

COLEÇÃO CADERNOS DE AULA

DIVERSIDADE NA ESCOLA: ASPECTOS GENÉTICOS E CONSIDERAÇÕES PSICOPEDAGÓGICAS

2ª Edição Revisada

Organizadores:

Lília Maria de Azevedo Moreira
Josefina Castro
Maria Daniela Moreira de Sant'Ana

Colaboradores:

Alunos do Curso de Especialização em Educação Especial UESC (Turmas 1997/1999)

2004



© 2004 by LÍLIA MARIA DE AZEVEDO MOREIRA, JOSEFINA CASTRO E
MARIA DANIELA MOREIRA DE SANT'ANA
Direitos desta edição reservados à
EDITUS - Editora da UESC
Universidade Estadual de Santa Cruz
Rodovia Ilhéus-Itabuna, km 16 - 45650-000 - Ilhéus, Bahia, Brasil
Tel.: (73) 680-5028 - Fax: (73) 689-1126
www.uesc.br/editora

Governo do Estado da Bahia
Paulo Ganem Souto - Governador

Secretaria de Educação
Anaci Bispo Paim - Secretária

Universidade Estadual de Santa Cruz
Antonio Joaquim Bastos da Silva - Reitor
Lourice Hage Salume Lessa - Vice-Reitora

Editus - Editora da UESC
Maria Luiza Nora - Diretora

Projeto Gráfico
Adriano Lemos

CAPA
George Pellegrini / Adriano Lemos

Equipe Editus

DIRETOR DE POLÍTICA EDITORIAL: JORGE MORENO; REVISÃO: MARIA LUIZA NORA E DORIVAL
FREITAS; SUPERVISÃO DE PRODUÇÃO: MARIA SCHAUN; COORD. DE DIAGRAMAÇÃO: ADRIANO
LEMONS; DESIGN GRÁFICO: ALENCAR JÚNIOR.

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

D618 Diversidade na escola : aspectos genéticos e considerações psicopedagógicas / organizadores Lília Maria de Azevedo Moreira, Josefina Castro, Maria Daniela Moreira de Sant'Ana. – Ilhéus, Ba : Editus, 2004.
2ª Edição Revisada.
198p. : il. ; anexos. – (Coleção Cadernos de aula, 3)

Trabalho realizado com a colaboração dos alunos do Curso de Especialização em Educação Especial-UESC (Turmas 1997/1999).
Bibliografia: p. 171-178.

ISBN: 85-7455-075-2

1. Educação inclusiva. 2. Aprendizagem – Distúrbios. 3. Educação especial. 4. Psicologia da aprendizagem. 5. Genética humana. I. Moreira, Lília Maria de Azevedo. II. Castro, Josefina. III. Sant'Ana, Maria Daniela Moreira de. IV. Série.

CDD 371.9046

COLEÇÃO CADERNOS DE AULA

Diversidade na escola: aspectos genéticos e considerações psicopedagógicas

Organizadores:

Lília Maria de Azevedo Moreira
Josefina Castro
Maria Daniela Moreira de Sant'Ana

Colaboradores:

Alunos do curso de Especialização em Educação Especial – UESC – Turmas 1997/1999 que realizaram estudos de casos.

1999

Alessandra Palmeira Ramos Oliveira
Cláudio Reis de Araújo
Cristina Silva dos Santos
Eliane Falcão Costa
Erik Ferreira Campos
Fábio Alexandre Ferreira Gusmão
Gabriele Kruschewsky Vieira
Gil Santos Batista
Grácia Brito Matos
Inah Castro
Iraci Silva dos Santos
Italva Costa de Almeida
José Araújo de Almeida Júnior
Jussara de Oliveira Ramalho Alves
Kátia dos Reis Nascimento
Luciano Carvalho Filho
Lucila Ribeiro Neves Leite
Luis Sérgio Alves de Souza
Márcia Maria de Oliveira Martins
Márcia Patrícia Barros de Moraes
Maria Angélica Dórea
Maria da Glória Santos Muniz
Maria de Lourdes Almeida Góes
Maria Elizabete Chagas Santos
Maria Telma Castro de Pinho
Marildes Silva
Patrícia Alves Batista
Reuza Almeida Buralha
Rita Maria de Cássia de Melo Vitorino
Roselande Duarte Ferraz
Sandra Beatriz Gomide Andrade
Sandra Maria Farias Silva Rodrigues
Sandra Suely Amorim de Santana
Sirlândia Souza Santana
Telma Maria Costa de Almeida
Valdete Gomes dos Santos

1997

Cátia Paim da Cruz
Elba Dória Gonzaga
Elba Rodrigues Almeida dos Santos
Elza Cardoso dos Santos
Elza Inácio Santana
Evandro Ricardo Barbosa Grécia
Indirana Carla Pithon
Jacira Oliveira Fernandes
Jailda Cardozo da Silva
Jorge Maltez de Matos
Jorgina de Cássia Tannus Souza
Juilma Nogueira de Santana
Kátia Cristina Novaes Leite
Lílian Kruschewsky Margotto
Lindóia de Matos Reis
Luciana Nascimento Cerqueira
Luizete Mendes de Oliveira
Márcia Barreto
Márcia Maia Moure
Maria Aparecida Goês de Oliveira Brasileiro
Maria Daniela Moreira de Sant'Ana
Maria de Fátima da Silva Carvalho
Maria Inês de Azevedo Pereira Dórea
Maria José de Macêdo Albuquerque
Maria Olga Lacerda Amorim
Mônica Ralile
Natael Macedo Guimarães
Patrícia Magris
Patrícia Rocha Rodrigues
Rita de Cássia Souza Nascimento
Rose Mary R.M. Nunes
Sayonara Miranda Oliveira
Silvana Janara
Tânia Freire Ferreira
Viviane Duarte Pinto

Todas as crianças, sejam quais forem suas origens familiares, sociais, étnicas, têm direito igual ao desenvolvimento máximo que sua personalidade comporta. Elas não devem ter outra limitação além de suas aptidões.

Henri Wallon

Sumário

APRESENTAÇÃO.....	9
PREFÁCIO I.....	13
PREFÁCIO II.....	15
1. O CONHECIMENTO DA GENÉTICA HUMANA E SUA IMPORTÂNCIA PARA O EDUCADOR	19
O que é Genética Humana?	21
O que são Distúrbios Genéticos?.....	25
Padrões de Herança Mendeliana	29
Perspectivas Atuais da Genética Humana: Terapia Gênica.....	31
Projeto Genoma Humano (PGH)	33
2. ESCOLA: ESPAÇO DE RECONHECIMENTO DAS DIVERSIDADES.....	37
Deficiência Mental	41
Deficiência Visual	44
Deficiência Auditiva.....	49
Deficiência Física	52
Anomalias Congênitas	53
Distúrbio Autista.....	54
3. EDUCAÇÃO INCLUSIVA.....	57
Inclusão, em que consiste?	61
4. MEDIDAS DE PREVENÇÃO DE DEFICIÊNCIAS.....	65
Prevenção Primária.....	66
Prevenção Secundária	68
Prevenção Terciária: qualidade de vida	70
Intervenção Psicopedagógica.....	71
5. RISCOS GENÉTICOS DE CASAMENTOS CONSANGÜÍNEOS.....	75
Tenho Dois Filhos Especiais... ..	78
6. GEMELARIDADE.....	85

Somos Pessoas Diferentes..... 88

7. RELATO DE DISTÚRBIOS GENÉTICOS EM FAMÍLIAS 95

7.1 DISTÚRBIOS MONOGÊNICOS 95

Anemia Falciforme..... 95

Braquidactilia..... 102

Distúrbio Ocular Genético : Oftalmoplegia..... 105

Ectrodactilia 111

Hemofilia..... 119

Polidactilia..... 124

Retinite Pigmentar 130

Retinoblastoma 133

Síndrome de Waardenburg 137

7.2. DISTÚRBIOS MULTIFATORIAIS 145

Hidrocefalia 145

Pé Torto Congênito..... 150

7.3. DISTÚRBIOS CROMOSSÔMICOS 158

Síndrome do X-Frágil 158

Síndrome de Down..... 163

8. CONSIDERAÇÕES FINAIS..... 169

9. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS..... 171

ANEXOS

Instituições que Atendem a Portadores de Necessidades Especiais 181

Endereços Eletrônicos..... 198

APRESENTAÇÃO

A idéia da organização deste volume da Coleção Cadernos de Aula surgiu a partir dos trabalhos realizados pelos alunos do curso de Especialização em Educação Especial, UESC, sobre ocorrências de distúrbios genéticos, suas repercussões no processo ensino-aprendizagem e na adaptação do aluno à escola.

Agradecemos, sensibilizadas, às famílias, pelo auxílio na elaboração deste livro, que certamente irá contribuir para desfazer preconceitos e servir de subsídio para a formação interdisciplinar de educadores.

O entusiasmo e a dedicação dos pós-graduandos, motivados pela busca de interfaces entre áreas de conhecimento aparentemente distintas, como a Genética e a Educação, resultaram em material didático original e atualizado sobre temas pouco conhecidos pelo educador. A abordagem pedagógica destaca a importância de propostas psicopedagógicas inovadoras como a Educação Inclusiva, na melhoria da qualidade de vida do aluno. O trabalho apresenta experiências desenvolvidas a partir de estudos de casos. Os relatos descritos foram apresentados após a obtenção do consentimento informado, de acordo com a Resolução 196/96 do Conselho Nacional de Saúde.

Muitas condições têm sido criadoras de dificuldades, preconceitos e barreiras em nossa sociedade. Dentre elas, destacam-se o fato de ser negro, homossexual, pertencer a uma minoria religiosa ou algo relativo à negação de um determinado padrão estabelecido historicamente. Nesse aspecto, a deficiência de qualquer caráter é vista como uma dificuldade ou uma impossibilidade do indivíduo “produzir”, dentro deste mesmo sistema, o que o tornaria inapto ou moroso para adequar-se aos moldes “ideais”, sendo colocado, assim, à margem das estruturas sociais.

Atualmente verifica-se uma evidente evolução positiva no sentido da compreensão e superação das deficiências, em grande parte devido às modernas concepções de homem, que é vislumbrado como um ser holístico, composto de capacidades e limitações. Assim, o ser humano deve ser considerado além das suas diversidades e deficiências causadas por fatores alheios à sua vontade e ao seu conhecimento, mas que não o destitui de sua dignidade, dos seus direitos e cidadania.

Evidentemente o avanço da genética e sua conseqüente extensão para a área educacional têm contribuído imensamente para a detecção, tratamento e prevenção das deficiências, possibilitando até mesmo aos atores sociais a compreensão da deficiência como um “certo limite”, que pode ser parcial ou totalmente superado, mas nunca impossibilidade ou condição inferiorizante. Desta forma, pode ser conduzido o difícil processo de reestruturação da atitude social diante do portador de deficiência, com a sua inserção nas instituições “normais”, no contexto sócio-econômico, dando-lhe condições iguais e usufruto dos bens produzidos pela humanidade, sejam eles materiais, afetivos ou emocionais.

É preciso enfatizar que, socialmente, a forma de tratar a pessoa com deficiência tem apresentado mudanças significativas. É possível e necessário aprender a conviver com o diferente, respeitando e valorizando as diferenças. O homem só se constitui sujeito interagindo com o outro. Daí, para que haja alteração desse “olhar” é necessário que os educadores trabalhem nas escolas, onde a informação deve ser constante, uma vez que existe uma grande desinformação e/ou informação equivocada sobre os direitos e potencialidades das pessoas com deficiência.

AS ORGANIZADORAS

PREFÁCIO I

A presente obra da Coleção Cadernos de Aula (Diversidade na Escola – Aspectos Genéticos e Considerações Psicopedagógicas) prima pela originalidade.

As professoras Lília Maria de Azevedo Moreira, Josefina Maria Castro dos Santos e Maria Daniela Moreira de Sant’Ana conseguem magistralmente – com extrema competência e singeleza – estabelecer elos pouco conhecidos entre a Genética e a Educação, tornando tal inter-relação um manancial extraordinário de informações científicas que, certamente, permitirão ao leitor a compreensão de tema tão fascinante... e ainda pouco pesquisado nacionalmente.

Em linguagem simples, clara, objetiva e didática – própria dos grandes mestres – as autoras identificam os principais distúrbios genéticos responsáveis pelas deficiências mental, visual, auditiva e física, correlacionando suas causas e efeitos.

Ademais, as autoras, não satisfeitas apenas com o repasse dos informes científicos básicos, indispensáveis ao entendimento do tema, abordam com humanismo e rara sensibilidade o tema Educação Inclusiva, racionalmente.

A prevenção de deficiências – de indiscutível relevância – recebe também atenção especial, em capítulo

próprio na presente obra.

Ao realizar a leitura, nos originais, dos enriquecedores capítulos que compõem este livro, em primeiríssima mão, na condição de seu prefaciador, tornei-me circunstancialmente o mais privilegiado e afortunado dos seus leitores. Mais do que isso, na condição de pediatra neonatologista, tomei em minhas mãos de experimentado profissional, este livro recém-nascido, examinei-o detalhadamente e pude – após exaustivo exame realizado – constatar sua hignidade vernacular e qualidades científicas. Trata-se, em realidade, de um novo ser de beleza pedagógica singular. Este neonato é um presente de três profissionais dedicadas, experientes e capazes, para todos os estudantes e profissionais interessados pelo tema.

Sinto-me bastante honrado em poder apresentá-lo a todos os seus adultos leitores.

JOSÉ AMÉRICO SILVA FONTES
Pediatra, neonatologista e presidente da Federação
das APAEs do Estado da Bahia

PREFÁCIO II

A nítida percepção de que saúde e educação precisam estar caminhando lado a lado tem mudado conceitos e estabelecido novos paradigmas. Todo assunto, ao ser abordado dentro da ótica do biopsicossocial, permite dar ao Ser a sua real dimensão. A idéia inovadora das autoras de disponibilizar informações de cunho científico acerca da genética, descrevendo de forma clara as várias síndromes e alterações gênicas intrinsecamente ligadas ao contexto sócio-afetivo, facilitará a compreensão de todos aqueles que, ao reconhecerem a diversidade humana, terão a certeza que o respeito ao outro é a única forma de se construir uma sociedade mais justa, onde o planeta Terra seja um habitat para todos, sem exclusão, distinção ou seleção e que sem cidadania o homem não poderá ser feliz.

Não se pode negar a força dos valores culturais que ao longo da história discriminaram, humilharam e tiraram a vida daqueles com direito a vivê-la, desde que os critérios de “normalidade” não fossem preenchidos, entretanto também não podemos negar que o momento é outro e que a informação é uma forte aliada, que ao tornar-se acessível educa e previne. A leitura nos possibilita vislumbrar novas janelas e através destes textos fica claro que

as pessoas existem com seus talentos e “incapacidades” e portanto faz-se necessário estarmos atentos para que as diferenças não gerem distorções, a exemplo de exclusões e segregações, mas que se reconheça a diversidade humana e se faça dessas diferenças um elo de ligação entre as pessoas.

O caráter constitucional genético não se modifica, mas o caráter ambiental, lógico que sim. As pessoas não descansam de suas deficiências e, portanto, a sociedade não poderá descansar também, cabendo a ela a responsabilidade de garantir o acesso aos serviços de saúde e às orientações psicopedagógicas, buscando facilitar, através de medidas preventivas, a caminhada daqueles ainda fragilizados por preconceitos sociais, mas que, sem sombra de dúvida, têm seu potencial, representando capital social e que desenvolverão habilidades e competências desde que tenham oportunidades.

Ao lermos alguns relatos fica claro que o apoio familiar e o ambiente são condições imprescindíveis para que os desafios sejam vencidos. Ao grupar pessoas de acordo com suas limitações rouba-se delas a oportunidade de se tornarem indivíduos, rouba-se delas o estímulo para enfrentar tais desafios e portanto terem uma melhor qualidade de vida, a exemplo da “exclusão escolar, uma das formas mais perversas e irremediáveis de discriminação social, pois nega o direito elementar de cidadania, alienando milhares de pessoas de qualquer perspectiva futura”, não cabendo a nenhum de nós impor limites, pois “o futuro de qualquer pessoa é inimaginável”.

Como médica e mãe de três filhos maravilhosos, um deles com trissomia do 21, para mim um fator secundário, já que em nenhum momento me tira a certeza do poten-

cial existente, da necessidade de estimulá-lo, deixando florescer tantos atributos, que às vezes nos surpreende nocauteando os nossos preconceitos, parablenizo as autoras pela importante contribuição, que facilitará ainda mais a luta pelo movimento inclusivo, uma realidade irreversível, pois convence a todos pela lógica e ética do seu posicionamento. À Baisa, meu agradecimento mais profundo pela lembrança do meu nome, com certeza dentre muitos outros, para conjuntamente com os autores celebrarmos nossas diferenças, dando-me a oportunidade de expressar a minha crença inabalável na educação, pois sem ela jamais seremos pessoas felizes e sábias, a minha crença inabalável de que educar significa ter idéias, ideais e emoções e que ao ensinarmos que somos capazes de lidar com os problemas da vida estaremos nos transformando em eternos aprendizes, cõscios dos nossos deveres, tendo como bagagem a sede de compreender e o compromisso de não magoar.

CÉLIA NEDER KALIL MANGABEIRA

Coordenadora do programa de educação da UESC
– Informando e Aprendendo sobre a Síndrome de Down.

1.

O CONHECIMENTO DA GENÉTICA HUMANA E SUA IMPORTÂNCIA PARA O EDUCADOR

Lília Maria de Azevedo Moreira,
Maria Daniela Moreira de Sant'Ana e
Josefina Castro

Entre educadores comprometidos com o avanço do ensino e do conhecimento, a compreensão das causas de deficiências que abrangem características genéticas (gênicas ou cromossômicas), distúrbios neurológicos, fatores psicológicos, culturais e sócio-econômicos, constitui uma prioridade.

Detalhes importantes para a adaptação e bem estar do aluno, que podem estar relacionados a distúrbios genéticos, muitas vezes passam despercebidos ao professor, incluindo: choro constante, uma crise sem histórico anterior, criança quieta ou agitada demais, não assimilação de conteúdos, dificuldades de adaptação social, motora ou lingüística. A multiplicidade de fatores causais requer uma abordagem interdisciplinar e um repensar da educação no processo de condução do desenvolvimento da pessoa com deficiência, real ou circunstancial, tendo em vista a sua inclusão na escola e na sociedade.

Considerando a plasticidade do Sistema Nervoso

Central, deve ser levada em conta a importância da estimulação psicomotora e pedagógica. Há um consenso de que os genes e o ambiente interagem no desenvolvimento do cérebro. Já antes do nascimento começam a formar-se circuitos neuronais complexos que continuam a ser elaborados durante a vida do indivíduo pela ação dos genes sobre as células e que são também influenciados pelo ambiente, experiências e cultura.

Feuerstein (1979) e Vygotsky (1984) interpretam o desenvolvimento cognitivo em função do ambiente sócio-cultural da criança, demonstrando que, através de um programa pedagógico enriquecido e cientificamente estruturado, ocorrem modificabilidade cognitiva e otimização do potencial de aprendizagem, tanto em sujeitos com deficiência mental real como circunstancial (provocada pela má qualidade das trocas do sujeito com o meio). A psicogenética de Piaget também fundamenta a construção do conhecimento pelo indivíduo através da sua interação com o meio. Na própria Síndrome de Down, considerada o arquétipo da deficiência mental de natureza genética, os avanços alcançados por muitos dos seus portadores evidenciam a importância das intervenções no desenvolvimento cognitivo (Moreira e col. 2000 a e b).

Face ao projeto atual de educação inclusiva, os conhecimentos de Genética Humana são fundamentais na formação de educadores conscientes e capazes de compreender e melhor orientar os seus alunos.

O QUE É GENÉTICA HUMANA?

Os avanços apresentados pela genética, com o seqüenciamento do genoma humano e a possibilidade de implantação de terapias genéticas nos próximos anos, evidenciam a importância desta matéria no cotidiano das pessoas. Mas o que é a Genética Humana ?

A Genética Humana é a disciplina que estuda cientificamente a variação hereditária no homem. A base científica deste conhecimento originou-se dos experimentos do monge beneditino Gregor Mendel que, em 1865, estabeleceu a forma de transmissão de características através de pares de elementos hereditários, que atualmente denominamos genes. Mendel, em carta a Carl Nageli, em 1867, indica a sua compreensão da hereditariedade quando declara que “O curso do desenvolvimento consiste simplesmente nisto: em cada geração aparecem as duas características parentais, separadas e inalteradas”.

Antes do início do século XX, a herança era considerada uma mistura das características parentais. Com os trabalhos de Galton sobre a transmissão dos caracteres quantitativos e a posterior redescoberta das leis de Mendel, pelos pesquisadores independentes Hugo de Vries, Carl Correns e Eric von Tschermak, foram estabelecidas as bases da Genética como uma ciência do conhecimento dedicada ao estudo da herança e variabilidade genéticas.

As leis de Mendel para a transmissão de fatores genéticos foram posteriormente associadas ao comportamento de organelas presentes no núcleo das células, os cromossomos, transmitidos de uma geração à outra pelos gametas - espermatozóides e óvulos. A teoria cromossômica da herança foi proposta em 1902 por Walter S. Sutton, e demonstrada experimentalmente por Morgan (1911) que postula que os genes estão localizados nos cromossomos,

unidades transmitidas pelos genitores aos seus filhos.

A demonstração de que os genes eram compostos quimicamente por ácidos nucléicos e de que o ácido desoxirribonucléico (DNA) era o material genético, foi obtida por estudos em microorganismos. Frederick Griffith, em 1928, estudando a bactéria *Diplococcus pneumoniae*, descreveu a Transformação, que representou o primeiro passo na identificação do material genético. Dezesseis anos após, os cientistas Oswald Avery, Colin MacLeod e Lyn Mc Carthy identificaram o princípio transformador como o DNA.

A teoria “um gene – uma enzima”, proposta por George Beadle e Edward Tatum, em 1941, apresentou os genes como instruções codificadas para a construção de proteínas. Finalmente, em 1953, James Watson e Francis Crick elucidaram a ultra-estrutura do ácido desoxirribonucléico com o modelo da dupla hélice, que explica bioquimicamente a transmissão do material genético através das gerações, contribuindo decisivamente para o entendimento da organização do material genético (Fig. 1)

Em 1956, Joe-Hin Tjio e Albert Levan estabeleceram o número normal cromossômico humano em 23 pares ($2n = 46$), sendo 22 pares de cromossomos autossômicos (cromossomos iguais nos 2 sexos) e um par de gonossomos ou cromossomos sexuais (XX na mulher e XY no homem). Os cromossomos (chromos = cor; soma = corpo) podem ser visíveis ao microscópio, durante a divisão celular na metáfase, quando atingem o máximo da sua condensação. O cariótipo é a caracterização dos cromossomos de um indivíduo ou uma espécie quanto ao seu número e forma (Fig. 2).

As normas para a classificação dos cromossomos

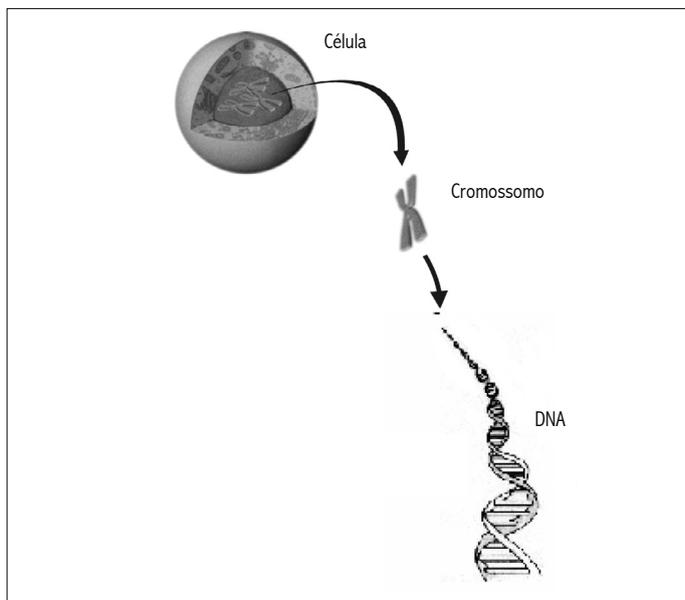


Fig. 1 Organização do material genético na célula.

foram estabelecidas em conferências científicas como a realizada em Londres, em 1963, que determinou o uso de letras para designar os vários grupos cromossômicos. A nomenclatura atualmente recomendada para a descrição do cariótipo é a do ISCN (1995).

A introdução das técnicas de bandamento cromossômico forneceu um refinamento na análise do cariótipo, permitindo a identificação de cada cromossomo e o reconhecimento de alterações associadas a distúrbios no desenvolvimento humano.

As técnicas de bandamento permitiram evidenciar alterações cromossômicas sutis como perdas ou deleções e rearranjos, facilitando assim o mapeamento detalhado do genoma humano.

Mais recentemente, o progresso da citogenética molecular com aplicação da tecnologia da hibridização in situ com fluorescência (FISH) tem possibilitado a identificação

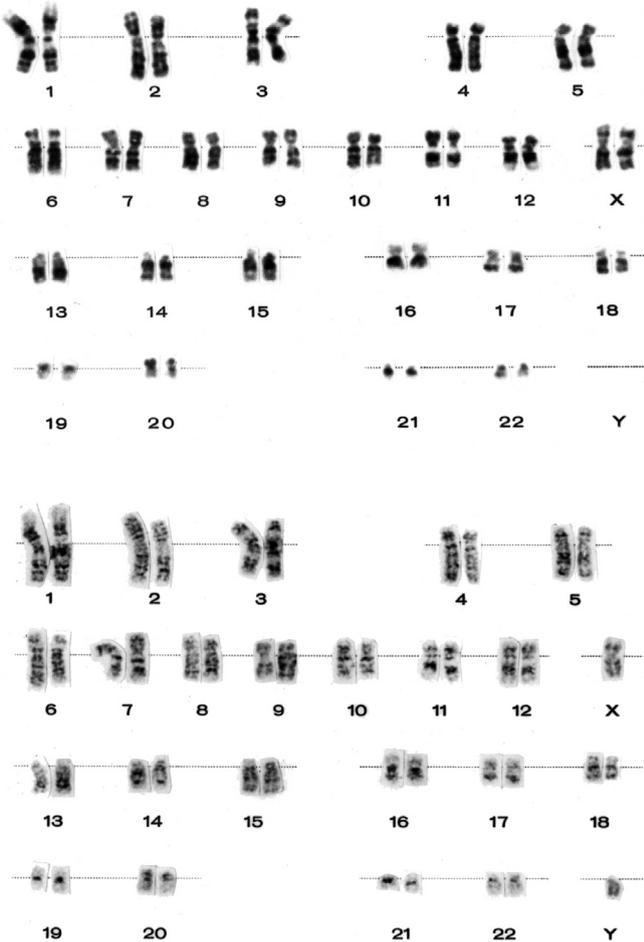


Fig. 2 Cariótipo humano feminino(46,XX) e masculino(46,XY) com cromossomos identificados por técnica de bandamento GTG.

de anomalias cromossômicas e o mapeamento de genes e seqüências de DNA conhecidas em cromossomos, trazendo novos avanços para a genética humana e a biologia celular.

O QUE SÃO DISTÚRBIOS GENÉTICOS?

Alterações nos genes ou nos cromossomos caracterizam os distúrbios genéticos que podem ser hereditários ou decorrentes de mutações novas na formação dos gametas. Existem três tipos principais de distúrbios genéticos: multifatoriais, monogênicos (autossômicos dominantes e recessivos, ligados ao sexo dominantes e recessivos) e cromossômicos. Além destes, podem também ocorrer mutações no DNA extranuclear (DNA mitocondrial).

As condições multifatoriais representam alterações em alguns dos múltiplos pares de genes que compõem um sistema poligênico e interagem com fatores ambientais. Podem resultar em efeitos aditivos destes genes, como é o caso do peso, altura, inteligência, cor da pele ou em predisposição genética, como acontece em algumas malformações congênitas, como o lábio leporino, cuja expressão só ocorre quando a contribuição genética ultrapassa um valor considerado limiar.

Modificações de apenas um gene são denominadas distúrbios monogênicos. Constituem exemplos de doenças genéticas monogênicas os Erros Inatos do Metabolismo (EIM), tais como fenilcetonúria (PKU), hipotireoidismo e galactosemia. Os EIMs reúnem um grupo de doenças genéticas causadas pela ausência ou formação incompleta de uma enzima necessária à realização de reações do

metabolismo, confirmando o postulado de que um gene codifica uma enzima.

A herança autossômica monogênica pode ser dominante (AD) quando o caráter se expressa pela presença de um único alelo (dose simples) ou heterozigose, ou recessiva (AR) quando o alelo ocorre em dose dupla ou homozigose. A herança ligada ao sexo (LX) se refere à transmissão dos genes presentes no cromossomo X. A mulher tem 2 cromossomos X, enquanto que o homem possui apenas 1 e, por conseguinte, uma só cópia de cada gene ligado ao X (hemizigose). Essa desigualdade produz padrões característicos de herança, com mais homens que mulheres afetadas.

A primeira alteração cromossômica descrita em humanos foi a trissomia do 21, associada à Síndrome de Down, em 1959, pelo médico francês Jerome Lejeune e colaboradores. O desenvolvimento de técnicas para a identificação cromossômica e, mais recentemente, a adição de tecnologias moleculares tornaram conhecidos mais de 400 distúrbios cromossômicos diferentes (Schinzel, 2001).

Na célula, pequena mas importante fração de RNA e proteínas são codificados por genes do genoma mitocondrial. O DNA mitocondrial (DNAMt) se apresenta sob a forma de cromossomo circular na mitocôndria e contém 37 genes que codificam dois tipos de RNAm, 22 RNAt e 13 polipeptídeos, que são subunidades de enzimas da fosforilação oxidativa (OXPHOS). Os demais 74 polipeptídeos do complexo OXPHOS são codificados pelo genoma nuclear que, assim, pode controlar a ação de genes mitocondriais (Chinnery & Turnbull, 1999).

As doenças mitocondriais são causadas por mutações e deleções no DNA desta organela, presente no citoplasma

celular, onde tem a função de produção de energia através do sistema de fosforilação oxidativa. Entre as doenças mitocondriais, os quadros clínicos são heterogêneos e incluem distúrbios como epilepsia, paralisia do globo ocular, cegueira, distúrbios hormonais, surdez, deficiência na contração do músculo cardíaco. A herança é materna e isso pode ser explicado pelo fato de que, diferentemente do DNA nuclear que é transmitido aos filhos pelos dois progenitores, o DNA circular da mitocôndria é transmitido apenas pela mãe. Na fertilização do óvulo, as mitocôndrias dos espermatozóides não atravessam a membrana ovular, sendo deixadas fora da célula. A expressão fenotípica da mutação depende da proporção relativa de DNA normal e mutante nas células de diferentes tecidos, o que pode levar à expressão variável e efeitos fenotípicos múltiplos (pleiotropia), que são aspectos característicos da herança mitocondrial.

As informações a respeito dos distúrbios genéticos podem ser reunidas nas árvores genealógicas ou heredogramas, com indicação de indivíduos afetados e normais, casamentos, parentescos, por meio de símbolos (Fig. 3).

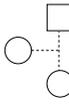
	Homem normal		Mulher normal
	Homem afetado		Mulher afetada
	Natimorto		3 Mulheres afetadas
	Aborto		Falecido
	Casamento		Sexo não-específico
	Prole ilegítima		Gestação
	Casamento consanguíneo		Gêmeos não idênticos
	Sem prole		Gêmeos idênticos
	Casamento com 3 filhos		Gêmeos de zigosidade incerta
	Seta indica o probando		Heterozigoto autossômico recessivo
			Portadora de gene ligado ao X

Fig. 3 - Símbolos comumente utilizados na elaboração de heredogramas.

PADRÕES DE HERANÇA MENDELIANA

Os padrões de herança mendeliana para traços monogênicos dependem da localização cromossômica do locus e da dominância do alelo considerado. De acordo com esses critérios, a herança é classificada em autossômica dominante, autossômica recessiva, ligada ao sexo dominante e ligada ao sexo recessivo.

As características próprias de cada padrão são especificadas junto aos heredogramas apresentados na Fig. 4.

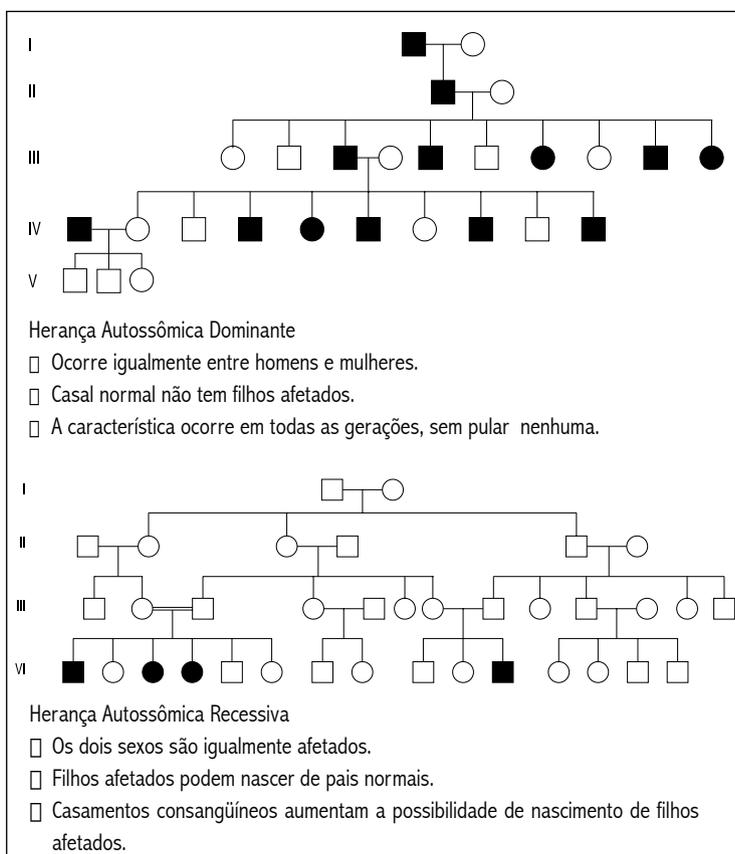
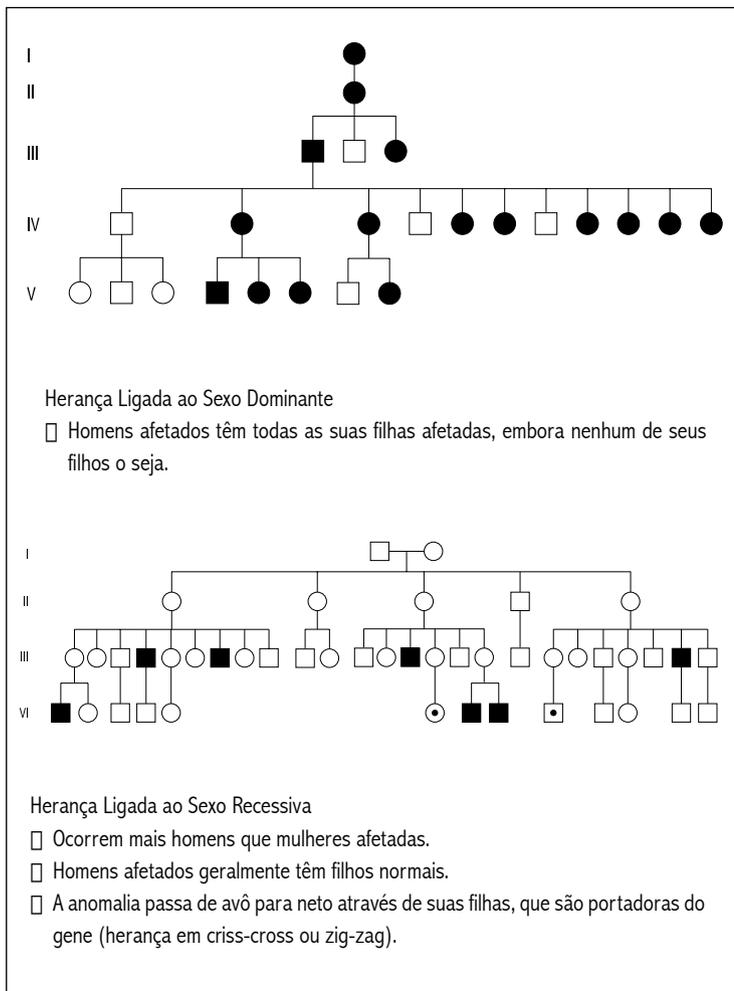


Fig. 4 - Padrões clássicos de herança mendeliana.

continua ...

