

Síndrome de Williams: memoria, funciones visuoespaciales y funciones visuoconstructivas

C. García-Nonell^a, E. Rigau-Ratera^a, J. Artigas-Pallarés^a, C. García-Sánchez^b, A. Estévez-González^c

WILLIAMS SYNDROME: MEMORY, VISUOSPATIAL AND VISUOCONSTRUCTIVE FUNCTIONS

Summary. Introduction. Williams syndrome (WS) is a dominant autosomal genetic syndrome resulting from a microdeletion on chromosome 7. This deletion gives rise to certain characteristic physical traits, systemic pathologies and a cognitive-behavioural pattern that is characterised by the relative preservation of linguistic abilities with very striking visuospatial deficits. Case reports. We describe the neuropsychological features of three patients with WS, diagnosed by means of a cytogenetic study, and their mnemonic functions and visuospatial skills are explored. Conclusions. The results obtained in the study of these three patients reinforce the idea, already acknowledged in the literature, of the marked visuospatial difficulties. They also account for the need for an early diagnosis and an extensive knowledge of the cognitive profile of these patients so as to allow the planning of a stimulation that strengthens the cognitive possibilities of children suffering from this syndrome as much as possible. [REV NEUROL 2003; 37: 826-30]

Key words. Memory. Visuoconstructive functions. Visuospatial functions. Williams syndrome.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Williams-Beuren (SW) fue identificado, en 1961, por Williams y sus colaboradores, y, al mismo tiempo, fue descrito por Beuren en Europa [1]. Su transmisión hereditaria es autosómica dominante, aunque la mayor parte de los casos son mutaciones *de novo*. Edward et al, en 1993, hallaron que era el resultado de una microdelección del brazo largo del cromosoma 7q 11.23, y daba lugar a la delección de un alelo del gen de la elastina, asociada a un perfil neurocognitivo y neuroconductual concreto [2,3,24].

La prevalencia de este síndrome es muy baja, aproximadamente 1/25.000 nacimientos y, hasta hace relativamente poco tiempo, no se diagnosticaba antes de que el individuo llegara a adulto [2].

Los pacientes con SW, además de síntomas somáticos y neurológicos, muestran un fenotipo conductual y cognitivo bastante característico. Presentan una estructura facial característica (cara de duende), un crecimiento posnatal deficiente y anomalías renales y cardiovasculares (estenosis aórtica supraauricular, estenosis arterial pulmonar). También tienden a sufrir sensibilidad anormal a los ruidos (hiperacusia), aunque ésta tiende a reducirse durante el proceso de desarrollo [2]. Estos rasgos se acompañan de un perfil neurocognitivo y neuroconductual caracterizado básicamente por un retraso mental (RM) grave o moderado (CI entre 40 y 70) e importantes discrepancias en el rendimiento de diferentes habilidades cognitivas [4]. Muestran una relativa preservación de las habilidades lingüísticas, utilizan un vocabulario fluido y 'pseudopodante', aunque con grandes dificultades semanticopragmáticas; suelen tener marcados déficit visuoespaciales y visuoconstructivos, es decir, bajo rendimiento en tareas que requieren la comprensión y manipulación de elementos ubicados en el espacio (p. ej., reunión de objetos, tareas de copia de dibujos, etc.) [2,20,22]. En contraposición, muestran un buen nivel en las funciones visuo perceptivas, como

demuestra el reconocimiento de caras [5,21]. Al mismo tiempo, se han descrito como extremadamente sociables (hipersociabilidad) y muestran una marcada simpatía y capacidad para relacionarse con los adultos, incluso si no los conocen; sin embargo, sus habilidades sociales no son tan buenas con los niños de su edad [1,18,19].

En estudios recientes [5,6], empleando técnicas de neuroimagen, se observó que el volumen cerebral se reduce de forma heterogénea. Las regiones frontotemporales se preservan relativamente, mientras que el córtex posterior presenta un tamaño reducido. Un análisis neuropatológico detallado indica que el cerebro del adulto con SW muestra unos lóbulos parietales más pequeños, junto con una reducción del cuerpo caloso, centrada básicamente en el esplenio [4]. Existe una relativa preservación de la zona temporolímbica y del volumen cerebeloso, con un córtex temporal auditivo de mayor tamaño [6]. Schmitt et al [5] han estudiado en estos niños el cuerpo caloso, y han hallado que existe una reducción absoluta del mismo, sobre todo en las zonas posteriores (esplenio) [5].

Se han analizado los componentes del tejido cerebral y se ha hallado que existen diferencias significativas entre la sustancia blanca y la gris. Aunque ambas disminuyen, la reducción es más desproporcionada en el caso de la primera [3].

