

CADERNO TÉCNICO & CIENTÍFICO

Nº 90
JAN/FEV
2013

VOLUME
80

SÍNDROME DE ANGELMAN

Páginas 2 e 3



A CRIANÇA CEGA NO ENSINO REGULAR: AÇÕES QUE PRIORIZAM SUA PARTICIPAÇÃO

Páginas 4 e 5

DETECÇÃO PRECOCE DE PROBLEMAS AUDITIVOS AJUDA NO DESENVOLVIMENTO SAUDÁVEL DA CRIANÇA

Página 6



SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN NA ABORDAGEM PEDAGÓGICA

Páginas 7 e 8

FEVEREIRO MARCA O DIA INTERNACIONAL DA SÍNDROME DE ANGELMAN

Por Adriana Akemi Rastelli Ueda *



A Síndrome de Angelman (SA) é uma síndrome genética causada por uma alteração no cromossomo 15. Ela foi descoberta em 1965, pelo neurologista britânico Dr. Harry Angelman, porém apenas por volta dos anos 90 foi iniciado algum tipo de estudo e pesquisa sobre esta Síndrome.

A causa genética da Síndrome de Angelman é a ausência de expressão de alelos maternos localizados na região 15q11-q13. Cerca de 70% dos afetados têm uma deleção (perda) de origem materna nesse segmento cromossômico. Os dados científicos sugerem que perda ou mutações no gene UBE3A (ubiquitin protein ligase E3A – gene E3A da ubiquitina ligase) são a principal causa do quadro clínico central da Síndrome de Angelman.

Principais características

A Síndrome de Angelman é bastante difícil de ser reconhecida no recém-nascido ou na infância, uma vez que os problemas de desenvolvimento são inespecíficos nesse período. De maneira geral, a gravidez de uma criança portadora da Síndrome de Angelman é normal. Conhecendo-se as característi-

cas da Síndrome, no entanto, é possível, mesmo para os pais, reconhecer uma criança portadora entre três e sete anos, quando os sintomas se fazem mais evidentes, embora já seja possível observar algum atraso no desenvolvimento a partir de 6 ou 12 meses de idade. Entre os sintomas clínicos consistentes, isto é, que estão presentes em 100% dos casos, constam entre outros:

- * Atraso do desenvolvimento, funcionalmente severo
- * Incapacidade de falar, com nenhum ou quase nenhum uso de palavras, identificando-se uma maior capacidade de compreensão do que de expressão verbal
- * Problemas de movimento e equilíbrio, com incapacidade de coordenação dos movimentos musculares voluntários ao andar e/ou movimento trêmulo dos membros
- * É frequente qualquer combinação de riso e sorriso, com uma aparência feliz (embora este sorriso permanente seja apenas uma expressão motora, e não uma forma de comunicação), associada a uma personalidade facilmente excitável, com movimentos aleatórios das mãos, hipermotricidade e incapa-

cidade de manter a atenção

* Crises convulsivas

Em mais de 80% dos casos é observado o atraso no crescimento do perímetro cefálico, normalmente produzindo microcefalia (absoluta ou relativa) em torno dos dois anos de idade. Crises convulsivas antes dos três anos de idade também são comuns. Nesta proporção, de 80% de incidência, observa-se eletroencefalograma anormal, com ondas de grande amplitude e picos lentos. Em menos de 80% dos casos verificam-se outros sintomas associados, tais como estrabismo; hipopigmentação da pele e dos olhos; hipersensibilidade ao calor; mandíbula e língua proeminentes; boca grande, língua para fora da boca; dentes espaçados; baba frequente; problemas para succionar; comportamento excessivo de mastigação; atração pela água; hiperatividade dos movimentos reflexos nos tendões; problemas para dormir e com a alimentação durante a infância; braços levantados e flexionados ao caminhar.

Incidência da Síndrome de Angelman

A definição de síndrome é um conjunto de diferentes tipos de desordens que ocorrem em um indivíduo. A incidência desta síndrome é de aproximadamente 1 a cada 15.000/20.000 nascimentos porém o desconhecimento dela por parte dos profissionais da medicina e da sociedade em geral faz com que muitas crianças não tenham o diagnóstico correto ou sejam diagnosticadas genericamente como tendo paralisia cerebral grave, deixando de receber a medicação e tratamento adequado.

Há riscos para outros filhos?