Continuação da Figura 4



PERSPECTIVAS ATUAIS DA GENÉTICA HUMANA: TERAPIA GÊNICA

Todos os organismos vivos possuem pelo menos um cromossomo em suas células. Os cromossomos são compostos por macromoléculas orgânicas denominadas proteínas e ácidos nucléicos e estes últimos podem ser de dois tipos: ácido desoxirribonucléico (DNA) e ácido ribonucléico (RNA). Experimentos com microorganismos, como os de Griffith (1928), demonstram que o DNA contém e transmite a informação genética, servindo de molde para moléculas de RNA que, por sua vez, são os moldes para moléculas de proteínas (Dogma Central da Biologia: DNA® RNA® PROTEÍNAS). Nos organismos superiores, o DNA está presente no núcleo das células e em organelas como a mitocôndria, enquanto o RNA e as proteínas são abundantes no citoplasma.

A informação genética está contida em nucleotídeos, formados por bases nitrogenadas complementares (adenina, guanina, citosina, timina). O código genético é definido por um conjunto de três bases denominado de códon, suficiente para traduzir o código do DNA em 20 aminoácidos diferentes que se combinam para formar proteínas. A informação genética está no núcleo das células, mas as proteínas são sintetizadas no citoplasma com o auxílio do RNA, ácido nucléico que contém o açúcar ribose ao invés de desoxirribose e a base nitrogenada uracila substituindo a timina. O ácido ribonucléico mensageiro (RNAm) é sintetizado pela transcrição de uma das fitas do DNA, que contém a mensagem para a formação de uma proteína. Todas as atividades do organismo dependem de suas proteínas que atuam com função estrutural,

enzimática, na construção de hormônios e também na defesa imunológica.

O modelo de James Watson e Francis Crick (1953) da estrutura em dupla hélice para a molécula de DNA foi apoiado por muitos experimentos que levaram à compreensão da codificação dos genes e contribuíram para a elaboração da teoria genética indicando como as instruções genéticas podiam ser copiadas de célula a célula.

A terapia gênica refere-se ao tratamento de doenças infecciosas ou correção de disfunções orgânicas através das técnicas de recombinação do DNA, com a introdução no organismo de genes que possam substituir ou reparar as disfunções, podendo assim curar ou impedir a progressão de uma doença. O princípio básico do processo de terapia gênica requer que um gene que contém um código para uma função específica seja isolado e inserido em um vetor como um plasmídeo (DNA circular de bactéria). O plasmídeo recombinante pode ser amplificado nas bactérias e assim gerar grandes quantidades do gene inserido.

Enquanto a terapia gênica somática leva à correção da expressão gênica no indivíduo, sem modificações para as gerações seguintes, a terapia gênica germinativa envolve modificações genéticas nos gametas, levantando questionamentos éticos sobre a sua aplicação em seres humanos.

Uma nova possibilidade de tratamento pode ser obtida pela associação da terapia gênica com as células tronco (CT), células pluripotentes, com capacidade de produzir diferentes tipos de células. Estas células são encontradas no embrião ou em menor quantidade em alguns tecidos de indivíduos adultos.

As primeiras tentativas de terapia gênica em distúrbios clínicos humanos foram realizadas tendo em vista o trata-

mento da beta talassemia, distúrbio genético que afeta a formação da hemoglobina, necessária ao funcionamento correto das hemácias, células do sangue. Os maiores progressos têm sido obtidos, entretanto, no tratamento de uma doença genética rara que afeta o sistema imune do indivíduo, a deficiência da adenosina desaminase (ADA). Atualmente, mais de 500 pacientes foram tratados em todo mundo, segundo protocolos diferentes e, embora os êxitos terapêuticos ainda sejam modestos, abrem perspectivas para a utilização de estratégias mais sofisticadas que provavelmente apresentarão maior sucesso nos processos terapêuticos (Strauss, 1997).

O seqüenciamento do genoma humano, com a identificação dos genes presentes nas células humanas, traz ainda maiores possibilidades para o tratamento de numerosas doenças genéticas e degenerativas. Strauss (1995) refere que os distúrbios genéticos contribuem em cerca de 20% da mortalidade infantil, 50% dos abortos e 80% dos distúrbios mentais e a possibilidade de implantação da terapia gênica poderá, então, ter um impacto significativo na melhoria da saúde pública, semelhante ao desenvolvimento das vacinas para a prevenção de doenças infecciosas.

PROJETO GENOMA HUMANO (PGH)

Na espécie humana, o genoma é composto por milhares de genes, presentes nos 23 pares de cromossomos de um indivíduo, herdados de seus progenitores. O estudo molecular do genoma humano foi iniciado no final da década de 80, por iniciativa do National Institutes of Health

(NIH) e do Department of Energy dos Estados Unidos da América. Assim, em 1990, foi instalado o Projeto Genoma Humano (PGH) e publicado o documento “Entendendo Nossa Herança Genética”, que afirmava: “Espera-se que a informação gerada pelo Projeto Genoma Humano venha se tornar a fonte para a ciência biomédica do século 21 e que seja de imenso benefício para o campo da medicina. Ela vai nos ajudar a entender e, no devido tempo, tratar muitas das mais de 4 mil doenças genéticas que afligem a humanidade, assim como as muitas doenças multifatoriais em que a predisposição genética tem um papel importante”.

Assim, de 1990 a 2000 foram desenvolvidas tecnologias de ponta, que foram aplicadas no conhecimento da seqüência dos nucleotídeos que compõem a molécula de DNA em cada um dos 23 pares de cromossomos humanos.

Em 1992, foi fundado o TIGR – The Institute for Genomic Research, pelo cientista norte-americano Craig-Venter que, com verbas privadas, seqüenciou o primeiro genoma completo de uma bactéria (*Haemophilus influenzae*) , utilizando o método de shotgun, inventado em 1977, pelo inglês Frederic Sanger, duas vezes Prêmio Nobel de Química. Ao contrário da técnica utilizada pelo PGH – o mapeamento de base por base de DNA em cada cromossomo, o shotgun, utiliza o genoma inteiro de uma só vez, acelerando o seqüenciamento. Consiste em purificar grandes quantidades da molécula de DNA, cortá-la em pedaços, reproduzi-la muitas vezes e então verificar a ordem das bases em cada segmento do DNA, partindo do princípio de que a ordem dos nucleotídeos fornece o código da transmissão genética.

Em maio de 1998, o Dr. Craig-Venter anunciou a fundação da empresa de Biotecnologia Celera Genomics e a intenção de concluir o seqüenciamento do Genoma Humano em três anos, com o trabalho de 282 pesquisadores e 65 técnicos em 3 países, a um custo mais barato que o consórcio internacional financiado pelo NIH, compreendendo 250 pesquisadores em 6 países.

Até maio de 2000, 32 genomas completos foram publicados, incluindo o da bactéria *Xylella fastidiosa* (praga do amarelinho que ataca as laranjas), seqüenciado em São Paulo pela Rede Onsa, organizada pela Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP). Em março de 1999, foi iniciado, nesse estado, o projeto Genoma Humano do Câncer, financiado também pela FAPESP e pelo Instituto Ludwig de Pesquisas sobre o Câncer – São Paulo, com metodologia denominada Orestes, que está sendo aplicada a material genético originado dos tumores mais freqüentes no Brasil (Teixeira, 2000).

Finalmente, em fevereiro de 2001, foi anunciado pelo Dr. Francis Collins (PGH) e Dr. Craig-Venter (Celera) um rascunho do genoma humano que foi concluído em 2003 e publicado no mês de abril do mesmo ano, 50 anos após a descoberta da dupla hélice de DNA. O número de genes humanos foi calculado em cerca de 30 mil pelos dois programas.

O conhecimento da seqüência de DNA humano confirma que 99,99% do código genético dos indivíduos da espécie humana são iguais. As pequenas trocas de nucleotídeos denominadas SNPS (Single Nucleotide Polymorphism), da ordem de 1,4 a 2,1 milhões, podem ser responsáveis pelas diferenças individuais, que podem ou não acarretar doenças. A análise dos SNPS poderá

levar não apenas à compreensão das bases genéticas de características complexas, como as capacidades intelectuais de cada indivíduo (memória, coordenação motora, habilidades matemáticas, entre outras), como também proporcionar a produção de medicamentos específicos (remédios pessoais) para várias doenças genéticas.

Estas gigantescas investigações demonstram a complexidade do funcionamento dos genes e o fim do determinismo genético. As pesquisas sobre o genoma humano mostram que mais da metade do DNA dessa espécie é formada por seqüências sem função conhecida (junk DNA ou DNA lixo). Além disso, o conceito do gene como uma seqüência de DNA contendo o código para formação de uma determinada proteína mostrou-se limitado. O processo de regulação da ação gênica é realizado por proteínas da célula em resposta ao organismo e ao ambiente externo. Paradoxalmente, as proteínas controlam a ação dos genes que as determinam.

A pesquisa genômica (disciplina da Genética dedicada ao estudo do genoma) dirige-se atualmente para a análise da função do DNA repetitivo, regulação gênica, interação entre proteínas, efeito do ambiente e a compreensão da leitura dos genes na formação das proteínas – o chamado projeto “ Proteoma”.

2.

ESCOLA: ESPAÇO DE RECONHECIMENTO DAS DIVERSIDADES

Lília Maria de Azevedo Moreira,
Maria Daniela Moreira de Sant' Ana e
Josefina Castro

O foco da escola, nesses últimos anos, mudou, visando não apenas transmitir conhecimentos, mas também, procurar atender aos quatro pilares da educação, recomendados pela UNESCO: aprender a aprender, ensinando aos alunos como chegar à informação e ao conhecimento, conseqüentemente desenvolvendo o mecanismo de aprender; aprender a fazer, o saber implica em fazer, melhorando as condições de vida das pessoas; aprender a viver com os outros, trabalhando a aprendizagem da convivência, da compreensão mútua, de intercâmbios pacíficos e de harmonia, e aprender a ser, a ser gente e viver com dignidade. Portanto, o mundo está exigindo uma grande capacidade de autonomia das pessoas e responsabilidade pessoal em relação à realização do destino coletivo (Delors, 1999).

Dentre esses quatro pilares, foram destacados para a discussão, neste trabalho, o de conviver com o outro. Nas escolas públicas brasileiras é observado um número irrisó-

rio de alunos com algum tipo de deficiência (física, mental, auditiva, visual, múltiplas) freqüentando a classe regular de ensino. Esses discentes são tidos como diferentes e os professores, quando têm algum portador de deficiência na sala de aula, alegam que não sabem como lidar com ele, dizendo que o mesmo deveria estar numa escola/classe especial. Essa atitude da escola, de não saber lidar com as diferentes formas de aprendizagem, provavelmente, é consequência de como essas pessoas foram tratadas no decorrer da história da humanidade, com abandono e maus tratos, até terem atualmente direito à inclusão social e educacional, assegurado na legislação, conforme será exposto no Capítulo 3 referente à Educação Inclusiva.

Discutindo a função da escola, Touraine (1999) defende que esta deve ser voltada para a formação do sujeito; deve ser orientada para a liberdade do sujeito pessoal, e comunicação intelectual, favorecendo a gestão democrática da sociedade e de suas mudanças.

Para que a escola consiga atender à demanda do sujeito, deverá atentar para os seguintes princípios:

- reforçar a liberdade do sujeito pessoal, atendendo à demanda individual e coletiva;
- oferecer uma educação centrada na cultura e nos valores da sociedade, atribuindo importância central ao respeito à diversidade e ao reconhecimento do outro;
- corrigir a desigualdade das situações e das oportunidades (Touraine, 1999).

Dessa forma, espera-se que a escola possibilite condições de fortalecimento de sujeitos que sejam capazes

de instituir novas formas de convivência mais plurais, capazes de lidar com as diferenças e de exercitar a construção da cidadania. Espera-se que as pessoas tenham seus direitos atendidos e suas diferenças e singularidades respeitadas. Enfim, deseja-se que a escola propicie oportunidades justas para todos.

Infelizmente o direito constitucional de acesso ao ensino para todos não tem sido garantido. A dificuldade da escola em lidar com a diversidade de estilos de aprendizagem, independente de se tratar ou não de aluno portador de deficiência, tem sido grande. Isso se constata pelo alto índice de reprovação e evasão, principalmente na 1ª série no Ensino Fundamental no Brasil, onde apenas 51% do total de alunos são promovidos, enquanto 44% repetem, reproduzindo assim o ciclo de retenção que acaba expulsando os alunos ditos “normais” da escola (Brasil, 1997a).

Os dados acima mencionados lembram que os alunos ingressam na escola com suas desigualdades sociais e culturais; ministrando um ensino igual, não se estará garantindo oportunidades justas para todos. O sistema educacional não pode ser indiferente a essas diferenças. Necessário se faz que sejam identificados os avanços e as dificuldades dos alunos para que seja proposta uma intervenção pedagógica pertinente às peculiaridades de cada um deles, fazendo “com que cada aprendiz vivencie, tão freqüentemente quanto possível, situações fecundas de aprendizagem “ (Perrenoud, 2000).

Mantoan (1999) defende que toda criança deve ir à escola regular, mesmo que seu desempenho escolar seja diferente do de seus colegas. Observa que não lidar com as diferenças existentes na escola (classe social, cor, idade, gênero, capacidade intelectual, interesse) é não perceber

a diversidade que nos cerca, os muitos aspectos em que somos diferentes uns dos outros e transmitir, implícita ou explicitamente, que as diferenças devem ser ocultadas, tratadas a parte. Essa atitude de ocultamento, de certo modo confirma-se na rejeição em aceitar as diferenças e principalmente as pessoas com alguma deficiência na escola regular.

Para combater a exclusão escolar, a escola necessita tornar-se apta a reconhecer a diversidade de ritmos de desenvolvimento e de interesse dos alunos, tornando-se acolhedora em relação a todos eles. Nessa ótica, Mantoan (1999) sugere algumas medidas para que a escola realmente se modifique:

- elaboração, pela escola, do seu projeto Político Pedagógico, com autonomia e de forma participativa;
- colocar a aprendizagem como o eixo das escolas, porque escola foi feita para fazer com que todos os alunos aprendam;
- garantir tempo para que todos possam aprender, reprovando a repetência;
- abrir espaços para que a cooperação, o diálogo, a solidariedade, a criatividade e o espírito crítico sejam exercitados nas escolas por professores, administradores, funcionários e alunos;
- valorizar o trabalho do professor que é responsável pela tarefa fundamental da escola – a aprendizagem dos alunos;
- lutar pela melhoria salarial dos professores e pelas condições de ensino.

DEFICIÊNCIA MENTAL

A deficiência mental é um distúrbio global do desenvolvimento que atinge 3 a 4% da população mundial e cerca de 10% dos brasileiros. Contribuem para esse percentual mais elevado, as condições desfavoráveis em que vive contingente significativo da população brasileira com restrições nutricionais, carências psicológicas e pouco acesso a cuidados médicos adequados na gravidez e infância (Moreira, 1991). Muitos casos são difíceis de ser identificados e são classificados como sendo de natureza desconhecida ou idiopáticos. O risco de recorrência do retardo mental não especificado em outros irmãos varia de 10 a 19%, de acordo com revisão feita por Crow & Tolmie (1998).

De acordo com a Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID-10, 10ª Revisão), a deficiência mental (F70-F79) é definida como uma parada do desenvolvimento ou desenvolvimento incompleto do funcionamento intelectual, caracterizados essencialmente por um comprometimento, durante o período de desenvolvimento, das faculdades que determinam o nível global de inteligência, isto é, das funções cognitivas da linguagem, da motricidade, e do comportamento social. Pode ocorrer isolada ou associada a outro comprometimento mental ou físico.

A Associação Americana de Retardo Mental – AAMR, em junho de 1992, redefine, entretanto, o sistema antigo de classificação da deficiência em função dos graus de comprometimento intelectual nas modalidades profunda, severa, moderada, leve, limítrofe, substituindo-as pelas dimensões intelectual/adaptativa, psicológica/emocional, saúde física/ etiologia e a ambiental, valorizando os apoios

pedagógicos (Mantoan, 1997).

De acordo com estes critérios, a deficiência mental é considerada o “funcionamento intelectual geral significativamente abaixo da média, oriundo do período de desenvolvimento, concomitante com limitações associadas a duas ou mais áreas da conduta adaptativa ou da capacidade do indivíduo em responder adequadamente às demandas da sociedade, nos seguintes aspectos: comunicação, cuidados pessoais, habilidades sociais, desempenho na família e comunidade, independência na locomoção, saúde e segurança, desempenho escolar, lazer e trabalho” (Brasil, 1997b).

Fundamentado na concepção de desenvolvimento e aprendizagem, Vygotsky (1984) ainda observa: “Aprendizado não é desenvolvimento; entretanto, o aprendizado adequadamente organizado resultando em desenvolvimento mental e põe em movimento vários processos de desenvolvimento que, de outra forma, seriam impossíveis de acontecer”. Esse autor propõe criar a zona de desenvolvimento proximal – “o aprendizado desperta vários processos internos de desenvolvimento, que são capazes de operar somente quando a criança interagir com pessoas em seu ambiente e quando em cooperação com seus companheiros.” Dessa forma, o fator impulsionador dos avanços do desenvolvimento da criança recai sobre a ação da mediação. Destaca-se neste aspecto a supremacia da mediação do adulto, do professor com a criança deficiente mental para fazer com que ela cresça intelectualmente, através do questionamento, da orientação, a fim de ajudá-la a superar suas dificuldades e recuperar possíveis defasagens cognitivas.

Nessa perspectiva, são relevantes os trabalhos de

Feuerstein, citado por Beyer (1997), que parte da premissa básica de que no diagnóstico intelectual deve-se averiguar as condições latentes para modificar o indivíduo e propõe, por meio do PEI – Programa de Enriquecimento Instrumental, ações de intervenção pedagógica para estimular e potencializar as funções deficientes uma vez que o desenvolvimento cognitivo depende muito da qualidade da aprendizagem mediada e vivenciada pela criança.

A Organização Mundial de Saúde (1993) propõe uma conceituação de deficiência que pode ser aplicada a vários aspectos da saúde e da doença, sendo um referencial unificado para a área. Por esse sistema são conceituados:

Deficiência: perda ou anormalidade de estrutura ou função psicológica, fisiológica ou anatômica, temporária ou permanente. Incluem-se nessas a ocorrência de uma anomalia, defeito ou perda de um membro, órgão, tecido ou qualquer outra estrutura do corpo, inclusive das funções mentais. Representa a exteriorização de um estado patológico, refletindo um distúrbio orgânico, uma perturbação no órgão.

Incapacidade: restrição, resultante de uma deficiência, da habilidade para desempenhar uma atividade considerada normal para o ser humano. Surge como consequência direta ou é resposta do indivíduo a uma deficiência psicológica, física, sensorial ou outra. Representa a objetivação da deficiência e reflete os distúrbios da própria pessoa, nas atividades e comportamentos essenciais à vida diária.

Desvantagem: prejuízo para o indivíduo, resultante de uma deficiência ou uma incapacidade, que limita ou impede o desem-

penho de papéis de acordo com a idade, sexo, fatores sociais e culturais. Caracteriza-se por uma discordância entre a capacidade individual de realização e as expectativas do indivíduo ou do seu grupo social. Representa a socialização da deficiência e relaciona-se às dificuldades nas habilidades de sobrevivência.

Em escolas abertas à diversidades é possível que crianças com deficiência mental realizem o aprendizado regular. O seu sucesso dependerá dos estímulos que lhes serão oferecidos, pois as pessoas com deficiência mental possuem ritmo mais lento de construção das estruturas do conhecimento, dependendo do tipo de estimulação, da intervenção pedagógica para ativar os esquemas cognitivos e essa é a tarefa de mediação do adulto e do educador.

DEFICIÊNCIA VISUAL

A deficiência visual pode ser conceituada como a redução ou perda total da capacidade visual, decorrente de imperfeição no órgão ou no funcionamento do sistema da visão. Por outro lado, a redução da capacidade visual pode ser classificada, de acordo com a intensidade, em deficiência visual leve, moderada, profunda, severa. Os portadores de deficiência visual são geralmente classificados como portadores de visão sub-normal ou de cegueira. Sob o enfoque educacional, a cegueira representa a perda total ou resíduo mínimo de visão que leva o indivíduo a necessitar do método Braille (Fig. 5) como meio de leitura e escrita. O alfabeto Braille foi elaborado pelo francês Barbier Louis Braille, em 1824, utilizando um sistema de sinais em relevo, em um conjunto de 6 pontos, com 64

combinações, permitindo leitura e escrita, possibilitando assim a comunicação entre pessoas cegas.

Alfabeto Braille

1 ● ●4	2 ● ●5	3 ● ●6	a	b	c	d	e	f
			● .	● .	● ●	● ●	● .	● ●
			: :	● :	: :	: ●	: ●	● :
			. :	. :	. :	. :	. :	. :
			g	h	i	j	k	l
			● ●	● .	. ●	. ●	● .	● .
			● ●	● ●	● .	● ●	: :	● :
			. :	. :	. :	. :	● .	● .
			m	n	o	p	q	r
			● ●	● ●	● .	● ●	● ●	● .
			. :	: ●	: ●	● :	● ●	● ●
			● .	● .	● .	● .	● .	● .
			s	t	u	v	w	x
			. ●	. ●	● .	● .	. ●	● ●
			● .	● ●	. :	● :	● ●	. :
			● .	● .	● ●	● ●	. ●	● ●
			y	z	ç	hifen	grifo	()
			● ●	● .	● ●	. :	. ●	. :
			. ●	. ●	● :	. :	. ●	● ●
			● ●	● ●	● ●	● ●	. ●	● ●

Fig. 5 Sistema braille para a leitura.

Nas escolas, os problemas de visão mais freqüentes são os erros de refração que consistem em miopia, hipermetropia e astigmatismo. Para estes problemas são utilizadas lentes adequadas que permitem a correção. Crianças com hipermetropia e astigmatismo apresentam dificuldades em enxergar de perto, ao contrário da miopia em que a criança não consegue enxergar bem de longe e faz letras e desenhos bem pequenos. A hipermetropia pode muitas vezes ocasionar o estrabismo porque interfere na acomodação do olho. A detecção desse problema precocemente contribui para o tratamento, geralmente feito através de exercícios oculares onde a criança é estimulada a enxergar com o olho deficiente.

Outros distúrbios oculares são exemplificados pela catarata, que é a opacificação do cristalino, e requer intervenção cirúrgica precoce, além do nistagmo, que é um movimento constante e involuntário dos olhos, e o glaucoma, perda progressiva da sensibilidade visual.

Ochaita; Rosa (1995), Román (1996) e Bautista (1997) relacionam como sinais indicativos de deficiência visual:

- irritação constante nos olhos;
- aproximação do papel junto ao rosto quando escrevem ou lêem;
- olho opaco e com pouco brilho;
- dificuldade para copiar bem do quadro negro à distância;
- olhos que não acompanham o movimento de objetos;
- apertar, esfregar os olhos e franzir a testa;
- entortar a cabeça para ler ou escrever, como se procurasse um ângulo melhor para enxergar.

São múltiplas as causas de doenças oculares: podem ser congênitas, de natureza genética ou ambiental, ou então adquiridas durante o desenvolvimento. Pode tratar-se de problemas de refração, lesão no globo ocular, nervo ótico ou ainda traumatismo nos olhos, adquiridos nos esportes, por queimaduras, ou em acidentes domésticos. Tratando-se de adaptação à vida, caso o indivíduo não tenha associado à deficiência visual outra incapacidade, ocorre a compensação com outros sentidos, como o tato, a audição e olfato.

Em relação ao desenvolvimento sensório-motor, Román (1996) assegura que nos primeiros meses de vida não existem diferenças de desempenho entre as crianças videntes e as não videntes. A estimulação visual e também a tátil e a auditiva serão fundamentais para a orientação espacial e mobilidade da criança e quanto mais cedo esse processo ocorrer, mais benéfico será.

No que se refere ao desenvolvimento cognitivo, os problemas futuros são provenientes da escassez de estimulação sensorial, pois as crianças não videntes necessitam de maior contato com os objetos, a fim de construir seus conceitos, aumentar a sua linguagem e adquirir imagem corporal. Nesse processo de desenvolvimento é imprescindível a participação dos pais e familiares, criando um ambiente de confiança e tranquilidade, estimulando o contato físico e afetivo, principalmente para sentir as expressões faciais, que externam conflitos e sentimentos.

Em razão da cegueira comprometer um dos canais sensoriais de aquisição de informação, o visual, torna-se necessário que a escola elabore e explore uma sistemática de ensino que transmita, por vias alternativas, a informação que não pode ser obtida através dos olhos. O fracasso

escolar dos alunos cegos é muitas vezes determinado pelas expectativas negativas dos pais e professores, pela falta de formação dos professores e pelo despreparo da escola em lidar adequadamente com o processo ensino/aprendizagem da criança não vidente.

Considerando que o aprendizado impulsiona o desenvolvimento e que a transformação do indivíduo não se processa por uma dotação biológica e nem por ações isoladas sobre os objetos do mundo, mas através das relações mediadas pela linguagem (Vygotsky, 1979), os pais e educadores deverão atentar para desenvolver ações educacionais que visem atender às necessidades específicas das crianças que têm deficiência visual, seja ou não cega.

Dentre algumas intervenções, podem ser relacionadas:

- estimulação visual, ensinando à pessoa o processo de discriminação de formas, contornos de figuras e dos símbolos, bem como memorizando os estímulos visuais;
- utilização de lentes para corrigir os déficits de visão;
- utilização de ampliações das imagens visuais;
- utilização de representações, em relevo, dos objetos;
- desenvolvimento da orientação especial e mobilidade;
- adoção do sistema Braille para leitura.

Os pais devem ajudar seus filhos em sua incapacidade visual, aceitando-os como são, potencializando suas atividades, promovendo sua autonomia, informando detalhadamente acerca do que há em seu redor, incentivando as boas iniciativas, favorecendo as relações sociais

e desenvolvendo sua confiança e auto-estima.
DEFICIÊNCIA AUDITIVA

A deficiência auditiva é denominada como a “perda total ou parcial, congênita ou adquirida, da capacidade de compreender a fala através do ouvido ” (Brasil, 1994). É a forma mais comum de desordem sensorial no homem e pode ser classificada como deficiência de transmissão, mista e sensorineural. Na deficiência de transmissão (condutiva), o problema se localiza no ouvido externo ou médio e normalmente essas dificuldades auditivas são tratáveis e curáveis. Na mista, o problema auditivo se localiza no ouvido médio e interno, enquanto que na sensorineural, o problema se origina no ouvido interno e no nervo auditivo. Esse tipo de surdez em geral é irreversível (Rinaldi, 1997).



Fig. 6 Alfabeto na linguagem brasileira de sinais.

As causas da deficiência auditiva podem ser por fatores genéticos ou de natureza ambiental, como: infecções maternas (rubéola, sarampo, sífilis, citomegalovírus, toxoplasmose), ingestão de medicamentos tóxicos (que lesam o nervo auditivo) durante a gravidez ou causada por agravos do ambiente, após o nascimento da criança.

Os distúrbios genéticos que provocam a deficiência auditiva podem determinar apenas a perda auditiva isolada ou apresentar-se associados a outras anomalias. A manifestação pode ser congênita (ao nascimento) ou tardia.

Para a prevenção da deficiência auditiva sugere-se ações que evitem a sua ocorrência (prevenção primária): exames pré-nupciais, acompanhamento da gestante, atenção à campanhas de vacinação infantil contra sarampo, caxumba, meningite e orientações às mães. Outra forma de prevenção é a realização de ações que atenuem as conseqüências a nível de educação (programa de intervenção precoce) e saúde (diagnóstico e atendimento fonoaudiológico), bem como através de ações que limitam os problemas adaptativos da surdez e melhoram o nível de desempenho da pessoa afetada.

A surdez, por si mesma, não afeta a capacidade de aprendizado da pessoa com deficiência auditiva. O que é necessário é que haja o favorecimento da comunicação da criança com o professor no processo ensino aprendizagem. Para tanto, sugere-se o aprendizado da Linguagem Brasileira de Sinais – LIBRAS, com a sua estrutura e regras próprias, como sua 1ª língua e a língua Portuguesa como a 2ª, desenvolvendo o bilingüismo no indivíduo. Dessa forma o indivíduo se comunicará melhor e progredirá na linguagem.

Com referência ao processo educacional, Marchesi

(1995), Román (1996) e Bautista (1997) sugerem alguns princípios e recomendações para favorecer o processo comunicativo da criança surda na escola:

- a aquisição e o desenvolvimento da linguagem devem estar baseados na utilização de todas as possibilidades sensoriais da criança;
- os jogos são situações ideais para favorecer a expressão e o intercâmbio comunicativo;
- as técnicas ortofônicas utilizadas para a aquisição da fala devem ser empregadas em situações comunicativas que sejam significativas e motivadoras para a criança;
- a comunicação dos adultos com a criança surda deve ser condizente com as intenções da própria criança, com o que ela está vendo ou pensando;
- o diálogo e a conversação desempenham um papel prioritário no desenvolvimento da competência comunicativa, o que, às vezes é esquecido, quando se faz referência ao desenvolvimento lingüístico das crianças surdas;
- as expectativas de pais e educadores ocupam um papel importante no estilo comunicativo empregado e na confiança que se dá à criança;
- o professor deverá estar sempre em frente ao aluno para permitir a leitura labial, falando devagar e de forma clara;
- o professor deverá estar atento para perceber se o aluno acompanha a explicação dada, fazendo, por exemplo, uma pergunta sobre o assunto explicado;
- o professor, em algumas ocasiões, deve tirar as dúvidas do aluno surdo diante de informações no-

vas, enquanto os ouvintes realizam algum trabalho prático;

- o trabalho em pequenos grupos favorece a relação e participação social com os companheiros;
- o professor, quando falar sobre algo novo, deve utilizar materiais pedagógicos que explorem o aspecto visual, como gravuras, quadros sinópticos, gráficos, retroprojeter.

As situações de comunicação devem permitir que as crianças surdas tenham acesso ao maior número possível de sinais, para compreenderem, através da percepção do contexto, a informação que lhes é transmitida.

DEFICIÊNCIA FÍSICA

Abrange toda perturbação permanente do estado físico geral do indivíduo, constituindo distúrbios orgânicos que envolvem a saúde. Entre as deficiências físicas estão incluídas a paralisia de membros em decorrência de lesões neurológicas, neuro-musculares, ortopédicas, malformações congênitas, como lábio leporino e pé torto congênito e distúrbios orgânicos permanentes, genéticos ou adquiridos.

A observação do estado geral da criança é o melhor instrumento de avaliação do professor para lidar com ela, o que permitirá introduzir técnicas educacionais adequadas. Sendo observadas alterações no seu estado físico, a criança deve ser encaminhada a serviços de saúde.

ANOMALIAS CONGÊNITAS

Trata-se de anomalias presentes no momento do nascimento, provocadas por fatores genéticos ou ambientais que afetam a morfologia ou as funções orgânicas. Os condicionantes genéticos podem ser de natureza monogênica, cromossômica ou multifatorial.

De acordo com Jones (1998), as anomalias congênitas, quanto a sua origem, podem ser caracterizadas em malformação (formação inadequada de tecidos), deformação (forças mecânicas alteradas sobre tecido normal), disrupção (destruição de tecido previamente normal) e displasia (ausência de organização normal das células no tecido).

As anomalias congênitas podem ser únicas e localizadas ou múltiplas, com associação, no mesmo indivíduo, de duas ou mais deficiências primárias (mental, sensorial ou física), com comprometimento que leva a atrasos no desenvolvimento global e na capacidade adaptativa. Opitz (1984) refere que, ao nascer, 4,8% dos recém-nascidos apresentam malformações congênitas simples ou múltiplas. No estado da Bahia, Moreira e colaboradores (2000c) verificaram a taxa de 5% de malformações em neonatos e observam que a maioria das anomalias eram simples, de condicionamento multifatorial.

Quanto às conseqüências para os indivíduos afetados, existem anomalias que podem ser bastante freqüentes e não causam problemas adaptativos aos seus portadores. Tratam-se das malformações congênitas menores que ocorrem em 14% dos recém-nascidos. As malformações maiores, mais raras, requerem intervenções cosméticas ou cirúrgicas e podem deixar seqüelas importantes ou ainda levar à mortalidade do portador.

Freqüentemente é utilizado o termo Síndrome para definir um padrão reconhecido de malformações que apresentam uma única causa, a exemplo da Síndrome de Down, devida à trissomia do cromossomo 21.

DISTÚRBIO AUTISTA

Poucas condições trazem tanta perplexidade e mobilizam o ser humano como o distúrbio autista. O autismo se caracteriza por uma profunda falha de integração sensorio-motor, complicada por sérios distúrbios de linguagem, cognição e relacionamento humano.

O autismo foi descrito em 1943 por Leo Kanner, sob o nome de “Distúrbio autístico precoce de contacto afetivo”, especificando um quadro de isolamento intenso, rituais do tipo obsessivo, estereotípias gestuais e ecolalia.

As contribuições de outros estudiosos alteraram gradualmente o conceito inicial de Kanner, e o autismo passou a ser considerado como decorrente de alterações a nível cognitivo. De acordo com a Associação Americana de Psiquiatria (DSM-IV, 1994), o distúrbio Autista, também denominado Autismo Infantil e Síndrome de Kanner, é um distúrbio global do desenvolvimento, de início precoce, que ocorre antes dos 30 meses de vida. Os critérios do DSM-IV promoveram a separação do Autismo Infantil do subgrupo da Esquizofrenia Infantil e Doenças Psiquiátricas em que se encontrava inicialmente e o colocou no grupo de distúrbios de atraso do desenvolvimento, passando assim a ser objeto da atenção e cuidados dos serviços que se dedicam à deficiência mental.