A pesar de la existencia de interesantes aportaciones al conocimiento de este síndrome, todavía no existe un perfil neuropsicológico plenamente establecido. El objetivo del presente estudio es aportar información sobre los conocimientos de los déficit neurocognitivos del síndrome. Con este fin, presentamos el análisis detallado de tres adolescentes diagnosticados de SW.

Para ello, en este artículo nos hemos centrado en las capacidades de memoria y estudiado la memoria verbal –procesamiento de la información por vía auditiva–, la memoria visual –procesamiento de la información por vía visual–, la memoria inmediata y la memoria de trabajo –capacidad de trabajar con la información almacenada–. También hemos analizado las habilidades visuoespaciales y visuoconstructivas.

CASOS CLÍNICOS

Se trata de tres adolescentes: una niña de 12 años y dos varones de 17, diagnosticados de SW. Ninguno de ellos presentaba déficit neurosensoriales (visuales o acústicos) ni evidencia de signos neurológicos focales.

Recibido: 04.03.03. Recibido en versión revisada: 30.06.03. Aceptado: 04.09.03.

^a Unitat de Neuropediatria. Hospital de Sabadell. Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell. ^b Servei de Neurologia. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Universitat Autònoma de Barcelona. ^c Departament de Psiquiatria i Psicologia Clínica. Universitat de Barcelona. Barcelona, España.

Correspondencia: Dra. Catalina García-Nonell. Apartado 379. E-08200 Sabadell (Barcelona). E-mail: kats@arrakis.es

© 2003, REVISTA DE NEUROLOGÍA

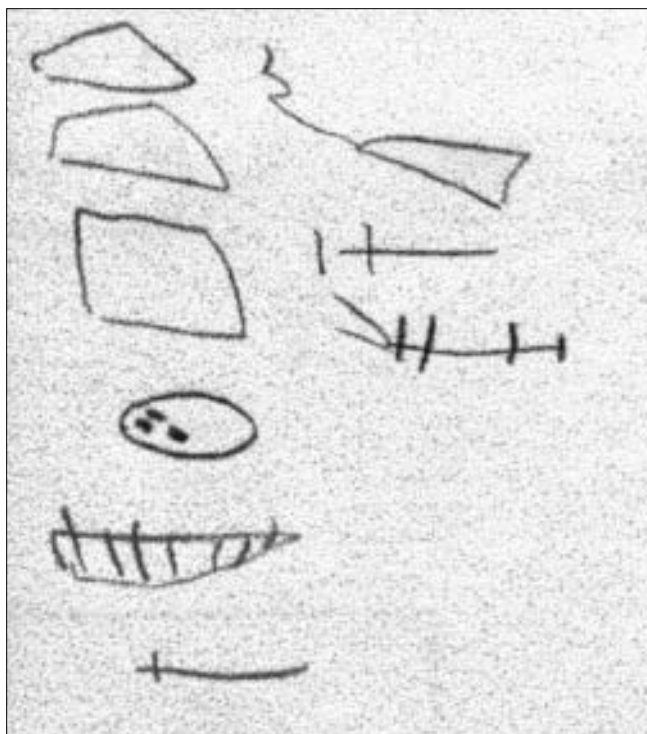


Figura 1. Memoria de la figura compleja de Rey. Paciente 1.

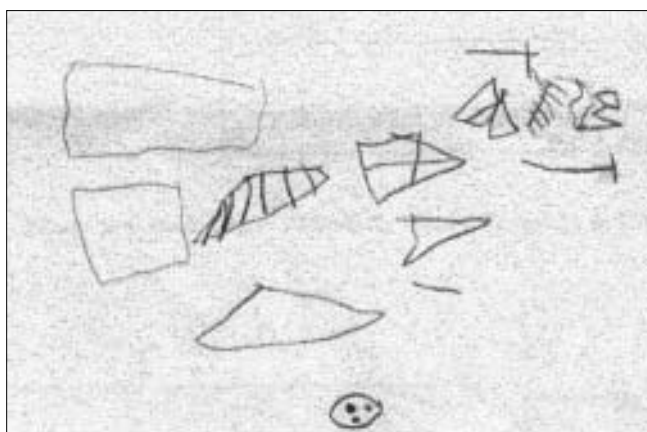


Figura 2. Copia de la figura compleja de Rey. Paciente 1.

Los tres pacientes se evaluaron mediante una amplia batería neuropsicológica de funciones de memoria, visuoespaciales y visuoespaciales (Tabla I). Dos años antes, se había evaluado su cociente intelectual (CI), con el test K-ABC [7] para el caso de la niña y con el WISC-R [8] para el caso de los dos varones.

