

A cognição musical em adolescentes com Síndrome de Williams: Análise de uma série de casos clínicos

MARILIA NUNES-SILVA*, PEDRO HENRIQUE SANTOS ABREU**, FLÁVIA NEVES ALMEIDA**, VITOR GERALDI HAASE**

Resumo

A Síndrome de Williams (SW) é um transtorno genético caracterizado por habilidades sociais, verbais e de reconhecimento de faces relativamente preservadas, e habilidades visuoespaciais e numéricas comprometidas. O presente estudo objetivou descrever, a partir de uma série de casos, o desempenho de adolescentes com SW em tarefas de percepção e memória musical no contexto da avaliação neuropsicológica. Participaram do estudo, cinco adolescentes portadores de SW, de ambos os sexos, com idades entre 15 e 19 anos. Os adolescentes apresentaram déficit intelectual moderado, prejuízo das habilidades visuoespaciais, numéricas e de memória de trabalho, com preservação da memória de curto-prazo fonológica e aspectos da linguagem. Os adolescentes obtiveram desempenho musical global comprometido, mas apresentaram variabilidade de resultados em componentes musicais específicos. A avaliação musical no contexto da avaliação neuropsicológica permite melhor caracterizar o perfil cognitivo em síndromes neuropsicológicas específicas, e oferece subsídios para o emprego orientado de estratégias musicais de reabilitação.

Palavras-chave: distúrbios genéticos, percepção musical, avaliação, Síndrome de Williams

Musical cognition in adolescents with Williams syndrome:

Analysis of a series of clinical cases

Abstract

Williams Syndrome (WS) is a genetic disorder characterized by relatively preserved social verbal and recognition of faces abilities, despite impaired visuospatial and numerical skills. This study aimed to characterize, from a series of cases, the performance of adolescents with WS in perception and memory musical tasks within the neuropsychological assessment context. Five adolescents with WS, of both sexes and aged between 15 and 19 years participated of this study. The adolescents presented moderate intellectual deficit, impairment of visuospatial, numerical and working memory skills, and preserved short-term memory and phonological aspects of language. Considering musical cognition, the adolescents exhibited an impaired global musical performance. However, there was variability in their performance regarding the specific components of musical cognitive processing. Musical evaluation in the context of neuropsychological assessment besides allowing better characterize the cognitive profile in specific neuropsychological syndromes, it can offer subsidies for employment oriented musical rehabilitation strategies.

Keywords: genetic disorders, music perception, evaluation, Williams Syndrome

* Universidade do Estado de Minas Gerais – UEMG

Laboratório de Neuropsicologia do Desenvolvimento/Dep. de Psicologia/UFGM

E-mail: marilianunespsi@gmail.com

** Laboratório de Neuropsicologia do Desenvolvimento/Dep. de Psicologia/UFGM

Introdução

A Síndrome de Williams (SW) é um transtorno genético do desenvolvimento ocasionado pela deleção de um segmento de genes no cromossomo 7, banda 7q11.23 (Francke, 1999). A prevalência da SW é estimada entre cerca de 1 para 7.500 casos até cerca de 1 para 20.000 casos por nascimento (Strømme, Bjørnstad, & Ramstad, 2002). A SW é caracterizada por retardo mental leve a moderado, dismorfias faciais, anormalidades nos sistemas cardiovascular, musculoesquelético e gastrointestinal e um perfil cognitivo constituído de habilidades sociais, musicais, verbais e de reconhecimento de faces relativamente preservadas, e de habilidades visuoespaciais e numéricas comprometidas (Ansari, Donlan, & Karmiloff-Smith, 2007; Levitin, 2005; Levitin & Bellugi, 1998; Levitin et al., 2004; Mervis et al., 2000; Paterson, Girelli, Butterworth, & Karmiloff-Smith, 2006; Paterson & Schultz, 2007; Rousselle, Dembour, & Noël, 2013).

Em relação às habilidades musicais, há estudos que relatam que indivíduos com SW apresentam habilidades musicais preservadas. Indivíduos portadores de SW têm desempenho similar a controles em tarefas percepção musical rítmica e melódica e tendem a se envolver mais em atividades musicais do que indivíduos dos grupos de controle e portadores de autismo ou de Síndrome de Down (Levitin & Bellugi, 1998, Levitin et al., 2004, Levitin, 2005). Porém, a preservação da musicalidade na SW pode não estar relacionada à habilidade analítica de percepção musical, mas sim ao engajamento em atividades musicais utilizando a música como meio de expressão (Hopyan, Dennis, Weksberg, & Cytrynbaum, 2001).