O autismo apresenta associação com a deficiência

mental em 66 a 75% dos casos. Na população ocorre na proporção de 5 em 10.000 nascimentos, sendo 4 vezes mais comum em meninos do que em meninas. É um distúrbio encontrado em todo o mundo, em todas as etnias e classes sociais.

Com problemas na comunicação e conduta, as crianças autistas não se relacionam com as pessoas de maneira normal e apresentam ao menos 7 dos seguintes sintomas:

- acentuada hiperatividade física;
- agem como se fossem surdas;
- apresentam comportamento indiferente e arredoio;
- resistem ao contacto físico;
- giram objetos de maneira bizarra e peculiar;
- às vezes são agressivas e destrutivas;
- resistem a mudanças de rotina;
- mostram apego não apropriado a objetos;
- não demonstram medo de perigos reais;
- não mantêm contato visual;
- resistem ao aprendizado;
- apresentam risos e movimentos inapropriados;
- não se misturam com outras crianças;
- usam pessoas como instrumentos para realizar as suas vontades.

Uma grande variedade de distúrbios de origem pré, peri e pós-natais que causam disfunções cerebrais podem apresentar na sua sintomatologia características autistas. Mariner e col. (1986) descrevem distúrbios autistas em situações de rubéola congênita, fenilcetonúria, esclerose tuberosa, encefalites, hemorragias gestacionais, espasmos infantis e na síndrome do cromossomo X-Frágil. Embora

sejam condições diferentes, apresentam distúrbios comuns nos mecanismos básicos que controlam o desenvolvimento neuro-sensório-motor.

A importância de fatores genéticos na etiologia do autismo é evidenciada pela associação com marcadores genéticos moleculares, além dos estudos clássicos de gêmeos. Em gêmeos, verifica-se uma concordância de 64% entre monozigotos, 9% entre dizigóticos e recorrência de 3% entre irmãos. Estas taxas são muito maiores que a prevalência de 0,02 a 0,05% encontradas na população geral.

3.

EDUCAÇÃO INCLUSIVA

Josefina Castro

A educação das pessoas com deficiência tem sido alvo de inúmeros questionamentos e dificuldades, apesar de assegurado em legislações e documentos de direitos humanos nacionais e internacionais.

A concepção de que a deficiência é sinal de desarmonia ou obra de maus espíritos acompanhou o homem por muitas épocas históricas. Na Antigüidade, os deficientes eram vistos como degeneração da raça humana; predominava a filosofia da eugenia, daí as pessoas com deficiência serem abandonadas ou eliminadas. Durante a Idade Média, com a religiosidade em alta, um filho com deficiência era entendido como um “castigo” dos deuses, enquanto que na Idade Moderna a filosofia humanística possibilitou o olhar sobre o deficiente do ponto de vista do patológico.

Entre 1789 e 1950, já na contemporaneidade, apesar da preocupação com a educação da pessoa com deficiência, a atitude com esses indivíduos ainda é de segregação. A

partir de 1950, na Europa e nos Estados Unidos foram desenvolvidos movimentos de integração da pessoa com deficiência à sociedade. Somente na década de 90 o direito de ser diferente passa a ser intensamente garantido, apesar de não ser ainda cumprido no Brasil. Surge o paradigma da inclusão, inserção de todos, sem restrição alguma à sociedade e ao sistema educacional .

Reunidos na cidade de Salamanca, Espanha, em junho de 1994, os delegados da Conferência Mundial sobre Necessidades Educativas Especiais, sob o patrocínio da Organização das Nações Unidas para a Educação, Cultura e Ciência – UNESCO e do Governo da Espanha, reconhecendo a necessidade e a urgência de ser o ensino ministrado, no sistema comum de educação, a todas as crianças, jovens e adultos com necessidades educativas especiais, declaram:

Todas as escolas deveriam acomodar todas as crianças independentemente de suas condições físicas, intelectuais, sociais, emocionais, lingüísticas ou outras(...) No contexto de outras Linhas de Ação o termo ‘necessidades educacionais especiais’ refere-se a todas aquelas crianças ou jovens cujas necessidades se originam em função de deficiências ou dificuldades de aprendizagem. Muitas crianças experimentam dificuldades de aprendizagem e têm, portanto, necessidades educativas especiais em algum momento de sua escolarização. As escolas têm que encontrar a maneira de educar com êxito todas as crianças, inclusive as que têm deficiências graves (grifo nosso) (Declaração de Salamanca e Linha de Ação, 1994).

A Constituição Federal Brasileira, no artigo 208, Inciso III e a Lei de Diretrizes e Bases – LDB Lei 9394/96, no

artigo 58, determina que o direito à educação das pessoas com deficiência deverá ser garantido por meio de um atendimento especializado, preferencialmente na rede regular. O destaque dado ao termo “preferencialmente” tem feito com que algumas crianças fiquem de fora desse processo e a segregação permaneça.

No Brasil, recebe o nome de Educação Especial a modalidade de ensino que oferece a educação formal dos educandos com deficiência física, mental, auditiva, visual e múltiplas, dos portadores de condutas típicas (problemas de conduta) e portadores de altas habilidades (superdotados) através de um conjunto de recursos e serviços especiais junto a classes especiais e regulares (Brasil, 1994).

E quem são as pessoas com deficiência, merecedoras de Educação Especial? Quantas são? Respondendo à primeira questão, o Ministério de Educação e Desporto – MEC (1994) as conceitua como “aquelas que apresentam significativas diferenças físicas, sensoriais ou intelectuais, decorrentes de fatores inatos ou adquiridos, de caráter temporário ou permanente”. A Organização das Nações Unidas (ONU) estima que 10% (dez por cento) da população geral é constituída por pessoas portadoras de algum tipo de deficiência (Sasaki, 1998). Segundo essa quantificação, o mundo conta hoje com aproximadamente 600 milhões de habitantes portadores de algum tipo de deficiência. Se forem considerados os familiares desses indivíduos, cerca de 25% da população estão diretamente envolvidos com a deficiência.

Desse contingente, Sasaki (1998) estima que no Brasil a população com deficiência é de aproximadamente 16.500.000 pessoas, sendo que 8.250.000 (50 %) pos-

suem deficiência mental; 3.300.000 (2%) deficiência física; 2.475.000 (1,5%) deficiência auditiva; 1.650.000 (1%) deficiência múltipla e 825.000 (0,5%) possuem deficiência visual. Um outro dado estarrecedor e preocupante para os educadores é que apenas, conforme assevera esse mesmo autor, menos de 3% de crianças e adultos recebem algum tipo de reabilitação. Portanto, a oferta de serviços ainda é muito limitada, principalmente no ensino público, visto que dessas pessoas atendidas, segundo o MEC, no Censo Escolar de 1997, 48,3% foram na rede particular, 36,9% na rede estadual; 14,4 % na rede municipal e 3% na rede federal, o que confirma a assertiva de que o princípio constitucional de acesso ao ensino, neste caso, está distante de ser atingido.

Portanto, é de se questionar a razão por que, mesmo sendo estabelecido pela legislação brasileira o direito, da pessoa com deficiência, a cursar a classe regular, isso não tem sido efetivado na prática. Os principais obstáculos à efetiva integração desses alunos são: discriminação, fruto da desinformação; despreparo dos professores e da escola para lidar com esse alunado.

Apesar do Ministério da Educação – MEC, através da Portaria nº 1.793/94, recomendar “a inclusão de disciplina específica e conteúdos acerca dos portadores de necessidades especiais nos cursos de terceiro grau” (Brasil, 1994) e o artigo 59, inciso III da LDB nº 9.394/96 estabelecer que os “sistemas de ensino assegurarão professores com especialização adequada em nível médio ou superior, para atendimento especializado, bem como professores do ensino regular capacitados para a integração desses educandos nas classes comuns”, os cursos de formação inicial de professores não têm contemplado, em seus

currículos, aspectos que trabalhem com a diversidade no processo de aprendizagem, no que se refere aos alunos, principalmente aqueles que possuem algum tipo de deficiência. Ainda é muito comum alguns professores imaginarem que terão que dar um tratamento diferenciado para cada aluno incluído no ensino regular, inviabilizando, dessa forma, a prática pedagógica.

Os cursos, salvo raras exceções, não formam professores que se tenham preparado para trabalhar de forma que todos os alunos aprendam, não são “especializados no aluno” (Mantoan, 1997). Dessa forma, com certa razão o professor não se sente preparado para lidar com as dificuldades de aprendizagem, aliando a essa limitação de formação, a crença de que as pessoas com algum tipo de deficiência não conseguem aprender.

INCLUSÃO, EM QUE CONSISTE?

A inclusão refere-se à inserção da pessoa com deficiência na vida social e educativa. Todos os alunos devem ser incluídos nas escolas regulares, em todos os seus níveis, da Educação Infantil ao Ensino Superior (Mantoan, 1998, Mrech, 1999).

Inclusão é:

- atender aos estudantes com deficiência nas vizinhanças da sua residência;
- possibilitar a inserção dos alunos com deficiência em classes regulares;
- propiciar aos professores da classe comum, qualifi-

cação e suporte técnico;

- perceber que as crianças podem aprender juntas, embora tendo objetivos e processos diferentes;
- propiciar um atendimento integrado ao professor de classe comum (Mrech, 1999, Mantoan, 1998).

Inclusão não é:

- levar crianças às classes comuns sem o acompanhamento do professor qualificado na área e sem suporte pedagógico;
- ignorar as necessidades específicas da criança;
- esperar que o professor de classe regular ensine as crianças portadoras de necessidades especiais sem suporte técnico;
- extinguir o atendimento da educação especial antes do tempo;
- fazer as crianças seguirem um processo único de desenvolvimento, ao mesmo tempo e para todas as idades (Mrech, 1999).

A defesa da inclusão não significa a extinção das instituições na área de Educação Especial; o que urge é o redimensionamento dessas escolas, promovendo discussões internas, aperfeiçoamento de estratégias educacionais e do pessoal técnico, a fim de formar profissionais para assessorar os professores da escola regular.

A inclusão, apesar de ser considerada politicamente correta, exige certas condições da escola para acolher os alunos com deficiência. Exige, principalmente, um redimensionamento de sua prática de forma a atender a diversidade de todos os alunos. São condições essenciais:

- colocar a aprendizagem como eixo da escola, porque a escola foi feita para fazer com que todos os alunos aprendam;
- garantir tempo para que todos aprendam;
- abrir espaço para que a cooperação, o diálogo, a solidariedade, a criatividade e o espírito crítico sejam exercitados na escola, por professores, alunos e funcionários;
- propiciar formação continuada e valorização do professor, inclusive aumentando salário;
- fornecer apoio estrutural à comunidade, principalmente prestando informações quanto às possibilidades e direitos da pessoa deficiente;
- rever a sistemática de avaliação escolar.

O princípio democrático de educação poderá ser viabilizado mediante o redimensionamento da escola e a formação continuada dos docentes, de forma a atender com êxito a todas as crianças, independentemente de suas especificidades para aprender. É um compromisso a ser assumido por todos, especialmente pelos dirigentes políticos e professores, a garantia de educação de qualidade, onde todas as crianças devem aprender juntas, respeitando, acima de tudo, a diversidade existente entre elas.

4.

MEDIDAS DE PREVENÇÃO DE DEFICIÊNCIAS

Alunos do Curso de Especialização – Turma de 1997,
Lília Maria de Azevedo Moreira, Josefina Castro

O conceito de prevenção: “ação ou efeito de prevenir, preparação, disposição preventiva”, no que se refere às deficiências, fornece estratégias para esclarecer e propagar ações que podem diminuir a incidência de indivíduos afetados. Caracterizam-se como ações preventivas as vacinas tomadas nas datas corretas, os exames pré-natais, o acompanhamento neo-natal, os cuidados com o bebê, o tratamento imediato de infecções e afecções que possam comprometer o indivíduo em termos físicos, funcionais e psíquicos.

As estratégias de prevenção podem ser definidas como primárias, secundárias e terciárias. No caso da síndrome de Down, a redução da procriação de mulheres com idades acima de 40 anos, com maior probabilidade de ter filhos afetados, constitui ação de prevenção primária. A frequência da Síndrome de Down na população é de 1 para 666 nativos, de acordo com o Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC), Castilla e Orioli, 1983. Segundo os dados

desse estudo, o risco é aumentado de acordo com a idade materna, de modo que $\frac{1}{4}$ dos recém-nascidos com Síndrome de Down têm mães com idades entre 40 e 44 anos. A probabilidade de uma mulher com idade abaixo de 14 anos ter filho com esta síndrome é de 1 em 790 nativos. Gestantes com idade entre 15 e 34 anos, apresentam probabilidades ainda mais baixas; aos 29 anos o risco é de 1 para 1.880 crianças. Entretanto, a partir dos 35 anos aumenta a frequência de filhos afetados (nesta idade, a frequência da síndrome é de 1 em 296 bebês). Aos 40 anos, a ocorrência é de 1 para 74 e acima dos 45 anos, um terço dos bebês podem ter a síndrome de Down.

O diagnóstico pré-natal de mulheres com idade acima de 35 anos, ou com história de Síndrome de Down na família e a interrupção da gravidez de afetados pela síndrome constitui ação de prevenção secundária. O diagnóstico correto da síndrome, o tratamento de distúrbios orgânicos, a estimulação essencial e a inclusão social constituem medidas eficazes de prevenção terciária levando a uma melhor qualidade de vida.

PREVENÇÃO PRIMÁRIA

Segundo a Organização das Nações Unidas (1968) cerca de 10% da população mundial apresentam algum tipo de deficiência (Krynski, 1984), indicando que uma parcela significativa da população brasileira (17 milhões) e da baiana (1,2 milhões) é portadora de deficiência (real ou circunstancial) com conseqüentes necessidades especiais.

A prevenção primária se constitui na aplicação de

medidas que evitam a ocorrência de defeitos congênitos antes da concepção. Entre essas medidas encontra-se a vacinação, uma vez que agentes infecciosos, em alguns casos, determinam alterações de diversos graus (a nível embrionário ou fetal) a exemplo da Síndrome da Rubéola congênita, associada a deficiências múltiplas.

Também constitui medida de prevenção primária, o Aconselhamento Genético, definido como o procedimento pelo qual o geneticista fornece a um indivíduo (ou a um casal) com um problema genético real ou potencial (por exemplo, gestantes idosas) orientações e esclarecimentos sobre a condição e subsídios que auxiliem em uma tomada de decisão reprodutiva. Esta prática pode ser realizada por médico especialista em genética clínica ou por outro profissional, geralmente biólogo, especialista ou com pós-graduação em Genética Humana. Visto que o Aconselhamento Genético, muitas vezes, implica em mudanças de perspectivas de vida, incluindo a possibilidade de progênie (filhos) sadia e numerosa, é recomendável que seja feito por equipe interdisciplinar.

As situações mais freqüentes no Aconselhamento Genético são:

- casal com filho anterior com história de Síndrome de Down, malformações, deficiência mental e/ou retardo no desenvolvimento neuro-motor, querendo confirmar o distúrbio e saber o risco de recorrência da patologia em outro filho;
- indivíduo com algum problema de origem genética, que deseja conhecer o risco de progênie com este defeito;
- casal com história de abortamento repetitivo;

- casamento consangüíneo;
- indivíduo com genitália ambígua ou outros distúrbios do desenvolvimento sexual.

No Aconselhamento Genético, a questão principal é a possibilidade de ocorrência e/ou recorrência de algum distúrbio genético na progênie. O risco é sempre o mesmo para a próxima criança, independente do número de crianças já nascidas. O geneticista tem ainda o papel importante de anular no(s) consulente(s) o sentimento de culpa por ser portador de uma condição patológica, ao lembrar que genes prejudiciais fazem parte do genoma de qualquer pessoa, assim como de orientar e respeitar as opções do(s) consulente(s)

PREVENÇÃO SECUNDÁRIA

O processo de prevenção secundária tem por objetivo evitar o nascimento de um embrião ou feto com anomalias surgidas entre o período da fecundação até o nascimento. Através da assistência pré-natal adequada, pode-se detectar as gestações de alto risco, diferenças de fator Rh, infecções, complicações, anemias, além de tratar a toxemia gravídica.

Os métodos de diagnóstico pré-natal constituem importantes instrumentos para o reconhecimento de bebês com risco de distúrbios genéticos. Alguns desses métodos podem ser caracterizados como não-invasivos, a exemplo da ultra-sonografia e do tri-teste, que não invadem o ambiente do feto e geralmente não apresentam riscos de perda fetal. O exame da vilosidade coriônica, realizado no

período de 8 a 10 semanas de gravidez, a amniocentese, feita em torno do 4º mês, e a cordocentese, em período gestacional ainda mais avançado, constituem métodos invasivos, trazendo riscos de perda do conceito, embora possam trazer resultados seguros no diagnóstico.

Ao lado do avanço tecnológico que permite a realização de exames sutis para o diagnóstico de defeitos congênitos, convive-se com a situação da ilegalidade do aborto. Atualmente a interrupção deliberada da gravidez traz conseqüências éticas, legais, emocionais e de saúde pública, uma vez que sendo uma prática clandestina, muitas vezes é feita por meios que põem em risco a vida da mulher.

Constituem também ações de prevenção secundária, os cuidados com agentes teratogênicos como vírus, radiações, drogas e doenças maternas durante a gravidez. Estes agentes atuam sobre o organismo em formação produzindo anomalias. O efeito prejudicial depende da duração e época de exposição ao teratogeno, assim como da resposta metabólica do organismo materno à susceptibilidade do embrião.

Frente a essa realidade, é fundamental a implementação de medidas que promovam o acesso democrático destas informações à população. Tendo em vista atingir esse objetivo são sugeridas medidas educativas como campanhas, aulas em comunidades, publicação e distribuição de cartazes, manuais e folhetos com orientações básicas.

PREVENÇÃO TERCIÁRIA: QUALIDADE DE VIDA

A prevenção terciária objetiva promover a qualidade de

vida e possibilita o desenvolvimento físico e intelectual de pessoas com deficiência. É fundamentalmente realizada no período pós-natal e evita as complicações decorrentes da presença de defeitos congênitos, aumentando as chances de sobrevivência e a qualidade de vida da criança (Castilla e col, 1996).

Para implementação de medidas desta natureza, são recomendadas pela OMS (1996) ações como a instrução de profissionais de saúde e educação e informação dos familiares e profissionais dos meios de comunicação, porque o desconhecimento leva ao dimensionamento errôneo do problema, supervalorizando-o, ou então subestimando-o.

Essas medidas corroboram o princípio de justiça citado por Wallon (1987): “Todas as crianças, sejam quais forem suas origens familiares, sociais, étnicas, têm direito igual ao desenvolvimento máximo que sua personalidade comporta. Elas não devem ter outra limitação além de suas aptidões.”

A prevenção terciária refere-se ao desenvolvimento de um trabalho pedagógico, no sentido de orientar a população quanto à medidas preventivas de deficiências decorrentes de fatores etiológicos pós-parto e na primeira infância, e à medidas remediáveis, no sentido de reabilitação e de intervenção precoce.

O desenvolvimento educacional constitui também tarefa de prevenção terciária, promovendo a qualidade de vida. É necessário, entretanto, todo um processo pedagógico que conduza a uma transformação da representação social da pessoa com deficiência e à responsabilidade da sua inclusão. Esta tarefa compete à sociedade como um todo, abrangendo comunidade, sistema de saúde e

educação.

INTERVENÇÃO PSICOPEDAGÓGICA

Qualquer tipo de intervenção, seja médica, seja pedagógica ou psicológica, implica em relações subjetivas com significados diferenciados para ambas as partes. No caso do portador de deficiência, é necessário que o educador possa entender o significado que é dado à deficiência, tanto pelo portador de deficiência como por seus familiares, e à repercussão desse significado nessas pessoas.

As deficiências de um modo geral fazem o profissional se deparar com uma incógnita, com o desconhecido, com sua própria deficiência, enquanto profissional e ser humano. A possibilidade de qualquer um estar exposto, de poder vir a se tornar um portador de deficiência, faz o profissional deparar-se com a negação de sua onipotência. A partir do momento em que este aceita suas angústias frente ao portador de deficiência, através de um olhar crítico para sua própria pessoa, a percepção da deficiência torna-se algo compartilhado. Pode-se, então, propiciar à pessoa portadora de deficiência um ambiente acolhedor que facilite a aceitação de sua condição possibilitando o seu processo de desenvolvimento. É necessário essa aceitação para que o portador de deficiência possa se desenvolver como pessoa apesar da sua estrutura orgânica diferenciada.

O educador que trabalha com a pessoa portadora de deficiência deve compreender todas as implicações desta situação, pois a mesma interfere no processo de

desenvolvimento, na aprendizagem, nas relações familiares e sociais, na organização da personalidade como um todo. Essas complicações variam de acordo com o tipo de deficiência e o grau de comprometimento. Tendo conhecimento dessas implicações, o profissional poderá diferenciar as dificuldades peculiares à deficiência orgânica das dificuldades decorrentes das condições ambientais insatisfatórias, ou de interação precoce perturbada, visto que tais fatores interferem no ajustamento pessoal e desenvolvimento do indivíduo. “A deficiência em si não é a causa de manifestações de perturbações psíquicas, mas condição dificultadora para as interações com o ambiente”(Amiralian, 1996).

A intervenção psicológica com a pessoa portadora de deficiência, segundo Amiralian (1996), não atuará na recuperação das funções prejudicadas, mas permitirá o estabelecimento de diferentes bases de interação com o mundo, “a partir da compreensão da interferência da limitação física ou cognitiva no sujeito que a possui e naqueles com quem ele se relaciona”. A intervenção em si não exige especificidade, porém depende da qualidade do processo de interação, que exige análise, cuidados e atenções especiais.

A pessoa portadora de deficiência precisa de um espaço onde possa se colocar como sujeito desejante, corporal e cognitivo, e para isso é necessário que os profissionais, psicólogos e pedagogos, possam refletir sobre essa condição. Dessa forma, a intervenção não deve ser um momento de imposição de técnicas; a pessoa em questão deve produzir seu conhecimento, elaborar seus processos afetivo-emocionais e seus conflitos, seja a partir da linguagem verbal, corporal ou de qualquer outra

possível. Alguns profissionais centram seus trabalhos nas limitações do cliente, vendo a dificuldade como função isolada de um corpo ou de uma cabeça que não funciona bem. É necessário que o sujeito possa tomar consciência dos seus problemas para que haja uma reformulação do sistema. Não cabe entretanto ao profissional provocar um bombardeio de situações conflitantes, visto que isso pode acarretar uma paralisação no processo construtivo do indivíduo.

O espaço da psicoterapia não deve ser oferecido apenas para a pessoa portadora de deficiência, visto que a família que procura o profissional muitas vezes não possui uma demanda definida e a pessoa que é levada para terapia, na maioria dos casos é o elemento catalisador do conflito familiar. Por outro lado, quando nasce numa família uma criança com algum tipo de deficiência, os pais vivem muitas vezes um processo de luto, referente à criança “normal” esperada que simbolicamente morreu, nascendo em seu lugar a criança portadora de deficiência. A rejeição inicial, embora na maioria dos casos inconsciente, e a negação da deficiência são processos normais que precisam de um espaço para serem verbalizadas. A partir daí, é possível elaborar uma melhor aceitação das limitações do filho e a promoção de um ambiente mais acolhedor e propício ao seu desenvolvimento. A rejeição e a segregação da pessoa portadora de deficiência são, na maioria dos casos, decorrentes da falta desses espaços, para que os familiares e as pessoas que trabalham com tais pessoas possam falar de suas dificuldades. Não é um simples processo de rejeição pela diferença, mas sim decorrente do significado da diferença para tais pessoas.

O apoio pedagógico tem como objetivo promover

procedimentos educacionais apoiados em fundamentos científicos, visando estimular o desenvolvimento integrado da aprendizagem do portador de necessidades especiais, propondo uma abordagem construtivista do conhecimento na educação especial onde professores, alunos, equipe multidisciplinar e pais encontrarão as dimensões filosóficas da educação, que é a de formar consciências críticas, capazes de compreender e agir em função das perspectivas de vida de cada um.

5.

RISCOS GENÉTICOS DE CASAMENTOS CONSANGÜÍNEOS

Maria Daniela Moreira de Sant' Ana, Lília Maria de
Azevedo Moreira, Josefina Castro, Cláudio Reis,
Maria da Gloria Muniz, Maria de Lourdes A. Goes,
Sandra Beatriz G. Andrade

O conhecimento das conseqüências deletérias de uniões consangüíneas, isto é, entre parentes, é motivo de preocupações para casais com ancestrais comuns. A relação genética entre dois consangüíneos é medida por graus, que indicam o número de gerações que os separam.

Nas regiões brasileiras em que taxas de cruzamentos consangüíneos são elevadas, a ocorrência de anomalias, tais como mortalidade precoce, déficit intelectual, distúrbios de fala e audição, anomalias congênitas, sensibilidade à infecções, distúrbios da fertilidade e anomalias no crescimento, faz com que os casamentos consangüíneos sejam considerados como um problema de saúde pública. Uma vez que casamentos consangüíneos sejam um tipo de casamento preferencial, o método mais eficiente para restringi-los é romper os grupos isolados e fazer com que as famílias se conscientizem dos riscos existentes na endogamia.

O risco de um casal não consangüíneo ter filho(s) com

deficiências é de 3%. No casamento consangüíneo esse risco aumenta para 9% e se o casal já tiver um filho afetado por doença recessiva, o risco de uma segunda criança ser afetada é de 25%, visto que a afecção da primeira criança indica a presença do gene mutante recessivo em ambos os progenitores. É evidente a maior ocorrência de homozigotos em casamentos consangüíneos do que na população em geral. Pessoas aparentadas compartilham genes recessivos e quanto maior for o número de alelos comuns entre o casal, maior será a probabilidade desses alelos se encontrarem, ocasionando homozigose para o locus gênico.

A consangüinidade pode ser medida pelo coeficiente de endocruzamento (f) e pelo coeficiente de consangüinidade (r). O primeiro mede a probabilidade de homozigose, na descendência de um casal consangüíneo, avaliando a correlação genética entre os dois indivíduos e o percentual de genes em comum. Já o coeficiente de consangüinidade é a probabilidade de dois indivíduos consangüíneos serem heterozigotos para o mesmo gene, que venha de um ancestral comum. Cada passo percorrido pelo gene, de um indivíduo a seu descendente, é igual a $\frac{1}{2}$, visto que um indivíduo heterozigoto (Aa) tem esta probabilidade de transmitir o alelo A ou a para os seus descendentes.

Os coeficientes são representados pelas fórmulas $r = (\frac{1}{2})^N$ e $f = (\frac{1}{2})^{N-1}$, onde N = número de passos (gerações) presentes de um ancestral comum até o casal, no primeiro caso ou até o descendente considerado, passando pelo casal consangüíneo quando se calcula o endocruzamento (Fig. 7). Como o coeficiente de endocruzamento é a metade do coeficiente de consangüinidade basta calcular um deles e multiplicar ou dividir o resultado por $\frac{1}{2}$ para ter o outro valor.

De acordo com Otto e col. (1998), os riscos de nascimento de filhos com distúrbios genéticos, incluindo retardo mental, em função do coeficiente do cruzamento f , para uma frequência de genes recessivos patogênicos de 0,01% é 39,8% em relações pai-filha, mãe-filhos, irmãos; 20,4% para meio-irmãos, primos duplos em 1º grau, tio-sobrinha, tia-sobrinho; 13,2% para primos em 1º grau, tio-meio sobrinha, tia-meio sobrinho; 7,6% para primos em 2º grau e meio em 1º grau; 5,4% para primos em 3º grau e 4,2% no casamento de primos em 4º grau. Estes valores estão aumentados em relação à taxa geral de riscos genéticos para casais não-consangüíneos.

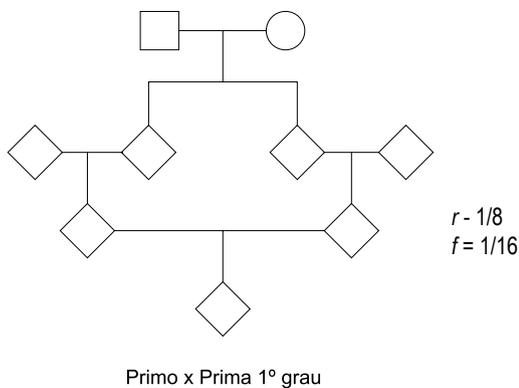


Fig. 7 Heredograma hipotético ilustrando casamento consangüíneo e os valores correspondentes dos coeficientes de consangüinidade (r) e de endocruzamento (f).

O valor do coeficiente de endocruzamento (f) em casamentos não consangüíneos é zero. Esse valor, que é de $1/16$ quando se trata de casal de primos em primeiro grau, é reduzido à medida que a consangüinidade diminui. Primos em segundo grau têm valor de $f = 1/32$. Quanto mais próximo o parentesco, maior o risco genético de filhos com homozigose de genes recessivos prejudiciais, apresentando o valor $f = 1/8$ no caso de tio e sobrinha e $f = 1/4$ para irmãos.

A importância da consangüinidade na origem de deficiências é exemplificada pelo seguinte depoimento:

Tenho Dois Filhos Especiais...

“Quando estava esperando o meu primeiro filho, não imaginava que isto poderia acontecer comigo, pelo fato de sermos primos. Não me preocupava e nem sequer lembrava desta possibilidade - só vivia o momento da empolgação com a chegada do meu filho, emoção que só mãe sente. Não foi comprovado que esta deficiência congênita tenha sido causada pela consangüinidade, mas foi levantada a suspeita, já que sou casada com primo em 2º grau e os avós também são parentes. Com mais ou menos uns 3 anos, Filipe não falava e era bastante inquieto, daí começamos a nos preocupar; pessoas da família estavam sempre nos cobrando, pelo fato de Filipe, com quase 3 anos, não falar. Nas idas ao pediatra erámos aconselhados a aguardar, pois a criança poderia ficar até os três anos de idade sem falar direito, e ele tinha reações que nos confundiam. Um dia, Chico, um amigo, estava lá em casa e observando Filipe com atenção, nos disse: “esta criança não ouve bem”. Tomamos um susto enorme e ficamos sem ação, pois aquilo para nós era um absurdo! Eu me negava a acreditar no que estava ouvindo, mesmo sabendo das evidências. Fizemos vários testes em casa, por exemplo, sacudimos

uma penca de chaves atrás dele e ele olhava imediatamente para trás, batíamos a porta e ele logo se assustava; quando ligávamos o som, ele fazia festa. Tínhamos a impressão de que ele estava nos ouvindo, mas um dia achei muito estranho quando um carro de som parou perto da nossa janela, com o som bastante alto e ele continuou dormindo como se nada estivesse acontecendo ao seu redor. Mesmo assim pensei - pode ser coisa de criança, mas deste dia em diante passei a me preocupar muito mais com isso. Levamos Filipe ao pediatra, contando estes acontecimentos e as possibilidades destas suspeitas serem verdadeiras, e fomos encaminhados ao otorrino para exame e solicitação da audiometria. O resultado foi Perda Auditiva Neurosensorial Bilateral Profunda Congênita. Sofri bastante com a situação e me negava a acreditar! Foi como se o mundo desabasse sobre minha cabeça e, pelo fato de não ter ainda tomado consciência da existência do problema, neste momento me senti perdida, sozinha, uma sensação terrível quando se percebe que ninguém pode resolver, pois o problema agora tinha que ser trabalhado e eu teria que aprender a conviver com ele, pois faria parte da minha vida daqui pra frente, o que foi muito duro de aceitar. Justamente neste período, estava grávida pela segunda vez e foi muito difícil para mim, emocionalmente, suportar essa dor como um pesadelo que não acabava, visto que quando estamos grávidas a sensibilidade aumenta. Antes de Maria Tereza nascer nem imaginava que a história pudesse se repetir, mas antes de completar um aninho percebi que ela se comportava como Filipe, bastante inquieta, tentava falar abrindo demais a boca e fazendo barulho. Outro susto, outra dor ainda mais forte! O meu sofrimento agora tinha vindo em dobro, e é grande até hoje, estou sempre triste, deprimida e preocupada, creio que tenho de viver mais para aprender a lidar com esta situação, com a preocupação de ver meus filhos enfrentando as dificuldades para ultrapassarem os obstáculos nesse mundo cruel e sem coração e sem ter a certeza do futuro!

A batalha para conseguir alguma vitória é muito árdua, às vezes, fracassada e acaba me decepcionando, mas com a força de Deus e vários anjos da terra (amigos) vou tentando suportar e enfrentar várias situações de dificuldades, como situação financeira para tratamentos, escola, aparelhos e manutenção dos mesmos, pois a ajuda que temos por parte dos órgãos públicos é muito ineficaz e o salário que ganho não cobre as necessidades previstas. Recebi uma doação de aparelhos auditivos quando eles eram menores, mas o aparelho tem vida curta. Recorri a vários órgãos e políticos com a esperança de conseguir essa ajuda novamente, sem sucesso, e as crianças ficaram muito tempo sem esse apoio, o que dificultou muito o seu desenvolvimento. Filipe estudou em uma escola particular especial para deficiente auditivo, uns 5 anos, saiu com 12 e não foi ainda alfabetizado. Consegui uma bolsa em uma escola regular, mas ele não se adaptou por não ser alfabetizado. Procurei então a APADA, onde ele veio a alfabetizar-se no ano seguinte após o que foi encaminhado a uma escola da rede pública que não atendeu às suas necessidades. Voltei à APADA, que tinha aberto nova turma onde ele foi novamente matriculado. Filipe não pode permanecer na APADA e fiquei impotente, pois não sabia, mais uma vez, em que escola o matricularia, pois a dificuldade de encontrar uma escola adequada é muito grande. Novamente com muita ajuda, consegui uma vaga na Crissol, onde ele tem progredido bastante. Maria Tereza, com muita dificuldade, ficou na escola regular, mas a falta do aparelho dificultou o acompanhamento. Uma vez, conversando com um psicólogo sobre como suportar o fato de que meus filhos não iriam poder falar bem, ele me disse: “É melhor seus filhos não falarem bem e lhes dizerem alguma coisa, que falarem uma porção de coisas e não dizerem nada”. Foi interessante, pois realmente eles não falam bem, mas se comunicam do jeito deles, usando gestos e também um pouco da fala. Apesar de terem sido usados vários recursos para o seu desenvolvimento, percebo nas suas expressões um olhar de dor, de angústia,

pela maneira como, às vezes, são tratados pelas pessoas e por se sentirem diferentes. Mas eles também transmitem alegria quando percebem que são importantes e capazes. São bastante curiosos, inteligentes e agitados e entendem tudo que se passa, pois afinal só lhes falta a audição e os outros sentidos são muito mais aguçados, como o tato e a visão. Estão sempre querendo aprender mais, e com o treinamento de leitura labial oferecido pela Escola especial, ficou mais fácil a comunicação e o entendimento, tornando-os mais calmos, pelo fato de estarem sendo compreendidos. A discriminação é inevitável, como: serem excluídos das brincadeiras, por não obedecerem às vezes aos comandos; serem tratados como coitadinhos, por terem limites; serem incompreendidos por não compreenderem e serem tratados até mesmo como deficientes mentais. Sempre em contato com pessoas que enfrentam estes tipos de problemas e com as situações criadas no dia a dia, fui aprendendo a usar recursos para que eles se sentissem melhor para enfrentar as dificuldades impostas pela vida e demonstrando o meu amor verdadeiro, fazendo um esforço para ter bastante paciência para compreendê-los, o que, às vezes, falta; me certificando também se estavam me entendendo, para poder reprimi-los; fazendo massagem em forma de carinho nos braços e pernas para acalmá-los; incentivando a fazer alguma atividade, dando atenção quando solicitada e mostrando sempre que são capazes, o que provavam que realmente eram, só se sentiam inseguros. Em casa, coloquei nomes nos objetos, fiz também um álbum com vários objetos colocando os seus nomes e fazendo-os repetir associando então o nome ao objeto. Sempre que pedem alguma coisa eu repito o que pediram, nunca repetindo o que se falou errado e sim repetindo várias vezes o certo.

