

# Inteligência e deficiência intelectual: bases genéticas e fatores ambientais



Giovanna Cantini Tolezano<sup>1\*</sup>, Laura Machado Lara Carvalho<sup>1\*</sup>,  
Ana Cristina Victorino Krepschi<sup>2</sup>, Carla Rosenberg<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Pós-graduanda do Departamento de Genética e Biologia Evolutiva, Instituto de Biociências, Universidade de São Paulo, SP

<sup>2</sup> Departamento de Genética e Biologia Evolutiva, Instituto de Biociências, Universidade de São Paulo, SP

\* As autoras Giovana Tolezano e Laura Carvalho contribuíram igualmente para o artigo

Autor para correspondência - carlarosenberg@ib.usp.br



**Cognitivo** – a cognição refere-se ao processo de aquisição e construção do conhecimento.

**Comportamento adaptativo** – atitude que resulte em adequação a diferentes contextos.

“**I**nteligência” é um termo genérico que abrange diferentes habilidades cognitivas. Pessoas com deficiência intelectual apresentam limitações identificáveis tanto no desempenho **cognitivo** quanto no **comportamento adaptativo** (por exemplo, no cuidado pessoal, uso de dinheiro e meios de transporte). Será que existe um gene da inteligência que, quando não funciona direito, causa deficiência intelectual? O ambiente também contribui para a inteligência? Este artigo explora a relação entre inteligência, deficiência intelectual e fatores genéticos e ambientais.

Albert Einstein é considerado um gênio da física; Marie Curie um gênio da química; Beethoven, um gênio da música e J. K. Rowling, um gênio dentre os escritores de livros juvenis. Tais pessoas destacam-se por capacidades em áreas muito distintas, porque não existe uma única forma de inteligência. Inteligência é um termo genérico que abrange diferentes habilidades cognitivas como lógica, memorização, comunicação, aprendizado, resolução de problemas, planejamento e **abstração**.

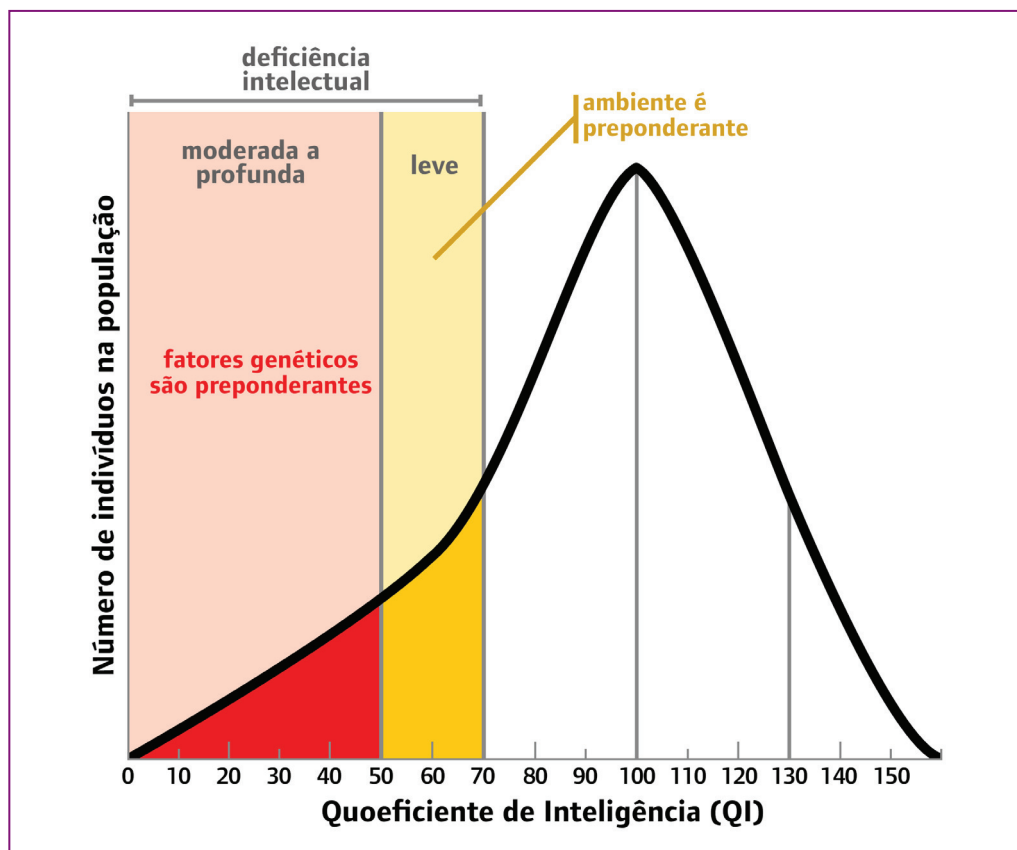
Mas, será que é possível medir a inteligência de alguém? E, se existem áreas distintas de habilidades, como saber em qual delas uma pessoa é “mais inteligente”? Uma das maneiras mais utilizadas para avaliar as capacidades cognitivas de um indivíduo é estimar o Quociente de Inteligência, ou QI, cujo resultado é um valor numérico obtido a partir do desempenho de uma pessoa em diferentes testes. Ou seja, aplica-se um modelo matemático que permite, grosso modo, medir o quão inteligente uma pessoa é. No entanto,