O aconselhamento genético para a síndrome de Angelman é complexo

ACESSE NOSSO SITE:

www.revistareacao.com



porque depende do tipo de alteração do afetado. Na maioria dos casos, os pacientes têm deleções de 15q11-q13 e o risco de recorrência é baixo (~1%). No caso dos pacientes que apresentam dissomia uniparental (quando uma pessoa recebe duas cópias de um cromossomo ou parte de um cromossomo de um dos pais e nenhuma cópia do outro), o risco também é baixo.

As mutações no gene UBE3A detectadas na síndrome de Angelman podem ser esporádicas e, nesses casos, o risco de recorrência é baixo. Entretanto, se a mutação foi herdada, a mãe é a portadora da mutação e o risco de ter outro filho afetado para essa portadora é de 50%.

Também existem aproximadamente 5% de afetados pela síndrome Angelman sem anormalidades citogenéticas ou moleculares detectáveis, para os quais o mecanismo genético de manifestação é desconhecido, o que torna o aconselhamento genético difícil.

Diagnóstico e tratamento

Geralmente o quadro clínico é suficiente para o diagnóstico, mas há exames laboratoriais específicos tais como a análise do padrão de metilação, PCR, que pode ser complementado pela técnica de hibridação in situ (FISH) na região 15 q11-q14, bem como a pesquisa molecular específica de mutações no gene UBE3A (sequenciamento). Apesar de pesquisas recentes realiza-

das nos Estados Unidos e Europa terem obtido sucesso em reverter os sintomas e déficits causados pela SA em testes com cobaias (ratos), até o momento não há cura para a Síndrome de Angelman mas há alguns tratamentos para os seus sintomas.

*A epilepsia pode ser controlada através do uso de medicação

* A fisioterapia é uma aliada importante para estimular as articulações prevenindo sua rigidez

* Terapia ocupacional ajuda a melhorar a motricidade fina e controlar a conduta motora-bucal

* Terapias de comunicação e fonaudiologia também são essenciais para se trabalhar a fala

A hidroterapia, equoterapia e musicoterapia também são muito utilizadas na melhoria dos sintomas desta síndrome.

A modificação da conduta, tanto em casa quanto na escola, pode permitir que a criança possa desenvolver, ela mesma, a capacidade de realizar a maioria das tarefas relacionadas com o comer, o vestir e realizar inclusive atividades de casa. Neste caso, a ajuda, compreensão e paciência dos familiares é essencial para essa conduta. Pacientes com grandes deleções cromossômicas são mais gravemente afetados do que aqueles pertencentes a outras classes. Os casos de dissomia uniparental paterna são caracterizados por um fenótipo menos grave; mutações no gene UBE3A apresentam um quadro clínico intermediário. Já os pacientes com defeito no mecanismo de imprinting apresentam um melhor desenvolvimento neuropsicomotor.

Recentemente, em uma votação de associações de todo o mundo, ficou estabelecido o dia 15 de fevereiro como o Dia Internacional da Síndrome de Angelman - 15 por ocorrer no cromossomo 15 e fevereiro por ser o mês em que se comemora o Dia Mundial de Doenças Raras (29 de fevereiro) - justamente por ser um dia que só ocorre a cada 4 anos. Nos anos não bissextos, comemora-se no dia 28 de fevereiro.

Instituto Canguru

O INSTITUTO CANGURU - Grupo de apoio aos pacientes com erros in-

tos de metabolismo e doenças raras - é uma Organização da Sociedade Civil de Interesse Público (OSCIP), sem fins lucrativos, fundada há mais de 10 anos, cuja missão é divulgar e difundir informações sobre doenças raras, de origem genética ou metabólica entre os profissionais de saúde população em geral; facilitar o acesso aos exames, medicamentos e tratamentos bem como fornecer suporte jurídico para obtê-los. O trabalho de campo que estamos realizando, visitando cidades do interior do Estado de São Paulo, bem como projetos na região Norte do Brasil está trazendo grandes frutos, e esperamos poder ampliar essa atuação para as regiões Nordeste e Centro-Oeste.