Caso 1. Se trata de una niña, que en el momento de la exploración, tenía 12 años y 1 mes. Es la mayor de dos hijos. Su hermano de 3 años no presentaba problemas destacables. La niña mostraba la facies típicas de este síndrome: aspecto facial de duende, nariz pequeña, ojos delgados y alargados y boca prominente. Presentó retraso de crecimiento fetal a partir de las 23 semanas. Nació a las 39 semanas de gestación, mediante cesárea por inducción fallida. A los 9 años presentó pubertad adelantada. En junio de 2000, a los 9 años de edad, se realizó el estudio citogenético, que confirmó el diagnóstico de SW. Como rasgos conductuales característicos, la madre refería pensamientos recurrentes por temas sexuales, gran ansiedad e hiperactividad, relaciones pobres con los niños de su edad y comportamiento muy extrovertido con los mayores. El lenguaje era fluido, pero pobre en contenido. A los 8 años, en la prueba de inteligencia K-ABC muestra unas puntuaciones inferiores a la normalidad, y presenta RM,

Tabla I. Batería neuropsicológica administrada.

Memoria
Memoria verbal de fijación RAVLT
Memoria inmediata (dígitos WISC-R)
Memoria visual inmediata (VRT)
Memoria visual a largo plazo (figura compleja de Rey)
Funciones visuoespaciales y visuoespaciales
Copia de la figura compleja de Rey
Praxis
Visuoconstructivas (cubos WISC-R)
Ideomotoras de imitación
Ideomotoras simbólicas
Funciones premotoras
Alternancias gráficas

Tabla II. Resultados prueba RAVLT.

	1. ^a evoc.	2. ^a evoc.	3. ^a evoc.	4. ^a evoc.	5. ^a evoc.	Recuer.
Caso 1	3	5	5	8	9	7
Caso 2	3	6	7	7	9	9
Caso 3	3	5	9	8	8	5

Tabla III. Dígitos (WISC-R).

	Orden directo	Orden inverso	PT
Caso 1	4	2	4
Caso 2	4	2	4
Caso 3	5	2	4

con un procesamiento secuencial de 60, un procesamiento simultáneo de 51 y un procesamiento mental compuesto de 51. En la prueba de aprendizaje RAVLT [10], a pesar de existir una curva ascendente de aprendizaje, ésta era más lenta de lo esperado por la edad cronológica (Tabla II) y había pérdida de la información adquirida pasado un intervalo de 30 minutos. En la tarea de memoria inmediata obtuvo una puntuación baja (dígitos WISC-R: 4,2; PT = 4) [8] equivalente a una edad mental de 6 años (Tabla III), y mostraba dificultad en trabajar mentalmente con la información obtenida en el mismo instante. En la memoria visual a largo plazo (recuerdo de la figura compleja de Rey) [9], mostró un nivel muy bajo (PD = 5,5) y una puntuación por debajo del percentil 1, correspondiente a una edad equivalente de 5 años (Fig. 1). Estas bajas puntuaciones se acompañaron de una mala estructuración de la copia de la misma figura realizada anteriormente (Tabla IV).

El estudio de las funciones visuoespaciales y visuoespaciales puso en evidencia numerosas dificultades. En la copia de la figura compleja de Rey [9] (Fig. 2) obtuvo un percentil 1, con una edad equivalente inferior a los 5 años (PD = 7), con falta de estructura; se puso de manifiesto la incapacidad de ver la estructura global de la figura; aparecieron todos los elementos, pero no las relaciones existentes entre ellos.

En las alternancias gráficas [10] se observó una pérdida de la secuencia con perseveraciones en su ejecución (Fig. 3).

En las praxis constructivas, valoradas con la subprueba de cubos del WISC-R [8], mostró una puntuación típica de 4, con una edad mental equivalente de 6 años. En la exploración de las dos praxis ideomotoras, las simbólicas –consis-

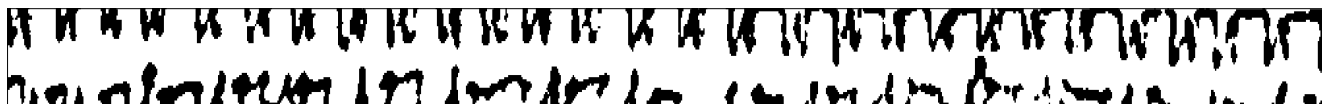


Figura 3. Alternancias gráficas. Paciente 1.