O perfil musical atípico dos indivíduos com SW se manifesta não somente a nível comportamental como também funcional e estrutural. Levitin et al. (2003), por exemplo, utilizaram imagem de ressonância magnética funcional para examinar a base neural do processamento auditivo musical e de ruído em indivíduos com SW e controles pareados por idade cronológica. Os autores encontraram padrões diferentes de organização neural entre os grupos, sendo que os indivíduos com SW apresentaram, em relação aos controles, uma ativação reduzida em regiões dos lobos temporais (giro temporal superior e médio) associadas ao processamento de música e de ruído em indivíduos normais, maior ativação na amígdala direita, e uma rede de ativação cortical e subcortical amplamente distribuída durante o processamento de música, incluindo ativação do tronco cerebral. Estes padrões divergentes de ativação podem auxiliar na compreensão do comportamento atípico dos indivíduos com SW em relação ao processamento de sons. Wengenroth, Blatow, Bendszus e Schneider (2010), por sua

vez, identificaram em seu estudo que indivíduos com SW apresentaram funcionalmente, em relação aos controles, um aumento de amplitude dos campos evocados auditivos esquerdos e, estruturalmente, um aumento de volume do córtex auditivo esquerdo comparável ao de músicos treinados, mesmo que eles não tivessem treinamento musical. Estes estudos apontam que a SW se constitui em um modelo genético único para estudar as propriedades do sistema auditivo independente de treinamento.

O presente estudo teve por objetivo caracterizar, a partir de uma série de casos, o desempenho de adolescentes com SW em tarefas de percepção e memória musical dentro do contexto da avaliação neuropsicológica. A investigação do perfil neuropsicológico de crianças e adolescentes com síndromes neuropsicológicas específicas pode auxiliar na compreensão dos mecanismos envolvidos na cognição musical e, ao mesmo tempo, contribuir para a melhor caracterização dos padrões de déficits de funções musicais nestas síndromes, observando-se quais os domínios da cognição musical estão comprometidos e quais estão preservados.

Método

Participantes

Participaram deste estudo cinco indivíduos diagnosticados com SW, de ambos os sexos e com idades entre 15 e 19 anos. Eles foram recrutados a partir do contato com a Associação Brasileira de Síndrome de Williams (ABSW) e são residentes no estado de Minas Gerais. O Quadro 1 apresenta os dados demográficos dos adolescentes:

Quadro 1. Dados demográficos dos participantes.

Participantes	Sexo	Idade cronológica
N.C.	F	15
A.N.	M	15
A.F.	F	16
J.H.	M	18
B.A.	M	19

Nota. F=Feminino, M=Masculino

Instrumentos

1) Escala Wechsler de Inteligência (WAIS-III). O WAIS-III é utilizado para avaliar a capacidade intelectual em adolescentes e adultos e é composto de vários subtestes, que medem aspectos diferentes da inteligência. O desempenho pode ser resumido em três medidas compostas: QI Verbal (conhecimento adquirido, raciocínio verbal e aten-

ção para os materiais verbais), QI de Execução (raciocínio fluido, processamento espacial, atenção para detalhes e integração visuomotora) e QI Total (nível geral de funcionamento intelectual).

2) Figura de Rey (FR). É um teste que avalia as habilidades visuo-espaciais e visuonstrutivas, além das habilidades de planejamento e solução de problemas. É composto por 18 grafoelementos arranjados em configuração complexa. O teste é dividido em duas etapas. Na primeira o sujeito deve copiar em uma folha o desenho apresentado pelo examinador. Na segunda, após 30 minutos, ele deve reproduzir de memória a figura copiada.

3) Cubos de Corsi. Consiste em um tabuleiro com nove cubos numerados de 1 a 9 e distribuídos aleatoriamente. Na ordem direta deve-se repetir a mesma ordem de uma sequência de cubos tocados pelo examinador, o que avalia o componente visuoespacial da memória de curto-prazo. O comprimento das séries varia de 2 até 9. Para cada nível de alcance são apresentadas duas séries. O nível máximo para o qual o indivíduo reproduziu corretamente as duas séries é um indicador da sua capacidade atencional. Na ordem inversa o examinando precisa repetir de trás para frente a sequência apresentada pelo examinador. A tarefa aplicada na ordem inversa avalia o componente executivo da memória de curto-prazo.

