

AUGUSTO, M. R. A.; SOTO, M.; OLIVEIRA, R. M.; COSCARELLI, P. G.; SERAO, C. L. C. Síndrome de Williams e suas interfaces cognitivas: fonte privilegiada de investigação na neurociência da linguagem. *ReVEL*, vol. 19, n. 36, 2021. [www.revel.inf.br]

SÍNDROME DE WILLIAMS E SUAS INTERFACES COGNITIVAS: FONTE PRIVILEGIADA DE INVESTIGAÇÃO NA NEUROCIÊNCIA DA LINGUAGEM

*Williams Syndrome and cognitive interfaces: privileged source of research
in the neuroscience of language*

Marina R. A. Augusto¹

Marije Soto²

Renata Martins de Oliveira³

Pedro Guimarães Coscarelli⁴

Cassio Luiz de Carvalho Serao⁵

mraaugusto@gmail.com

RESUMO: Este artigo pretende discutir como o perfil cognitivo e linguístico característico da Síndrome de Williams-Beuren se mostra particularmente relevante para a discussão acerca da possibilidade de haver preservação seletiva de determinadas funções linguísticas. A partir não só de dados comportamentais, mas também de achados recentes sobre a anatomia e o funcionamento neuronal em SW, busca-se entender com maior detalhamento as funções cognitivas que subjazem à função linguística e sua relação com outros domínios cognitivos, como a pragmática, a emoção, a cognição social, e mais notavelmente, a cognição visuoespacial, comprovadamente comprometida na síndrome. A explicitação da relação entre aspectos genéticos, comportamentais e neuro-funcionais pode indicar um caminho promissor para o entendimento da relação mente-cérebro, tanto para o desenvolvimento típico como o atípico, sendo o quadro de SW uma fonte privilegiada para esse tipo de investigação na neurociência cognitiva.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Williams; linguagem; interface cognitiva; neurociência

¹ Doutora; Departamento de Estudos da Linguagem - Universidade do Estado do Rio de Janeiro – UERJ.

² Doutora; Departamento de Letras-Libras, setor Linguística - Universidade Federal do Rio de Janeiro – UFRJ.

³ Doutoranda; Instituto Benjamin Constant - Pós-Graduação em Letras - Universidade do Estado do Rio de Janeiro – UERJ.

⁴ Doutor; Hospital Universitário Pedro Ernesto – HUPE - Universidade do Estado do Rio de Janeiro – UERJ.

⁵ Mestre; Faculdade de Medicina de Petrópolis.

ABSTRACT: In this paper we discuss the cognitive and linguistic profile of Williams-Beuren Syndrome (WS) which is especially relevant for the debate on whether the selective preservation of certain (neuro)cognitive functions is possible. Based not only on behavioral data, but also on recent findings regarding the neural anatomy and functioning in WS, we aim to reach a more detailed understanding of the cognitive functions underlying language and its relation to other cognitive domains, such as pragmatics, emotion, social cognition, and -in particular- visuospatial cognition which is known to be impaired in WS. By carefully examining the relation between genetics, behavior and neural functioning, neurocognitive science seems to have found a promising course towards the understanding of the relationship between mind and brain, both for typical and atypical development. In that regard, WS is a privileged source for this endeavor.

KEYWORDS: Williams Syndrome; language; cognitive interface; neuroscience

1. INTRODUÇÃO

Notadamente caracterizada como síndrome de vales e picos (BELLUGI *et al.*, 2000), a Síndrome de Williams (SW) é tida como uma oportunidade sem igual na neurociência cognitiva devido ao seu potencial de relacionar aspectos genéticos ao desenvolvimento cognitivo, funcionamento e anatomia neuronal. Indivíduos com SW apresentam problemas expressivos no domínio visuoespacial, mas preservação relativa de reconhecimento visual; o QI costuma ser abaixo do esperado para a idade, enquanto há uma preservação nas funções linguísticas, nítida pela grande expressividade e propensão de engajar socialmente. Embora sua inclinação para engajar em interações verbais seja recorrente na descrição do perfil, o quanto as funções linguísticas subjacentes envolvidas estão intactas é ponto de discussão. Essa questão se insere em um debate mais amplo sobre a possível modularidade das funções cognitivas, e, mais especificamente da linguagem, e se é possível considerar que haja subcomponentes na cognição linguística com uma certa independência do ponto de vista funcional e do desenvolvimento. Esse tópico é especialmente relevante para aqueles que contestam que quadros de desenvolvimento atípico (como a SW, mas também o DEL/TDL⁶, o TEA – Transtorno do Espectro Autista, dentre outros) sejam informativos para o entendimento do funcionamento típico dos componentes cognitivos, entre esses a linguagem, e seus substratos neuronais.

Em uma visão neuroconstrutivista que preconiza uma noção mais holística do desenvolvimento cognitivo, qualquer atipicidade necessariamente afeta a organização cognitiva como um todo, já que essa acabaria se adaptando de forma alterada pelas restrições impostas pelo desvio. Dentro dessa perspectiva, a plasticidade neuronal se coloca como

⁶ O DEL – Déficit/Distúrbio Específico da Linguagem, sigla em português para o equivalente SLI – *Specific Language Impairment*, em inglês, remete a um conjunto de manifestações que caracterizam um atraso ou desenvolvimento atípico na aquisição da linguagem, sem causas aparentes. As crianças apresentam QI compatível com crianças com desenvolvimento típico, sem apresentarem distúrbios neurológicos, auditivos ou psicológicos. A partir do CATALISE Consortium (BISHOP *et al.*, 2017), o termo SLI tem sido substituído pelo termo DLD (*Developmental Language Disorder*), TDL (Transtorno do Desenvolvimento da Linguagem) na tradução para a língua portuguesa.

central em relação ao desenvolvimento cognitivo de modo geral, atípico ou típico. Se há algum grau de especificidade dos domínios cognitivos, esse é um resultado (e não a causa) da conformação do cérebro em virtude de experiência que molda o desenvolvimento cerebral guiado pelas restrições dos princípios gerais de aprendizagem (KARMILOFF-SMITH; THOMAS, 2003; KARMILOFF-SMITH, 2015). Seguindo esse raciocínio, um funcionamento linguístico que pode ser considerado abaixo do esperado em adultos e uma aquisição atrasada em indivíduos com SW (BROCK, 2007) refletem um desenvolvimento ontogênico em que não seria possível ter preservação seletiva de “normalidade” em alguns níveis do domínio linguístico, como, por exemplo, na sintaxe ou na morfologia (THOMAS; KARMILOFF-SMITH, 2002). Essa argumentação se sustenta ou por uma visão em que comunicação e funções cognitivas linguísticas são indissociáveis (por exemplo, uma fraqueza pragmática implica necessariamente uma fraqueza sintática), ou por achar que não há evidências fortes o bastante para supor uma relativa preservação (BROCK, 2007).

Outros autores, como Temple e Clahsen (2002), defendem a posição de que é possível ter ‘normalidade residual’ em quadros atípicos, e que as especificidades dos comprometimentos de desenvolvimento trazem múltiplas evidências empíricas que sustentam uma visão modular da cognição. Essa perspectiva é pautada em um entendimento que as funções cognitivas têm viés biológico, e que em maior ou menor grau, circuitos neuronais foram evolutivamente especializados, sendo recrutados para determinadas funções, como a de processamento linguístico (JACKENDOFF, PINKER, 2005; BERWICK *et al.*, 2013). Nesse sentido, Temple e Clahsen advogam um modelo cognitivo multicomponente cujos módulos se desenvolvem, alguns com trajetória atípica, outros com tipicidade preservada, de modo que a variedade dos distúrbios e a variedade individual com a qual esses se expressam são explicadas pela interação complexa entre esses componentes tanto no nível cognitivo quanto no nível da sua neuroarquitetura subjacente. Entendida dessa forma, a investigação do funcionamento cognitivo em indivíduos com SW (ou qualquer outro quadro de desenvolvimento atípico) abre uma janela instigante na investigação da mente humana de forma mais ampla.

No meio desse debate, muitas vezes, a discussão acaba girando em torno de uma polêmica sobre a linguagem em indivíduos com SW estar ‘intacta’ ou não (REILLY; KLIMA; BELLUGI, 1990; BELLUGI *et al.*, 1990, 1992, 1994; KARMILOFF-SMITH *et al.*, 1997; THOMAS *et al.*, 2001; TEMPLE; CLAHSEN, 2002; BROCK, 2007; FISHMAN *et al.*, 2011; KARMILOFF-SMITH, 2015; CASHON *et al.*, 2016; FAN *et al.*, 2017; ROSSI; GIACHETI, 2017). De fato, essa discussão reflete definições distintas da cognição linguística (se ela é essencialmente restrita ou mais ampla) e concepções diferentes sobre a sua especificidade cognitiva (geral ou mais específica), associados a modelos de neuroarquitetura, que a consideram ora como aberta à (re)organização funcional promovida pela plasticidade

neuronal, ora como específica por ser essencialmente biologicamente predeterminada. Porém, é do nosso entendimento que a discussão enquadrada dessa forma dicotômica não será muito frutífera. Consideramos que seja essencial entender detalhadamente as funções cognitivas que subjazem à função linguística, das quais algumas inegavelmente têm uma relação muito dinâmica com outros domínios cognitivos, como a pragmática, a emoção, a cognição social, e mais notavelmente, a cognição visuoespacial. Portanto, frente às limitações no funcionamento linguístico, na compreensão pragmática, na expressão de relações espaciais, no aparente comprometimento de ordem sensorial, e um possível atraso na aquisição, é mais notável ainda que haja domínios, como a morfologia e a sintaxe, principalmente, que parecem apresentar um funcionamento satisfatório – particularmente, na comparação com outros quadros como DEL/TDL, que podem continuar apresentando dificuldades morfossintáticas no desempenho linguístico adulto em virtude da aquisição atípica (TEMPLE; CLAHSEN, 2002). Não só esses dados comportamentais, mas também achados mais recentes sobre a anatomia e o funcionamento neuronal em SW são mais compatíveis com uma visão de uma configuração complexa com funcionalidades preservadas e outras mais comprometidas. Nosso artigo pretende, com base em alguns dos principais dados da literatura sobre o domínio morfossintático em indivíduos com SW, inclusive do português brasileiro, discutir em que medida esses resultados podem evidenciar a atuação de componentes independentes ou o quanto esses componentes se alimentam de interfaces com outros domínios cognitivos. Ademais, objetivamos mostrar como o perfil neurofuncional específico de indivíduos com SW permite estabelecer correlações relativamente claras entre os aspectos específicos do funcionamento cognitivo atípico da SW e as alterações na estrutura e no funcionamento neuronal observadas nessa população. Essas correlações, a nosso ver, evidenciam que à relativa preservação seletiva de certas funcionalidades linguísticas subjaz uma preservação seletiva neuroanatômica.