Através de sugestões e apoio da família, comecei a vender algumas coisas para ajudar no orçamento. Para mim, foi uma terapia, pois se não estivesse sempre com pessoas, com as quais fiz amizades e ouvem os meus desabafos, e recebendo apoio de poucos amigos

e alguns colegas de trabalho e da própria família, tudo poderia ser mais difícil. Um dia, quando estava bastante deprimida, Tina, uma colega da UFBA, me disse “Se você tem seus filhos assim, Deus sabia que você poderia cuidar bem deles, senão eles não seriam seus”! Estas palavras guardo com emoção e me fizeram sentir mais forte, pois no momento de angústia não pensava nisso, as vezes faltou até a fé. Atualmente, tendo a consciência desta enorme responsabilidade dada por Deus, estou batalhando sempre para superar estas dificuldades e convivendo com discriminações, por parte de alguns adultos, até crianças da mesma idade, e mesmo algumas pessoas da própria família. Sei que tenho que conviver com tudo isso, apesar de ser muito difícil e acreditando sempre em Deus e nas minhas orações, onde encontro a força maior. Logo eles estarão crescidos, duas crianças lindas, alegres, carinhosas e carismáticas, onde chegam conquistam as pessoas, são as alegrias e as razões da minha vida. Não apenas eu os ensino a viver, eles me ensinam muito mais, aprendo com eles a cada dia, apesar de não dispor de tanto tempo assim para acompanhar a educação, as necessidades e o desenvolvimento, pois passo praticamente o dia todo no trabalho e quando chega a noite já me sinto cansada. Faço o que posso dentro das minhas possibilidades para suprir a minha ausência do dia. Eles geralmente adoram a escola, é o seu segundo lar, pela afinidade com os professores e coleguinhas que têm quase as mesmas dificuldades. Apesar de todas as dificuldades encontradas, em todos os aspectos falando, me considero um ser humano privilegiado, pois tenho dois tesouros valiosos que cuidarei e guardarei no meu coração até quando passar para outra vida”.

T.C.S.B., mãe de duas crianças com deficiência auditiva.

O depoimento apresentado mostra a ocorrência de distúrbio genético associado a um casamento consanguíneo haja visto tratar-se de progenitores primos, com dois filhos portadores de deficiência auditiva. Em casamentos consanguíneos, embora possam nascer filhos sem alterações, a consangüinidade é um fator de risco, que deve ser avaliado pelo casal na tomada de decisão reprodutiva.

6.

GEMELARIDADE

Lília Maria de Azevedo Moreira,
Fábio Alexandre Ferreira Gusmão

Os gêmeos são irmãos produzidos numa mesma gestação. Os gêmeos monozigóticos (MZ), também chamados idênticos ou univitelinos, são do mesmo sexo e geneticamente iguais porque resultam da separação da célula ou conjunto de células originados de um mesmo zigoto. Os gêmeos dizigóticos (DZ), fraternos ou bivitelinos, resultam de dois óvulos produzidos aproximadamente ao mesmo tempo e fecundados por espermatozóides diferentes. Uma ovulação múltipla pode levar também à formação de trigêmeos, quádruplos, quántuplos e outros.

A frequência de nascimentos gemelares está em torno de 1% e mostra-se influenciada por fatores como: etnia (mais freqüente entre negros), idade materna (maior em mulheres acima de 30 anos), havendo também famílias com predisposição genética à ovulação dupla.

A fissão que origina os gêmeos univitelinos geralmente ocorre precocemente. Em 1% dos casos pode se dar mais tarde, após o 14º dia do desenvolvimento embrionário,

levando à separação incompleta e formação de gêmeos ligados, com partes do corpo em comum, chamados de siameses ou xipófagos.

Traços físicos semelhantes são freqüentes em mono-zigotos. Quando os co-gêmeos são tão parecidos que chegam a ser confundidos, há grande probabilidade de serem MZ. Entretanto muitos traços físicos são de natureza multifatorial e a sua interpretação pode seguir critérios subjetivos. É portanto mais confiável a análise de características genéticas com padrões de herança bem conhecidos como: os grupos sanguíneos, sistemas de proteínas séricas, antígenos de histocompatibilidade leucocitária (HLA) e, mais recentemente, marcadores de DNA.

Diferenças genéticas entre gêmeos monozigóticos podem ser causadas pela não-disjunção, falha na separação cromossômica na primeira divisão do zigoto, da qual resultam as células filhas precursoras dos embriões gêmeos. Por exemplo, de não-disjunção pós-zigótica, podem ser originadas gêmeas monozigóticas com a Síndrome de Turner (45, X) e triplo X (47, XXX), respectivamente.

Os gêmeos de sexos diferentes são necessariamente dizigóticos. O diagnóstico da zigosidade em gêmeos do mesmo sexo pode ser realizado, em alguns casos, pelo exame da placenta e membranas fetais: membrana interna ou âmnio e membrana externa ou córion. Entre os anexos embrionários, a presença de apenas um córion e sua combinação com a placenta fornece informações seguras sobre a zigosidade: a presença de uma placenta e um córion ocorre em 100% dos gêmeos monozigóticos e não é observada entre os gêmeos dizigóticos.

Excepcionalmente, pode ocorrer o quimerismo sanguíneo entre gêmeos dizigóticos, com presença de células

sanguíneas geneticamente diferentes nos co-gêmeos, devido à anastomose de vasos sanguíneos durante o desenvolvimento intrauterino. Esta troca sanguínea, que pode ocorrer com maior frequência entre os gêmeos monozigóticos, não traz prejuízo para os embriões, que são imunologicamente tolerantes.

Entre famílias com filhos gêmeos DZ, este fenômeno pode vir a repetir-se, devido à predisposição genética à ovulação múltipla, que é transmitida por qualquer dos progenitores. Com o aumento da idade materna aumenta também a taxa de nascimento de gêmeos DZ pela possibilidade de ovulação múltipla associada à maior secreção de gonadotrofinas como FSH (Otto e col., 1998).

A gemelaridade tem sido frequentemente registrada na literatura, desde tempos mais antigos. Entretanto, a análise de gêmeos para a avaliação da influência relativa de fatores hereditários e ambientais em uma determinada característica, foi inicialmente recomendada por Francis Galton, em 1875. O método de estudo dos gêmeos fornece informações sobre o papel do componente hereditário e do meio ambiente na origem de traços físicos ou mentais, qualitativos ou quantitativos, normais ou patológicos. Estas informações são geralmente obtidas pelo cálculo da herdabilidade, de acordo com a seguinte fórmula:

$$h^2 = (CMZ - CDZ) / (1 - DZ)$$

CMZ = concordância entre monozigóticos

CDZ = concordância entre dizigóticos

A estimativa da herdabilidade (h^2) indica a proporção da variação total do traço que se deve à variação genética e pode ser obtida pela análise da frequência em que os gêmeos são concordantes ou discordantes para uma

característica (ambos possuem ou apenas um dos gêmeos apresenta). A herdabilidade de 1 a 100% indica tratar-se de características com condicionamento genético, enquanto valores próximos a 0% mostram a importância de fatores ambientais.

Deve ser também lembrado que a gravidez gemelar é um evento reprodutivo de risco, onde podem ocorrer distúrbios no desenvolvimento, resultantes de fatores gestacionais referentes às condições intra-uterinas e eventos pós-natais. Fontes (1994) observa que a prenhez gemelar eleva os riscos de danos perinatais, com trabalho ou parto prolongado em que o segundo feto sempre se expõe a maior sofrimento do sistema nervoso.

APRESENTAÇÃO DE CASO

A história de múltiplos nascimentos gemelares em uma família, e suas conseqüências sociais e afetivas, é exemplificada pelo seguinte depoimento:

Somos Pessoas Diferentes...

“Este depoimento relata o início das histórias de nossas vidas, que devido a inúmeras coincidências chama a atenção das pessoas que nos conhecem. Isso acontece pelo fato de sermos gêmeas e, além disso, primas carnais (1º grau). Somos quatro jovens, dois pares de gêmeas e primas (Fig. 8).

Em 1981, nasceram as minhas primas, Renata e Larissa. Foi um nascimento esperado, claro que resguardadas as devidas proporções. Levando-se em conta que antes do pré-natal não eram esperadas gêmeas, mas após a constatação da gravidez gemelar, tudo acabou na mais pura harmonia e felicidade, para



o trinômio pai-mãe-filhas.

Com o nascimento constatou-se que Renata e Larissa eram gêmeas bivitelinas, ou seja, não-idênticas, geradas pela fecundação de dois óvulos liberados pela mulher em uma única ovulação, existindo duas placentas, uma para cada feto.

Dez meses após este nascimento, já em 1982, minha irmã Isabela e eu (Juliana) nascemos. Foi mais uma surpresa para a família, afinal de contas o pai de Renata e Larissa é meu tio materno, coincidência que alegrou bastante toda a família. Assim como aconteceu com o primeiro nascimento, o segundo também era esperado e planejado pela família.

Segundo relatos de nossas mães, tudo era muito engraçado e interessante na nossa infância. Isso porque apesar de Renata e Larissa serem gêmeas bivitelinas, quando crianças eram similares na aparência física, e eu e Isabela éramos gêmeas univitelinas, provenientes de um único óvulo que fecundado por

um espermatozóide se divide em dois grupos, formando dois embriões, gerando irmãos idênticos.

Por sermos primas carnais e com apenas dez meses de diferença na idade, sempre ficávamos juntas, éramos bastante unidas. Outro fato interessante é que não somos os únicos casos de gêmeos na família. Nossa bisavó teve uma gravidez de trigêmeos.

As semelhanças não param por aí, quando pequenas também chamávamos umas às outras pelo mesmo nome que era “Tatai”, dessa forma a confusão era completa.

Nossas mães, como geralmente acontece com gêmeos, nos vestiam com roupas iguais, variando no decorrer das vezes, apenas na cor das roupas; e era o que ajudava as pessoas a nos identificar de forma correta.

Geralmente o que causa curiosidade às pessoas é saber como é ter um irmão gêmeo que nasceu juntamente com você, que se parece fisicamente com você, como é o caso de gêmeos univitelinos como nós, Juliana e Isabela, que fisicamente somos bastante parecidas.

Costuma-se dizer que os gêmeos univitelinos além de serem idênticos no sexo e na aparência física, possuem também a personalidade muito semelhante. Já os gêmeos bivitelinos são diferentes um do outro como quaisquer irmãos nascidos em partos diferentes, podendo ser também de sexo diferente.

Atualmente, Renata e Larissa, as gêmeas dizigóticas não são aparentemente similares como aconteceu na infância. Isso acontece não só em relação à personalidade; são diferentes demasiadamente. Enquanto Larissa transpira tranquilidade, Renata possui os nervos a “flor da pele”, está sempre ansiosa, agitada, além de ser extremamente perfeccionista, o que não ocorre com Larissa, que além de ser muito calma, parece estar

sempre “relaxada”, alegre e satisfeita, mas o interessante neste caso, é que, quando crianças acontecia o contrário, Renata era extremamente calma, ao passo que Larissa era nervosa e agitada, chegando ao ponto de estranhar o próprio pai.

Em relação à forma de alimentação, minhas primas também não se parecem muito, visto que Larissa tem uma maior afinidade a vários tipos de alimentos enquanto Renata é bastante seletiva, não se apegando muito aos mesmos tipos de alimentos que Larissa. É nos armários que se encontra a maior semelhança das jovens, pois possuem basicamente o mesmo gosto no que se refere ao vestir.

São bastante unidas, vivem juntas, saindo para os mesmos lugares, com amigos em comum, até mesmo porque, quando estudantes secundaristas, ou seja, até concluir o 2º grau, estudavam no mesmo colégio e só ficavam em turmas diferentes até a 4ª série primária, tendo concluído o ginásio e o 2º grau na mesma turma, o que as fez aumentar ainda mais o convívio entre si, que já era grande fora do âmbito escolar. Isso resultou também em uma super proteção de uma em relação a outra, além de reunir amigos em comum para as jovens, o que as faz permanecer unidas, saindo conjuntamente até os dias de hoje.

Comigo e Isabela acontece quase a mesma coisa. O que tem Isabela de calma e organizada, tenho de agitada e bagunceira. Mas, fora isso, em outros aspectos eu e Bela somos muito parecidas.

Quando pequenas, na hora de comer, tínhamos que ficar em lugares separados, pois já aconteceu da babá alimentar uma de nós, duas vezes.

No colégio, Isabela era mais estudiosa do que eu. Geralmente tirava melhores notas. Uma vez, Isabela fez uma prova por mim para que pudesse recuperar minhas notas. Por azar, Bela não tirou boa nota pois estava nervosa; por outro lado, fiz

uma prova tranquila, pois sabia que a nota que tirasse seria de Isabela, obtive uma ótima nota. Infelizmente, não pude recuperar a nota, pois a ótima nota estava no nome de Isabela.

Nos gêmeos há sempre um que é mais tímido que o outro, por isso os psicólogos aconselham os gêmeos a ficarem em salas diferentes na escola para que um não fique sempre dependendo do outro para tomar iniciativas. Além da confusão que a professora iria causar!

Além de tudo isso, nossas mães gostavam quando nos vestíamos iguais. Íamos para as festas com as mesmas fantasias, as quatro. Quando comprávamos brinquedos eles tinham que ser iguais, inclusive jogos, que mais de uma pessoa pode jogar.

Éramos bastante unidas, uma sempre defendia a outra, mesmo sabendo que estava errada. E é assim até hoje.

Depois de todo esse relato sobre nossas vidas, o que nos fez recordar de fatos muito interessantes, fica fácil perceber que para nós o fato de sermos gêmeas e primas, em nada dificultou a nossa existência. Aliás esse fato só nos ajudou, afinal, temos sempre a certeza de que existe uma pessoa que estará sempre presente, ajudando em todos os momentos de nossas vidas. É evidente, também, que em algumas situações o fato de sermos gêmeas acaba fazendo com que outras pessoas esqueçam que somos indivíduos, ou seja, cada uma pensa, age e vive da maneira que quiser e que apesar de termos convivido não só no útero de nossas mães, mas durante a vida inteira juntas, somos pessoas diferentes e as semelhanças que com certeza existem na aparência ou na forma de se vestir, de se alimentar ou em outros pontos da vida não nos transformam em apenas uma pessoa. E é isso que às vezes nos incomoda pois as comparações que esporadicamente nos são feitas acabam deixando de lado essa nossa individualidade.

O mais importante, no entanto, é saber que nossas famílias sempre souberam lidar conosco, nos respeitando como pessoas e indivíduos diferentes. E que, apesar desse inconveniente relatado acima, somos muito felizes e agradecemos muito por termos tido a sorte e o privilégio de sermos gêmeas, amigas, companheiras e de podermos ter sempre a certeza de que, de certa forma, somos especiais, não só pelo fato de sermos gêmeas, mas por que soubemos extrair ensinamentos importantíssimos sobre companheirismo, amizade e afetuosidade; o que nos ajudou e ajudará muito em nossa trajetória, pois temos a noção de que todos os momentos da vida, sejam eles agradáveis ou não, podem ser compartilhados com pessoas que saberão como nos ajudar da melhor maneira possível.

Para nós, ser gêmeas, é sermos mais que amigas, mais que companheiras, é sermos infinitamente irmãs”.

J. C. , uma das gêmeas.

7.

RELATO DE DISTÚRBIOS GENÉTICOS EM FAMÍLIAS

7.1 DISTÚRBIOS MONOG NICOS

Anemia Falciforme

Iraci Silva dos Santos, Luciano Carvalho Filho,
Maria Telma Castro de Pinho Farias,
Lília Maria de Azevedo Moreira e Josefina Maria Castro dos Santos

O principal responsável pelo transporte de oxigênio dos pulmões para os tecidos é a hemoglobina, principal proteína das hemácias. A hemoglobina normal do indivíduo adulto (Hb A) apresenta a fórmula: $\alpha_2\beta_2$. As duas cadeias alfa (α_2) são iguais e apresentam cada uma 141 aminoácidos. Por sua vez, as cadeias tipo beta (β_2) possuem 146 aminoácidos e são também iguais entre si.

A substituição do ácido glutâmico pela valina na 6ª posição no polipeptídeo (mutação Val 6 Glu na β globina) diminui a solubilidade da hemoglobina deoxigenada,

levando à distorção da célula, com forma de meia lua ou foice (falciforme) e deficiência no transporte do oxigênio. É uma doença hereditária, de natureza autossômica recessiva, que aflige principalmente negros e mulatos. A herança da anemia falciforme é explicada pela existência de um alelo mutante S responsável pela síntese de cadeias β alteradas que em homozigose (SS) causa anemia. O indivíduo afetado recebe um alelo S, de cada um dos seus progenitores. Os filhos de um casal heterozigoto (AS x AS) têm 25% de probabilidade de terem anemia falciforme (SS), 50% de serem portadores (AS) e 25% são normais.

A denominação da anemia falciforme, siclemia ou drepanocitose, compreende todas as situações em que hajam dois alelos anormais para a hemoglobina sendo pelo menos um deles o Hb^s. Por exemplo: Hb^s / Hb^s, Hb^s / Hb^c, heterozigotos com as talassemias (doenças resultantes de produções anormais das cadeias de globina) além de outros genótipos raros. As pessoas afetadas possuem taxa de hemoglobina de 7 a 8%, inferior aos níveis normais de 16% nos homens e 14% nas mulheres. A anemia falciforme é muito freqüente na Bahia, onde há predomínio da população negra. Em Salvador, indivíduos heterozigotos ou portadores do traço falcêmico (AS) ocorrem em 5,3% da população, enquanto que os homozigotos ou doentes falciformes (SS) apresentam-se na freqüência de 2,4% (Campos e col, 1995).

Os sintomas do distúrbio começam geralmente na infância, podendo manifestar-se também em fases mais avançadas do desenvolvimento. Inicia-se por um estado febril, com dores abdominais nos músculos e juntas. Agrava-se com edemas e palidez da pele, que nas pessoas negras manifesta-se pela cor amarelada das palmas

das mãos e plantas dos pés. Em alguns casos avançados, acontece o aumento global do coração; também é bastante comum a presença de lesões ulcerosas nas pernas, com tendência crônica. A radiografia do crânio revela aumento dos ossos cranianos. Os ossos maiores do corpo também apresentam lesões ósseas como osteoporose; essas alterações nos ossos ocorrem em outros tipos de anemia.

A anemia falciforme evolui geralmente da forma desfavorável à crônica, com melhoras e recaídas espontâneas. São freqüentes as infecções recorrentes que diminuem o tempo de vida. A idade média de sobrevivência do afetado varia em função do atendimento médico recebido. Borges-Osório & Robinson (2001) referem que dados brasileiros indicam uma idade de sobrevivência entre 6 meses e 53 anos, com média em torno de 25 anos.

O diagnóstico é hoje facilmente realizado a partir de um hemograma, onde se identificam os eritrócitos falciformes (Figura 9), e pelo quadro sintomático da doença. O tratamento consiste em transfusões e medicamentos. Alguns afetados têm sido curados por meio de transplante de medula óssea, embora este procedimento terapêutico ainda seja restrito pelos custos e riscos associados. Na ausência de tratamento, o prognóstico é severo pois o enfermo sucumbe com facilidade às infecções.

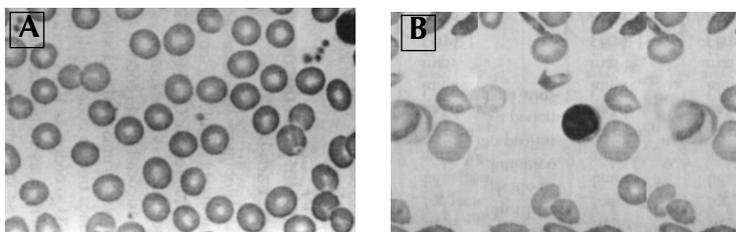


Fig. 9 Eritrócitos normais (A) e falcêmicos (B).

APRESENTAÇÃO DE CASOS

CASO 1: A probanda nasceu de gestação normal, sem problemas, seu parto foi rápido; nasceu uma criança aparentemente perfeita, rosadinha. No sexto mês de vida suas mãos começaram a ficar edemaciadas, a cor da pele amarelada, apresentava inquietação constante como se tivesse dores pelo corpo. Seus pais procuraram cuidados médicos com o diagnóstico de anemia falciforme.

Quando a criança tinha dois anos, nasceu outro filho, também com anemia falciforme. Até os cinco anos de vida a probanda ia periodicamente à São Paulo na esperança de um remédio ou da cura para a anemia falciforme. Segundo o médico, “as crianças viveriam somente até os 15 anos, pois esta doença não tem cura e a medida que eles fossem crescendo iriam ter a saúde e os órgãos vitais mais comprometidos”.

Os progenitores recomeçaram, então, o tratamento na Bahia, inicialmente em Salvador e depois em Ilhéus. Seus irmãos afirmam que as crianças afetadas eram muito mimadas e paparicadas devido à doença, pois seus pais tinham medo que elas tivessem alguma contrariedade e as dores recomeçassem. Quanto à associação com a etnia negra, referem bisavó paterna deste grupo étnico. Em relação ao desenvolvimento cognitivo, duas das crianças tiveram uma infância e adolescência sem maiores problemas: frequentaram a escola regular (eram bons alunos), entretanto as internações longas dificultavam a permanência na escola, atrapalhando, assim, suas vidas escolares e fazendo com que muitas vezes abandonassem os estudos.

Segundo os pais, o filho afetado não gostava muito de estudar. Não chegou a concluir o 1º grau e na juventude o que ele gostava de fazer era beber com os amigos. As vezes

perdia a noite e complicava a sua saúde, apesar dos pais chamarem a atenção sobre os riscos. Em dezembro de 1996, aos 26 anos de idade faleceu de hemorragia interna. Já a probanda formou-se em magistério para ensino de 1º grau em 1997 e casou-se com o médico que a acompanhava. Recebeu conselhos médicos para não engravidar devido à anemia falciforme, pois colocaria em risco a sua vida e a do bebê, tendo sido aconselhada a usar preservativos pois não poderia usar anticoncepcionais devido a seus problemas de saúde. A genitora afirma que neste momento começaram as suas preocupações, pois sentia na filha que o desejo de ser mãe era maior.

A jovem engravidou e escondeu seu estado por três meses, até que a barriga e o mal-estar começaram a causar preocupações na família. Seus pais, ao descobrirem a gravidez, procuraram logo os médicos que conheciam sua doença. Seu pré-natal foi acompanhado por dois médicos e sua gestação considerada relativamente normal, mas, aos 30 anos, ao dar entrada no hospital sentindo dores e muita falta de ar, a jovem faleceu, com edema pulmonar e o seu bebê também nasceu morto. Seus pais afirmam que de maneira alguma houve negligência médica e sim o desejo da maternidade que deu a sua filha a coragem de colocar sua vida em risco. Os progenitores afirmam que fariam tudo novamente pelos filhos, e agradecem a Deus, pois nenhum de seus netos tem anemia falciforme. Eles esperam que este depoimento ajude pessoas como eles a terem esperanças e forças para lutar pela saúde de seus filhos.

CASO 2: A probanda nasceu em 1972 de parto normal, em domicílio, com auxílio de uma parteira, é a 4ª filha entre os

sete filhos do casal. Nasceu aparentemente normal. Aos dois anos de idade, embora fosse mulata como os seus irmãos, apresentou uma palidez que a diferenciava. Comportava-se entretanto como as crianças de sua idade. Aos sete anos de idade ingressou numa escola pública, e até aí nada de anormal em relação a sua saúde, exceto a palidez. Aos 11 anos, começou a sentir dores no braço e edema. A família, por desconhecer a doença, não levou muito a sério dando-lhe alguns analgésicos, porém a dor não aliviava. A mãe resolveu então recorrer a cuidados médicos sendo comprovado o diagnóstico da anemia falciforme (SS). A família aceitou o diagnóstico com naturalidade, e não se deu conta da gravidade do problema. Começou a tomar o medicamento receitado pelo médico (ácido fólico) mas, sem regularidade, dia sim e dia não; só quando tinha crise é que a genitora administrava o medicamento. As crises ficaram mais frequentes, ocorrendo todas as semanas. A jovem sentia quando iria entrar em crise, pois os sintomas eram os mesmos: muito calor, moleza no corpo e algumas vezes calafrios. Tomava bastante líquido durante a crise. Por precisar de internação constante atrasou sua vida escolar.

Aos 19 anos de idade sua mãe faleceu e a probanda ficou aos cuidados da irmã mais velha. Com a irmã, retomou os cuidados médicos e foi alertada para a gravidade do problema. Nunca sofreu preconceitos de amigos e de familiares. Não frequentou as aulas de educação física por orientação médica.

A probanda concluiu o 2º grau em colégio público e atualmente, apresenta melhoras enfrentando crises hemolíticas em pequenas proporções. Possui lesão na cabeça do fêmur.

Quando entra em crise forte, toma medicamentos. Para o alívio das dores, a irmã realiza massagem de conforto e assim as dores vão desaparecendo aos poucos. Com mais de 30 anos, tem uma vida normal, está ciente dos riscos de eventual gravidez e continua o tratamento com o uso constante de medicamentos específicos. Tem uma vida tranqüila, adora dançar e participa de quase todas as festas e eventos da cidade em que mora e das cidades vizinhas. Não tem vícios, mas não se alimenta corretamente com grãos, hortaliças e frutas, o que seria indicado diante da sua doença.

Considerações Psicopedagógicas e Sociais

Nos casos estudados, a atenção dos pais foi fundamental no tratamento e acompanhamento da doença, garantindo uma vida social e educação normal aos afetados pela anemia falciforme.

No primeiro relato foi registrada a contribuição do elemento negro na família paterna, a bisavó. O casal teve quatro filhos com anemia falciforme, três meninas e um menino, sendo que dois deles foram a óbito ainda na fase lactente.

Os irmãos afetados morreram na fase adulta. Vale salientar que seus avós eram primos em 1º grau, parâmetro importante para a manifestação da anemia falciforme, que é uma característica genética de herança autossômica recessiva. Apesar da patologia apresentar alto grau de mortalidade, os afetados estudados tiveram a liberdade de viver e escolher os seus caminhos. Não obstante, a anemia falciforme constitui motivo de atenção especial

na escola, tendo em vista a preservação da saúde.

Braquidactilia

Gil Santos Batista, Marildes da Silva, Sirlândia Santana,
Lília Maria de Azevedo Moreira e Josefina Castro

A Braquidactilia compreende diferentes tipos de encurtamento dos dedos, por redução de metacarpos, metatarsos ou falanges. Podem ocorrer alterações em um único dedo ou em vários e são classificadas em 7 tipos genéticos, de acordo com a herança e o encurtamento de determinadas partes dos dedos (Buyse, 1990).

Na Braquidactilia tipo A_1 , A_2 e A_3 , o encurtamento é limitado às falanges médias (braquimesofalangia). No tipo A_1 (Farabee) todas as falanges médias estão afetadas: são rudimentares e algumas vezes fusionadas com as falanges terminais. Verifica-se também encurtamento das falanges proximais dos polegares e primeiros pododactilos. Os afetados apresentam baixa estatura.

No tipo A_2 (Braquimesofalangia II), o encurtamento da falange média, é limitado ao dedo indicador e ao segundo pododáctilo. Os demais dedos são relativamente normais. Neste tipo verifica-se, muitas vezes, desvio radial da segunda falange devido à forma triangular ou rombóide da falange média afetada.

No tipo A_3 (Braquimesofalangia V), o encurtamento da falange média é restrito ao 5º dedo e poderá também haver desvio da falange distal.

Na Braquidactilia B, há uma redução significativa ou mesmo ausência da porção terminal dos dedos, podendo

ocorrer, também, ausência ou encurtamento das falanges médias associadas à ausência das falanges distais. Polegares e halux comumente deformados. Muitas vezes é verificada união entre as falanges (sinfalangismo), levando a característica a ser conhecida como simbraquidactilia.

A Braquidactilia C é representada por braquimesofalangia II, III, V e pela hipersegmentação das falanges distais dos dedos 2 e 3. Geralmente ocorre, também, clinodactilia do 5º dedo e pode haver encurtamento do metacarpo do 1º, 2º e 5º dedos. A Braquidactilia tipo C é uma condição autossômica dominante que possui expressividade variável semelhante à Braquidactilia D, que é evidenciada pelo encurtamento da falange distal do polegar e hálux.

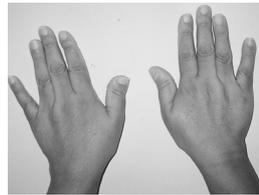
Na Braquidactilia E, o encurtamento dos dedos se deve prioritariamente aos encurtamentos do metatarso e do metacarpo (Braquimetatarsia e Braquimetacarpia, respectivamente), embora as falanges possam estar encurtadas também. Neste grupo, existe grande heterogeneidade o que pode levar a confusões com as outras braquidactilias. Lima & Scarfon (2000) apontam evidências de herança deste tipo como um caráter autossômico recessivo (diferente dos tipos citados anteriormente, que são autossômico dominante).

APRESENTAÇÃO DE CASO

Família com história de braquidactilia (Fig. 10) estudada a partir de probanda que possui os dois polegares encurtados e arredondados assim como os primeiros artelhos nos pés avantajados e desproporcionais em relação aos outros dedos caracterizando a braquidactilia tipo D. Avô materno, pai e tios mostram o mesmo padrão de encurtamento dos dedos. A probanda tem uma filha também com a mesma forma de braquidactilia. A distribuição dos afetados no heredograma segue o modelo autossômico dominante, com cerca de 50% de chances de recorrência nas uniões dos afetados.



II - 2



III - 1



IV - 1

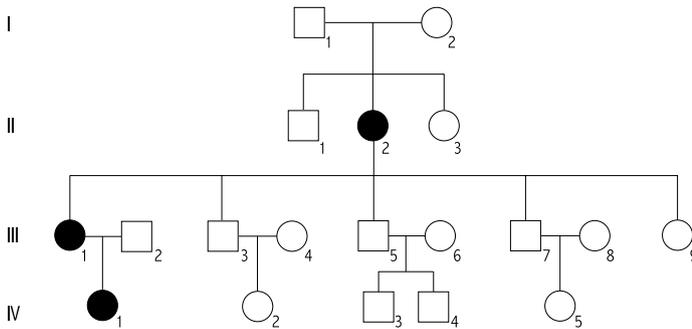


Fig. 10 Árvore genealógica da família e mãos de pessoas afetadas.

Considerações Psicopedagógicas e Sociais

A braquidactilia é um distúrbio da morfogênese de natureza hereditária para o qual normalmente não é feita nenhuma forma de prevenção. É importante ressaltar que como característica isolada não é detectada nenhuma complicação importante associada, que afete diretamente o desenvolvimento cognitivo.

No caso da família estudada, a probanda, portadora de braquidactilia tipo D, de herança autossômica dominante, não mostra nenhum problema em seu desenvolvimento, não sendo também detectado qualquer déficit intelectual ou complicação no seu relacionamento sócio-afetivo, apenas o encurtamento dos polegares e o avantajamento do primeiro pododactilo que normalmente não são percebidos no convívio social. O mesmo é também observado em relação a sua mãe e sua filha, também portadoras da braquidactilia tipo D.

Distúrbio Ocular Genético : Oftalmoplegia

Alessandra Palmeira R. Oliveira, Márcia Patrícia Barros Morais,
Maria Elizabete Chagas Santos,
Lília Maria de Azevedo Moreira e Josefina Castro

O olho é um órgão fotorreceptor, capaz de formar imagens do objeto emissor ou refletor da luz. É composto pelo globo ocular e seus anexos. Entretanto, por ser um órgão de extrema sensibilidade, são múltiplas as doenças degenerativas e os transtornos nas uniões neuronais que afetam seus músculos extrínsecos, limitando os movimentos de um ou ambos os olhos.

A oftalmoplegia externa progressiva (PEO) é uma distrofia muscular hereditária, lentamente progressiva, bilateral e simétrica, que tem início na infância. O transtorno muscular deixa o indivíduo sem condições de abrir ou fechar totalmente os olhos, e com restrições dos movimentos no olhar que lentamente se agrava com o passar dos anos. Em decorrência da paralisia que atinge um ou mais grupos de músculos inervados pelo nervo oculomotor, os olhos parecem imobilizados.

Alterações específicas de genes mitocondriais têm sido associadas a afecções denominadas neuromito-condriopatias (NMP), entre as quais incluem-se as oftalmoplegias. As NMP primárias ocorrem tanto por defeitos no DNA mitocondrial (DNAMt), sendo por conseguinte herdadas, em sua maioria, por via materna, ou por defeitos no DNA nuclear, sendo, neste caso, herdadas via autossômica (Nussbaum, 2001).

As desordens autossômicas de comunicação intergenômica ocorrem freqüentemente na PEO através de mutações de genes nucleares que afetam fatores necessários para a quantidade e integridade do DNAMt. Nos distúrbios desta natureza, além da oftalmoplegia podem ocorrer outras manifestações como fraqueza nos membros, depressão severa, neuropatia periférica, perda auditiva neurossensorial, catarata e disfunção endócrina. Mutações em três genes diferentes têm sido associadas à PEO autossômica dominante, entretanto não foi esclarecido como as proteínas codificadas por este gene causam múltiplas deleções no DNAMt, causando a oftalmoplegia (DiMauro, 2001)

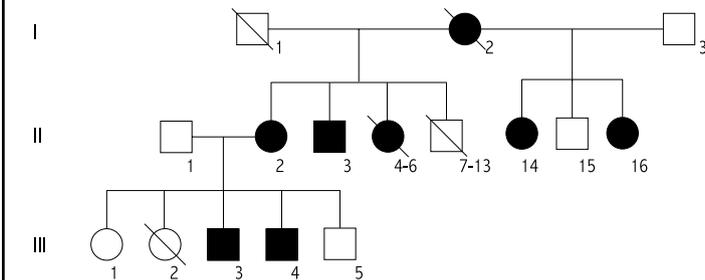
No modelo de herança autossômica dominante, um dos pais é afetado e cerca de 50% dos filhos também

apresentam o distúrbio. Raramente tem sido evidenciado padrão de herança autossômico recessivo (Holmes, 1956). Ocorrem também as NMP secundárias, que são afecções de ocorrência esporádicas sem padrão de herança definido, podendo ser ou não causadas por fatores ambientais.

