



PROGRAMA
DE CIÊNCIAS
DA REABILITAÇÃO

CENTRO UNIVERSITÁRIO AUGUSTO MOTTA

Programa de Pós-Graduação *Stricto Sensu* em Ciências da Reabilitação

Mestrado Acadêmico em Ciências da Reabilitação

BRUNA BARBOSA BARRETO

**DISGENESIA DO CORPO CALOSO: COMPORTAMENTOS
CARACTERÍSTICOS DO TRANSTONO DO ESPECTRO AUTISTA E
FUNCIONALIDADE**

RIO DE JANEIRO

2023

BRUNA BARBOSA BARRETO

**DISGENESIA DO CORPO CALOSO: COMPORTAMENTOS
CARACTERÍSTICOS DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA E
FUNCIONALIDADE**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-graduação em Ciências da Reabilitação, do Centro Universitário Augusto Motta, como parte dos requisitos para obtenção do título de **Mestre** em Ciências da Reabilitação.

Linha de Pesquisa: Abordagem Terapêutica em Reabilitação.

Orientador: Dr. Fabio Vieira dos Anjos

Coorientador(a): Dr^a. Myriam de Carvalho Monteiro.

RIO DE JANEIRO

2023

FICHA CATALOGRÁFICA
Elaborada pelo Sistema de Bibliotecas e
Informação – SBI – UNISUAM

616.8588 Barreto, Bruna Barbosa.
B273d Disgenesia do corpo caloso: comportamentos característicos do transtorno do espectro autista e funcionalidade / Bruna Barbosa Barreto. – Rio de Janeiro, 2023.
68 p.

Dissertação (Mestrado em Ciências da Reabilitação) - Centro
Universitário Augusto Motta, 2023.

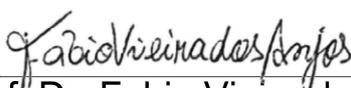
1. Agenesia do corpo caloso. 2. Transtornos do espectro autista.
3. Comportamento social. 4. Atividades cotidianas. I. Título.

CDD 22.ed.

BRUNA BARBOSA BARRETO

**DISGENESIA DO CORPO CALOSO E COMPORTAMENTOS
CARACTERÍSTICOS DO TRANSTONO DO ESPECTRO AUTISTA**

Examinada em: 26 / 04 / 2023



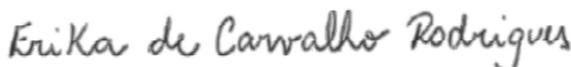
Prof. Dr. Fabio Vieira dos Anjos
Centro Universitário Augusto Motta – UNISUAM



Prof^a. Dr^a. Myriam de Carvalho Monteiro
Instituto D'Or de Pesquisa e Ensino – IDOR



Prof. Dr. Arthur de Sá Ferreira
Centro Universitário Augusto Motta – UNISUAM



Prof^a. Dr^a. Erika de Carvalho Rodrigues
Instituto D'Or de Pesquisa e Ensino – IDOR

RIO DE JANEIRO

2023

Dedico este trabalho a Deus e a meus pais que sempre me apoiaram.

Agradecimentos

Agradeço primeiro a Deus por ter me permitido chegar tão longe e ter me auxiliado ao longo desses dois anos.

Minha família também teve um papel fundamental nesse processo. Agradeço aos meus pais por todo apoio incondicional. A minha irmã Aline por sempre me incentivar a ser uma profissional melhor e ao meu irmão Gabriel por ser meu companheiro das madrugadas estudando. A minha prima/irmã Vitória por toda ajuda nesse processo. A minhas primas/irmãs Lorraine, Ana Carolina e Lislayne por todo incentivo nessa jornada. A todos os meus outros familiares deixo aqui o meu muito obrigada pelo incentivo, apoio e por entenderem meus momentos de ausência.

Agradeço a todos os meus amigos por todo apoio que me ofereceram desde o início. Em especial ao meu Squad (Karine, Clara, Isabella, Larissa, Ana Clara, Bruna, Agatha) que sempre me ouviu falando do meu trabalho e pesquisa. Agradeço a Dani que dividiu comigo as dificuldades de uma pós-graduação. Também agradeço a Brenda, Laíza, Rebeca, Larissa e Carol por me escutarem e ajudarem da forma que puderam.

Agradeço aos meus pacientes, seus responsáveis e equipe da AfeTO e do CRE, em especial a Elisa Guimarães, por me incentivarem a crescer como profissional e compreenderem minhas ausências em alguns momentos.

Eu não teria iniciado no mestrado se não fosse pelo incentivo da professora Caciana da Rocha Pinho e pela vivência com as professoras Carolinne Linhares Pinheiro e Susana Engelhard Nogueira. Obrigada por toda a torcida e por continuarem sendo meus exemplos de pessoas e profissionais.

Esse trabalho não teria sido o mesmo sem o orientador Fabio Vieira dos Anjos, meu muito obrigada por todas as contribuições técnicas. Também agradeço a coorientadora Myriam Carvalho Monteiro que trouxe relevantes contribuições que enriqueceram o trabalho.

Também agradeço a parceira com Instituto D'OR de Pesquisa e Ensino. A parceria com os profissionais da instituição e a disponibilidade dos responsáveis que participaram da pesquisa.

Agradeço a oportunidade de ter sido aluna de pós-graduação do Centro Universitário Augusto Motta e por todas as trocas e aprendizados que tive nesse espaço.

“You're on your
own, kid.
You can face this.
You're on your own,
kid.
You always have
been”

Resumo

Introdução: A disgenesia do corpo caloso (DCC) consiste em uma desordem do neurodesenvolvimento, na qual o indivíduo apresenta diferentes graus de má-formação no corpo caloso. As pesquisas mais recentes têm apontado para uma possível relação entre a DCC e sinais característicos do Transtorno do Espectro Autista (TEA). Neste contexto, é importante que os profissionais envolvidos no cuidado e na reabilitação do indivíduo com DCC compreendam essa possível relação, e como isto afeta o sujeito em seu envolvimento nas atividades de vida diária. Sendo assim, são necessários pesquisas e estudos científicos sobre as consequências da DCC no comportamento para subsidiar os profissionais de saúde no processo de reabilitação. **Objetivo:** investigar a características de comportamentos característicos do TEA em indivíduos com DCC. **Métodos:** Foi realizado um estudo observacional transversal do tipo exploratório de abordagem quantitativa. Foram aplicados com os responsáveis dos participantes os seguintes questionários: Escala de Responsividade Social-Segunda Edição (SRS-2) heterorelato; Índice de Barthel; domínio de atividades de vida diária (AVD) da Escala de Comportamento Adaptativo Vineland 3. Os dados coletados foram armazenados no software Research Electronic Data Capture (REDCap). Após a tabulação de dados, a análise descritiva consistiu em dados expressos em número (percentual). **Resultados:** A amostra foi composta por quatro participantes com idade entre 19 e 26 anos (dois do sexo masculino), 75% (n=3) com DCC total e 25% (n=1) com hipoplasia. Todos os responsáveis que responderam ao questionário foram as mães dos participantes. Para o SRS-2, 50% (n=2) dos participantes pontuaram entre 60 e 65, pontuação que indica prejuízos no comportamento social recíproco de forma leve. Além disso todos os participantes tiveram alteração em pelo menos um domínio do SRS-2. Em relação ao Índice de Barthel, todos os participantes apresentaram pontuação acima de 70 indicando independência em cuidados pessoais essenciais. Com a aplicação do Vineland, foi possível identificar que apesar de todos os participantes serem maior de idade, todos eles apresentaram idade equivalente menor que 6 anos em todos os subdomínios da AVD. **Discussão:** Identificou-se que indivíduos com DCC apresentaram dificuldades em relação ao comportamento social recíproco, como o apontado em outros estudos. Além disso, de acordo com os resultados do subdomínio de AVD do vineland-3 o atraso decorrente da DCC também impacta em dificuldades no envolvimento nas AVD. **Conclusão:** Os indivíduos com DCC parecem apresentar alterações no comportamento social recíproco. Dessa forma, faz-se necessário que os profissionais da reabilitação que trabalham com DCC considerem as alterações no comportamento social como características do quadro clínico e se atentem a isso durante o processo de tratamento. Além disso, também é preciso considerar como o quadro clínico impacta no envolvimento nas AVD.

Palavras-chave: Agenesia do Corpo Caloso; Transtorno do Espectro Autista; Comportamento Social; Atividades Cotidianas (<http://decs.bvs.br/>).

Abstract

Introduction: Agenesis of Corpus Callosum (ACC) is a neurodevelopmental disorder in which the individual has different degrees of malformation in the corpus callosum. Studies have shown a possible relationship between ACC and characteristic signs of Autistic Spectrum Disorder (ASD), with potential implications on the rehabilitation of individuals with ACC and their involvement in activities of daily living. There is a need, however, for studies on the effects of ACC on social and motor behaviour, supporting health professionals in the rehabilitation process. **Objective:** This study aimed at investigating the characteristics of behaviors characteristic of ASD in individuals with ACC. **Methods:** An exploratory cross-sectional observational study with a quantitative approach was carried out. The following experiments were applied with the participants' guardians: Social Responsiveness Scale-Second Edition (SRS-2) hetero-report; Barthel index; activities of daily living (ADL) domain of the Vineland Adaptive Behavior Scale 3. The collected data were stored in the Research Electronic Data Capture (REDCap) software. After tabulating the data, the descriptive analysis consisted of data expressed in numbers (percentage). **Results:** The sample consisted of four participants aged between 19 and 26 years (two males), 75% (n=3) with total ACC and 25% (n=1) with hypoplasia. All those responsible who answered the questionnaire were the mothers of the participants. For the SRS-2, 50% (n=2) of the participants scored between 60 and 65, a score that indicates mild impairments in reciprocal social behavior. In addition, all participants had changes in at least one SRS-2 domain. Regarding the Barthel Index, all participants scored above 70 indicating independence in essential personal care. With the application of Vineland, it was possible to identify that although all participants were of legal age, they all had an equivalent age of less than 6 years in all ADL subdomains. **Discussion:** It was identified that individuals with ACC had difficulties in relation to reciprocal social behavior, as pointed out in other studies. In addition, according to the results of the ADL subdomain of vineland-3, the delay resulting from ACC also impacts on difficulties in engaging in ADL. **Conclusion:** Individuals with ACC seem to show changes in reciprocal social behavior. Thus, it is necessary for rehabilitation professionals who work with ACC to consider changes in social behavior as characteristics of the clinical condition and pay attention to this during the treatment process. In addition, it is also necessary to consider how the clinical condition impacts on the involvement in ADL.

Keywords: Agenesis of Corpus Callosum; Autistic Spectrum Disorder; Social Behavior; Activities of Daily Living (<https://decs.bvs.br/>).

Lista de Ilustrações

- Figura 1 Ressonância Magnética de crânio em corte sagital com o corpo caloso evidenciado pela seta (Fonte: Zicarelli *et al.* 2014).
- Figura 2 Divisão do corpo caloso (Google imagens).
- Figura 3 Diferenças entre os modelos de Wilteson (1989) e Hofer e Frahm (2006) (Fonte: Hofer e Frahm 2006)

Lista de Quadros e Tabelas

Quadro 1	Apoio financeiro
Quadro 2	Cronograma de execução
Tabela 1	Caracterização dos participantes
Tabela 2	Pontuação dos participantes referentes ao SRS- 2
Tabela 3	Pontuação dos participantes referentes ao SRS-2 associados a características de TEA
Tabela 4	Escala-v e idade equivalente dos participantes em cada subdomínio das atividades de vida diária do Vineland 3

Lista de Abreviaturas e Siglas

ACC	Agnesia do Corpo Caloso
AOTA	Associação Americana de Terapia Ocupacional
ASD	Autism Spectrum Disorder
ADOS	Autism Diagnostic Observation Schedule
AVD	Atividades de vida diária
AIVD	Atividades Instrumentais de vida diária
CC	Corpo Caloso
DCC	Disgenesia do Corpo Caloso
RM	Ressonância magnética
SRS-2	Escala de Responsividade Social
TEA	Transtorno do Espectro Autista

Sumário

AGRADECIMENTOS	VI
RESUMO	IX
ABSTRACT	X
LISTA DE ILUSTRAÇÕES	XI
LISTA DE QUADROS E TABELAS	XII
LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS	XIII
PARTE I – PROJETO DE PESQUISA	16
<hr/>	
CAPÍTULO 1 REVISÃO DE LITERATURA	17
1.1 CORPO CALOSO	17
1.1.1 ESTRUTURA	17
1.1.2 FUNÇÃO DO CORPO CALOSO	19
1.2 DISGENESIA DO CORPO CALOSO	21
1.2.1 DEFINIÇÃO E ETIOLOGIA	21
1.2.2 DIAGNÓSTICO	21
1.2.3 QUADRO CLÍNICO E REABILITAÇÃO	22
1.2.4 DISGENESIA DO CORPO CALOSO E TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA	23
1.2.5 DISGENESIA DO CORPO CALOSO E FUNCIONALIDADE	24
1.3 JUSTIFICATIVAS	26
1.3.1 RELEVÂNCIA PARA AS CIÊNCIAS DA REABILITAÇÃO	26
1.3.2 RELEVÂNCIA PARA A AGENDA DE PRIORIDADES DO MINISTÉRIO DA SAÚDE	26
1.3.3 RELEVÂNCIA PARA O DESENVOLVIMENTO SUSTENTÁVEL	27
1.4 OBJETIVOS	27
1.4.1 GERAL	27
1.4.2 ESPECÍFICOS	28
1.5 HIPÓTESES	28
CAPÍTULO 2 PARTICIPANTES E MÉTODOS	29
2.1 ASPECTOS ÉTICOS	29
2.2.1 LOCAL DE REALIZAÇÃO DO ESTUDO	29
2.3 AMOSTRA	29
2.3.1 LOCAL DE RECRUTAMENTO DO ESTUDO	30
2.3.2 CRITÉRIOS DE INCLUSÃO	30
2.3.3 CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO	30
2.4 PROCEDIMENTOS/METODOLOGIA PROPOSTA	30
2.4.1 AVALIAÇÃO CLÍNICA	30
2.5 DESFECHOS	32
2.5.1 DESFECHO PRIMÁRIO	32
2.5.2 DESFECHO SECUNDÁRIO	32
2.6 ANÁLISE DOS DADOS	32
2.6.1 TAMANHO AMOSTRAL (CÁLCULO OU JUSTIFICATIVA)	32
2.6.2 VARIÁVEIS DO ESTUDO	32
2.6.3 PLANO DE ANÁLISE ESTATÍSTICA	32
2.6.4 DISPONIBILIDADE E ACESSO AOS DADOS	33
2.7 RESULTADOS ESPERADOS	33
2.8 ORÇAMENTO E APOIO FINANCEIRO	34

2.9 CRONOGRAMA	34
REFERÊNCIAS	36
APÊNDICE 1 – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO	41
ANEXO 1 – ÍNDICE DE BARTHEL	45
<u>PARTE II – PRODUÇÃO INTELECTUAL</u>	46
CONTEXTUALIZAÇÃO DA PRODUÇÃO	47
DISSEMINAÇÃO DA PRODUÇÃO	48
MANUSCRITO (S) PARA SUBMISSÃO	49
3.1 DISGENESIA DO CORPO CALOSO: COMPORTAMENTOS CARACTERÍSTICOS DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA E FUNCIONALIDADE	50
3.1.1 CONTRIBUIÇÃO DOS AUTORES DO MANUSCRITO PARA SUBMISSÃO #1	50

PARTE I – PROJETO DE PESQUISA

Capítulo 1 Revisão de Literatura

1.1 Corpo Caloso

1.1.1 Estrutura

O corpo caloso (CC) (Figura 1) é uma estrutura exclusiva dos mamíferos placentários (PALMER; MOWAT, 2014). Esta estrutura pode ser definida como um feixe de substância branca (ABOITIZ; MONTIEL, et al. 2003).