todos os testes têm algumas limitações: por exemplo, a maioria deles apenas avalia pessoas alfabetizadas e que conheçam as operações matemáticas básicas.

Além disso, como dito acima, existem diferentes áreas de inteligência e, dessa forma, os testes mais modernos de QI subdividem o resultado de modo a identificar os pontos mais fortes e os mais fracos de cada um. Vale dizer que os testes de QI devem ser aplicados por profissionais de saúde devidamente habilitados para esse tipo de avaliação como, por exemplo, psicólogos.

A figura 1 mostra a distribuição das faixas de valores de QI na população geral. A maior parte das pessoas tem QI entre 85 e 115, sendo mais comuns valores em torno de 100. Indivíduos com QI acima de 130 são considerados superdotados, enquanto aqueles com resultado abaixo de 70 apresentam o que chamamos de deficiência intelectual, classificada como leve (QI 50-70), moderada (QI 35-50) e grave/profunda (QI <35).

**Abstração** – ação de isolar mentalmente um objeto de reflexão para considerá-lo individualmente, independente do todo.



**Figura 1.** Gráfico apresentando a distribuição de QI na população geral, sendo que a maior parte das pessoas tem QI próximo de 100. Fonte dos dados: BHATE, S.; WILKINSON, S. Aetiology of learning disability. *Aetiology and epidemiology*, v. 5, n. 9, p. 298-301, 2006.

## A INTELIGÊNCIA É MULTIFATORIAL

Niels, Aage e Tomas Bohr (Figura 2) são avô, filho e neto, respectivamente, e assumiram grande destaque em suas carreiras como cientistas. Será que Niels passou o **alelo** da inteligência para Aage, que por sua vez o passou para Tomas? A resposta é muito mais complexa do que sim ou não. Diversas pesquisas científicas sugerem que a genética é responsável por grande parte das diferenças cognitivas entre os indivíduos. Entretanto, não há um único **gene** que seja responsável pela inteligência. Sabemos que, dos aproximadamente 20 mil genes que os seres humanos têm, cerca de mil estão associados ao **neurodesenvolvimento** e, portanto, contribuem para o desempenho cognitivo. Cada um deles apresenta uma pequena contribuição para a composição do que chamamos de inteligência.

Por outro lado, Niels, Aage e Tomas Bohr também compartilharam o mesmo ambiente. Como saber se foi a herança genética ou a similaridade no ambiente que promoveu o alto desempenho científico dos três? Em combinação com os fatores genéticos, fatores ambientais também são importantes no desenvolvimento da inteligência. Diz-se então que a inteligência tem um padrão de **mecanismo multifatorial** (Figura 3), isto é, há vários genes e também muitas variáveis ambientais que em conjunto influenciam o neurodesenvolvimento e o desempenho intelectual de cada indivíduo.

**Gene** – Sequência de DNA contendo informações necessárias para a produção de proteínas ou regulação de processos biológicos.