Essa investigação nos parece relevante para a própria definição do que se pode chamar de preservação ou comprometimento linguístico *stricto sensu*, inclusive em virtude de quadros atípicos de desenvolvimento neuronal. Acreditamos, assim, que a SW permite uma investigação ampla da cognição linguística, para além da mera avaliação do desempenho linguístico alcançado por esses indivíduos e isso nos coloca questões instigantes sobre o funcionamento cognitivo e o substrato neuronal dos subcomponentes sintáticos e morfológicos: por que são tão robustos? E o que isso diz sobre seu papel no desenvolvimento típico: será que eles são de alguma forma centrais à nossa aquisição e ao nosso funcionamento linguístico?

2. CARACTERIZAÇÃO DA SÍNDROME DE WILLIAMS

A SW é descrita a partir de uma desordem genética que compromete cerca de 27 genes do cromossomo 7 (7q11.23) (WILLIAMS *et al.*, 1961; BEUREN, *et al.*, 1962; GARCIA *et al.*, 1964). O quadro é raro e apresenta frequência estimada entre 1:7500 e 1:25000 dos nascidos vivos (UDWIN, 1990; HENNEKAM *et al.*, 2010). Essa perda genética só é revelada, no entanto, em testes genéticos bem específicos como FISH (Hibridização Fluorescente *in situ*) e o Array-CGH⁷, sendo o último o mais usual para diagnósticos realizados nos dias de hoje. Além da alteração genética, o perfil clínico pouco usual desses indivíduos inclui cardiopatias associadas à hipercalcemia idiopática e características físicas bastante específicas como: baixa estatura, dismorfias faciais, e anomalias dentárias. O desenvolvimento global da população também é afetado e esses indivíduos usualmente apresentam atraso de desenvolvimento cognitivo que pode variar entre leve e moderado. Dentro desse perfil, inclui-se, ainda, dificuldades nítidas na percepção visuoespacial. Não há, no entanto, ainda hoje um acordo sobre a preservação dos diferentes domínios cognitivos na síndrome entre os pesquisadores da área.

Muitas vezes, a variedade individual nas características apresentadas pelos indivíduos com SW pode ser relacionada às especificidades da perda genética, podendo variar de indivíduo para indivíduo. O gene ELN, por exemplo, está relacionado à produção de elastina no corpo e associado ao perfil facial dismórfico e eventuais problemas cardíacos apresentados na síndrome. Já a ausência do LINK1 está comumente relacionado ao desempenho de habilidades visuoespaciais (SERAO, 2014).

A personalidade amigável e comunicativa encontrada nesses indivíduos muitas vezes é relacionada a uma caracterização hiper-social (JONES *et al.*, 2000; MERVIS; KLEIN-TASMAN, 2000) e estudos relatam comportamentos que parecem estar relacionados a essa apresentação, como a tendência excessiva de aproximação social com estranhos (DOYLE *et al.*, 2004). Pesquisas na área revelam, ainda, transtornos psiquiátricos associados à síndrome, como ansiedade (DYKENS, 2003) e fobia específica (LEYFER *et al.*, 2006). Isso possivelmente se deve a atipicidade no processamento de pistas emocionais e pragmáticas: ameaças costumam ser mal reconhecidas, e pistas irrelevantes podem suscitar respostas emocionais exageradas. No entanto, perfis diferenciados podem estar associados também a perfis genéticos distintos.

A observação de comportamentos que divergem da personalidade hipersocial característica da síndrome tem sido alvo de pesquisas e revelam um perfil de indivíduos que, apesar de possuírem pontos em comum com a SW, diferem-se do ponto de vista genético. A

⁷ Enquanto o FISH, definido previamente com padrão ouro para diagnóstico em SW, consiste em identificar uma região específica do DNA, o Array-CGH é capaz de também medir a quantidade da perda de material genético.

síndrome da duplicação do cromossomo 7, associada a um perfil comportamental semelhante ao apresentado em indivíduos com TEA, caracteriza-se a partir da duplicação de genes do mesmo cromossomo comprometido na SW e resulta em um perfil social distinto (SOMERVILLE *et al.*, 2005; BERG *et al.*, 2007; TORNIERO *et al.*, 2007; VAN DER AA *et al.*, 2009; VELLEMAN; MERVIS, 2011; MORRIS *et al.*, 2015).

Outra habilidade que merece destaque na caracterização da SW diz respeito à sua performance musical (DON; SCHELLENBERG; ROURKE, 1999), muitas vezes relacionada à hipersensibilidade a ruídos agudos além da capacidade de distinção de tons musicais encontrada em indivíduos com a síndrome (HICKOK *et al.*, 1995; MARTENS *et al.*, 2010).

Já quanto às habilidades visuoespaciais destes indivíduos, destacam-se as grandes dificuldades em tarefas de desenho livre e cópias de figuras geométricas, reforçados por estudos que afirmam que sujeitos com SW privilegiam detalhes e perdem a apreensão do todo (BELLUGI *et al.*, 2000; FARRAN; JARROLD; GATHERCOLE, 2001; FARRAN; JARROLD; GATHERCOLE, 2003). A questão visuoespacial tem clara ligação genética (LINK1) e organização neurofuncional. Nesse sentido, são viáveis modelos neurocognitivos do processamento visuoespacial que possam traçar previsões testáveis sobre esse domínio na SW. No entanto, a linguagem é um domínio que não encontra relação direta com qualquer configuração genética, sendo de alta complexidade cognitiva, o que leva a formulação de modelos neurocognitivos do processamento linguístico em SW a serem fortemente dependentes da observação cuidadosa do perfil linguístico dessa população, com especial consideração das possíveis relações a serem estabelecidas entre esse componente e demais interfaces cognitivas.

3. SW E LINGUAGEM

Como já observado, não há um consenso se há preservação (BELLUGI *et al.*, 1990, 1992, 1994; REILLY; KLIMA; BELLUGI, 1990; TEMPLE; CLAHSSEN, 2002; CASHON, *et al.*, 2016) ou comprometimento linguístico na SW (KARMILOFF-SMITH *et al.*, 1997; THOMAS *et al.*, 2001; BROCK, 2007; KARMILOFF-SMITH, 2015). Tem sido apontado pelas pesquisas da área que vocabulário concreto e habilidades fonológicas, assim como habilidades gramaticais estariam dentro do nível esperado, enquanto a linguagem relacional (ex. expressões que utilizam operadores lógicos ou de comparação) e a pragmática constituiriam dificuldades claras para esses indivíduos. Os níveis em que se destaca *performance* satisfatória ou comprometida já nos aponta uma distinção que também tem sido contemplada na discussão sobre o que é específico do domínio linguístico *stricto sensu* ou relativo às interfaces com outros domínios do conhecimento humano.

A teoria gerativa chomskyana tem defendido que a espécie humana detém uma predisposição, a qual se configuraria como uma herança biológica, para a aquisição e uso de uma (ou mais) línguas. Assume-se a concepção de faculdade da linguagem humana, um possível módulo mental dedicado à geração de sentenças das línguas humanas (CHOMSKY, 1957 e posteriores; FODOR, 1983). Mesmo internamente à organização do módulo linguístico, podem-se conceber diferentes submódulos dedicados a determinadas tarefas: léxico, fonologia, semântica, sintaxe. A concepção do sistema computacional responsável por gerar todas e apenas as sentenças da língua adquirida dá à sintaxe e, mais especificamente, à propriedade recursiva desse sistema, centralidade e poder gerativo (HAUSER; CHOMSKY; FITCH, 2002).

Esse sistema computacional é alimentado pelos traços do léxico, particularmente os traços formais (de natureza morfossintática). Concebe-se o léxico como uma matriz que, além dos traços formais, é composta por traços fonológicos e semânticos. O sistema computacional é formado por operações que combinam elementos, disparam relações de concordância entre eles e movem constituintes para a geração de marcadores frasais que alimentam níveis de interface – fonologia e semântica – com os sistemas respectivos, sistema articulatorio-perceptual e sistema conceptual-intencional. Interações com conhecimentos mais amplos, como conhecimento de mundo, enciclopédico, ecológico e relações e interferências de outros módulos cognitivos ficam então garantidos, a partir da noção de uma Faculdade da Linguagem ampla, para que efeitos de sentido pleno possam ou não ser alcançados.



Figura 1: Modelo de Faculdade de Linguagem no sentido amplo e estrito

Fonte: Adaptado de Hauser, Chomsky e Fitch (2002, p. 1570)

Essa visão parece se mostrar relevante quando se observa o domínio linguístico na SW. É fato que quase sempre o desenvolvimento da linguagem se encontra atrasado para crianças com SW (Mervis *et al.*, 2003; MASATAKA, 2001). O atraso na aquisição de vocabulário não impede, no entanto, que se reconheça o vocabulário concreto (nomes de objetos, ações e descrição) como área de grande força em indivíduos com SW, em contraste com o vocabulário conceitual ou relacional, em que se constata grande dificuldade que, por vezes, persiste mesmo em indivíduos adultos (Mervis; JOHN, 2010).