De acordo Aboittiz e Montiel et al., (2003) e Machado (2006) o corpo caloso é constituído por muitas fibras miélinicas, cerca de 200 milhões, que perpassam o plano sagital, por conseguinte, conecta as áreas simétricas do córtex de cada hemisfério. Machado (2006) descreve que o corpo caloso é dividido em quatro partes: tronco, joelho, esplênio e rostro do corpo caloso (Figura 2).

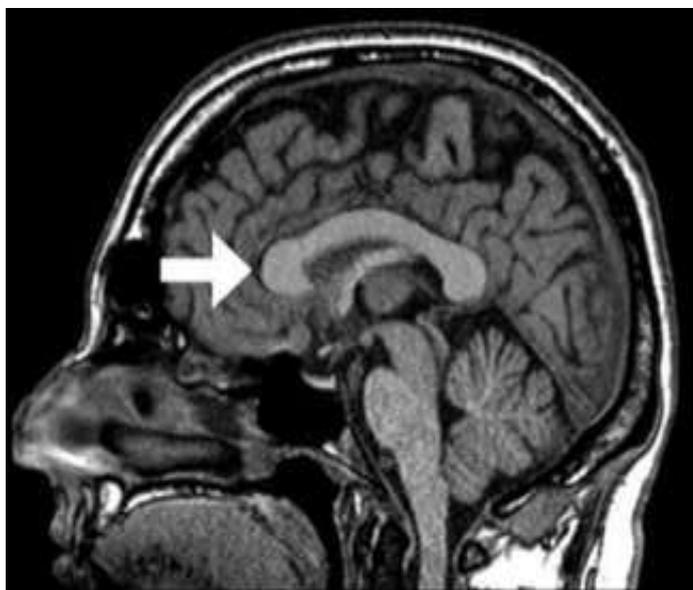


Figura 1- Ressonância Magnética de crânio em corte sagital com o corpo caloso evidenciado pela seta branca (Fonte: Zicarelli *et al.* 2014).

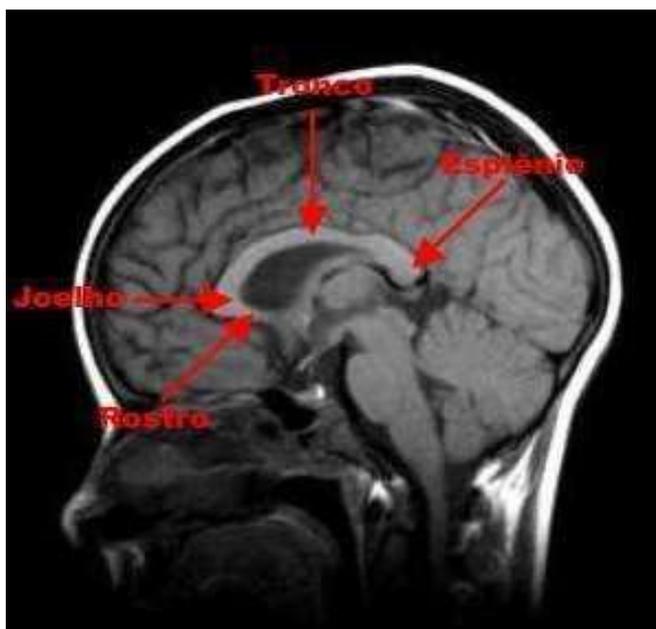


Figura 2- Divisão do corpo caloso (Fonte: Zicarelli *et al.* 2014)

O tronco do corpo caloso, em corte sagital, pode ser observado como uma lâmina branca arqueada dorsalmente, se desenvolvendo posteriormente no esplênio do corpo caloso, que se direciona anteriormente em direção à base do cérebro para constituir o joelho do CC. Este se junta originando o rostro do corpo caloso, que segue com a lâmina rostral até a comissura anterior, uma das comissuras inter-hemisféricas (MACHADO, 2006).

Wiltson (1989) descreveu a anatomia do CC da seguinte forma: o terço anterior permite a conexão das áreas pré-frontais, pré-motoras e motoras suplementares; o corpo anterior é constituído por fibras responsáveis por interligar o córtex motor; o corpo posterior envolve as regiões do córtex somestésico e parietal posterior; e as regiões do terço posterior do corpo caloso (istmo e esplênio) fazem a conexão das áreas corticais parietais, temporais e occipitais.

Todavia em 2006, Hofer e Frahm descreveram esta anatomia de uma forma diferentes (Figura 3), eles consideraram a trajetória das fibras calosas estudadas em humanos *in vivo*, e confrontaram os resultados encontrados com o que já tinha na literatura sobre primatas não humanos.

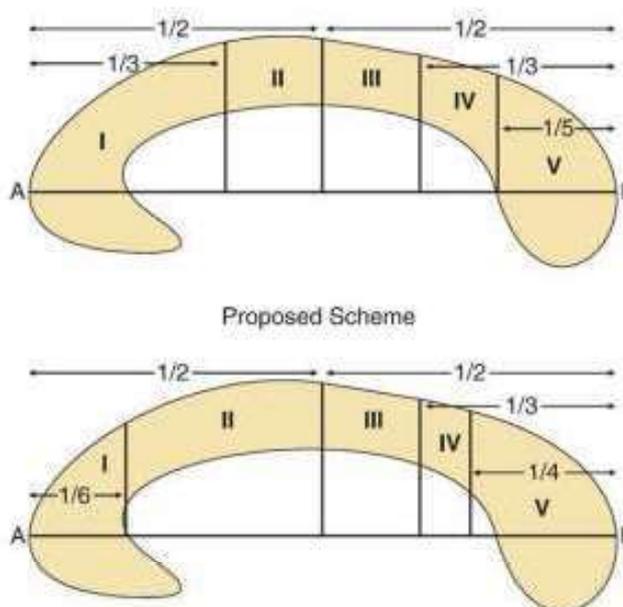


Figura 3- Diferenças entre os modelos de Wiltson (1989) e Hofer e Frahm (2006) (Fonte: Hofer e Frahm 2006).

A diferença entre os modelos de Wiltson (1989) e Hofer e Frahm (2006) ocorre no terço anterior e no corpo médio. No modelo Hofer e Frahm (2006) o terço anterior (região I) é menor, enquanto o corpo anterior (região II) é apontado como maior. Outro aspecto diferente é como as fibras motoras realizam o cruzamento, no modelo proposto de Hofer e Frahm (2006) o cruzamento ocorre na segunda metade do CC, região posterior à indicada no modelo Wiltson (1989).

O CC é a maior comissura do cérebro, considerada a principal comissura inter-hemisférica objetivando conectar os hemisférios (ABOITIZ; MONTIEL, *et al.* 2003; MONTADON, *et al.* 2003).

1.1.2 Função do corpo caloso

O corpo caloso tem como função conectar a maior parte das áreas corticais (ABOITIZ; MONTIEL, *et al.* 2003; MONTADON, *et al.* 2003). Palmer; Mowat, 2014 *et al.*, (2012) apontam que a coordenação e transferência de informações entre o hemisfério direito e esquerdo é a principal função do corpo caloso. Ainda destacam que esta transferência entre as informações influencia na cognição e função neurológica.

A comunicação inter-hemisférica é essencial para a integração das informações entre os hemisférios, sejam de informações sensoriais e motoras, além das funções cognitivas superiores, como linguagem e raciocínio abstrato (HINKLEY *et al.*, 2012; PAUL, 2011; MACHADO, 2006).

Destaca-se que os estudos sobre a função do corpo caloso inicialmente foram desenvolvidos com a intenção de acompanhar pacientes submetidos à calosotomia cirúrgica (cirurgia de secção do corpo caloso para limitar a disseminação da atividade epiléptica) como tratamento para epilepsia refratária ao tratamento farmacológico (SPERRY, 1970 apud TOVAR-MOLL, 2007). Estes pacientes, conhecidos como *split-brains*, apresentavam a síndrome de desconexão inter-hemisférica durante pós-operatório, que consiste em danos na integração das informações apresentadas de forma individual a um dos hemisférios (SPERRY, 1970 apud TOVAR-MOLL, 2007). Este estudo auxiliou no processo de compreensão das assimetrias cerebrais.

Já no estudo de Lassonde *et al.*, (1991), identificaram que crianças que passaram calosotomia tinham desempenho, em atividades que exigiam a conexão entre os hemisférios, semelhante aos seus pares que não passaram pela cirurgia, no entanto, os adolescentes e adultos que passaram pela cirurgia demonstravam sintomas da desconexão inter-hemisférica.

Neste contexto, pode-se discutir sobre a neuroplasticidade, ou seja, capacidade de se regenerar funcionalmente em resposta a ocorrências internas ou externas do organismo (RIESGO, 2016). A reorganização funcional que ocorre devido a neuroplasticidade pode acontecer de forma mais intensa durante o período do desenvolvimento Sistema Nervoso Central (SNC), e este período se dá durante o desenvolvimento infantil (BRIDI FILHO; BRIDI; ROTTA, 2018; LENT, 2008).

Outra população que vem sendo considerada nos estudos sobre corpo caloso e a integração dos hemisférios são os indivíduos com DCC. No caso dos indivíduos com DCC é possível identificar a ação da neuroplasticidade, tendo em vista que apesar da má formação, ausência parcial ou total do corpo caloso o desempenho dessas pessoas em atividades que exigem a comunicação entre os hemisférios cerebrais aparenta estar minimamente preservada (LASSONDE *et al.*, 1991).

Todavia Bloom e Hynd (2005) destacam que apesar dos estudos com indivíduos com malformação do CC estarem avançando e auxiliando no entendimento da função do CC, ainda não existe um consenso sobre seu papel na transferência das informações entre os dois hemisférios.

1.2 Disgenesia do Corpo Caloso

1.2.1 Definição e etiologia

De acordo com Kendall (1983) nomeia-se Disgenesia do Corpo Caloso os diferentes graus de sua má-formação, considerando desde a ausência do CC até mínimas e sutis alterações em sua estrutura. Sendo assim pode ser definida como uma desordem do neurodesenvolvimento (MONTADON, et al. 2003).

Sua etiologia, segundo Paul et al., (2007) e Sajan et al., (2013) pode estar relacionada a uma combinação de mecanismos genéticos. Já os dados de prevalência das malformações do corpo caloso variam bastante (TU et al., 2009).

Além disso, existe uma diversidade de nomenclaturas adotadas na literatura, pois alguns definem DCC como a ausência parcial e total do corpo caloso, enquanto outros definem as mesmas características como agenesia do corpo caloso (ACC) (MOUTARD et al., 2012).

Neste contexto, no presente estudo será utilizada a nomenclatura de DCC considerando as seguintes classificações: agenesia ou disgenesia total do corpo caloso para a ausência completa do CC; disgenesia parcial do CC para os casos em que tenha a preservação de um remanescente caloso; hipoplasia para definir a condição na qual o CC apresenta redução em sua espessura.

1.2.2 Diagnóstico

A identificação dos diferentes tipos de DCC pode ser realizado por meio de exames de imagem, como a ressonância magnética (RM), o progresso nessa modalidade de exames tem permitido identificar cada vez mais as alterações no corpo caloso (MONTADON *et al.*, 2003).

Essas alterações podem ser identificadas ainda no período da gestação, Fratelli *et al.*, (2007) e Ghi *et al* (2010) apontam que aproximadamente na vigésima semana de gestação pode ser realizado o diagnóstico a partir de sinais na ultrassonografia. Todavia esse diagnóstico pode ter a acurácia comprometida, sendo assim é importante realizar ressonância magnética fetal para comprovar o diagnóstico

(DHOUIB *et al.*, 2011; GHI *et al.*, 2010). De acordo com Dhouib *et al.*, (2011) a taxa de concordância entre os exames de RM fetal e após o nascimento é de 85%.

Quando não diagnosticado precocemente pode ser identificado por meio de exame clínico associado a ressonância magnética. A ressonância magnética é uma forma de alta definição, que indica e permite o estudo *in vivo* do sistema nervoso humano em seu estado normal e patológico (MOLL; BRAMATI, 2001). Sendo assim, com a RM é possível identificar as alterações do corpo caloso (MONTANDON *et al.*, 2003; GHI *et al.*, 2010).

No entanto, nem todos os casos são diagnosticados, já que o indivíduo pode ter alteração no corpo caloso e não ter nenhuma alteração no desenvolvimento que justifique uma investigação. O que prejudica esta análise é a falta de identificação dos casos, já que as pessoas podem possuir alteração no corpo caloso e não terem conhecimento (PISANI *et al.*, 2006).

Não há uma uniformidade em relação ao tipo de disgenesia e o prognóstico clínico (FRATELLI *et al.*, 2007; MOUTARD *et al.*, 2003; MOUTARD *et al.*, 2012). Em algumas pesquisas identificou-se que em casos de ausência total do corpo caloso os sujeitos apresentam maiores prejuízos que em casos de disgenesia parcial (MOUTARD *et al.*, 2003; MOES; SCHLMOELLER.; SCHLMOELLER, 2009).

Entretanto, estudos também apontam que não existe diferença de prognóstico em casos de disgenesia total e parcial (GOODYEAR *et al.*, 2001). Além disso, a literatura também indica que pessoas com DCC podem apresentar o desenvolvimento normal e sem intercorrências (CHADIE *et al.* 2008; ROMANIELLO *et al.*, 2006).

1.2.3 Quadro clínico e reabilitação

De acordo com a literatura, indivíduos com DCC podem apresentar atraso no desenvolvimento de linguagem, motor e psicomotor, além disso, também podem ter episódios de epilepsia (CHADIE *et al.*, 2008; MOES; SCHLMOELLER; SCHLMOELLER, 2009).

Em consonância, os dados de uma pesquisa com período de acompanhamento de 24 meses até os 16 anos indicaram que todos os pacientes com alterações associadas à DCC apresentaram retardo mental, atraso no desenvolvimento psicomotor e epilepsia (PISANI *et al.*, 2006). Os autores também apontam que existem pessoas que não apresentam nenhuma alteração neuropsicomotora.