APRESENTAÇÃO DE CASO

Foi estudada uma família com a transmissão da oftalmoplegia por três gerações (Fig. 12). Entre os afetados há homens e mulheres, sugerindo modelo de herança autossômica dominante com expressividade variável.

O diagnóstico clínico foi fundamentado na verificação de mobilidade limitada dos músculos extraoculares, caracterizando a oftalmoplegia externa progressiva. A hiperextensão do pescoço foi interpretada como compensatória. O tratamento cirúrgico foi indicado pela equipe médica, diante do progressivo posicionamento anormal da cabeça e para prevenção da ambliopia.



Conclusões sobre a avaliação oftalmológica

Relato Médico sobre D. F. S., II-2

Ptose palpebral. Paralisia nos músculos oculares, nistagmos circulares, exotropia. Reflexos pupilares normais direto e indireto. Acuidade visual (AV) diminuída; fundo de olho (F.O) com palidez do nervo óptico. Reflexo Marcus Gun abolido. Arcada dentária superior proeminente. Nervos cranianos dos pares III, IV, VI responsáveis pela elevação das pálpebras, pelo movimento de adução, pela movimentação do globo ocular para baixo e para dentro, abolidos. Diplopia (dupla imagem). Os sinais apresentados levaram ao diagnostico de oftalmoplegia.



Relato Médico sobre A. P. S., II-14

Ptose palpebral, olho esquerdo preservado apenas para direita e para esquerda; Paralisia nos músculos oculares à direita.

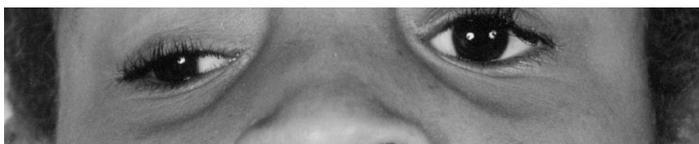
Mesma situação: Fundo de olho, palidez do nervo óptico. Reflexo Marcus Gun abolido. Devido à extensão da coluna (pescoço), apresenta hiperlordose na região

cervical, hipercifose na torácica, com postura anormal. Os músculos destas regiões estão sempre tensos, contraídos. Assume esta posição para facilitar a visão. Diagnóstico de oftalmoplegia.



Relato Médico sobre C. P. S., II-6

Ptose palpebral, oftalmoplegia incompleta, paralisia nos músculos oculares, acuidade visual diminuída, fundo de olho, palidez nervo óptico, Reflexo Marcus Gun abolido, movimento óculo motor conservado para direita e para esquerda. Suspeita de miopatia ocular e/ou oftalmoplegia.



Considerações Psicopedagógicas e Sociais

No caso estudado, as duas irmãs mais jovens estão freqüentando o ensino regular, e apesar de apresentarem acuidade visual diminuída não evidenciam dificuldade de aprendizagem. Conseguem acompanhar a turma e realizar os exercícios sem muito esforço, queixando-se apenas dos olhos lacrimejarem quando a visão é muito apurada.

O fato de ocorrerem diversas pessoas afetadas na família sem que haja perda adaptativa considerável, faz com que o distúrbio seja encarado de forma normal, pois tornou-se comum o nascimento de crianças com oftalmoplegia.

A aceitação pelos colegas é considerada satisfatória, conseguem criar bons relacionamentos. Segundo a professora, são crianças muito afetuosas e prestativas. Entretanto muitas vezes os colegas de classe colocam apelidos em crianças com este tipo de distúrbio e no presente caso, há queixas de zombarias sobre a postura corporal adotada. Existe desejo manifesto das jovens em não serem diferentes. Para a correção da oftalmoplegia é necessário uma pequena intervenção cirúrgica para o levantamento das pálpebras, já realizada com sucesso em uma das irmãs afetadas.

Ectrodactilia

Cristina Silva dos Santos, Roselane Duarte Ferraz,
Sandra Maria Farias Silva,
Lília Maria de Azevedo Moreira e Josefina Maria Castro dos Santos

A ectrodactilia, também conhecida como a síndrome da mão fendida ou malformação em tenaz de lagosta, é resultante de uma má formação no desenvolvimento embrionário. Origina-se na 6^a ou 7^a semana do desenvolvimento do feto, quando as mãos e os pés estão se formando. É um grupo heterogêneo de malformações das mãos e/ou pés e de acordo com Buysse (1990) os achados clínicos incluem desde ausência parcial ou completa até pés e mãos fendidos (ausência do terceiro dedo com fusão da parte proximal da mão ou pé e sindactilia dos dedos remanescentes em cada lado da fenda).

Trata-se de distúrbio pouco freqüente, com ocorrência estimada de 1:90.000 nascimentos. Cerca de 75% dos casos são familiares. A hipótese etiológica mais aceita é de ser condicionada por gene autossômico dominante com expressividade extremamente variável e baixo grau de penetrância. Casos raros sugestivos de herança autossômica recessiva, com filhos afetados e pais normais e história de consangüinidade, têm sido entretanto também relatados.

A ausência de penetrância e expressividade variável são características importantes de muitos distúrbios autossômicos dominantes. A penetrância e a expressividade são características da expressão genética freqüentemente confundidas. Assim, penetrância é a probabilidade de um gene ter qualquer expressão fenotípica e expressividade é o grau de expressão do fenótipo. A falta do caráter

nos heredogramas pode levar a um “salto” aparente de gerações e isto complica a informação genética porque uma pessoa sob risco com as mãos normais pode, não obstante, ter o gene da ectrodactilia, e assim ser capaz de ter filhos afetados.

Os estudos realizados sobre esta deformidade costumam sugerir que o distúrbio tem uma penetrância aproximada de 70% (isto é, apenas 70% dos indivíduos que possuem o gene exibem o defeito). Usando esta informação na análise de Bayes, método matemático para determinar probabilidades nos heredogramas, pode-se calcular o risco de que o (a) consulente tenha um filho com anormalidade.

As variações fenotípicas estendem-se desde mãos e pés bifídeos, podendo chegar à monodactilia, agenesia bilateral da tíbia e contraturas dos joelhos, até à simples sindactilia de dois dedos ou à única presença de hipoplasia de um ou ambos os hálux (Jones, 1998).

A evolução e prognóstico dependem da gravidade do caso. O prognóstico é relativamente favorável, mesmo para os indivíduos gravemente afetados, desde que submetidos ao tratamento adequado (pois requer um tratamento ortopédico qualificado). Não há comprometimento de órgãos internos nem do desenvolvimento mental.

APRESENTAÇÃO DE CASO

O caso estudado é de família do meio rural. De acordo com a probanda, os seus pais não possuíam a ectrodactilia e não há história desta síndrome nos seus antepassados. Não há registro de casamento consanguíneo, nem de uso de medicamentos na gravidez. A probanda é casada com um homem sem a anomalia; tem três filhos do sexo masculino e nenhum deles apresenta ectrodactilia. Entretanto toda sua irmandade, composta por 6 irmãos, é também afetada (Fig. 13). Foram feitas observações com a probanda e um dos seus irmãos, casado com uma mulher sem a ectrodactilia, que tem três filhos, duas meninas e um menino, este último com a ectrodactilia.

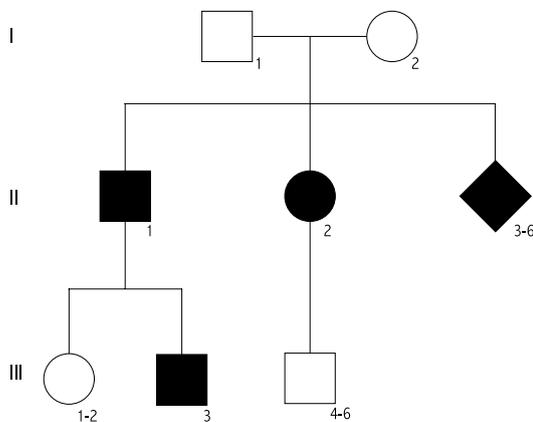


Fig. 13 Árvore genealógica de família com ectrodactilia.

Muitas afecções genéticas segregam-se nitidamente dentro das famílias, ou seja, o fenótipo diversificado é claramente distinguível do normalmente encontrado. A ectrodactilia, evidenciada nesse estudo de caso, é um exemplo de malformação autossômica dominante com penetrância reduzida. Os pais da probanda (II-2) não manifestaram o caráter, entretanto, um deles pode ter tido ausência de penetrância do gene que contudo foi transmitido aos seus descendentes.

De acordo com o heredograma apresentado, a segunda geração foi a mais afetada. Dela fazem parte os sujeitos com os quais foi realizado o estudo de caso. Apesar da probanda referir os seus pais já falecidos como normais, não pode ser excluída a possibilidade de um deles ter apresentado sinais menores da malformação, que apresenta baixa expressividade de acordo com o modelo autossômico dominante de herança. Na terceira geração até a época desta observação, a característica manifestou-se apenas no sobrinho da probanda, não podendo também ser excluída a possibilidade de um dos seus filhos ser portador do gene, com possibilidades de transmissão do caráter .

Considerações Psicopedagógicas e Sociais

Uma vez que esta característica não compromete o desenvolvimento mental nem os órgãos internos, a ação pedagógica pode transcorrer normalmente. As dificuldades que podem vir a ocorrer abrangem mais os aspectos psicossociais, pois as pessoas com ectrodactilia podem sofrer com o preconceito da sociedade na qual estão inseridos.

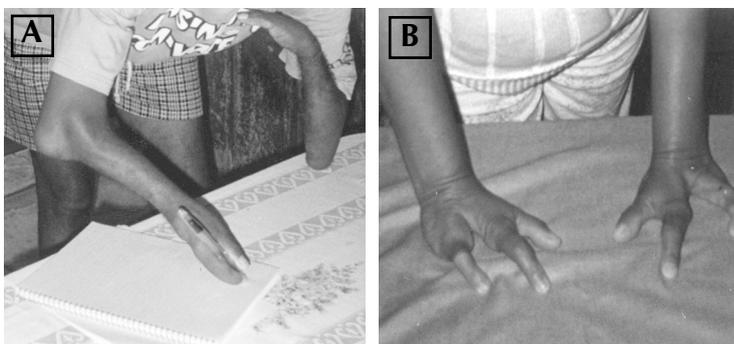


Fig. 14 Portadores da ectrodactilia realizando atividades de escrita (A) e doméstica (B).

Após essas considerações, convém discutir as seguintes questões: Por que a diferença é tida como um atributo negativo? Por que há dificuldade de conviver com o diferente? Em que o diferente ameaça o dito normal?

Respondendo a essas questões, ressaltamos que o processo da exclusão se dá em razão das normas construídas historicamente pelas sociedades humanas, que determinam as fronteiras e limites da ordem social, “uma norma, uma regra é aquilo que serve para impor uma exigência a uma existência, a um dado, cuja variedade e cuja disparidade se apresentam, em relação à exigência, como um indeterminado hostil, mais ainda que estranho” (Tomasini, 1998). O que afasta, transgredir essa norma é tido como anormal. Dessa forma, para que o indivíduo seja aceito como membro de um grupo, tem que existir uma simetria entre o que o indivíduo é e o que se espera dele.

De certa forma, o que nos torna iguais são as diferenças que existem entre os seres humanos, como por exemplo cor dos olhos, estatura, cor e tipo de cabelo. Mesmo não

estando plenamente de acordo com o paradigma da normalidade, essas diferenças de atributos não ameaçam a sua sobrevivência e nem a ordem estabelecida. Entretanto, alguns aspectos ou comportamentos exacerbados, podem criar uma ruptura entre os indivíduos e a sociedade. Esses indivíduos podem ser categorizados como o pobre, o louco, o delinqüente, o deficiente. As diferenças que têm levado algumas pessoas a ser rejeitadas, discriminadas são as causadas por deficiências físicas, mentais, orgânicas e sensoriais.

Contribuindo com o tema, Amaral (1998) defende três grandes parâmetros para a definição da diferença significativa, desvio ou anormalidade: a) estatísticos, que levam em consideração parâmetros como a moda (máxima de frequência de um comportamento), e a média, que faz com que os indivíduos que se encontrem muito acima ou abaixo sejam considerados desviantes ou anormais; b) estrutural/funcional, que se refere à “vocação” dos componentes da natureza e das coisas/objetos construídos pelo homem em que qualquer alteração dessa “vocação” caracteriza a pessoa como diferente; c) de cunho psicossocial, que corresponde à tendência das pessoas serem comparadas a um “tipo ideal” construído pelo grupo dominante.

Possivelmente, o terceiro parâmetro historicamente serviu de paradigma para as sociedades primitivas eliminarem as pessoas que desviassem do tipo “ideal”; os gregos valorizavam a estética, a perfeição do corpo e a beleza. A sociedade espartana ressaltava a força, a destreza. Ao nascer uma criança, nessas sociedades, que apresentasse qualquer manifestação que pudesse atentar contra o ideal prevalente, era eliminada. É com base no parâmetro de

cinho psicossocial, que atualmente a sociedade também considera a pessoa com deficiência como o “diferente”; é a consciência da própria imperfeição em conflito explícito no processo de interações.

Apesar dos direitos assegurados às pessoas com deficiência, percebe-se ainda que elas têm tido dificuldades de inserção social, decorrentes da carga de preconceitos e estereótipos existentes na escola e na comunidade mais abrangente, e provocam atitudes com forte conteúdo emocional como: amor, atração, rejeição, repulsa, medo, em consequência da disposição psíquica ou afetiva em relação a um determinado alvo. É fruto de informações tendenciosas prévias ou do desconhecimento. Tais condutas concretizam de certa forma os preconceitos.

Nas relações entre as pessoas ditas normais com o significativamente diferente, constata-se também barreiras atitudinais, anteparos interpostos, uma relação desfavorável em relação ao outro, ao diferente. Essas atitudes são decorrentes de preconceitos e do desconhecimento concreto e vivencial desse alguém. Amaral (1994) assinala que o preconceito é uma atitude favorável ou desfavorável, anterior a qualquer conhecimento, ao passo que o estereótipo pode ser visto como a concretização de um julgamento qualitativo, baseado nesse preconceito. Daí surgir a aversão à pessoa com deficiência e, em consequência, os estereótipos de que a pessoa com deficiência é vilã, é revoltada ou é vítima. Esta percepção, dessa forma, em que os preconceitos agem como filtros, impede que seja feita uma avaliação real, despojada de pré-julgamentos.

A partir do que até então foi discutido e considerando o ponto de vista de Merleau-Ponty (1964), a realidade é a que se vê, e é necessário aprender a vê-la. A realidade se refere a uma forma de ser, a um estado, a uma mani-

festação do real, o que é necessário para compreender o imaginário social referente ao diferente, ao deficiente.

A prática pedagógica e a inclusão social devem estar respaldadas na aceitação das diferenças individuais, na valorização de cada pessoa, na convivência dentro da diversidade humana e na aprendizagem através da cooperação. Desta forma será possível construir um novo tipo de sociedade, que estará desmistificando o preconceito existente até mesmo pelo próprio portador de deficiência.

Devem ser oferecidas respostas educativas centradas no processo de construção da cidadania (com qualidade formal e política) de todos os alunos, portadores de deficiência ou não. O estilo de vida independente é fundamental no processo de inclusão, pois com ele as pessoas portadoras de deficiência terão maior participação, com qualidade, na sociedade, tanto na condição de beneficiários dos bens e serviços que esta oferece, como também na de contribuintes ativos no desenvolvimento social, econômico, cultural visto que a pessoa com deficiência promove transformações na sociedade na qual está inserida. Exemplificam esta afirmação a invenção de elevadores para cadeira de rodas em ônibus, a elaboração da Linguagem Brasileira de Sinais (LIBRAS), o código Braille, próteses e aparelhos diversos.

Hemofilia

Telma Maria Costa de Almeida, Lucila Ribeiro Neves Leite,
Luís Sérgio Alves de Souza, Italva Costa de Almeida,
Lília Maria de Azevedo Moreira e Josefina Castro

A hemofilia é uma desordem no mecanismo de coagulação do sangue caracterizado por episódios recorrentes de sangramento espontâneo ou causados por pequenos traumas, podendo resultar em hemorragias incontroláveis. Trata-se de um distúrbio genético na formação do Fator VIII (hemofilia clássica) ou Fator IX (doença de Christmas), de natureza recessiva, ligada ao sexo, quase exclusiva do sexo masculino. Tendências hemorrágicas graves ocorrem em situação de nível inferior a 1% do fator de coagulação.

Dentre as coagulopatias, as hereditárias são as mais conhecidas. Das desordens genéticas, a hemofilia tem a maior taxa de mutações, com aproximadamente 1/3 de novos casos em famílias sem histórico anterior. Existem outros distúrbios de coagulação que podem ser adquiridos ou de natureza genética, herança autossômica dominante ou recessiva, como a doença de von Willebrand (autossômica dominante), que ocorre na frequência estimada de 1 a 10/10.000 indivíduos. Outros exemplos de coagulopatias são: deficiência do fator I ou Afibrinogemia congênita; deficiência do fator VII ou Hipoproconvértinemia; deficiência do fator X ou deficiência do fator Stuart Prower; deficiência do fator XIII, todos de herança autossômica recessiva.

Desde os primeiros meses de vida, o hemofílico é identificado pelos sintomas hemorrágicos que apresenta. Um pequeno traumatismo pode desencadear dor intensa,

hematomas e episódios hemorrágicos graves em órgãos vitais, músculos e articulações. A repetição das hemorragias nas articulações pode gerar seqüelas importantes, que afetam a mobilidade dos membros atingidos, criando, em alguns casos, situações de dependência física. O tratamento das hemorragias nos hemofílicos consiste na administração, no sangue dos pacientes, das substâncias que lhes faltam.

A transfusão de sangue em um hemofílico pode corrigir transitoriamente a anomalia. O período de correção é de aproximadamente 12 horas, o que exige a repetição do procedimento após esse tempo até que se estanque totalmente a hemorragia. O período de aplicação da terapia de substituição varia de acordo com as características da hemorragia, importância do órgão atingido e grau de severidade da hemofilia. Frequentemente a fase aguda é caracterizada pela dor intensa que acompanha o processo.

Embora incurável, a hemofilia é controlável, desde que se administre o fator de coagulação do sangue e que o portador seja acompanhado por equipe multidisciplinar tecnicamente treinada. O paciente subtratado tende a apresentar alterações articulares de grande importância que podem levá-lo à incapacidade física e, algumas vezes, ao óbito.

A frequência e a extensão das hemorragias variam consideravelmente de indivíduo para indivíduo, sendo que até no mesmo paciente a gravidade e as frequências das hemorragias são extremamente variáveis. Alguns hemofílicos sofrem hemorragias esporádicas, enquanto outros sangram até em situações de tensão e ansiedade. Um hemofílico ativo, com boa saúde física e estabilidade emocional, tem menos episódios hemorrágicos. Com a experiência, os pacientes aprendem a detectar suas hemor-

ragias antes mesmo que os sinais externos se apresentem. Uma vez que a hemorragia tenha se iniciado, é inútil tentar ignorá-la, na esperança de que desapareça, pois a mesma só desaparecerá com o tratamento adequado. Pela especificidade das características da hemofilia como patologia e com o firme propósito de buscar melhores condições de tratamento para o hemofílico, estes se organizaram no mundo fundando a Federação Mundial de Hemofilia (FMH).

Os principais testes para detecção do distúrbio de coagulação são: o tempo de tromboplastina parcial, de protrombina e de trombina. O diagnóstico molecular de alterações no gene do fator VIII pode ser feito pelo método de Southern blotting. Atualmente, com o avanço das técnicas de fracionamento do sangue, o hemofílico recebe na terapia de reposição exclusivamente o fator ausente em seu organismo (VIII ou IX). Sob a forma de concentrados de fator que são produtos derivados de sangue, atualmente tratados com sofisticadas técnicas de inativação viral, a medicação passou a ser mais simplificada, principalmente quanto à aplicação, pois apesar de ser intravenosa, e como tal, exigir maiores cuidados, permite a possibilidade de tratamento e a autoaplicação.

Os avanços tecnológicos permitiram afastar de modo significativo o risco dramático das contaminações, via sangue, de doenças como sífilis, doença de Chagas, hepatite, AIDS e outras, que podem atingir os afetados. Apesar da aquisição dos concentrados representar um custo para o Estado, é bem menor que o custo social das referidas patologias.

APRESENTAÇÃO DE CASO

A família apresentada neste estudo foi registrada a partir da avó, que informou ter 4 netos afetados pela hemofilia. De acordo com o heredograma (Fig.15), verifica-se, na terceira geração, irmandade masculina afetada.

O primeiro dos irmãos fez tratamento em São Paulo, onde foi assistido por vários médicos, porém morreu aos 04 anos de idade. Seus pais haviam investido muito no tratamento e não obtendo êxito, decepcionaram-se deixando os outros filhos hemofílicos sem maiores assistências médicas.

O segundo filho morreu aos 15 anos de idade com hemorragia interna, não recebendo cuidados médicos. O terceiro filho morreu aos 18 anos de idade, após hemorragia na gengiva e ferimento no dedo do pé.

O quarto filho, com 12 anos de idade, apresenta a mesma deficiência dos seus irmãos. Freqüente escola, é inteligente, desempenha as atividades normais, possui bom relacionamento com os colegas e a professora, embora apresente problemas nas articulações, com dores, como também nervosismo, apetite muito desenvolvido. Não apresenta insônia. É uma criança feliz com muitos objetivos para o futuro.

A avó dos afetados, com 77 anos de idade, afirma que nos seus ascendentes nunca foram detectados casos semelhantes. Como trata-se de distúrbio de natureza recessiva ligado ao sexo, a genitora é portadora obrigatória da mutação. A probabilidade de filhos homens afetados é de 50%, entretanto, nesta família, todos os filhos do sexo masculino manifestaram o distúrbio.

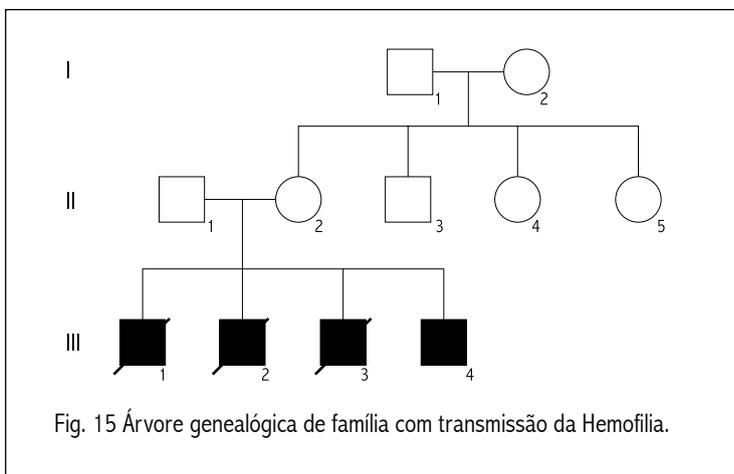


Fig. 15 Árvore genealógica de família com transmissão da Hemofilia.

Considerações Psicopedagógicas e Sociais

Diante da naturalidade da ocorrência de distúrbios na formação de qualquer indivíduo, entende-se que a pessoa portadora de deficiência necessita de cuidados especiais para sua integração no grupo social em que está inserida. No presente caso, verificou-se o desânimo da família diante do distúrbio grave, no seu ponto de vista sem solução.

Diante do paradigma educacional moderno que caracteriza a educação como uma prática inclusiva, a pessoa com hemofilia não deve ser vista pelos aspectos relativos à incapacidade ou limitação, mas conforme suas potencialidades, competência e desempenho. Após o conhecimento do problema genético, a equipe de trabalho orientou a família a buscar, através de peritos do INSS, uma possível aposentadoria para que assim amenizasse um pouco o sofrimento, permitindo uma ajuda para compra dos seus

remédios, o que não foi obtido.

Faz-se necessário um aprofundamento na questão dos direitos das pessoas com necessidades especiais e um trabalho de sensibilização social. Um trabalho que tenha como objetivo modificar posturas e atitudes colocando em prática o que manda a Constituição Brasileira (1988) quando assegura às pessoas portadoras de deficiências o pleno exercício de seus direitos básicos, inclusive os direitos à educação e saúde.

Polidactilia

Lília Maria de Azevedo Moreira

Presença de dedos extras, de herança autossômica dominante e expressividade variável que não afeta o desenvolvimento ou a sobrevivência do portador. É caracterizada como polidactilia pré-axial quando o dedo extra está no lado radial da mão e pós-axial no caso de dedo extra no lado ulnar, na altura do dedo mínimo.

Na polidactilia tipo A, o dedo extra é bem formado e articulado, enquanto que no tipo B ou peduncular, o dedo pós-mínimo extra tem a forma de apêndice cutâneo. Neste caso é freqüentemente extraído cirurgicamente ou cai espontaneamente.

A polidactilia pós-axial é cerca de 10 vezes mais freqüente em negros que em indivíduos de etnia caucasóide, ocorrendo em americanos brancos na proporção de 1 em 3300 a 630 nascidos vivos e em negros de 1 em 300 a 100 nascimentos (Buyse, 1990). A detecção pode ser feita in útero por fetoscopia e ao nascimento.

APRESENTAÇÃO DE CASO

Jovem universitário de 24 anos, sexo masculino, nascido em 10/11/1976, Salvador-BA. Foi o primeiro filho, nascido através de cesárea, depois de longa espera pelo parto natural.

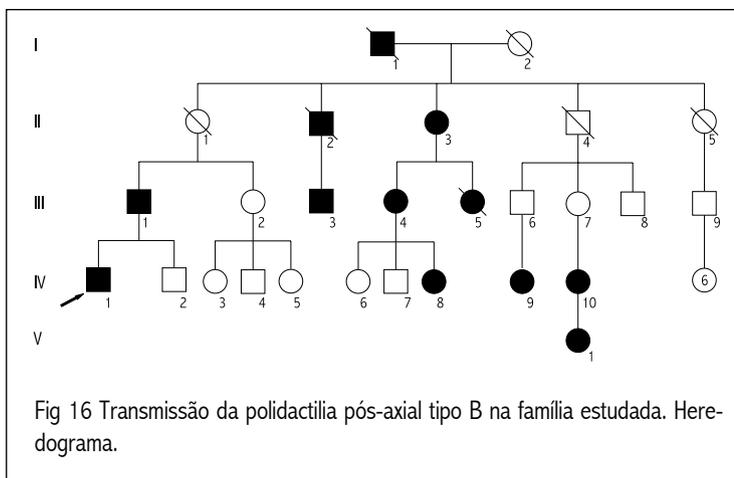


Segundo o probando, logo após o nascimento, sua mãe perguntou ao médico se ele era perfeito, e o médico brincou, dizendo - “Sim, mas tem seis dedinhos em cada mão!”. Ela assustou-se e também perguntou a razão de uma mancha vermelha na altura do osso nasal. O médico lhe respondeu que era decorrente de rompimento de vasos sanguíneos.

Está clara a preocupação da genitora no sentido da criança ser perfeita, ou seja, estar formalmente, estruturalmente, dentro da normalidade.

Os dedos extras de cada mão foram retirados ainda no hospital. O médico amarrou uma “linha” em cada dedo excedente e os estrangulou, impedindo que o sangue circulasse por eles. Ao final de poucos dias, os dedos ficaram roxos e caíram. A região ficou ligeiramente inflamada. Até a presente data (19/06/2001), a genitora guarda os dedos amputados conservados. A figura acima mostra o aspecto atual das mãos.

O pai é polidáctilo e a mãe normal. Todos os avós são normais. Conclui-se, através da árvore genealógica (Fig. 16), que a avó paterna era portadora do gene para a polidactília, mas não manifestou a anomalia, concordando com o fato de que a característica apresenta penetrância incompleta.



Considerações Psicopedagógicas e Sociais

Depoimento do Probando

“A presença de uma anomalia numa família, em geral, cria dificuldades para seus integrantes, em especial para os afetados, dada a exclusão, a discriminação social a que estão sujeitos. A ocorrência de diferenças na aparência, ou no comportamento causa problemas em decorrência do ser humano ter uma resistência em aceitar o outro diferente, tido como estranho. Como já bem sublinhou Philippe Julien, psicanalista lacaniano francês, a alteridade é um escândalo.

O fato do portador da anomalia, da excentricidade, ser discriminado, costuma produzir no afetado um ódio de si, de sua estranheza e dos outros, tidos por ele como responsáveis pelo fardo que carrega. Possuir uma mancha destacada no rosto, ou uma perna maior que a outra, por exemplo, pode ser motivo suficiente para desgraçar a vida de uma jovem. Os

próprios pais, muitas vezes, desorientados e inconformados com a anomalia do filho, e os educadores, quando desinformados, contribuem para a produção de uma imagem negativa de si, que desenvolvem os afetados por anomalias.

O caso específico da minha família, que apresenta polidáctilos, incluindo a mim, pode oferecer algumas observações, a partir do que eu vivi e dos relatos que obtive dos parentes. A família é originária de Cachoeira, interior do Estado da Bahia, tendo os componentes das gerações I e II vivido na cidade interiorana. Coube aos componentes da geração II a iniciativa de virem morar em Salvador. Ninguém mais vive em Cachoeira, cidade tombada pelo patrimônio histórico, onde um casarão, em que vivera a família, encontra-se abandonado.

Cachoeira já viveu tempos melhores outrora, quando o comércio era sua atividade econômica principal, em decorrência do rio Paraguaçu, em cujas margens encontra-se a cidade, e que já foi mais utilizado como meio de escoar a produção da economia do interior. Cachoeira já foi, inclusive, palco do '25 de junho' de 1822, evento histórico que iniciou a seqüências de episódios heróicos, que antecederam o '2 de julho' de 1823, data da independência da Bahia.

Hoje, a cidade é um lugarejo pobre, onde se encontram pessoas simples, com uma vida calma, que poderia ser bem caracterizada pelas palavras do poeta Carlos Drummond de Andrade: "Um homem vai devagar./Um cachorro vai devagar./ Um burro vai devagar./ Devagar... as janelas olham. Eta vida besta, meu Deus". Falando em poesia, Cachoeira conta com um espaço cultural chamado "O Pouso da Palavra", fundado por Damásio da Cruz, conhecido poeta que se encantou com o lugar.

No que se refere à polidactilia, é notável na família que todos que a desenvolveram, tiveram seus dedos excedentes

amputados. Isso pode ser entendido justamente como um movimento de padronização das “aberrações”. Assim, fica clara a preocupação dos pais dos polidáctilos em “normalizar” seus sucessores, o que é um movimento compreensível, dada a dificuldade de assimilação de uma provável discriminação da sociedade.

Particularmente, nunca tive problemas com a minha polidactilia. Claro que sempre contei com o fato de não carregar seis dedos em cada mão, mas conservo a idéia de que já os tive outrora e de que possuo material genético referente a essa característica, passível de ser transmitida aos meus descendentes.

Sempre tive a característica de expor essa minha diferença para as pessoas. E o curioso é que sempre ficava excitado, eufórico, quando alguém não acreditava que eu tive um dedo onde hoje conservo uma pequena “verruga”. Havia também aqueles colegas que tinham agonia porque eu ficava puxando, ou mordendo a “verruquinha” para abusá-los. Havia também as pessoas que tinham medo de tocar naquele “corpo estranho e repugnante”. Todas essas reações das pessoas, entretanto, não tinham uma conotação agressiva. Eram sempre da ordem do espantosamente inacreditável, ou da ordem do cômico, ou mesmo do interessante.

Durante as aulas de genética humana no 2º grau, os colegas que já sabiam da minha polidactilia, ficavam excitados quando o professor de biologia citava a polidactilia, quando falava sobre anomalias cuja herança é mendeliana, autossômica dominante. Era muito comum alguns gritarem que eu tinha, que eu mostrasse. Eu vivi isso sem constrangimentos. Parecia mais um prestígio.

Há um outro aspecto digno de ser ressaltado na minha experiência. Herdar uma característica incomum, que não gera a exclusão dos que a possuem, especificamente por existirem técnicas cirúrgicas de correção anatômica, mas que não extirpam o sentimento de possuir um caráter diferente,

permite a produção de uma identificação mais intensa com seu progenitor que lhe transmitiu o gene. É a certeza da filiação e um sofisticado elemento do processo de construção da própria imagem a partir do outro paterno.”

C.R., aluno do curso de Psicologia.

Retinite Pigmentar

Lília Maria de Azevedo Moreira,
Maria Daniela Moreira de Sant'Ana e
Fábio Alexandre Ferreira Gusmão

A retinite ou retinose pigmentar é causa comum de distúrbio visual, devido à degeneração de fotorreceptores associada com distribuição anormal de pigmento na retina, camada mais interna do globo ocular que tem continuidade com o nervo óptico (Fig. 17). Acomete cerca de 1 em 4000 indivíduos, levando inicialmente à redução da visão noturna, prejudicando a adaptação em ambientes com pouca iluminação, e resultando, muitas vezes, em perda da visão periférica, tendo que girar a cabeça para visualizar os objetos circundantes (visão em túnel). Com a evolução da doença o campo de visão torna-se estreito e pode ocorrer a cegueira. Apresenta heterogeneidade genética, com aproximadamente 20% dos casos autossômicos dominantes, 20% são recessivos, 15% ligados ao sexo e os demais são considerados esporádicos (não familiares, isolados, simples), de acordo com Pasternak (2002).

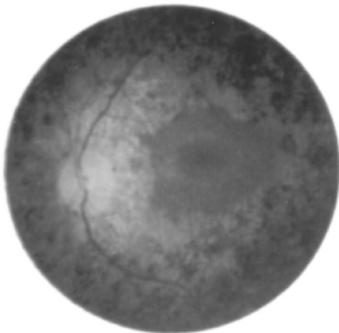


Fig. 17 Fundo de olho evidenciando pontilhado com regiões hipopigmentadas adjacentes a outras com excesso de pigmento.

A heterogeneidade genética tem mostrado ser mais extensa: análise de DNA tem demonstrado que há no mínimo 3 formas de herança ligada ao X, 12 formas autosômicas dominantes e 5 condicionamentos autossômicos recessivos para retinite pigmentar não associada a outras malformações (Nussbaum e col, 2001).

O distúrbio se manifesta nas duas primeiras décadas de vida, geralmente progredindo para a perda visual severa na quinta década, embora existam casos infantis, geralmente é uma doença de adultos. Entre as medidas terapêuticas recomendadas estão tratamentos com vitaminas e proteção da retina ao excesso da luz com uso de óculos protetores.