Para mais informações entre em contato pelo telefone 0800 704 0055
site: www.institutocanguru.org.br
e-mail: canguru@institutocanguru.org.br



**Adriana Akemi Rastelli Ueda é advogada, presidente do Instituto Canguru - Grupo de Apoio aos erros inatos de metabolismo e doenças raras -, membro da Câmara Técnica de Terapias Celulares (CAT) da ANVISA, membro do Grupo de Estudos de Doenças Raras (GEDR). Mãe de Guilherme Ueda Skuplik, conhecido por GUILLE, que possui a Síndrome de Angelman em uma de suas formas mais raras: mutação do gene UBE3A. Autora do blog CONVIVENDO COM A SÍNDROME DE ANGELMAN - www.sindromedosanjos.blogspot.com.br*

LEIA E ASSINE:

0800-772-6612 (ligação gratuita)

A CRIANÇA CEGA NO ENSINO REGULAR: AÇÕES QUE PRIORIZAM SUA PARTICIPAÇÃO

Por Luciane Molina *

A visão, como sentido predominante, é responsável por cerca de 80% das informações que recebemos, sendo o principal canal de interação com o que está ao nosso redor. Apesar disso, a ausência de imagens não determina o sucesso ou o fracasso de uma criança em idade escolar. O desenvolvimento de habilidades sensoriais, cognitivas e motoras é perfeitamente possível quando falamos em deficiência visual e tal prática precisa ser levada em conta desde os primeiros dias de aula. A deficiência visual não pode ser um fator que impeça ou limite a criança de participar de todas as atividades da escola, porém, uma “inclusão” má planejada pode resultar em não aprendizagem. Dentre as ações e medidas para a garantia de uma educação inclusiva temos as salas de recursos multifuncionais, a adequação do projeto político pedagógico da Unidade Escolar, a infra-estrutura da escola e a formação continuada dos profissionais que atuarão com as crianças em parceria com a família e com a comunidade.

Para que a inclusão possa ocorrer, antes é preciso querer incluir. Será com a chegada de um aluno cego no ambiente escolar o momento oportuno para exercitar essa prática. A resistência pelo novo é inevitável. Talvez o desafio do professor esteja na ruptura da ideia de que todos devem aprender da mesma forma, no mesmo ritmo, cujo desempenho será avaliado pelos mesmos instrumentos quantitativos. Hoje a inclusão é vista sob a ótica da diversidade, por isso o investimento tem que ir além da reformulação do projeto político pedagógico e uma constante parceria com a família por meio de uma entrevista abordando sobre os aspectos familiares, afetivos e cognitivos da criança. A família como parceira desse processo deve compreender que ao fornecer informações relevantes solicitadas, ela estará contribuindo para que novas estratégias



sejam pensadas e colocadas em prática no cotidiano escolar. As características sobre locomoção independente, a iniciativa ao realizar tarefas de forma autônoma, como vestir-se, pentear-se, solicitar ajuda, a interação com outras pessoas, a memória de curta e longa duração, a capacidade de resolução de problemas, o pensamento lógico e estruturado, o pensamento abstrato, o jogo simbólico, a noção espacial e temporal, entre outros, podem contribuir para a elaboração de um plano de ensino mais adequado e coerente, objetivando a participação de todos. O isolamento ao oferecer uma atividade diferenciada vai na contramão de uma proposta inclusiva. Por outro lado, o papel da família não se esgota por aí. Apenas garantir o acesso ao ensino através da efetivação da matrícula da criança não basta, sendo de extrema importância participar ativamente de todo o seu processo de escolarização.

O direito de acesso ao ensino regular por crianças com deficiência está previsto desde a Lei de Diretrizes e Bases da Educação Nacional (LDB) de 1996, que afirma que o atendimento educacional especializado gratuito às crianças com necessidades especiais deve se dar, preferencialmente, na rede regular de ensino. Desde então, muitas mudanças ocorreram até a implantação do Aten-

dimento educacional especializado e das Salas de Recursos Multifuncionais pelo decreto 6571 de 2008 e pela resolução do CNE (Conselho Nacional de Educação) de 2009, que diz que o AEE deve ser ofertado em salas de recursos multifuncionais das escolas regulares, nos centros de AEE da rede pública ou de instituições comunitárias, confessionais ou filantrópicas sem fins lucrativos. Também afirma que deve ocorrer no contraturno com atividades complementares aos conteúdos da sala comum e contar com professor especialista, recursos pedagógicos e de acessibilidade direcionados às necessidades específicas do público alvo da educação especial (alunos com deficiência, trans-torno global do desenvolvimento e altas habilidades). O decreto 7611 de 2011 veio reafirmar o compromisso por uma educação inclusiva de qualidade, sendo parte das ações do Plano Nacional dos Direitos das Pessoas com Deficiência (Viver sem Limites) lançado pelo Governo Federal.