Romaniello (2016) identificou em seus estudos que a DCC reflete no desenvolvimento neuromotor, podendo resultar em atraso na aquisição dos marcos do desenvolvimento motor, ou seja, atraso em relação as habilidades motoras que bebês e crianças possuem em cada idade. Entretanto, os atrasos foram diferentes em relação a cada tipo de disgenesia e se estas são sindrômicas ou não sindrômicas. O autor também identificou que entre os pacientes sindrômicos 95% tiveram atraso na aquisição de todos os marcos, e os indivíduos com agenésia sindrômica do corpo caloso apresentaram atraso mais grave no desenvolvimento.

1.2.4 Disgenesia do Corpo Caloso e Transtorno do Espectro Autista

A DCC também pode impactar nas respostas comportamentais dos indivíduos (BADARUDDIN *et al.*, 2007). Os indivíduos com DCC podem apresentar cognição social reduzida, ou seja, possuem dificuldade em compreender os outros em ambientes sociais (BROW; PAUL, 2000; SYMINGTON *et al.*, 2010). De acordo com Paul *et al.*, (2014) este comportamento é semelhante aos dos indivíduos com TEA.

No estudo de El Ameen, Ibrahim e Mounir (2019) com indivíduos com alterações no corpo caloso, eles identificaram que 23% apresentaram características do TEA.

O TEA, de acordo com a quinta edição do Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-V), pode ser definido como um transtorno do neurodesenvolvimento, e o indivíduo pode demonstrar dificuldades e alterações em comunicação e interação social, associadas a interesses e atividades restritas e repetitivas, estes sinais podem aparecer na infância e permanecer ao longo da vida.

Além disso, considera-se o nível de suporte necessário para cada indivíduo com TEA, podendo ser classificado em nível de suporte I (necessidade de apoio), II (necessidade de apoio substancial) e III (necessidade de apoio muito substancial) (DSM-V, 2013).

Ao considerar a comunicação social para exemplificar as diferenças entre os níveis de suporte, uma pessoa com necessidade de nível de suporte I, pode falar frases completas e se envolver na comunicação, mas demonstra dificuldade em iniciar interações sociais. Já com necessidade de suporte nível II pode falar frases simples e a interação ser limitada a temas de muito interesse para ele. Em relação ao III, o

indivíduo pode apresentar falas inteligíveis e raramente iniciar interações sociais (DSM-V, 2013).

Para identificar as possíveis alterações no desenvolvimento e comportamento faz-se necessário estar atento as habilidades e comportamentos apresentados para identificar se estes estão em consonância com o esperado para idade (ALMEIDA, 2018).

É preciso realizar uma investigação, considerando diferentes fatores de riscos pré-natais, perinatais, mutacionais e ambientais (ALMEIDA, 2018). Também se faz necessário exame físico e neurológico completo, com ênfase na pesquisa de dismorfismos e em sinais das síndromes genéticas potencialmente implicadas (ALMEIDA 2018; HODGES; FEALKS; SOARES, 2020).

O processo avaliativo é essencial para os profissionais de reabilitação, pois a partir dele que os profissionais traçam seu plano de intervenção. Ademais, os profissionais da reabilitação consideram para além do diagnóstico a funcionalidade dos indivíduos.

Existem estudos acompanhados diversas faixa-etárias de indivíduos com DCC. Badaruddin *et al.*, (2007) analisaram 61 crianças com DCC com idades entre 2 a 11 anos, 23% dos participantes receberam diagnóstico de TEA.

Lau *et al.*, (2012) também buscaram rastrear sintomas de autismo em indivíduos com DCC, eles identificaram que 106 participantes, 45% das crianças, 35% dos adolescentes e 18% dos adultos indicaram sinais de autismo durante a aplicação de instrumento padronizado, mas com avaliação clínica o diagnóstico TEA não foi fechado.

Já Paul *et al.*, (2014) compararam adultos com DCC e TEA, sendo o primeiro grupo com 26 participantes (21 DCC total e 5 DCC parcial) e o segundo com 28 participantes. Os participantes e seus pais responderam diversos questionários, incluindo a Escala de Responsividade Social 2 (SRS-2) e o *Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS) (Protocolo de observação para diagnóstico do autismo). Três dos participantes com DCC preencheram critérios para TEA do SRS-2 e outros três para preencheram critérios para TEA do ADOS. Todos os seis possuem DCC completa.

1.2.5 Disgenesia do Corpo Caloso e Funcionalidade

A funcionalidade, de acordo com a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde, é o resultado da relação entre as consequências da condição de saúde nas estruturas e funções do corpo, como estas, juntamente, com os fatores pessoais e ambientais refletem na atividade e participação do indivíduo (ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE, 2003).

Em contrapartida, o termo incapacidade também é um termo que considera essa relação, mas inclui deficiências, limitação de atividades ou restrição na participação (ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE, 2003).

Atividades e participação englobam diversas categorias, dentre elas as atividades de vida diária (AVD) como lavar-se e secar-se, cuidar do corpo e de partes do corpo, vestir-se, comer e beber e cuidar da própria saúde. Estas atividades estão relacionadas ao autocuidado e são importantes, pois relacionam-se com a sobrevivência básica e o bem-estar (Associação Americana de Terapia Ocupacional, 2015). Sendo assim, observa-se como é essencial ter conhecimento do impacto da condição de saúde nessas atividades para o processo de reabilitação, tendo em vista que a redução ou perda da capacidade de realizar essas atividades podem resultar em impactos psicológicos, físicos e nas relações familiares (FOTI, 2005; LAVERDURE; BEISBER, 2021).

Esta temática perpassa pelo objeto de estudo e atuação do terapeuta ocupacional, no entanto, infere-se que considerando a necessidade do trabalho multidisciplinar todos os profissionais necessitam considerar os impactos da condição de saúde no dia a dia dos indivíduos como um dos direcionadores no processo de reabilitação.

Ao finalizar a avaliação os profissionais de saúde dão início ao processo de reabilitação. Neste processo é essencial considerar o papel da neuroplasticidade.

Os indivíduos com DCC podem ser considerados um modelo natural de neuroplasticidade, tendo em vista que apesar das alterações no corpo caloso o desempenho dessas pessoas em atividades que exigem a comunicação entre os hemisférios cerebrais aparenta estar minimamente preservado (LASSONDE *et al.*, 1991).

Estes indivíduos podem apresentar comprometimento durante atividades mais complexas, mas no geral conseguem realizar as tarefas (LASSONDE *et al.*, 1995; MOUTARD *et al.*, 2003; PAUL *et al.*, 2007).

1.3 Justificativas

1.3.1 Relevância para as Ciências da Reabilitação

A literatura indica que a malformação calosa pode resultar em atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (MOES; SCHLMOELLER; SCHLMOELLER, 2009; MOUTARD *et al.*, 2003; PISANI *et al.*, 2006). A DCC pode refletir nas respostas comportamentais dos indivíduos (BADARUDDIN *et al.*, 2007). Podendo apresentar comportamentos característicos do TEA (EL AMEEN; IBRAHIM; MOUNIR 2019; PAUL *et al.*, 2014).

Paul *et al.* (2014) ao investigarem a relação entre DCC e TEA apontaram, que alterações do CC podem estar relacionados com comportamentos característicos do TEA. Todavia apontam que a associação entre DCC e TEA ainda é obscura, indicando a necessidade de mais estudos sobre a relação dessas duas desordens do neurodesenvolvimento.

Neste contexto, é importante que os profissionais envolvidos no cuidado e na reabilitação do indivíduo com DCC compreendam essa possível relação, e como isto afeta o sujeito em seu envolvimento em suas AVD.

Maciel (2006) destaca que prejuízos físicos e mentais resultantes de anomalias congênitas, como ocorre em alguns casos de DCC, ocasionam sofrimento para o indivíduo, familiares, além dos custos referentes ao tratamento.

Tais aspectos justificam a necessidade de pesquisas sobre o tema para subsidiar os profissionais de saúde no processo de reabilitação. O conhecimento produzido nesta pesquisa pode auxiliar na identificação de tratamento do paciente, orientação aos familiares devido a uma maior compreensão do seu quadro clínico.

1.3.2 Relevância para a Agenda de Prioridades do Ministério da Saúde¹

O presente projeto considera a Agenda de Prioridades do Ministério da Saúde, mas especificamente o eixo 14 que é referente a saúde materno-infantil. Tendo em vista, que o estudo considera qual a relação entre a DCC e as características do TEA.

¹ https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/agenda_prioridades_pesquisa_ms.pdf

A discussão dessa possível relação é importante para o desenvolvimento de políticas públicas relacionadas ao desenvolvimento infantil e intervenção precoce, ao considerar que tanto a DCC e o TEA são desordens do neurodesenvolvimento.

Desta forma, estudos relacionados a malformações congênitas, como a DCC, e que possam contribuir para as práticas de diagnóstico, intervenção, precoce, atendimento e tratamento, tornam-se cada vez mais necessários em nosso país. A presente pesquisa poderá contribuir futuramente para a difusão

Sendo assim, quanto mais pesquisas são realizadas sobre a relação das duas e como a DCC reflete na funcionalidade, mais informações se tem para o desenvolvimento de políticas públicas.

1.3.3 Relevância para o Desenvolvimento Sustentável²

O projeto está em consonância com a Agenda 2030 da Organização das Nações Unidas. Entrando em acordo com o objetivo de desenvolvimento sustentável relacionado a saúde e bem-estar, mas especificamente ao objetivo 3.1: reforçar a capacidade de todos os países, particularmente os países em desenvolvimento, para o alerta precoce, redução de riscos e gerenciamento de riscos nacionais e globais à saúde.

Tendo em vista, que o presente projeto objetiva investigar possíveis relação entre dois transtornos do neurodesenvolvimento que afetam a infância e segue pela vida adulta. Sendo assim, faz-se necessária esta investigação considerando várias faixas etárias, para que os profissionais possam compreender como elas podem se relacionar ao longo do desenvolvimento.

Neste contexto, o conhecimento sobre relação entre os dois transtornos do neurodesenvolvimento pode auxiliar no desenvolvimento de políticas públicas relacionadas a intervenção precoce.

1.4 Objetivos

1.4.1 Geral

² <https://odsbrasil.gov.br/objetivo/objetivo?n=3>

Investigar a características de comportamentos característicos do TEA em indivíduos com DCC.

1.4.2 Específicos

1. Investigar os padrões restritos, repetitivos, comunicação e interação social na DCC.;
2. Comparar os sintomas característicos do TEA entre os diferentes tipos de DCC (Completa; parcial; hipoplasia);
3. Identificar possível repercussão da DCC no envolvimento nas AVD.

1.5 Hipóteses

A hipótese do presente projeto é que os indivíduos com DCC podem apresentar alguns comportamentos característicos do TEA. Levando em consideração que a literatura tem apontado para uma possível relação entre DCC e TEA (PAUL *et al.*, 2014).

Além disso, acredita-se que os participantes podem apresentar dificuldades em realizar suas AVD. Tendo em vista, que o atraso no desenvolvimento pode resultar em modificações na vida destes sujeitos impactando em sua independência e autonomia (MOUTARD *et al.*, 2006; WILSON, SMITH E RABINS, 2020).

Capítulo 2 Participantes e Métodos

2.1 Aspectos éticos

Em consonância com a resolução 466/2012, esta pesquisa foi aprovada pelo comitê de Ética em Pesquisa (CEP), via Plataforma Brasil (CAAE: 44421415.2.0000.5249). Todos os participantes assinaram um termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE; Apêndice 1) após serem informados sobre a natureza do estudo e do protocolo a ser realizado.

2.2 Delineamento do estudo

Será realizado estudo observacional transversal do tipo exploratório de abordagem quantitativa. Destaca-se que nos estudos observacionais os dados são coletados e não há manipulação de variáveis como em experimentos (PORTNEY; WATKINS, 2015). Estes estudos podem ser descritivos (descrever as características de populações e de fenômenos) ou exploratórios (investigação sistemática das relações entre duas ou mais variáveis) (PORTNEY; WATKINS, 2015). A presente pesquisa é um estudo exploratório, pois serão considerados os diferentes tipos de DCC e sua relação com os sintomas característicos de TEA por meio da pontuação total do instrumento utilizado, além de comparar o DCC em relação aos domínios do instrumento e buscar identificar como é o envolvimento dos indivíduos nas AVD.

2.2.1 Local de realização do estudo

Instituto D'OR de Ensino e Pesquisa (IDOR) do Rio de Janeiro.

2.3 Amostra

A amostra será composta por indivíduos com disgenesia do CC, sendo divididos em disgenesia total do CC, disgenesia parcial do CC e hipoplasia, maiores

de 18 anos, que são acompanhados pelo grupo de pesquisa do Instituto D'Or de Ensino e Pesquisa (IDOR).

2.3.1 Local de recrutamento do estudo

Instituto D'OR de Ensino e Pesquisa (IDOR) do Rio de Janeiro.

2.3.2 Critérios de inclusão

1. Diagnóstico médico de DCC por exame de neuroimagem, sem delimitação de idade.

2.3.3 Critérios de exclusão

Participantes que não responderem e não completarem todos os questionários, seja devido a uma dificuldade de compreensão ou por falta disponibilidade para completá-los.

2.4 Procedimentos/Metodologia proposta

2.4.1 Avaliação clínica

Os indivíduos serão selecionados a partir da lista de inscritos nas pesquisas do IDOR. Sendo assim, logo no início os participantes irão a instituição para assinar o TCLE e serão submetidos a ressonância magnética para confirmação do diagnóstico de DCC.

Em seguida, serão colhidas diversas informações, por meio de exames e avaliações de diversas áreas, tendo em vista que o presente projeto é uma pequena parte de um projeto de pesquisa maior. Nesta etapa das avaliações serão aplicados os questionários principais da presente pesquisa.

Serão aplicados questionários aos responsáveis dos indivíduos com DCC. Inicialmente foi aplicado o SRS-2, destaca-se que não foi colocado em anexo, devido ao respeito aos direitos autorais dos autores da avaliação.

O SRS-2 foi desenvolvido por Constantino e Gruber (2021) e traduzido por Borges (2022). Esta ferramenta de avaliação permite identificar possíveis prejuízos no comportamento social recíproco (desde ausentes até graves). Este instrumento possui quatro versões: pré-escolar para crianças de dois anos e meio a quatro anos e meio; escolar para crianças de 4 anos quatro e meio aos dezoito anos; adulto autorrelato; adulto heterorrelato. Sendo o último utilizado na pesquisa.

O instrumento tem 65 itens que abordam os seguintes domínios: percepção social; cognição social; comunicação social; motivação social; padrões restritos e repetitivos; comunicação e interação social (CONSTANTINO, 2012; BORGES, 2021).