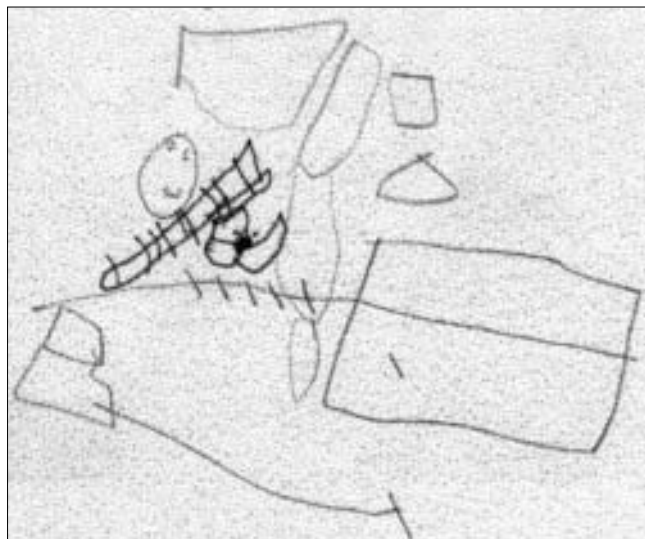


Figura 4. Memoria de la figura compleja de Rey. Paciente 2.

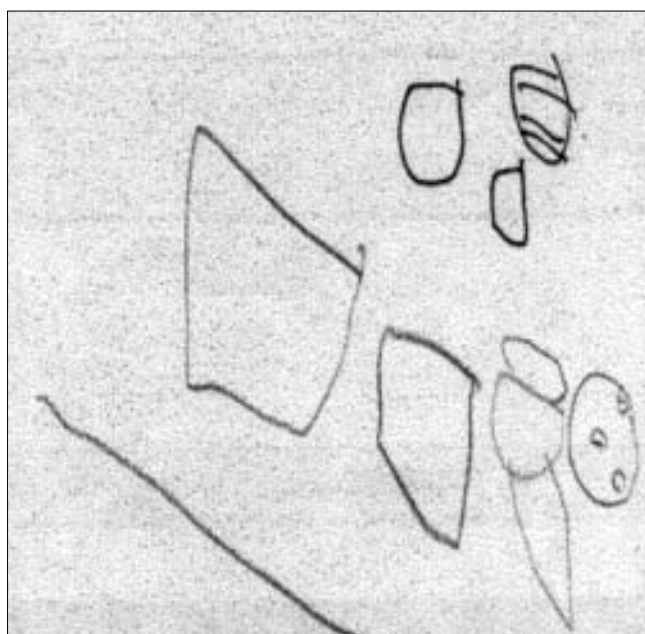


Figura 5. Copia de la figura compleja de Rey. Paciente 2.

tentes en realizar cinco gestos arbitrarios— las realizó correctamente (5/5), y de las de imitación —imitar cinco posiciones diferentes realizadas por el examinador con las manos— sólo fue capaz de realizar correctamente la primera, es decir, la más sencilla (1/5).

En la valoración del razonamiento visuoespacial y la inteligencia no verbal con las matrices progresivas de Raven [10], obtuvo una puntuación muy baja (PD = 11), equivalente a una edad inferior a 5 años.

Caso 2. Se trataba de un adolescente de sexo masculino que, en el momento de la exploración, tenía 17 años y 2 meses. Fue diagnosticado a los 13 años de SW tras un estudio citogenético. No presenta antecedentes familiares a destacar. El embarazo y el parto fueron considerados normales. A la edad de 15 años y 3 meses mostró, en la prueba WISC-R [8], discrepancia entre las

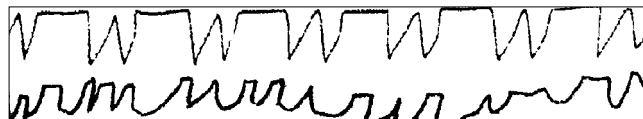


Figura 6. Alternancias gráficas. Paciente 2.

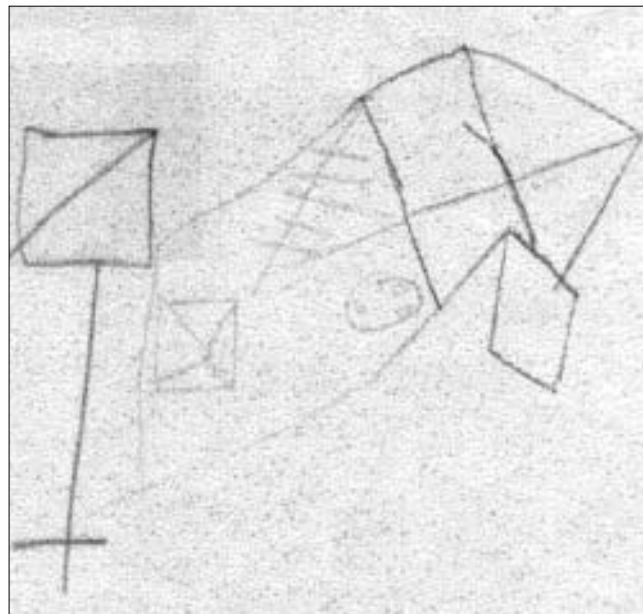


Figura 7. Memoria de la figura compleja de Rey. Paciente 3.

