado (*presença, acurácia, localização e fragmentação*) e kappa de Cohen (*planejamento*). O Nível de concordância foi expresso em termos do percentual de itens avaliados com o mesmo escore pelos avaliadores (vide Tabela 1). A interpretação das discordâncias entre avaliadores foi resolvida de forma consensual pelos dois avaliadores.

Tabela 1.

Concordância e coeficiente de confiabilidade entre avaliadores para as medidas do BQSS na etapa de cópia e na etapa de recordação da Figura Complexa de Rey.

Escores BQSS	Cópia da Figura de Rey				Recordação da Figura de Rey			
	Coeficiente Kappa		Concordância (%)		Coeficiente Kappa		Concordância (%)	
	ST	GC	ST	GC	ST	GC	ST	GC
Presença de Elementos Configuracionais	0,866	0,803	91%	93%	0,836	0,785	91%	84%
Presença de Clusters	0,874	0,900	96%	96%	0,868	0,822	86%	90%
Presença de Detalhes	0,840	0,810	91%	90%	0,736	0,833	86%	88%
Acurácia de Elementos Configuracionais	0,801	0,835	77%	83%	0,799	0,797	81%	78%
Acurácia de Clusters	0,784	0,756	82%	82%	0,644	0,803	76%	80%
Localização de Clusters	0,863	0,810	82%	87%	0,698	0,716	81%	76%
Localização de Detalhes	0,672	0,659	77%	85%	0,755	0,699	77%	73%
Fragmentação	0,825	0,814	86%	83%	0,721	0,756	76%	80%
Planejamento	0,797	0,724	86%	81%	0,615	0,703	71%	78%

Nota: Foi utilizado o índice Kappa ponderado para as medidas de *presença*, *acurácia*, *localização* e *fragmentação* e o coeficiente Kappa de Cohen para a avaliação do *planejamento* em ambas etapas de avaliação (cópia e recordação).

Análise de dados

Os dados foram analisados usando o software Statistical Package for the Social Science (SPSS), versão 25.0, adotando como significativo um alfa menor do que 5% (valor de $p < 0,05$).

Análises preliminares

A associação entre inteligência, idade e escolaridade em anos foi realizada em três análises de Correlação de Pearson, uma para os resultados de todas as participantes, uma para o grupo GC e outra para o grupo ST.

O desempenho das participantes na cópia da Figura Complexa de Rey foi avaliado a partir do escore total resultante da análise quantitativa convencional da figura. A associação do desempenho das participantes na cópia e recordação da Figura de Rey (escore total) às variáveis idade, escolaridade em anos e inteligência foram analisadas

por meio de Correlações de Pearson considerando as médias de todas as participantes e as médias de cada grupo separadamente.

Comparação entre grupos

As diferenças de idade, anos de escolaridade e inteligência foram avaliadas por meio do teste t de Student comparando a diferença entre as médias obtidas pelas participantes nas variáveis idade, anos de escolaridade e inteligência.

O efeito da presença da síndrome de Turner sobre o desempenho na figura complexa de Rey geral e por idade foi avaliado para as etapas de cópia e recordação através da análise de variância unifatorial (ANOVA) considerando as médias de escore total da análise convencional da figura para cada uma das etapas.

Uma Análise de Covariância (ANCOVA) foi realizada para avaliar se as discrepâncias entre (ST x GC) no desempenho total na cópia e recordação seriam um efeito das diferenças entre o nível intelectual dos dois grupos.

Para que o efeito da idade também pudesse ser avaliado, tanto o grupo com síndrome de Turner (ST) quanto o grupo controle (GC) foram subdivididos em quatro grupos etários com os seguintes intervalos de idade: 7 - 8 anos, 9 - 10 anos, 11 - 13 anos e 14 - 17 anos. No grupo ST a distribuição das estudantes por grupo etário foi: 7-8 anos = 4; 9-10 anos = 5; 11-13 anos = 8 e 14-17 anos = 5. Já no GC a distribuição das estudantes por idade se deu da seguinte forma: 7-8 anos = 11; 9-10 anos = 22; 11-13 anos = 18 e 14-17 anos = 9. Para nove controles e uma ST a reprodução da etapa de recordação não estava disponível.

Os efeitos da idade (7-8 x 9-10 x 11-13 x 14-17) e da presença da síndrome de Turner (GC x ST) nos escores das medidas de *presença*, *acurácia* e *localização*, foram investigados em análises de variância (ANOVA) mista com medidas repetidas para a etapa de cópia e para a etapa de recordação do Rey.

O efeito da idade e do grupo (ST, GC) na *fragmentação* foi avaliado em análise de variância unifatorial (ANOVA), enquanto o efeito de grupo na medida de *planejamento* na cópia e recordação foi avaliado pelo teste Exato de Fisher.

Comparações intragrupo para o tipo de grafoelemento

Para avaliar os efeitos do tipo de grafoelemento (Configuracionais x Clusters x Detalhes) em um mesmo grupo (GC e ST) foi realizada a análise de variância mista com medidas repetidas (ANOVA).

RESULTADOS

Análises preliminares

Inicialmente análises univariadas foram realizadas para obter dados descritivos dos grupos ST e GC (Tabela 2). Não foram observadas diferenças significativas entre os grupos ST e GC no que se refere à idade e escolaridade. A média de inteligência do grupo GC foi maior do que no grupo ST, entretanto, essa diferença apenas se aproximou da significância ($p = 0,053$, $d = 0,47$).

Tabela 2.

Características sócio-demográficas e desempenho cognitivo nos grupos ST, GC e amostra geral.

	Amostra Geral			ST			GC			ST vs GC			
	Média (DP)	Med	Mín.- Máx.	Média (DP)	Med.	Mín.- Máx.	Média (DP)	Med.	Mín.- Máx.	t	gl	p	d
Idade	10,80 (2,62)	10,00	7-17	11,41 (3,11)	11,00	7-17	10,58 (2,41)	10,00	7-16	1,27	80	0,20	0,30
Escolaridade	5,49 (2,50)	5,00	1-12	5,95 (3,27)	5,00	1-12	5,32 (2,16)	5,00	2-12	0,85	27,98	0,40	0,23
Inteligência	97,99 (10,83)	98,00	71-116	94,18 (11,99)	94,00	71-112	99,38 (10,12)	99,50	77-116	-1,96	80	0,05	0,47

Nota: Desvio Padrão (DP), Mediana (Med), Mínimo (Mín), Máximo (Máx).

Conforme pode ser observado na Tabela 3, na amostra total, a idade e a escolaridade foram altamente correlacionadas e ambas não se correlacionaram com a inteligência. Tanto a idade quanto a escolaridade se correlacionaram significativamente com o desempenho na Figura de Rey. Apesar de significativas, as correlações entre a

inteligência e Figura de Rey foram mais baixas, enquanto a correlação entre o desempenho nas duas etapas do teste foram altas.

Tabela 3.

Intercorrelações entre variáveis cognitivas e demográficas para a amostra total.

	Escolaridade	Inteligência	Rey total cópia	Rey total recordação
Idade	0,96**	-0,02	0,54**	0,43**
Escolaridade	-	0,06	0,56**	0,46**
Inteligência	-	-	0,34**	0,39**
Rey total cópia	-	-	-	0,74**

Nota: Correlação significativa a nível de 0,01**.

Os padrões de intercorrelação nos grupos de ST (Tabela 4, acima da diagonal) e GC (Tabela 4, abaixo da diagonal) foram estatisticamente significativos e semelhantes para as correlações entre idade e escolaridade e entre idade/escolaridade e cópia/recordação da Figura de Rey. Quando os padrões de intercorrelação foram analisados separadamente para os dois grupos não foram observadas correlações significativas entre inteligência e cópia da Figura de Rey. Entretanto, no GC, mas não no ST, a inteligência se correlacionou significativamente com a recordação da Figura de Rey.

Tabela 4.

Intercorrelações entre variáveis cognitivas e demográficas para o grupo ST (acima da diagonal) e GC (abaixo da diagonal).

Turner/Controle	Idade	Escolaridade	Inteligência	Rey total cópia	Rey total recordação
Idade	-	0,95**	0,27	0,62**	0,43**
Escolaridade	0,93**	-	0,22	0,64**	0,53**
Inteligência	-0,13	0,05	-	0,25	0,08
Rey total cópia	0,68**	0,67**	0,24	-	0,78**
Rey total recordação	0,54**	0,53**	0,40**	0,67**	-

Nota: Correlação significativa a nível de 0,01**.

Comparação entre grupos no escore total da Figura Complexa de Rey

Influências de grupo e idade

A seguir foi testada a hipótese de que haveria diferenças entre os grupos ST e GC na cópia e recordação da Figura de Rey e se estas diferenças poderiam variar em função da idade. Os resultados da Tabela 5 mostram que na etapa de cópia as diferenças entre os grupos ST e GC foram significativas para os grupos inteiros, assim como em todas as faixas etárias. Na etapa de recordação da Figura de Rey, o desempenho do grupo ST foi estatisticamente pior que o do grupo GC, porém quando comparados por faixa etária, houve diferença significativa ($p < 0,05$) somente nas faixas etárias 9-10 anos e 14-17 anos.

Tabela 5.

Comparação das médias da amostra geral dos grupos ST e GC e dos grupos ST e GC divididos em faixas etárias na etapa de cópia e de recordação da Figura Complexa de Rey.

Etapa de aplicação	Grupos etários	ST		GC		ST vs GC			
		Média	DP	Média	DP	F	gl	Eta	p
Cópia	Todas idades	19,96	8,19	26,52	6,36	28,8	1	0,28	0,00*
	7-8 anos	11,25	4,17	19,23	6,63	6,37	1	0,08	0,01*
	9-10 anos	16,00	10,02	25,9	4,76	13,59	1	0,16	0,00**
	11-13 anos	23,20	6,11	28,81	4,17	5,96	1	0,08	0,02*
	14-17 anos	25,70	4,01	32,39	4,74	4,91	1	0,06	0,03*
Recordação	Todas idades	9,88	6,19	15,06	6,07	16,96	1	0,21	0,00**
	7-8 anos	7,38	6,51	10,20	5,66	0,76	1	0,01	0,39
	9-10 anos	5,90	4,79	14,38	4,28	9,99	1	0,14	0,00**
	11-13 anos	11,79	5,91	14,56	4,09	1,39	1	0,02	0,24
	14-17 anos	13,20	6,17	22,50	6,87	9,57	1	0,13	0,00**

Nota1 : Diferença significativa a nível de 0,05* e 0,01**.

Influência da inteligência nas diferenças de desempenho entre ST e GC

Como a diferença entre a inteligência dos grupos ST e GC foi próxima da significância estatística, uma ANCOVA foi realizada para testar a hipótese de que as diferenças no desempenho de ST e GC nas etapas de cópia e recordação eram na verdade um efeito

do maior nível intelectual do grupo GC sobre ST. Os resultados mostraram um efeito da inteligência nas diferenças de desempenho entre ST e GC tanto na cópia [$F(1,79) = 6,525; < 0,05$] quanto na recordação [$F(1,69) = 9,265; < 0,01$]. No entanto, mesmo com as médias de desempenho controladas para o efeito da inteligência, as diferenças entre ST e GC no escore total da Figura de Rey continuaram significativas para cópia [$F(1,79) = 10,975; < 0,01$] e para a recordação [$F(1,69) = 7,330; < 0,01$].

Análise da Figura Complexa de Rey pelo sistema de pontuação qualitativo

Diferenças entre ST e GC

Posteriormente, foi testada a hipótese de que as diferenças entre os dois grupos (ST e GC), assim como dentro de um mesmo grupo na cópia e recordação, poderiam variar quanto aos aspectos envolvidos na reprodução da Figura de Rey. A ANOVA apresenta os resultados obtidos na comparação do desempenho dos grupos ST e GC para as medidas gerais de *presença*, *acurácia*, *localização* e *fragmentação* dos grafoelementos, tendo sido encontrados efeitos de grupo significativos ($p < 0,05$) e muito significativos ($p < 0,01$) na cópia e recordação, para todas medidas, exceto em *fragmentação* (vide Tabela 6).

Tabela 6.

Comparação das médias dos grupos ST e GC nas medidas do BQSS para a etapa de cópia e de recordação do Teste da Figura Complexa de Rey.

Etapa de aplicação	Escore BQSS	ST		GC		ST vs GC			
		Média	DP	Média	DP	F	gl	Eta	p
Cópia	<i>presença</i>	4,41	0,8	4,67	0,54	8,68	1	0,11	0,00**
	<i>acurácia</i>	2,34	1,22	3,22	1,06	19,16	1	0,21	0,00**
	<i>localização</i>	3,23	1,16	3,9	0,68	25,63	1	0,26	0,00**
	<i>fragmentação</i>	2,5	0,86	2,8	0,9	1,3	1	0,02	0,26
Recordação	<i>presença</i>	3,06	1,22	3,42	1,1	7,72	1	0,11	0,01*
	<i>acurácia</i>	2,3	0,97	3,28	0,94	8,52	1	0,12	0,01*
	<i>localização</i>	2,21	1,12	3,95	0,9	12,2	1	0,18	0,00**
	<i>fragmentação</i>	3,25	0,83	3,02	0,96	0,93	1	0,01	0,34

Nota: Diferença significativa a nível de 0,01**.

Os resultados para *planejamento* nas duas etapas da Figura Complexa de Rey são apresentados na Tabela 7. A estratégia 3 foi a mais utilizada em ambos os grupos,

sendo adotada na etapa de cópia por aproximadamente metade das participantes de cada grupo (GC=53%; ST=46%) e por aproximadamente um terço na recordação (GC=35%; ST=33%).

Na etapa de cópia, foi observada associação significativa entre os grupos (ST x GC) e os tipos de estratégia ($X^2_{(4)} = 8,95$; $p = 0,045$), sendo o grupo ST mais associado a piores estratégias de *planejamento*, de acordo com o teste Exato de Fisher. O mesmo não ocorreu na etapa de recordação, não sendo significativa a associação entre os grupos e as estratégias ($X^2_{(4)} = 3,300$; $p = 0,500$) nesta etapa.

Tabela 7.

Frequência e porcentagem dos tipos de estratégia de Planejamento do grupo ST e do grupo GC na etapa de cópia.

Etapa de aplicação	Grupos	Frequência dos tipos de estratégia					Total
		Tipo 1 (%)	Tipo 2 (%)	Tipo 3 (%)	Tipo 4 (%)	Tipo 5 (%)	
Cópia	ST	4 (18%)	5 (23%)	10 (46%)	3 (14%)	0 (0%)	22 (100%)
	GC	1 (2%)	9 (15%)	32 (53%)	12 (20%)	6 (10%)	60 (100%)
Recordação	ST	4 (19%)	6 (29%)	7 (33%)	4 (19%)	0 (0%)	21 (100%)
	GC	3 (6%)	14 (28%)	18 (35%)	14 (26%)	2 (4%)	51 (100%)

Nota: 5 - Retângulo maior e Elementos Configuracionais feitos primeiro; 4 - figura segue uma ordem lógica, o todo é levado em consideração; 3 - Retângulo maior e demais Elementos Configuracionais fragmentados; 2 - organização e estrutura da figura comprometida, mas o Retângulo maior ainda é reconhecível; 1 - estrutura e organização muito comprometidas, figura irreconhecível.

Efeito do tipo de grafoelemento

O efeito do tipo de grafoelemento para os escores de *presença*, *acurácia* e *localização* dentro de um mesmo grupo nas etapas de cópia e recordação também foi testado pela ANOVA considerando a amostra total, e os grupos ST e GC separadamente. Foram encontradas diferenças significativas quanto ao tipo de grafoelemento para *presença* na etapa de cópia [$F(1,734, 128,331) = 27,981$; $p < 0,001$] e na etapa de recordação [$F(1,666, 106,605) = 61,973$; $p < 0,001$], e para *acurácia* somente na etapa de recordação [$F(1, 63) = 12,183$; $p < 0,001$].