Nesse sentido, o Atendimento Educacional especializado vem cumprir o papel de apoiar o professor da classe comum, quando assegura métodos, técnicas e estratégias de ensino que complementam a escolarização regular, como por exemplo, o ensino do Sistema Braille, das tecnologias assistivas, da orientação e mobilidade, do soroban, além de oferecer suporte ao professor do ensino regular sobre as adaptações no ambiente físico, a audiodescrição de imagens estáticas ou em movimento e a adequação dos materiais didáticos, seja pelo método Braille, seja por meio de recursos sonoros ou digitais. O “despreparo” não pode mais ser usado como justificativa para a recusa da matrícula de um aluno cego no ensino regular, tendo ele direito ao AEE e a todas as ferramentas que lhe garantam a plena participação e permanência nas escolas públicas ou particulares. Mas não é apenas responsabilidade do professor

ACESSE NOSSO SITE:

www.revistareacao.com

especialista do atendimento educacional especializado prover condições de participação nesses estabelecimentos de ensino.

As medidas a serem tomadas pela escola regular estão diretamente relacionadas com a presença do aluno, já que ela se prepara de acordo com a demanda que recebe. No caso do aluno que apresenta cegueira, ele necessita apenas de recursos e materiais para que consiga aprender como os demais estudantes, pois o conteúdo, o currículo e o conhecimento transmitidos não são distintos. O que será diferente é a forma como apresentá-los. Essas crianças tem direito de usar equipamentos adaptados específicos para a escrita Braille, como reglete e punção. Computadores com software de síntese de voz ou leitores de tela. Também material didático em Braille para uso durante as aulas e em alguns casos, livros falados ou no formato digital. Para garantir a adaptação dos materiais, antecipe os textos junto dos professores das salas de recursos para que sejam devidamente transcritos para o Braille, digitalizados para o computador ou convertidos em áudio. O professor do ensino regular pode aprender o método Braille para que tenha condições de acompanhar o aluno durante a alfabetização, pois se trata de um processo simultâneo ao ocorrido com as demais crianças, devendo fazer as intervenções e avaliações ao mesmo tempo em que a escrita é produzida. Descrever fotografias, gráficos, mapas e outras figuras relevantes é uma prática bastante coerente para a garantia do acesso às imagens por quem não vê, mas que precisa delas para compreender os conceitos dentro de um contexto. Essa descrição de imagens é chamada de audiodescrição, um recurso de acessibilidade comunicacional. Informe todas as ações que realizar para que o aluno cego acompanhe a rotina de trabalho. Estabeleça um rodízio de estudantes para o agrupamento colaborativo, em que o colega auxiliará a criança cega quando necessário. Fale sempre em voz alta quando escrever no quadro para que todos acompanhem. Apresentar modelos comparativos com objetos reais em diferentes proporções, tamanhos, formas e texturas possibilita que a criança explore diferentes sensa-



ções e construa percepções. Ela pode, por exemplo, atribuir significado a palavra flor se conhecer como é uma flor de verdade, comparando as características de diferentes espécies. Do mesmo modo, ela consegue compreender o conceito da cor branca, se associá-la ao algodão. As percepções imagéticas e referências simbólicas variam de pessoa para pessoa conforme as experiências vivenciadas ao longo da vida. Por isso, quanto mais experiências o professor possibilitar a essa criança, melhores serão os conceitos assimilados e atribuídos a elas.

Oferecer ambientes adaptados, com sinalização em braille, corredores desobstruídos e piso tátil, é mais uma medida importante para a inclusão dos alunos cegos. Sempre comunique possíveis obstáculos, compartilhando a organização sinalização dos objetos e disposição do mobiliário na sala de aula e procure manter carteiras, mesas e mochilas sempre na mesma ordem. Ao descrever um ambiente esteja atento para não inverter a lateralidade, pois a criança cega cria um mapa mental que facilitará sua locomoção independente. As maquetes também são recursos importantes para auxiliar no aprendizado das tarefas do dia-a-dia. A instalação de softwares de voz nos computadores do laboratório de informática favorece a realização de pesquisas, digitação de trabalhos, acesso à textos digitalizados ou livros em áudio, o que implica numa interação direta com o conteúdo trabalhado, entre o professor da classe regular e colegas, não necessitando da mediação constante da transcrição do Braille para o sistema convencional de escrita em tinta. Diversificar as estratégias, ora com recursos táteis, ora com recursos sonoros como complemento das imagens faz com que todos possam aprender de maneira mais dinâmica e

interativa. O entorno da escola também deve ser acessível, com guias rebaixadas, calçamento plano e vaga reservada para o estacionamento de veículos que transportam pessoas com deficiência ou mobilidade reduzida, próxima do portão de entrada do estabelecimento.