Tabla IV. Resultados de la copia y memoria de la figura compleja de Rey.

	Copia				Memoria			
	PD	Pc	Tipo	Pc tipo	PD	Pc	Tipo	Pc tipo
Caso 1	7	< 1	7	< 10	5,5	< 1	7	1
Caso 2	8	< 1	7	< 10	5	< 1	7	1
Caso 3	11,5	< 1	7	< 10	12,5	< 1	7	1

pruebas verbales (CI verbal = 63) y las manipulativas (CI manipulativo menor de 44), con un CI global de 40, y se evidenció un RM. La edad mental era, aproximadamente, de 8 años. Desde el punto de vista conductual, siempre ha presentado pensamientos recurrentes sobre diversos temas (películas de terror, comprar tabaco, etc.).

La curva de aprendizaje del RAVLT [10] estaba por debajo de lo esperado por la edad (Tabla II), y correspondía a una edad de 7 años, aunque muestra una curva de aprendizaje ascendente. En la memoria inmediata observamos que su capacidad de trabajar con la información reciente era deficitaria (dígitos WISC-R, 4-2, PT = 4) [8] y correspondía a una edad mental de 6 años (Tabla III). La memoria visual a largo plazo (Fig. 4) no fue valorable, ya que la copia presentó una forma global inexistente, lo que demostró la dificultad para codificar la información necesaria en el espacio y evocarla posteriormente pasado un tiempo.

En las pruebas destinadas a valorar las habilidades visuoespaciales y visuoconstructivas se puso de manifiesto la gran dificultad en todas las tareas. En la figura compleja de Rey [9] (Fig. 5), el patrón de copia fue inexistente, y obtuvo una puntuación situada en el percentil 1, con una edad equivalente a 8 años (Tabla IV). En las alternancias gráficas [10] (Fig. 6) fracasó en la

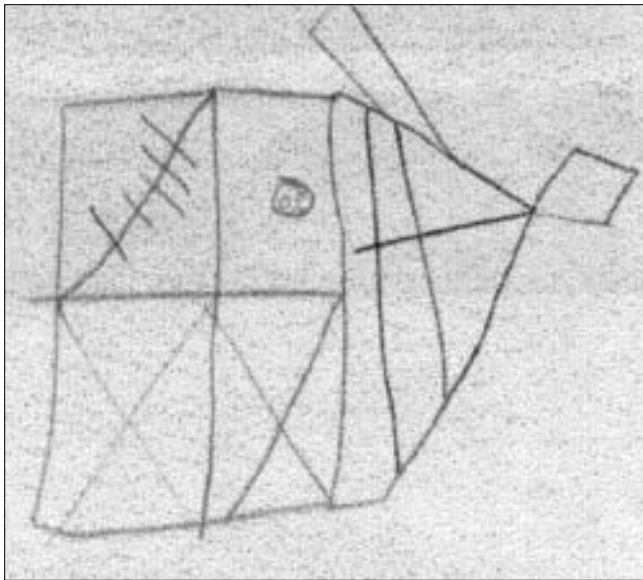


Figura 8. Copia de la figura compleja de Rey. Paciente 3.

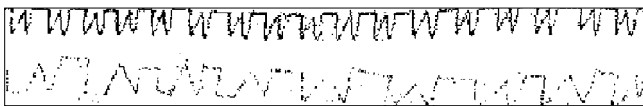


Figura 9. Alternancias gráficas. Paciente 3.

elaboración de la serie, acompañado de un trazo anormal para la edad de 17 años. Así, en las praxis constructivas (cubos WAIS-III) obtuvo una edad mental de 6 años (PT = 1). Realizó correctamente las praxis simbólicas (5/5) e incorrectamente las praxis de imitación (2/5 correctas).

En el razonamiento visuoespacial, medido con la prueba de matrices progresivas de Raven, [10], obtuvo una puntuación equivalente a la edad de 9 años.

Caso 3. El paciente era un adolescente de sexo masculino que, en el momento de la exploración, tenía 17 años y 3 meses. Era el segundo de una familia de tres hijos. Mostraba rasgos fenotípicos característicos de SW: hipoplasia malar, boca ancha, labios prominentes y nariz corta, con punta bulbosa, y rasgos conductuales característicos, como lenguaje hiperverbal, personalidad extrovertida, hiperactividad, hypersociabilidad, ansiedad excesiva y rasgos obsesivos o pensamientos recurrentes centrados en la música de orquesta. A la edad de 15 años, se estimó que tenía un CI inferior a 40, sin discrepancias entre el CI verbal (CIV menor de 44) y el manipulativo (CIM menor de 44), con una edad mental estimada de 7-8 años según la prueba WISC-R [8].