As análises de post hoc (Bonferroni) mostraram que a amostra total, assim como os grupos ST e GC apresentaram desempenho inferior para *presença* de Detalhes em relação aos Elementos Configuracionais e Clusters nas duas etapas (cópia e recordação). O desempenho em *acurácia* de Clusters na etapa de recordação, foi

inferior ao obtido para *acurácia* de Elementos Configuracionais, com diferença significativa na amostra total e no grupo GC ($p < 0,05$) e muito significativa no grupo ST ($p < 0,001$).

Influência da idade nas medidas BQSS

Por fim, Através da ANOVA mista com medidas repetidas, foi testada a hipótese de que as diferenças dentro dos grupos ST e GC e entre os grupos ST e GC para as medidas de *presença*, *acurácia*, *localização* e *fragmentação*, poderiam variar conforme a idade nas etapas de cópia e recordação da Figura de Rey. Foi observado um efeito principal da idade na amostra total para as medidas de *presença*, *acurácia* e *localização* em ambas etapas (cópia e recordação), sendo o grupo de participantes mais velhas aquele com melhor desempenho em todas as medidas significativamente diferentes.

Os resultados de significância das diferenças entre médias nas etapas de cópia e de recordação entre as participantes de diferentes idades nos grupos ST e GC para as medidas BQSS são apresentados na Figura 3. Na etapa de cópia, os grupos etários das ST variaram de forma significativa para *presença* e *localização*, enquanto no grupo GC as maiores diferenças ocorreram na avaliação de *presença* e *acurácia*. Para todas as medidas nas quais foram identificadas diferenças significativas, o grupo de 7 a 8 anos apresentou desempenho inferior aos grupos de 11 a 13 e 14 a 17 anos, enquanto as crianças com idades entre 9 a 10 anos apresentaram diferenças, ora com os grupos de 11 a 13 e 14 a 17 anos (*localização* no grupo ST) e ora apenas com as de 14 a 17 anos (*presença* no grupo ST e *acurácia* para o GC). Na etapa de recordação, foram encontradas diferenças significativas apenas no grupo GC, com de 7 a 8 anos com desempenho inferior às de 14 a 17 anos para *presença* e *acurácia*.

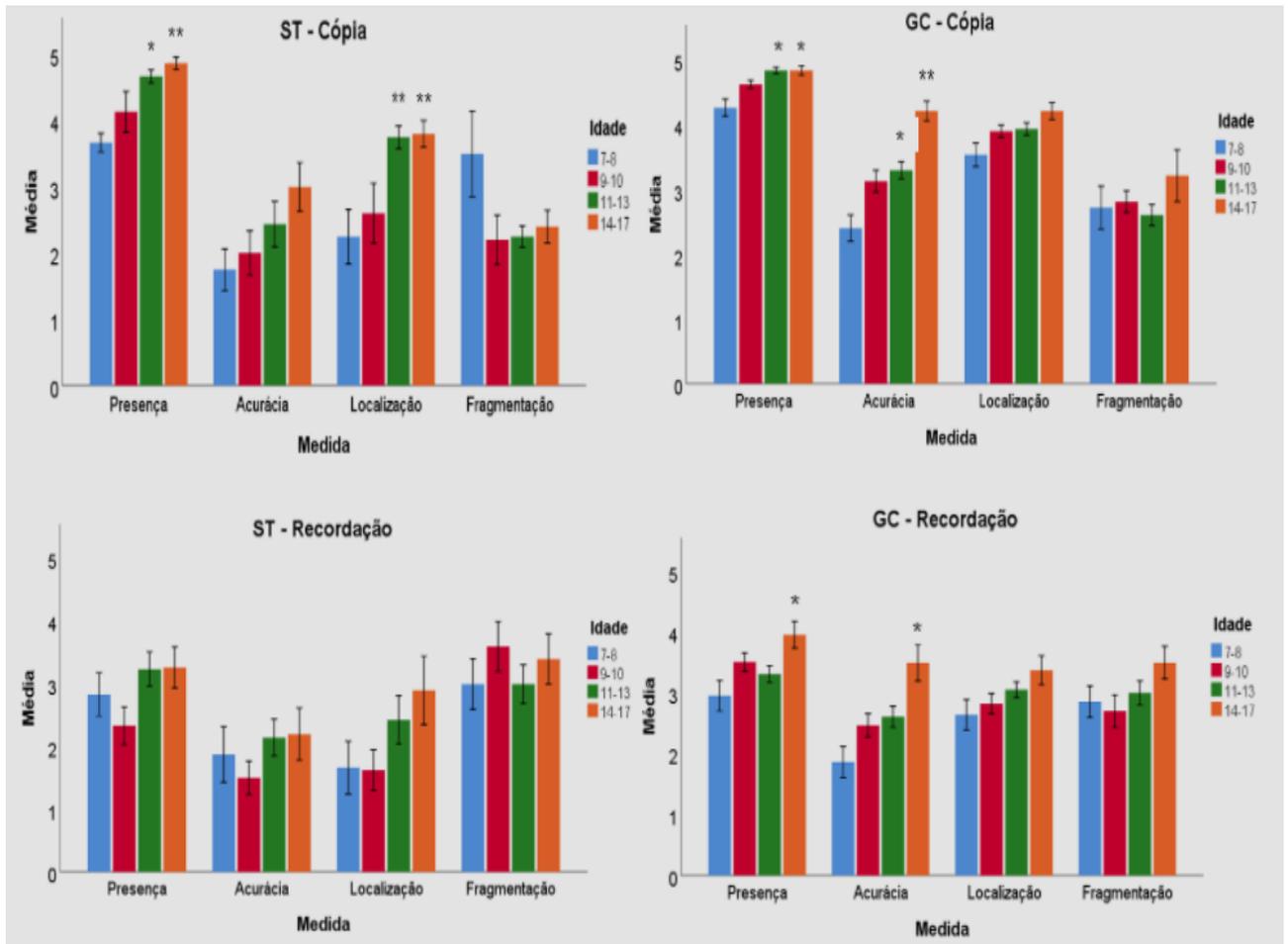


Figura 3.

Representação gráfica das médias de desempenho dos grupos ST e GC de diferentes idades nas medidas BQSS para a cópia e recordação da Figura Complexa de Rey. (*) $p < 0,05$, estudantes de 7-8 anos com desempenho significativamente inferior às de 11-13 ou de 14-17 anos. (**) $p < 0,05$, estudantes de 7-8 e 9-10 anos com desempenhos significativamente inferiores às de 11-13 ou 14-17 anos.

Os resultados que indicam as diferenças entre os grupos ST e GC nas medidas do BQSS foram apresentados na Tabela 6. Os resultados que apontam a variação do desempenho dentro dos grupos ST e GC de acordo com a idade, foram apresentados na Figura 3. As significâncias das comparações entre médias dos grupos ST e GC para os grafoneamentos que compõem as medidas de *presença*, *acurácia* e *localização*, assim como a medida de *Fragmentação* foram apresentadas nas Figuras 4 para cópia e 5 para recordação.

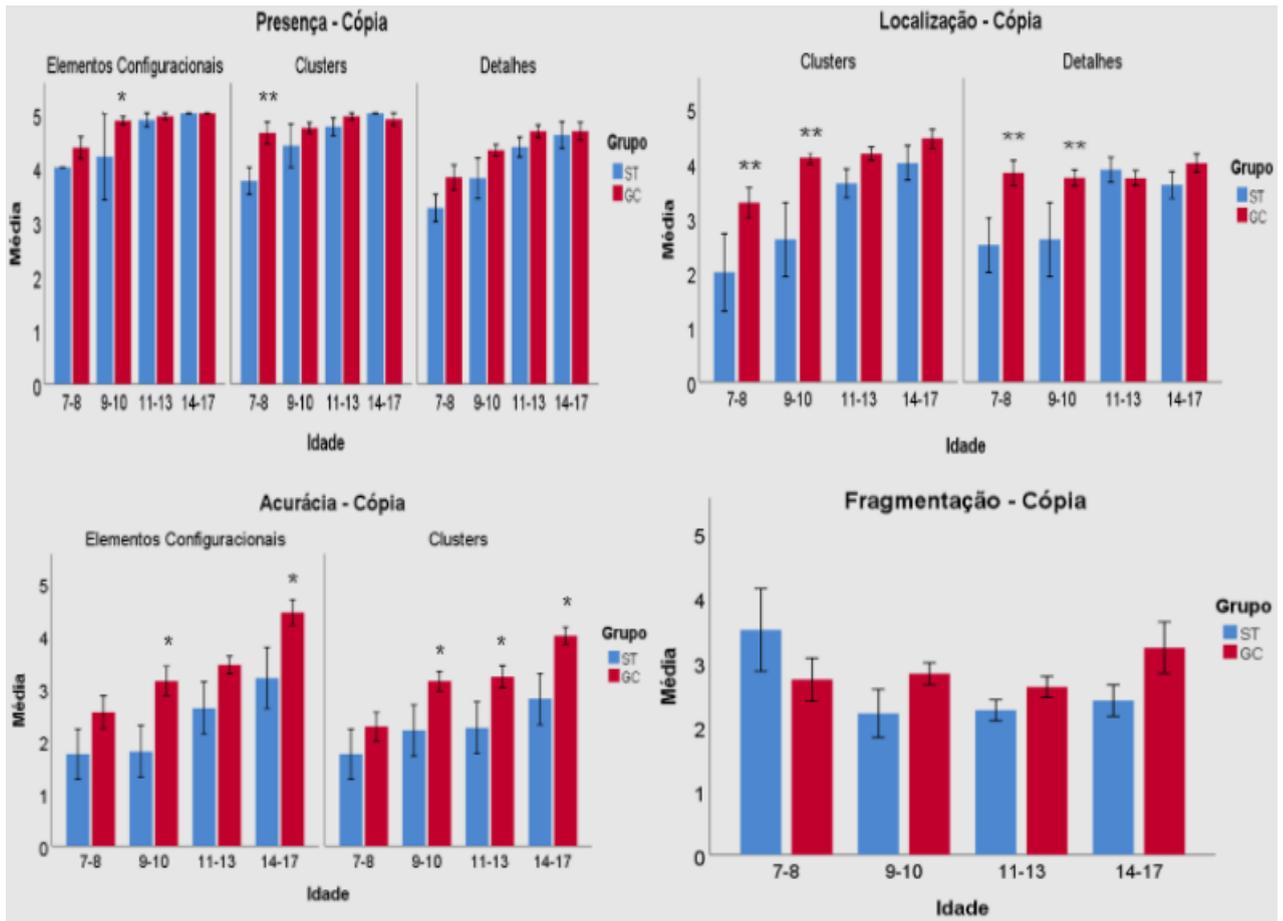


Figura 4.

Representação gráfica da comparação das médias dos grupos ST e GC por idade nas medidas BQSS para a etapa de cópia da Figura Complexa de Rey. (*) $p < 0,05$, diferença significativa entre ST e GC. (**) $p < 0,01$, diferença muito significativa entre ST e GC.

Após as correções post hoc (Bonferroni) foram observadas diferenças significativas entre ST e GC em todos os grupos etários na etapa de cópia. Nesta etapa foi observado que no grupo ST, estudantes de 7 a 8 anos apresentaram desempenho significativamente inferior na *presença* de Clusters e *localização*, o grupo de 9 a 10 anos mostrou-se significativamente inferior na *presença* de Elementos Configuracionais, *acurácia* e *localização*, e os grupos de 11 a 13 e 14 a 17 anos apresentaram diferenças significativas apenas na *acurácia*. Na etapa de recordação, as estudantes de 9 a 10 anos apresentaram desempenho inferior em *presença*, *acurácia* de Clusters e *localização* de Detalhes, o grupo ST de 11 a 13 anos foi pior em *localização* de Clusters, enquanto as ST de 14 a 17 anos se distanciaram de seus pares em *localização* de Clusters e *acurácia*.

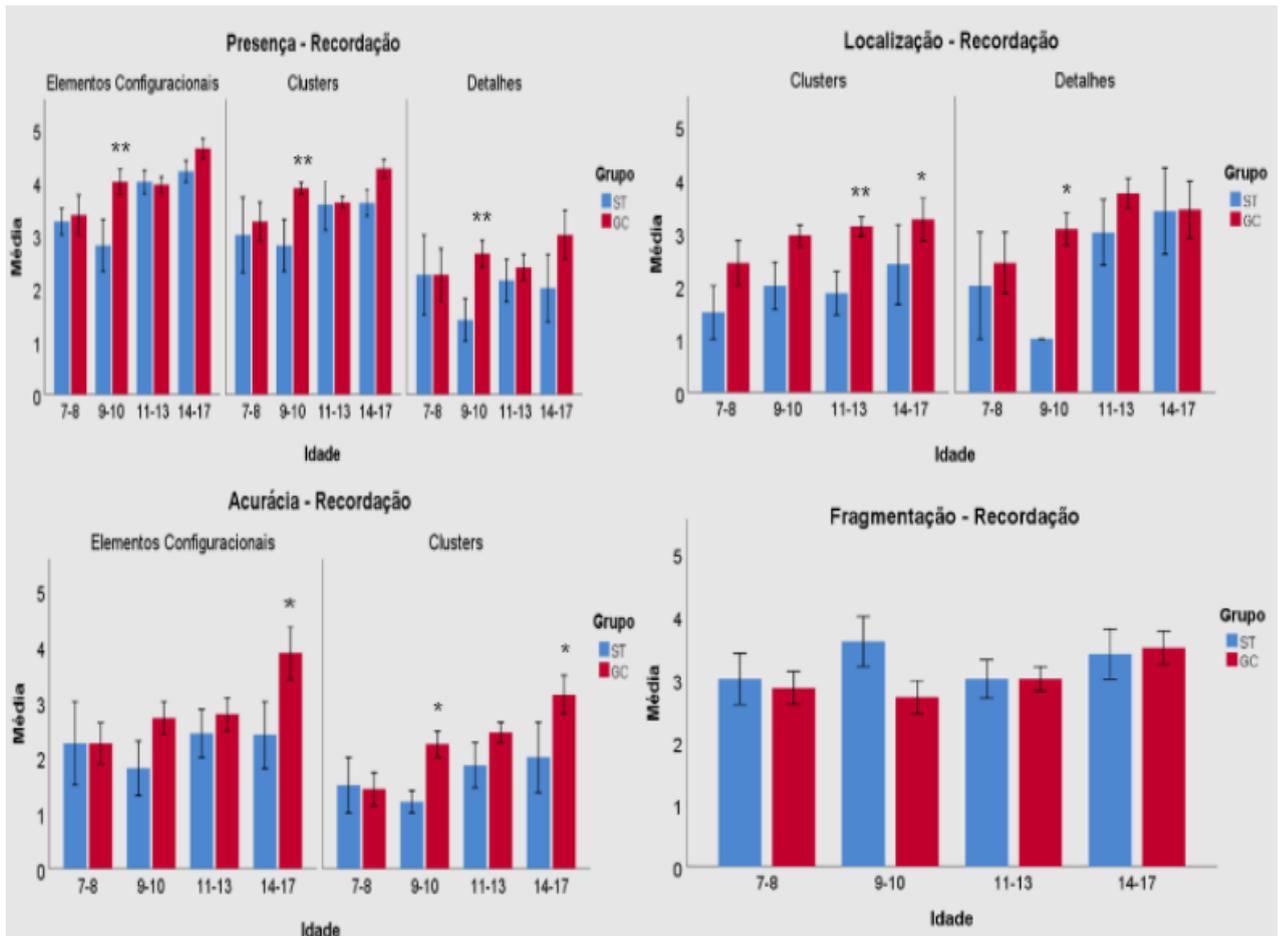


Figura 5.