4) Dígitos. A ordem direta da tarefa de dígitos avalia o componente fonológico da memória operacional e nela o examinando é solicitado a repetir na ordem correta uma série crescente de dígitos pronunciados pelo examinador. O comprimento das séries varia de 2 até 9, com duas séries para cada nível. Na ordem inversa o examinando precisa repetir de trás para frente a sequência numérica apresentada, avaliando o componente executivo da memória de curto-prazo verbal.

5) Comparação de Magnitudes não-simbólica (CMNS). Nesta tarefa pede-se ao participante que compare dois conjuntos de pontos apresentados na tela do computador, indicando qual dos dois apresenta uma maior quantidade de pontos. A tarefa constitui-se de 8 ensaios de treino e 64 ensaios de teste, sendo apresentadas 8 magnitudes diferentes (8, 10, 12, 14, 18, 20, 22, 24) a serem comparadas com 16 pontos. Cada magnitude é repetida 8 vezes, em 8 configurações diferentes.

6) Bateria Montreal de avaliação de Amusia (MBEA). A MBEA é uma bateria de testes que avalia habilidades musicais referentes a seis componentes do processamento musical (contorno, escala, intervalo, ritmo, métrica e memória musical) e permite o diagnóstico de diferentes tipos de amusia (Peretz, Champod, & Hyde, 2003). Para os quatro primeiros subtestes o participante deve julgar se os pares de melodias ouvidos são iguais ou diferentes. Para o subteste de Métrica, o participante deve dizer se a melodia ouvida corresponde a uma valsa ou a

uma marcha. Para o subteste de memória, o participante deve dizer se já ouviu a melodia antes, durante o teste, ou se a melodia é completamente nova.

Procedimentos

O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética da Universidade Federal de Minas Gerais (Parecer nº 88.267/12, CAAE 01384212.8.0000.5149). Somente participaram do estudo os adolescentes que concordaram oralmente e cujos pais assinaram o termo de consentimento livre-esclarecido. Os adolescentes foram avaliados a partir de no mínimo três sessões de testagem. Na primeira sessão eles realizaram as tarefas neuropsicológicas que avaliavam diferentes domínios cognitivos. Na segunda sessão os participantes realizaram as tarefas de cognição numérica e na terceira sessão, as tarefas de cognição musical.

Resultados

A partir da análise de série de casos realizada com cinco adolescentes participantes do grupo SW, observou-se a partir dos dados obtidos com o WAIS-III que, em geral, os adolescentes com SW apresentaram déficit intelectual moderado, com exceção de B.A, que apresentou inteligência preservada. Observou-se também que, com exceção de A.N., todos os adolescentes apresentaram melhores resultado nas tarefas de capacidade verbal em relação às tarefas de habilidades visuoespaciais e visuoespaciais e visuoespaciais. Os dados são apresentados na Tabela 1.

Tabela 1. Resultados para os Coeficientes de Inteligência (QIs) dos adolescentes.

Participantes	Idade mental	QI Verbal	QI Execução	QI Total
N.C.	8	70	46	55
A.N.	9	56	68	58
A.F.	8	51	45	50
J.H.	9	62	45	50
B.A.	15	83	81	81

Em relação a habilidades cognitivas específicas, todos os adolescentes apresentaram comprometimento das habilidades visuoespaciais (Cópia da Figura de Rey Simplificada) e privilegiaram a percepção local ao invés da percepção global no desempenho desta tarefa. Em relação à memória de curto prazo, em geral, os adolescentes não apresentaram dificuldades no armazenamento de curto prazo de informações de caráter fonológico e espacial (dígitos e cubos de Corsi – ordem direta). Porém, apresentaram dificuldades de manejo das ordens inversas de ambos os testes, o que indica dificuldades quando é preciso recorrer ao componente executivo para manipulação de informações

de caráter fonológico e espacial. Os dados podem ser observados na Tabela 2.

Tabela 2. Resultados dos adolescentes nos testes de avaliação neuropsicológica.

Participantes	Idade	Cópia Figura de Rey	Digitos Direta	Digitos Inversa	Corsi Direta	Corsi Inversa
N.C.	15	8,5	4	3	5	2
A.N.	15	12	4	2	5	3
A.F.	16	3	4	2	4	3
J.H.	18	9	4	0	5	0
B.A.	19	8,5	4	3	4	3

*Em negrito, escores abaixo da média normativa para a idade.