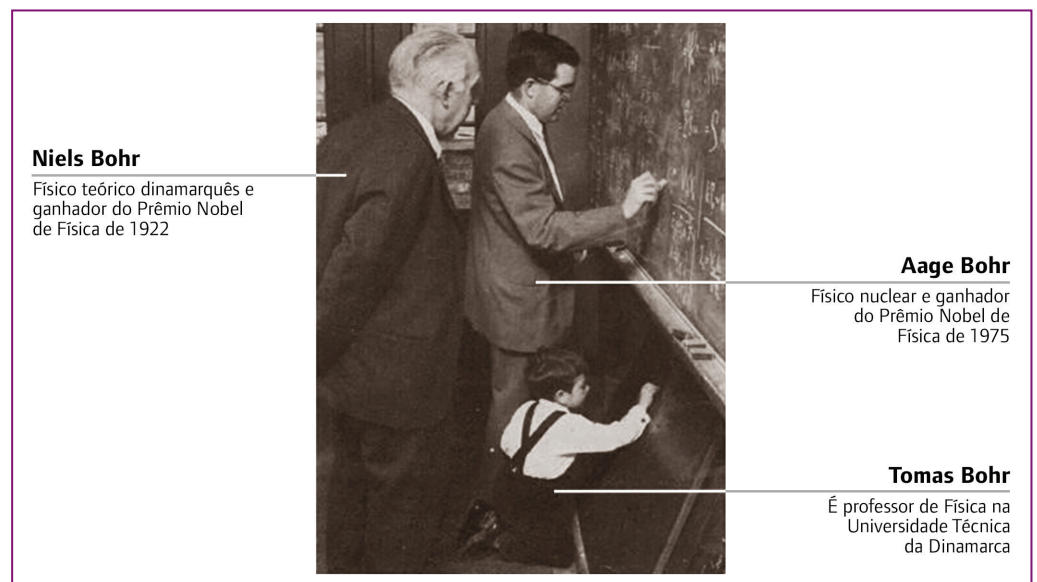
**Neurodesenvolvimento** – desenvolvimento físico e psíquico do sistema nervoso.

**Alelo** – alelos são formas alternativas de um mesmo gene.

**Mecanismo multifatorial** – diz respeito a características cujas manifestações resultam de interações entre múltiplos fatores genéticos e ambientais.

### Figura 2.

Niels Bohr, seu filho Aage Bohr e Tomas Bohr, filho de Aage. Os três cientistas desenvolveram importantes pesquisas em seus campos de estudo dentro da Física.



#### Niels Bohr

Físico teórico dinamarquês e ganhador do Prêmio Nobel de Física de 1922

#### Aage Bohr

Físico nuclear e ganhador do Prêmio Nobel de Física de 1975

#### Tomas Bohr

É professor de Física na Universidade Técnica da Dinamarca

Sabe-se que um ambiente propício para estudos permite um maior aprendizado e desempenho intelectual. Fatores como o relacionamento da criança com sua família, recursos educacionais, desenvolvimento de atividades

extracurriculares, boa nutrição, entre outros, influenciam diretamente o desempenho cognitivo do indivíduo e, como consequência, potencializam suas chances de obter bons resultados em testes de inteligência.



**Figura 3.**

Modelo de mecanismo multifatorial, no qual o **fenótipo** é dado pela atuação conjunta de fatores genéticos e ambientais. Diversos genes em associação com fatores ambientais como, por exemplo, nutrição, educação, interações sociais e infecções, têm impacto no desenvolvimento cognitivo. Então, qual é a contribuição da genética e do ambiente para a inteligência em termos quantitativos? Muitos estudos mostram que fatores genéticos são responsáveis por aproximadamente 70% da variação de QI observada entre indivíduos. No entanto, essa contribuição varia dependendo da idade e das condições socioeconômicas da população averiguada.

**Fenótipo** – características observáveis de um indivíduo.

**Processos**

**neurodegenerativos** – neurodegeneração é a perda progressiva da estrutura ou funcionamento dos neurônios.

**Doença de Alzheimer** – transtorno neurodegenerativo que causa a deterioração cognitiva e da memória, além de alterações comportamentais que comprometem a vida diária.