Destaca-se que na perspectiva deste instrumento de avaliação a percepção social consiste na capacidade captar pistas sociais, este domínio diz respeito aos aspectos sensoriais do comportamento sensorial recíproco. Já a cognição social é a capacidade de interpretar pistas sociais, esta categoria considera os aspectos cognitivos interpretativos do comportamento sensorial recíproco. A comunicação social consiste na comunicação expressiva, considera os aspectos automáticos do comportamento social recíproco. Por fim, a motivação social consiste na medida na qual uma pessoa é motivada a se engajar em comportamento interpessoal.

Após a aplicação SRS-2, será aplicado o Índice de Barthel (Anexo 1). Este questionário foi desenvolvido por Mahoney e Barthel (1965) e validado no Brasil por diversos autores dentre eles Araújo (2007). Este instrumento foi selecionado por apresentar como domínios as atividades de vida diária. Esta avaliação foi utilizada para avaliar a independência dos participantes de forma quantitativa (MAHONEY; BARTHEL, 1965). Foi observado o grau de independência na realização de AVD. Estas estão distribuídas em dez itens: alimentação, higiene pessoal (banho e asseio), vestimenta, controle esfinteriano intestinal, controle miccional, uso do sanitário e mobilidade (cama/cadeira, superfícies planas e escadas).

Também será aplicada a Escala de Comportamento Adaptativo Vineland 3. Esta escala foi desenvolvida por Sparrow, Sicchett e Saulnier (2016) e traduzido no Brasil por Vitta (2019). Tem como objetivo avaliar o comportamento adaptativo em indivíduos de idades entre zero e 90 anos. Existem três versões do questionário, sendo estes: Formulário de Entrevista Extensivo; o Formulário de Pais/Cuidadores e o Formulário do Professor. E Todas as versões são divididas em cinco domínios: comunicação, atividades da vida diária, socialização, habilidades motoras e comportamentos mal-adaptativos (internalizantes e externalizantes) (SPARROW,

CICCHETTI; SAULNIER, 2016). No presente estudo foi utilizado o domínio de AVD do formulário de entrevista extensivo.

2.5 Desfechos

2.5.1 Desfecho primário

Será utilizada a pontuação do SRS-2.

2.5.2 Desfecho secundário

Serão utilizadas a pontuação do Índice de Barthel e do domínio de AVD do Vineland 3.

2.6 Análise dos dados

2.6.1 Tamanho amostral (cálculo ou justificativa)

Será utilizada uma amostra não probabilística do tipo de conveniência.

2.6.2 Variáveis do estudo

A pesquisa terá as seguintes variáveis: idade, sexo, tipos de DCC (por exemplo, Agenesia completa ou hipoplasia) com alterações e sem alterações do SNC (Sistema Nervoso Central), pontuação obtida através do SRS-2, Índice de Barthel e do domínio de AVD do Vineland 3.

2.6.3 Plano de análise estatística

Inicialmente as variáveis de interesse serão extraídas da plataforma RED-CAP e serão armazenadas em Microsoft Excel para posteriormente serem utilizados no Programa Estatístico JASP (The JASP Team 2020, Netherlands) para a análise estatística dos dados.

Será realizado o teste de Shapiro-Wilk para identificar se a distribuição dos dados é normal ou não-normal. A partir do resultado do teste de normalidade será realizada análise descritiva dos dados para identificar média e desvio padrão ou mediana e intervalo interquartil (diferença entre os percentis 75 e 25) para variáveis contínuas com distribuição normal e não-normal, respectivamente. As variáveis categóricas serão descritas como frequência (%).

A análise de variância (ANOVA) de um fator será aplicada para verificar se a pontuação total da SRS-2 difere entre os três grupos de DCC (3 níveis: disgenesia total, disgenesia parcial e hipoplasia). Em seguida, a ANOVA de um fator também será aplicada separadamente para cada domínio da SRS-2 para verificar possíveis diferenças entre grupos. No caso de diferenças significativas reveladas pela ANOVA para pontuação total ou para pontuação em um domínio da SS-2, o pós-teste de Tukey será utilizado para comparações entre pares, considerando o nível de significância de 0,05.

Pretende-se utilizar o coeficiente de correlação de Pearson para verificar as possíveis associações significativas entre os escores do SRS-2 e o Índice de Barthel. O limiar estatístico será estabelecido em 5%

2.6.4 Disponibilidade e acesso aos dados

As identidades dos pacientes serão protegidas e suas informações mantidas em segurança. A lista de participantes (registro de inclusão) será mantida localmente no IDOR e não deverão ser transferidas para nenhum outro local. Os dados subsequentes serão identificados tão somente pelo número exclusivo do estudo do paciente. O registro da inclusão e os dados do estudo serão armazenados separadamente. Os registros mantidos não incluirão quaisquer informações que permitiam a identificação dos pacientes.

2.7 Resultados esperados

Espera-se a presença de comportamentos como padrões restritos, repetitivos, comunicação e interação social em alguns indivíduos com DCC, ou seja, pontuação total maior que 60. Diferenças entre os sinais característicos de TEA nos diferentes

tipos de DCC (Completa; parcial; hipoplasia). Além disso, espera-se encontrar dificuldades em relação a independência nas AVD.

2.8 Orçamento e apoio financeiro

Este estudo foi financiado pela Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio de Janeiro (FAPERJ, No. E-26/211.104/2021) e Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES, Código Financeiro 001; No. 88881.708719/2022-01, E No. 88887.708718/2022-00).

Quadro 1: Apoio financeiro.

CNPJ	Nome	Tipo de Apoio financeiro	E-mail	Telefone
00889834/0001-08	CAPES	Bolsa	prosup@capes.gov.br	(061) 2022-6250

2.9 Cronograma

Quadro 2: Cronograma de execução.

	ETAPA	INÍCIO	FIM
Projeto de Pesquisa	Elaboração do projeto de pesquisa	Fevereiro 2021	Outubro 2021
	Exame de Qualificação	Dezembro 2021	Dezembro 2021
	Apreciação do Comitê de Ética em Pesquisa	NA	NA
	Registro do protocolo de pesquisa	NA	NA
	Elaboração de manuscrito (protocolo e/ou revisão)	NA	NA
	Submissão de manuscrito	NA	NA
Coleta	Treinamento dos procedimentos e/ou estudo piloto	Fevereiro 2021	Junho 2021

	Modelagem do banco de dados	NA	NA
	Coleta e tabulação de dados	Janeiro 2022	Novembro 2022
	Análise dos dados	Dezembro 2022	Fevereiro 2023
	Elaboração de manuscrito	Fevereiro 2023	Março 2023
	Depósito do banco de dados em repositório	NA	NA
Produção	Submissão de relatório para o Comitê de Ética	NA	NA
	Elaboração do trabalho de conclusão	Fevereiro 2023	Março 2023
	Exame de Defesa	Abril 2023	Abril 2023
	Submissão de manuscrito (resultados)	Maio 2023	Maio 2023
	Elaboração de mídias para disseminação	NA	NA
	Entrega da versão final do trabalho de conclusão	Junho 2023	Junho 2023

O item que não se aplica, foi preenchido com “NA”.

Referências

- ABOITIZ, F. *et al.* Fiber composition of the human corpus callosum. **Brain Research**, v. 598, n.1, p.143-153, 1992.
- ABOITIZ, F; MONTIEL, J. Cem milhões de anos de comunicação inter-hemisférica: a história do corpo caloso. **Brazilian Journal of Medical and Biological Research.**, v.36, n.4 p.409-420, abr.2003.
- ALMEIDA, S.S.A. *et al.* Transtorno do espectro autista. **Residência Pediátrica**, v.8, n.1, p.72-78, 2018.
- ASSOCIAÇÃO AMERICANA DE TERAPIA OCUPACIONAL (AOTA). Estrutura da prática da Terapia Ocupacional: domínio e processo-traduzida. **Revista de Terapia Ocupacional da Universidade de São Paulo**, São Paulo, v.26, n.1, p.1-49, 2015.
- BADARUDDIN, D. H. *et al.* Social and behavioral problems of children with agenesis of the corpus callosum. **Child Psychiatry and Human Development**, v.38, n.4, p. 287–302, 2007.
- BÉNÉZIT, A. *et al.*, Organizing white matter in a brain without corpus callosum fibers. **Cortex**. v. 63, p.155-171, 2015.
- BLOOM, J. S.; HYND, G. W. The role of the corpus callosum in interhemispheric transfer of information: Excitation or inhibition? **Neuropsychology Review**, v.15, n.2, p.59–71, 2005.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Departamento de Ciência e Tecnologia. Agenda de Prioridades de Pesquisa do Ministério da Saúde - APPMS [recurso eletrônico] / Ministério da Saúde, Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos, Departamento de Ciência e Tecnologia. – Brasília: Ministério da Saúde, 2018.
- BRIDI FILHO, C. A; BRIDI, F.R.S; ROTTA, N.T. Intervenções terapêuticas que promovem o desenvolvimento sináptico. ROTTA, N.T.; BRIDI FILHO, C. A.; BRIDI, F.R.S. *In: Plasticidade Cerebral e Aprendizagem: Abordagem Multidisciplinar*. Porto Alegre: Artmed, 2018.
- BRITO, G. N. *et al.* Lateral preferences in Brazilian adults: an analysis with the Edinburgh inventory. **Cortex**, v. 25, n. 3, p. 403–415, 1989.
- BROWN, W. S.; PAUL, L. K. Cognitive and psychosocial deficits in agenesis of the corpus callosum with normal intelligence. **Cognitive Neuropsychiatry**, v.5, n.2, p. 135–157, 2000.
- CATANI, M.; FFYTCHÉ, D. H. The rises and falls of disconnection syndromes. **Brain**, v.128, n.10, p.2224–2239, 2005.

CHADIE A *et al.* Neurodevelopmental outcome in prenatally diagnosed isolated agenesis of the corpus callosum. **Acta Paediatrica.**, v.97, n.4 p.420-424. 2008.

CONSTANTINO J. Social Responsiveness Scale. 2nd edn. (SRS-2). Los Angeles, CA: **Western Psychological Services**; 2012.

CONSTANTINO, J.N.; GRUBER, C.R. Social Responsiveness Scale. 2nd. Tradutor BORGES, L. Hogrefe, 2021.

CORBALLIS, P. M. *et al.* MRI assessment of spared fibers following callosotomy: a second look. **Neurology**, v.57, n.7, p.1345–1346, 2001.

DHOUIB, A. *et al.* Correlation between pre- and postnatal cerebral magnetic resonance imaging. **Ultrasound in Obstetrics and Gynecology**, v.38, n.2, p.170-178, 2011.

EL AMEEN, N.F.; IBRAHIM, M. A.; MOUNIR, S.M. Fiber Tractography and Diffusion Tensor Imaging in Children with Agenesis and Dysgenesis of Corpus Callosum: A Clinic Radiological Correlation. **International Journal Pediatrics**, v.7, n.8, Aug. 2019.

FARIAS, A.K.C.R. Comportamento social: cooperação, competição e trabalho individual. *In*: ABREU-RODRIGUES, J.; RIBEIRO, M. R. **Análise do comportamento: pesquisa, teoria e aplicação**. Porto Alegre: Artmed, 2007 p.265-267

FOTI. Atividades de vida diária. *In*: PEDRETTI, L. W.; EARLY, M. B. **Terapia ocupacional: capacidades práticas para as disfunções físicas**. São Paulo: Roca, 2005. p.132-146.

FRATELLI, N. *et al.* Outcome of prenatally diagnosed agenesis of the corpus callosum. **Prenatal Diagnosis**. v.27, n.6, p.512-517, 2007.

GHI, T. *et al.* Prenatal diagnosis and outcome of partial agenesis and hypoplasia of the corpus callosum. **Ultrasound in Obstetrics and Gynecology**, v. 35, n.1, p.35–41, 2010.

GLASS, H.C. *et al.* Agenesis of the Corpus Callosum in California 1983-2003: A population-Based Study. **American Journal of Medical Genetics**. v.146, p.2495-2500, 2008.

GOODYEAR, P. W. *et al.* Outcome in prenatally diagnosed fetal agenesis of the corpus callosum. **Fetal Diagnostic and Therapy**, v.16, n.3, p.139–145, 2001.

HINKLEY, L. B. N. The Role of Corpus Callosum Development in Functional Connectivity and Cognitive Processing. **PLoS ONE**, v.7, n.8, 2012.

HODGES H, FEALKO C, SOARES N. Autism spectrum disorder: definition, epidemiology, causes, and clinical evaluation. **Translational Pediatrics**, v.9. n.1, p.55-S65. Feb.2020.

HOFER, S.; FRAHM, J. Topography of the human corpus callosum revisited-comprehensive fiber tractography using diffusion tensor magnetic resonance imaging. **NeuroImage**, v. 32, n. 3, p.989–994, 2006.

KENDALL, B.E. Dysgenesis of the corpus callosum. **Neuroradiology**, v.25, p.239-256, 1983.

LASSONDE, M. et al. Absence of disconnection syndrome in callosal agenesis and early callosotomy: brain reorganization or lack of structural specificity during ontogeny? **Neuropsychologia**, v.29, n.6, p.481–495, 1991.

LASSONDE, M.; SAUERWEIN, H. C.; LEPORE, F. Extent and limits of callosal plasticity: presence of disconnection symptoms in callosal agenesis. **Neuropsychologia**, v.33, n.8, p.989–1007, 1995.

LAU, Y.C. *et al.* Autism traits in individuals with agenesis of the Corpus Callosum. **Journal Autism Development Disorders**, v.43, p.1106–18, 2012.

LAVERDURE P, BEISBIER S. Occupation- and Activity-Based Interventions to Improve Performance of Activities of Daily Living, Play, and Leisure for Children and Youth: A Systematic Review. **Am J Occup Ther.** v.75, n.1, Jan-Feb 2021.

LEE, S. K. *et al.* Diffusion Tensor MR Imaging visualizes the altered hemispheric fiber connection in callosal dysgenesis. **American Journal of Neuroradiology**, v. 25, n.1, p.25–28, 2004.

LENT, R. Neuroplasticidade. *In*: LENT, R. (Org.). **Neurociência da Mente e do Comportamento**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, p.111-132, 2008.

LOSAPIO, M. F.; PONDÉ, M. P. Translation into Portuguese of the M-CHAT Scale for early screening of autism. **Revista de Psiquiatria do Rio Grande do Sul**, v. 30, p. 221-229, 2008.

MACHADO, A. Neuroanatomia funcional. *In*: MACHADO, A. Anatomia macroscópica do telencéfalo. 2ºed. São Paulo: Atheneu, p..59-74, 2006.

MACIEL, E.L.N. Perfil Epidemiológico das Malformações Congênitas no Município de Vitória- ES. **Cadernos de Saúde Coletiva**, v.14, p. 507-18, 2006.

MAHONEY, F. I.; BARTHEL, D. W. Functional evaluation: the Barthel index. **Maryland State Medical Journal**, v.14, n.1, p.56–61, 1965.