En el estudio de las funciones de memoria, con la prueba RAVLT [10] (Tabla II), mostró una curva de aprendizaje ascendente, pero inferior al nivel esperado en un adolescente con dicha edad. Perdía la información retenida pasado un intervalo de tiempo, aunque aprendió una parte de la información. En la memoria inmediata, estudiada con los dígitos del WISC-R [8], obtuvo una puntuación típica de 4, correspondiente a un niño de 8 años (Tabla III). En la memoria visual (Fig. 7), explorada a largo plazo (reproducción de la figura compleja de Rey) [9], mostró unas puntuaciones inferiores, con una edad estimada de 9 años. La reproducción de la figura compleja de Rey [9] (Fig. 8, Tabla IV) correspondió a un niño de 9 años (PD = 12,5).

En el estudio de las funciones visuoespaciales y visuoconstructivas mostró dificultades parecidas al resto de casos. En la copia de la figura compleja de Rey [9] pudimos observar la dificultad de ubicar todos los elementos en el espacio y presentó una figura completamente desestructurada (PD = 11,5), con una edad equivalente de 5 años. En las alternancias gráficas [10] (Fig. 9) vimos la incapacidad de adquirir el patrón de la serie.

En las praxis constructivas, valoradas con el subtest de los cubos del WAIS-III [10], obtuvo una puntuación que correspondía a la edad mental de un niño de 8 años. En las praxis ideomotoras presentó un patrón similar al caso 1, mientras que las ideomotoras simbólicas las realizó correctamente. Falló en las praxis de imitación en dos de las cinco colocaciones.

En la prueba de matrices progresivas de Raven [10] obtuvo una PD de 23, equivalente a una edad mental de un niño de 9 años. Las puntuaciones obtenidas a los 17 años en las pruebas de funciones de memoria, visuoespaciales y visuoconstructivas correspondieron a una edad mental similar a la obtenida con la WISC-R [8].

DISCUSIÓN

Estas tres observaciones ilustran el modelo de dificultades visuoespaciales y visuoconstructivas que padecen los individuos con SW. Además del RM característico, muestran una serie de dificultades cognitivas específicas, que incrementan las consecuencias del propio RM. Las habilidades lingüísticas de estos niños suelen preservarse relativamente, aunque, contrariamente a lo que se creía en los primeros estudios realizados sobre este síndrome, su análisis exhaustivo nos muestra que es un lenguaje vacío de contenido y con dificultades pragmáticas.

El estudio del CI pone en evidencia el RM característico que se ha descrito extensamente en la literatura. Sabbadini et al (2000) [11] describían en su muestra un CI que oscilaba entre 40 y 70. Asimismo, en el paciente 2 constatamos una discrepancia importante en las puntuaciones obtenidas entre el CI verbal (63) y el CI manipulativo (44), que refleja unos déficit importantes en las subpruebas que requieren un dominio de las habilidades visuoespaciales y visuoconstructivas, y una mejor competencia en las subpruebas de habilidades verbales. El paciente 3, sin mostrar unas diferencias significativas, también presentaba un peor rendimiento en todas aquellas subpruebas relacionadas con las habilidades espaciales, sobre todo en los cubos, que coincidía con los resultados obtenidos en un estudio realizado por Wang et al [23], en el que ponían de manifiesto la incapacidad de comprender la integración espacial.

Estas dificultades reflejadas en el test de inteligencia se extienden al propio razonamiento visuoespacial medido con las matrices progresivas de Raven. El paciente 1 presentaba un retraso y se situaba en los 7 años de edad, y los casos 2 y 3, en los 8 años de edad. Estas dificultades espaciales se ponen de manifiesto en la copia de la figura compleja de Rey, donde, para realizar una correcta ejecución, se precisa una buena manipulación de los objetos en el espacio, una buena planificación y estructuración y unas buenas capacidades perceptivas para analizar la figura original; las puntuaciones obtenidas son excesivamente inferiores a la edad cronológica de estos niños, y muestran una buena capacidad de percepción de la figura, pero una imposibilidad de entender la relación espacial.

En la prueba de alternancias gráficas son incapaces de seguir adecuadamente la serie, y tienden a realizar perseveraciones con unión al dibujo, cosa que nos hace pensar en una dificultad de planificación.