Representação gráfica da comparação de médias entre ST e GC por idade nas medidas BQSS para a etapa de recordação da Figura Complexa de Rey. (*) $p < 0,05$, diferença significativa entre ST e GC. (**) $p < 0,01$, diferença muito significativa entre ST e GC.

Variabilidade interindividual

Apesar de haver diferenças entre os grupos ST e GC, existe muita variabilidade interindividual no interior dos grupos. Nem todos os indivíduos com ST apresentam comprometimento na cópia e recordação da figura de Rey. Da mesma forma, nem todos os indivíduos do GC apresentam desempenho adequado na figura de Rey. A figura 3 é um exemplo dessa variabilidade interindividual nos grupos ST e GC. No apêndice 4 encontram-se as análises completas.

DISCUSSÃO

No presente estudo foram investigadas as habilidades visuoespaciais das ST por uma perspectiva comparativa e desenvolvimental. Para isso, o desempenho de estudantes de diferentes idades, com e sem ST, tiveram seus respectivos desempenhos na Figura

Complexa de Rey avaliados tanto considerando o método convencional (o mais utilizado e descrito no manual do instrumento), quanto em no método BQSS (qualitativo e inédito em estudantes com ST). Na investigação das diferenças foram utilizados métodos estatísticos paramétricos e não-paramétricos. Consideramos que as principais contribuições deste estudo foi identificar que: 1) as estudantes com ST apresentaram desempenho significativamente inferior ao desempenho do grupo controle; 2) as ST se diferenciam de estudantes controles em medidas de visuoconstrução, memória visuoespacial e planejamento; e 3) o desempenho entre os grupos e intragrupo varia conforme a idade. Todos estes resultados principais serão discutidos a seguir.

Múltiplos argumentos apoiam a originalidade deste estudo, estando eles divididos em dois conjuntos de argumentos. Primeiramente trataremos dos argumentos referentes à amostra do estudo.

O tamanho amostral deste estudo é um fator de originalidade, tendo em vista que o tamanho amostral é relativamente grande se comparado a estudos similares e estudos cognitivos com síndromes genéticas raras de um modo geral. Em outros estudos que visavam avaliar o efeito da idade na ST as amostras eram divididas em dois ou três grupos com faixas etárias muito diferentes. Já em nosso estudo, ST e GC foram divididos em quatro grupos de idade com faixas etárias próximas. Ainda no que se refere à amostra, em nosso estudo os controles foram cuidadosamente selecionados em um banco de dados extenso, sendo consideradas nesta seleção a inteligência e o máximo de variáveis sociodemográficas viáveis ao pareamento.

Um segundo conjunto de argumentos consiste na escolha do instrumento e dos métodos de apuração dos resultados. A Figura Complexa de Rey é o instrumento mais utilizado no mundo todo para a avaliação das habilidades visuoconstrutivas. Um dos pontos negativos acerca do uso da interpretação convencional da Figura de Rey está relacionada ao fornecimento de uma estimativa geral das habilidades visuoespaciais implicadas na resolução do teste, não possibilitando a especificação de comprometimentos mais específicos. Já as avaliações qualitativas mostraram boa concordância e possibilitaram a exploração, de forma mais abrangente, de habilidades visuoconstrutivas e de memória visuoespacial por diferentes aspectos envolvidos na realização de um teste que é referência na avaliação do domínio visuoespacial. Por mais que outros estudos utilizando o mesmo sistema de interpretação do teste da Figura de

Rey tenham sido realizados, pouco se tem informação de pesquisas que tenham feito o uso do BQSS para indivíduos com síndrome de Turner.

Em nosso estudo investigamos o efeito da presença/ausência da síndrome (efeito de grupo; ST x GC) e o efeito da idade (7-8 x 9-10 x 11-13 x 14-17) sobre variáveis sociodemográficas (idade e escolaridade) e variáveis cognitivas (inteligência e habilidades visuoespaciais). Ou seja, as habilidades visuoespaciais de estudantes com e sem ST foram comparadas em diferentes idades. Identificamos que o desempenho na cópia da Figura de Rey se correlaciona em nossa amostra com a idade e a escolaridade nos grupos ST e GC e com a inteligência na amostra total. Padrões de correlação semelhantes foram obtidos para a etapa de recordação, sendo que a única diferença se deu pela correlação entre desempenho na Figura de Rey e inteligência no grupo controle. Nas duas etapas a correlação entre desempenho na Figura de Rey e escolaridade foi maior do que a correlação entre o desempenho na Figura de Rey e idade para o grupo ST, porém não para GC. O fato deste padrão de maior relação entre as variáveis de desempenho e escolaridade ter ocorrido apenas no grupo ST, mas não no grupo GC, pode indicar uma associação do comprometimento visuoespacial amplamente relatado na ST (Temple & Carney, 1995; Silbert et al., 1977; Pennington et al., 1985) e a aprendizagem escolar. Deste modo, nossos resultados corroboram os resultados de outros estudos que identificaram, por exemplo, a relação entre as habilidades visuoespaciais e desempenho aritmético (ver Baker et al., 2020; Mazzocco, Bhatia & Lesniak-Karpiak, 2006)

Na comparação entre ST e GC, o desempenho dos indivíduos do grupo sindrômico no escore total da figura complexa de Rey foi significativamente inferior em ambas as etapas do teste. Além da correlação entre inteligência e escore total na recordação no GC, houve diferença marginalmente significativa da inteligência entre os grupos ST e GC. A partir do exposto, testamos a hipótese de que as diferenças encontradas entre os dois grupos no escore convencional da Figura Complexa de Rey pudessem ser efeitos principais das discrepâncias de inteligência. Identificamos que mesmo quando o efeito da inteligência sobre as diferenças entre desempenho na cópia e recordação é controlado, o efeito do grupo (ST e GC) se manteve significativo para as duas etapas do teste. Deste modo, nosso estudo apoia, conforme esperávamos, o argumento de que as dificuldades das meninas com ST nas diferentes etapas da Figura de Rey não é produto das diferenças existentes no que se refere ao nível intelectual e reforça os achados de

estudos como o de Rae e coautores (2004) que mostram diferenças de desempenho entre ST e grupos controle na a Figura de Rey. Em nosso estudo, as participantes também foram comparadas reunidas em diferentes faixas etárias, o que nos permitiu identificar que as dificuldades das ST na Figura de Rey tendem a ser observadas em diferentes fases do desenvolvimento, sobretudo na etapa de cópia, a etapa mais associada à habilidade visuoespacial.

Ainda que tenha sido útil para a identificação da dificuldade visuoespacial das estudantes ST, o método convencional de correção da figura complexa de Rey não nos permitiria explorar mais detalhadamente quais são as características de tais dificuldades. É consensual na literatura que habilidades subjacentes ao domínio visuoespacial são requisitadas para a execução de tarefas como a cópia da figura de Rey. Para além da coordenação motora fina, a habilidade de planejamento é apontada como um componente importante para a reprodução da figura de Rey, sendo a análise quantitativa convencional da figura de Rey, uma análise ineficiente para a identificação de tais influências. Consideramos que as medidas BQSS pudessem ser uma alternativa para explorar um maior número de informações oferecidas pela figura complexa de Rey.

Nas medidas do BQSS, o desempenho do grupo ST foi inferior para todas as medidas, com exceção da *fragmentação* na etapa de cópia, e de recordação e *planejamento* na etapa de recordação. O desempenho inferior do grupo ST na maior parte das medidas utilizadas na cópia e recordação não deixam de reforçar os achados acima descritos sobre comprometimento visuoespacial e de memória visuoespacial do grupo ST em relação a GC. No entanto, estes resultados também mostram que as diferenças entre ST e GC podem ser observadas em diferentes aspectos da construção da figura tais como a *presença a localização e a acurácia dos grafoelementos*. Já a associação do grupo ST com tipos de estratégias de *planejamento* analíticas na cópia podem se justificar pelos achados de estudos que mostram semelhanças entre o perfil cognitivo da ST da síndrome do hemisfério direito (Rovet, 1995; Buchanan et al., 1998), sendo que o comprometimento hemisférico direito tende a estar mais associado à adoção de estratégias analíticas em detrimento de estratégias mais holísticas (Semenza et al., 1977; Sperry, 1969).

Em nosso estudo, as medidas BQSS mostraram que, na cópia, as ST mais velhas têm escores significativamente melhores que as ST mais jovens, em medidas de *presença*

(número de elementos reproduzidos) e *localização* (alocação correta dos grafoelementos), mas não na medida de *acurácia* (precisão com a qual cada grafoelemento foi reproduzido). Ou seja, podemos considerar que há uma tendência desenvolvimental nas medidas de *presença* e *localização*, mas não na *acurácia*. Na segunda etapa (etapa de recordação), apesar das médias das medidas de presença, localização e acurácia aumentarem conforme a idade das ST, não houveram diferenças significativas dos escores entre as idades. Deste modo podemos considerar que há um impacto maior do desenvolvimento em medidas BQSS na etapa mais associada à visuoconstrução (cópia) do que na etapa mais associada à memória visuoespacial (recordação).

Testamos em nosso estudo a variação do desempenho dos grupos ST e GC em função da idade. O grupo GC apresentou melhor desempenho em todas faixas etárias no escore total do Rey na etapa de cópia e dos grupos de 9 a 10 e 14 a 17 anos na etapa de recordação. As diferenças entre ST e GC por idade também foram avaliadas por três medidas do BQSS (*presença*, *acurácia* e *localização*) para os conjuntos de grafoelementos e mostraram que, na etapa de cópia, ST mais novas (7 a 8 e 9 a 10 anos) apresentaram desempenho inferior ao GC para *presença* (7 a 8 anos: Clusters; 9 a 10 anos: Elementos Configuracionais) e para *localização* de forma geral, com o grupo de 9 a 10 anos tendo desempenho inferior também para os grafoelementos que compõem *acurácia*. Para ST mais velhas as diferenças foram significativas apenas para *acurácia*. Estes resultados reforçam os achados na comparação entre ST de diferentes idades, indicando uma tendência desenvolvimental maior para *presença* e *localização*, que se mostram significativamente inferiores apenas nos grupos de estudantes mais novas (7 a 8 anos e 9 a 10 anos), enquanto as dificuldades em *acurácia* estão presentes em quase todas faixas etárias.

Na recordação, enquanto não houve diferença significativa entre ST e GC de 7 a 8 anos em nenhuma das medidas avaliadas, o grupo de 9 a 10 anos com Turner obteve desempenho inferior a GC em todos grafoelementos de *presença*, *acurácia* (Clusters) e *localização* (Detalhes). Já as estudantes de 11 a 13 anos do grupo ST apresentaram desempenho inferior em *localização* (Clusters), ao passo que diferenças significativas foram encontradas entre ST e GC no grupo de estudantes mais velhas (14 a 17 anos) para *acurácia* de forma geral e para *localização* (Clusters). Estes achados indicam que, como houve menor impacto da idade nas medidas BQSS nesta etapa do teste para

ambos os grupos, as diferenças entre ST e GC atingiram a significância mais frequentemente em meninas mais velhas, com ST tendo maior dificuldade na *acurácia e localização* do grafoelementos.

A falta de significância nas diferenças de desempenho na medida executiva de *fragmentação* na cópia e recordação tanto na comparação entre ST e GC quanto por idade pode ter relação com os achados de Akshoomoff, & Stiles (1995) em dois estudos com perspectiva desenvolvimental realizados com uma mesma amostra, um para a etapa de cópia e outro para a etapa de recordação. Estes estudos mostraram que altos escores na *fragmentação* tendem a ser atingidos apenas em adultos. Em nosso estudo observamos grande variabilidade interindividual em ambos grupos amostrais investigados, atingindo variabilidade especialmente maior na ST. A variabilidade no grupo sindrômico, pode ser justificado pela grande heterogeneidade nas dificuldades cognitivas de indivíduos com ST que podem estar associados tanto a cariótipos específicos quanto ao mapeamento genético (Temple, Carney, & Mullarkey, 1996; Ross, et al., 2000). Com isto, é possível tanto a existência de indivíduos com ST com grande comprometimento em diferentes capacidades cognitivas quanto indivíduos ST sem histórico de déficits cognitivos.

Foi observado que as diferenças de desempenho variam conforme a idade. Entretanto, como o estudo é transversal não é possível fazer inferências mais precisas quanto à influência da idade, sendo possível se basear somente na comparação entre participantes de diferentes faixas etárias.

Considerar as diferenças entre os escores da interpretação convencional entre estudantes com ST e estudantes controles seguida por análises qualitativas que visavam discriminar o desempenho das estudantes avaliando a *presença, acurácia, localização, fragmentação e planejamento*, além de nos permitir observar a habilidade visuoespacial como uma dificuldade mais geral das ST, o que já foi amplamente descrito na literatura, também nos permitiu identificar quais são as dificuldades das ST potencialmente associadas à visuoconstrução e memória visuoespacial. Considerando ainda o efeito da idade nas diferenças entre e intragrupos, os resultados desse estudo podem indicar um novo caminho para a compreensão de padrões de desempenho visuoespacial das ST em diferentes faixas etárias, contribuindo para a compreensão de

quais habilidades desse domínio cognitivo apresentam mudanças significativas durante o desenvolvimento do indivíduo.

CONCLUSÃO

O perfil cognitivo da ST é relativamente conhecido, sendo as habilidades escolares, motoras, psicossociais e visuoespaciais reconhecidas como seus principais déficits. Entre os comprometimentos descritos como comuns a esta síndrome estão os déficits visuoespaciais. No entanto, não são muitos os estudos que visam compreender como se dá o desenvolvimento das habilidades visuoespaciais na ST. Este estudo objetivou avaliar diferenças nas habilidades visuoespaciais em estudantes ST de diferentes idades e compará-las a um grupo controle cuidadosamente selecionado a fim de compreender o efeito da idade no desenvolvimento visuoespacial na síndrome. Nossos resultados nos permitem concluir que novos estudos precisam investigar os subcomponentes das habilidades visuoespaciais ao longo do desenvolvimento da síndrome de Turner, pois o reconhecimento da curva desenvolvimental desta habilidade pode impactar estratégias de ensino e de compreensão das dificuldades destas estudantes. O uso do BQSS em estudantes com ST permite a identificação mais detalhada dos prejuízos em habilidade visuoconstrutiva na ST conforme a idade. As mudanças no padrão de dificuldades visuoconstrutivas e de memória visuoespacial apresentadas por ST em relação a GC conforme a idade e associação do grupo ST ao uso mais frequente de estratégias analíticas de planejamento visuoespacial, também só foi possível por meio do uso do BQSS.

Estudos futuros devem explorar a relação entre os padrões de dificuldade visuoespacial encontrados com outras habilidades cognitivas presentes nesta síndrome, assim como os mecanismos cognitivos que possibilitam que as ST progridam no desempenho de determinadas medidas BQSS, mas não em outras. Outra possibilidade interessante seria investigar se há um padrão cognitivo semelhante nas ST que alcançaram os piores desempenhos nas medidas BQSS em relação aos seus pares.