São essas pequenas medidas as grandes responsáveis por construir um ambiente colaborativo e despertar o espírito da inclusão dentro e fora do espaço escolar. Deixo aqui um alerta aos professores, que estejam sempre atentos às condições e necessidades de cada aluno e que compreendam a importância de participar de cursos de aperfeiçoamento sobre a temática da deficiência e o interesse para leituras relacionadas com acessibilidade. Somente com a quebra da barreira atitudinal e de posse das informações mais relevantes é que podemos identificar e remover as barreiras físicas que obstruem ou limitam a participação das pessoas com deficiência visual na vida em sociedade.



** Luciane Molina é pedagoga e pessoa com deficiência visual. Especialista em Atendimento Educacional especializado - AEE e atua há mais de dez anos com educação inclusiva, alfabetização pelo Método Braille e formação de professores para atuarem com pessoas com deficiência visual. Atualmente é coordenadora do Projeto VIDA - Vivenciando a Inclusão, Diversidade em Ação pela Secretaria de Educação de Lorena/SP, sendo responsável pelas salas de recursos deste município. É palestrante e autora do blog "Espaço Braille": www.brailhu.com.*

LEIA E ASSINE:

0800-772-6612 (ligação gratuita)

DETECÇÃO PRECOCE DE PROBLEMAS AUDITIVOS AJUDA NO DESENVOLVIMENTO SAUDÁVEL DA CRIANÇA

Por Marcella Vidal de Freitas *

FOTO – BLOG / MUNDO DO SILÊNCIO

Mais de três milhões de crianças têm problemas de audição na América do Norte. No Brasil não existem estimativas, mas os especialistas acreditam que esse número também seja grande.

A audição infantil precisa ser testada e exercitada desde cedo. Isso é fundamental, já que as crianças aprendem a falar naturalmente na medida em que ouvem os pais e amigos, nos seus primeiros anos de vida. Crianças que demoram mais para falar ou são muito dispersas e distraídas podem estar com problemas de audição.

Estima-se que aproximadamente uma em cada mil crianças nasça com problemas de audição e grande parte das crianças com deficiência auditiva neurossensorial pode ter o problema identificado logo após o nascimento.

Mesmo depois do teste da orelhinha, que agora é feito logo após o nascimento nos hospitais e maternidades do país, por força de uma lei federal, os pais devem ficar atentos. As dificuldades para ouvir podem ocorrer mais tarde devido a diversos fatores, como otites e uso de medicamentos. Daí a importância de os pais levarem seus filhos a um médico otorrinolaringologista assim que suspeitarem de algum problema.

Pesquisas recentes mostram que o resultado da estimulação e adaptação das crianças é melhor quando o tratamento é iniciado até o sexto mês de vida. O diagnóstico deve ser o mais precoce possível, permitindo aproveitar os primeiros meses da criança, quando o desenvolvimento da via auditiva parece ser melhor.

Quanto mais cedo, melhores serão os resultados. As crianças, mesmo com surdez leve ou moderada, que não comecem logo o tratamento, poderão ter mais dificuldade para aprender a falar e a ler, o que prejudica a aprendizagem na escola. A troca de fonemas e o baixo rendimento escolar e nas provas podem ser alguns indícios de déficit auditivo em crianças com idade escolar.



Em grande parte dos casos, a indicação é do uso de aparelho auditivo, que seja adaptado assim que a perda auditiva for diagnosticada.

Nesses casos, o apoio dos pais e familiares é imprescindível para o sucesso da criança. Além disso, ela precisa ser acompanhada para verificação da eficácia dos aparelhos auditivos e da estimulação e para isso há opções como a da Telex, que oferece o programa pediátrico Cuidado Auditivo Amigo da Criança.

A audição tem papel vital no desenvolvimento da linguagem e da fala, importantes na comunicação e na interação social. A perda auditiva, se não for tratada, pode acarretar uma série de limitações: timidez, retraimento,



problemas de aprendizado e de relacionamento.