**Transtorno do espectro**

**autista** – o termo engloba diferentes distúrbios do neurodesenvolvimento caracterizados por problemas de interação e comunicação social, padrões estereotipados e repetitivos de comportamento.

**Epilepsia** – distúrbio no qual os neurônios se comportam de maneira hiperexcitável, levando a convulsões e perda de consciência.

**Malformações congênicas**

– qualquer defeito de nascença na constituição de um ou mais órgãos, que alterem sua estrutura física e, possivelmente, seu funcionamento.

**ENTENDENDO O QUE É A DEFICIÊNCIA INTELECTUAL**

A deficiência intelectual é uma condição que afeta de 1 a 3% da população global, trazendo um alto custo financeiro, social e emocional, afetando tanto os sistemas de saúde quanto as famílias dos indivíduos afetados, já que é uma condição irreversível; os tratamentos disponíveis visam apenas amenizar os sintomas e melhorar a qualidade de vida. O termo anteriormente utilizado para essa condição era "retardo mental" mas, em 2004, a Organização Mundial da Saúde (OMS) aprovou a Declaração de Montreal sobre Deficiência Intelectual, que prioriza o uso do termo "deficiência intelectual".

Conforme mencionado no início deste artigo, considera-se que indivíduos com QI abaixo de 70 têm deficiência intelectual. A deficiência intelectual manifesta-se antes dos 18 anos e é caracterizada por limitações significativas no desempenho intelectual (raciocínio, aprendizagem e resolução de problemas) e em pelo menos duas habilidades do chamado comportamento adaptativo: comunicação, autocuidado, vida em casa e em comunidade, aptidão social, autonomia, saúde e segurança, desempenho acadêmico, lazer e trabalho. Casos de declínio cognitivo com início tardio não são considerados deficiência intelectual e se originam, sobretudo, por **processos neurodegenerativos** (como na **Doença de Alzheimer**, por exemplo).

Para crianças de até cinco anos, o termo preferencialmente usado para diagnóstico é "atraso global de desenvolvimento" ao invés

de "deficiência intelectual". Esta distinção se faz porque os testes de QI só têm robustez quando aplicados após os cinco anos de idade.

No caso da deficiência intelectual leve, os fatores ambientais apresentam maior contribuição para o quadro clínico. Em países com menores níveis socioeconômicos, fatores ambientais, tais como: desnutrição, ausência de assistência pré-natal e baixa escolaridade resultam em uma prevalência maior de deficiência intelectual leve. Por outro lado, a deficiência intelectual de moderada a profunda é determinada preponderantemente por fatores genéticos. As frequências de deficiência intelectual moderada a grave são similares entre populações, pois frequentemente, nestes casos, a deficiência intelectual resulta de mutações ou alterações cromossômicas que perturbam gravemente o neurodesenvolvimento. No gráfico apresentado anteriormente (Figura 1) há um desvio à esquerda da curva mostrando um aumento de indivíduos com deficiência intelectual moderada a profunda em relação à distribuição dos valores de QI da população.

Frequentemente, indivíduos diagnosticados com deficiência intelectual também apresentam outras alterações do neurodesenvolvimento, como **transtorno do espectro autista, epilepsia** e distúrbios comportamentais ou psiquiátricos. Adicionalmente, a deficiência intelectual pode se apresentar isolada ou associada a **malformações congênicas**. Nesses casos em que há outros sinais físicos, diz-se que se trata de uma deficiência intelectual síndrômica.

## HÁ FATORES GENÉTICOS E AMBIENTAIS QUE ISOLADAMENTE SÃO SUFICIENTEMENTE FORTES PARA CAUSAR DEFICIÊNCIA INTELECTUAL












Alguns fatores ambientais isolados (ou seja, sem estarem associados a fatores genéticos) têm impacto muito forte no neurodesenvolvimento, podendo levar então à deficiência intelectual (Tabela 1), como é o caso de algumas infecções maternas no período de gestação (por exemplo, **rubéola**), ou durante a infância (como a **meningite**); problemas durante o parto (**hipóxia neonatal**); lesões traumáticas decorrentes de acidentes; subnutrição dentre outros. Um dos fatores mais importantes como causa de deficiência intelectual é o consumo de álcool durante a gestação, que pode causar a síndrome alcoólica fetal; não há consumo de álcool considerado seguro durante a gravidez.