REFERÊNCIAS

- Akshoomoff, N. A., & Stiles, J. (1995). Developmental trends in visuospatial analysis: I. Copying a complex figure. *Neuropsychology*, 9, 364-367. <https://doi.org/10.1037/0894-4105.9.3.364>
- Akshoomoff, N. A., & Stiles, J. (1995). Developmental trends in visuospatial analysis and Planning: II. Memory for a Complex Figure, *Neuropsychology*, 9, 378-389. <https://doi.org/10.1037/0894-4105.9.3.378>
- Anderson, P., Anderson, V., & Garth, J. (2001). Assessment and development of organizational ability: the Rey Complex Figure Organizational Strategy Score (RCF-OSS). *The Clinical neuropsychologist*, 15(1), 81–94. <https://doi.org/10.1076/clin.15.1.81.1905>
- Angelini, A.L., Alves, I.C.B.; Custódio, E.M.; Duarte, W.F. & Duarte, J.L.M. (1999). Matrizes Progressivas Coloridas de Raven : Escala Especial. Manual. São Paulo: CETEPP.
- Baker, J. M., Klabunde, M., Jo, B., Green, T., & Reiss, A. L. (2020). On the relationship between mathematics and visuospatial processing in turner syndrome. *Journal of Psychiatric Research*, 121, 135–142. <https://doi.org/10.1016/j.jpsychires.2019.11.004>
- Berch DB. 1995. Memory. In: Rovet J editor. Turner syndrome: across the lifespan. Markham, Ontario: Klein Graphics. p 140– 145.
- Buchanan, L., Pavlovic, J., Rovet, J.(1998) A reexamination of the visuospatial deficit in Turner syndrome: contributions of working memory. *Dev Neuropsychol*. 14(23):341–367.
- Burnett, A. C., Reutens, D. C., Wood, A. G.(2010). Social cognition in Turner's syndrome. *J Clinical Neurosci*. 17:283---6. <https://doi.org/10.1016/j.jocn.2009.09.006>

- Cardoso G, Daly R, Haq N, Hanton L, Rubinow D, Bondy C, Schmidt P. 2004. Current and lifetime psychiatric illness in women with Turner syndrome. *Gynecol Endocrinol* 19:313–319. <https://doi.org/10.1080/09513590400021227>
- Casey, J. E., Rourke, B. P., & Picard, E. M. (1991). Syndrome of nonverbal learning disabilities: Age differences in neuropsychological, academic, and socioemotional functioning. *Development and Psychopathology*, 3(3), 329–345. <https://doi.org/10.1017/S0954579400005344>
- Collaer, M. L., Geffner, M. E., Kaufman, F. R., Buckingham, B., & Hines, M. (2002). Cognitive and behavioral characteristics of Turner syndrome: Exploring a role for ovarian hormones in female sexual differentiation. *Hormones and Behavior*, 41(2), 139–155. <https://doi.org/10.1006/hbeh.2001.1751>
- Cutter, W. J. et al.,(2006) Influence of X chromosome and hormones on human brain development: a magnetic resonance imaging and proton magnetic resonance spectroscopy study of Turner syndrome. *Biol Psychiatry*. 59:273–283. <https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2005.06.026>
- Downey, J., Elkin, E. J., Ehrhardt, A. A., Meyer-Bahlburg, H. F., Bell, J. J., & Morishima, A. (1991). Cognitive ability and everyday functioning in women with Turner syndrome. *Journal of Learning Disabilities*, 24, 32–39. <https://doi.org/10.1080/87565641.2011.584356>
- Dimond, S., & Beaumont, J. (1974). Hemisphere function in the human brain. London: Elek Scientific Books.
- Eccles, J. C. (1973). The understanding of the brain. New York: McGraw-Hill.
- Frank, J., & Landeira-Fernandez, J. (2008). Comparison between two scoring systems of the Rey–Osterrieth Complex Figure in left and right temporal lobe epileptic patients. *Archives of Clinical Neuropsychology*, 23(7-8), 839–845. <https://doi.org/10.1016/j.acn.2008.06.001>
- Folbrecht, J. R., Charter, R. A., Walden, D. K., & Dobbs, S. M. (1999). Psychometric properties of the Boston Qualitative Scoring System for the Rey-Osterrieth Complex Figure. *The Clinical Neuropsychologist*, 13 (4), 442-449. [https://doi.org/10.1076/1385-4046\(199911\)13:04:1-Y:FT442](https://doi.org/10.1076/1385-4046(199911)13:04:1-Y:FT442)

- Good, C. D., Lawrence, K., Thomas, N. S., Price, C. J., Ashburner, J., Friston, K. J., ... Skuse, D. H. (2003). Dosesensitive X-linked locus influences the development of amygdala and orbitofrontal cortex and fear recognition in humans. *Brain*, 126, 2431–2446. <https://doi.org/10.1093/brain/awg242>
- Gravholt, C. H. et al. (2017) Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *Eur. J. Endocrinol.* 177, G1–G70. <https://doi.org/10.1530/EJE-17-0430>
- Green, T., Bade Shrestha, S., Chromik, L. C., Rutledge, K., Pennington, B. F., Hong, D. S., Reiss, A. L. (2015). Elucidating X chromosome influences on attention deficit hyperactivity disorder and executive function. *J Psychiatr Res.* 68:217–225. <https://doi.org/10.1016/j.jpsychires.2015.06.021>
- Grossman, M., Carvell, S., Peltzer, L., Stern, M. B., Gollomp, S., & Hurtig, H. I. (1993). Visual construction impairments in Parkinson's disease. *Neuropsychology*, 7(4), 536–547. <https://doi.org/10.1037/0894-4105.7.4.536>
- Hall, J. G., & Gilchrist, D. M. (1990). Turner syndrome and its variants. *Pediatric clinics of North America*, 37(6), 1421–1440. [https://doi.org/10.1016/S0031-3955\(16\)37018-3](https://doi.org/10.1016/S0031-3955(16)37018-3)
- Hart, S. J., Davenport, M. L., Hooper, S. R., Belger, A. (2006). Visuospatial executive function in Turner syndrome: functional MRI and neurocognitive findings. *Brain*. 1125-36. <https://doi.org/10.1093/brain/awl046>
- Holzappel, M., et al. (2006). Selective alterations of white matter associated with visuospatial and sensorimotor dysfunction in turner syndrome. *J Neurosci.* 26(26):7007–7013. <https://doi.org/10.1523/JNEUROSCI.1764-06.2006>
- Hendriksen, J. G., Keulers, E. H., Feron, F. J., Wassenberg, R., Jolles, J., & Vles, J. S. (2007). Subtypes of learning disabilities: neuropsychological and behavioural functioning of 495 children referred for multidisciplinary assessment. *European child & adolescent psychiatry*, 16(8), 517–524. <https://doi.org/10.1007/s00787-007-0630-3>

- Hong, D., Scaletta Kent, J., & Kesler, S. (2009). Cognitive profile of Turner syndrome. *Developmental disabilities research reviews*, 15(4), 270–278. <https://doi.org/10.1002/ddrr.79>
- Hong, D. S., Dunkin, B., & Reiss, A. L. (2011). Psychosocial functioning and social cognitive processing in girls with Turner syndrome. *Journal of developmental and behavioral pediatrics: JDBP*, 32(7), 512. <https://doi.org/10.1097/DBP.0b013e3182255301>
- Hong, Y. H., & Shin, Y. L. (2014). Turner syndrome masquerading as normal early puberty. *Annals of pediatric endocrinology & metabolism*, 19(4), 225–228. <https://doi.org/10.6065/apem.2014.19.4.225>
- Huang, A. C., Olson, S. B., & Maslen, C. L. (2021). A Review of Recent Developments in Turner Syndrome Research. *Journal of cardiovascular development and disease*, 8(11), 138. <https://doi.org/10.3390/jcdd8110138>
- Jacobs, P. A., Melville, M., Ratcliff, S., Keay, A. J., Syme, J.(1974). Cytogenetic survey of 11,680 newborn-infants. *Ann Hum Genet.* 37(4):359–76. <https://doi.org/10.1111/j.1469-1809.1974.tb01843.x>
- Kilic, B, G., Ergur, A. T., Ocal, G. (2005). Depression, levels of anxiety and self-concept in girls with Turner's syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 18(11):1111–1117. <https://doi.org/10.1515/JPEM.2005.18.11.1111>
- Kim, H. K., Gottliebson, W., Hor, K., Backeljauw, P., Gutmark-Little, I., Salisbury, S. R., ... Fleck, R. (2011). *Cardiovascular Anomalies in Turner Syndrome: Spectrum, Prevalence, and Cardiac MRI Findings in a Pediatric and Young Adult Population.* *American Journal of Roentgenology*, 196(2). <https://doi.org/doi:10.2214/ajr.10.4973>
- Knickmeyer, R. C., & Davenport, M. (2011). Turner syndrome and sexual differentiation of the brain: implications for understanding male-biased neurodevelopmental disorders. *Journal of neurodevelopmental disorders*, 3(4), 293–306. <https://doi.org/10.1007/s11689-011-9089-0>
- Kubota, T., Wakui, K., Nakamura, T., Ohashi, H., Watanabe, Y., Yoshino, M., et al. (2002). The proportion of cells with functional X disomy is J Neurodevelop Disord

associated with the severity of mental retardation in mosaic ring X Turner syndrome females. *Cytogenet Genome Res.* 99(1– 4):276–84.
<https://doi.org/10.1159/000071604>

Lepage, J. F., Dunkin, B., Hong, D. S., & Reiss, A. L. (2011). Contribution of executive functions to visuospatial difficulties in prepubertal girls with Turner syndrome. *Developmental neuropsychology*, 36(8), 988–1002.
<https://doi.org/10.1080/87565641.2011.584356>

Lawrence, K., Kuntsi, J., Coleman, M., Campbell, R., & Skuse, D. (2003). Face and emotion recognition deficits in Turner syndrome: A possible role for X-linked genes in amygdala development. *Neuropsychology*, 17(1), 39–49.
<https://doi.org/10.1037/0894-4105.17.1.39>

Loesch, D. Z., et al. (2005). Effect of Turner's syndrome and X-linked imprinting on cognitive status: analysis based on pedigree data. *Brain Dev.* 27(7):494–503.
<https://doi.org/10.1016/j.braindev.2004.12.009>

Loring, D. W., Lee, G. P., & Meador, K. J. (1988). Revising the Rey-Osterrieth: Rating right hemisphere recall. *Archives of Clinical Neuropsychology*, 3(3), 239–247.
[https://doi.org/10.1016/0887-6177\(88\)90017-0](https://doi.org/10.1016/0887-6177(88)90017-0)

Mammarella, I. C., Giofrè, D., Ferrara, R., & Cornoldi, C. (2012). Intuitive geometry and visuospatial working memory in children showing symptoms of nonverbal learning disabilities. *Child Neuropsychology*.
<https://doi.org/10.1080/09297049.2011.640931>

Mammarella, I. C., & Cornoldi, C. (2020). Nonverbal learning disability (developmental visuospatial disorder). *Handbook of clinical neurology*, 174, 83–91. <https://doi.org/10.1016/B978-0-444-64148-9.00007-7>

Mazzocco M. M. (2006). The cognitive phenotype of Turner syndrome: Specific learning disabilities. *International congress series*, 1298, 83–92.
<https://doi.org/10.1016/j.ics.2006.06.016>

Mazzola, F., Seigal, A., MacAskill, A., Corden, B., Lawrence, K., Skuse, D.H., 2006. Eye tracking and fear recognition deficits in Turner syndrome. *Soc. Neurosci.* 1, 259–269. <https://doi.org/10.1080/17470910600989912>

- Meyers, J. E., & Meyers, K. R. (1995). Rey Complex Figure Test under four different administration procedures. *Clinical Neuropsychologist*, 9(1), 63–67. <https://doi.org/10.1080/13854049508402059>
- Morgan, A., McDonald, P. J., & McDonald, H. (1971). Differences in bilateral alpha activity as a function of experimental tasks, with a note on lateral eye movements and hypnotizability. *Neuropsychologia*, 9, 459–469. [https://doi.org/10.1016/0028-3932\(71\)90011-X](https://doi.org/10.1016/0028-3932(71)90011-X)
- Murphy, D. G., Allen, G., Haxby, J. V., et al. (1994). The effects of sex steroids, and the X chromosome, on female brain function: a study of the neuropsychology of adult Turner syndrome. *Neuropsychologia*, 32:1309–1323. [https://doi.org/10.1016/S0006-3223\(95\)00660-5](https://doi.org/10.1016/S0006-3223(95)00660-5)
- Murphy, M. M., Mazzocco, M. M.M., Gerner, G., & Henry, A. E. (2006). Mathematics learning disability in girls with Turner syndrome or fragile X syndrome. *Brain and Cognition*, 61(2), 195–210. <https://doi.org/10.1016/j.bandc.2005.12.014>
- Nascimento, E. (2004). Adaptação, validação e normatização do WAIS-III para uma amostra brasileira. Em D. Wechsler, WAIS-III: manual para administração e avaliação. São Paulo: Casa do Psicólogo
- Nielsen, J., & Wohlert, M. (1991). *Chromosome abnormalities found among 34910 newborn children: results from a 13-year incidence study in Arhus, Denmark*. *Human Genetics*, 87(1), 81–83. <https://doi.org/10.1007/bf01213097>
- Nijhuis-van der Sanden, M. W., Eling, P. A., & Otten, B. J. (2003). A review of neuropsychological and motor studies in Turner syndrome. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, 27(4), 329–338. [https://doi.org/10.1016/S0149-7634\(03\)00062-9](https://doi.org/10.1016/S0149-7634(03)00062-9)
- Oliveira, M.S., & Rigoni, M.S. (2014). Figuras complexas de Rey: Teste de cópia e de reprodução de memória de figuras geométricas complexas. São Paulo: Casa do Psicólogo.
- Pennington, B. F, Bender, B., Puck, M., Salbenblatt, J., & Robinson, A. (1982). Learning disabilities in children with sex chromosome anomalies. *Child Development*, 53(5), 1182–1192. <https://doi.org/10.2307/1129006>

- Rae, C., Joy, P., Harasty, J., Kemp, A., Kuan, S., Christodoulou, J., ... Coltheart, M. (2004). Enlarged temporal lobes in Turner syndrome: An X-chromosome effect? *Cerebral Cortex*, 14, 156–164. <https://doi.org/10.1093/cercor/bhg114>
- Reimann, G. E., Bernad Perman, M. M., Ho, P. S., Parks, R. A., & Comis, L. E. (2018). Psychosocial Characteristics of Women with a Delayed Diagnosis of Turner Syndrome. *The Journal of pediatrics*, 199, 206–211. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2018.03.058>
- Romans, S. M., Stefanatos, G., Roeltgen, D. P., Kushner, H., & Ross, J. L. (1998). Transition to young adulthood in Ullrich-Turner syndrome: Neurodevelopmental changes. *American Journal of Medical Genetics*, 79, 140–147.
- Ross, J. L., Stefanatos, G., Roeltgen, D., Kushner, H., Cutler, G. B, Jr. (1995). Ullrich-Turner syndrome: neurodevelopmental changes from childhood through adolescence. *Am J Med Genet*. 58(1):74-82. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320580115>.
- Ross, J. L., McCauley, E., Roeltgen, D., Long, L., Kushner, H., Feuillan, P., et al. (1996). Self-concept and behavior in adolescent girls with Turner syndrome: potential estrogen effects. *J Clin Endocrinol Metabol*. 81:926-31. <https://doi.org/10.1210/jcem.81.3.8772552>
- Ross, J. L., Feuillan, P., Kushner, H., et al. (1997). Absence of growth hormone effects on cognitive function in girls with Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*. 82:1814–1817. <https://doi.org/10.1210/jcem.82.6.4003>
- Ross, J. L., Roeltgen, D., Feuillan, P., Kushner, H., Cutler, G. B. Jr. (1998). Effects of estrogen on nonverbal processing speed and motor function in girls with Turner's syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*. (9):3198-204. <https://doi.org/10.1210/jcem.83.9.5087>
- Ross, J. L., Roeltgen, D., Feuillan, P., Kushner, H., & Cutler, G. B. (2000). Use of estrogen in young girls with Turner syndrome: Effects on memory. *Neurology*, 54(1), 164–170. <https://doi.org/10.1159/000053253>