Na escola, a criança pode não participar das aulas porque não consegue assimilar o conteúdo ensinado pelo professor, e isso simplesmente porque não escuta direito. A tecnologia tem avançado também na área auditiva e hoje há muitos recursos. Quando não existe a possibilidade de cirurgia, o uso de aparelhos de audição e dispositivos de auxílio ajuda o problema auditivo das crianças.

Além de aparelhos auditivos especiais para a criança, o sistema FM Amigo, da Telex, permite a comunicação direta de pais e professores com uma criança com problema auditivo. A tecnologia, que pode ser utilizada em várias situações e lugares, é fundamental dentro da sala de aula para ajudar esse aluno a entender com clareza o conteúdo repassado pelo professor.

Este dispositivo de auxílio à audição é composto por um microfone transmissor e um receptor. O professor usa o microfone acoplado à roupa e sua voz é transmitida diretamente para o receptor que está no aparelho auditivo da criança. O sistema ajuda a minimizar qualquer efeito negativo da distância, eco ou ruído de fundo, e mantém o sinal da fala original alto e claro, possibilitando um aprendizado adequado.



* **Marcella Vidal de Freitas** é fonoaudióloga formada pela UFRJ, responsável pela Área Pediátrica da Telex Soluções Auditivas e também responsável pela Oticon Medical Brasil; especialista em Audiologia Clínica pelo CFFa.

ACESSE NOSSO SITE:

www.revistareacao.com

SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN NA ABORDAGEM PEDAGÓGICA

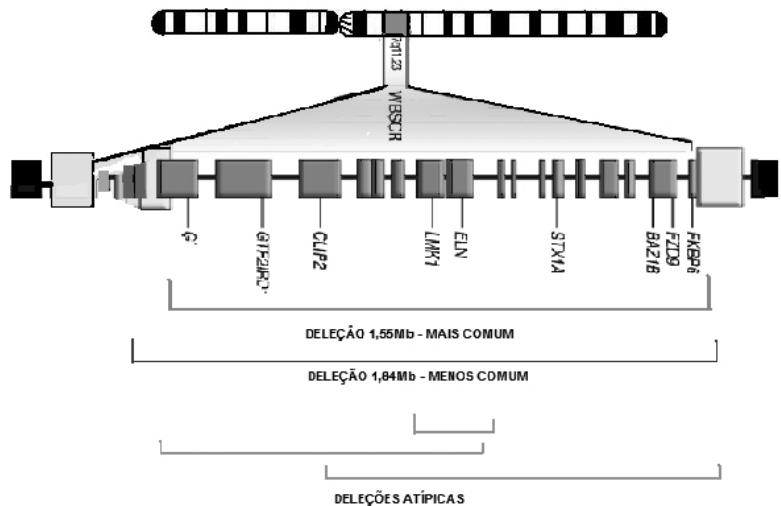
Por Vera Alice Alcântara dos Santos Amaral *

Entre muitas doenças raras, a Síndrome de Williams-Beuren (SWB) se caracteriza por sua incidência de 1:20.000 nascidos vivos. Seu diagnóstico ainda é obscuro e oneroso para a população suspeita. Na ausência deste, a pessoa com SWB se encontra sem respostas para suas dificuldades no desenvolvimento de habilidades adequadas de comunicação, socialização, realização de atividades da vida diária, desempenho acadêmico e relativo à sua saúde. É provável que muitas dessas limitações aumentem a vulnerabilidade a reações de estresse, inclusive no ambiente escolar.

Síndrome de Williams-Beuren é uma anomalia congênita rara causada por uma micro deleção hemizigótica do braço longo do cromossomo 7, banda 11.23, incluindo 25 a 35 genes. Pode apresentar alterações cardiovasculares, principalmente estenose aórtica supravalvar, estenose aórtica pulmonar, prolapso da válvula mitral, coarctação da aorta e Hipertensão; Hipercalcemia; anormalidades renais e alterações no trato urinário; anormalidades endocrinológicas, as quais incluem problemas na tireoide e anormalidades musculoesqueléticas, como escoliose, lordose e alteração osteoarticular (Poher et al., 2008).