Tem-se, também, relatado que as habilidades gramaticais estariam acima do esperado em crianças com SW, tendo em vista os grandes comprometimentos cognitivos observados nesses indivíduos (BELLUGI *et al.*, 1988), embora haja controvérsias entre autores (KARMILOFF-SMITH *et al.*, 1997). Clahsen e colaboradores (CLAHSEN; ALMAZAN, 1998; 2001; STAVRAKAKI; CLAHSNEN, 2006; STAVRAKAKI; KOUTSANDREAS; CLAHSNEN, 2012), por exemplo, reportam um comprometimento seletivo na formação do plural irregular em indivíduos com a síndrome ao lado de uma habilidade intacta para a formação do plural regular. Uma visão de cognição como sistema único teria dificuldade para lidar com esse tipo de resultado, de forma satisfatória, segundo Temple e Clahsen (2002), já que evidenciaria dois mecanismos distintos de computação. A visão modular de organização do conhecimento

linguístico explicaria esses resultados, atribuindo a dificuldade com as marcas morfológicas irregulares a uma falha no sistema lexical de armazenagem de itens ou a um problema de acesso a essa informação lexical, enquanto a formação regular seria alcançada via aplicação de regras abstratas acionadas durante o processamento, pelo sistema computacional da linguagem.

A habilidade com estruturas complexas, as chamadas estruturas de alto custo computacional (CORRÊA; AUGUSTO, 2011), compreendendo passivas, interrogativas QU e relativas, tem sido diversamente avaliada em distintos trabalhos. Essas estruturas são geralmente dominadas mais tardiamente pelas crianças com desenvolvimento típico e podem estar comprometidas em algumas populações, como o TDL e em agramáticos (LOBO; SOARES-JESEL, 2017; LEVY; FRIEDMANN, 2009; CORRÊA; AUGUSTO; BAGETTI, no prelo; FRIEDMANN, 2006). São ainda estruturas que impõem maior custo de processamento, mesmo para adultos (OSTERHOUT; SWINNEY, 1993; RICHARDSON; THOMAS; PRICE, 2010; GIBSON; DESMET; GRODNER; WATSON; KO, 2005). Caracterizam-se por apresentarem um elemento deslocado de sua posição de origem, ou seja, o constituinte aparece fonologicamente em uma posição na sentença (sublinhado e com índice), mas, para ser interpretado, precisa ser associado a outra posição (marcado com ___ e com o mesmo índice, nos exemplos a seguir)⁸:

- (1) O aluno_i foi aplaudido ____i pelos colegas.
- (2) Que aluno_i a professora chamou ____i para a reunião?
- (3) O aluno_i que a professora chamou ____i para a reunião faltou.

Em relação a passivas, Karmiloff-Smith *et al.* (1998) encontraram taxas de sucesso na compreensão dessas sentenças em indivíduos com SW entre 63–86% no inglês, enquanto Stavrakaki (2003) reportou taxas entre 60-70% no grego, resultados superiores aos obtidos pelos grupos controles mapeados por idade mental e desempenho linguístico no TROG (Test for Reception of Grammar) (BISHOP, 1982). No alemão, Bartke (2004) testou 4 participantes com SW com idade mental de 3,8 anos e 6 participantes com idade mental de 6,9 anos. Os resultados mostraram que os participantes mais novos apresentaram resultados inferiores aos do grupo controle, enquanto os participantes mais velhos tiveram taxas de sucesso próximas a 100%, equiparáveis às do grupo controle. Ring e Clahsen (2005) não encontraram diferenças estatisticamente significativas entre a *performance* dos participantes ingleses com SW e o grupo controle pareado por idade mental e desempenho linguístico no

⁸ A noção do movimento se justifica em uma concepção gerativista da computação da estrutura da sentença, a qual prevê que primeiro é computada a relação entre, por exemplo, o verbo ‘aplaudir’ e seu complemento ‘o aluno’ (ou entre ‘chamar’ e ‘que/o aluno’) e que subsequentes operações sintáticas, como a especificação de voz passiva, formação de relativas ou perguntas Qu-, motivam o movimento dos constituintes para outras posições na sentença projetadas por nódulos funcionais relacionados a essas operações.

TROG no teste de passivas e uma análise dos erros cometidos também demonstrou que esses não se diferenciavam daqueles cometidos pelo grupo controle. No português, o estudo de Freitas (2000) que testou a compreensão de passivas reversíveis, irreversíveis e sem agente explícito, com 5 participantes com SW, reportou taxas entre 80-90% de acertos. Mais recentemente, o estudo de Oliveira (2016) testou a compreensão de 4 indivíduos com SW em sentenças de alto custo computacional, a partir do MABILIN (Módulos de Avaliação de Habilidades Linguísticas), desenvolvido no LAPAL da PUC-Rio.⁹ Não foram detectadas dificuldades com as estruturas passivas, tendo sido testadas tanto passivas reversíveis como irreversíveis. Em termos gerais, a literatura parece apontar, conforme defendem Ring e Clahsen (2005), que “*the grammatical mechanisms for correctly interpreting passives [...] are not affected in WS, at least not beyond a general developmental delay.*”.

No que diz respeito a orações relativas, Bellugi *et al.* (1988) defendem que os indivíduos com SW detêm um domínio satisfatório dessas estruturas, enquanto Karmiloff-Smith *et al.* (1997) afirmam que esse desempenho estaria comprometido. O trabalho de Zukowski (2001) retomou os resultados de Karmiloff-Smith *et al.* (1997) e apresentou um panorama bastante detalhado e uma análise bem cuidadosa do desempenho de indivíduos com SW em relação à produção eliciada de relativas. Foram testados 10 indivíduos com SW com idade média de 12 anos e 5 meses; 10 crianças com desenvolvimento típico, com idade média de 5 anos e um grupo de 12 adultos com desenvolvimento típico. Os participantes foram reunidos em grupos com base nas pontuações obtidas no *Kaufman Brief Intelligence Test* (KBIT) (KAUFFMAN; KAUFFMAN, 1990), além de uma avaliação linguística utilizando o TROG. A avaliação de compreensão de relativas a partir do TROG indicou uma maior dificuldade no grupo com SW, que obteve desempenho inferior às crianças com desenvolvimento típico nos três tipos de relativa avaliados. A comparação de Zukowski (2001) com os resultados obtidos anteriormente por Karmiloff *et al.* (1997) mostrou uma performance ainda inferior àquela relatada pelos últimos. No entanto, deve-se salientar que o TROG é duramente criticado por Phillips *et al.* (2004) por apresentar itens visuoespaciais que podem enviesar os resultados, conforme será discutido mais à frente. Os resultados do teste de eliciação de relativas aplicado por Zukowski (2001) mostraram uma distinção no número de sentenças alvo produzidas na eliciação de relativas de sujeito comparadas às relativas de objeto nos três grupos. As tentativas de produção de relativas de objeto resultaram, por vezes, na produção de outro tipo de sentença. Essa fuga das sentenças

⁹ O MABILIN - Módulos de Avaliação de Habilidades Linguísticas – é uma bateria de testes desenvolvida no LAPAL (Laboratório de Psicolinguística e Aquisição da Linguagem), da PUC-Rio (Pontifícia Universidade Católica do Rio de Janeiro), com apoio da FAPERJ (Corrêa, 2000). O MABILIN conta com três módulos: sintático, morfológico e pragmático. O módulo sintático testa a compreensão de sentenças de alto custo computacional: passivas, interrogativas QU e relativas. Esse módulo foi adaptado para o português europeu no CLUNL (Centro de Linguística da Universidade Nova de Lisboa), com apoio do Programa Santander Universidades e da Fundação Calouste Gulbenkian e está disponível na plataforma [<http://www.fcsh.unl.pt/mabilin/>].

relativas de objeto foi maior no grupo com SW. No entanto, apontou-se que as estruturas de esquiva utilizadas pela população com SW foram as mesmas utilizadas pelos demais grupos. Dessa forma, a autora defende que há evidências de que o mecanismo para a competência sintática da construção desse tipo de sentença está presente em indivíduos com SW, relevando, assim, o baixo número de vezes em que esse indivíduo fez o uso dessas construções.

Em português, o trabalho de Freitas (2000) investigou a compreensão de sentenças relativas de sujeito e de objeto, considerando o local do encaixe: ao centro ou à direita, a partir de uma tarefa de manipulação de objetos. Foram testados os mesmos 5 participantes mencionados em relação à estrutura passiva. Obtiveram-se índices entre 60-70% de acertos. A maior parte dos erros (80%) correspondeu à manipulação da relação entre ator, ação e objeto expressa na oração principal, com o referente errado do NP complexo, um tipo de resposta bastante comum também em crianças de 3-4 anos de idade. Em experimento posterior em que se questionava o agente da ação, após a apresentação da relativa, como nos exemplos abaixo:

(4) Se eu digo para você. *Maria, que chamou Paulo, fechou a porta.* Quem fechou a porta?

(5) Se eu digo para você. *Maria chamou Pedro, que fechou a porta.* Quem fechou a porta?

(6) Se eu digo para você. *Maria, que Pedro chamou, fechou a porta.* Quem fechou a porta?

observou-se que o número de acertos no tipo de sentença (5) foi significativamente maior (86,6%) do que nas demais condições, como em (4), com percentual de 40% e em (6), com percentual de acerto de 46,6%. Para Freitas (2000), esse tipo de resultado indica um efeito de “recenticidade”. Os sujeitos seriam capazes de resgatar apenas o NP mais próximo, à esquerda do verbo, ou seja, a dificuldade estaria relacionada a custos de processamento, a problemas de memória e não necessariamente a déficits vinculados ao sistema computacional da língua. Ainda em relação a resultados no português, Oliveira (2016), que testou a compreensão de 4 indivíduos com SW, encontrou resultados satisfatórios na compreensão de relativas a partir do MABILIN, com exceção de um participante que obteve score abaixo do estipulado para as relativas de sujeito ramificadas à direita, o tipo de menor custo. Assim, em termos gerais, parece haver uma maior dificuldade na compreensão de relativas do que na sua produção, e a avaliação cuidadosa dos tipos de erros cometidos parece indicar uma preservação do mecanismo gramatical necessário para sua

produção/compreensão, embora custos de processamento e de memória possam influenciar seu desenvolvimento e uso.