- Ross, J. L., Stefanatos, G. A., Kushner, H., Zinn, A., Bondy, C., & Roeltgen, D. (2002). Persistent cognitive deficits in adult women with Turner syndrome. *Neurology*, 58:218–225. <https://doi.org/10.1212/WNL.58.2.218>
- Ross, J. L., Kowal, K., Quigley, C. A., Blum, W. F., Cutler, G. B., Jr, Crowe, B., Hovanes, K., Elder, F. F., & Zinn, A. R. (2005). The phenotype of short stature homeobox gene (SHOX) deficiency in childhood: contrasting children with Leri-Weill dyschondrosteosis and Turner syndrome. *The Journal of pediatrics*, 147(4), 499–507. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2005.04.069>
- Ross, J. L., Roeltgen, D., & Zinn, A. (2006). Cognition and the sex chromosomes: Studies in Turner syndrome. *Hormone Research*, 65, 47–56. <https://doi.org/10.1159/000090698>
- Rourke, B. P. (1987). Syndrome of nonverbal learning disabilities: The final common pathway of white-matter disease/dysfunction? *Clinical Neuropsychologist*, 1(3), 209–234. <https://doi.org/10.1080/13854048708520056>
- Rourke, B. P. (Ed.). (1995). *Syndrome of nonverbal learning disabilities: Neurodevelopmental manifestations*. The Guilford Press.
- Rovet, J. F. (1993). The psychoeducational characteristics of children with Turner syndrome. *Journal of Learning Disabilities*, 26, 33–41. <https://doi.org/10.1177/002221949302600506>
- Rovet J. (2004). Turner syndrome: A review of genetic and hormonal influences on neuropsychological functioning. *Child Neuropsychology*, 10, 262–279. <https://doi.org/10.1080/09297040490909297>
- Russell, H. F., et al. Increased prevalence of ADHD in Turner syndrome with no evidence of imprinting effects. *J Pediatr Psychol* 31(9):945–955. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsj106>
- Semenza, C., Denes, G., D’Urso, V., Romano, O., & Montorsi, T. (1978). Analytic and Global Strategies in Copying Designs by Unilaterally Brain-Damaged Patients. *Cortex*, 14(3), 404–410. [https://doi.org/10.1016/S0010-9452\(78\)80066-5](https://doi.org/10.1016/S0010-9452(78)80066-5)
- Silbert, A., Wolff, P. H., & Lilienthal, J. (1977). Spatial and temporal processing in patients with Turner’s syndrome. *Behavior Genetics*, 7, 11–21.

- Simon, T. J., Takarae, Y., DeBoer, T., McDonald-McGinn, D. M., Zackai, E. H., & Ross, J. L. (2008). Overlapping numerical cognition impairments in children with chromosome 22q11.2 deletion or Turner syndromes. *Neuropsychologia*, 46, 82–94. [10.1016/j.neuropsychologia.2007.08.016](https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2007.08.016)
- Sperry, R. W., Gazzaniga, M. S., & Bogen, J. H. (1969). Interhemispheric relationship: The neocortical commissures: Syndromes of hemisphere disconnection. In P. Vinken & G. W. Bruyn (Eds.), *Handbook of clinical neurology* (Vol. 4; pp. 273–290). New York: Wiley.
- Stern, R. A., Singer, E. A., Duke, L. M., Singer, N. G., Morey, C. E., Daughtrey, E. W., & Kaplan, E. (1994). The Boston Qualitative Scoring System for the Rey-Osterrieth Complex Figure: Description and interrater reliability. *Clinical Neuropsychologist*, 8, 309-322. [doi:10.1080/13854049408404137](https://doi.org/10.1080/13854049408404137)
- Sybert, V. P., McCauley E. (2004). Turner's Syndrome. *New England Journal of Medicine*. 351:1227– 1238. <https://doi.org/10.1080/02109395.2020.1748998>
- Temple, C. M., & Carney, R. A. (1995). Patterns of spatial functioning in Turner's syndrome. *Cortex: A Journal Devoted to the Study of the Nervous System and Behavior*, 31(1), 109–118. [https://doi.org/10.1016/S0010-9452\(13\)80109-8](https://doi.org/10.1016/S0010-9452(13)80109-8)
- Temple, C. M., Carney, R. A., & Mullarkey, S. (1996). Frontal lobe function and executive skills in children with Turner's syndrome. *Developmental Neuropsychology*, 12(3), 343–363. <https://doi.org/10.1080/87565649609540657>
- Temple, C. M., & Marriott, A. J. (1998). Arithmetical ability and disability in turner's syndrome: A cognitive neuropsychological analysis. *Developmental Neuropsychology*, 14, 47-67. <https://doi.org/10.1080/87565649809540700>
- Waber, D. P. (1979). Neuropsychological aspects of Turner's syndrome. *Dev Med Child Neurol*. 21(1):58–70. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1979.tb01581.x>
- Wechsler, D. (2002). WISC-III- Escalas de Inteligência Wechsler para crianças- 3ª ed. Adaptação e Padronização de uma amostra brasileira: Vera Lúcia Marques de Figueiredo. São Paulo, SP: Casa do Psicólogo.

- Wechsler, D. (2013). Escala Wechsler de inteligência para crianças: WISC-IV. Manual Técnico. Tradução do manual original Maria de Lourdes Duprat. (4. ed.). São Paulo: Casa do Psicólogo.
- Wechsler D. Escala Wechsler abreviada de inteligência: WASI. São Paulo: Casa do Psicólogo; 2014.
- Williams, J. K., Richman, L., & Yarbrough, D. (1991). A comparison of memory and attention in Turner syndrome and learning disability. *Journal of Pediatric Psychology*, 16(5), 585–593. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/16.5.585>
- Zinn, A. R., Roeltgen, D., Stefanatos, G., Ramos, P., Elder, F. F., Kushner, H., Kowal, K., & Ross, J. L. (2007). A Turner syndrome neurocognitive phenotype maps to Xp22.3. *Behavioral and Brain Functions*, 3, Article 24. <https://doi.org/10.1186/1744-9081-3-24>

APÊNDICE 1.

Parecer do comitê de ética para o projeto: Discalculia do desenvolvimento em crianças de idade escolar: triagem populacional e caracterização de aspectos cognitivos e genético-moleculares.



**UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS
COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA - COEP**

Parecer nº. ETIC 42/08

**Interessado(a): Prof. Vitor Geraldi Haase
Departamento de Psicologia
Faculdade de Filosofia e Ciências Humanas - UFMG**

DECISÃO

O Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG – COEP aprovou, no dia 16 de maio de 2008, após atendidas as solicitações de diligência, o projeto de pesquisa intitulado "**Discalculia do desenvolvimento em crianças de idade escolar: triagem populacional e caracterização de aspectos cognitivos e genético-moleculares**" bem como o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

O relatório final ou parcial deverá ser encaminhado ao COEP um ano após o início do projeto.


**Prof. Maria Teresa Marques Amaral
Coordenadora do COEP-UFMG**

APÊNDICE 2.

Parecer do comitê de ética para o projeto: Habilidades visuoespaciais e dificuldades de aprendizagem na matemática: papel principal ou coadjuvante.

UNIVERSIDADE FEDERAL DE
MINAS GERAIS



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Habilidades visuoespaciais e dificuldades de aprendizagem na matemática: papel principal ou coadjuvante

Pesquisador: Vitor Geraldi Haase

Área Temática: Genética Humana:

(Trata-se de pesquisa envolvendo Genética Humana que não necessita de análise ética por parte da CONEP;);

Versão: 2

CAAE: 42199415.8.0000.5149

Instituição Proponente: PRO REITORIA DE PESQUISA

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 1.030.408

Data da Relatoria: 17/04/2015

Apresentação do Projeto:

A pesquisa será um estudo transversal analítico ou de comparação de grupos transcultural. A amostra será constituída por uma população de 400 crianças com idade entre 8 e 10 anos, cursando de 3º ao 5º ano do ensino regular. As crianças serão convidadas a participar de uma fase de triagem, a ser realizada em grupo, para posteriormente serem separadas em grupos de acordo com o desempenho nas tarefas de habilidades verbais, visuoespaciais e desempenho matemático. Os grupos serão formados por: 1- Crianças com Dificuldade de Aprendizagem na Matemática (DAM) ; 2- Crianças com DAM e dificuldades nas habilidades visuoespaciais; 3- Crianças dificuldades visuoespaciais 4- Crianças sem dificuldades (Grupo controle). Após a fase de triagem, as crianças selecionadas passarão por uma avaliação neuropsicológica individual mais detalhada de algumas funções cognitivas a fim de traçar o perfil neuropsicológico dessas crianças e suas dificuldades. Serão investigadas as seguintes funções: visuoespaciais e visoconstrutivas, linguagem, funções executivas, habilidades aritméticas e funções motoras. A coleta de dados ocorrerá em escolas públicas e particulares no Brasil e na Itália, configurando um estudo transcultural. A hipótese é de que os dois grupos de crianças com DAM não irão se diferenciar quanto aos mecanismos cognitivos subjacentes nas amostras de crianças italianas e brasileiras,

Endereço: Av. Presidente Antônio Carlos, 6627 2º Ad SI 2005

Bairro: Unidade Administrativa II **CEP:** 31.270-901

UF: MG **Município:** BELO HORIZONTE

Telefone: (31)3409-4592

E-mail: coep@prpq.ufmg.br

Continuação do Parecer: 1.030.408

porém, os grupos DAM com e sem déficits nas habilidades visuoespaciais irão se diferenciar quanto ao padrão de desempenho na aritmética. Os escores dos testes serão compilados conforme os procedimentos padrão. Será então confeccionado um banco de dados em Excel que conterà todos os dados de todos os participantes. As análises estatísticas serão realizadas automaticamente através de programas de computador.

Objetivo da Pesquisa:

Objetivo Primário:

1. Investigar o perfil das dificuldades de aprendizagem na matemática em populações transculturais.
2. Averiguar a influência das habilidades visuoespaciais na cognição numérica em crianças de 8 a 10 anos.
3. Averiguar as possíveis associações dos polimorfismos da COMT e do 5-HTTPR e habilidades visuoespaciais em amostras de crianças com dificuldades de aprendizagem na matemática.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Riscos: Os riscos estão relacionados ao possível desgaste (cansaço) e estresse provocado pela testagem neuropsicológica e/ou coleta de material biológico. As medidas tomadas para minimizar estes riscos são as seguintes: na avaliação neuropsicológica, serão dados intervalos entre os diferentes testes. Além disto, a testagem poderá ser interrompida, se o observador detectar que o procedimento está estressando significativamente a criança. A coleta de material biológico é feita por profissional habilitado. A coleta de saliva é feita em um tubo de boca larga, de forma a facilitar o processo.

Benefícios: Os benefícios sociais são: desenvolver um modelo assistencial de orientação e aconselhamento neuropsicológico; identificar as demandas assistenciais na área de avaliação neuropsicológica e obter subsídios para a formulação de programas psicoeducacionais; fornecer orientação a profissionais de diversas áreas que tem contato com crianças com dificuldade de aprendizagem. Após a realização da avaliação neuropsicológica será redigido um relatório, sendo os resultados comunicados à família em uma entrevista de devolução e aconselhamento quanto à educação e reabilitação, caso necessário.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

O estudo visa investigar os prejuízos causados por déficits em habilidades visuoespaciais, para a dificuldade de aprendizagem da matemática, considerando o modelo neurocognitivo do Triplo Código. Adicionalmente, irão averiguar a possível associação dos mecanismos cognitivos com o de

Endereço: Av. Presidente Antônio Carlos, 6627 2º Ad SI 2005

Bairro: Unidade Administrativa II **CEP:** 31.270-901

UF: MG **Município:** BELO HORIZONTE

Telefone: (31)3409-4592

E-mail: coep@prpq.ufmg.br

UNIVERSIDADE FEDERAL DE
MINAS GERAIS



Continuação do Parecer: 1.030.408

variante genética (polimorfismo COMT).

As solicitações do COEP foram atendidas: EM CARTA RESPOSTA DO PESQUISADOR À DILIGÊNCIA :

- A análise estatística dos dados não está clara quanto aos testes a serem utilizados.

As análises estatísticas foram descritas de forma detalhada, de acordo com cada objetivo contido no projeto. Objetivo 1. Investigar o perfil das dificuldades de aprendizagem na matemática em populações transculturais.

Análise de variância (ANOVA) entre os escores dos quatro grupos com intuito de investigar possíveis diferenças de desempenho que poderão ser atribuídas às diferenças nas habilidades visuoespaciais e na matemática.

As análises serão realizadas entre as crianças de mesma nacionalidade e de nacionalidades diferentes (comparação entre crianças brasileiras e italianas).

Objetivo 2. Averiguar a influência das habilidades visuoespaciais na cognição numérica em crianças de 8 a 10 anos.

Com intuito de investigar quais habilidades cognitivas se associam às dificuldades de desempenho na matemática e dificuldades nas habilidades visuoespaciais, realizaremos uma análise de correlação de Pearson. Posteriormente, modelos de regressão serão executados inserindo como variável independente, aquelas variáveis que mais se correlacionarem com as habilidades matemáticas e visuoespaciais (variável dependente).

Objetivo 3. Averiguar as possíveis associações dos polimorfismos da COMT e do 5-HTTPR e habilidades visuoespaciais em amostras de crianças com dificuldades de aprendizagem na matemática

As possíveis associações entre polimorfismos e funções cognitivas também serão analisadas através de análise de variância. Caso a análise considere mais de um polimorfismo, simultaneamente usaremos a ANOVA fatorial.

-Também, o projeto não esclarece quanto ao seu caráter transcultural. As crianças italianas passarão pelos mesmos procedimentos que as brasileiras? Quantas crianças italianas serão avaliadas? Serão realizadas comparações entre as crianças brasileiras e italianas? Qual instituição italiana é parceira no projeto?

As crianças brasileiras e italianas serão submetidas aos mesmos procedimentos, sendo que, as tarefas verbais serão adaptadas de acordo com o idioma de origem. Serão avaliadas 400 crianças no Brasil e 400 crianças na Itália.

A pesquisa será realizada em Padova (Itália), pelo

Endereço: Av. Presidente Antônio Carlos, 6627 2º Ad Sl 2005

Bairro: Unidade Administrativa II **CEP:** 31.270-901

UF: MG **Município:** BELO HORIZONTE

Telefone: (31)3409-4592

E-mail: coep@prpq.ufmg.br

UNIVERSIDADE FEDERAL DE
MINAS GERAIS



Continuação do Parecer: 1.030.408

Department of General Psychology, University of Padova, sob a responsabilidade da Prof. Dr. Irene Mamarella (Cv: <http://wmlabs.psy.unipd.it/people/mamarella.html>).

- O projeto é de responsabilidade de um professor do Departamento de Psicologia da FAFICH, entretanto, no TCLE, aparece "A pesquisa está sendo conduzida pelo Programa de Pós-Graduação em Neurociências do Instituto de Ciências Biológicas da UFMG, pelo Laboratório de Neuropsicologia do Desenvolvimento da UFMG e pelo Laboratório de Genética Humana e Molecular da UFMG". Portanto, dá a entender que o professor do Departamento de Psicologia da FAFICH orienta no Programa de Pós-Graduação em Neurociências do Instituto de Ciências Biológicas. Dessa forma, a guarda e a análise do material biológico serão realizadas no Laboratório de Genética Humana e Molecular do ICB-UFMG, sob a responsabilidade da pesquisadora do projeto, Profa. Dra. Maria Raquel Santos Carvalho. Apesar da docente ser pesquisadora do projeto, seria pertinente anexar ao projeto uma declaração de anuência para a guarda e a realização das análises do material biológico assinada pelo responsável pelo Laboratório de Genética Humana e Molecular do ICB-UFMG.