A SWB geralmente apresenta distormorfismos faciais bem marcantes, como: depressão bitemporal, edema supraorbitário, Iris estrelada, estrabismo, má formação dentária, nariz arrebitado, filtro nasal longo, bochechas proeminentes, lábios espessos, boca grande e queixo pequeno. O padrão de crescimento na SWB é caracterizada pela deficiência de crescimento pré-natal em 25-70%, e o crescimento linear é pobre com ganho de peso nos primeiros 2 - 4 anos de vida. Crescimento estatural, em seguida, melhora na infância, embora 70% permanece abaixo do percentil 3 para a altura média parental.

Estudos sobre fenótipo cognitivo, comportamental, social e de linguagem



(Leyfer, Woodruff-Borden e Mervis, 2009) em pessoas com a síndrome descrevem padrões consistentes de deficiência intelectual em níveis variados, déficits em habilidades viso-espaciais e funções executivas, prejuízos para a realização de tarefas visuais em comparação com tarefas auditivas, fala fluente, comportamentos elevados de sociabilidade e empatia, bom desempenho em tarefas que demandam uso de linguagem expressiva, prejuízos em habilidades de linguagem receptiva, alterações sintático-pragmáticas, estruturais e funcionais da linguagem, hiperacusia, comportamentos estereotipados, agressividade, comorbidades psiquiátricas como fobias específicas, Transtorno de Ansiedade Generalizada e Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade e Depressão.

O diagnóstico é feito pelo método "padrão ouro" Hibridization in situ Fluorescent (FISH), técnica que permite localizar uma sequência específica de ácido desoxirribonucléico numa banda cromossômica. Consiste na hibridização de uma sonda marcada com fluorescência para identificar o seu segmento complementar dentro de uma metáfase cromossômica espalhada numa lâmina.

São utilizadas sondas de 2 a 100 Kb e pode ser feito tanto em metáfase como interfase.

Pode ser confirmado também com o teste molecular, através do método de Marcadores Polimórficos que consiste na utilização de sondas que permitem detectar o polimorfismo que segrega juntamente com a deleção q(11.23). Este teste exige a coleta do material genético dos pais do portador da SWB para investigar a origem parental da microdeleção no referido cromossomo. Apesar da variabilidade fenotípica verificada nos indivíduos com SWB, parece haver pouca variação no tamanho da deleção relativa a este distúrbio genético, conforme determinado através de análise com marcadores polimórficos, sendo o tamanho 1,55Mb mais encontrado e o menos frequente, 1,84Mb. Tamanhos maiores são descritos como raros. O fenótipo na SWB pode variar dependendo do tamanho da microdeleção (Merla et al., 2010).

Segundo a definição adotada pela American Association of Mental Retardation (Associação Americana de Deficiência Mental - AAMR), a deficiência mental (o termo utilizado atualmente é Deficiência Intelectual) é um funciona-

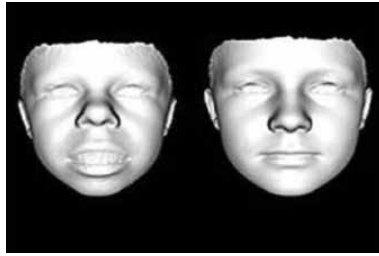
LEIA E ASSINE:

0800-772-6612 (ligação gratuita)

mento intelectual significativamente abaixo da média, coexistindo com limitações relativas a duas ou mais das seguintes áreas de habilidades adaptativas: comunicação, auto-cuidado, habilidades sociais, participação familiar e comunitária, autonomia, saúde e segurança, funcionalidade acadêmica, de lazer e trabalho. Manifesta-se antes dos dezoito anos de idade.

Em geral, a SWB apresenta um acentuado déficit intelectual (Quociente de Inteligência - QI médio de 55 com desvio padrão de 11 pontos) associado a dificuldades generalizadas na realização de tarefas conceituais e de soluções de problemas, as quais exigem da ação pedagógica especial atenção e cuidados, principalmente pelo quadro clínico apresentado. As crianças e adolescentes com SWB por apresentarem comportamento super amigáveis e eloquentes, induzem dúvidas quanto a deficiência intelectual, tendo como consequência mais exigência de acordo com o padrão de normalidade.