Os estudos sobre o domínio de interrogativas tem indicado uma possível diferença entre o desempenho dessa população em tarefas de compreensão e produção de interrogativas do tipo QU (BELLUGI *et al.*, 2000). Bailly, Meljac, Calmette e Lemmel (1994), em estudo com crianças com SW falantes do francês, destacaram o fato de esses indivíduos tentarem responder a perguntas, por exemplo, “tentando evitar a questão, a partir de associação de ideais relevantes, detalhes ou vários truques de linguagem”. Cabe salientar que os resultados utilizados para o estudo foram retirados de avaliações cognitivas, como WISC-R, Kaufman ABC e tarefas piagetianas e que correspondiam a perguntas de conhecimento geral. Pode-se pensar, então, que a dificuldade na compreensão dessas questões pode estar relacionada ao desconhecimento de sua resposta, e não da estrutura da pergunta em si. Stavrakaki (2004) investigou em seu estudo a produção de interrogativas do tipo QU em indivíduos com SW, TDL e desenvolvimento típico. Participaram da pesquisa um grupo de indivíduos com SW formado por 3 indivíduos; 8 indivíduos com TDL, além de 16 indivíduos com desenvolvimento típico. Todos os participantes foram avaliados cognitivamente a partir do WISC-III e participaram de uma Tarefa de Produção Eliciada que avaliou a produção de interrogativas de sujeito e objeto. Os resultados apresentados pela pesquisadora indicaram que os indivíduos com SW – em relação aos indivíduos com TDL – apresentaram um maior número na produção de sentenças utilizando interrogativas QU de maneira adequada. Em trabalho posterior, Stravakaki (2004) testou a compreensão de 5 participantes, pareados individualmente a um grupo de idades mentais equivalentes (3;4 – 7;2 anos) e contrastados com um grupo de crianças com desenvolvimento típico mais novas (3;6 – 5;6 aos). Os índices de acerto em interrogativas de sujeito e de objeto variaram entre 75-100%, sendo que os indivíduos com SW não se diferenciaram estatisticamente dos demais grupos. No entanto, houve uma diferença entre os indivíduos testados, sendo que aqueles com idade mental mais baixa exibiram escores também mais baixos.

No português, Oliveira (2016) testou a compreensão de interrogativas QU e QU+N, de sujeito e de objeto, com 4 participantes por meio do MABILIN, obtendo resultados abaixo do esperado para três dos participantes em apenas uma das condições testadas: interrogativa QU de sujeito, para um dos participantes, e interrogativa QU + N de sujeito, para os outros dois participantes. Tomados em conjunto, os resultados reportados parecem indicar habilidades consistentes para a produção/compreensão da estrutura interrogativa com a idade mental dos indivíduos com SW.

Em suma, a investigação da *performance* desses indivíduos quanto ao domínio de estruturas de alto custo computacional parece corroborar uma visão de que há um componente linguístico bastante robusto que permanece preservado na síndrome, embora

possa ser indiretamente afetado pelo perfil cognitivo global característico dessa população. Concordamos, assim, com a visão de que um desenvolvimento atípico não necessariamente implica uma anormalidade funcional (CLAHSEN *et al.*, 2004), constatando-se uma robustez dos componentes morfossintáticos da linguagem.

Vale então destacar possíveis interferências advindas de diferentes domínios cognitivos durante a execução de determinadas tarefas linguísticas por indivíduos com SW, como deficiência da memória de trabalho ou o já constatado comprometimento do domínio cognitivo visuoespacial (PHILLIPS *et al.*, 2004; OLIVEIRA, 2016). Phillips *et al.* (2004) constatam que o TROG, teste amplamente utilizado para averiguar a habilidade linguística de crianças e também adotado para avaliar indivíduos com SW, apresenta uma série de elementos visuoespaciais em sua formulação (veja-se, por exemplo, *The circle the star is in is red* – “o círculo no qual está a estrela é vermelho”, uma das sentenças relativas). A fim de evitar esse possível viés na análise do desempenho linguístico em SW, um novo teste foi elaborado, o qual apresentava uma avaliação específica de sentenças com termos espaciais em separado de outras sentenças em que se evitavam esses termos - o TRUST (Test for Receptive Understanding of Spatial Terms). Foram testados 15 indivíduos com SW, 15 indivíduos com desenvolvimento típico e 15 indivíduos com dificuldade de aprendizado. Os resultados indicaram um efeito principal de grupo, com pior desempenho do grupo de SW. Houve também uma interação entre tipo de item e grupo, com os participantes com SW apresentando maior dificuldade com os itens com termos espaciais do que aqueles sem termos espaciais, enquanto os grupos controle foram na direção oposta.

Oliveira (2016), em estudo inspirado em Phillips *et al.* (2004), para o português, observou o desempenho de 4 participantes com SW em um teste linguístico com a presença de preposições espaciais, codificando localização, tendo-se constatado uma grande dificuldade desses indivíduos na comparação com um grupo de crianças com desenvolvimento típico. Sendo assim, percebe-se uma interferência advinda do domínio cognitivo visuoespacial no desempenho desse tipo de tarefa linguística que envolve elementos espaciais.

Outra área que tem sido apontada como comprometida na SW é a pragmática (LAWS; BISHOP, 2004; GONÇALVEZ *et al.*, 2004; REILLY *et al.*, 2004; TARLING; PERKINS; STOJANOVIC, 2006). O estudo de Rossi *et al.* (2007), em português, conduzido com 12 indivíduos com SW (idade cronológica 6;6 – 23;6 e idade mental: 4;7 – 14;2) comparados a um grupo controle com 12 participantes sem a síndrome e com idade mental pareada, indicou que há particularidades no grupo com SW, indicando uma pragmática comprometida. Esses indivíduos fizeram uso de clichês, efeitos sonoros, recursos entonacionais e várias pausas plenas, que poderiam favorecer a interação, mas também estavam presentes comportamentos verbais ecológicos (repetição da fala do interlocutor) e

perseverativos (resistência à mudança de tópico), que prejudicaram o desempenho comunicativo desses indivíduos.

O conjunto de resultados apresentados aqui sugere que o mecanismo gramatical está preservado na síndrome, embora o perfil cognitivo global característico dessa população possa afetar seu desempenho em determinadas tarefas linguísticas, seja por dependerem de informações provenientes de outros domínios da cognição, como no caso do domínio visuoespacial, seja por limitações decorrentes das expectativas de interação social, que se manifestam em limitações pragmáticas, potencialmente relacionadas à afetividade e conhecimento de mundo.

De fato, evidências recentes da neurociência mostram que aparentes comprometimentos do substrato anatômico neuronal e seu funcionamento em indivíduos com SW correlacionam-se de forma mais clara com desvios no processamento visuoespacial e processamento emocional. Para a análise do desempenho linguístico em SW, isso parece colocar um peso relativamente maior nas interfaces do que no próprio domínio linguístico *stricto sensu*.

4. CARACTERÍSTICAS ESPECÍFICAS DA NEUROANATOMIA E FUNCIONAMENTO CEREBRAL EM SW

O déficit visuoespacial marcante associado à síndrome se expressa em dificuldades reportadas em tarefas como a construção visuoespacial¹⁰, cujas demandas cognitivas diferem das do reconhecimento visual de objetos e faces, que está aparentemente preservado em SW. Essa dissociação sugere que há uma base neuronal distinta (MEYER-LINDENBERG *et al.*, 2004; MEYER-LINDENBERG; MERVIS; BERMAN, 2006; ATKINSON; BRADDICK, 2011), o que é explorado em modelos neuroanatômicos como o de processamento visual de *duas vias* (GOODALE; MILNER; 1992). As duas vias se referem a dois circuitos neuronais distintos, porém interativos, que serviriam a funcionalidades do processamento visual específicas (respectivamente, o “o que” e o “onde”): enquanto a via ventral, conectando o lobo occipital ao lobo temporal, está implicada no reconhecimento visual de objetos, rostos etc., a via dorsal, que vai do lobo occipital a partes posteriores do lobo parietal, estaria engajada no processamento de relações visuoespaciais. Essa última funcionalidade está fortemente atrelada ao controle de ações guiadas visualmente, e na interpretação de relações espaciais

¹⁰ A habilidade de construção visuoespacial permite que o indivíduo consiga visualizar um objeto como um conjunto de partes ou reconstruir um objeto a partir das partes (MEYER-LINDENBERG *et al.* 2004). Essas habilidades costumam ser testadas com tarefas de desenho ou cópia, ou de construção de figuras, como cubos, a partir de blocos com variadas formas, dentre outros. (MEYER-LINDENBERG; MERVIS; BERMAN, 2006; MERVIS; JOHN, 2010),

que também podem ser expressas linguisticamente por sentenças como “O círculo no qual está a estrela é vermelho”, como mencionado anteriormente.

Estudos recentes com indivíduos com SW confirmam as correlações entre a disfunção específica e as alterações anatômicas principalmente nas áreas ao longo da via dorsal. São reportadas redução de substância cinzenta nos sulcos parieto-occipital e intraparietal, formação desordenada de microgiros, menor profundidade do sulco intraparietal (ECKERT *et al.*, 2006; MEYER-LINDENBERG; MERVIS; BERMAN, 2006; FAN *et al.*, 2017), e alterações corticais no lobo occipital e na zona temporoparietal (FAN *et al.*, 2017). Estudos de Imagem por Ressonância Magnética funcional (IRMf) confirmam esse quadro, mostrando que, comparados ao grupos controle, indivíduos com SW apresentam maior grau de redução de ativação cerebral na via *onde* do que na via *o que* durante tarefas visuais (MEYER-LINDENBERG *et al.* 2004, MEYER-LINDENBERG; MERVIS; BERMAN, 2006).

No que tange ao reconhecimento visual, a literatura explorou bastante o reconhecimento facial. Essa operação cognitiva parte de uma especialização de processamento visual, que combina análises de traços faciais com análise configuracional, além de ter uma ligação estreita com aprendizagem de comportamentos sociais e a aproximação social, ambas bem atípicas em indivíduos com SW, a partir da leitura de pistas afetivas.