Resposta: O pesquisador responsável orienta no Programa de Pós Graduação em Neurociências. Os alunos envolvidos no projeto estão vinculados ao PPG Neurociências.

O documento solicitado foi anexado no arquivo como termo de anuência_Maria Raquel de Carvalho.

- Descrito no TCLE e no TALE que os mesmos serão assinados em duas vias e que uma delas.

- Indicado que o COEP/UFMG deve ser consultado para solucionar dúvidas relativas aos aspectos éticos da pesquisa. Modificado no arquivo em anexo como TCLE e TALE.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Presentes:

- Projeto de pesquisa;
- Informações básicas do projeto de pesquisa;
- Folha de rosto devidamente assinada pelo pesquisador responsável e pelo Vice-Diretor da Faculdade de Filosofia e Ciências Humanas (FAFICH) da UFMG;
- Termo de compromisso devidamente assinado pelos pesquisadores;
- Parecer consubstanciado da Câmara do Departamento de Psicologia da FAFICH-UFMG;
- Concordância da escola brasileira da qual os participantes da pesquisa serão recrutados;
- TCLE para pais ou responsáveis;
- TALE para os menores de idade.

Endereço: Av. Presidente Antônio Carlos, 6627 2º Ad SI 2005

Bairro: Unidade Administrativa II **CEP:** 31.270-901

UF: MG **Município:** BELO HORIZONTE

Telefone: (31)3409-4592

E-mail: coep@prpq.ufmg.br

UNIVERSIDADE FEDERAL DE
MINAS GERAIS



Continuação do Parecer: 1.030.408

- Carta resposta ao COEP.
- Carta de anuência da Profa. Maria Raquel.
- Termo de anuência da Universidade de Padova - Itália.

Recomendações:

Sugere-se ao pesquisador que apresente sob forma de emenda na Plataforma Brasil, o TCLE e o TALE traduzidos para o idioma italiano, para que os arquivos sejam avaliados por este Comitê e constem na Plataforma Brasil (como forma de proteção ao próprio pesquisador).

Recomenda-se a aprovação do projeto de pesquisa.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Somos favoráveis à aprovação do projeto "Habilidades visuoespaciais e dificuldades de aprendizagem na matemática: papel principal ou coadjuvante" do Pesquisador Prof. Dr. Vitor Geraldi Haase.

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

Considerações Finais a critério do CEP:

Aprovado conforme parecer.

BELO HORIZONTE, 22 de Abril de 2015

Assinado por:
Telma Campos Medeiros Lorentz
(Coordenador)

Endereço: Av. Presidente Antônio Carlos, 6627 2º Ad SI 2005
Bairro: Unidade Administrativa II **CEP:** 31.270-901
UF: MG **Município:** BELO HORIZONTE
Telefone: (31)3409-4592 **E-mail:** coep@prpq.ufmg.br

APÊNDICE 3.

Parecer do comitê de ética para o projeto: Perfil cognitivo, recorrência familiar e bases genético-moleculares dos transtornos do desenvolvimento.



**UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS
COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA - COEP**

Projeto: CAAE 77970917.4.0000.5149

**Interessado(a): Prof. Vitor Geraldi Haase
Departamento de Psicologia
FAFICH - UFMG**

O Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG – COEP aprovou, no dia 25 de outubro de 2017, o projeto de pesquisa intitulado “**Perfil cognitivo, recorrência familiar e bases genético-moleculares dos transtornos do desenvolvimento**” bem como o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

O relatório final ou parcial deverá ser encaminhado ao COEP um ano após o início do projeto através da Plataforma Brasil.

A handwritten signature in blue ink, reading 'Vivian Resende'.

Profa. Dra. Vivian Resende
Coordenadora do COEP-UFMG

APÊNDICE 4.

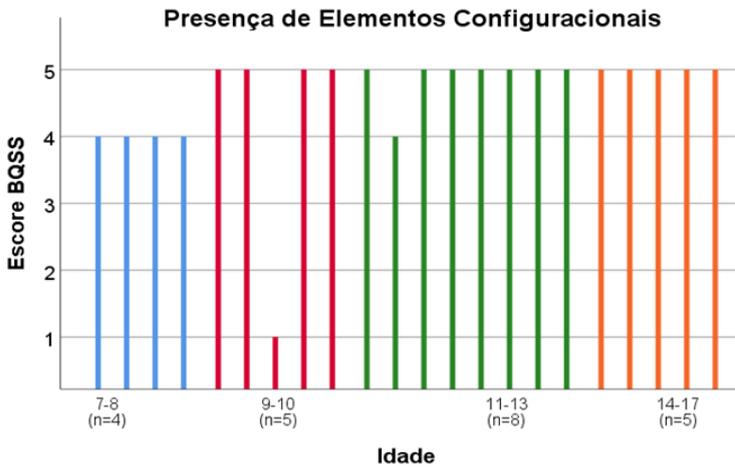
Gráficos de desempenho nas etapas de cópia e recordação para as medidas BQSS

Cópia

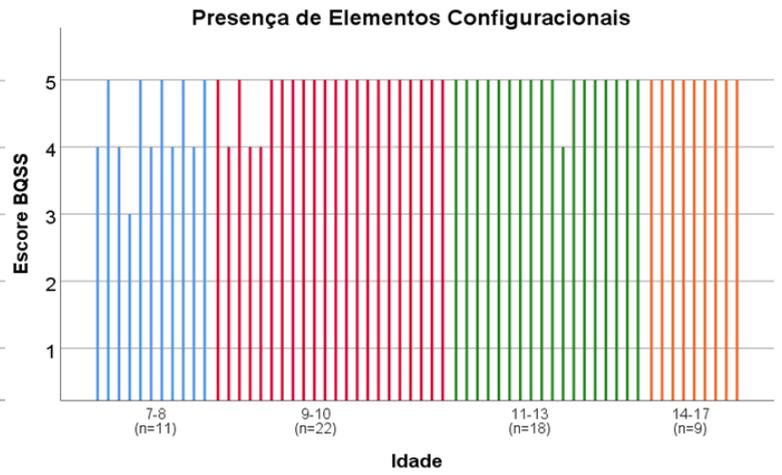
ST

GC

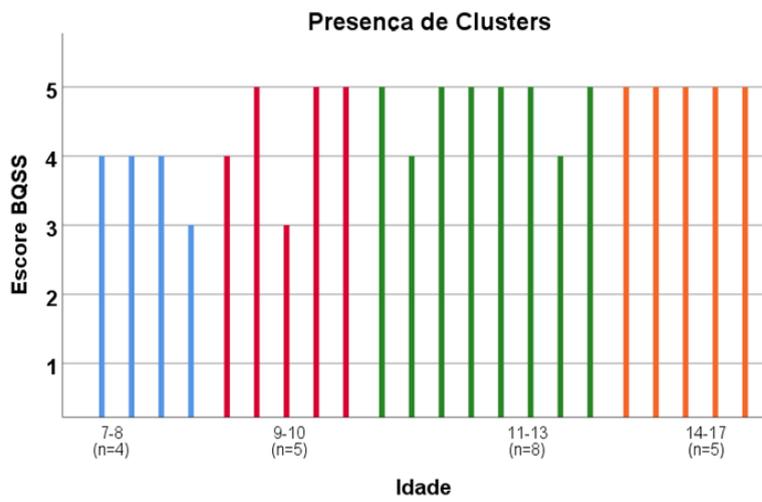
6.1)



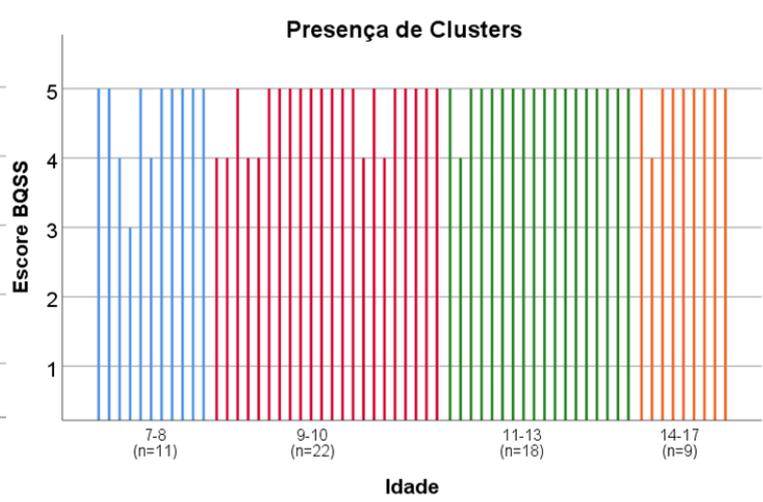
6.2)



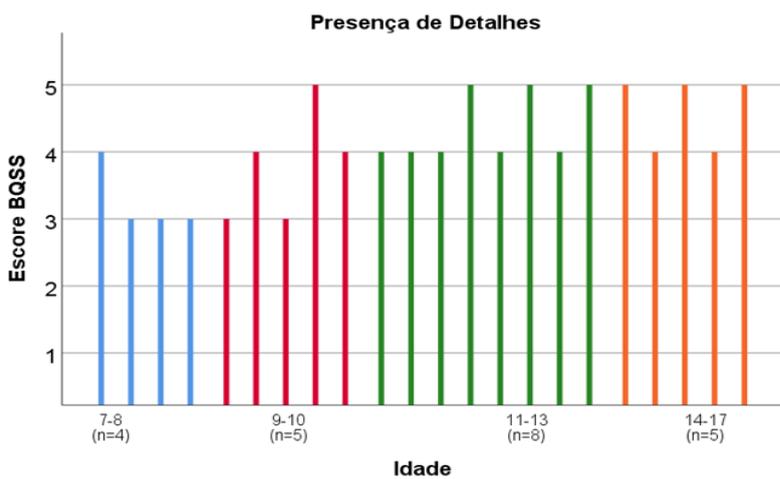
6.3)



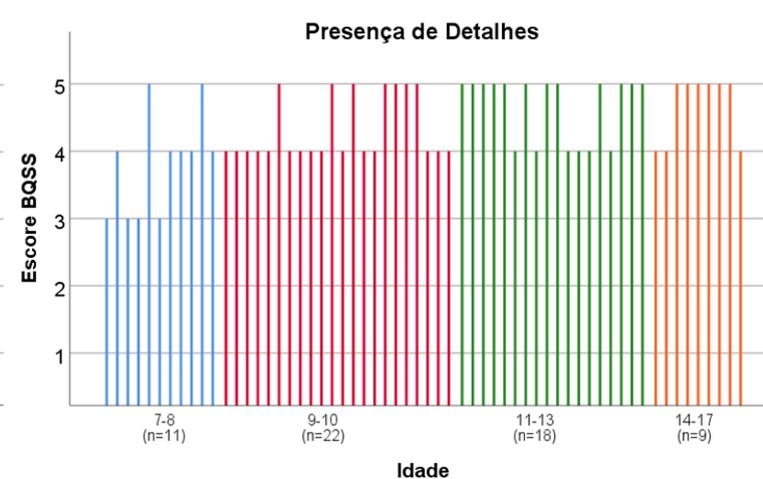
6.4)



6.5)

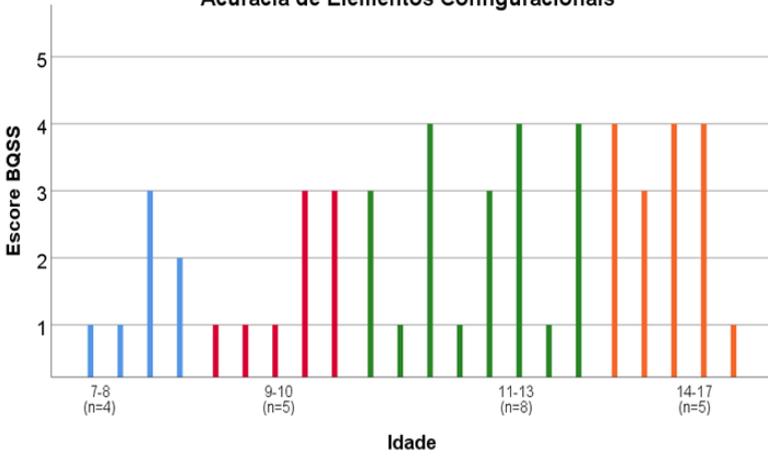


6.6)



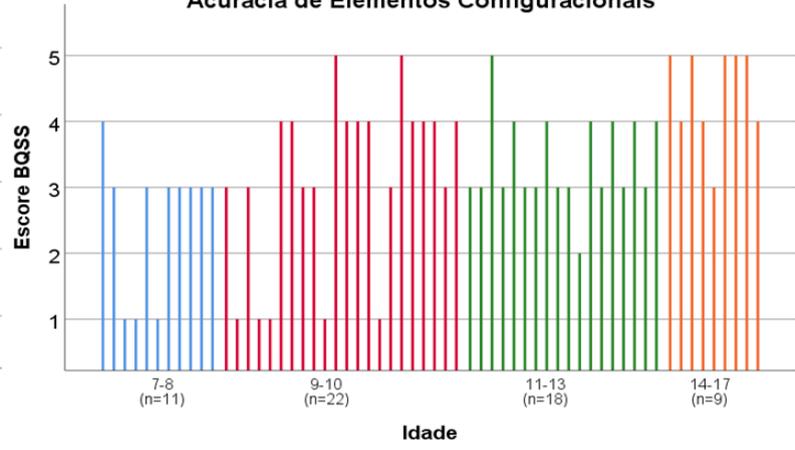
6.7)

Acurácia de Elementos Configuracionais



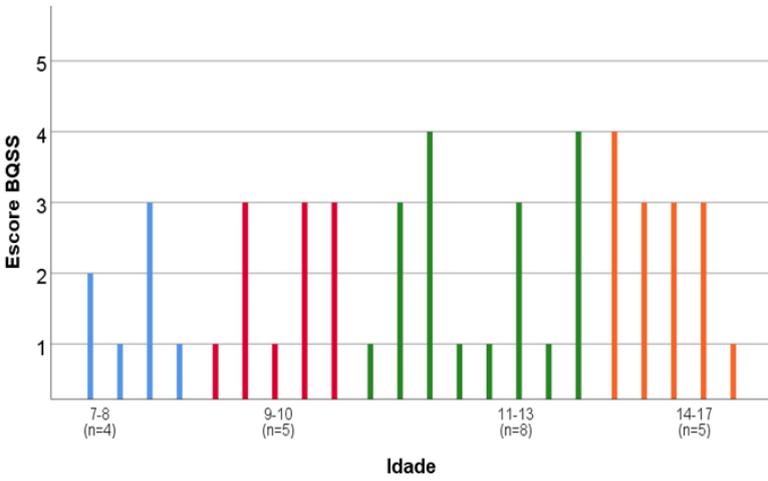
6.8)