**Meningite** – Inflamação das meninges (membranas que revestem o cérebro e medula espinhal). É geralmente causada por infecções, que podem ser virais, bacterianas ou fúngicas.

**Rubéola** – Infecção viral contagiosa conhecida pela sua erupção vermelha característica. É possível de prevenir por meio de vacinação. Durante os primeiros meses de gestação, pode causar aborto ou deficiências no feto.

**Hipóxia neonatal** – Também chamada de “sofrimento fetal”, consiste na diminuição ou ausência de absorção de oxigênio pelo feto.

**Tabela 1.**  
Principais causas de deficiência intelectual.

Principais causas de deficiência intelectual			
Genéticas	Ambientais		
	Pré-natal		
Alterações cromossômicas (ex.: síndrome de Down)  21	Infecções (ex.: Zíca) 	Desnutrição 	
	Toxinas (ex.: álcool) 		
	Irradiação (ex.: raios X) 	Trauma mecânico 	
Mutações em genes únicos (ex.: síndrome do X Frágil)  - FMR1	Desnutrição materna 	Infecção (ex.: meningite) 	
	Oxigenação insuficiente no parto <b>O<sub>2</sub></b>		
	Trauma mecânico 	Baixa escolaridade 	

**Alteração cromossômica** – considerando que as células humanas têm 46 cromossomos (ou 23 pares), é a alteração do número ou morfologia dos cromossomos de uma célula.

**Mutação** – qualquer alteração na sequência do DNA.

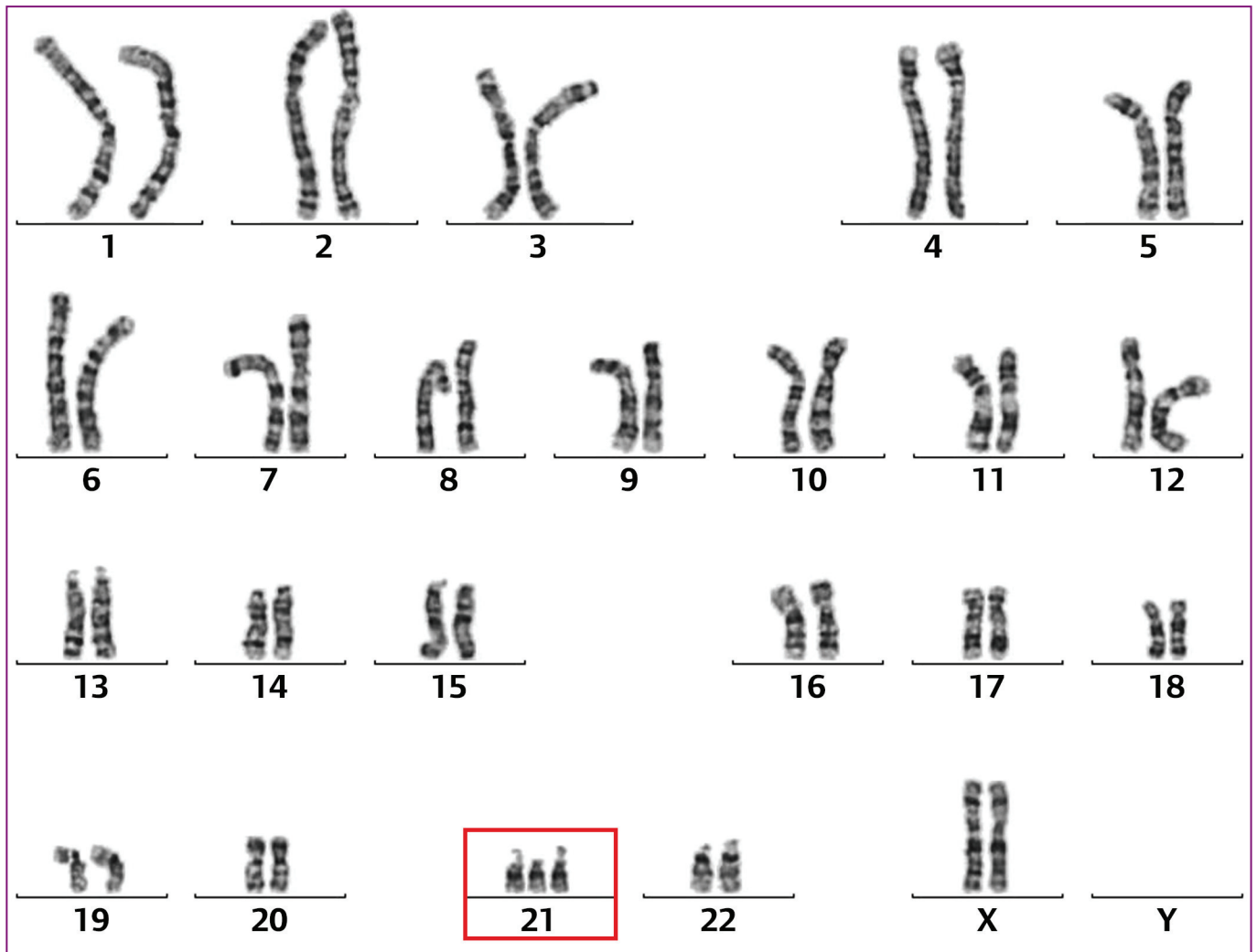
Fatores genéticos são responsáveis por grande parte dos casos de deficiência intelectual moderada a profunda, sejam decorrentes de **alterações cromossômicas** (numéricas e estruturais), ou devido a **mutações** em genes