Em testes comportamentais, o grupo de SW costuma obter bons índices no reconhecimento facial, e inclusive demonstra um interesse peculiar por faces (MILLS *et al.*, 2000; FISHMAN *et al.*, 2011). Porém, testes de EEG são capazes de mapear o curso temporal dos mecanismos neuronais subjacentes a esse comportamento, e conseguiram flagrar que indivíduos com SW não apresentam, ou apresentam pouco, o efeito N170¹¹, associado à apresentação inversa de rostos. Esse efeito se dá na população típica, especificamente, pelo fato de a análise configuracional facial se atrapalhar pela inversão. Isso sugere que indivíduos com SW tem dificuldade na análise configuracional, mas conseguem alcançar, a partir de uma maior dependência de análise de traços, o reconhecimento facial (MILLS *et al.*, 2000; NAKAMURA *et al.*, 2013). Testes de EEG também mostram uma resposta mais tardia no reconhecimento de pistas de ameaça em rostos, aos 200ms para o grupo de SW, em vez de 100ms, o que seria a resposta típica associada à maior atenção em virtude desse tipo de estímulo (BELLUGI *et al.*, 2000; MILLS *et al.*, 2000).

¹¹ O componente N170, é um componente com amplitude negativa máxima por volta de 170 ms após a apresentação de estímulo visual com distribuição típica occipito-temporal. Essa resposta neurofisiológica é principalmente sensível a processamento visual especializado, como de grafemas, mas também rostos, tendo lateralização para esquerda marcante em pessoas alfabetizadas, que apresentam N170 em resposta a faces lateralizada para o hemisfério direito. A inversão de rostos, comparados à inversão de objetos ou casas suscita amplitudes maiores, sinalizando uma carga cognitiva adicional, pelo fato da eficácia da análise configuracional desse tipo de estímulo ser dependente da sua direcionalidade (BENTIN *et al.*, 1997; SOTO *et al.*, 2019).

A dificuldade de perceber informação emocional socialmente relevante a partir de inspeção visual de faces pode ser um vetor importante nas dificuldades de interpretação de pistas social e pragmaticamente relevantes. Estudos de IRMf trouxeram dados que mostram que nas áreas importantes para o processamento emocional, como a amígdala cerebral, há responsividade menor a faces ameaçadoras comparadas a cenas visuais sem relevância social alguma (MEYER-LINDENBERG; MERVIS; BERMAN., 2006). A conexão entre a amígdala e a região orbito-préfrontal que regula a aprendizagem de comportamentos sociais adaptativos¹² a partir de emoções sentidas também se mostra baixa em indivíduos com SW (HAAS; REISS, 2012; JÄRVINEN; KORENBERG; BELLUGI, 2013; FAN *et al.*, 2017). Ambas essas regiões apresentam inclusive alterações no volume cortical e, na região orbito-préfrontal, foram detectadas reduções na substância cinzenta (MEYER-LINDENBERG; MERVIS; BERMAN, 2006; JÄRVINEN; KORENBERG; BELLUGI, 2013). Outro aspecto citado que pode afetar a regulação da resposta emocional é o mal funcionamento de neurotransmissores como, por exemplo, a oxitocina (DAI *et al.*, 2012). O processamento de emoções, como o medo, por exemplo, deve impedir certos comportamentos, enquanto emoções positivas podem reforçar outros. Sistemas de motivação, aversão e recompensa servem esse fim, e engajam, entre outros, o putâmen e o núcleo accumbens, estruturas que tipicamente apresentam volume reduzido no hemisfério esquerdo em SW, de acordo com Fan *et al.* (2017).

Muitas vezes sugeridos como associados a uma aquisição linguística mais tardia e ao processamento cognitivo afetado, são dados que evidenciam uma certa desordem no processamento sensorial em indivíduos com SW. Respostas neurofisiológicas mais tardias se apresentam tanto no processamento visual quanto auditivo, o que indica que esses indivíduos tendem a ser mais lentos em dirigir a atenção para a informação sensorial (PINHEIRO *et al.*, 2011; MILLS *et al.*, 2013; KEY; DYKENS, 2016). Outro fator que poderia afetar a aquisição é a redução da concentração, no cerebelo, de N-acetil-aspartato, um marcador da integridade neuronal, que possivelmente está associada a dificuldades na memória implícita (MEYER-LINDENBERG; MERVIS; BERMAN, 2006), envolvida na aprendizagem inconsciente e na automatização de processos cerebrais. Porém, se, por um lado, esses fatores atuam de modo limitador, eles não impedem que indivíduos com SW atinjam uma competência linguística bastante satisfatória.

De fato, estudos não citam alterações estruturais recorrentes nas áreas cerebrais que costumam ser associadas à compreensão e à produção linguística (como o lobo temporal, giro

¹² Comportamentos adaptativos podem ser entendidos como aqueles comportamentos e habilidades práticos que permitem que um indivíduo consiga alcançar um certo nível de funcionamento independente na sociedade, incluindo atividades do dia-a-dia. O desenvolvimento desses comportamentos envolve construtos sociais, valores pessoais, e expectativas de outros, aspectos que se esperam modificar ao longo do desenvolvimento sob aprendizagem mediada por cognição social e avaliação emocional, entre outras coisas (MORRIS, 2010).

frontal inferior e a regiões tempero-parietais, predominantemente no hemisfério esquerdo), salvo um aumento da superfície cortical na fissura Silviana e o giro de Heschl (WENGENROTH *et al.*, 2010; FAN *et al.*, 2017). Por conta do seu envolvimento no processamento auditivo, essa anormalidade possivelmente está correlacionada com a hipersensibilidade a ruídos e à grande habilidade musical em indivíduos com SW. Um estudo relata inclusive uma resposta incrementada, mais no HE, à estimulação auditiva (WENGENROTH *et al.*, 2010). No entanto, essa hipersensibilidade não tem necessariamente uma relação com processamento fonológico. Modelos de processamento da fala apontam para uma distribuição da análise em escala segmental (fones) para o HE e para escala suprasegmental (sílabas, entoação) para o HD (HICKOK; POEPEL, 2007). Porém, a literatura (ainda) não evidenciou uma assimetria no processamento para uma dessas escalas em indivíduos em SW.

Mills *et al.* (2013) coletaram sinais neurofisiológicos em várias faixas etárias em resposta a palavras ouvidas em contexto sentencial. Tipicamente, isso gera uma série de respostas neurofisiológicas precoces, dentre as quais o primeiro componente tem um pico positivo dentro de 100ms após a apresentação do estímulo, o P1; seguido por uma amplitude negativa ao redor de 150 ms, o N1; após o qual ocorre um pico positivo por volta de 200ms, o P2. Em crianças e adultos com desenvolvimento típico, o componente N1 mostra amplitudes maiores, comparadas aos P1 e P2, provavelmente refletindo o direcionamento atencional ao processamento sensorial. Em crianças com SW, esse padrão se mostrou invertido, apresentando picos maiores para P1 e P2 e menores para N1. Até por volta dos 13 anos, a tendência encontrada foi de o P1 reduzir em amplitude, em ambos SW e crianças com desenvolvimento típico, porém amplitudes de N1 só aumentaram até níveis típicos, por volta dos 15 anos. Isso poderia significar que o tempo de maturação é maior nas áreas corticais temporais envolvidas no processamento auditivo em indivíduos com SW. No entanto, o P2 foi reduzindo em amplitude com idade, como acontece em controles típicos, sendo que, no grupo de SW, essa tendência continuou até a idade adulta. Os autores sugerem que isso indicaria que há uma plasticidade relativamente maior em SW, o que seria o ‘outro lado da medalha’ da maturação estendida, o qual poderia estar associada aos níveis de competência linguística surpreendentemente robustos atingidos por indivíduos com SW.

Pinheiro *et al.* (2011) investigaram o processamento auditivo em escala maior, focando na interação entre a prosódia e a emoção. Os autores mostraram que indivíduos com SW responderam de forma mais lenta à manipulação prosódica afetiva (feliz, triste e neutro), aos 200ms, comparado a 100ms para o grupo controle, sugerindo um atraso no componente atencional-sensorial. Além disso, a autora variou a compatibilidade entre a semântica e o tom afetivo, para o qual o grupo de SW mostrou baixa sensibilidade. Isso parece confirmar que o

problema do processamento linguístico está relacionado a questões da cognição socio-emocional, o que impede uma avaliação efetiva da significância emocional da prosódia.

Estudos de N400¹³, um componente de ERP tipicamente associado ao processamento semântico, parecem levar a uma conclusão semelhante. Pela sua morfologia característica e replicabilidade robusta, esse marcador neurofisiológico tem sido usado em vários estudos comparando grupos com desenvolvimento atípico. Em indivíduos com SW há estudos que apontam para um aumento do efeito de N400, comparado ao grupo de controle (FISHMAN *et al.*, 2011), e outros apresentam nenhuma diferença (PINHEIRO *et al.*, 2010). Indivíduos com TEA costumam apresentar pouca sensibilidade à violação semântica comparado ao grupo controle (PINHEIRO *et al.*, 2010), e pessoas com TDL costumam apresentar respostas mais tardias (PIJNACKER *et al.*, 2017). Dessa forma, o efeito de N400 tem sido objeto de estudo com o intuito de comparar mecanismos atípicos de processamento semântico, revelando maior ou menor eficiência no acesso lexical, maior ou menor sensibilidade ao contexto sentencial, diferentes organizações de conhecimento de mundo, etc., tanto em adultos, quanto no sentido de traçar sua trajetória de maturação em crianças em grupos atípicos e típicos.

Como dito, indivíduos com SW podem apresentar maior sensibilidade à violação semântica (ex. O rapaz calça **o caderno** (PINHEIRO *et al.*, 2010)) do que o grupo controle. Fishman *et al.* (2011) relataram amplitudes de N400 relativamente maiores para o grupo de SW, independentemente da idade cronológica ou quociente de inteligência geral (QI) dos indivíduos. Possivelmente indivíduos com SW são mais sensíveis a manipulações semânticas em nível sentencial, porque dependem mais do processamento semântico lexical para alcançar interpretação do sentido, possivelmente para compensar dificuldades pragmáticas. Porém, outros estudos não reportaram diferença entre grupos controle e SW (PINHEIRO *et al.*, 2010), o que sugere que o processamento semântico-lexical em si está dentro da normalidade, mas que, possivelmente a compreensão é afetada por fragilidade no domínio pragmático, afetivo e no conhecimento de mundo.