APRESENTAÇÃO DE CASO

Criança do sexo masculino, nascida em 1990 de parto normal e a termo, sem intercorrências, no interior da Bahia. Começou a andar com 1 ano e 2 meses e a falar com 8 meses. A deficiência visual só foi percebida aos sete anos de idade e o diagnóstico foi de retinite pigmentar. Atualmente, possui apenas percepção de luz.

Pais não consangüíneos, avós paternos apresentam problemas cardíacos, sendo que a avó paterna apresenta também diabetes. Na família materna, tios com histórico de câncer.

Família nuclear composta por quatro pessoas (genitores, um irmão que também apresenta retinite pigmentar e a criança). A presença de dois irmãos com o distúrbio, filhos de pais normais, sugere herança recessiva com cerca de 25% de chances de recorrência.

Considerações Psicopedagógicas e Sociais

De acordo com o acompanhamento psicológico feito desde o ano de 2000, a criança tem um bom desenvolvimento sócio-afetivo, bem como desenvolvimento cognitivo considerado normal para sua faixa etária, porém apresenta dificuldades a nível de compreensão de conteúdos mais abstratos. O probando apresentava comportamento agressivo com a professora e os colegas, e rejeição de limites, o que foi associado à sua dificuldade em aceitar a deficiência visual.

Antes da criança apresentar deficiência visual chegou a cursar a alfabetização, interrompendo os estudos por conta da perda visual, visto que sua cidade de origem não oferecia atendimento especializado. A família transferiu-se para Salvador, no intuito de dar continuidade aos atendimentos oftalmológicos e aos estudos da criança. Após o apoio psicológico a criança apresentou uma evolução significativa em relação à sua interação social e maior aceitação dos limites. Atualmente, recebe acompanhamento especializado e está estudando em escola regular, sendo alfabetizada no Braille.

Retinoblastoma

Lília Maria de Azevedo Moreira,
Maria Daniela Moreira de Sant' Ana e
Fábio Alexandre Ferreira Gusmão

O retinoblastoma é um tumor maligno originado nas células embrionárias da retina, que pode afetar um ou ambos os olhos, ocorrendo geralmente em crianças antes dos 3 anos de idade. A doença atinge os dois sexos e a sua incidência é de 1 afetado em 20.000 recém-nascidos. A mortalidade chega a 20% dos casos. Em 10% dos portadores do distúrbio verifica-se história familiar da doença, geralmente por mutação germinativa de natureza autossômica dominante.

O retinoblastoma resulta de mutações em células germinativas ou somáticas ou em ambas, no alelo RB1 localizado no cromossomo 13. Em 5 a 7% dos afetados pode ser demonstrada deleção no braço longo do cromossomo 13, em preparações obtidas do tecido tumoral. Diversos outros mecanismos como mutações de ponto e recombinação somática podem produzir perda de DNA marcador, próximo ao gene do retinoblastoma. A proteína produzida pelo alelo normal é um supressor de tumor que executa papel importante na regulação do ciclo celular.

Knudson (1993), no seu modelo de dois eventos da carcinogênese, explica as formas de câncer herdadas a partir deste distúrbio. De acordo com este modelo, devem ser necessárias pelo menos duas mutações para surgir um retinoblastoma. Se isto ocorre nas células germinativas, o gene mutante pode estar presente em todas as células da criança. A segunda mutação será um evento genético

adicional, inespecífico, em uma célula já alterada. Não há risco de malignização secundária nos casos não hereditários (Nussbaum e col, 2001).

A origem do retinoblastoma é esporádica (60% dos casos) ou genética (40%). Casos genéticos apresentam mutação herdada do gene RB1 supressor de tumor, e apresentam ainda risco de desenvolver um segundo tumor no outro olho ou então tumores em outros tecidos, especialmente osteossarcomas. Cerca de 70% dos casos apresentam retinoblastoma unilateral e 30% bilateral. Todos os casos de retinoblastoma bilateral se devem à mutações nas células da linhagem germinativa.

No retinoblastoma são importantes os seguintes sinais clínicos para o diagnóstico: calcificações intratumorais, presentes em 75% dos casos e detectáveis com raios X, e fragmento do tecido tumoral no humor vítreo. O diagnóstico é feito pelo exame oftalmológico e quando realizado precocemente pode contribuir para a cura e evitar a perda dos olhos.

Tendo em vista a conservação dos olhos, os tumores podem ser tratados com radiação e criocirurgia, processo cirúrgico no qual o tumor é congelado por segundos e posteriormente destruído pela formação de microcristais. Quando os focos tumorais não regredem, é necessário a retirada do globo ocular (enucleação). Em muitos destes casos são colocados posteriormente próteses oculares.

APRESENTAÇÃO DE CASO

Criança do sexo masculino, nascida em 1998 de pais não-consangüíneos. Foi conduzido ao oftalmologista por apresentar reflexo pupilar branco no olho direito. A avaliação indicou retinoblastoma bilateral. Atualmente apresenta olho direito enucleado (prótese) e tumoração em olho esquerdo. Submete-se a tratamento quimioterápico com perspectiva de retirada do outro olho. O seu irmão mais novo, nascido em 2000, também apresentou retinoblastoma bilateral. Fez cirurgia de enucleação do olho direito, com 15 dias de nascido, com a colocação de prótese e mostra persistência de tumoração no olho esquerdo.

Segundo a genitora, não houve casos prévios de retinoblastoma na família, entretanto o exame oftalmológico do genitor revelou calcificação no olho, interpretado como retinoblastoma com involução espontânea. A genitora refere ainda história de diabetes e pressão alta na família, inclusive a perda visual da sua mãe, associada ao processo de envelhecimento. A árvore genealógica da família é apresentada na Fig. 18.

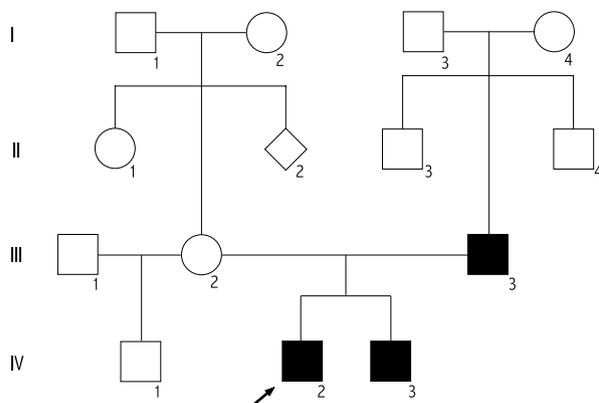


Fig. 18 Heredograma da família estudada.

Nas crianças com retinoblastoma, 90% são a primeira pessoa afetada na família. Os riscos são calculados empiricamente em 45% quando o progenitor apresenta o retinoblastoma bilateral e 15% nos casos unilaterais. Cerca de 1% dos pais sem história clínica de retinoblastoma mostram evidências de cura espontânea e, nestas famílias, o risco de outra criança afetada é também de 45%.

Exceto para mutações raras, em que o progenitor é portador não penetrante da mutação RB1, família sem nenhum parente com retinoblastoma tem risco de recorrência de 1 em 18.000 a 30.000 nascimentos, equivalente ao da população geral. O presente caso, com recorrência do distúrbio, apresenta risco alto para novos filhos afetados.

Considerações Psicopedagógicas e Sociais

Além da estimulação visual, em que é atendida por terapeuta ocupacional, a criança está sendo acompanhada por psicólogo, em esquema de psicoterapia de apoio. A genitora também foi atendida neste setor. Apresenta o desenvolvimento geral compatível com a sua faixa etária, com possibilidade de inclusão em escola regular, assim que seu quadro clínico (oncológico) estiver estacionado. Há dificuldade de elaboração da perda visual tanto por parte da genitora quanto pela criança com a perspectiva recente da perda definitiva da visão.

Síndrome de Waardenburg

Gil Santos Batista, Marildes da Silva, Sirlandia Santana,
Lília Maria de Azevedo Moreira e Josefina Castro

A associação entre perda auditiva e anomalias de pigmentação tem sido observada em diversos mamíferos. Charles Darwin no seu livro “ Origem das Espécies” pergunta: “ O que pode ser mais curioso que a relação entre os olhos azuis e a surdez nos gatos?” Esta associação está relacionada à necessidade ainda não explicada de melanócitos pelo stria vascularis da cóclea (Read & Newton, 1997).

Em 1951, Waardenburg descreveu uma síndrome que compreende uma forma de albinismo parcial que pode afetar os olhos, cabelos e audição. A Síndrome de Waardenburg é de condicionamento hereditário com heterogeneidade genética e três tipos diferentes, sendo o tipo I (SWI), responsável por cerca de 2% dos casos de surdez de causa genética, observando-se que a surdez é mais freqüente no tipo II, sendo esta progressiva, enquanto que no tipo I, a surdez ocorre em apenas 20% dos casos e geralmente fica estacionada.

O tipo I é caracterizado pelo desvio externo do canto dos olhos (telecanto), resultando em fendas palpebrais curtas, assim como deslocamento lateral dos pontos lacrimais. São também observados nariz com base larga e dorso saliente, desenvolvimento acentuado das sobrancelhas (sinofrismo), presença de mancha branca no cabelo, na região frontal e associada a outros sinais do albinismo parcial como heterocromia da íris (coloração azul-clara), prognatismo da mandíbula e lábio inferior polpudo.

A ausência do telecanto e a surdez associada são características da SWII, enquanto que na tipo III, conhecida como forma de Klein, verifica-se desenvolvimento ósseo e muscular com desenvolvimento insuficiente. Caracteriza-se pelo comprometimento bilateral das extremidades superiores, alterações hipoplásicas (desenvolvimento insuficiente de um tecido ou de um órgão) do sistema ósseo e muscular; contraturas em flexão; sindactilia (soldadura dos dedos) e fusão dos ossos do carpo, além de anormalidades oculo-auditivas e pigmentares característicos do tipo SW I.

A Síndrome de Waardenburg é transmitida de forma autossômica dominante, tanto no tipo I, quanto no tipo II e III. É uma das mais típicas síndromes autossômicas dominantes com penetrância e expressividade altamente variáveis (Wiedemann e col. 1992). A frequência desta síndrome varia entre 1:32.400 e 1 em 42.000 pessoas, com numerosos casos descritos na literatura.

A Síndrome de Waardenburg deve-se a diferentes mutações, com perda de função do gene PAX3, no tipo I, localizado no cromossomo 2, na banda 2q35. No tipo SW II, a alteração está no cromossomo 3, entre as sub-bandas 3p12.3 e p14.1. Neste caso, o defeito genético deve-se à mutação do gene do desenvolvimento MITF que codifica fatores de transcrição que ativam genes necessários ao desenvolvimento dos melanócitos. Embora tenha sido previamente sugerido que a síndrome tipo SW III (Klein-Waardenburg) seria um distúrbio geneticamente distinto, há entretanto evidências de que mutações do gene PAX 3 também causam este tipo de alteração (Nussbaum, 2001).

O risco genético de indivíduos afetados pela Síndrome de Waardenburg transmitirem a condição aos seus filhos

é de 50%, considerando que não haja casamentos com outras pessoas da mesma síndrome e que os portadores sejam heterozigotos, isto é, que apresentem apenas uma forma do gene dominante.

O prognóstico é favorável, com sobrevida normal. O fator decisivo para a adaptação é a presença do distúrbio auditivo, uni ou bilateral, discreto ou grave, progressivo ou não. Os traços fisionômicos dos portadores da síndrome de Waardenburg chamam freqüentemente a atenção. Assim, o diagnóstico baseia-se na aparência do afetado e detalhes clínicos, incluindo o resultado da audiometria. O tratamento precoce deve ser assegurado para evitar a evolução do quadro para a surdo-mudez e pseudo-oligo-frenia. O maior obstáculo adaptativo causado pela Síndrome de Waardenburg é a surdez congênita, profunda e de percepção.

Stevenson & Davison (1970) citam as seguintes causas para a surdez congênita, em casos não atribuíveis a fatores toxi-infecciosos durante a gravidez: hereditárias, correspondendo a 80% dos casos (autossômica recessiva 75%; autossômica dominante – como no caso da Síndrome de Waardenburg – 3%; recessiva ligada ao X, 2 %) e fenocópias, correspondendo aos 20% restantes. Mckusick (1971) caracteriza a surdez congênita em 6 tipos, incluindo-se a S. Waardenburg no tipo 4:

- 1) **Tipo Michel:** caracterizada por ausência completa de desenvolvimento do ouvido interno;
- 2) **Tipo Monsini-Alexander:** onde ocorre desenvolvimento incompleto da cóclea e dos canais vestibulares;
- 3) **Tipo Bing-Siebenmann:** em que a parte óssea do

labirinto está conservada e a parte membranosa e especialmente o órgão sensorial se encontram pouco desenvolvidos;

- 4) **Tipo Scheibe:** caracterizado por malformação restrita à parte membranosa da cóclea e do século, com vestíbulo normal (lesão típica da S. de Waardenburg);
- 5) **Tipo Siebenmann:** a alteração principal ocorre no ouvido médio, geralmente devido a uma deficiência do hormônio tireoidiano;
- 6) **Tipo microtia-anotia-atresia de meato:** onde a lesão está limitada ao ouvido externo.



CASO 1: Família com prole de 10 filhos e ocorrência de mecha branca frontal associada à heterocromia da íris, isto é, olhos de cores diferentes, sinais sugestivos da Síndrome de Waardenburg em diversos membros da irmandade.

O probando faz parte de uma segunda geração de portadores da S. Waardenburg tipo I, apresentando as seguintes características: cabelos densos e abundantes, mecha branca frontal na cabeça, ponte nasal hipoplásica, heterocromia da íris, sendo o olho esquerdo castanho e o direito azul, telecanto, isto é, aumento da distância entre os cantos dos olhos (distância intercantal), lábio inferior polpudo (Fig. 19 A).

Não apresenta nenhum déficit intelectual, visual ou auditivo. Sua prima, entretanto, apresenta déficit auditivo associado a sinais faciais típicos, embora sem a heterocromia da íris. A observação realizada permitiu caracterizar a condição presente na família como a Síndrome de Waardenburg. Foram verificadas quatro pessoas afetadas pela síndrome I (Fig. 20), de expressão mais leve, com apenas um caso de surdez associada.

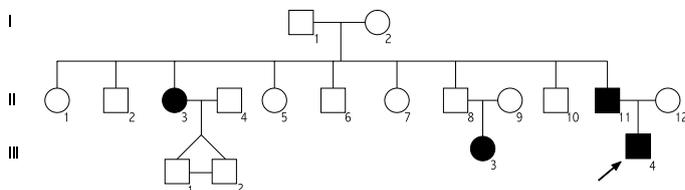


Fig. 20 Árvore genealógica de família com transmissão da S. Waardenburg tipo I.

CASO 2: Duas irmãs, de 27 anos e 13 anos (Fig. 19 B). Ambas apresentam a Síndrome de Waardenburg tipo II. Progenitores e irmãos aparentemente normais. Não existem outros casos relatados desse distúrbio na família, podendo ter ocorrido

ausência de penetrância em um dos progenitores. Embora trate-se de herança autossômica dominante, o risco de recorrência do distúrbio está abaixo de 50%, levando-se em conta os casos de penetrância incompleta. A genealogia da família é apresentada na Fig. 21. Existem casos de doença mental em dois tios maternos, que não foram relacionados à síndrome.

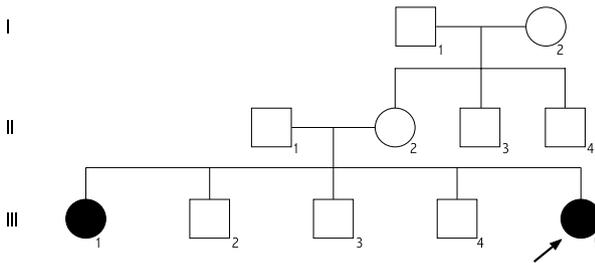


Fig. 21 Árvore genealógica de família com transmissão da S. Waardenburg tipo II.

As irmãs têm olhos com cores diferentes (heterocromia da íris): azul e marrom a primeira; azul e verde a segunda. Ambas são surdas e mudas, apresentam uma mancha de cabelo branco na região frontal, além de apresentarem problemas na pigmentação da pele, evidentes pela coloração esbranquiçada que a pele vem assumindo, sobretudo nas costas. Estudam em escola especial. Apresentam comportamento nervoso, principalmente em casa, quando não conseguem estabelecer comunicação (geralmente choram e gritam quando não são compreendidas).

No presente caso, foi verificada heterocromia da íris associada à deficiência auditiva, características presentes na grande maioria de afetados pelo tipo II (SWII). O exame audiométrico constituiu um grande aliado, visto que o diagnóstico precoce foi muito importante para assegurar o processo de educação das jovens afetadas pelo distúrbio.

Considerações Psicopedagógicas e Sociais

Os relatos mostram dois tipos da síndrome. Na família 1, o probando é portador da Síndrome de Waardenburg Tipo I, não possuindo a surdez congênita, como no caso da família 2, caracterizada como SWII. O probando da família 1 também não mostra nenhum déficit intelectual, o que facilita em muito o seu desenvolvimento normal, não trazendo-lhe nenhum entrave no ambiente escolar. Aliás, necessário se faz lembrar que o desenvolvimento cognitivo do aluno é acima dos padrões considerados como normais, decorrendo assim tranqüilamente o seu bom aproveitamento no processo ensino-aprendizagem.

Na família 2, as jovens afetadas mostram maiores dificuldades nos processos de ensino-aprendizagem, devido ao fato da surdez congênita. As dificuldades foram maiores para a primeira das irmãs afetadas, onde a surdez foi reconhecida mais tardiamente, por falta de conhecimento da família na época, uma vez que este foi o primeiro caso da síndrome na família. O segundo caso foi diagnosticado precocemente devido aos antecedentes do distúrbio na história da família.

As irmãs afetadas possuem níveis diferentes de aprendizagem, mas dominam com segurança a linguagem brasileira de sinais (LIBRAS). A mais velha ingressou na escola tardiamente, enquanto sua irmã ingressou em escola especial em tempo regular, onde foi trabalhada inicialmente a leitura labial. Depois de 2 anos acompanhou o processo normal e até mesmo destacando-se, segundo a professora. O conhecimento que a família já tinha sobre o problema facilitou o processo de estimulação precoce, levando a criança a dominar quase que

totalmente a linguagem oral, fazendo com que lenta, mas naturalmente, deixasse os sinais. Atualmente estuda em uma rede regular de ensino e apresenta maior adaptação aos processos sociais normais.

O fato das irmãs apresentarem desenvolvimento diferente na escola foi interpretado como decorrido do fato de uma delas ter iniciado mais cedo a sua escolarização formal. Quanto mais cedo o indivíduo tiver situações de desafios, melhor será a qualidade das suas estruturas cognitivas. De acordo com a concepção de Piaget (1976), “o conhecimento não procede nem da experiência única dos objetos nem de uma programação inata pré formada no sujeito, mas de construções sucessivas com elaborações constantes de estruturas novas”.

Ambas as famílias têm relações afetivas positivas com os portadores do distúrbio genético, o que certamente contribuiu para o desenvolvimento de características pessoais positivas dos educandos como seres humanos totais, normais e valorizados, capazes de superar as suas dificuldades.

7.2. DISTÚRBIOS MULTIFATORIAIS

Hidrocefalia

Gracia Maria Brito Matos, Jussara de Oliveira Ramalho,
Katia dos Reis Nascimento, Patrícia Alves Batista,
Lília Maria de Azevedo Moreira e Josefina Castro

A hidrocefalia é um distúrbio que tem como causa um acúmulo de líquido cefalorraquidiano (líquor) ou fluído cérebro- espinhal (LCR) que ocasiona o aumento do perímetro cefálico. O líquido é um líquido claro, com pequenas quantidades de proteína, potássio, glicose e cloreto de sódio. A densidade do líquido serve para reduzir o impacto entre o encéfalo e os ossos do crânio, reduzindo, por meio disso, danos concussivos. Se o cérebro ou os vasos sanguíneos que o irrigam aumentam de volume, o líquido é drenado e diminui a pressão intracraniana, para manter o volume constante.

O líquido cefalorraquidiano é produzido constante-

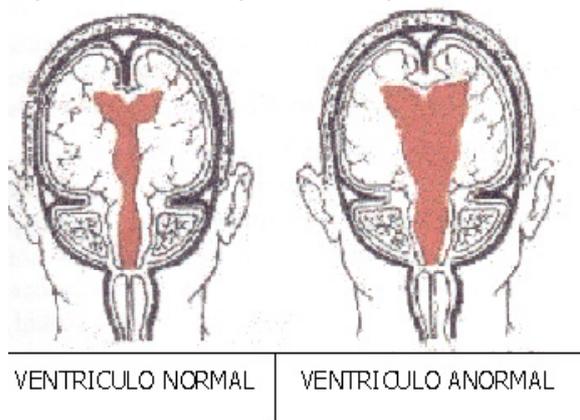


Fig.22 Comparação entre ventrículos.

mente dentro dos ventrículos cerebrais e normalmente flui através de vias de um ventrículo ao próximo, e então para fora do cérebro, descendo para a medula espinhal. Quando as vias de drenagem do líquido são obstruídas em algum ponto, o fluido se acumula nos ventrículos do cérebro, causando neles um inchaço que resulta na compressão do tecido ao redor (Fig. 22). Em bebês e crianças, a cabeça se alargará; em crianças mais velhas e adultos, o tamanho da cabeça não aumenta porque os ossos do crânio já estão completamente unidos. O crânio é como uma caixa rígida. Quando a pressão intracraniana é aumentada, o crânio se torna excessivamente preenchido com tecido cerebral inchado, sangue ou líquido. A pressão intracraniana aumentada pode causar mudanças no comportamento dos afetados, levando à agitação, confusão, resposta diminuída e coma.

A hidrocefalia é causada, portanto, pela inabilidade de drenagem do líquido no interior dos ventrículos. Existem muitas causas par o surgimento deste processo:

- Tumor cerebral: tumores do cérebro causam inchaço dos tecidos circundantes, resultando em distúrbio na drenagem do líquido.
- Meningite: infecção das membranas que recobrem o cérebro. podendo bloquear as vias de drenagem causando hidrocefalia.
- Hidrocefalia Congênita: a hidrocefalia, neste caso, está presente no nascimento, mas isto não significa que ela seja genética. Em alguns casos, o condicionamento pode ser de herança multifatorial, com risco de recorrência de 5% na irmandade do afetado ou então produzida por genes recessivos.

A hidrocefalia, devido à atresia do orifício de Luschka ou de Magendie, é de natureza autossômica recessiva, enquanto que a hidrocefalia por estenose do aqueduto de Sylvius é condicionada por gene recessivo, ligado ao X. Em ambos os casos, o risco de recorrência é de 25%.

- Prematuridade: bebês nascidos prematuramente são mais vulneráveis ao desenvolvimento da hidrocefalia do que aqueles nascidos a termo, desde que muitas partes do corpo ainda não estão amadurecidas. A atividade da área que está logo abaixo da linha dos ventrículos no cérebro apresenta um rico suprimento sangüíneo. Seus vasos sangüíneos podem ser facilmente rompidos se o bebê sofrer uma mudança na pressão sangüínea ou na quantidade de fluído no sistema.

A hidrocefalia, quando percebida precocemente, pode ser controlada com cirurgia, embora possa apresentar seqüelas, tais como o atraso do desenvolvimento do indivíduo, em casos mais graves, podendo também levar ao óbito. No tratamento medicamentoso merecem referência as drogas que diminuem a formação do LCR, inibindo a anidrase carbônica. O tratamento neurocirúrgico, com colocação de uma válvula tipo Spitz-Holter, pode levar à redução ou eliminação da hipertensão intracraniana (Fontes, 1994).

A pressão intra-uterina impede, até certo ponto, o aumento do crânio antes do nascimento. Por isso, a hidrocefalia congênita não costuma ser percebida nos primeiros dias de vida, apesar de já haver aumento do sistema ventricular. O prognóstico é quase sempre muito

grave quando o crânio é excessivamente volumoso na época do parto.

O diagnóstico precoce da hidrocefalia é feito pelo pediatra, pela palpação da fontanela e a medida dos perímetros cranianos. A medida do perímetro craniano nem sempre tem valor como dado isolado, mas é muito importante para diagnóstico de descompensação da hidrocefalia.

Na maioria dos portadores, a macrocefalia é percebida nos primeiros meses de vida. A evolução é progressiva. A cabeça torna-se volumosa, notando-se circulação venosa acentuada no couro cabeludo. As fontanelas e suturas ficam abertas e tensas. Pode haver retardo do desenvolvimento psicomotor, que costuma ser mais evidente no setor da motricidade.

APRESENTAÇÃO DE CASO

Partindo da análise do distúrbio em instituição especializada no atendimento de portadores de deficiência, foi tomada para o estudo de caso uma jovem de 21 anos, que apresenta o estágio da doença avançado, com grande aumento do perímetro cefálico.

A estudante (Fig. 23) freqüentou a instituição desde 1991, quando sua cabeça media 80 cm; atualmente mede cerca de 120 cm. É a décima segunda de uma prole de treze crianças, proveniente de um segundo matrimônio. Gravidez diferente das demais. A criança não se mexeu durante os nove meses. A mãe não fez o pré-natal. No oitavo mês a gestante começou a inchar a ponto de não poder andar, teve todos os sinais e as dores, com parto demorado, tendo a criança nascido dois dias

depois. Foi diagnosticada hidrocefalia congênita após o nascimento.

Após trinta dias de nascida, a criança foi transferida para Salvador a fim de submeter-se à cirurgia, não chegando a fazê-la porque, de acordo com a opinião médica, a criança não resistiria. Segundo a mãe, a cabeça da menor cresceu até a idade de um ano. Sentou aos dois anos. Começou a falar na mesma época e veio andar aos oito anos. A família só procurou um neurologista para tratamento quando a criança já estava com 10 anos.

Não há outros casos de hidrocefalia na família e esse fato aliado a um provável sofrimento fetal e à natureza multifatorial da malformação, permite estabelecer um risco baixo de recorrência do

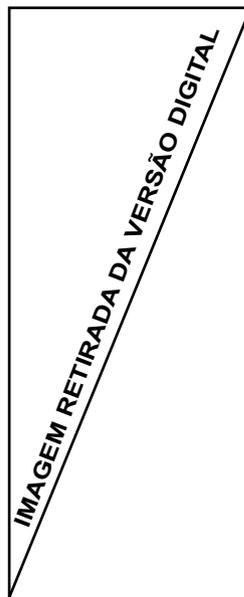


Fig. 23 Jovem apresentada no estudo.

Considerações Psicopedagógicas e Sociais

Embora a jovem não tivesse nenhum tipo de problema no convívio social da escola, preferia manter-se afastada na hora do recreio ou de atividades de muito movimento por se sentir insegura e temer uma queda.

Precisava de auxílio para executar tarefas que envolviam coordenação motora fina. Não conseguia identificar

cores, com exceção do amarelo; não foi alfabetizada. Aos vinte e um anos, ela já não conseguia andar sozinha por ter pouco equilíbrio e devido ao peso da cabeça. Atualmente não frequenta mais a escola, visitando ocasionalmente os professores na instituição.

Casos desta natureza mostram a necessidade de acompanhamento médico precoce e apoio psicológico permanente para facilitar o desenvolvimento individual e uma maior interação social do educando.

Pé Torto Congênito

Marcia Maria de Oliveira Martins, Eliane Falcão Costa,
Reuza Almeida Puralho,
Lília Maria de Azevedo Moreira e Josefina Castro

O Pé Torto Congênito (PTC) constitui importante malformação congênita do esqueleto que ocorre na proporção de 1 a 3 por mil recém-nascidos e predomina em meninos, com razão sexual 2:1. As deformidades e malformações dos membros inferiores são descritas por Valadares e Pena (1988) como:

- Arqueamento da tíbia lateral (genu varo) ou medial (genu valgo);
- Pés tortos que ocorrem em flexão plantar com desvio medial (pé torto equino-varo);
- Desvio lateral (pé torto equino-valgo);
- Em dorsiflexão desviado medianamente (pé torto calcâneo-varo) ou lateralmente (pé torto calcâneo-valgo);

- Apenas com a região anterior do pé aduzida (metatarso varo) ou abduzidas (metatarso valgo).

O cavismo é uma deformidade na face plantar do pé onde ocorre uma flexão do ante-pé em relação ao retro-pé. A Fig. 24 apresenta as principais formas das patologias.

O PTC é uma patologia das mais complexas, seja no seu aspecto etiológico, ou no tratamento conservador ou cirúrgico. Cerca de 80% dos casos não realizam qualquer intervenção cirúrgica, independente de qualquer tratamento prévio, para correção das deformidades. Entretanto, é de grande valor o tratamento conservador como 1ª abordagem, logo após o nascimento, porque mesmo que não se consiga a correção total das deformidades a cirurgia será menos agressiva.

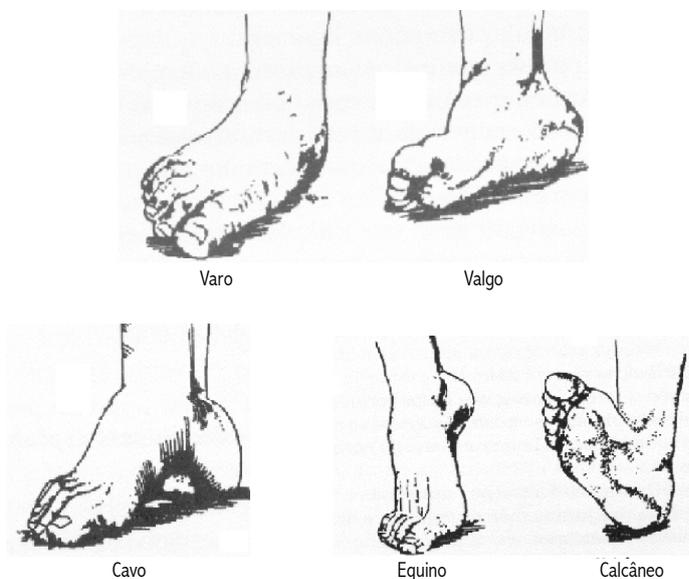


Fig. 24 Diferentes tipos de pé torto congênito

Pode aparecer como malformação isolada ou associada a outras patologias e síndromes genéticas em cerca de 10% dos casos. Quando ocorre isoladamente é condicionado por mecanismo multifatorial. A consangüinidade é elevada entre os progenitores de afetados e o risco de recorrência da anomalia é calculado empiricamente. Laredo (1968), em estudo amplo sobre o distúrbio, apresentou a hipótese de um alelo autossômico recessivo, com expressividade e penetrância mediadas por poligenes e fatores ambientais. De acordo com o referido autor, quando os pais são normais e não consangüíneos o risco de PTC para uma nova criança situa-se entre 5 a 8%. Pais consangüíneos mostram riscos de 10% a 14%. No caso de um dos progenitores apresentar a anomalia, o risco de recorrência é de 18% a 37%.

Quanto à forma de manifestação, pode ainda ser classificado em:

- Malformação isolada, multifatorial: não apresenta danos em outras estruturas músculo-esqueléticas. Pode ser uni ou bilateral;
- Associado à alterações neuromusculares (por exemplo: mielodisplasias e artrogripose); geralmente bilateral;
- Sindrômico: quando faz parte de uma síndrome bem definida (Down, Pierre-Robin, Larsen etc.); geralmente bilateral;
- Postural: é o “falso pé torto”, ou seja, o pé apresenta-se na posição de eqüinovaro, porém é redutível e não apresenta as deformidades estruturais clássicas. Pode ser uni ou bilateral.

APRESENTAÇÃO DE CASO

Criança de 6 anos de idade, nascida em 1993, no interior da Bahia, sexo feminino (Fig. 25). Foi indicada para o estudo genético por médico ortopedista. Apresenta PTC bilateral, sem outros fatores associados. Pais não-consangüíneos, informam a existência de apenas um caso semelhante na família materna considerando 3 gerações (Fig.26). História de princípio de aborto entre 3º e 4º mês de gestação. Gestante não fez uso de medicamento e também não houve ocorrência de doenças infecciosas. A mãe refere útero pequeno e o feto bastante desenvolvido, sentindo dor durante a gravidez. Teve sangramento. Parto cesáreo, a criança nasceu circulada no pescoço, porém não apresentou complicações em decorrência desse fato, segundo a genitora.

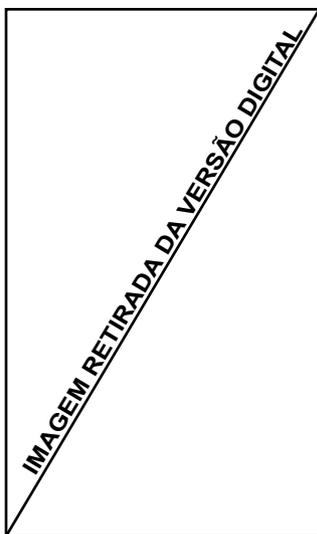


Fig. 25 Criança usando botas ortopédicas.

A proposita (IV-1) é oriunda de uma família de nível sócio-econômico médio. Os pais possuem o 2º grau completo, sendo a mãe funcionária pública municipal e o pai comerciante. A criança é a 1ª filha do casal, concebida após dois anos de união de forma planejada. A mãe estava com 30 anos de idade e o pai com 28 anos. A irmã mais nova tem dois anos incompletos e nasceu sem anormalidades. Pais

dedicados realizaram todos os tratamentos ortopédicos indicados. O progenitor acompanhou todo o processo de recuperação da filha, porém nos dias de troca de gesso evitava estar presente porque a criança chorava muito. Bom relacionamento e convivência familiar, sem comprometimento em sua dinâmica.

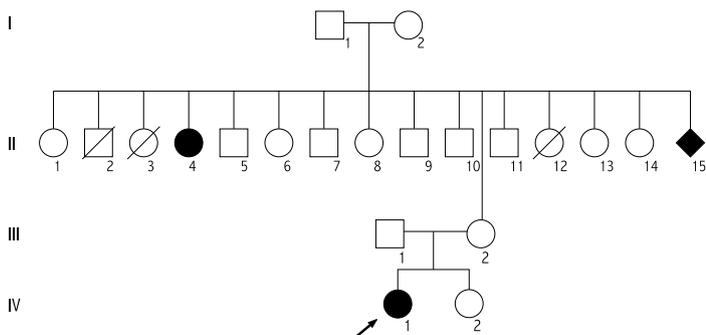


Fig. 26 Heredograma da família estudada.

Considerações Psicopedagógicas e Sociais

O desenvolvimento da criança foi normal. Engatinhou na época certa, apenas demorou de andar porque usou gesso por um período de praticamente dois anos. Menos de um mês depois de retirado o gesso, a criança andou. O desenvolvimento escolar também foi normal, até um pouco melhor do que o da maioria das outras crianças, tanto que, aos cinco anos, cursa a 1ª série, já sabendo ler e escrever. Mesmo usando aparelhos, não sofreu qualquer tipo de discriminação ao iniciar a vida escolar, participando ativamente de todas as atividades, inclusive as brincadeiras próprias de sua idade. Só agora, beirando

os seis anos, é que demonstrou efetivamente perceber que tem pés diferentes dos de outras crianças mas, aparentemente, encara a situação com naturalidade.