MANGIONE, R. et al. Neurodevelopmental outcome following prenatal diagnosis of an isolated anomaly of the corpus callosum. **Ultrasound in obstetrics & gynecology**, v.37, n.3, p.290–295, 2011

MOES, P.; SCHLMOELLER, K.; SCHLMOELLER, G. Physical, motor, sensory and developmental features associated with agenesis of the corpus callosum. **Child: Care, Health and Development**. v.35, n.5, p.656-673, 2009.

MOLL, J.; BRAMATI, I. Neuroimagem por Ressonância Magnética. In: LENT, R. **Cem bilhões de Neurônios? Conceitos Fundamentais de Neurociência**. 2. ed. Rio de Janeiro: Atheneu, p.483-487, 2010.

MONTADON, C. *et al.* Disgenesia do corpo caloso e más-formações associadas: achados de tomografia computadorizada e ressonância magnética*. **Radiologia Brasileira**. São Paulo, v.36, n.5. set/out. 2003.

MONTEIRO, M.C. **Neuroplasticidade na disgenesia do corpo caloso: investigação neuropsicológica e por neuroimagem funcional**. 2016. Tese de Doutorado. (Programa de Pós-Graduação em Ciências Morfológicas) - Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, 2016.

MOUTARD, M. L. *et al.* Agenesis of corpus callosum: prenatal diagnosis and prognosis. **Child's Nervous System**., v.19, n.7-8, p.471-476, aug. 2003.

MOUTARD, M.L. *et al.* Isolated corpus callosum agenesis: a ten-year follow-up after prenatal diagnosis (How are the children without corpus callosum at 10 years of age?). **Prenatal Diagnosis**, v.32, n.3, p. 277–283, 2012.

PALMER, E.E.; MOWAT, D. Agenesis of the corpus callosum: a clinical approach to diagnosis. **Am J Med Genet C Semin Med Genet**. v.166, n.2, p.184-197. jun. 2014.

PAUL, L. K. *et al.*, Agenesis of the corpus callosum and autism: a comprehensive comparison. **Brain**, v.137, n.6, p.1813–1829, 2014.

PAUL, L. K. *et al.* Agenesis of the corpus callosum: genetic, developmental and functional aspects of connectivity. **Nature Reviews Neuroscience**, v.8, n.4, p. 287–299, 2007.

PAUL, L. K. Developmental malformation of the corpus callosum: A review of typical callosal development and examples of developmental disorders with callosal involvement. **Journal Neurodevelopmental Disorders**, v. 3, p.3–27, 2011.

PLATAFORMA AGENDA 2030. Disponível em: <http://www.agenda2030.org.br/ods/3/>. Acesso: 15 ago.2021.

PEREIRA, A.; RIESGO, R.S.; WAGNER, M.B. Childhood autism: translation and validation of the Childhood Autism Rating Scale for use in Brazil. **Jornal de Pediatria**, v.84, n.6, 2008.

PISANI, F. *et al.* Prenatal diagnosis of agenesis of corpus callosum: what is the neurodevelopmental outcome? **Pediatrics International**, v.48, p.298-304, 2006.

PORTNEY, L.; WATKINS, M. **Sampling**. In: PORTNEY, L.; WATKINS. Foundations of clinical research: applications to practice. FA Davis Company, 2015. p.277-296.

PORTNEY, L.; WATKINS, M. Designs. In: PORTNEY, L.; WATKINS. Foundations of clinical research: applications to practice. FA Davis Company, 2015. p.154-155.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. **CIF: Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde**. São Paulo: EDUSP; 2003.

RIBERTO, Marcelo et al. Validação da versão brasileira da Medida de Independência Funcional. **Acta fisiátrica**, v.11, n.2, p.72-76, 2004.

RIESGO, R.S. Anatomia da aprendizagem. *In*: ROTTA NT, OHLWEILER L, RIESGO RS. **Transtornos da aprendizagem: abordagem neurobiológica e multidisciplinar**. 2. ed. Porto Alegre: Artmed, 2016.

RISSE, G. L. *et al.* Interhemispheric transfer in patients with incomplete section of the corpus callosum. Anatomic verification with magnetic resonance imaging. **Archives of neurology**, v.46, n.4, p.437–443, 1989.

ROMANIELLO, R. *et al.*, Clinical Characterization, Genetics, and Long-Term Follow-up of a Large Cohort of Patients With Agenesis of the Corpus Callosum. **Journal of Child Neurology**, v.32, n.1, p.1-12, 2016.

SCHELL-APACIK C.C. *et al.* Agenesis and Dysgenesis of the Corpus Callosum: Clinical, Genetic and Neuroimaging Findings in a Series of 41 Patients. **American Journal of Medical Genetics**, v.146, n.19, p.2501–2511, 2009.

SAJAN, S. A. Both Rare and De Novo Copy Number Variants Are Prevalent in Agenesis of the Corpus Callosum but Not in Cerebellar Hypoplasia or Polymicrogyria. **PLoS Genetics**, v.9, n.10, oct. 2013.

SYMINGTON, S.H. Social cognition in individuals with agenesis of the corpus callosum. **Soc Neurosci**, v.5, p. 296–308, 2010.

SZABÓ, N. et al. Corpus Callosum Anomalies: Birth Prevalence and Clinical Spectrum in Hungary. **Pediatric Neurology**, v.44, n.6, p.420–42, 2011.

TOVAR-MOLL, F. et al. Neuroplasticity in human callosal dysgenesis: A diffusion tensor imaging study. **Cerebral Cortex**, v.17, n.3, p. 531–541, 2007.

TU, S.F. *et al.* Agenesis of the corpus callosum: a literature review. *In*: Hodapp RM. **International Review of Research in Mental Retardation**, v.38, p.171-193, 2009.

WISE, E. A., SMITH, M. D., & RABINS, P. V. Correlates of daily functioning in older adults with autism spectrum disorder. **Aging & Mental Health**, v.24, n.10 p.1754-1762, 2020.

WITELSON, S. F. Hand and sex differences in the isthmus and genu of the human corpus callosum. A postmortem morphological study. **Brain**, v. 112, n.3, p.799-835, 1989.

YELA-GONZÁLEZ, N; SANTAMARÍA-VÁZQUEZ, M; ORTIZ-HUERTA, J.H. Activities of Daily Living, Playfulness and Sensory Processing in Children with Autism Spectrum Disorder: A Spanish Study. **Children (Basel)**. v.8, n.61, jan. 2021.

ZICARELLI, C.A.M. Síndromes do Corpo Caloso. **Jornal Brasileiro de Neurocirurgia**, v.25, n.2, p.121 - 126, 2014.

Apêndice 1 – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

REGISTRO	TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO
----------	--

Responsáveis

INSTITUIÇÃO: INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO – IDOR
 Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira - IFF/Fiocruz
 Hospital Universitário Gafre e Guinle - HUGG/UNIRIO

TÍTULO DO PROTOCOLO: *Investigação da Plasticidade Cerebral por Ressonância Magnética funcional e estrutural na avaliação das malformações cerebrais e distúrbios hipóxico-isquêmicos*

Página 1 de 4

Introdução

Você acompanha uma criança/adolescente que foi convidada a participar de um estudo científico. As informações abaixo se referem a participação da criança/adolescente no estudo, por favor leia com atenção antes de consentir a participação da mesma.

Objetivo do estudo

Neste estudo, o objetivo principal dos pesquisadores é estudar o cérebro (de crianças, adolescentes e adultos) que sofreu algum tipo de dano durante o desenvolvimento (enquanto era gerado durante a gravidez) e aqueles que não sofreram alterações.

Essas informações do cérebro do participante serão comparadas com outras informações (clínicas, cognitivas e genéticas) que os pesquisadores do estudo (médicos, psicólogos e outros profissionais de saúde) irão coletar, caso autorize a participação da criança ou adolescente.

A participação da criança ou adolescente envolverá a leitura e assinatura do Termo de Assentimento, realização da avaliação neuropsicológica (questionários); realização voluntária de exames de ressonância magnética (exame de imagem); coleta de amostra de sangue ou saliva e coleta espontânea de urina.

Você deve pensar cuidadosamente se deseja ou não consentir a participação da criança ou adolescente neste estudo. Se houver dúvidas, discuta-as conosco até que você tenha condições de tomar uma decisão consciente. Se você optar por consentir a participação, qualquer informação sobre o problema médico do participante, seus familiares ou responsável, será confidencial, estando disponível somente para o participante ou responsável, seus médicos e os pesquisadores envolvidos no estudo.

Caso não deseje consentir a participação, isso não mudará em nada a forma do tratamento ou acompanhamento clínico oferecido. O participante poderá sair do estudo a qualquer momento sem qualquer prejuízo para o mesmo. É garantido o direito a indenização diante de eventuais danos decorrentes da pesquisa.

Se precisar de mais informações, os pesquisadores fornecerão, em qualquer momento e a qualquer tempo os esclarecimentos que você julgar necessários.

Ressarcimento

O participante não será remunerado para participar desse projeto, porém não haverá qualquer despesa nem para o participante nem para você, que o acompanha. As despesas relacionadas ao projeto, como transporte e alimentação poderão ser reembolsadas (se necessário).

Avaliação Neuropsicológica:

A avaliação neuropsicológica consiste na realização de alguns testes que avaliam determinadas funções cognitivas (rastreo cognitivo, inteligência, reconhecimento tátil, nomeação). Tal procedimento será conduzido por um

CÓDIGO

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Rubrica do(a) Participante / Representante Legal _____

Rubrica do(a) Pesquisador(a) _____

REGISTRO	TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO
-----------------	---

Página 2 de 4

profissional habilitado para tal e não acarreta em nenhum risco ao participante, já que é não invasivo e não causa nenhum tipo de dano ou seqüela.

O exame de ressonância magnética:

Na ocasião do exame de ressonância magnética, antes de entrar na sala de exame, você preencherá um questionário de segurança onde responderá algumas questões sobre o participante.

O exame de ressonância magnética é realizado em uma sala especialmente preparada onde fica o aparelho. A ressonância magnética é um equipamento que gera imagens do cérebro de alta qualidade e não usa raios X, ou seja, não é um exame nocivo à saúde. O participante deitará em uma cama que vai entrar num "túnel" curto do aparelho de ressonância magnética e poderá ver o lado de fora por um espelho. O exame faz um barulho alto, mas não gera dor. É muito importante ficar deitado e sem se mexer durante todo o exame.

Durante o exame, é possível se comunicar com as pessoas que estão controlando a máquina através de um sistema de áudio com microfone e alto-falantes; e, no caso de necessidade, o participante poderá pedir para parar o exame. Devido ao forte campo magnético, algumas pessoas não podem fazer o exame de ressonância magnética, os riscos são:

- O participante não poderá entrar na máquina se possuir algum tipo de metal implantado no corpo, por exemplo, marca passo cardíaco, clips cirúrgicos intracranianos, fragmentos metálicos no corpo ou nos olhos, válvulas cardíacas, próteses metálicas ou de qualquer natureza ou implantes cocleares. Estes itens estão mencionados no questionário de segurança que você preencherá antes da entrada na máquina de RM. Por favor, nos comunique imediatamente se o participante possuir implantes metálicos.
- Na possibilidade de gravidez, é recomendável a realização de um teste de gravidez antes do exame de ressonância magnética. A participante poderá fazer o teste em casa até 24h antes do exame, e nós arcaremos com o custo. Embora a ressonância magnética seja considerada um procedimento seguro na gravidez, não existem ainda estudos extensos sobre o tema.
- A máquina de RM produz ruídos diversos de elevada intensidade, que podem ser desconfortáveis. O participante utilizará atenuadores de ruído (tampões de ouvido) durante o exame.
- A unidade radiológica onde o exame de ressonância magnética será realizado irá fornecer um laudo radiológico formal, que será entregue a você, porém não assumirá a responsabilidade pelo acompanhamento ou tratamento médico, em caso de algum ser indicado.
- Pode haver um desconforto transitório relacionado ao ambiente restrito da RM, para aquelas pessoas que sofrem de claustrofobia (medo de ficar em ambientes fechados e com pouco espaço). Se o participante experimentar tal sensação, o procedimento poderá ser interrompido imediatamente.

Para os casos em que não seja possível realizar o exame de RM porque o participante não consegue ficar imóvel durante todo o exame, a anestesia geral será indicada.

Um (a) experiente anestesista, aplicará a anestesia geral que normalmente é realizada durante exames de RM tanto para bebês, quanto crianças e adultos. Durante todo esse processo, o participante será monitorado pela equipe médica e da pesquisa.

Após o exame, o participante será encaminhado para o posto de enfermagem até passarem os efeitos da anestesia, ficar totalmente consciente e se alimentar.

Os riscos da anestesia geral são bastante variáveis. Os mais comuns são enjoos e vômitos, e os casos mais graves podem envolver falta de ar, queda ou aumento dos batimentos do coração, aspiração do conteúdo do estômago para o pulmão, reação alérgica, parada cardíaca e parada respiratória.

No entanto, a equipe estará preparada e terá acesso a equipamentos, materiais e medicamentos para atender uma possível emergência com o participante decorrente de complicações da anestesia.

CÓDIGO	TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO
	Rubrica do(a) Participante / Representante Legal _____
	Rubrica do(a) Pesquisador(a) _____

REGISTRO	TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO
----------	--

Página 3 de 4

A coleta de sangue:

O participante será submetido à coleta de uma pequena quantidade de sangue para análise genética, o que se dará através da extração do DNA do próprio sangue já coletado. Vale lembrar que a coleta de sangue é um procedimento habitual, realizado por técnicos especializados e que algumas pessoas podem sentir ou não uma pequena dor local ou mesmo ocorrer o surgimento de um pequeno hematoma local, não causando nenhum transtorno maior.

A coleta de saliva:

Para os participantes em que a coleta de sangue não for possível, será coletada saliva para que se possa extrair o DNA e realizar os estudos genéticos. O único desconforto relacionado será ter a bochecha levemente esfregada com um coletador que é parecido com um cotonete de ouvido ou cuspir a saliva em um pedaço de papel que será fornecido pelo pesquisador.

A coleta de urina:

O participante será submetido à coleta espontânea de urina. Este procedimento é seguro e não há riscos associados. A urina será usada para geração de células do sistema nervoso que serão utilizadas na pesquisa. As células não serão utilizadas para tratar diretamente pacientes, mas poderão auxiliar na melhor compreensão das condições citadas e do desenvolvimento normal do cérebro.

Benefícios: A participação neste estudo permitirá aos pesquisadores melhor compreensão do desenvolvimento normal do cérebro e nos casos de alterações no cérebro, como na malformação cerebral e nos distúrbios hipóxico-ischêmicos intra-útero. Outros benefícios potenciais serão a possível detecção precoce de condições clínicas das quais você e o participante não estejam cientes; muitas destas são tratáveis, especialmente se detectadas precocemente, como por exemplo, lesões cerebrais (tumores benignos, aneurismas, detectados pela Ressonância Magnética e detalhados no laudo radiológico).