Em relação às habilidades do senso numérico, todos os adolescentes apresentaram uma fração de Weber (w) elevada, indicando baixa capacidade de discriminação de magnitudes numéricas não-simbólicas ou representação analógica de magnitudes. Os dados são apresentados na Tabela 3, juntamente com os dados dos percentis relacionados às tarefas musicais. Para esta tabela, os dados em negrito correspondem às habilidades preservadas.

Tabela 3. Resultados dos adolescentes nas tarefas musicais e do senso numérico.

Participantes	Idade	w	Esca- la	Con- torno	Inter- valo	Ritmo	Mé- trica	Me- mória	Índice Global
N.C.	15	0,284	10	10	20	10	10	10	10
A.N.	15	0,272	10	20	20	10	10	10	10
A.F.	16	0,298	70*	10	10	10	80	10	10
J.H.	18	0,356	10	10	10	10	10	10	10
B.A.	19	0,207	10	10	30	40	10	70	10

*Em negrito, escores dentro da média normativa.

Em relação às funções musicais, observa-se na Tabela 3 que, no geral, os adolescentes apresentaram as funções musicais comprometidas. Porém, observou-se certa variabilidade no desempenho dos adolescentes em relação aos seis componentes musicais avaliados, sendo que dois dos adolescentes (A.F. e B.A.), apresentaram preservação de subdomínios do processamento musical. A.F. apresentou Escala e Métrica preservados e Intervalo, Ritmo e Memória Musical comprometidos enquanto B.A. apresentou um padrão inverso com Intervalo, Ritmo e Memória Musical preservados e Escala e Métrica comprometidos.

Discussão

A partir da análise de série de casos realizada com cinco adolescentes diagnosticados com SW, com idades entre 15 e 19 anos, observou-se que, em geral, os adolescentes apresentaram déficit intelectual moderado, prejuízo das habilidades visuoespaciais, numéricas, e de memória de trabalho, e preservação da memória de curto-prazo fonológica. Este resultado vai de encontro às características encontradas na literatura sobre o perfil cognitivo de indivíduos com SW (Ansari et al., 2007; Mervis et al., 2000).

Em relação às habilidades musicais, em contraste com estudos prévios que destacam a preservação de habilidades musicais em indivíduos com SW (Levitin, 2005; Levitin & Bellugi, 1998; Levitin et al., 2004), os participantes deste estudo apresentaram um comprometimento musical geral. Porém, apesar deste comprometimento geral de habilidades musicais, observou-se que houve uma variabilidade de desempenho entre os participantes com SW em relação a diferentes componentes do processamento cognitivo musical. Isto evidencia que há um perfil heterogêneo de habilidades musicais entre diferentes indivíduos na SW. Convém salientar que dois dos participantes (A.F. e B.A.) apresentaram duplas dissociações entre os componentes do processamento cognitivo musical, o que pode ser visto a partir do perfil inverso de habilidades musicais comprometidas e preservadas de um participante em relação ao outro (Tabela 3) e está em conformidade com a hipótese da modularidade do processamento cognitivo musical (Peretz & Coltheart, 2003). Além disso, o resultado encontrado para a preservação de habilidades musicais específicas, parece não estar associado à preservação da inteligência, pois, apesar de B.A. apresentar capacidade intelectual preservada, A.F. apresenta esta capacidade comprometida. A preservação de habilidades musicais específicas ocorreu também apesar do comprometimento de habilidades visuoespaciais (Williamson, Cocchini, & Stewart, 2011) e do componente executivo da memória de trabalho, o qual muitas vezes pode vir associado a déficits de habilidades musicais (Tillmann, Schulze, & Foxtan, 2009).

Destaca-se que os desempenhos destes dois participantes (A.F. e B.A.) caracterizaram-se não somente em duplas dissociações entre os diferentes componentes do processamento cognitivo musical, mas também em uma dissociação entre o processamento cognitivo musical e a cognição numérica, por apresentarem alguns componentes do processamento cognitivo musical preservados a despeito do comprometimento da habilidade de senso numérico. Apesar da associação entre música e matemática, há ainda poucas evidências que indicam que haja alguma relação entre estes dois domínios (Vaugh, 2000). A inves-

tigação mais profunda desta relação entre a cognição musical e a cognição numérica na SW pode auxiliar na compreensão de quais mecanismos são específicos do processamento musical e quais são compartilhados (Peretz, 2006).