A primeira professora, com quem estudou por três anos, não considerou a deficiência um problema; houve entretanto uma preocupação inicial com a receptividade dos colegas. Entretanto, por se tratar de uma criança muito agradável e meiga, interagiu satisfatoriamente com os colegas. Era solidária com a turma e apresentou um bom desenvolvimento para sua faixa etária, participando de todas as atividades pedagógicas, inclusive as de recreação. A professora relata que apenas nos momentos das brincadeiras, quando machucava algum colega é que havia reclamação, mas sem referência ao PTC. Quando passou a usar o aparelho ortopédico, fazia queixa de dor e também despertou a atenção dos colegas. Com relação à queixa, a mãe orientou a professora para que nessa situação falasse sobre outro assunto fazendo com que a criança se desligasse da “dor”.

A criança passou a ter a noção de suas limitações quando não fez ballet, por recomendação médica. Na escola, porém, organizava brincadeiras que envolviam dança. Gostava de exercer a liderança. O desenvolvimento educacional foi além das expectativas, sendo alfabetizada na pré escola e passando direto à primeira série, estando acima do padrão definido pelo sistema escolar. Com sete anos de idade está cursando a 2ª série do ensino fundamental.

Segundo o relato da atual professora, a chegada da aluna na escola foi normal como toda criança de 1ª série. Não apresentou problema emocional, adaptou-se ao ambiente e aos colegas. É muito carinhosa e educada. Ao longo do período letivo ninguém prestou atenção a

sua deficiência, os colegas só vieram percebê-la no final do ano quando realizaram uma atividade de estudo que requisitava medidas antropométricas e tiveram que ficar descalços sendo notada a diferença. Quando foi perguntado à professora sobre este fato, a mesma imediatamente esclareceu, com o auxílio da criança.

Quanto aos aspectos pedagógicos e adaptativos, continua apresentando características de liderança. Tem o apoio da família, o que ajuda a criança a enfrentar suas dificuldades e superá-las. A mãe tem lido informações sobre o PTC, o que facilita seu processo de inclusão. A estratégia adotada pela mãe foi sempre agir com naturalidade diante do problema mesmo porque tem uma tia também portadora da malformação que leva uma vida normal. Só recentemente o pai da criança admitiu ter ficado perturbado com o distúrbio da filha e a sua postura também sempre foi a de agir com naturalidade, procurando fazer a criança se sentir o mais possível igual às outras. Também contribuiu para essa atitude do casal o fato da mãe ter ajudado, pouco antes do parto, uma amiga que enfrentara o mesmo problema com o filho recém-nascido.

O tratamento foi iniciado muito cedo, a partir do 4º dia de vida, e exigiu muita dedicação, persistência e gastos financeiros. A criança esteve sempre sob os cuidados de um mesmo profissional, o que estabeleceu um clima de familiaridade e confiança na relação médico/paciente/família.

A questão da hereditariedade nunca foi motivo de preocupação para a família, embora todos estivessem, de certa forma, convencidos de que poderia nascer uma criança com a malformação, pela existência de um caso anterior. A cada nascimento, o primeiro cuidado era a verificação

da condição dos pés dos recém-nascidos. Mesmo assim, o nascimento da criança com o pé torto congênito pegou a todos de surpresa.

Foi verificado, também, que apesar de trazer transtornos emocionais (longo período de tratamento) e físicos (dificuldade de locomoção) a patologia, caso não seja tratada ou não alcance os resultados esperados, não interfere no desenvolvimento educacional do seu portador. Poderão haver possíveis dificuldades de socialização e/ou baixa estima em consequência da atitude de pesar das pessoas frente à sua deficiência, transferindo sua dificuldade motora para a incapacidade generalizada. Neste momento a postura da família é fundamental na convivência com esta contingência, estando ao lado e enfrentando, junto, os novos desafios da sua vida, fato observado no estudo de caso da probanda.

O PTC continua sendo uma patologia de difícil tratamento e apesar da evolução das tecnologias não se padronizou sua abordagem dificultando o emprego da técnica adequada. São necessários mais esclarecimentos e informações para os profissionais da área de saúde, educação e a comunidade, a fim de uma rápida identificação e acompanhamento dos casos existentes e sua recorrência.

7.3. DISTÚRBIOS CROMOSSÔMICOS

Síndrome do X-Frágil

Lília Maria de Azevedo Moreira

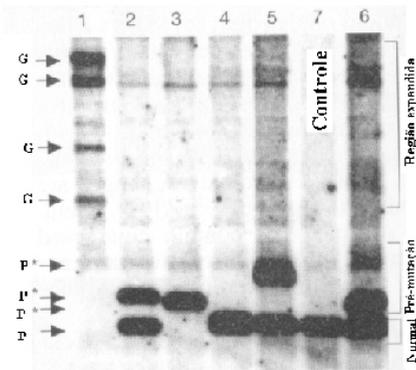


Fig. 27 Exame de Southern blotting para o diagnóstico de X-Frágil em uma família. G e P representam, respectivamente, fragmentos grandes e pequenos de DNA. (Passarge, 1995, com modificações).

É um distúrbio gênico com manifestação cromossômica. Constitui a principal causa hereditária e a segunda categoria de retardo mental genético, seguindo-se em importância à Síndrome de Down. Afeta os dois sexos, embora apresente maior prevalência em recém-nascidos do sexo masculino (1 em 1000 meninos e 1 em 2000 meninas). Em escolas e instituições especializadas para portadores de deficiência mental, verifica-se 5% de afetados pela condição.

As principais características clínicas da síndrome do X-Frágil são o retardamento mental em graus variáveis e sinais crânio-faciais como face alongada e estreita, orelhas grandes e salientes, palato alto, queixo proeminente, macrocefalia. Macroorquidias (aumento no tamanho dos testículos) pode ser observado no adulto, mas não ocorre em todos os afetados. Comumente verifica-se

hiperextensibilidade das articulações e problemas de atenção, associados à hiperatividade. Embora haja casos de portadores do X-Frágil sem sinais clínicos, a presença das características referidas constitui indicativo para uma avaliação genética, como sugerido por Hagerman (1991).

A primeira documentação científica da síndrome do X-Frágil foi publicada em 1943 por Martin e Bell. Em 1969 Lubs revelou a presença de um sítio frágil, expresso como uma falha cromossômica, sensível ao folato no braço longo do cromossomo X (na região Xq27) característica que deu o nome à síndrome. O cromossomo X-Frágil é detectado em 4 a 5% das células de homens afetados e em baixas frequências em mulheres que quando afetadas pelo distúrbio geralmente mostram características mais leves (50 a 70% das mulheres com a mutação completa não apresentam retardamento mental).

O mecanismo de herança é complexo, embora mostre um padrão típico de herança ligada ao X. É considerado um gene de dominância incompleta, com 80% de penetrância para o sexo masculino. Entre as filhas de homens transmissores normais, a penetrância é nula, enquanto que entre as filhas de mulheres heterozigotas e fenotipicamente normais manifesta-se em cerca de 35% da prole. Entre os filhos de mulheres heterozigotas e afetadas pela síndrome, a penetrância do gene é de 100% no sexo masculino e em cerca de 50% no feminino provavelmente devido ao fenômeno da inativação do cromossomo X nas mulheres.

A síndrome do X-Frágil representa um distúrbio de amplificação gênica condicionado pelo aumento de repetições da seqüência de trinucleotídeos CGG do gene FMR1 (FRAX Mental Retardation 1) em mais de 200 vezes, na mutação completa. O gene FMR1 é considerado pré-mutado, quando apresenta repetições das trincas de 50 a 200

vezes enquanto que em pessoas normais a repetição é de 6 a 50 vezes. Quando a mutação é completa, a seqüência de dinucleotídeos CG está metilada e torna o gene FMR1 inativo, impedindo o seu funcionamento. As repetições são hipermetiladas em citosina-fosfato-guanina (ilhas CpG) resultando em prejuízo na atividade de transcrição e níveis baixos de RNA mensageiro responsável pela codificação da proteína FMRP cujo papel parece estar relacionado à maturação das sinapses.

A mutação do gene ocorre gradativamente, ao longo de gerações. Como se trata de característica ligada ao X, a mãe portadora passa o gene alterado para 50% de sua prole, meninos e meninas. A pré-mutação transmitida pela mãe pode ocorrer nos seus filhos como pré-mutação ou então transforma-se na mutação completa com o fenótipo do X-Frágil. O pai passa o X alterado para todas as suas filhas como pré-mutação. Os seus filhos homens serão normais em relação ao caráter, uma vez que recebem o cromossomo Y do pai.

No aconselhamento genético deve ser considerado que as pré-mutações são amplificadas a cada geração, aumentando assim o risco de afetados entre os descendentes de mulheres portadoras. Embora a análise citogenética seja útil para a detecção de homens afetados, o reconhecimento de portadores da pré-mutação e mutação completa pode ser feito com segurança pelas técnica molecular do Southern blotting, como visto na Figura 27.

APRESENTAÇÃO DE CASO

Jovem do sexo masculino, nascido em 1970 (Fig. 28). Pais não consanguíneos. Nasceu de parto normal, é o quarto filho de uma prole de seis irmãos (Fig. 29 A). Retardo no desenvolvimento neuro-motor, andou aos 3 anos. O probando apresenta sinais importantes para a S-X-Frágil, a saber: face alongada, macroorquidismo, hiperflexibilidade articular, retardo mental, distúrbio na fala e atenção, resistência ao contato físico. Os sinais típicos, quantificados por Hagerman (1991) para a elaboração de índice diagnóstico, mostrou valor alto, próprio dos portadores da síndrome (Quadro 1).

A análise do cariótipo revelou a fragilidade do cromossomo X em 6% das células analisadas, confirmando o distúrbio genético (Fig.29 B). O cariótipo do seu irmão mais jovem, portador de deficiência mental leve e poucos sinais da síndrome do X-Frágil, não mostrou alterações em 100 células analisadas. Em casos como este, o diagnóstico deverá ser confirmado por testes moleculares que indicam claramente a presença de mutação completa e pré-mutação.

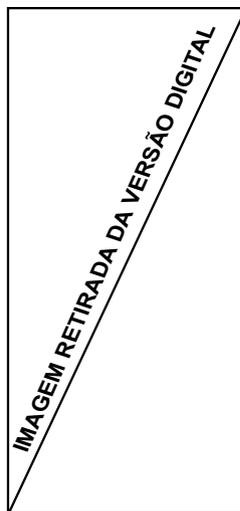
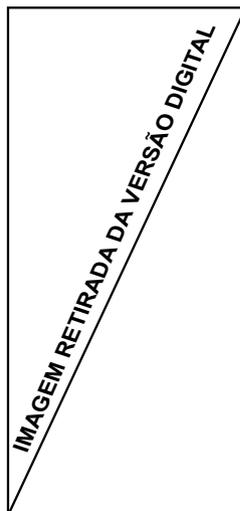


Fig. 28 Probando aos 7 e 27 anos

Quadro 1 – Lista de Hagerman para o reconhecimento fenotípico da S. X-Frágil

CARACTERÍSTICA	AUSENTE (0)	LIMIAR OU PRESENTE NO NEONATO (1)	CLARAMENTE PRESENTE (2)
Retardo Mental			X
Hiperatividade			X
Distúrbio de atenção			X
Resistência a Contato Físico			X
Agitar de Mãos			X
Morder as Mãos	X		
Contato Visual Pobre			X
Fala Perseverante			X
Hiperflexibilidade das Articulações			X
Orelhas Longas e Proeminentes			X
Testículos Grandes			X
Linha Simiesca ou de Snyder	X		
História Familiar de DM			X
ESCORE TOTAL			22

* Escore Máximo = 26 pontos; Escore Significativo = 16 pontos

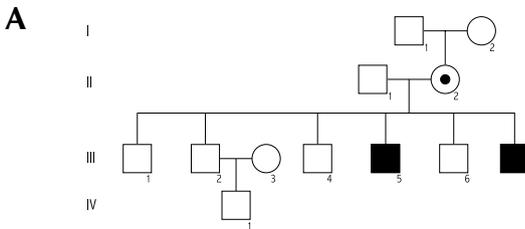


Fig. 29 Heredograma da família estudada (A). Célula do probando indicando o X-Frágil (B).

Considerações Psicopedagógicas e Sociais

O jovem apresentou dificuldade de aprendizado na idade escolar. Estuda em escolas especiais desde os 6 anos. A avaliação psico-pedagógica mostrou pobreza de vocabulário, raciocínio lento, dificuldade para reter conceito, déficit perceptual e cognitivo. Atualmente está nas oficinas pedagógicas onde faz bijouterias e em casa ajuda nos afazeres domésticos. Não sabe contar, não conhece as cores. Apresenta um bom relacionamento com os colegas e com a família. Goza de boa saúde e visita freqüentemente parentes no interior, entrosando-se bem na comunidade.

Síndrome de Down

Gabriele K.Vieira, Inah Castro, Maria Angelica Motta Dorea,
Lília Maria de Azevedo Moreira e Josefina Castro

Constitui a principal causa genética da deficiência mental e é determinada pela trissomia do cromossomo 21, assim chamada porque as células da pessoa afetada têm três cromossomos 21 em vez de apresentarem apenas dois. A falha genética geralmente ocorre durante a produção de óvulos ou espermatozoides, quando um dos cromossomos do par 21 deixa de se separar corretamente na meiose. Assim, tem-se um óvulo ou espermatozoide com dois cromossomos 21. Nesta situação, a célula ovo ou zigoto recebe dois cromossomos 21 dos gametas, formando um zigoto trissômico.

O cromossomo 21 adicional, geralmente vem do óvulo e está relacionado à idade materna elevada (acima de 35

anos). O cromossomo extra na trissomia 21 é de origem materna em 91% dos casos e provém do pai em 9%. Entretanto, embora a não – disjunção seja mais freqüente em mulheres idosas, outros fatores, independentemente da idade materna, também contribuem para a falha na divisão celular. Há casos da trissomia em mães jovens e outros em que o cromossomo adicional é de origem paterna ou resultante de erro na divisão pós-zigótica.

Entre as pessoas com a Síndrome de Down, 95% apresentam 47 cromossomos com o 21 extra decorrente de falhas na divisão meiótica, 3 a 4% mostram número cromossômico normal e possuem o cromossomo extra translocado em outro cromossomo, geralmente o 14, e 1 a 2% dos casos se devem ao mosaicismos, em que a pessoa apresenta células normais com 46 cromossomos e outras com 47.

Os casos herdados de S. Down são muito raros e geralmente são associados à presença de translocação balanceada em um dos genitores. As chances de recorrência são baixas uma vez que apenas 2 a 3% dos Down apresentam translocações e neste percentual baixo, apenas a metade dos casos pode ser herdada. O restante representa uma mutação cromossômica nova.

O fenótipo da Síndrome de Down pode incluir, além do atraso no desenvolvimento, outros problemas de saúde: hipotonia (100%), cardiopatia congênita (40%), problemas de audição (40 a 70%), de visão (15 a 50%), alterações na coluna cervical (1 a 10%), distúrbio da tireóide (15%), problemas neurológicos (5 a 10%), obesidade e envelhecimento precoce (Moreira e col., 2000 b). Dados da ECLAMC, referentes à sobrevivência de crianças com S. Down na América do Sul (Castilla e col, 1998), mos-

tram que 2/3 dos casos sobrevivem ao primeiro ano de vida. A presença de cardiopatia constitui causa principal de mortalidade. Com a melhoria dos cuidados de saúde e estimulação, cerca de 50 % estão vivos aos 50 anos e 13% sobrevivem aos 68 anos (Baird, 1989).

APRESENTAÇÃO DE CASO

Criança do sexo feminino (Fig.30) , nascida quando a mãe estava com 35 anos de idade, através de uma gravidez planejada. Foi realizado o pré-natal, o parto foi normal, mas a criança não chorou de imediato. Foi estabelecida suspeita de S. Down ainda na maternidade, confirmada posteriormente pelo exame do cariótipo que evidenciou a trissomia do cromossomo 21.

O primeiro momento depois do diagnóstico foi encarado como angustiante e desespeador diante de uma situação

nova; a insegurança tomou conta do casal, o medo e o receio de não saber como lidar com a criança, que apresentaria necessidades especiais. A cumplicidade entre mãe e filha começou a acontecer aos poucos, reforçada pelo apoio recebido por parte dos profissionais de saúde, amigos e, principalmente, da família que enfrentou a situação com muita força e fé.

Foi chegado o momento dos pais procurarem recursos pedagó-

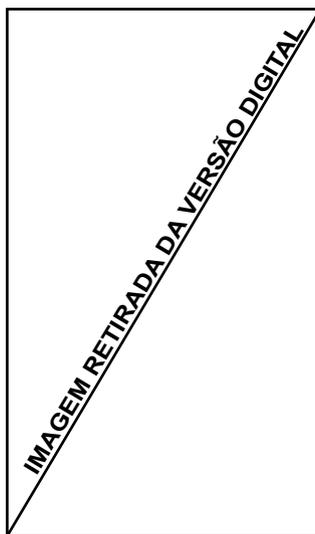


Fig. 30 Probanda em atividade de lazer.

gicos, clínicos e de assistência social que a seu ver lhes dariam uma sustentação no desenvolvimento da criança e serviriam também como ponto de apoio juntamente com a experiência de outros pais com síndrome de Down. Assim, com 1 ano de idade, a criança integrou-se a uma instituição especializada. O primeiro contato aconteceu com a assistente social. A família até então só conhecia a instituição por nome, ao mesmo tempo em que estava ansiosa quanto ao atendimento da mesma, ao futuro da criança e ao preconceito que enfrentariam nos diversos espaços sociais: "Será que minha filha vai aprender a ler, vai ter amigos, vai poder trabalhar?"

O ingresso da criança na escola especial marcou uma fase muito importante na sua vida e na de sua família. A partir daí a criança não apresentou problemas na alimentação, tornou-se semi-dependente na satisfação das suas necessidades fisiológicas e nas atividades da vida diária, o que facilitou os seus avanços.

Considerações Psicopedagógicas e Sociais

A interação positiva com a família constituiu-se em mola mestra para o seu desenvolvimento. Tendo em vista o desenvolvimento da criança, foi trabalhado o aspecto da fala, pois a criança usava palavras soltas e linguagem gestual. Foi estimulada com jogos de encaixe, o que facilitou o processo de desenvolvimento cognitivo e lógico-matemático.

Diante do referencial de diversidade como pressuposto básico no desenvolvimento do sujeito que constrói o

seu conhecimento, a criança foi encaminhada para uma escola regular, na certeza de que o ambiente escolar é fator determinante no enriquecimento das trocas, nos intercâmbios intelectuais, sociais e culturais que ocorrem entre sujeitos que nele interagem.

Atualmente frequênta escola inclusiva. No preparo da criança para inclusão, foram trabalhados aspectos fisiológicos como o controle dos esfíncteres e o desenvolvimento da inteligência interpessoal. Os resultados da inclusão têm sido satisfatórios em termos de aprendizado e interação com os colegas.

Essa nova etapa representa para a criança uma maior abertura e possibilidades de avanços na sua formação cognitiva, afetiva e pessoal uma vez que lhe foi permitido o acesso à interação social, trabalhando as habilidades da vida diária e aprendendo a viver com diferentes tipos de pessoas.

O preconceito existe e é percebido pela falta de informação ou por serem as informações inadequadas, tanto no âmbito familiar quanto no ambiente escolar. Em se tratando de inclusão, os preconceitos deverão ser eliminados por meio das ações de sensibilização da sociedade para a tomada de consciência de que é na diversidade do meio social que acontece o enriquecimento das trocas, dos intercâmbios intelectuais, sociais e culturais.

Um momento importante que acontece com as crianças Down está relacionado à oportunidade de trabalho. É necessário que, a este momento, anteceda uma vivência dos componentes essenciais do desenvolvimento profissional. O principal propósito da experiência de trabalho não é desenvolver habilidades vocacionais específicas, e sim possibilitar que o aluno adquira os bons hábitos

de trabalho e as habilidades de interação interpessoal necessários para a permanência no emprego.

É relevante que, por meio de seu trabalho, os cidadãos Down adquiram valor próprio e contribuam para a comunidade, visto que a experiência profissional é importante para todos. A realização profissional aumentará sua auto-estima e satisfará sua família. A sociedade também reconhecerá sua contribuição.

Diante das perspectivas atuais, percebe-se que as representações que discriminam e marginalizam não são as únicas. Verifica-se a existência de representações carregadas de esperanças. Os pais da criança com síndrome de Down apresentada neste trabalho acreditam nas suas possibilidades e seguem como verdadeiros guerreiros em busca de desenvolvimento e vitórias de sua filha. Não deixam de enxergar as limitações da criança, mas procuram sempre resgatar a dimensão da unicidade que é própria de cada ser humano.

8.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Jacquard (1988) ensina que a lição número um da Genética é que os indivíduos são diferentes e nesta diversidade está a nossa riqueza coletiva. Refletir sobre as diferenças e a inclusão significa discutir a valorização e a dignidade da pessoa humana.

Os avanços obtidos com a Constituição de 1988 e a Lei Federal 7.853/83 garantiram os direitos da cidadania à pessoa com deficiência. Forneceram também os subsídios para a substituição do modelo educacional de integração pelo da inclusão, que amplia as possibilidades de seu desenvolvimento e convívio social.

A proposta atual de inclusão no sistema escolar, requer uma abordagem interdisciplinar da diversidade, considerando a história biológica, psicológica, social e cultural dos alunos. As principais resistências no sentido de se conseguir uma efetiva inclusão, tanto no âmbito escolar como em outros setores, têm origem no desconhecimento e/ou informações equivocadas a respeito das

deficiências. As resistências muitas vezes estão presentes entre as autoridades educacionais em todos os níveis, entre os professores e nas famílias com e sem portadores de deficiências.

Diante da discriminação à qual estão sujeitas muitas pessoas com deficiências severas ou com distúrbios de causa desconhecida, esse livro oferece ao professor um caminho para utilizar conhecimentos da Genética, como subsídio para o trabalho na escola. Faz-se necessário entender a diversidade e aceitá-la como realidade transformadora. É essencial reconhecer que a criança com necessidades especiais está apta para aprender, com uma estimulação capaz de incluí-la progressivamente ao meio ambiente. A eficácia da educação inclusiva em todos os seus âmbitos – comportamento na escola, no lar e na comunidade, resulta em promover o senso de cidadania, respeito mútuo, valorização das diferenças individuais e aceitação das pequenas e grandes contribuições de todas as pessoas envolvidas no processo de ensino/aprendizado.

Este é o paradigma da inclusão social – as escolas precisam ser reestruturadas para acolher todo o aspecto da diversidade humana representada pelo aluno em potencial, ou seja, pessoas com deficiências físicas, mentais, sensoriais ou múltiplas e com qualquer grau de severidade dessas deficiências, pessoas sem deficiências e também pessoas com outras características atípicas.

9.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AMARAL, L. A. **Pensar a diferença/deficiência**. Brasília: CORDE, 1994.

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. **Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-IV)**. 4th ed. Washington (DC): American Psychiatric Association, 1994.

AMIRALIAN, M. L. O psicólogo e a pessoa com deficiência. In: BECKER, E. **Deficiência: alternativas de intervenção**. São Paulo: Casa do Psicólogo, 1996.

AMIRALIAN, M. L.; PINTO, E. B.; GHIRARDI, M. I.G.; LICHTIG, I.; MASINI, E. F.S.; PASQUALIN, L. Conceituando deficiência. **Revista de Saúde Pública**, v. 34 n.1, 2000.

ARAÚJO, F.F. (Org.) **O portador de deficiência e administração pública municipal**. São Paulo: CEPAM, 1992.

BAIRD, P. A.; SADOVNICK, A D. Life tables for Down syndrome. **Human Genetic**, n. 82 p. 291-292, 1989.

BAUTISTA, R. (coord). **Necessidades educativas especiais**. Lisboa: Dinalivro, 1997.

BEYER, O. **O fazer psicopedagógico**. Porto Alegre: Mediação,

1997.

BRASIL. **Política Nacional de Educação Especial**. Brasília: SEESP, 1994.

_____. **Parâmetros curriculares nacionais**. Brasília: MEC/SEF, 1997a.

_____. **Deficiência Mental**. Brasília: SEESP, 1997b. (Série Atualidades Pedagógicas).

BUYSE, M.L. - **Birth Defects Encyclopedia, Dover, Center for Birth Defects**. Informations Services Inc., 1990.

CAMPOS, M.C.C.; NASCIMENTO, M.L.P. **Salvador e hemoglobinopatia AS: um problema para a hemoterapia e de saúde pública**. Fundação Hemoba, 1995.

CASTILLA, E. E.; LOPEZ-CAMELO, J. S.; PAZ, J. E.; ORIOLI, I. M. **Prevencion primaria de los defectos congenitos**. Rio de Janeiro: Fiocruz, 1996.

CASTILLA, E. E.; ORIOLI, I. M. El Estudio colaborativo latino americano de malformaciones congênitas: ECLAMC/MONITOR. **Interciencia**, v. 8, p. 271-278, 1983.

CASTILLA, E. E.; RITTLER, M.; DUTRA, M. G.; LOPEZ-CAMELO, J. S.; CAMPANA, H.; PAZ, J. E.; ORIOLI, I.M. and the ECLAMC-Downsurv Group. Survival of Children with Down Syndrome in South American. **American Journal of Medical Genetics**, v. 79, p. 108-111, 1998.

CHINNERY, P. F.; TURNBULL, D. M. Mitochondrial DNA and disease. **Lancet**, v. 354, p. S117 – 121, 1999.

CID-10/ Organização Mundial de Saúde/**Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde**. 10º Revisão, v.1, Ed. EDUSP, 1998.

CROW, Y. J.; TOLMIE, J. L. Recurrence risks in mental retardation. **Journal Medical Genetics**, v. 35, p. 177-182, 1998.

Declaração de Salamanca e linha de ação sobre as necessidades

educativas especiais. Brasília: CORDE, 1994.

DELORS, J. **Educação: um tesouro a descobrir**. 2. ed. São Paulo: Cortez, Brasília; MEC, UNESCO, 1999.

DIMAURO, S. ANT1, twinkle, POLG, and TP: new genes open our eyes to ophthalmoplegia. **Neurology**, v. 57, p. 2163-2165, 2001.

FEUERSTEIN, R. **The dynamic assessment of retarded performers: the learning potential assessment device, Theory, Instruments, Techniques**. Baltimore: University Press, 1979.

FONTES, J. A. S. **Lesão cerebral: causas e prevenção**. 2. ed. Brasília: CORDE, 1994.

GALTON, F. **English men of science: their nature and nurture**. London Mac Millan, The Nature and Nurture, 1874.

GRIFFITH, F. The significance of Pneumococcal types. **Journal Hygiene**, v. 27, p. 113-156, 1928.

GROSSMAN, In : BEYER, O. **O fazer psicopedagógico**. Porto Alegre: Mediação, 1997.

HAGERMAN, R. J.; SILVERMAN, A. C. **Fragile x syndrome: diagnosis, treatment and research**. Baltimore: John Hopkins University Press, 1991.

HOLMES, W. J. Hereditary congenital opthalmoplegia. **Am. Journal Ophtalmi**, v. 28, p. 23-30, 1956

JACQUARD, A. **Elogio da diferença**. São Paulo: Martins Fontes Editora Ltda., 1988.

ISCN (1995). Na International System for Human Cytogenetic Nomenclature, Mitelman F. ed), S. Karger, Basel, 1995.

JONES, K.L. **Smith: Padrões reconhecíveis de malformações congênitas**. São Paulo : Manole Ltda, 1998.

KANNER, L. Autistic disturbances of affective contact. **Nervous Children**, v. 2, p. 217-250, 1943.

KNUDSON, A. G. Antioncogenes and human cancer, **Proc**.

Natl. Acad. Sciences (USA), v. 90, p. 10914-10921, 1993.

KRYNSKI, S. **Novos rumos na deficiência mental**. São Paulo: Sarvier, 1984.

LAREDO, F. J. Contribuição ao estudo clínico-estatístico e genealógico-estatístico do Pé Torto Congênito Equinovaro. Tese de Doutorado, Escola Paulista de Medicina, 1968.

LAJEUNE, J. ; GAUTIER, M. ; TURPIN, R. Les chromosomes humains en culture de tissus, **C. R. Acad. Sci (Paris)** v. 248, p. 602-603, 1959.

LIMA, P.T.; SCARFON, C.A.R. Malformações das mãos e pés In: Z. Mustacchi.; S. Peres. **Genética Baseada em Evidências**. São Paulo: CID Editora, p. 801-815, 2000.

LUBS, H. A marker x chromosome. **American Journal Human Genetics**, v. 21, p. 231, 1969.

MANTOAN, M. T. E. **Ser ou estar, eis a questão. Explicando o déficit intelectual**. Rio de Janeiro: WVA, 1997.

_____. Ensino inclusivo/educação (qualidade) para todos. **Integração**, n. 20, p. 30-32, 1998.

_____. Integração x Inclusão. **Pátio**. Porto Alegre, ano 2, n. 5, p. 49-51, 1998.

_____. **Por uma escola para todos**. 1999 (texto mimeografado)

MARCHESI, A. A educação da criança surda na escola integradora. In: COLL, C.; PALACIOS, J. MARCHESI, A (Org). **Desenvolvimento Psicológico e Educação: necessidades educativas especiais e aprendizagem escolar**. Porto Alegre: Artes Médicas, 1995.

MARINER, R. ; Jackson, A. W; Levitas, A, ; HAGERMAN, R. J. ; BRADON, M. ; Mc BOGG, P. M. ; SMITH, A. C. M. ; BERRY, R. Autism, mental retardation and chromosomal abnormalities. **J. Autism Dev. Disorders**; v. 16, p. 425-440, 1986.

MARLEAU-PONTY, M. **O visível e o invisível**. São Paulo: Perspectiva, 1964.

MARTIN, J. P.; BELL, J. A pedigree of mental defect showing sex-linkage. **Journal Neurologyc Psychiatry**, v. 6; p. 151-54, 1943.

MCKUSICK, A. V. **Genética Humana**. São Paulo: U.S.P / Polígono, 1971.

MENDEL, G. Letter from Gregor Mendel to C. Nageli. The Birth of Genetics. **Supplement to Genetics**, 35: Part 2, 1950.

MOREIRA, L.M.A.; PEREIRA, M.B.; FREITAS, L.M. ; REGO, E.J.L.; CRUZ, N.R.; CHAGAS, N.M.A.; NUNES DE ALMEIDA, A. M. Estudo sobre a etiologia da deficiência mental associada a malformações congênicas. Hospital Santo Antônio. **Revista ABP-APAL**, 13: 152-156, 1991.

MOREIRA, L.M.A; SAN JUAN, A. ; PEREIRA, P.S.; SOUZA, C.S. A case of mosaic trisomy 21 with Down's syndrome signs and normal intellectual development. **Journal Intellectual Disease Research**, v. 44, p. 91-96, 2000a.

MOREIRA, L.M.A; EL-HANI, C. N.; GUSMÃO, F.A. A síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético. **Revista Brasileira de Psiquiatria**, v. 22, p. 96-99, 2000b.

MOREIRA, L.M.A. ; DIAS, A.M.; SANTOS, H.B.; FELICIO, T.D. Estudo sobre malformações congênicas em recém-nascidos em maternidade publica de Salvador-BA. **Revista Bahiana de Enfermagem**, v. 13, p. 69-74, 2000c.

MORGAN, T. H. Random segregation versus coupling in Mendelian inheritance. **Science**, v. 34, p. 384, 1911.

MRECH, L. M. **O que é educação inclusiva**. HYPERLINK <http://www.regra.net/educação>, 1999.

Normas de pesquisa envolvendo seres humanos. Res. CNS 196/96, **Bioética**, v. 4, n. 2 – Suplemento – 1996. Brasília, Conselho Federal de Medicina, 1996.

NUSSBAUM, R. L.; McINNES, R.R.; WILLARD, H. F. ; BOERKOEL, C. F. **Thompson & Thompson Genetics in Medicine** . 6. ed. W.B. Saunders Company, New York, 2001.

OCHAITA, E.; ROSA, A. Percepção, ação e conhecimento nas crianças cegas. In: COLL, C.; PALACIOS, J.; MARCHESI, A. (Org). **Desenvolvimento psicológico e educação: necessidades educativas especiais e aprendizagem escolar**. Porto Alegre: Artes Médicas, 1995. v. 3.

OPTIZ, J. M. **Tópicos recentes de Genética Clínica**. Ribeirão Preto: Sociedade Brasileira de Genética. 1984.

OTTO, P. G. ; OTTO, P. A.; FROTA-PESSOA, O. **Genética Humana e Clínica**. São Paulo: Roca, 1998.

PASSARGE, E. **Color Atlas of Genetics**. Thieme Medical Publishers, Inc. New York, 1995.

PASTERNAK, J. J. **Genética molecular humana**. São Paulo : Manole, 2002.

PIAGET, J. **Equilíbrio das estruturas cognitivas**. Rio de Janeiro : Zahar, 1976.

PERRENOUD, P. **Pedagogia diferenciada: das intenções à ação**. Porto Alegre: Artes Médicas, 2000.

READ, A. P.; NEWTON, V.E. Waardenburg syndrome. **Journal Medical Genetics**, v. 34, p. 656-665, 1997.

RINALDI, G. **Educação Especial. Deficiência Auditiva**. In: BRASIL. Secretaria de Educação Especial. Deficiência Auditiva. Brasília: SEESP, 1997, v. 1 (Série Atualidades Pedagógicas)

ROMÁN, M. D. P. G. Deficiencia visual: aspectos evolutivos y educativos. In: GONZÁLEZ, E. (coord.). **Necesidades educativas especiales**. Intervención psicoeducativa. 3. ed. Madrid: Editorial CCS, 1996.

_____. Deficiencia auditiva : evaluación y intervención. In: E. GONZÁLEZ (coord.). **Necesidades educativas especiales**. Intervención psicoeducativa. 3. ed. Madrid: Editorial CCS, 1996.

SASSAKI, R. K. **Quantas pessoas têm deficiência?**, 1998 (texto mimeografado).

SCHIFF, M. **A inteligência desperdiçada: desigualdade social, injustiça escolar**. Porto Alegre: Artes Médicas, 1994.

SCHINZEL, A. **Catalogue of Unbalanced Chromosome Aberrations in Man**. 2nd ed. New York; Berlin: Walter de Gruyter, 2001.

STEVENSON, A.C.; DAVISON, B. C. C. **Genetic Counselling**. London: Heinemann, 1970.

STRAUSS, M. . **As estratégias da terapia pelos genes**. Anais Nestlé , 54, p.1-16, 1997.

TEIXEIRA, M. **O Projeto Genoma Humano**. São Paulo: Publi-folha (Folha explica), 2000, 92 p.

TJIO, J.H. ; LEVAN, A. The chromosome number of men. **Hereditas**, v. 42, p. 1-16, 1956.

TOMASINI, M. E. A. Expatriação social e segregação institucional da diferença : reflexões. In: BIANCHETTI, L., FREIRE, I. M. (Org.). **Um olhar sobre a diferença**. Campinas: Papirus, 1998.