A participação no estudo não implica em riscos adicionais, uma vez que não serão realizados procedimentos prejudiciais à saúde.

Em qualquer etapa do estudo, você terá acesso a representantes da equipe de pesquisa do Instituto D'Or (contato com Débora Lima, Assistente de Pesquisa, e-mail: debora.lima@dior.org, tel.: 21 3883-6000, cel. 99599-5389). A equipe pode ser contatada a qualquer momento para tirar qualquer dúvida ou para obter atualização sobre os resultados parciais da pesquisa. Caso tenha alguma consideração ou dúvida sobre a ética da pesquisa, entre em contato com CEP Instituto D'Or de Pesquisa e Ensino, e-mail: cep.dior@dior.org, tel. (21) 3883-6013, endereço: Rua Diniz Cordeiro, 30, 2º andar, Sala do Comitê de Ética em Pesquisa – Botafogo – Rio de Janeiro – CEP 22281-100.

As informações coletadas durante a participação da criança/adolescente serão analisadas em conjunto com as informações dos outros voluntários. O seu consentimento permite o uso dos dados coletados apenas para pesquisa científica e educação. Todos os dados relativos à participação serão mantidos em local reservado e seguro. Os dados poderão ser discutidos com pesquisadores de outras instituições e publicados em revistas científicas, ou fazerem parte de material educacional. Nenhuma informação privada, ou que possa levar à identificação dos participantes será fornecida a terceiros.

Consentimento para participar do estudo:

Acredito ter sido suficientemente informado (a) a respeito do estudo acima citado. As etapas ficaram claras para mim e concordo voluntariamente em consentir a participação no mesmo. Recebi uma via assinada deste termo de consentimento livre e esclarecido e estou ciente de que a minha assinatura neste termo, como responsável pelo participante, não significa que estou renunciando aos meus direitos legais, de acordo com as leis vigentes no Brasil.

CÓDIGO

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Rubrica do(a) Participante / Representante Legal _____

Rubrica do(a) Pesquisador(a) _____

REGISTRO	TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO
----------	--

Página 4 de 4

Consentimento do participante do estudo:

Eu li esse termo ou o mesmo foi lido para mim e compreendi as explicações sobre o estudo e me foi dada a chance de discutir e fazer perguntas para retirar minhas dúvidas. Forneco aqui o meu consentimento para a participação desse estudo.

Data: ____/____/____

Nome do participante (por extenso): _____

Nome do Responsável Legal (por extenso): _____

Assinatura: _____

Endereço: _____

Telefone: _____

Testemunha (Nome, em letra de forma): _____

Assinatura da testemunha: _____

Data: ____/____/____

Assinatura do Investigador_____
Data

CÓDIGO	TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO
	Rubrica do(a) Participante / Representante Legal _____
	Rubrica do(a) Pesquisador(a) _____

Anexo 1 – Índice de Barthel

Barthel = _____ / 100

_____ / _____ / 2009					
Nome			Nº	Data	
_____	_____	_____	_____	_____	
Idade	Sx	Escolaridade	Pref. manual	Procedência	Registro

Alimentação

- 0 impossível
- 5 precisa de ajuda para cortar e passar manteiga, ou de dieta adaptada
- 10 independente

Banho

- 00 dependente
- 05 independente (ou de chuveiro)

Asseio

- 00 precisa de ajuda com os cuidados pessoais
- 05 independente: rosto/cabelos/dentes/barba (utensílios fornecidos)

Vestir-se

- 00 dependente
- 05 precisa de ajuda, mas consegue fazer a metade sozinho
- 10 independente (incluindo botões, zíperes, cadarços, etc)

Intestinos

- 0 incontinente (ou precisa de enema)
- 5 acidentes ocasionais
- 10 continente

Bexiga

- 0 incontinente; ou cateterizado e incapaz de se cuidar sozinho
- 5 acidentes ocasionais
- 10 continente

Sanitário

- 0 dependente
- 5 precisa de alguma ajuda, mas consegue fazer alguma coisa sozinho
- 10 independente (sentar e levantar, se limpar e se vestir)

Mobilidade (da cama para a cadeira e de volta)

- 0 incapaz; sem equilíbrio sentado
- 5 ajuda considerável (física, de uma ou duas pessoas); consegue se sentar
- 10 ajuda pequena (verbal ou física)
- 15 independente

PARTE II – PRODUÇÃO INTELECTUAL

Contextualização da Produção

Quadro 3: Declaração de desvios de projeto original.

Declaração dos Autores	Sim	Não
A produção intelectual contém desvios substantivos do <u>tema proposto</u> no projeto de pesquisa?		X
<i>Justificativas e Modificações</i>		
A produção intelectual contém desvios substantivos do <u>delineamento do projeto</u> de pesquisa?		X
<i>Justificativas e Modificações</i>		
A produção intelectual contém desvios substantivos dos <u>procedimentos de coleta</u> e análise de dados do projeto de pesquisa?	X	
<i>Justificativas e Modificações</i>		
Tendo em vista o pequeno tamanho amostral, somente indivíduos com Agenesia Total e Hipoplasia foram incluídos no estudo. Assim, não foi possível comparar os três tipos de DCC (Disgenesia Total, Disgenesia Parcial e Hipoplasia), como proposto no plano estatístico do projeto de pesquisa apresentado anteriormente.		

Disseminação da Produção

A disseminação da produção científica deste projeto de pesquisa envolveu a submissão e apresentação de trabalho nos eventos científicos a seguir:

**XVIII SEMANA DE PESQUISA,
EXTENSÃO, PÓS-GRADUAÇÃO
E INOVAÇÃO DA UNISUAM**

UNISUAM

CERTIFICADO

Certificamos que

Bruna Barbosa Barreto, Daniele Bueno Prata Agostinho, Juliana B. de Salles Andrade, Carina Dana Christof, Erika de Carvalho Rodrigues, Fernanda Tovar-Moll, Fabio Vieira dos Anjos, Myriam de Carvalho Monteiro, participaram da **XVIII Semana de Pesquisa, Extensão, Pós-Graduação e Inovação da UNISUAM**, intitulada **Ciência, Tecnologia, Inovação e Desenvolvimento**, apresentando o projeto de pesquisa cujo tema foi **“ASPECTOS COMPORTAMENTAIS NA DISGENESIA DO CORPO CALOSO”** realizada online nos dias 20, 21 e 22 de outubro de 2021.

Rio de Janeiro, 23 de outubro de 2021



Claudia de Freitas Lopes Costa
Diretora de Pesquisa, Extensão e Inovação

Av. Paris, 84 - Bonsucesso
Av. Cesário de Melo, 2571 - Campo Grande
Rua Fonseca, 240 - Bangu Shopping
Rua Apiacas, 320 - Taquara - Jacarepaguá

3882-9797
www.unisuam.edu.br

Centro Universitário Augusto Motta
Decreto Presidencial de 27 de outubro de 1997
DOU de 29 de outubro de 1997

Manuscrito (s) para Submissão

NOTA SOBRE MANUSCRITOS PARA SUBMISSÃO

Este arquivo contém manuscrito (s) a ser (em) submetido (s) para publicação para revisão por pares interna. O conteúdo possui uma formatação preliminar considerando as instruções para os autores do periódico-alvo. A divulgação do (s) manuscrito (s) neste documento antes da revisão por pares permite a leitura e discussão sobre as descobertas imediatamente. Entretanto, o (s) manuscrito (s) deste documento não foram finalizados pelos autores; podem conter erros; relatar informações que ainda não foram aceitas ou endossadas de qualquer forma pela comunidade científica; e figuras e tabelas poderão ser revisadas antes da publicação do manuscrito em sua forma final. Qualquer menção ao conteúdo deste (s) manuscrito (s) deve considerar essas informações ao discutir os achados deste trabalho.

3.1 Disgenesia do Corpo Caloso: comportamentos característicos do Transtorno do Espectro Autista e funcionalidade

3.1.1 Contribuição dos autores do manuscrito para submissão #1

Iniciais dos autores, em ordem:	BBB	FVA	MCM			
Concepção		X	X			
Métodos	X	X	X			
Programação						
Validação			X			
Análise formal		X	X			
Investigação	X	X	X			
Recursos	X		X			
Manejo dos dados	X	X	x			
Redação do rascunho	X	X	X			
Revisão e edição		X	X			
Visualização	X	X	X			
Supervisão		X	X			
Administração do projeto		X	X			
Obtenção de financiamento			X			

*Contributor Roles Taxonomy (CRediT)*³

³ Detalhes dos critérios em: <https://doi.org/10.1087/20150211>

Disgenesia do Corpo Caloso: comportamentos característicos do Transtorno do Espectro Autista e funcionalidade

Agensis of Corpus Callosum; Autistic Spectrum Disorder; Social Behavior; Activities of Daily Living

Bruna Barbosa Barreto¹, Fabio Vieira dos Anjos^{1*}, Myriam de Carvalho Monteiro².

1- Programa de Pós-Graduação em Ciências da Reabilitação, Centro Universitário Augusto Motta (UNISUAM), Rio de Janeiro, Brasil.

2- Instituto D'OR de Pesquisa e Ensino (IDOR), Rio de Janeiro, Brasil.

***Autor de Correspondência:**

Fabio Vieira dos Anjos

Programa de Pós-graduação em Ciências da Reabilitação, Centro Universitário Augusto Motta (UNISUAM), Rua Dona Isabel, 94, Bonsucesso. Rio de Janeiro, RJ - Brasil CEP 21041-010

E-mail: fabioanjos@souunisuam.edu.br

Palavras-chave: Agnesia do Corpo Caloso; Transtorno do Espectro Autista; Comportamento Social; Atividades Cotidianas.

Keywords: Agensis of Corpus Callosum; Autistic Spectrum Disorder; Social Behavior; Activities of Daily Living.

Introdução

A disgenesia do corpo caloso (DCC) consiste em uma desordem do neurodesenvolvimento, na qual o indivíduo apresenta diferentes graus de má-formação no corpo caloso (CC); estrutura que tem como principal função a coordenação e transferência de informações entre os hemisférios direito e esquerdo (ABOITIZ; MONTIEL, *et al.* 2003; BÉNÉZIT *et al.*, 2015; MONTADON *et al.*, 2003; PALMER; MOWAT, 2014). Os graus da má-formação podem ser classificados como: i) agenesia ou disgenesia total do CC para a ausência completa do CC; ii) disgenesia parcial do CC para os casos com a preservação de um remanescente caloso; iii) hipoplasia, a qual define a condição na qual o CC apresenta redução em sua espessura.

Indivíduos com DCC parecem apresentar atrasos no desenvolvimento. Tais alterações podem envolver atrasos no desenvolvimento de linguagem, motor, no desenvolvimento psicomotor e epilepsia (CHADIE *et al.*, 2008; MOES; SCHLMOELLER; SCHLMOELLER, 2009; SZABO *et al.*, 2011). No entanto, podem ter casos de indivíduos que não apresentam nenhuma alteração neuropsicomotora (PISANI *et al.*, 2006). Dessa forma, é perceptível como o quadro clínico da DCC pode ser diverso (CHADIE *et al.*, 2008; SZABO *et al.*, 2011).

Apesar dos estudos sobre DCC terem aumentado, seu impacto no comportamento ainda é uma temática que necessita de mais aprofundamento (BADARUDDIN *et al.*, 2007; EL AMEEN; IBRAHIM; MOUNIR, 2019). De acordo com Brown e Paul (2000), indivíduos com DCC podem apresentar cognição social reduzida. Eles também podem demonstrar dificuldade em considerar a perspectiva social dos outros (SYMINGTON *et al.*, 2010). Estes comportamentos são semelhantes aos de indivíduos com Transtorno do Espectro Autista (TEA) (PAUL *et al.*, 2014).

O TEA é um transtorno do neurodesenvolvimento. De acordo com 5ª edição do Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-V; 2013) os critérios para o diagnóstico envolvem: déficits persistentes na comunicação social e na interação social em múltiplos contexto; padrões restritos e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades. Estes sintomas podem estar presentes precocemente no período do desenvolvimento.

De acordo com o DSM-V, o TEA pode ser classificado de acordo com o nível de suporte. O nível de suporte I apresenta a necessidade de pouco apoio, o indivíduo pode apresentar leves dificuldades relacionadas a comunicação e interação social. Já no nível de suporte II o indivíduo precisa de suporte moderado, podendo ter

dificuldades relacionadas a comunicação, interação e em relação a linguagem funcional. Por fim, no nível de suporte III o indivíduo apresenta necessidade de suporte total, dificuldades em relação a comunicação verbal e em conseguir apresentar uma linguagem funcional.

Estudos parecem apontar para uma associação entre DCC e TEA. Paul *et al.* (2014) ao investigarem a relação entre DCC e TEA relataram, como conclusão mais forte de seu estudo, que a ausência do CC pode ser um fator de risco para o desenvolvimento de comportamentos característicos do TEA. Todavia apontam que a associação entre DCC e TEA ainda é obscura, indicando a necessidade de mais estudos sobre a relação dessas duas desordens do neurodesenvolvimento.

Estudos também apontam como atrasos no desenvolvimento impactam na funcionalidade, impactando na independência das atividades de vida diária (AVD) (WILSON, SMITH E RABINS, 2020; YELA-GONZÁLEZ; SANTAMARÍA-VÁZQUEZ; ORTIZ-HUERTA, 2021). Neste contexto, pode-se considerar que crianças com os atrasos do desenvolvimento presentes no quadro clínico de DCC podem ter dificuldades em relação ao envolvimento nas AVD.

Nesse contexto, a hipótese desse presente estudo é que os indivíduos com DCC podem apresentar alguns comportamentos característicos do TEA. Dessa forma, este estudo teve como objetivo investigar a presença de comportamentos característicos do TEA, além de como a DCC impacta no envolvimento em AVD em indivíduos com DCC. Esta questão é essencial de ser pesquisada, para proporcionar informações aos profissionais da reabilitação sobre os aspectos comportamentais desses indivíduos, já que isso influencia na escolha de terapias e abordagens terapêuticas necessárias durante a reabilitação.

Métodos

Participantes

Foi realizado um estudo observacional transversal em parceria com o Instituto D'Or de Pesquisa e Ensino (IDOR) e em consonância com a resolução 466/2012. Esta pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CAAE: 44421415.2.0000.5249)

Em um primeiro momento, foi realizada uma consulta ao banco de dados de indivíduos com DCC e que são acompanhados pelo grupo de pesquisa do Instituto D'Or de Ensino e Pesquisa (IDOR). Os participantes foram selecionados de acordo com os critérios de inclusão e exclusão. Destaca-se que como os pacientes e

familiares são acompanhados pelo IDO'R todos tinham o TCLE assinados, tendo em vista que para o início das pesquisas faz-se necessário o preenchimento desse documento e a realização da ressonância magnética para confirmação do diagnóstico de DCC.