Apesar dos resultados desta série de casos corroborarem estudos nos quais a preservação da musicalidade na SW pode não estar relacionada à habilidade analítica de percepção musical (Hopyan et al., 2001), o perfil heterogêneo de habilidades musicais observado indica que pode haver uma relativa preservação das habilidades musicais na SW. Por fim, ressalta-se que a avaliação musical no contexto da avaliação neuropsicológica permite melhor caracterizar o perfil cognitivo em síndromes neuropsicológicas específicas, e oferece subsídios para o emprego orientado de estratégias de reabilitação com atividades musicais.

Referências

- Ansari, D., Donlan, C., & Karmiloff-Smith, A. (2007). Atypical and typical development of visual estimation abilities. *Cortex: Special Issues on Selective Developmental Disorders*, 6, 758–768.
- Francke, U. (1999). Williams-Beuren syndrome: Genes and mechanisms. *Human Molecular Genetics*, 8, 1947–1954.
- Hopyan, T., Dennis M., Weksberg, R., & Cytrynbaum, C. (2001). Music skills and the expressive interpretation of music in children with Williams-Beuren syndrome: pitch, rhythm, melodic imagery, phrasing, and musical affect. *Child Neuropsychology* 7(1), 42–53.
- Levitin, D. J. (2005). Musical behavior in a neurogenetic developmental disorder: Evidence from Williams syndrome. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1060, 325–334.
- Levitin, D.J., & Bellugi, U. (1998). Musical abilities in individuals with Williams syndrome. *Music Perception*, 15, 357–389.
- Levitin, D.J., Cole, K., Chiles, M., Lai, Z., Lincoln, A., & Bellugi, U. (2004). Characterizing the musical phenotype in individuals with Williams syndrome. *Child Neuropsychology*, 10, 223–247.
- Levitin, D. J., Menon, V., Schmitt, J. E., Eliez, S., White, C. D., Glover, G. H., Kadis, J., Korenberg, J. R., Bellugi, U., & Reiss, A. L. (2003). Neural correlates of auditory perception in Williams syndrome: An fMRI study. *NeuroImage*, 18, 74–82
- Mervis, C.B., Robinson, B.F., Bertrand, J., Morris, C.A., Klein-Tasman, B.P., & Armstrong, S.C. (2000). The Williams Syndrome cognitive profile. *Brain and Cognition*, 44, 604–628.
- Paterson, S., Girelli, L., Butterworth, B., & Karmiloff-Smith, A. (2006). Are numerical difficulties syndrome specific? Evidence from Williams syndrome and Down's syndrome. *Journal of Child Psychologic Psychiatry*, 47, 190–204.



- Paterson, S.J., & Schultz, R.T. (2007). Neurodevelopmental and Behavioral Issues in Williams Syndrome. *Current Psychiatry Reports*, 9, 165–171.
- Peretz, I. (2006). The nature of music from a biological perspective. *Cognition*, 100, 1–32.
- Peretz, I., Champod, A. S., & Hyde, K. (2003). Varieties of musical disorders. *Annals of New York academy of science*, 999, 58–75.
- Peretz, I., & Coltheart, M. (2003). Modularity of music processing. *Nature Neuroscience*, 6(7), 688–691. doi:10.1038/nn1083
- Rousselle, L., Dembour, G., & Noël, M. P. (2013). Magnitude representations in Williams Syndrome: differential acuity in time, space, and number processing. *Plos One*, 8, e72621.
- Strømme, P., Bjørnstad, P. G., & Ramstad, K. (2002). Prevalence estimation of Williams syndrome. *Journal of child neurology*, 17(4), 269–271.
- Tillmann, B., Schulze, K., & Foxton, J. M. (2009). Congenital amusia: A short-term memory deficit for non-verbal, but not verbal sounds. *Brain and cognition*, 71(3), 259–264.
- Vaughn, K. (2000). Music and mathematics: Modest support for the oft-claimed relationship. *Journal of Aesthetic Education*, 34(3/4), 149–166. doi:10.2307/3333641
- Wengenroth, M., Blatow, M., Bendszus, M., & Schneider, P. (2010). Leftward lateralization of auditory cortex underlies holistic sound perception in Williams syndrome. *Plos One*, 5 (8), e1232. doi:10.1371/journal.pone.0012326.
- Williamson, V. J., Cocchini, G., & Stewart, L. (2011). The relationship between pitch and space in congenital amusia. *Brain and cognition*, 76(1), 70–76.