Las capacidades de aprendizaje en el SW han sido poco estudiadas, probablemente, bajo la influyente idea de que su RM los limita; pero, nuestros resultados, encontrados en el estudio de estos tres pacientes, nos muestran que, aunque partamos de un RM importante, que evidentemente influye en el resultado del resto de las funciones cognitivas, en todos ellos se constatan curvas de aprendizaje ascendentes; es decir, a medida que aumentamos el número de repeticiones, aumenta la información consolidada y, al mismo tiempo, parte de esta información se mantiene pasado un período de tiempo; esto nos indica que adquieren información, aunque sea de una forma más lenta y con dificultades.

Las bajas puntuaciones encontradas en la memoria inmediata nos demuestran que la cantidad de información que pueden adquirir

rir por un corto período de tiempo es más limitada que en un niño con un desarrollo normal, pero lo que resulta especialmente difícil para ellos son los dígitos en orden inverso, lo que tradicionalmente se ha asociado a la memoria de trabajo, donde se precisa la capacidad de manipular la información en el 'espacio mental' del sujeto.

Los resultados del estudio de estos tres casos ponen de manifiesto la necesidad de conocer más profundamente el perfil neuropsicológico, al tener en cuenta las habilidades cognitivas independientemente, y formar así un conocimiento más exhaustivo de las habilidades preservadas y de aquellas áreas en las que sus dificultades se ponen de manifiesto; también para crear un método educativo y unas pautas de rehabilitación cognitiva, con el fin de crear métodos de educación especial encaminados a potenciar aquellas áreas cognitivamente más fuertes. Como ya hemos comentado anteriormente, los resultados han demostrado que los niños con SW poseen cierta ca-

pacidad de aprendizaje y procesan, almacenan y, posteriormente, evocan material nuevo; por tanto, se podrían planear programas de estimulación cognitiva basados en la planificación y organización de la información, y tener en cuenta que el aprendizaje mediado resultará más lento, aunque se sabe que poseen cierta capacidad de adquisición de información nueva; es decir, los niños con SW, mediante un proceso pautado, y si se enriquecen aquellas habilidades que están preservadas, tienen la capacidad de acceder a nuevos aprendizajes.

La importancia de este estudio en el ámbito de la investigación se centra en que nos abre la posibilidad y las puertas a realizar posteriores investigaciones, donde se puedan precisar los defectos cognitivos; es decir, intentar conocer más profundamente el perfil cognitivo de estos niños, más allá de la escala de inteligencia de Weschler, para buscar estrategias compensatorias tanto en el ámbito de la educación, tanto especial como familiar.

BIBLIOGRAFÍA

1. Wang PP, Bellugi U. Evidence from two genetic syndromes for a dissociation between verbal and visual spatial short term memory. *J Clin Exp Neuropsychol* 1994; 16: 317-22.
2. Capirci O, Sabbadini L, Volterra V. Language development in Williams syndrome: a case study. *Cognit Neuropsychol* 1996; 13: 1017-39.
3. Tager-Flusberg H, Boshart J, Baron-Cohen S. Reading the windows to the soul: evidence of domain-specific sparing in Williams syndrome. *J Cogn Neurosci* 1998; 10: 631-9.
4. Yitzhak F. *Pediatric behavioral neurology*. New York: CRC Press, Manhasset; 1996. p. 264-5.
5. Schmitt E, Eliez S, Warsofsky IS. Corpus callosum morphology of Williams syndrome: relation to genetics and behaviour. *Dev Med Child Neurol* 2001; 43: 155-9.
6. Reiss A, Eliez S, Schmitt JE, Straus E, Lai Z, Jones W, et al. Neuroanatomy of Williams syndrome: a high-resolution MRI study. *J Cogn Neurosci* 2000; 12 (Suppl 1): 65-73.
7. Kaufman AS, Kaufman NL. *Batería de evaluación de Kaufman para niños*. Madrid: TEA; 1997.
8. Wechsler D. *Escala de inteligencia para niños-revisada*. Madrid: TEA; 1993.
9. Rey A. *Test de copia de una figura compleja*. Madrid: TEA; 1987.
10. Lezak MD. *Neuropsychological assessment*. 3 ed. New York: Oxford University Press; 1995.
11. Sabbadini L, Capirci O, Volterra V. Drawing abilities in Williams syndrome: a case study. *Dev Neuropsychol* 2000; 18: 213-35.
12. Karmiloff-Smith A, Grant J, Berthoud I, Davies M, Howlin P, Udwin O. Language and Williams syndrome: how intact is 'intact'. *Child Dev* 1997; 68: 274-90.
13. Bellugi U, Lichtenberger L, Jones W, Lai Z, St George M. The neurocognitive profile of Williams syndrome: a complex pattern of strengths and weaknesses. *J Cogn Neurosci* 2000; 12 (Suppl): 7-29.
14. Atkinson J, King J, Braddick O, Nokes L, Anke S, Braddick FA. Specific deficit of dorsal stream function in Williams syndrome. *Neuroreport* 1997; 8: 1919-22.
15. Vicari S, Bellugi S, Carlesimo GA. Procedural learning in children with Williams syndrome. *Neuropsychologia* 2001; 39: 665-77.
16. Bellugi U, Bhirlir A, Jenigan T, Trauner D, Doherty S. Neuropsychological, neurological and neuroanatomical profile of Williams syndrome. *Am J Med Gen* 1990; 6: 115-25.
17. Farran K, Jarrold C, Gathercole E. Block design performance in the Williams syndrome phenotype: a problem with mental imagery? *J Child Psychol Psychiatry* 2001; 42: 719-28.
18. Grant J, Karmiloff-Smith A. Learning to read in Williams syndrome: looking beneath the surface of atypical reading development. *J Child Psychol Psychiatry* 2001; 42: 729-39.
19. Jones W, Bellugi U, Lai Z, Chiles M. Hipersociabilidad in Williams syndrome. *J Cogn Neurosci* 2000; 12 (Suppl): 30-46.
20. Jarrold C, Baddley AD, Hewe AK. Verbal and nonverbal abilities in the Williams syndrome phenotype: evidence for diverging developmental trajectories. *J Child Psychol Psychiatry* 1998; 39: 511-9.
21. Karmiloff-Smith A, Klima E, Bellugi U, Grant J. Is there a social module? Language, face processing and theory of mind in individuals with Williams syndrome. *J Cogn Neurosci* 1995; 7: 196-208.
22. Nakamura M, Watanabe K, Matsumoto A, Yamanaka T, Kumagai T, Miyazaki S, et al. Williams syndrome and deficiency in visuospatial recognition. *Dev Med Child Neurol* 2001; 43: 617-21.
23. Wang P, Doherty S, Rourke SB, Bellugi U. Unique profile of visuo-perceptual skills in a genetic syndrome. *Brain Cogn* 1995; 29: 54-65.
24. Goldstein S, Reynolds CR. *Handbook of neurodevelopmental and genetic disorders in children*. New York: Guildford Press; 1999.