Os participantes e familiares selecionados foram contactados pela equipe da instituição para verificar disponibilidade para participar e o agendamento da coleta de dados. Os critérios de inclusão foram: Possuir DCC, sem restrição de idade. Já os critérios de exclusão foram participantes que não completassem os questionários. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão foram incluídos 4 participantes na amostra.

Instrumentos de avaliação

a) Escala de Responsividade Social

Foi aplicada a Escala de Responsividade Social- Segunda edição (SRS-2). Esta avaliação foi desenvolvida por Constantino e Gruber (2021) e traduzida por Borges (2022). Ela tem como objetivo identificar possíveis prejuízos no comportamento social recíproco (desde ausentes até graves). Este instrumento possui quatro versões: pré-escolar para crianças de dois anos e meio a quatro anos e meio; escolar para crianças de 4 anos quatro e meio aos dezoito anos; adulto autorrelato; adulto heterorrelato. Cada questionário tem 65 itens que abordam os seguintes domínios: percepção social; cognição social; comunicação social; motivação social; padrões restritos e repetitivos; comunicação e interação social (CONSTANTINO, 2012; BORGES, 2021). Por levarem consideração domínios que fazem parte do processo de diagnóstico no TEA (padrões restritos e repetitivos; comunicação e interação social) esse instrumento foi incluído visando identificar possíveis características de comportamento do TEA nos indivíduos com DCC.

A pontuação total de 59 para baixo não estão associados ao TEA de forma clinicamente significativa. Já a pontuação do score total entre 60 e 65 indicam prejuízos clinicamente significativos no comportamento social recíproco, o que pode interferir nas relações cotidianas, esta pontuação pode estar presente em indivíduos com TEA nível I. Entre 66 e 76 indicam prejuízos clinicamente significativos no comportamento social recíproco, que podem interferir de forma substancial nas interações no cotidiano, esta pontuação pode ser relacionada a indivíduos com TEA nível 2. Já a pontuação de 76 acima indicam prejuízos clinicamente significativos no comportamento social recíproco, que levam interferências severas nas interações

cotidianas, podendo se associar ao TEA nível III. A aplicação do questionário durou aproximadamente uma hora.

b) Desempenho nas AVD

Para avaliação do desempenho nas AVD, foram aplicados dois instrumentos de avaliação:

i) Índice de Barthel: Este questionário foi desenvolvido por Mahoney e Barthel (1965) e validado no Brasil por diversos autores dentre eles Araújo (2007). Este instrumento foi selecionado por apresentar como domínios as atividades de vida diária. Neste questionário as AVD estão distribuídas em dez itens: alimentação, higiene pessoal (banho e asseio), vestimenta, controle esfinteriano intestinal, controle miccional, uso do sanitário e mobilidade (cama/cadeira, superfícies planas e escadas). Cada item é pontuado de acordo com o desempenho do paciente em realizar tarefas de forma independente, com alguma ajuda ou de forma dependente. A pontuação varia de 0 a 100, em intervalos de cinco pontos, e as pontuações mais elevadas indicam maior independência. De acordo com Sulter, Steen e Kyser (1999) a pontuação acima de 60 indica independência em cuidados pessoais essenciais, e pontuação igual ou acima que 85 indica que o indivíduo é habitualmente independente com assistência mínima de suporte. A aplicação desse questionário durou aproximadamente 10 minutos.

ii) Escala de Comportamento Adaptativo Vineland 3: Instrumento utilizado mundialmente para avaliar o comportamento adaptativo das pessoas desde o nascimento até 90 anos. Ele foi desenvolvido por Sparrow, Sicchetti e Saulnier (2016) e traduzido no Brasil por Vitta (2019). Este instrumento foi escolhido, pois com ele é possível questionar etapa por etapa da atividade de cada domínio. Optou-se pela aplicação do formulário de entrevista extensiva aos cuidadores. Ele possui 4 domínios e 11 subdomínios. Sendo utilizado apenas o domínio de AVD na presente pesquisa. Este domínio possui 92 perguntas, sendo dividida em 3 subdomínios (pessoal, doméstico e comunidade) visando compreender o envolvimento dos indivíduos em relação ao seu autocuidado, atividades de casa e da comunidade. Neste estudo, foi utilizada a escala-v. A escala-v é a pontuação do Vineland 3, ela é obtida através do cálculo do escore bruto e das tabelas disponibilizadas no manual. Após a identificação do escore bruto é necessário identificar a tabela referente a idade o avaliado e identificar qual a pontuação da escala -v. Também foi utilizada a idade equivalente (IE) gerada nos cálculos do questionário, esta pontuação estima uma idade de acordo com as

habilidades do indivíduo. É um indicador adicional para poder caracterizar o desempenho dos subdomínios, pois espera-se que a idade estimada esteja de acordo com a idade real do avaliado, se não estiver faz-se necessário avaliar possíveis atrasos. A aplicação durou aproximadamente duas horas.

Análise estatística dos dados

Os dados coletados foram armazenados no software Research ElectronicData Capture (REDCap). Após a tabulação de dados, a análise descritiva consistiu em dados expressos em número (percentual) de ocorrências.

Resultados

Dos 4 participantes, 50% (n=2) são do sexo masculino e 50% (n=2) do sexo feminino. Todos os responsáveis que responderam ao questionário foram as mães dos participantes. A idade variou entre 19 e 26 anos. No que se refere ao diagnóstico, 75% (n=3) apresentaram DCC total e 25% (n=1) hipoplasia. Os dados clínicos, e demográficos, considerando todo o grupo, foram apresentados na Tabela 1.

Tabela 1. Caracterização da amostra

Variável	Valor
Tamanho da amostra	4
Sexo	
Masculino	2(50%)
Feminino	2(50%)
Idade (anos)	21.05±2.58
Tipo de Agenesia	
DCC total	3 (75%)
Hipoplasia	1 (25%)
Outras malformações associadas	
Outras do SNC	1 (25%)
Isolada	3 (75%)

Os dados foram expressos em número (percentual) de ocorrências e média±desvio padrão. Sistema Nervoso Central (SNC).

a) SRS-2

Foi possível identificar 50% (n=2) dos participantes pontuaram entre 60 e 65, pontuação que indica prejuízos no comportamento social recíproco de forma leve, podendo ser sinais característicos do TEA. 50% (n= 2) pontuaram menos que 59,

indicando nenhuma alteração no comportamento social recíproco, indivíduos com TEA não costumam realizar essa pontuação. Nenhum participante pontou entre 66 e 76 e acima de 76. Em relação a percepção social, 50% (n=2) pontuaram entre 60 e 65 (nível leve). Em relação a cognição social 50% (n=2) pontuaram entre 60 e 65 (nível leve) e 25% (n=1) pontuaram entre 66 e 75 (nível moderado). 50% (n=2) pontuaram entre 60 e 65 no domínio de comunicação social. Já em relação a motivação social 25% (n=1) pontuaram entre 60 e 65 (nível leve) e 25% (n=1) pontuaram entre 66 e 75 (nível moderado). Em padrões restritos e repetitivos 75% (n=3) pontuaram entre 60 e 65 (nível leve). Por fim, no que se refere a comunicação e interação social 25% (n=1) pontuaram entre 60 e 65 (nível leve) e 25% (n=1) pontuaram entre 66 e 75 (nível moderado).

Tabela 2- Pontuação média e por participante referente ao SRS-2

Participantes	Escore T	Percepção social	Cognição social	Comunicação social	Motivação social	Padrões restritos e repetitivos	Comunicação e interação social
Média	57,5	67,5	66	63	58	62	64,5
A	65	66	68	64	67	60	66
B	50	51	38	50	63	48	51
C	56	51	48	54	65	60	56
D	63	69	64	62	49	64	63

Os dados foram expressos em numerais de acordo com a pontuação da avaliação

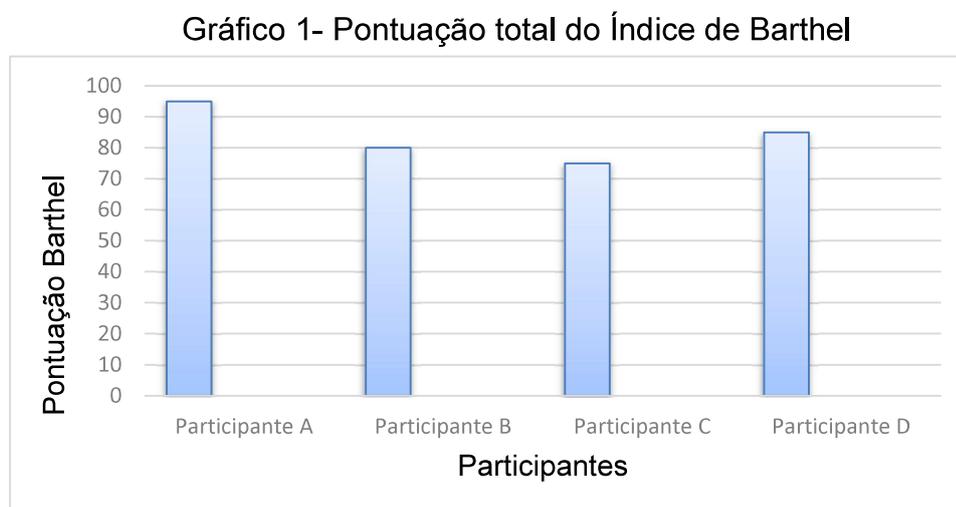
Tabela 3- Pontuação dos participantes referentes ao SRS-2 associados a características de TEA

Variável	Valor
Escore total	
Sem características de TEA (menor que 59)	2 (50%)
Características de TEA grau I (60 a 65)	2 (50%)
Características de TEA grau II (66 a 75)	-
Características de TEA grau III (acima de 76)	-
Domínios	
Percepção social	
Sem características de TEA (menor que 59)	2 (50%)
Características de TEA grau I (60 a 65)	2 (50 %)
Características de TEA grau II (66 a 75)	-
Características de TEA grau III (acima de 76)	-
Cognição social	
Sem características de TEA (menor que 59)	1 (25%)
Características de TEA grau I (60 a 65)	2 (50%)
Características de TEA grau II (66 a 75)	1 (25 %)
Características de TEA grau III (acima de 76)	-
Comunicação social	
Sem características de TEA (menor que 59)	2 (50 %)
Características de TEA grau I (60 a 65)	2 (50 %)
Características de TEA grau II (66 a 75)	-
Características de TEA grau III (acima de 76)	-
Motivação social	
Sem características de TEA (menor que 59)	2 (50 %)
Características de TEA grau I (60 a 65)	1 (25 %)
Características de TEA grau II (66 a 75)	1 (25 %)
Características de TEA grau III (acima de 76)	-
Padrões restritos e repetitivos	
Sem características de TEA (menor que 59)	1 (25 %)
Características de TEA grau I (60 a 65)	3 (75%)
Características de TEA grau II (66 a 75)	-
Características de TEA grau III (acima de 76)	-
Comunicação e interação social	
Sem características de TEA (menor que 59)	2 (50%)
Características de TEA grau I (60 a 65)	1 (25%)
Características de TEA grau II (66 a 75)	1 (25 %)
Características de TEA grau III (acima de 76)	-

Os dados foram expressos em número (percentual) de ocorrências.

b) Desempenho nas AVD

- I) Índice de Barthel; A pontuação de cada participante está apresentada no gráfico 1.



No gráfico acima a pontuação do Barthel é apresentada no eixo y, enquanto os participantes são apresentados no eixo x. Todos os participantes pontuaram acima de 60, o que indica independência em cuidados pessoais essenciais. Além disso, os participantes A e D pontuaram pontuação igual ou acima que 85 o que indica que indivíduo é habitualmente independente com assistência mínima de suporte.

- ii) Escala de Comportamento Adaptativo Vineland 3: Na tabela 4, é possível identificar a idade equivalente (IE) de cada sujeito para cada subdomínio de AVD.

Tabela 4- Escala-v e idade equivalente dos participantes em cada subdomínio das AVD do Vineland 3

Participantes	Pessoal		Doméstico		Comunidade		
	Idade	Escala-v	IE	Escala-v	IE	Escala-v	IE
Média	21,5	1	3:3	1	4,75	1	4
Participante A	19	1	3:8	1	5:3	1	4:4
Participante B	26	1	3:10	3	4:3	1	4:10
Participante C	24	1	3:7	1	5:7	1	3:4
Participante D	24	1	2:8	1	4:2	1	3:6

A idade foi expressa em anos; escala-v foi expressa em numeral de acordo com a pontuação do vineland 3; Idade Equivalente (IE) foi expressa em anos:meses.

Discussão

A amostra foi composta por pacientes com DCC total (n=3; 75%) e com hipoplasia (n=1; 25%). Apesar de dois grupos, o número pequeno da amostra impediu a comparação entre os sintomas característicos de TEA e o envolvimento nas AVD em relação aos tipos de disgenesia.

Um possível comportamento característico ao TEA foi identificado nos indivíduos testados. O escore total do SRS-2 revelou que dois participantes (50%) apresentaram características do comportamento social recíproco similar a indivíduos com TEA leve. Entretanto, é importante destacar que o SRS-2 não é um instrumento que determina o diagnóstico de TEA, tendo em vista que esse diagnóstico é multidimensional e o neurologista precisa levar em consideração diversos aspectos clínicos (ALMEIDA *et al.*, 2018).

No entanto, ele sinaliza possíveis dificuldades relacionadas ao comportamento social, o que é uma das características do TEA (BORGES, 2021). Por exemplo, no estudo de Lau *et al.*, (2012), 45% das crianças, 35% dos adolescentes e 18% dos adultos apresentaram sinais de autismo durante a aplicação do SRS-2 em indivíduos com DCC. Todavia, quando estes participantes foram submetidos avaliação clínica, o diagnóstico TEA não foi concluído.

Além do escore total do SRS-2, outros domínios dessa mesma escala parecem indicar um comportamento característico ao TEA. Nossos resultados mostraram que os subdomínios do SRS-2 (percepção social, cognição social, comunicação social, padrões restritivos e repetitivos e comunicação e interação social) apresentaram média superior a 60. Esse achado indica a dificuldade dos participantes em relação a estes aspectos que compõem o comportamento social recíproco.

O estudo Barnby *et al.*, (2022) também identificou dificuldades dos indivíduos com DCC em relação ao comportamento social. Esses pesquisadores não utilizaram o SRS-2, mas em seu estudo identificaram que a capacidade de persuasão, dificuldade para perceber manejos sociais, credulidade, confiança foram significativamente maiores em participantes com DCC comparado aos participantes neurotípicos.

Sendo assim, observa-se a necessidade dos pesquisadores e dos profissionais que trabalham na reabilitação de pessoas com DCC se atentarem para como o comportamento social desses indivíduos pode ser afetado. Não necessariamente o indivíduo pode ser diagnosticado com TEA, como Lau *et al.*, (2012) deixou evidente no seu estudo. Mas ficou perceptível no presente estudo, no de Lau *et al.*, (2012) e no

de Barnby *et al.*, (2022) que as alterações no comportamento social estão presentes e podem ser parte do quadro clínico da DCC. Faz-se necessário identificar o quadro clínico da DCC e como está pode impactar na independência dessa população nas atividades do dia a dia.