Acurácia de Elementos Configuracionais



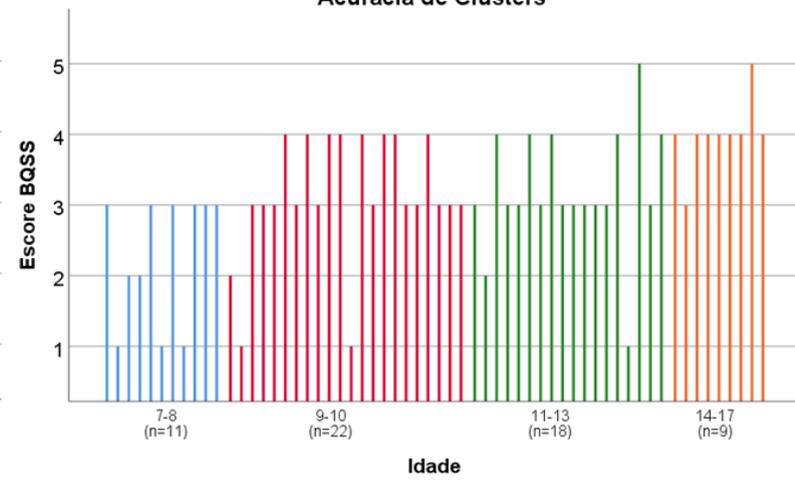
6.9)

Acurácia de Clusters



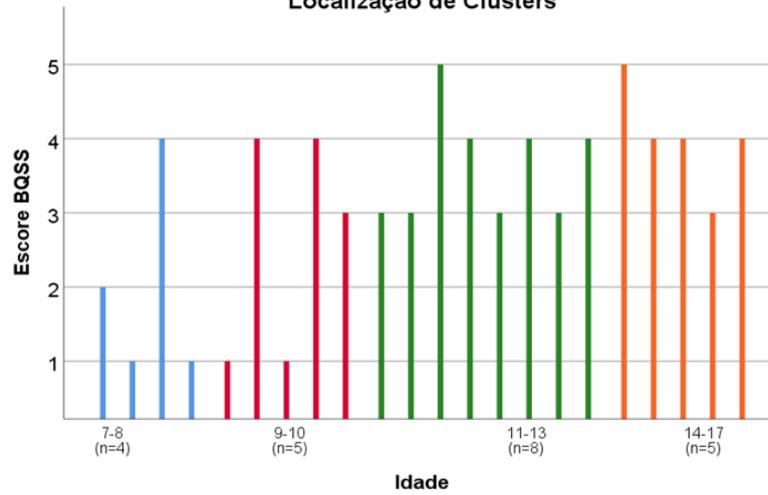
6.10)

Acurácia de Clusters



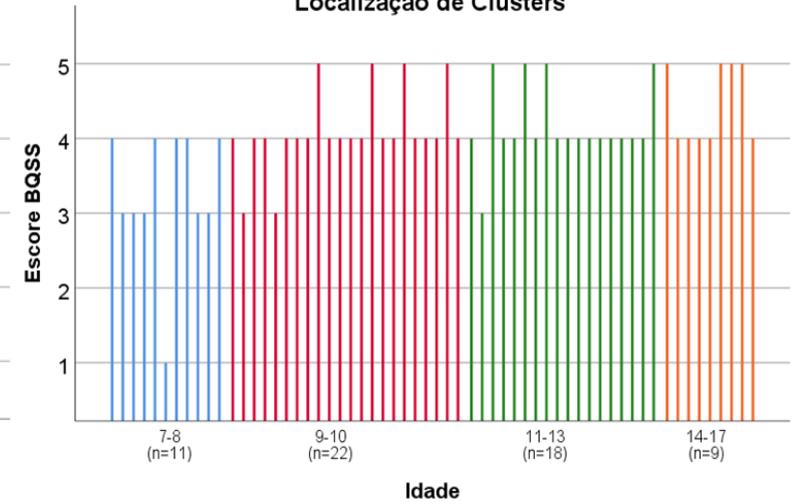
6.11)

Localização de Clusters



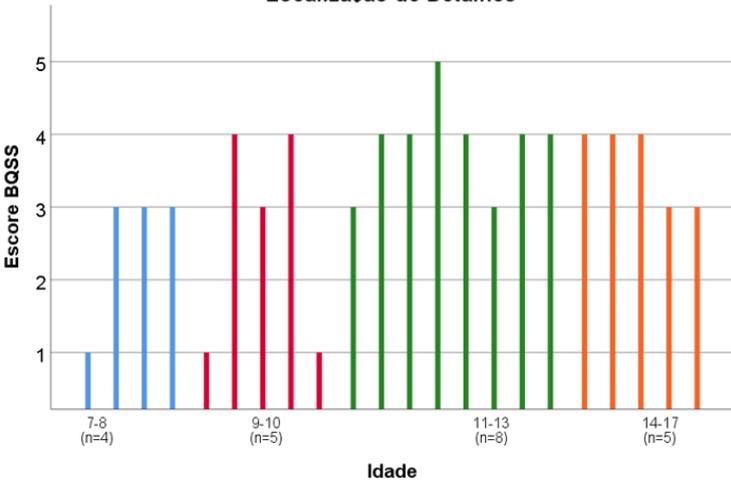
6.12)

Localização de Clusters



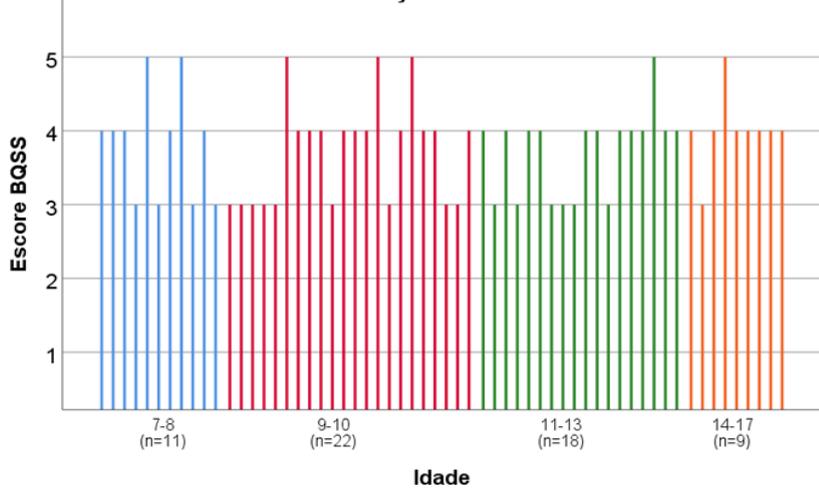
6.13)

Localização de Detalhes



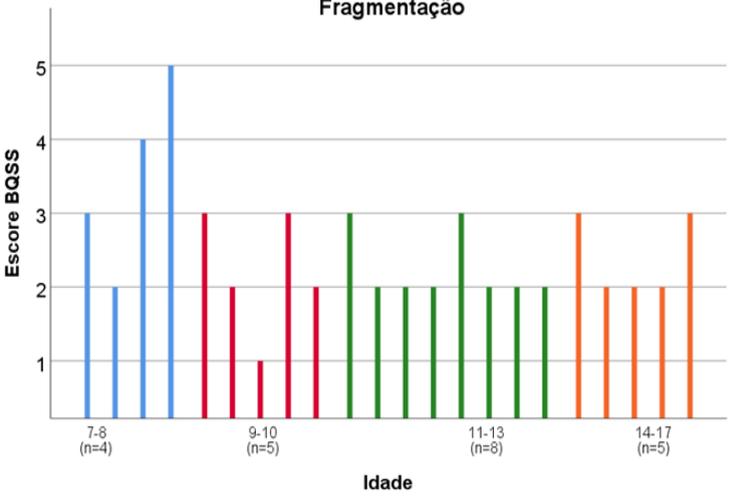
6.14)

Localização de Detalhes



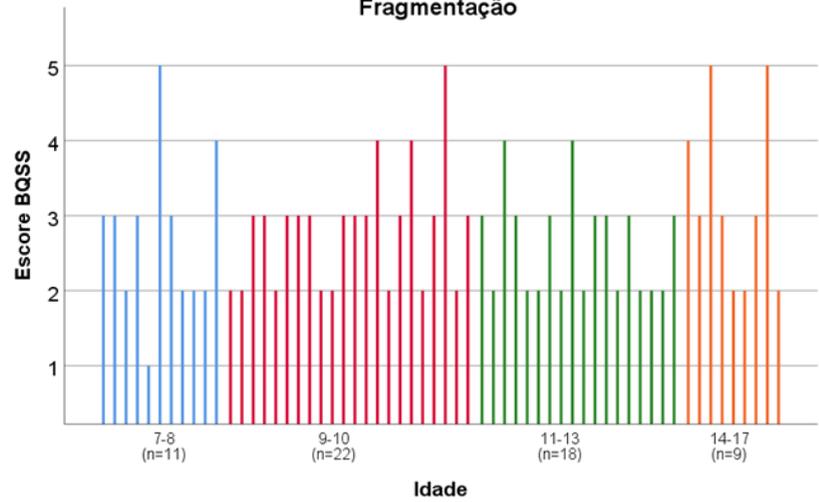
6.15)

Fragmentação



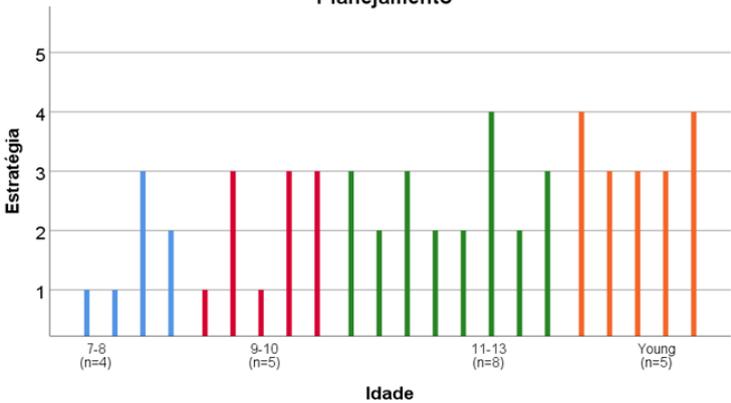
6.16)

Fragmentação



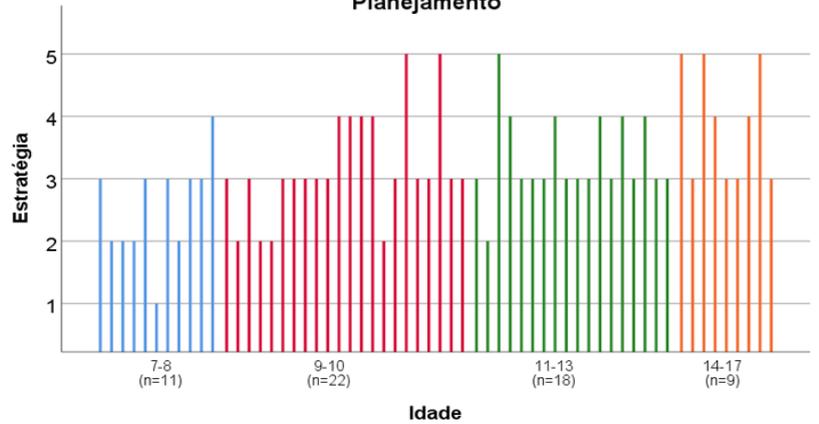
6.17)

Planejamento



6.18)

Planejamento

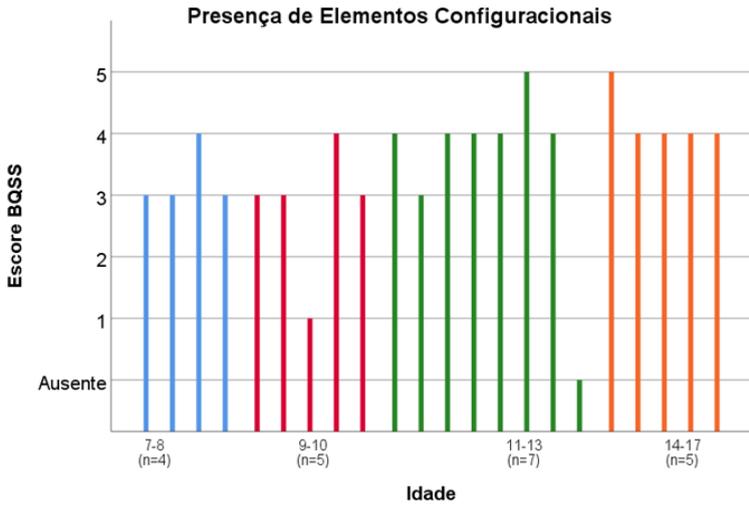


Recordação

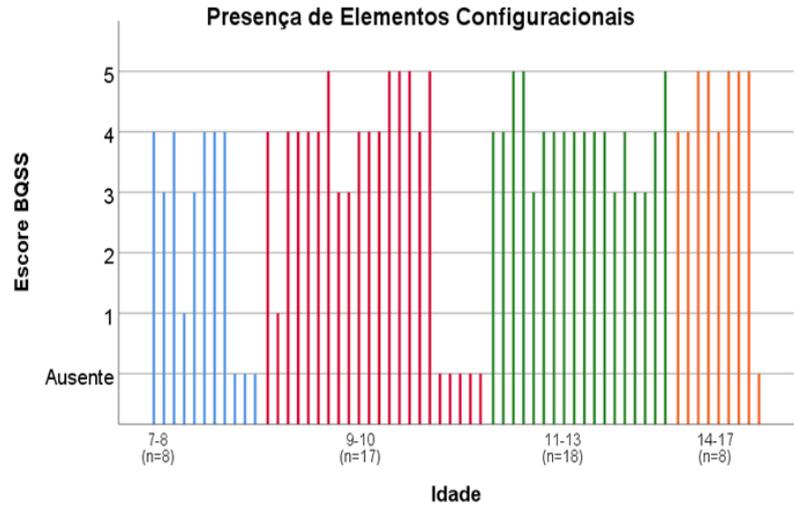
ST

GC

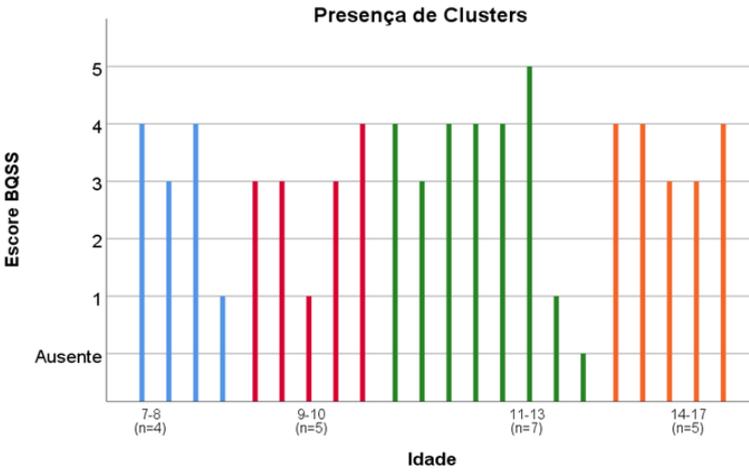
6.19)



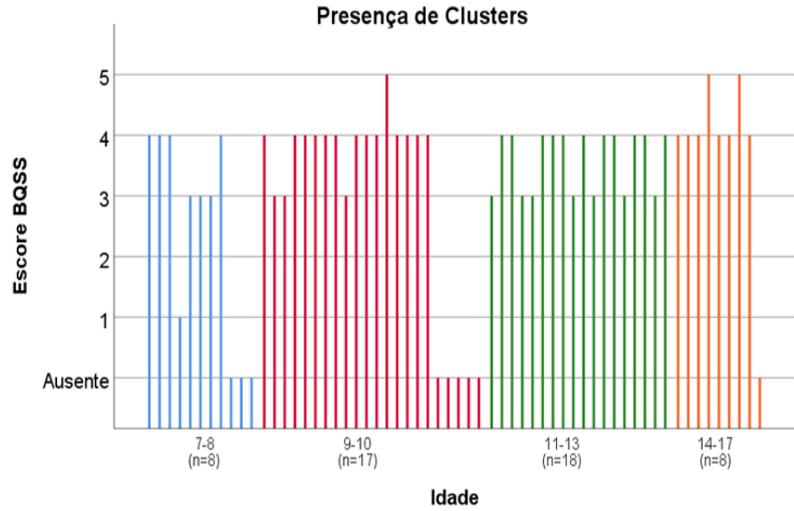
6.20)