¹³ O N400 é uma resposta neurofisiológica típica que marca o processamento semântico de estímulos que têm alguma representação na memória de longo prazo, mais notadamente palavras. Esse componente é caracterizado como uma amplitude negativa aos 400ms após a apresentação de estímulo com distribuição centro-parietal, e supõe-se que reflete acesso à memória semântica (no caso de palavras, acesso lexical) e/ou integração semântica ao contexto prévio. O efeito de N400 depende do paradigma experimental de violação semântica (ex. João comeu sandália ontem), em que amplitudes maiores sinalizam esforço cognitivo relacionado à quebra de expectativa e/ou dificuldade de integração, e em que amplitudes menores apontam uma facilidade mediada por previsibilidade ou alta frequência, por exemplo (SOTO *et al.*, 2015).

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este artigo teve por objetivo discutir alguns dos principais dados da literatura sobre o desempenho de indivíduos com SW em tarefas que envolvem aspectos morfossintáticos do PB e de outras línguas, para discutir uma possível independência do domínio morfossintático frente a outras interfaces cognitivas, buscando observar em que medida seu perfil linguístico de relativa preservação pode estar amparado pela caracterização neuroanatômica e funcional do cérebro dessa população. Observou-se que há resultados bastante satisfatórios em aspectos morfossintáticos, particularmente em relação a estruturas complexas, aqui discutidas, ao mesmo tempo em que comprometimentos pragmáticos, ligados ao comportamento social, são evidentes. Ressaltaram-se fatores que podem impactar o desempenho linguístico de forma geral, como interferências do domínio visuoespacial, atestado na síndrome, assim como questões de memória, associadas a custos de processamento, que podem levar ao uso de estratégias de esquiva de determinadas estruturas.

O comprometimento visuoespacial, geneticamente previsto pela possível ausência do gene *LINK1*, e neuroanatômica e funcionalmente relacionado a deficiências mais evidentes em uma das vias do processamento visual, implica graves deficiências no processamento visuo-espacial. Essa dificuldade pode impactar a interpretação de relações visuoespaciais linguisticamente expressas, como foi observado na seção 3, sugerindo uma interferência de interface entre domínios, o que não deve ser considerado um comprometimento linguístico *per se*.

O reconhecimento visual, por outro lado, parece estar relativamente preservado, e a relativa independência entre o reconhecimento visual e o processamento visuo-espacial parece estar amparada em comprometimentos seletivos nos circuitos da via dorsal. No entanto, parece que também é possível que o desempenho de reconhecimento de faces relativamente satisfatório possa ser alcançado por um mecanismo neuronal atípico (GOODALE; MILNER, 1992). Isso fica mais evidente ainda quando as tarefas de reconhecimento facial também envolvem pistas afetivas. Deficiências neste sentido parecem ter relação com o baixo funcionamento de áreas cerebrais envolvidas no processamento emocional. Essa disfunção parece levar a dificuldades no plano cognitivo socio-emocional, que podem impedir o reconhecimento de pistas relevantes para o desempenho de várias tarefas, seja o reconhecimento de expressões faciais, o sentido a ser atribuído a determinada entonação/pistas emocionais ou, ainda, a tendência a perseverar em tópicos ou evitá-los. O perfil paradoxal de picos e vales dos indivíduos com SW, especificamente no que diz respeito às suas habilidades sociais e pragmáticas, parece indicar que as atipicidades no

comportamento comunicativo dessa população são advindas da interface entre a linguagem e componentes cognitivos mais amplos que se mostram comprometidos.

Considerando-se que não parece haver alterações estruturais nas áreas que compõem o circuito anatômico nuclear envolvido na compreensão e na produção linguísticas e dada a robustez do domínio morfosintático, refletidos nos dados experimentais apresentados neste artigo, pode-se afirmar que a competência linguística, em sentido estrito, está preservada.

Sendo assim, refutam-se modelos que não preveem preservação seletiva a favor daqueles que consideram uma ‘normalidade residual’ em quadros atípicos. Algum grau de modularidade parece ser necessário para dar conta de um quadro em que se observa interação entre funcionalidades distintas com preservação de normalidade seletiva. A relação entre a caracterização genética na SW, a descrição neuroanatômica cerebral e sua funcionalidade indica uma interação complexa entre diferentes componentes que poderia explicar a variedade dos distúrbios e a variedade individual, a ser aprofundada em estudos colaborativos multidisciplinares.

Não se nega que possam existir mecanismos neuronais adaptados e, portanto, atípicos, que alcancem uma aparente normalidade do ponto de vista comportamental, como tem se demonstrado para processamento facial. Porém, para os mecanismos linguísticos em foco neste artigo, não se obteve evidências nesse sentido, o que parece apontar para um funcionamento típico no que diz respeito aos mecanismos sintáticos geradores, por ora.

É importante salientar, no entanto, que a visão científica não esvazia, de forma alguma, os interesses clínicos, pois a dita normalidade seletiva no âmbito da linguagem não impede que o indivíduo com SW experimente dificuldades na interação verbal social e nas atividades humanas dependentes da linguagem, como o letramento e a própria atuação profissional, para as quais acompanhamento clínico pode ser altamente benéfico. No entanto, enquanto a dimensão clínica está sujeita à ecologia do paciente, e uma visão deste contextualizada e holística, a empreitada científica está subjugada à falseabilidade de hipóteses, e uma necessidade metodológica da redução da complexidade de suas variáveis. Mesmo assim, a busca por estratégias efetivas que possam ser indicadas a essa população pode se beneficiar dos achados científicos e seu poder informativo, apesar das especificidades de cada área.

Iniciamos este artigo apresentando, em linhas gerais, o debate sobre a possibilidade de haver normalidade residual em quadros atípicos, a qual permitiria que estes fossem tomados como modelos de investigação da cognição de modo mais amplo. Tudo indica que partir da especificidade funcional é um caminho promissor para o entendimento da relação mente-cérebro, tanto para o desenvolvimento típico como o atípico. O quadro de SW tem se mostrado, nesse esforço, uma fonte privilegiada de investigação na neurociência cognitiva.

REFERÊNCIAS

- ATKINSON, J.; BRADDICK, O. From genes to brain development to phenotypic behavior: "dorsal-stream vulnerability" in relation to spatial cognition, attention, and planning of actions in Williams syndrome (WS) and other developmental disorders. *Prog Brain Res.* p. 189:261-83, 2011. doi: 10.1016/B978-0-444-53884-0.00029-4
- BAILLY, L.C.; MELJAC, c.; CALMETTE, S.; LEMMEL, G. *A multi-dimensional approach to cognitive Profiles in Williams Syndrome*. Poster presented at the 6th International Professional Conference of the Williams Syndrome Association, University of California, 1994.
- BARTKE, S. Passives in German children with Williams Syndrome. In BARTKE, S.; SIEGMÜLLER, J. (Eds.), *Williams syndrome across languages*. Amsterdam: Benjamins, 2004.
- BELLUGI, U.; WANG, P.; JERNIGAN, T. Williams syndrome: an unusual neuropsychological profile. In: S. H. Brodman; J. Grafman, *Atypical cognitive deficits in developmental disorders: Implications for brain function*. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates, 1994. p. 23-56.
- BELLUGI, U.; MARKS, S.; BIHRLE, A.; SABO, H. Dissociation between language and cognitive functions in Williams syndrome. In D. Bishop; K. Mogford (Ed.), *Language Development in Exceptional Circumstances*. London: Churchill Livingstone, 1988. p. 177- 189.
- BELLUGI, U.; BIHRLE, A.; JERNIGAN, T.; TRAUNER, D.; DOHERTY, S. Neuropsychological, neurological, and neuroanatomical profile of Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 6, 115–125, 1990.
- BELLUGI, U.; BIHRLE, A.; NEVILLE, H.; JERNIGAN, T.; DOHERTY, S. Language, cognition, and brain organization in a neurodevelopmental disorder. In: GUNNAR, M.; NELSON, C. (Eds.). *Developmental behavioral neuroscience*. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates, 1992. p. 201–232.
- BELLUGI, U.; LICHTENBERGER L.; JONES, W.; LAI, Z.; ST-GEORGE, M. The neurocognitive profile of Williams syndrome: a complex pattern of strengths and weaknesses. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12:Sup 1, 7-29, 2000.
- BENTIN, S.; ALLISON, T.; PUCE, A.; PEREZ, E. Electrophysiological studies of face perception in humans. *J. Cogn. Neurosci.* 8, 551–565, 1997
- BERG, J.S. *et al.* Speech delay and autism spectrum behaviors are frequently associated with duplication of the 7q11.23 Williams-Beuren syndrome region. *Genet Med.* 9(7), p. 427-41, 2007.
- BERWICK, R.C., FRIEDERICI, A.D., CHOMSKY, N. & BOLHUIS, J.J. Evolution, brain, and the nature of language. *Trends in cognitive sciences*, 17, 2013, 89–98.
- BEUREN A.J.; APITZ J.; HARMJANZ D. Supravalvular aortic stenosis in association with mental retardation and a certain facial appearance. *Circulation* 27:1235–1240, 1962.
- BISHOP, D. V. M. *Test for Reception of Grammar*. Manchester: University of Manchester, 1982.
- BISHOP, D. V.; SNOWLING, M. J.; THOMPSON, P. A.; GREENHALGH, T.; The Catalise-2 Consortium. Phase 2 of CATALISE: A multinational and multidisciplinary Delphi consensus study of problems with language development: Terminology. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 58(10), 1068-1080, 2017.
- BROCK, J. Language abilities in Williams syndrome: a critical review. *Developmental Psychopathology* 19, 97–127, 2007.