específicos que têm grande impacto no neurodesenvolvimento. Estima-se que existam mais de 1000 genes que, quando mutados individualmente, estão relacionados à deficiência intelectual.

**Trissomia** – alteração genética na qual a célula tem três cópias de um cromossomo específico em vez de duas.

A **trissomia** do cromossomo 21 (Figura 4), isto é, a presença de três cópias do cromossomo 21, causa a **Síndrome de Down**, que é a causa genética mais comum de deficiência intelectual. Em cerca de 95% dos casos, a chance de haver recorrência na família é ínfima. Cabe dizer que a idade materna avançada no momento da concepção (a partir de 35 anos) é um fator de risco para a ocorrência de síndrome de Down.

**Síndrome de Down** – condição genética causada pela presença de um cromossomo 21 a mais. Causa uma variedade de sinais clínicos, incluindo deficiência intelectual.



**Figura 4.** Cariótipo humano de uma menina (note a presença de dois cromossomos X e nenhum cromossomo Y) com trissomia do 21. Imagem cedida pelo Laboratório de Genética Humana do Instituto de Biociências da USP.

A segunda causa genética mais comum de deficiência intelectual – e primeira dentre os casos hereditários – é a Síndrome do X-Frágil. Esta síndrome é causada por mutações no gene *FMR1*, localizado no cromossomo X, e que exerce um papel importante no funcionamento dos neurônios. Por terem apenas uma cópia do cromossomo X,

homens são mais frequentemente afetados. As mulheres podem não manifestar quadro clínico ou apresentar grau variável de deficiência intelectual; no entanto, independentemente do quadro clínico, mulheres portadoras de mutações no gene *FMR1* têm risco alto de terem filhos com a síndrome do X-Frágil.