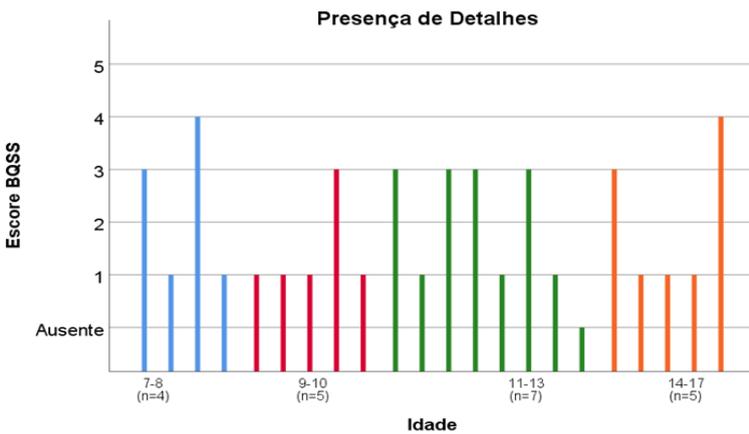
6.21)



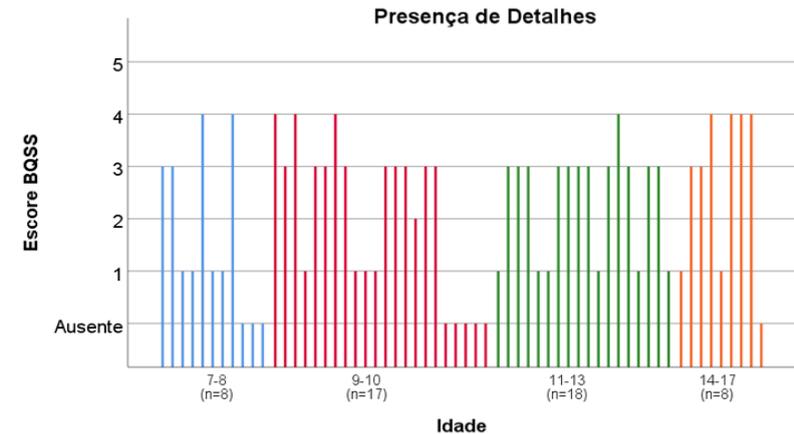
6.22)



6.23)

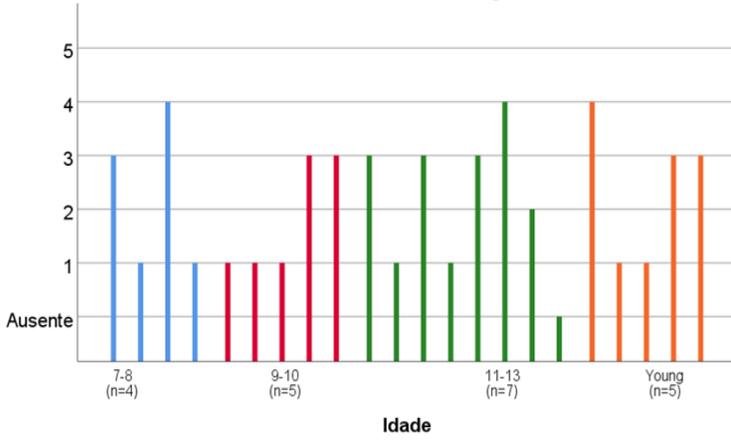


6.24)



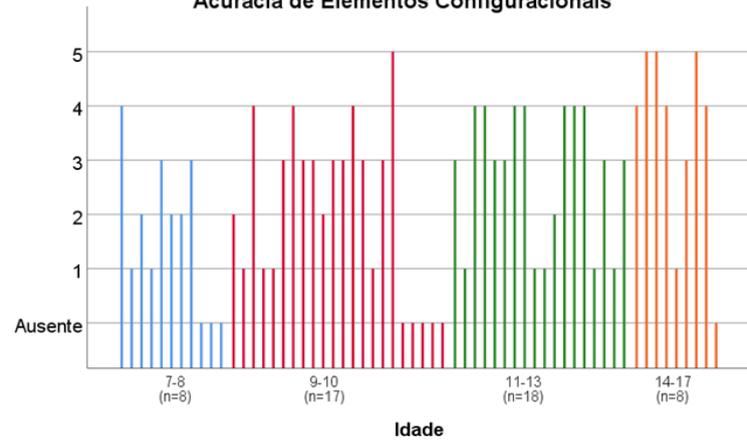
6.25)

Acurácia de Elementos Configuracionais



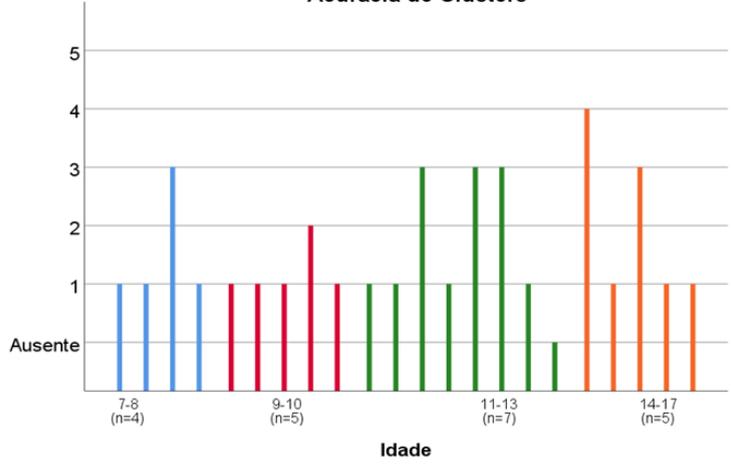
6.26)

Acurácia de Elementos Configuracionais



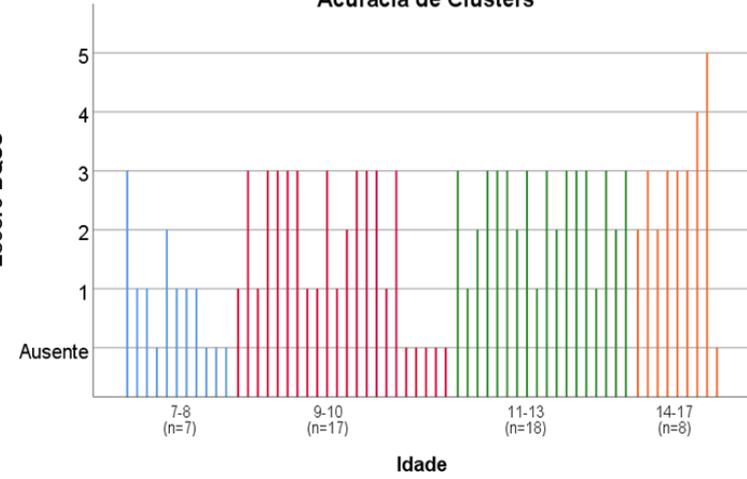
6.27)

Acurácia de Clusters



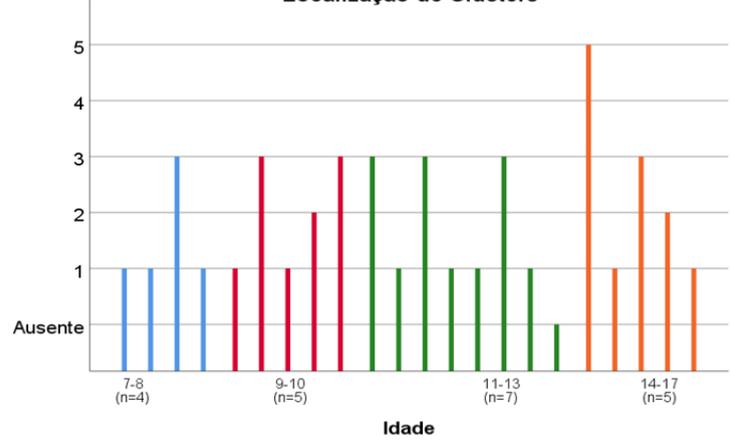
6.28)

Acurácia de Clusters



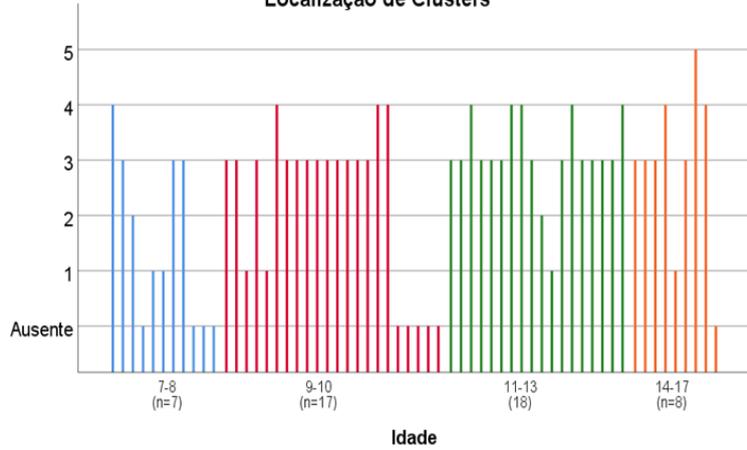
6.29)

Localização de Clusters

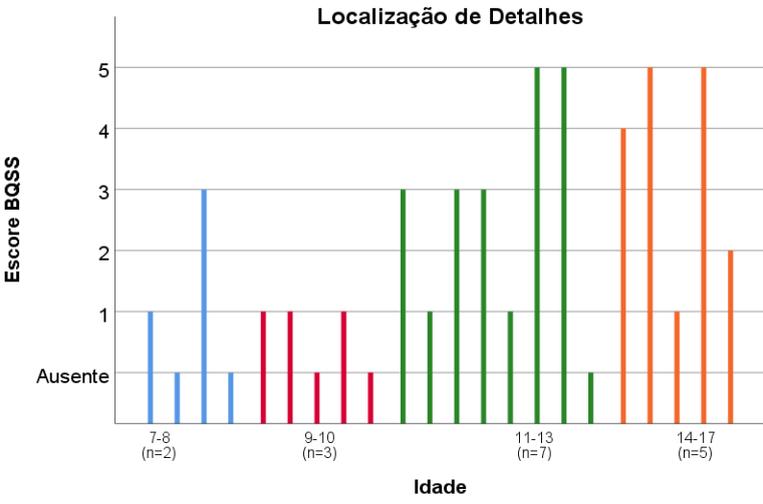


6.30)

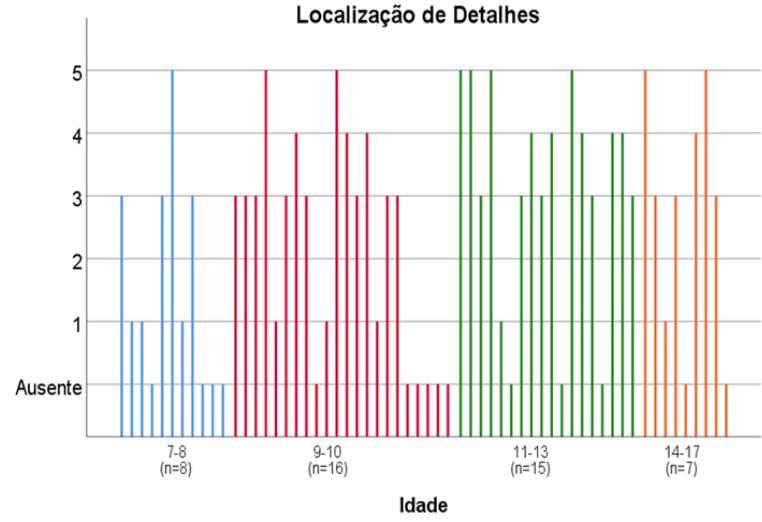
Localização de Clusters



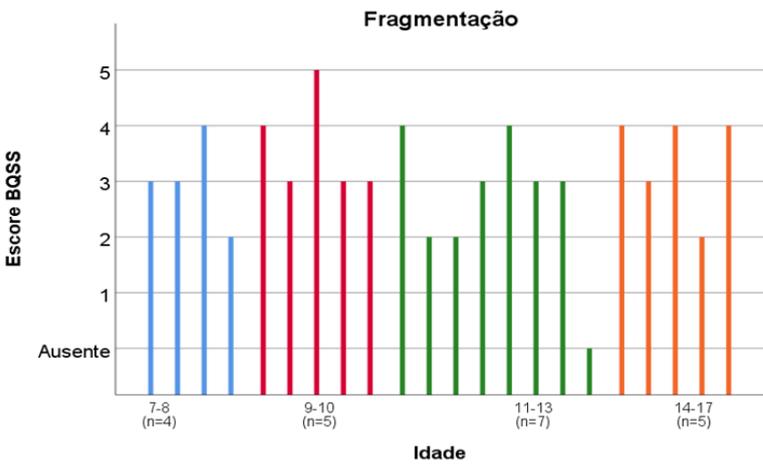
6.31)



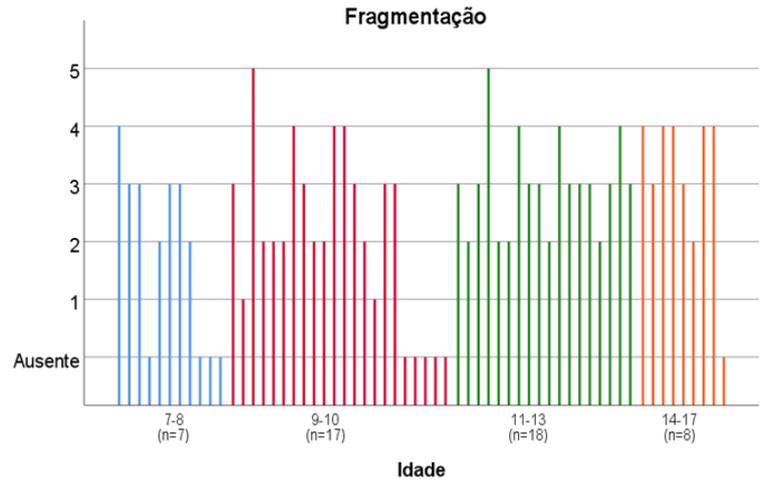
6.32)



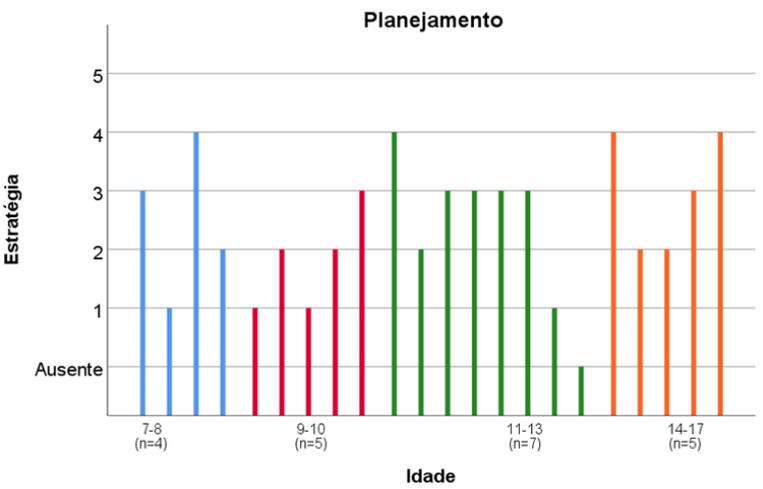
6.33)



6.34)



6.35)



6.36)