- CASHON, C.H; HA, O.R.; GRAF ESTES, K.; SAFFRAN, J.R., MERVIS, C.B. Infants with Williams syndrome detect statistical regularities in continuous speech. *Cognition*. Sep;154:165-168, 2016. doi: 10.1016/j.cognition.2016.05.009.
- CHOMSKY, N. *Syntactic Structures*. The Hague: Mouton, 1957.
- CHOMSKY, N. *The minimalist program*. Cambridge, Mass: The MIT Press, 1995.
- CLAHSEN, H.; ALMAZAN, M. Syntax and morphology in Williams syndrome. *Cognition*, v. 68, p. 167-198, 1998.
- CLAHSEN, H.; ALMAZAN, M. Compounding and inflection in language impairment: evidence from williams syndrome (and SLI). *Lingua*, 111, 729–757. 2001.
- CLAHSEN, H.; RING, M.; TEMPLE, C. Lexical and morphological skills in English-speaking children with Williams syndrome. In S. Bartke & J. Siegmüller (Eds.), *Williams Syndrome Across Languages*. Amsterdam/Philadelphia: John Benjamins, 2004.
- CORRÊA, L. M. S. *MABILIN (Módulos de Avaliação Linguística)*. Projeto Cientistas do Nosso Estado. Rio de Janeiro: FAPERJ, 2000.
- CORRÊA, L. M. S.; AUGUSTO, M. R. A. Possible loci of SLI from a both linguistic and psycholinguistic perspective. *Lingua* (Haarlem. Print), v. 121, p. 476-486, 2011.
- CORRÊA, L. M. S.; AUGUSTO, M. R. A.; BAGETTI, T. Um procedimento de intervenção no processamento de estruturas de alto custo. In M. J. Freitas; M. Lousada; D. Alves (orgs) *Linguística Clínica: Modelos, Avaliação e Intervenção*, Language Science Press, no prelo.
- DAI, L.; CARTER, C.; YING, J.; BELLUGI, U.; POURNAJAFI-NAZARLOO, H.; KORENBERG, J. Oxytocin and vasopressin are dysregulated in Williams Syndrome, a genetic disorder affecting social behavior. *PLoS One*. 7(6):e38513, 2012. doi: 10.1371/journal.pone.0038513
- DON, A.; SCHELLENBERG, E.; ROURKE, B. Music and Language Skills of Children with Williams Syndrome. *Child Neuropsychology*, 00(5), p.154-170, 1999.
- DOYLE, T.; BELLUGI, U.; KORENBERGM, J.; GRAHAM, J. “Everybody in the world is my friend” Hipersociability in young children with Williams Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 124A, p.263–273, 2004.
- DYKENS, E. M. Anxiety, fears, and phobias in persons with Williams syndrome. *Dev Neuropsychol*, 23:1-2, p. 291-316, 2003.
- ECKERT, M.A. *et al.* The neurobiology of Williams syndrome: cascading influences of visual system impairment? *Cell Mol Life Sci*. Aug;63(16):1867-75, 2006. doi: 10.1007/s00018-005-5553-x
- FAN, C.C. *et al.* Williams syndrome-specific neuroanatomical profile and its associations with behavioral features. *Neuroimage Clin*. May 18;15:343-347, 2017. doi: 10.1016/j.nicl.2017.05.011.
- FARRAN, E. K.; JARROLD, C.; GATHERCOLE, S. E. Block design performance in the Williams syndrome phenotype: a problem with mental imagery? *J Child Psychol Psychiatry*. Sep;42(6):719-28, 2001.
- FARRAN, E. K.; JARROLD, C.; GATHERCOLE, S. E. Divided attention, selective attention and drawing: processing preferences in Williams syndrome are dependent on the task administered. *Neuropsychologia*, v. 41, p. 676–687, 2003.
- FISHMAN, I; YAM, A; BELLUGI, U; MILLS, D. Language and sociability: insights from Williams syndrome. *J Neurodev Disord*. Sep;3(3):185-92, 2011. doi: 10.1007/s11689-011-9086-3

- FISHMAN, I. YAM, A.; BELLUGI, U.; LINCOLN, A.; MILLS, D. Contrasting patterns of language-associated brain activity in autism and Williams syndrome. *Soc Cogn Affect Neurosci.* Oct;6(5):630-8, 2011. doi: 10.1093/scan/nsq075
- FODOR, J. *The modularity of mind: an essay on faculty psychology*. Cambridge, Mass.: The MIT Press, 1983.
- FREITAS, M.C.; *Uma avaliação das habilidades linguísticas de portadores da síndrome de Williams*. 2000. 161 f. Dissertação (Mestrado) – Pontifícia Universidade Católica do Rio de Janeiro, 2000.
- FRIEDMANN, N. Speech production in Broca's agrammatic aphasia: Syntactic tree pruning. In GRODZINSKY, Y.; AMUNTS, K. (Eds.), *Broca's region* (pp. 63-82). New York: Oxford University Press. 2006.
- GARCIA R.E.; FRIEDMAN W.F.; KABACK M.M.; ROWE R.D. Idiopathic hypercalcemia and supra-aortic stenosis. *N Engl J Med.* 271:117–120, 1964.
- GIBSON, E.; DESMET, T.; GRODNER, D.; WATSON, D., KO, K. Reading relative clauses in English. *Cognitive Linguistics* 16, 313-353, 2005.
- GONÇALVES, O. F. *et al.* Funcionamento cognitivo e produção narrativa na síndrome de Williams: congruência ou dissociação neurocognitiva? *Int J Clin Health Psychol.* 4(3), p. 623-38. 2004.
- GOODALE, M.A.; MILNER, A.D. Separate visual pathways for perception and action. *Trends Neurosci.* 15 (1): p. 20–5, 1992. doi:10.1016/0166-2236(92)90344-8
- HAAS B.W.; REISS, A.L. Social brain development in williams syndrome: the current status and directions for future research. *Front Psychol.* Jun 8;3:186, 2012. doi: 10.3389/fpsyg.2012.00186
- HAUSER, M.; CHOMSKY, N.; FITCH, W. T. The faculty of language: what is it, who has it, how did it evolve? *Science*, v. 9, p. 1569-1579, 2002.
- HENNEKAM, R. C. M.; KRANTZ, I. D.; ALLANSON, J. E. *Gorlin's Syndromes of the head and neck*. Oxford: Nova York, 2010.
- HICKOK, G.; POEPEL, D. The cortical organization of speech processing. *Nat Rev Neurosci.* May;8(5):393-402, 2007. doi: 10.1038/nrn2113
- HICKOK, G.; BELLUGI, U.; JONES, W. Asymmetrical ability. *Science* 13;270(5234), p. 219-20, 1995.
- JACKENDOFF, R.; PINKER, S. The nature of the language faculty and its implications for evolution of language (Reply to Fitch, Hauser, & Chomsky). *Cognition* , 97 (2), p. 211-225, 2005.
- JÄRVINEN, A.; KORENBERG, J.R.; BELLUGI, U. The social phenotype of Williams syndrome. *Curr Opin Neurobiol.* Jun;23(3):414-22, 2013. doi: 10.1016/j.conb.2012.12.006
- JONES, W.; BELLUGI, U.; LAI, Z.; CHILES, M.; REILLY, J.; LINCOLN, A.; ADOLPHS, R. Hypersociability in Williams Syndrome. *J Cogn Neurosci.* Suppl 1, p. 30-46, 2000.
- KARMILOFF-SMITH, A. *et al.* Language and Williams syndrome: how intact is 'intact'? *Child Development*, v. 68, p. 246–262, 1997.
- KARMILOFF-SMITH, A. An Alternative to Domain-general or Domain-specific Frameworks for Theorizing about Human Evolution and Ontogenesis. *AIMS Neuroscience*, 2(2), 91-104, 2015.
- KARMILOFF-SMITH, A.; THOMAS, M. What can developmental disorders tell us about the neurocomputational constraints that shape development? The case of Williams syndrome. *Dev Psychopathol.*, 15(4), 969-90, 2003.

- KARMILOFF-SMITH, A.; TYLER, L. K.; VOICE, K.; SIMS, K.; UDWIN, O.; HOWLIN, P.; DAVIES, M. Linguistic dissociations in williams syndrome: Evaluating receptive syntax in on-line and off-line tasks. *Neuropsychologia*, 36, 343–351, 1998.
- KAUFMAN, A. S., & KAUFMAN, N. L. *Kaufman Brief Intelligence Test*. Circle Pines, MN: American Guidance Service, 1990.
- KEY, A.P.; DYKENS, E.M. Face repetition detection and social interest: An ERP study in adults with and without Williams syndrome. *Soc Neurosci*. Dec;11(6):652-64, 2016. doi: 10.1080/17470919.2015.1130743
- LAWS, G.; BISHOP, D. Pragmatic language impairment and social deficits in Williams syndrome: a comparison with Down's syndrome and specific language impairment. *Int J Lang Commun Disord*. 39(1), p. 45-64, 2004.
- LEVY, H.; FRIEDMANN, N. Treatment of syntactic movement in syntactic SLI: A case study. *First Language*, 29(1), 15–49. 2009. <https://doi.org/10.1177/0142723708097815>
- LEYFER, O. T. *et al*. Prevalence of Psychiatric Disorders in 4 - 16-Year-Olds with Williams Syndrome. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*. 141B(6), p. 615–622, 2006.
- LOBO, M.; SOARES-JESEL, C. Interrogativas, relativas e clivadas. In Freitas, M.J.; Santos, A.L. (eds.) *Aquisição da língua materna e não materna: Questões gerais e dados do português*. Berlin:Language Science Press, 2017. DOI: 10.5281/zenodo.889435.
- MARTENS, M.A.; REUTENS, D.C.; WILSON, S.J. Auditory cortical volumes and musical ability in Williams syndrome. *Neuropsychologia*. 48(9), p. 2602-2609, 2010.
- MASATAKA, N. Why early milestones are delayed in children with Williams syndrome: late onset of hand banging as possible rate-limiting constraint on the emergence of canonical babbling. *Developmental Science*, 4: 158-164. 2001.
- MERVIS, C.B.; JOHN, A.E. Cognitive and behavioral characteristics of children with Williams syndrome: Implications for intervention approaches. *American Journal of Medical Genetics* 15, p. 229-248, 2010.
- MERVIS, C. B.; KLEIN-TASMAN, B. P. Williams syndrome: Cognition, personality, and adaptive behavior. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 6(2), p. 148-58, 2000.
- MERVIS, C.B.; MORRIS, C.; KLEIN-TASMAN, B.; BERTRAND, J. Attentional characteristics of infants and toddlers with Williams syndrome during triadic interactions. *Developmental Neuropsychology* 23(1-2), p. 243-68, 2003.
- MEYER-LINDENBERG, A.; MERVIS, C.B.; BERMAN, K.F. Neural mechanisms in Williams syndrome: a unique window to genetic influences on cognition and behaviour. *Nat Rev Neurosci*. May;7(5):380-93, 2006. doi: 10.1038/nrn1906
- MEYER-LINDENBERG, A. *et al*. Neural basis of genetically determined visuospatial construction deficit in Williams syndrome. *Neuron*. Sep 2;43(5), 623-31, 2004. doi: 10.1016/j.neuron.2004.08.014.
- MILLS, D.L.; ALVAREZ, T.D.; GEORGE, M ST.; APPELBAUM, L.G.; BELLUGI, U.; NEVILLE, H. III. Electrophysiological studies of face processing in Williams syndrome. *J Cogn Neurosci*.;12 Suppl 1:47-64, 2000. doi: 10.1162/089892900561977.
- MILLS, D.L. *et al* Genetic mapping of brain plasticity across development in Williams syndrome: ERP markers of face and language processing. *Dev Neuropsychol*. 38(8):613-42, 2013. doi: 10.1080/87565641.2013.825617
- MORRIS, C. A. The behavioral phenotype of Williams syndrome: A recognizable pattern of neurodevelopment. *Am J Med Genet*, 154C, 427–431, 2010.