Tendo em vista a gravidade de muitas reações fisiológicas para o desenvolvimento de crianças e adolescentes com SWB em idade escolar, é importante que os educadores tenham conhecimento das reais características apresentadas por seu aluno, uma vez que a SWB possui aspectos clínicos diferenciados de indivíduo para indivíduo. A hiperacusia, dor intensa no canal auditivo, é uma característica importante na SWB e exige cuidados em ambientes diversos. Na escola, por exemplo, o sinal de entrada, recreio e saída devem ser substituído por música ou, na impossibilidade, antecipar ao aluno com a síndrome a ocorrência deste, para que ele possa se acomodar na intenção de diminuir seu sofrimento diário; as anomalias no trato urinário e renal funcional, como: proteinúria, refluxo vesicouretral e disfunções vesicais (enurese, urgência, frequência, incontinência e infecções urinárias repetidas) as quais podem causar significativo impacto negativo no bem estar social e na qualidade de vida dos indivíduos com SWB também merecem atenção dos educadores que devem permitir que este aluno saia da sala para ir ao banheiro sempre que se sentir incomodado. Esta atitude evita situações de constrangimento, e de discriminação; alterações osteoarticular resultam em dores, principalmente nas extremidades dos membros superiores, o que compromete a coordenação motora fina. Portanto, os



movimentos de pinça, bem como o movimento para a escrita da letra cursiva são desconfortantes e a exigência destes pode prejudicar o desempenho acadêmico; o tempo de atenção varia de 15 a 20 minutos, que pode ser trabalhada de acordo com o padrão da sala, uma pausa sem cobranças é necessária, num segundo momento pode-se dar continuidade à atividade.

Indivíduos com SWB têm mais facilidades em aprender matemática, sempre apoiados aos materiais concretos; preferem leitura a escrita; apresentam interesses particulares por músicas e sobressaem nas dramatizações. O educador deve fazer uso destes fascínios para adaptar suas aulas.

O respeito ao ritmo de aprendizagem e o monitoramento da sociabilidade também são fundamentais para melhorar a autoestima e suprimir discriminações. Estas e outras orientações para adequação ambiente escolar e melhor qualidade de vida às crianças e adolescentes com SWB estão disponíveis no livro Síndrome de Williams – Manual de orientações para pais e professores.

Em relação ao prognóstico, o tratamento não é para a cura, mas para prevenção de possíveis complicações e é específico para cada sistema acometido. Nos casos de hipercalcemia, é recomendável dieta de baixo nível de cálcio e vitamina D; em alguns casos, glicocorticoides tem reduzido a hipercalcemia quando não resolvida espontaneamente ao fim do primeiro ano de vida; avaliações periódicas com cardiologistas, urologistas e neurologistas para intervenções precoces; tratamento emocional com psiquiatras, psicólogos e psicopedagogos para diminuir a ansiedade, melhorar a atenção e o comportamento.

A educação especial seja em escola comum ou especial contribui nas observações, as quais indicarão necessidades de adequações curriculares dentro ou

fora da sala de aula, tais como a iluminação, o barulho, os materiais didático-pedagógicos; o atendimento educacional especializado deve atender nas dificuldades apresentadas pelo aluno com SWB e providenciar encaminhamentos para avaliações psicopedagógicas quando necessárias.

Considera-se que professores nervosos e impacientes, instruções confusas, tarefas em excesso, desvalorização das potencialidades dos alunos, competição demais entre os colegas, desrespeito às diferenças e às limitações se configuram em fortes fatores externos estressores, e que têm uma grande participação no desenvolvimento do estresse infantil (LIPP et al., 2003) sendo, portanto, imprescindíveis orientações nesse sentido às instituições que atendem crianças e adolescentes com SWB.

Há na literatura (Wessel et al., 2003) vários casos de morte súbita em indivíduos com SWB, o que releva as considerações presentes quando se verifica os descasos da sociedade frente à diversidade, que junto a ela se encontram as doenças raras com poucas oportunidades de divulgação. Há de se quebrar preconceitos e discriminações, proporcionando o desenvolvimento humano mais ético, o qual dá o verdadeiro sentido de sociedade justa e solidária.



***Vera Alice Alcântara dos Santos Amaral** é psicopedagoga clínica e pedagoga. Especialista em Educação Especial, Deficiência Intelectual pela Universidade de São Paulo, Mestre em Ciências pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. Autora do livro *Síndrome de Williams – Manual de Orientações para pais e professores*. Membro voluntário da Associação Brasileira da Síndrome de Williams (ABSW) e do Grupo de Estudos de Doenças Raras (GEDR).

E-mail: estudandoraras@hotmail.com; absw@absw.com.br; veraalicesa@usp.br

ACESSE NOSSO SITE:

www.revistareacao.com