**Cariótipo** – conjunto de cromossomos de uma espécie, ordenados de acordo com seu número, forma e tamanho.

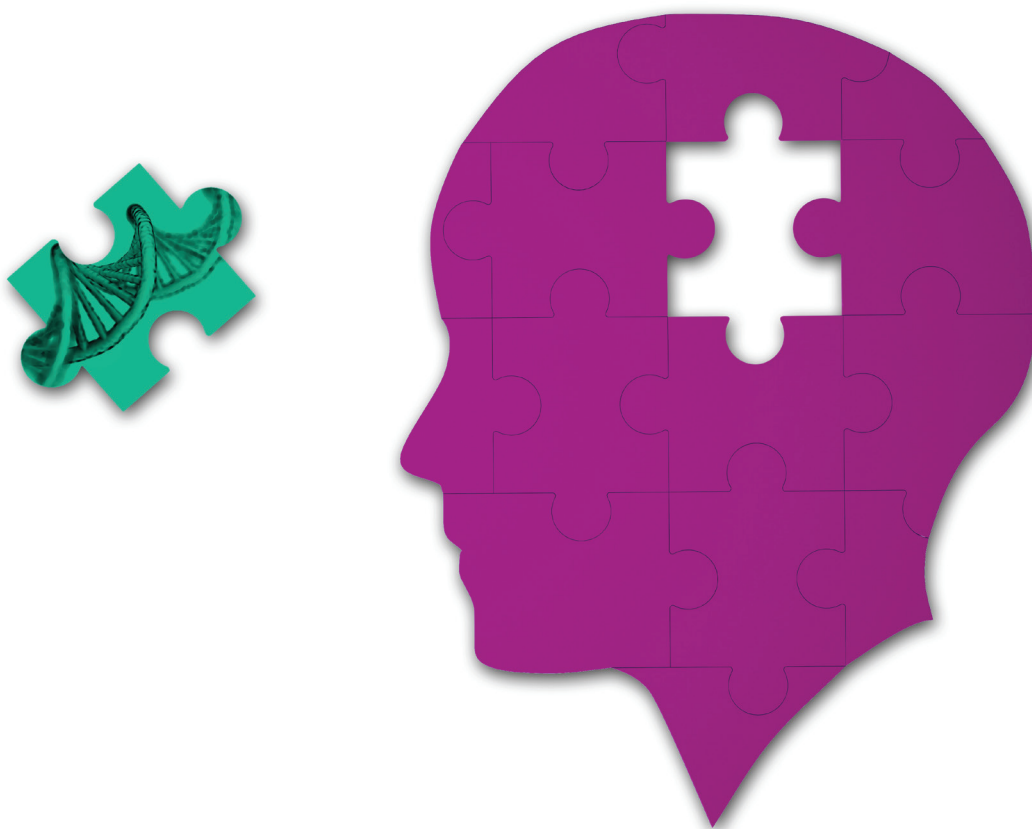
## QUAIS SÃO OS GENES ASSOCIADOS À DEFICIÊNCIA INTELECTUAL E QUAL O SEU PAPEL NO ORGANISMO?

Genes relacionados à capacidade cognitiva desempenham função relevante no nosso organismo e só causam problemas caso apresentem algum defeito e tenham sua função alterada ou anulada. Foi demonstrado, por exemplo, que o gene *MEF2C* atua no processo de aprendizagem e de formação de memória; mutações nesse gene estão relacionadas à deficiência intelectual.

Mencionamos aqui o exemplo do gene *FMRI*, que causa a Síndrome do X-Frágil, e demos algumas estimativas da quantidade de genes já associados à deficiência intelectual. Mas, afinal, o que eles têm em comum? Em

linhas gerais, são genes que, embora desempenhem funções diferentes, apresentam papel essencial no cérebro em desenvolvimento. Assim, quando a função de algum deles está comprometida por uma mutação, o processo de formação e funcionamento do sistema nervoso é alterado, trazendo consequências como a deficiência intelectual.

As pesquisas que se dedicam a identificar quais são os fatores genéticos e também ambientais associados à deficiência intelectual são essenciais para que se possa entender melhor o funcionamento do cérebro, incluindo os processos de aprendizagem, formação de memória e diferentes tipos de inteligência. No futuro, esperamos que essas pesquisas possam ser base para o desenvolvimento de possíveis terapias para indivíduos com deficiência intelectual.



## REFERÊNCIAS

BHATE, S.; WILKINSON, S. Aetiology of learning disability. *Aetiology and epidemiology*, v. 5, n. 9, p. 298-301, 2006.

## PARA SABER MAIS

REGAN, R.; WILLATT, L. Mental retardation: definition, classification and etiology. *Monographs in Human Genetics*, v.18, p. 16-30, 2010.

ROPERS, H. H. Genetics of early onset cognitive impairment. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, v. 11, p. 161-187, 2010.

Universia Brasil (2014). *QI e hereditariedade: qual é a relação?* Disponível em: <<https://noticias.universia.com.br/ciencia-tecnologia/noticia/2014/04/09/1094577/qi-hereditariedade-relaco.html>>. Acesso em: 22 set. 2019.