- MORRIS, C.A. *et al.* 7q11.23 Duplication syndrome: Physical characteristics and natural history. *Am J Med Genet* 167A(12), p. 2916-35, 2015.
- NAKAMURA, M. *et al.* Electrophysiological study of face inversion effects in Williams syndrome. *Brain Dev.* Apr;35(4):323-30, 2013. doi: 10.1016/j.braindev.2012.05.010.
- OLIVEIRA, R. M. *Habilidades linguísticas em Síndrome de Williams: relações entre domínios linguístico e cognitivo visuo-espacial.* Dissertação (Mestrado) – Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, 2016.
- OSTERHOUT, L.; SWINNEY, D. On the temporal course of gap-filling during comprehension of verbal passives. *Journal of Psycholinguistic Research*, v. 22, p. 273-286, 1993.
- PHILLIPS, C.; JARROLD, C.; BADDELEY, A.; GRANT, J.; KARMILOFF-SMITH, A. Comprehension of spatial language terms in Williams syndrome: evidence for an interaction between domains of strength and weakness. *Cortex*, v. 40, n. 1, p. 85-101, 2004.
- PIJNACKER, J.; DAVIDS, N.; WEERDENBURG, M. van; VERHOEVEN, L.; KNOORS, H.; ALPHEN, P. van; Semantic Processing of Sentences in Preschoolers With Specific Language Impairment: Evidence From the N400 Effect. *J Speech Lang Hear Res.* 2017 Mar 1;60(3):627-639. doi: 10.1044/2016_JSLHR-L-15-0299. PMID: 28257584.
- PINHEIRO, A.P. .; GALDO-ÁLVAREZ, S.; SAMPAIO, A.; NIZNIKIEWICZ, M.; GONÇALVES, O. Electrophysiological correlates of semantic processing in Williams syndrome. *Res Dev Disabil.* 2010 Nov-Dec;31(6):1412-25. doi: 10.1016/j.ridd.2010.06.017.
- PINHEIRO, A.P.; GALDO-ÁLVAREZ, S.; RAUBER, A.; SAMPAIO, A.; NIZNIKIEWICZ, M.; GONÇALVES, O. Abnormal processing of emotional prosody in Williams syndrome: an event-related potentials study. *Res Dev Disabil.* Jan-Feb;32(1):133-47, 2011. doi: 10.1016/j.ridd.2010.09.011.
- REILLY, J.; KLIMA, E. S.; BELLUGI, U. Once more with feeling: affect and language in atypical populations. *Development and Psychopathology*, v. 2, 367-391, 1990.
- REILLY, J.; LOSH, M.; BELLUGI, U.; WULFECK, B. "Frog, where are you?" Narratives in children with specific language impairment, early focal brain injury, and Williams syndrome. *Brain Lang.* 88(2), p. 229-47, 2004.
- RICHARDSON, F. M.; THOMAS, M. S.; PRICE, C. J. Neuronal Activation for Semantically Reversible Sentences. *Journal of Cognitive Neuroscience*, v. 22, n. 6, p. 1283-1298, 2010.
- RING, M.; CLAHSEN, H. Distinct patterns of language impairment in Down's syndrome and Williams syndrome: The case of syntactic chains. *Journal of Neurolinguistics* 18, 479-501, 2005.
- ROSSI, N. F.; GIACHETI, C. M. Association between speech-language, general cognitive functioning and behaviour problems in individuals with Williams syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, v. 61, n. 7, p. 707-718, 2017.
- ROSSI, N.F; MORETTI-FERREIRA, D; GIACHETI, C.M. Perfil comunicativo de indivíduos com a síndrome de Williams-Beuren. *Rev. Soc. Bras. Fonoaudiol.*, v.12, n.1, p.1-9, 2007.
- SERAO, C. L. C. *Estudo clínico-genético em adolescentes e adultos jovens com Síndrome de Williams.* Dissertação (Mestrado) - Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Faculdade de Ciências Médicas, Rio de Janeiro, 2014.
- SOMERVILLE, M.J. *et al.* Severe expressive-language delay related to duplication of the Williams-Beuren locus. *N Engl J Med.* 353(16), p.1694-701, 2005.
- SOTO, M.; FRANÇA, A. I.; GOMES, J. N.; MANHÃES, A. G. In what context does context matter? An ERP study of sentence processing in Brazilian Portuguese. *Letras De Hoje*, 50(1), 120-130, 2015 <https://doi.org/10.15448/1984-7726.2015.1.18408>

- SOTO, M.; GOMES, J. N.; FRANÇA, A. I.; MANHÃES, A. G. Neurophysiology of grapheme decoding: The N170 as A Predictive and Descriptive Tool. *Revista da ABRALIN*, v. 17, n. 1, p. 402-433, 30 mar. 2019.
- STAVRAKAKI, S. Differences in sentence comprehension tasks between children with SLI and Williams syndrome: Evidence from Greek. Paper presented at Generative Approaches to Language Acquisition, Utrecht, 4-6 September 2003.
- STAVRAKAKI, S. Wh-questions in Greek children with Williams syndrome. In SIEGMÜLLER, J.; BARTKE, S. (Eds.) *Williams Syndrome Across Languages*. John Benjamins, 2004.
- STRAVAKAKI, S.; CLAHSSEN, H. Past tense formation in Greek children with Williams syndrome. *Annals of General Psychiatry* 5, S205, 2006. <https://doi.org/10.1186/1744-859X-5-S1-S205>.
- STRAVAKAKI, S.; KOUTSANDREAS, K.; CLAHSSEN, H. The perfective past tense in Greek children with specific language impairment. *Morphology* 22(1), 2012. DOI: 10.1007/s11525-011-9194-5
- TARLING, K.; PERKINS, M.R.; SROJANOVIK, V. Conversational success in Williams syndrome: communication in the face of cognitive and linguistic limitations. *Clin Linguist Phon.* 20(7-8), p. 583-90, 2006.
- TEMPLE, C.; CLAHSSEN, H. How connectionist simulations fail to account for developmental disorders in children. *Behavioral and Brain Sciences*, 25, 769–770, 2002.
- THOMAS, M.; KARMILOFF-SMITH, A. Are developmental disorders like cases of adult brain damage? Implications from connectionist modelling. *Behav Brain Sci.* Dec;25(6):727-50; discussion 750-87, 2002. doi: 10.1017/S0140525X02000134. PMID: 14598624.
- THOMAS, M.; GRANT, J.; BARHAM, Z.; GSODL, M.; LAING, E.; LAKUSTA, L.; TYLER, L.K.; GRICE, S.; PATERSON, S.; KARMILOFF-SMITH, A. Past tense formation in Williams syndrome. *Language and Cognitive Processes*, v. 16, 143-176, 2001.
- TORNIERO, C. *et al.* Cortical dysplasia of the left temporal lobe might explain severe expressive-language delay in patients with duplication of the Williams-Beuren locus. *Eur J Hum Genet.* 15(1), p. 62-7, 2007.
- UDWIN, O. A survey of adults with Williams syndrome and idiopathic infantile hypercalcaemia. *Dev Med Child Neurol.* 32(2): 129-41, 1990.
- VAN DER AA, N. *et al.* Fourteen new cases contribute to the characterization of the 7q11.23 microduplication syndrome. *Eur J Med Genet.* 52(2-3), p. 94-100, 2009.
- VELLEMAN, S.L.; MERVIS, C.B. Children with 7q11.23 duplication syndrome: Speech, language, cognitive, and behavioral characteristics and their implications for intervention. *Perspect Lang Learn Educ.* 18(3), p. 108–116, 2011.
- VOLTERRA, V. *et al.* Linguistic abilities in Italian children with Williams syndrome. *Cortex*, v. 32, p. 663-677, 1996.
- WENGENROTH, M.; BLATOW, M.; BENDSZUS, M.; SCHNEIDER, P. Leftward lateralization of auditory cortex underlies holistic sound perception in Williams syndrome. *PLoS One.* Aug 23;5(8):e12326, 2010. doi: 10.1371/journal.pone.0012326.
- WILLIAMS J.C.P.; BARRATT-BOYES B.G.; LOWE J.B. Supravalvular aortic stenosis. *Circulation* 24: 1311–1318, 1961.
- ZUKOWSKI, A. *Uncovering grammatical competence in children with Williams syndrome*. Dissertation Abstracts International: Section B: The Sciences and Engineering, 62(2-B), 2001.

Recebido no dia 11 de dezembro de 2020.
Aprovado no dia 19 de março de 2021.