SÍNDROME DE WILLIAMS: MEMORIA, FUNCIONES VISUOESPACIALES Y FUNCIONES VISUOCONSTRUCTIVAS

Resumen. Introducción. *El síndrome de Williams (SW) es un síndrome genético autosómico dominante, resultado de una microdelección del cromosoma 7. Esta delección da lugar a unos rasgos físicos característicos, una patología sistémica y un patrón cognitivo-conductual que se caracteriza por una relativa preservación de las habilidades lingüísticas con unos déficit visuoespaciales muy marcados.* Casos clínicos. *Se describen las características neuropsicológicas de tres pacientes con SW diagnosticados mediante estudio citogenético. Se exploran sus funciones de memoria y sus habilidades visuoespaciales.* Conclusiones. *Los resultados obtenidos en el estudio de estos tres pacientes apoyan la idea, reconocida en la literatura, de las marcadas dificultades visuoespaciales, y justifican la necesidad de un diagnóstico precoz y de un conocimiento a fondo del perfil cognitivo de estos pacientes, con el fin de planificar una estimulación que potencie al máximo las posibilidades cognitivas de los niños que padecen este síndrome.* [REV NEUROL 2003; 37: 826-30]

Palabras clave. Funciones visuoconstructivas. Funciones visuoespaciales. Memoria. Síndrome de Williams.

SÍNDROMA DE WILLIAMS: MEMÓRIA, FUNÇÕES VISUOESPACIAIS E FUNÇÕES VISUOCONSTRUTIVAS

Resumo. Introdução. *A síndrome de Williams (SW) é uma síndrome genética autossômica dominante, resultado de uma microdeleção do cromossoma 7. Esta deleção dá lugar a traços físicos característicos, patologia sistémica e um padrão cognitivo-comportamental que se caracteriza por relativa preservação das capacidades linguísticas com alguns défices visuoespaciais muito marcados.* Casos clínicos. *Descrevem-se as características neuropsicológicas de três doentes com SW diagnosticados mediante estudo citogenético. Exploram-se as suas funções mnésicas e as suas capacidades visuoespaciais.* Conclusões. *Os resultados obtidos no estudo destes três doentes reafirmam a ideia, reconhecida na literatura, das marcadas dificuldades visuoespaciais e justificam a necessidade de um diagnóstico precoce e de um conhecimento a fundo do perfil cognitivo destes doentes, a fim de planificar uma estimulação que potencie ao máximo as possibilidades cognitivas das crianças que apresentem esta síndrome.* [REV NEUROL 2003; 37: 826-30]

Palavras chave. Funções visuoconstructivas. Funções visuoespaciais. Memória. Síndrome de Williams.