De acordo com o resultado do Índice de Barthel nenhum participante é totalmente dependente, tendo em vista que metade pontuou entre 60 e 84, ou seja, dependência moderada e a outra metade pontuou acima de 85, o que indica necessidade de auxílio mínimo para realização das AVD. Esta avaliação foi escolhida por ser um questionário simples, ele é comumente utilizado em estudos com idosos (ARAUJO *et al.*, 2020). Também passou por validação brasileira e avaliação de suas propriedades psicométricas (ARAUJO *et al.*, 2007; SPONTON, 2010). Durante a sua aplicação, é identificado se o indivíduo realiza a tarefa de forma independente, com alguma ajuda ou de forma dependente. Por ser um questionário mais simples a pontuação total dos participantes pode ter ficado como independente.

Os resultados do Índice de Barthel, no entanto, foram opostos ao identificados com a aplicação do domínio de AVD do Vineland 3 (escala-v). Todos os participantes apresentaram pontuação na escala- v entre 1 e 3, o que para a idade dos participantes é uma pontuação baixa, indicando que eles apresentam habilidades abaixo do esperado para sua faixa etária. Além disso, apesar de possuírem idade superior a 18 anos, tiveram idade equivalente menor que 6 anos em todos os subdomínios de AVD. Infere-se que isso pode ter ocorrido, pois o Vineland 3 apresenta mais itens que o Índice de Barthel, explorando cada AVD. Além disso, o Vineland 3 apresenta os subdomínios doméstico e comunidade com atividades diferentes do Índice de Barthel.

Não foi identificado estudo utilizando Vineland 3 para avaliar indivíduos com DCC. Levine *et al.*, (2022) utilizou o Vineland 3 em um estudo com participantes com a Síndrome Helsmoortel-Van Der Aa, identificando que dois participantes com 27 anos apresentaram idade equivalente menor que 4 anos para os diferentes domínios, dentre eles, os domínios relacionados a AVD. O que indica como as condições de saúde que afetam o neurodesenvolvimento podem impactar no envolvimento dos indivíduos nas AVD.

No caso dos indivíduos com DCC, além dos aspectos do comportamento social recíproco, também é importante considerar como todo quadro clínico pode ocasionar essa pontuação de atraso em relação as AVD. Tendo em vista que alterações de coordenação motora grossa e fina, lateralidade e aspetos intelectuais também impactam nesse resultado (CHADIE *et al.*, 2008; SZABO *et al.*, 2011).

O presente estudo parece apresentar algumas limitações. Como a amostra pequena, no entanto, estudos com essa população tende a apresentar uma amostra pequena variando de 1 a 6 participantes (CHEN *et al.*, (2012); COULTER *et al.*, 1993; GEZER *et al.*, (2020); MONTEIRO (21010); PACHECO *et al.*, (2014).

Também existem estudos com mais participantes como o de Barby *et al.*, (2022) com 22 participantes e o de Montadon *et al.*, (2003) com 11 participantes, no entanto, também não é um número muito alto. Isso pode ocorrer devido à dificuldade em rastrear indivíduos com esta condição de saúde. Além disso, no presente estudo, a falta de disponibilidade dos responsáveis de responderem os questionários pode ter contribuído com o número dos participantes.

Por ter sido um estudo realizado com questionários com os cuidadores, apresenta como viés da percepção dos responsáveis sobre seus filhos, desta forma, seria interessante estudos com instrumentos que avaliassem as habilidades dos indivíduos e comparassem com o que é identificado nos questionários com os responsáveis.

Outra limitação do estudo foi o atraso para iniciar a coleta de dados devido a pandemia, tendo em vista que o público-alvo é um público de risco. E a coleta inicialmente dependia da ida dos responsáveis ao IDO'R. A pesquisa também esbarrou com a disponibilidade dos responsáveis em irem à instituição ou poder participar de videochamadas longas, tendo em vista os tamanhos dos questionários. Por isso, que o Vineland 3 não foi preenchido completamente, pois as ligações por vídeos não podiam ser muito longas devido aos afazeres dos responsáveis, além disso, outro aspecto que contribuiu para a demora na aplicação dos questionários foi a dificuldade de entendimento dos responsáveis em relação as perguntas, sendo necessária explicações e voltar as questões algumas vezes.

Ademais, os resultados baixos do Vineland-3 em relação ao envolvimento das AVD podem ser relacionados a falta de oportunidade desses indivíduos experimentarem essas atividades sozinhos. Esse aspecto é retratado no estudo de Yela-gonzález, Santamaría-vázquez, e Ortiz-huerta, que se os familiares não oportunizarem momentos para a independência, pode resultar a dependência para a realização das AVD.

Sendo assim, para estudos futuros seria interessante aplicar todos os domínios do Vineland 3 para compará-los entre si e identificar como as habilidades motoras e sociais podem ser relacionar com o envolvimento nas AVD.

Conclusão

Os indivíduos com DCC parecem apresentar alterações no comportamento social recíproco, o que é uma característica do TEA. Também foi possível identificar que o quadro clínico impacta em como os indivíduos realizam suas AVD, sejam elas, pessoal, doméstica ou comunitária. Além disso, tendo ou não o diagnóstico de TEA, faz-se necessário que os profissionais da reabilitação considerem as alterações no comportamento social como características do quadro clínico.

O presente estudo foi necessário para abrir espaço para discussões sobre as alterações do comportamento social recíproco e o impacto do quadro clínico da DCC nas AVD, e estimular a pesquisa e desenvolvimento relacionado ao tema, de forma que os indivíduos com DCC ampliem seus repertórios de oportunidades.

Ressalta-se que este trabalho não visa esgotar a discussão desta temática, mas iniciar reflexões para pesquisas futuras. Sugere-se que para estudos futuros que seja aplicado todos os domínios do Vineland 3, instrumentos de avaliação que sejam voltados diretamente para os indivíduos. Além de se aprofundar na investigação clínica sobre o TEA.

Referências

- ABOITIZ, F; MONTIEL, J. Cem milhões de anos de comunicação inter-hemisférica: a história do corpo caloso. **Brazilian Journal of Medical and Biological Research.**, v.36, n.4 p.409-420, abr. 2003.
- ALMEIDA, S.S.A. *et al.* Transtorno do espectro autista. **Residência Pediátrica**, v.8, n. 1, p.72-78, 2018.
- ARAÚJO, F. *et al.* Validação do Índice de Barthel numa amostra de idosos não institucionalizados.2007.
- ARAUJO, E. A. T. *et al.* A utilização do Índice de Barthel em idosos brasileiros: uma revisão de literatura. **Revista Kairós-Gerontologia**, v.23, n.2, p.217-231, 2020.
- BADARUDDIN, D. H. *et al.* Social and behavioral problems of children with agenesis of the corpus callosum. **Child Psychiatry and Human Development**, v.38, n.4, p.287–302, 2007.
- BARNBY, J. M. *et al.* Increased persuadability and credulity in people with corpus callosum dysgenesis. **Cortex**, v.155, p.251-263, 2022.
- BÉNÉZIT, A. *et al.*, Organizing white matter in a brain without corpus callosum fibers. **Cortex**. v.63, p.155-171, 2015.
- CHADIE A *et al.*Neurodevelopmental outcome in prenatally diagnosed isolated agenesis of the corpus callosum. **Acta Paediatrica.**, v.9, n.4 p.420-424. 2008.
- CHEN, C.P. *et al.* De novo satellited 2q associated with corpus callosum dysgenesis, short stature, mental retardation and developmental delay. **Genet Couns.** v.23, n.4, p.497-503, 2012.
- CONSTANTINO J. Social Responsiveness Scale. 2nd edn. (SRS-2). Los Angeles, CA: **Western Psychological Services**; 2012.
- CONSTANTINO, J.N.; GRUBER, C.R. Social Responsiveness Scale. 2nd. Tradutor BORGES, L. Hogrefe, 2021.
- CORBALLIS, P. M. *et al.* MRI assessment of spared fibers following callosotomy: a second look. **Neurology**, v. 57, n. 7, p. 1345–1346, 2001.
- COULTER, C. L. *et al.* Midline cerebral dysgenesis, dysfunction of the hypothalamic-pituitary axis, and fetal alcohol effects. **Archives of neurology**, v. 50, n. 7, p. 771-775, 1993.
- EL AMEEN, N.F.; IBRAHIM, M. A.; MOUNIR, S.M. Fiber Tractography and Diffusion Tensor Imaging in Children with Agenesis and Dysgenesis of Corpus Callosum: A Clinic Radiological Correlation. **International Journal Pediatrics**, v.7, n.8, Aug. 2019.

- FARIAS, A.K.C.R. Comportamento social: cooperação, competição e trabalho individual. *In*: ABREU-RODRIGUES, J.; RIBEIRO, M. R. **Análise do comportamento: pesquisa, teoria e aplicação**. Porto Alegre: Artmed, 2000. p.265-267
- FRATELLI, N. *et al.* Outcome of prenatally diagnosed agenesis of the corpus callosum. **Prenatal Diagnosis**. v. 27, n.6, p.512-517, 2007.
- GEZER, B. *et al.* Corpus Callosum Lipomas in Children. **Turkish Neurosurgery**, v. 30, n. 4, p. 573-6, 2020.
- GLASS, H.C. *et al.* Agenesis of the Corpus Callosum in California 1983-2003: A population-Based Study. **American Journal of Medical Genetics**. V.146, p.2495-2500, 2008.
- HINKLEY, L. B. N. The Role of Corpus Callosum Development in Functional Connectivity and Cognitive Processing. **PLoS ONE**, v.7, n.8, 2012.
- LAU, Y.C. *et al.* Autism traits in individuals with agenesis of the Corpus Callosum. **Journal Autism Development Disorders**, v.43, p.1106–18, 2012.
- LEE, S. K. *et al.* Diffusion Tensor MR Imaging visualizes the altered hemispheric fiber connection in callosal dysgenesis. **American Journal of Neuroradiology**, v.25, n. 1, p. 25–28, 2004.
- LEVINE, J. *et al.* Vineland Adaptive Behavior Scale in a Cohort of Four ADNP Syndrome Patients Implicates Age-Dependent Developmental Delays with Increased Impact of Activities of Daily Living. **Journal of Molecular Neuroscience**, v. 72, n. 8, p. 1531-1546, 2022.
- MACHADO, A. Neuroanatomia funcional. *In*: MACHADO, A. Anatomia macroscópica do telencéfalo. 2º ed. São Paulo: Atheneu, p..59-74, 2006.
- MAHONEY, F. I.; BARTHEL, D. W. Functional evaluation: the Barthel index. **Maryland State Medical Journal**, v. 14, n. 1, p. 56–61, 1965.
- MANGIONE, R. *et al.* Neurodevelopmental outcome following prenatal diagnosis of an isolated anomaly of the corpus callosum. **Ultrasound in obstetrics & gynecology**, v. 37, n. 3, p. 290–295, 2011
- MOES, P.; SCHLMOELLER, K.; SCHLMOELLER, G. Physical, motor, sensory and developmental features associated with agenesis of the corpus callosum. **Child: Care, Health and Development**. v.35, n.5, p.656-673, 2009.
- MONTADON, C. *et al.* Disgenesia do corpo caloso e más-formações associadas: achados de tomografia computadorizada e ressonância magnética*. **Radiologia Brasileira**. São Paulo, v.36, n.5. set/out. 2003.
- MONTEIRO, M.C. **Neuroplasticidade na disgenesia do corpo caloso: investigação neuropsicológica e por neuroimagem funcional**. 2016. Tese de Doutorado. (Programa de Pós-Graduação em Ciências Morfológicas) - Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, 2016.

MOUTARD, M. L. *et al.* Agenesis of corpus callosum: prenatal diagnosis and prognosis. **Child's Nervous System.**, v.19, n.7-8, p.471-476, aug. 2003.

MOUTARD, M.L. *et al.* Isolated corpus callosum agenesis: a ten-year follow-up after prenatal diagnosis (How are the children without corpus callosum at 10 years of age?). **Prenatal Diagnosis**, v.32, n.3, p.277–283, 2012.

PACHECO, S. C. S. *et al.* Intervenção neurofuncional pediátrica em agenesia do corpo caloso: relato de caso. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 32, p. 252-256, 2014.

PALMER, E.E.; MOWAT, D. Agenesis of the corpus callosum: a clinical approach to diagnosis. **Am J Med Genet C Semin Med Genet.** v.166, n.2, p.184-197. jun. 2014.

PAUL, L. K. *et al.*, Agenesis of the corpus callosum and autism: a comprehensive comparison. **Brain**, v.137, n.6, p.1813–1829, 2014.

PAUL, L. K. *et al.* Agenesis of the corpus callosum: genetic, developmental and functional aspects of connectivity. **Nature Reviews Neuroscience**, v.8, n.4, p.287–299, 2007.

PAUL, L. K. Developmental malformation of the corpus callosum: A review of typical callosal development and examples of developmental disorders with callosal involvement. **Journal Neurodevelopmental Disorders**, v.3, p.3–27, 2011.

PISANI, F. *et al.* Prenatal diagnosis of agenesis of corpus callosum: what is the neurodevelopmental outcome? **Pediatrics International**, v.48, p.298-304, 2006.

SYMINGTON, S.H. Social cognition in individuals with agenesis of the corpus callosum. **Soc Neurosci**, v.5, p.296–308, 2010.

SZABÓ, N. *et al.* Corpus Callosum Anomalies: Birth Prevalence and Clinical Spectrum in Hungary. **Pediatric Neurology**, v. 44, n.6, p.420–42, 2011.

SULTER, G.; STEEN, C.; KEYSER, J. Use of the Barthel index and ranking scale in acute stroke trials. **Stroke.** v.30, n.8, p.1538-1541,1999.

TOVAR-MOLL, F. *et al.* Neuroplasticity in human callosal dysgenesis: A diffusion tensor imaging study. **Cerebral Cortex**, v. 17, n. 3, p. 531–541, 2007.

WISE, E. A., SMITH, M. D., & RABINS, P. V. Correlates of daily functioning in older adults with autism spectrum disorder. **Aging & Mental Health**, v.24, n.10 p. 1754-1762, 2020.

WITELSON, S. F. Hand and sex differences in the isthmus and genu of the human corpus callosum. A postmortem morphological study. **Brain**, v. 112, n. 3, p. 799-835, 1989.

YELA-GONZÁLEZ, N; SANTAMARÍA-VÁZQUEZ, M; ORTIZ-HUERTA, J.H. Activities of Daily Living, Playfulness and Sensory Processing in Children with Autism Spectrum Disorder: A Spanish Study. **Children (Basel)**. v.8, n.61, jan. 2021.



UNISUAM

COMPROMISSO PARA A VIDA TODA