TOURAINÉ, A. **Poderemos viver juntos?: iguais e diferentes**. Petrópolis: Vozes, 1999.

VYGOTSKY, L. S. **Pensamento e linguagem**. Lisboa: Antídoto, 1979.

_____. **A formação social da mente**. 4 ed. São Paulo: Martins Fontes, 1984.

WALLON, H. **Les origines du caractère chez l'infant**. Paris: PUF, 1987.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE. World Health Organization. **International classification of impairments, disabilities, and handicaps: a manual of classification relating to the consequences of disease (ICIDH)**. Genebra; 1993.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE. Serie de Informes Técnicos. **Control de las enfermedades Hereditarias**. Genebra,

1996.

WAARDEMBURG, P. J. A new syndrome combining developmental anomalies of the eyelids, eyebrows and nose with pigmentary defects of the iris and head hair and with congenital deafness. **American Journal of Human Genetic**, v. 3, p. 195, 1951.

WIEDEMANN, H. R.; KUNZE, J.; DIBBERN, H. **Atlas de síndromes clínicas dismórficas**. Trad. Hildegard Thiemann Bukup. 2. ed. São Paulo: Manole, 1992.

ANEXOS

INSTITUIÇÕES QUE ATENDEM A PESSOAS COM NECESSIDADES ESPECIAIS

ACORDE

Endereço Avenida Amaralina, 731 – Amaralina (Salvador – BA)

Tel. (71) 248-0603 / 240-0396 / 248-0603 (fax)

Clientela Crianças e adolescentes na faixa etária de 0 a 18 anos, e adultos, de ambos os sexos, portadores de deficiência física, mental e auditiva.

Serviços Especializados de reabilitação física e mental, fonoaudiologia, fisioterapia, terapia ocupacional, psicologia, psiquiatria, pediatria, psicopedagogia, psicomotricidade e terapia familiar.

Associação Bahiana de Atletas Deficientes - ABAD

Endereço Rua Frederico Costa, 55 – Brotas (Salvador – BA)

Tel. (71) 255-0317

Clientela Adolescentes a partir de 13 anos (e adultos) de ambos os sexos, portadores de deficiência física.

Serviços Assessoria a deficientes físicos praticantes de esportes.

Associação Bahiana de Cegos - ABC

Endereço Rua Mesquita dos Barris, 40 – Barris (Salvador – BA)

Telefax. (71) 321-0661

Clientela Adolescentes a partir de 13 anos (e adultos) de ambos os sexos, portadores de deficiência visual.

Serviços Cursos profissionalizantes, telemarketing, artesanato, massoterapia, habilidades manuais etc.

Associação Bahiana do Deficiente Físico - ABADEF

Endereço Av. Sete de Setembro, 281 – Palácio da Aclamação – Passeio Público – Centro. Salvador - BA

Telefax. (71) 321-5500

Clientela Adolescentes a partir de 15 anos e adultos, de ambos os sexos, portadores de deficiência física.

Serviços Doações de cadeiras de rodas, encaminhamento ao mercado de trabalho, aconselhamento e lazer como instrumento de integração.

Associação Bahiana de Equoterapia - ABAE

Endereço Avenida Dorival Caimy, Parque de Exposição – Esquadrão da Polícia Montada – Itapoan (Salvador – BA)

Tel. (71) 963-5862 / 375-1584 / 375-1573/ 232-1643 (fax)

Clientela Crianças e adolescentes a partir de 02 anos e adultos, de ambos os sexos, portadores de deficiências neurológicas.

Serviços Inserção no ensino regular, atividade e prática de equoterapia, orientação pedagógica e atividade recreativa.

Associação Baiana de Recuperação do Excepcional – ABRE

Endereço Rua Frederico Costa , 93 – Boa Vista de Brotas (Salvador – BA)

Tel. (71) 244-1142 / 244-5118 / 244-8973/ 233-4559 (fax)

Clientela Adolescentes de ambos os sexos, na faixa etária de 13 a 18 anos, com Síndrome de Down, distúrbio de conduta, microcefalia.

Serviços Oficina de cabeleireiros, serigrafia, bijouteria, tecelagem, escola especializada, atendimento médico, psicomotricidade, psiquiatria, psicologia e neurologia.

Associação de Assistência a Mucoviscidose na Bahia

Endereço Ladeira do Abaeté, 7 – Itapoan (Salvador – BA)

Tel. (71) 249-2706

Clientela Crianças e adolescentes de ambos os sexos, na faixa etária de 0 a 18 anos, portadores de fibrose cística.

Serviços Fisioterapia e orientação sobre como cuidar da doença e encaminhamentos específicos.

Associação de Pais e Amigos de Deficientes Auditivos do Estado da Bahia APADA

Endereço: Rua Parque Cruz Aguiar, 109 – Rio Vermelho (Salvador – BA)

Tel.: (71) 334-1468 / 334-1413 (fax)

Clientela: Crianças e adolescentes na faixa etária de 0 a 18 anos (e adultos) de ambos os sexos, portadores de deficiência auditiva.

Serviços: Escola até a quarta série, linguagem oral simples, audiometria e encaminhamento ao mercado de trabalho.

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais – APAE de Salvador

Endereço: Rua Rio Grande do Sul, 545 – Pituba (Salvador- BA)

Tel.: (71) 270-8300/353-6407 (fax)

Clientela: Crianças e adolescentes de ambos os sexos na faixa etária de 0 a 16 anos, portadores de deficiência mental ou não.

Serviços: Educação especializada, serviços ambulatoriais, oficina profissionalizante.

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais – APAE

Endereço: Av. Jequitaita, 343 – (Salvador- BA).

Tel.: (71) 313-6788 / 314-4803

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Alagoinhas

Endereço: Rua Silva Jardim, 955 - Barreiro. CEP.: 48.000-000

Tel.: (75) 422-4354

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Alcobaça

Endereço: Rua Bráulio Nascimento, 152 - Centro. CEP.: 45.990-000

Tel./FAX: (73) 293-2136 (Secretaria de Saúde)

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Barreiras

Endereço: Travessa das Turbinas - Barreirinha. CEP.: 47.800-000

Tel.: (77) 611-3874 / 612-8727

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Bom Jesus da Lapa

Endereço: Rua Botafogo, S/N - São João. CEP.: 47.600-000

Tel.: (77) 481-4047 / 6548 Fax: (77) 481-2689

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Brumado

Endereço: Rua Alta Souza Leite Oliveira, 328 - Santa Tereza. CEP: 46.100-000

Tel.: (77) 441-4168

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Cabaceira do Paraguaçu

Endereço: Rua José Antonio Alves, S/N. CEP.: 44.384-000

Tel.: (75) 681-1019 / 1064

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Cachoeira

Endereço: Rua Prisco Paraíso, 08 - Centro. CEP: 44.300-000

Tel.: (75) 425-1809

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Caetité

Endereço: Rua Barão de Caetité , 393 - Centro. CEP.: 46.400-000

Tel.: (77) 454-1228 / 1139 / 2144

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Camaçari

Endereço: Rua Santa Rosa, 02 - Centro. CEP.: 42.800-000

Tel.: (71) 621-7312 / 622-0337

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Canavieiras

Endereço: Praça 15 de Novembro, 50 - Centro. CEP: 45.860-000
Tel.: (73) 284-1873 / 1466 / 1220

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Candeias

Endereço: Rua Dois de Fevereiro, 226 - Centro. CEP: 43.800-000
Tel.: (71) 601-3483 / 6595

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Candiba

Endereço: Rua Castro Alves, 95 - Centro. CEP: 46.380-000
Tel.: (77) 661-2005

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Carinhanha

Endereço: Rua Castelo Branco , S/N. SUDENE. CEP: 46.485-000
Tel.: (77) 485-2062

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Correntina

Endereço: Rua da Barragem, S/N - Vila Residencial da Coelba.
CEP: 47.650-000
Tel.: (77) 488-2171

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Dias D'Ávila

Endereço: Rua Dona Santa , 212 – Centro. CEP: 42.850-000
Tel.: (71) 625-3188

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Entre Rios

Endereço: Rua F, 02 - Bela Vista. CEP: 48.180-000
Tel.: (75) 420-2723

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Esplanada

Endereço: Centro Catequético da Paróquia Armando C. Tourinho, S/N
CEP: 48.370-000
Tel.: (75) 427-2494 (manhã)

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Euclides da Cunha

Endereço: Rua Manoel do Conselho Campos, 335 - Centro. CEP: 48.500-000
Tel.: (74) 271-2162 / Fax (74) 271-2242

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Eunápolis

Endereço: Rua da CEASA , 63 - Centauro. CEP: 45.820-000

Tel./Fax: (73) 281-5860

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Feira de Santana

Endereço: Rua da APAE, S/N - Tanque da Nação. CEP.: 44.100-000

Tel./Fax: (75) 223-4193

e-mail: apaefeira@uol.com.br

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Governador Mangabeira

Endereço: Rua João Altino, S/N - Centro. CEP.: 44.350-000

Tel./Fax: (75) 638-2176 / 2384

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Guanambi

Endereço: Rua General Osório, 79 - Centro. CEP.: 46.430-000

Tel./Fax: (77) 451-1931

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Guaratinga

Endereço: Av. JK, S/N - Centro. CEP.: 45.840-000

Tel.: (73) 277-2194

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Ibicarai

Endereço: Rua Paraguassu, 102 - Centro. CEP.: 45.745-000

Tel.: (73) 9134-4128

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Ichu

Endereço: Rua Elvira Freitas Ferreira, S/N. CEP.: 48.725-000

Tel.: (75) 684-2236 / 2176

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Ilhéus

Endereço: Rua Eixo Principal, S/N - Hernani Sá. CEP.: 45.650-000

Tel./Fax: (73) 632-5511

e-mail: apaeios@ig.com.br

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Ipiáú

Endereço: Praça do Cinquentenário, 89 - Centro. CEP.: 45.570-000

Tel.: (73) 531-6102 / 1600 Fax: (73) 531-3415

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Itabela

Endereço: Praça Inocência Pereira, S/N - Centro. CEP.: 45.848-000

Tel.: (73) 270-2330

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Itabuna

Endereço: Rua Professora Rita Dantas, S/N - Lomanto Júnior. CEP: 45.600-000
Tel.: (73) 613-2525 / 211-2585

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Itamarajú

Endereço: Rua Uruguiana, 664 - Centro. CEP: 45.822-000
Tel./Fax: (73) 294-2131 / 9049

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Itanhém

Endereço: Praça Leopoldina Botelho, S/N - Leopoldina Botelho. CEP: 45.970-000
Tel.: (73) 295-2351 / 2505 Fax: (73) 295-2227

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Itapetinga

Endereço: Rodovia Itapetinga-Itambé, S/N. Km 03. CEP: 45.700-000
Tel.: (77) 261-2040 / 262-1918

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Jacobina

Endereço: Trav. Alberto Torres, 188 - Índios. CEP: 44.700-000
Tel.: (74) 621-4174 / 4175

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Jequié

Endereço: Rua José Barros Meira, 581 - Mandacaru. CEP: 45.200-000
Tel.: (73) 526-2983

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Juazeiro

Endereço: Loteamento Cajueiro, S/N. CEP: 48.900-000
Tel.: (74) 611-5191 / 0885

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Licínio de Almeida

Endereço: Rua Gasparino Davi, 113 - Centro. CEP: 46.330-000
Tel.: (77) 463-2260

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Madre de Deus

Endereço: Rua Genésio Silva, 176 - Centro. CEP: 42.600-000
Tel./Fax: (71) 604-6110

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Medeiros Neto

Endereço: Rua da Matriz, S/N - Centro. CEP: 45.960-000
Tel./Fax: (73) 296-4021 / 1325

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Muritiba

Endereço: Rua Sabino Santiago, S/N. CEP: 44.340-000

Tel.: (75) 424-1309

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Paramirim

Endereço: Av. Botoportam, s/n – Centro CEP: 46190-000

Tel.: (77) 471-2250 (Res.)

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Paulo Afonso

Endereço: Rua Juventude, 06 - Alves de Souza. CEP.: 48.600-000

Tel.: (75) 281-1784 / Fax: (75) 282-0827

e-mail: apae@fallnet.com.br

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Porto Seguro

Endereço: Rua Benedito Silva, S/N - Parque João Carlos. CEP: 45.810-000

Tel.: (73) 288-4058 / 6013

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Prado

Endereço: Rua Isaura Sulz de Almeida, 14 - Novo Prado. CEP: 45.980-000

Tel.: (73) 298-2244

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Queimadas

Endereço: Rua Alda Martins, 20. CEP: 48.860-000

Tel.: (75) 644-1114 (recado)

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Riachão do Jacuípe

Endereço: Praça Joaquim Carneiro, 114 - Centro. CEP:

Tel.: (75) 264-2386

Fax: (75) 264-2029

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Riacho de Santana

Endereço: Praça Monsenhor Tobias S/N. CEP: 46.470-000

Tel.: (77) 457-2043 / 2282 Fax: (77) 457-2048

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Santa Cruz da Vitória

Endereço: Praça Manoel Alves Lyra, 260. CEP: 45.725-000

Tel.: (73) 627-2142 / 2154 / 2128

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Santa Luzia

Endereço: Av. Santa Luzia, 33 - Centro. CEP: 48.880-000

Tel.: (75) 265-2259

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Santa Maria da Vitória

Endereço: Rua 1º de Maio, 77 - Malvão. CEP: 47.640-000

Tel.: (77) 483-4939

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Santo Amaro

Endereço: Rodovia BR-420 - Derba. CEP: 44.200-000

Tel.: (75) 241-1721 / 2799

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de São Félix

Endereço: Rua Manuel Vitorino, 51 - Centro. CEP: 44.360-000

Tel.: (75) 425-4240

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de São Francisco do Conde

Endereço: Convento São Francisco, Rua João Florêncio Gomes, S/N - Centro. CEP: 43.900-000

Tel.: (71) 651-3502

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Teofilândia

Endereço: Rua Antônio Serapião, S/N. CEP: 48.770-000

Tel.: (75) 268-3167

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Tucano

Endereço: 2ª Travessa de Ribeira do Pombal, 38 - Cruzeiro. CEP: 48.790-000

Tel.: (75) 272-1403

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Uauá

Endereço: Av. Borges de Sá, S/N - Centro. CEP: 48.950-000

Tel.: (74) 673-1540 / 1857

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Una

Endereço: Rua Agenor Miranda, 49 - centro. CEP: 45.690-000

Tel.: (73) 236-1033 / 2021

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Vitória da Conquista

Endereço: Av. Rosa Cruz, 135 - Recreio. CEP: 45.000-000
Tel./ Fax: (77) 424-1648

Federação das APAEs do Estado da Bahia

Endereço: Rua Dr. José Peroba, 275 - Ed. Metrópolis Empresarial, Sala 1206
Stiep. Salvador/BA. CEP.: 41.770-235
Tel.: (71) 272-3470 / Fax: (71) 272-3650

Associação de Pais e Mestres do Centro Educacional Imaculada Conceição

Endereço: Rua Nicélia Pontes, 10 – Jardim Lobato – Lobato (Salvador – BA)
Tel.: (71) 392-4921 / 246-9097 / 246-4161 / 246-8939 (fax)
Clientela: Crianças e adolescentes na faixa etária de 0 a 18 anos (e adultos), de ambos os sexos, portadores de deficiência física da região do Subúrbio Ferroviário.
Serviços: Estimulação precoce, terapia ocupacional, creche, assistência médico-odontológica, educação especial (alfabetização).

Associação Municipal Metropolitana das Pessoas Portadoras de Deficiência

Endereço: Fazenda Coutos III, Eixo 17, Quadra 14, Casa 26E – Coutos (Salvador – BA)
Tel.: (71) 986-6444 / 321-6126
Clientela: Crianças e adolescentes na faixa etária de 04 a 18 anos (e adultos) de ambos os sexos, portadores de deficiência visual, auditiva, locomotora.
Serviços: Assessoria, intermediação de mão-de-obra e capacitação profissional (curso de elétrica e pintura em tecido) e reabilitação.

Associação para Desenvolvimento da Educação Especial – ADEP

Endereço: Rua Boulevard Copacabana, 112 – Brotas (Salvador – BA)
Tel.(71) 357-0205 / 357-0653 / 356-9317 (fax)
Clientela: Crianças e adolescentes a partir de 04 (e adultos) de ambos os sexos, portadores de deficiência mental.
Serviços: Escola especial para aprendizagem , oficina semi-profissionalizante, dança e teatro.

Casa de Apoio e Assistência ao Portador do Vírus HIV- AIDS- CAASA

Endereço: Artur Bernardes, 10 – Dendezeiros – Itapagipe (Salvador – BA)
Tel.: (71) 312-7655 / 313-1295 (fax)
Clientela : Crianças e adolescentes de 0 a 17 anos (e adultos), de ambos os sexos, portadores do vírus HIV.
Serviços: Residência, assistência psicológica, médica e serviço de enfermagem.

Centro de Arte e Educação Alternativa Ltda.

Endereço: Travessa Cofedone, 112 (Salvador – BA)

Tel.: (71) 357-0205

Centro de Educação Especial da Bahia – CEEBA

Endereço: Rua Raimundo Pereira Magalhães, s/n – Ondina (Salvador – BA)

Telefax : (71) 235-8855

Clientela : Crianças e adolescentes de 0 a 17 anos (e adultos até 25 anos), de ambos os sexos, portadores de necessidades educativas especiais.

Serviços: Psicopedagogia, psicologia, fisioterapia, odontologia e serviço social.

Centro de Logopedia e Psicomotricidade da Bahia

Endereço: Rua Frederico Costa, 89 – Boa Vista de Brotas (Salvador – BA)

Tel.: (71) 244-5129

Clientela: Crianças e adolescentes na faixa etária de 13 a 18 anos, de ambos os sexos, portadores de deficiência em geral.

Serviços: Terapia ocupacional, psicologia, fonoaudiologia, psiquiatria, atendimento médico-clínico, neurologia, psicomotricidade e oficina de cabeleireiro.

Centro de Saúde Mental Aristides Novis

Endereço: Rua Almirante Alves Câmara, s/n – Engenho Velho de Brotas (Salvador – BA)

Tel.: (71) 244-1795 / 244-4354

Clientela: Adolescentes a partir de 13 anos (e adultos), de ambos os sexos, portadores de deficiência mental.

Serviços: Psiquiatria, psicoterapia individual.

Centro de Saúde Mental Osvaldo Camargo

Endereço: Rua Itabuna, 02 – Parque Cruz Aguiar – Rio Vermelho (Salvador – BA)

Tel.: (71) 334-0133 / 334-0990

Clientela: Crianças e adolescentes a partir de 03 anos (e adultos), de ambos os sexos, portadores de doença mental.

Serviços: Psiquiatria, psicoterapia individual, terapia familiar.

Centro de Surdos da Bahia - CESBA

Endereço: Rua Emídio dos Santos, 485 – Barbalho (Salvador – BA)

Tel.: (71) 243-0828

Clientela: Crianças e adolescentes de ambos os sexos, na faixa etária de 04 a 18 anos, portadores de deficiência auditiva.

Serviços: Escolaridade até a terceira série primária, acompanhada de um trabalho

de desenvolvimento da fala com professores especializados, serviço de inserção do adolescente no mercado de trabalho e integração esportiva.

Centro Estadual de Prevenção e Reabilitação de Deficiências - CEPRED

Endereço: Rua Odilon Dórea, s/ n – Brotas (prédio do INSS) - Salvador – BA

Tel.: (71) 451-0441 / 451-0440 (fax)

Clientela: Crianças e adolescentes de 07 a 17 anos (e adultos) de ambos os sexos, portadores de deficiência auditiva, neurológica, física e visual.

Serviços: Psicologia, fisioterapia, psicopedagogia e reabilitação geral.

Clínica de Assistência Integrada à Infância e Adolescência - CLAIA

Endereço: Rua Conde de Porto Alegre, nº 11 – IAPI (Salvador – BA)

Tel.: (71) 386-4385

Clientela: Crianças e adolescentes de 0 a 18 anos, portadores de deficiência mental.

Serviços: Emergência, internação e ambulatório.

Clínica de Fisioterapia da Bahia - CLIFI

Endereço: Rua Marechal Floriano, 19 – Canela (Salvador – BA)

Tel.: (71) 336-2258 / 336-8584(fax)

Clientela: Crianças e adolescentes de 02 meses até 17 anos (e adultos) de ambos os sexos, portadores de deficiência mental.

Serviços: Psiquiatria, ortopedia, fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicopedagogia e psicomotricidade.

Clínica de Fisioterapia e Reabilitação para Crianças - FISIOBABY

Endereço: Rua Almerinda Dutra, 67 – Rio Vermelho (Salvador – BA)

Tel.: (71) 237-4632 / 335-4632

Clientela: Crianças e adolescentes de ambos os sexos, até 14 anos.

Serviços: Fisioterapia, reabilitação infantil.

Colégio Crissol

Endereço Rua Raul Leite, 93 – Matatu (Salvador-BA)

Tel (71) 244-7515

Clientela: Portadores de deficiência auditiva, 1ª a 8ª série e Infantil.

Serviços: Atendimento clínico, psicopedagogia, fono e psicologia,

E-mail colegiocrissol@uol.com.br

Congregação das Missionárias da Caridade

Endereço: Rua Régis Pacheco, s/n – Uruguai (Salvador – BA)

Tel.: (71) 314-5964

Clientela: Crianças e adolescentes de 0 a 17 anos (e adultos), de ambos os sexos, portadores de deficiência mental.

Serviços: Abrigo para os portadores de deficiência.

Escola Comendador Bernardo Martins Catarino – Ensino Especial / SESI

Endereço: Caminho de Areia, 1.454 – Itapagipe (Salvador – BA)

Tel.: (71) 312-5463 / 310-1329 / 310-1330 / 310-1300

Clientela: Crianças (a partir de 03 anos), adolescentes e adultos, de ambos os sexos, portadores de deficiência mental leve e moderada.

Serviços: Trabalhos pedagógicos com artes, atendimento ambulatorial e terapia ocupacional.

Escola Especial Espaço Via Ponte

Endereço Rua da Fauna s/n Lote 24/25 – Jardim Jaguaribe (Salvador-BA)

Tel (71) 367-9236/1612

Clientela Alunos especiais, opção de turno integral.

Serviços Inclusão de portador de necessidades especiais no mercado de trabalho

Escola Especializada Encontro

Endereço Rua Machado de Assis, 27 – Brotas (Salvador-BA)

Tel (71) 356-4072

Clientela Crianças e adolescentes portadores de deficiências

Serviços Educação infantil, ensino fundamental com acompanhamento individualizado. Técnicos especializados

Escola Evolução Instituto de Educação e Pesquisa sobre Psicose Infanto-juvenil da Associação de Pais e Amigos de Crianças e Adolescentes com Distúrbio Comportamental – INESPI

Endereço Avenida Jorge Amado, 500 – Imbuí (Salvador-BA.)

Telefax (71) 231-1502

Clientela Crianças e adolescentes na faixa etária de 03 a 18 anos de ambos os sexos, psicóticos, autistas hipercinéticos e outras sintomatologias afins

Serviços: Assistência ambulatorial, escola especializada, pedagogia, psiquiatria, psicologia, musicoterapia, oficina psicológica e serviço social.

Escola Henriqueta Catarino

Endereço: Travessa Henriqueta Catarino, s/n – Engenho Velho da Federação (Salvador – BA)

Tel.: (71) 247-4490 / 336-4601

Clientela: Crianças e adolescentes de ambos os sexos, na faixa etária de 07 a 14 anos, portadores de deficiência em geral.

Serviços: Oficina profissionalizante de artesanato, pintura em geral, bordado, tapeçaria, culinária.

Escola Wilson Lins

Endereço: Rua Raimundo Pereira Magalhães, s/n – Ondina (Salvador – BA)

Tel.: (71) 332-9200 (Comunitário)

Clientela: Crianças e adolescentes de ambos os sexos, na faixa etária de 06 a 18 anos, portadores de deficiência auditiva.

Serviços: Curso de primeira a quarta série, escola especializada, curso de artesanato, capoeira, física corporal, dança e teatro.

Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down

Endereço: SCLN – 410, Bloco A, Salas 102/104 – Brasília, DF. DEP: 70865-500

Tel.: (61) 274-7550 Fax.: (61) 347-5575

<http://www.federacaosind.down.org.br>

E-mail: federacaosinddown@zaz.com.br

Fraternidade Cristã de Doentes e Deficientes - FCD

Endereço: Praça da Sé, 01 – Palácio Arquiepiscopal – Centro (Salvador – BA)

Tel.: 322-7133 / 322-7132 / 358-5971 (fax)

Clientela: Crianças e adolescentes de ambos os sexos, na faixa etária de 12 a 18 anos, portadores de deficiência em geral.

Serviços: Formação integral do portador de deficiência.

Grêmio de Integração de Deficientes - GRID

Endereço: Avenida Dorival Caymi, s/n – Parque de Exposições – Paralela (Salvador – BA)

Tel.: (71) 375-1584 / 261-1134

Clientela: Crianças e adolescentes a partir de 05 anos (e adultos até 50 anos), de ambos os sexos, portadores de Síndrome de Down, autismo e paralisia cerebral.

Serviços: Atendimento psicológico, terapêutico e tratamento através da equoterapia

Grupo de Apoio à Criança com Câncer – Bahia (Casa da Criança)

Endereço: Av. O . Pacífico, s/nº (Salvador – BA)

Tel.: (71) 399-2000 / 399-2072

Clientela: Crianças e adolescentes na faixa etária de 0 a 18 anos, de ambos os sexos, portadoras de câncer.

Serviços: Alojamento da criança e do responsável (alimentação e transporte) durante

o período de tratamento, apoio psicológico e atendimento odontológico.

Grupo de Apoio à Prevenção à AIDS da Bahia - GAPA

Endereço: Rua Dias D'Ávila, 109 – Barra (Salvador – BA)

Tel.: (71) 235-1727 / 247-6554 / 245-1587 (fax)

Clientela: Crianças e adolescentes de 0 a 17 anos (e adultos), portadores do vírus HIV.
Serviços: Apoio no trabalho de prevenção à AIDS através de atividades junto à população, amigos e familiares dos aidéticos. Atendimento jurídico, psicológico e doações de cestas básicas e preservativos.

Hospital Juliano Moreira

Endereço: Avenida Edgar Santos, s/n – Narandiba (Salvador – BA)

Tel.: (71) 231-2493 / 231-2359 / 231-6644 / 231-2360 (fax)

Clientela: Crianças e adolescentes de 0 a 18 anos (e adultos), de ambos os sexos, portadores de deficiência mental.

Serviços: Atendimento psiquiátrico, psicoterapia, perícia médica, odontologia, psicologia, emergência e tratamento ambulatorial.

Hospital SARAH

Endereço: Av. Trancredo Neves, 2.782 – Stiep (Salvador – BA)

Tel.: (71) 372-3333 / 372-3438 (fax)

Clientela: Crianças e adolescentes de 0 a 18 anos (e adultos), de ambos os sexos, portadores de deficiência física.

Serviços: Tratamento de lesões musculares e cerebrais, reabilitação e uso de aparelho locomotor.

Instituto Baiano de Reabilitação - IBR

Endereço: Av. Presidente Vargas, 2947 – Ondina (Salvador – BA)

Tel.: (71) 336-3068 / 336-3155 (fax)

Clientela: Crianças e adolescentes de 0 a 18 anos (e adultos), de ambos os sexos, carentes com problemas físicos, com ou sem complicações mentais.

Serviços: Estimulação precoce, fisioterapia infantil, terapia ocupacional, psicomotricidade, psicologia, fonoaudiologia, serviço social, hidroterapia, tratamento na área de neurologia, ortopedia, reumatologia, cardiologia, pediatria e clínica geral.

Instituto de Cegos da Bahia

Endereço: Rua São José de Baixo, 55 – Barbalho (Salvador – BA)

Tel.: (71) 242-1073 / 241-1044 (fax)

Clientela: Crianças e adolescentes de 0 a 18 anos, de ambos os sexos, portadores de deficiência visual.

Serviços: Internato, escola até 8ª Série, oficinas pedagógicas, curso de datilografia, atendimento médico, psicológico, fisioterápico, ambulatorial e odontológico, oftalmologia, terapia ocupacional e assistência social.

Instituto de Organização Neurológica da Bahia - ION

Endereço: Av. Professor Sabino Silva, 549 – Jardim Apipema (Salvador – BA)

Tel.: (71) 336-2699 / 336-2792

Clientela: Crianças e adolescentes de ambos os sexos, na faixa etária de 0 a 14 anos, com problemas psicomotores.

Serviços: Reabilitação neurológica, oficina terapêutica, atendimento pedagógico, psicológico, fonoaudiológico, fisioterápico e serviço social.

Instituto Guanabara

Endereço: Rua Frederico Costa, 93 – Boa Vista de Brotas (Salvador – BA)

Tel.: (71) 244-1142 / 233-4559 / 244-8973

Clientela: Crianças e adolescentes de 03 a 18 anos (e adultos), de ambos os sexos, portadores de deficiência mental.

Serviços: Reabilitação, educação, socialização e habilitação à profissão, atendimento médico, psicológico, fonoaudiológico, psicomotor e psicopedagógico.

Instituto Pestalozzi da Bahia - IPB

Endereço: Av. Ademar de Barros, s/n – Ondina (Salvador – BA)

Tel.: (71) 247-0049

Clientela: Crianças e adolescentes de 05 a 18 anos (e adultos até 25 anos) de ambos os sexos, portadores de deficiência mental.

Serviços: Atendimento educacional especializado, integração pessoal e social.

Lar Vida – Sítio Ipitanga – Valorização Individual do Deficiente Anônimo

Endereço: Estrada Velha do Aeroporto, entrada de Pau da Lima, Novo Marinho Km 5. (Salvador – BA)

Tel.: (71) 393-3342 / 393-0701 / 363-5650 / 358-2023 (fax)

Clientela: Crianças e adolescentes de 0 a 18 anos (e adultos até 24 anos), de ambos os sexos, portadores de deficiência física e mental.

Serviços: Abrigo, atividades fisioterápicas, recreação e assistência de saúde, odontológica, escola especializada, equoterapia.

Movimento de Reintegração do Hanseniano - NORHAN

Endereço: Av. Sete de Setembro, 202, 3º andar, salas 308 e 309 – Ed. Adolfo Basbaum – Centro (Salvador – BA)

Tel.: (71) 322-4158

Clientela: Crianças e adolescentes de 0 a 18 anos (e adultos), de ambos os sexos, portadores de hanseníase.

Serviços: Internamento e assistência médica.

Núcleo Assistencial para Pessoas com Câncer - NASPEC

Endereço: Rua Simões Filho, 32 – Boca do Rio (Salvador – BA)

Tel.: 971) 362-4391/ 362-8633 (fax)

Clientela: Crianças e adolescentes de 12 a 18 anos (e adultos) de ambos os sexos, carentes, portadores de câncer, oriundos da periferia e do interior do Estado da Bahia.

Serviços: Casa de apoio, alimentação, medicação, vestuário, assistência médica com psicólogo, musicoterapeuta, fisioterapeuta, oncologista, ortopedista e anestesista.

Núcleo de Assistência à Criança com Câncer - NACC

Endereço: Rua do Jenipapeiro, 31 – Saúde (Salvador – BA)

Tel.: (71)322-4198

Clientela: Crianças e adolescentes de 0 a 18 anos, de ambos os sexos, portadores de câncer, vindos do interior do Estado da Bahia.

Serviços: Hospedagem, doação de cestas básicas, passagem, apoio sócio-pedagógico necessário para o tratamento oncológico.

Obras Sociais Irmã Dulce – Centro de Reabilitação e Prevenção de Deficiências - CRPD

Endereço: Av. Dendezeiros, 161 – Roma (Salvador – BA)

Tel.: (71) 310-1181 / 310-1180

Clientela: Crianças e adolescentes de 0 a 17 anos (e adultos até 42 anos) de ambos os sexos, portadores de deficiência motora.

Serviços: Internato, prevenção, estimulação precoce em bebês de 0 a 3 anos, serviço médico, odontológico e reabilitação.

Oficina Pedagógica Vitor Soares

Endereço: Praça General Osório, 101 – Ribeira (Salvador – BA)

Tel.: (71) 312-9312/312-2382/313-2593 (fax)

Clientela: Adolescentes a partir de 14 anos (e adultos) do sexo masculino, portadores de deficiência auditiva, mental e múltipla.

Serviços: Oficinas pedagógicas.

Sociedade Pestalozzi da Bahia

Endereço: Av. Beira Mar, 263 – Itapagipe (Salvador – BA)

Tel.: (71) 312-1254

Clientela: Crianças e adolescentes de 05 a 18 anos (e adultos), de ambos os sexos, portadores de deficiência mental.

Serviços: Escola especializada, serviço social, médico, dança, educação física, terapia ocupacional, atendimento psicopedagógico, fonoaudiológico e psicológico.

Vida Brasil – Valorização do Indivíduo e Desenvolvimento Ativo

Endereço: Rua Gamboa de Cima, 02 – Aflitos – Centro (Salvador – BA)

Tel.: (71) 337-1067 / 337-0811 (fax)

Clientela: Crianças e adolescentes de 05 a 18 anos (e adultos), de ambos os sexos, portadores de deficiência em geral.

Serviços: Oficina ortopédica, treinamento com barreiras arquitetônicas, oficina de instrumento musical.

ENDEREÇOS ELETRÔNICOS

CYTOGENETIC RESOURCES

<http://www.kumc.edu//gec/geneinfo.html>

Assunto: Dados de Citogenética Humana e Imagens Citogenéticas

DNA FROM THE BEGINNING (DNA DESDE O INÍCIO)

<http://vector.cshl.org/dnaftb/>

Assunto: Ilustrações, imagens e animações.

FAPESP

<http://www.fapesp.br>

Assuntos: Bioinformática, Projeto Genoma e Genômica

GENETICS GLOSSARY

<http://www.nhgri.nih.gov/dir/vip/glossary/illustration/sky.html>

Assunto: Glossário Ilustrado de Genética

HEALTH LINKS

<http://healthlinks.washington.edu>

Assunto: Genética Clínica e Básica

MARCH OF DIMES

<http://modimes.org>

Assunto: Pesquisa sobre Defeitos Congênitos

PUBLIC HUMAN DISEASES

<http://www.hgmp.mrc.ac.uk>

Assunto: Doenças Humanas Hereditárias e Grupos de Apoio.

THE INSTITUTE FOR GENOMIC RESEARCH (INSTITUTO DE PESQUISA GENÔMICA)

<http://gnn.tigr.org/main.shtml>

Assunto: Surgimento da Genética ao Genoma Humano

IMPrensa UNIVERSITÁRIA

Coordenação Gráfica: Luiz Henrique Farias

Impressão: Davi Macêdo

Fotomecânica: Cristovaldo C. da Silva

Acabamento: Nivaldo Lisboa

Impresso na gráfica da **Universidade Estadual de Santa Cruz**
Ilhéus-BA