



ESEF - ESCOLA SUPERIOR DE EDUCAÇÃO DE FAFE

Estudo de Caso: Síndrome Cardio-Fácio-Cutâneo

Dissertação de Mestrado em Educação Especial,
Domínio Cognitivo Motor

Emília da Conceição Guerra Martins

IESF- Escola Superior de Educação de Fafe

2019/2020



ESEF - ESCOLA SUPERIOR DE EDUCAÇÃO DE FAFE

Estudo de Caso: Síndrome Cardio-Fácio-Cutâneo

Dissertação de Mestrado em Educação Especial,
Domínio Cognitivo Motor

Emília da Conceição Guerra Martins

Sob a Orientação da Prof. Doutora:
Maria Cristina Neves Machado

Dedicatória

À minha família que sempre me apoiou nas decisões e etapas mais importantes da minha vida, em especial ao meu querido PAI (a minha estrelinha), que fisicamente já não está entre nós.

Agradecimentos

Antes de mais, refiro que a realização deste trabalho só foi possível devido ao apoio incondicional de determinadas pessoas.

Expresso o meu profundo agradecimento:

À minha orientadora de mestrado, Professora Doutora Maria Cristina Neves Machado, que sempre demonstrou disponibilidade, prontidão e simpatia em ajudar-me, para que fosse possível a realização desta dissertação.

Agradeço, especialmente:

À minha querida família pelo incentivo de seguir em frente e nunca recuar.

Um obrigada, em particular, à “Joana”, à encarregada de educação, à diretora de turma, à docente de Educação Especial, à Terapeuta da Fala e à Terapeuta Ocupacional pois foram fundamentais para a concretização deste estudo.

Agradeço também a todas as pessoas envolvidas nesta investigação, que em muito contribuíram para que a mesma se tornasse uma realidade.

Resumo: Este estudo tem como objetivo principal reconhecer os principais aspectos que caracterizam a síndrome Cardio-Fácio-Cutâneo, que se trata de uma doença rara, a variante mais grave da síndrome de Noonan, cujas fontes de informação são bastante escassas. Este estudo emergiu da nossa prática pedagógica com uma jovem portadora da referida síndrome e que, pela sua raridade, de imediato nos fez deparar com uma imensidão de dificuldades, dúvidas e questões sem resposta. Em contrapartida é necessário agir, tomar decisões, fazer escolhas que a beneficiem, que sejam promotoras de novas aprendizagens, úteis para a sua vida, e é neste sentido que aprofundámos a nossa pesquisa. Pretendemos, ainda, identificar os problemas e a complexidade da inclusão desta aluna numa escola do ensino regular, averiguar de que modo a articulação e cooperação entre professores, técnicos, família e a escola contribuem para a sua integração. Tendo como ponto de partida esta problemática, foi efetuada uma investigação de natureza qualitativa e as técnicas de recolha de dados foram constituídas pela entrevista, análise de documentos e observação direta da aluna.

Palavras-chave: Síndrome Cardio-Fácio-Cutâneo; Inclusão.

Abstract: This work has as main objective to recognize the main aspects that characterize the Cardiofaciocutaneous syndrome, which is a rare disease, (the most severe variant of the Noonan syndrome), whose sources of information are very scarce. This study emerged from our pedagogical practice with a young student that carries this syndrome and its rarity made us immediately face a multitude of difficulties, doubts and unanswered questions. However it is necessary to act, make decisions, make choices that benefit and promote new learning, useful to her life, and with this spirit we deepened our research. We also intend to identify the problems and complexity of including this student in regular education; we want to ascertain how the coordination and cooperation between teachers, technicians, family and school contribute to her fully integration. a qualitative investigation was carried out and the techniques of data collection were constituted by the interview, analysis of documents and direct observation of the student

Taking this issue as a starting point, a qualitative investigation was carried out and the technique used was the interviews, the analysis of documents and the direct observation of the student.

Keywords: Cardiofaciocutaneous, syndrome; Inclusion.

Índice

Resumo.....	iii
Introdução.....	1
1.Contextualização.....	2
1.1 Doença Rara.....	2
1.2 Medicamentos órfãos.....	4
1.3 Síndrome de Noonan e síndromes do espectro de Noonan.....	4
1.4 Síndrome Cardio- Fácio- Cutâneo.....	5
1.5 Diagnóstico.....	7
1.6 Etiologia, Prevalência.....	8
1.7 Genótipo da Síndrome Cardio-Fácio-Cutâneo.....	8
1.8 Fenótipo da Síndrome Cardio-Fácio-Cutâneo.....	9
1.9 Análise e terapia dos distúrbios físicos na síndrome C.F.C.....	10
O coração.....	10
Sistema neurológico.....	11
Pele.....	11
Cabeça.....	12
Pêlos.....	12
Olhos.....	12
Mãos e Pés.....	13
Urogenital.....	13
Trato gastrointestinal.....	13
Músculo-esqueléticas.....	14
Sistema linfático.....	14
Predisposição para o aparecimento de tumores.....	15
Longevidade 15	
1.10 Tratamento das manifestações.....	15
1.11 Comunicação/ Linguagem adaptada.....	16
1.12 Intervenções Educativas e Pedagógicas.....	17
Motricidade global.....	17
Psicomotricidade.....	18
1.13 Terapia dos distúrbios psicomotores na síndrome C.F.C.....	19
1.14 Intervenções Terapêuticas adequadas ao Síndrome C.F.C.....	20
Terapia da fala.....	20
Fisioterapia.....	20
Hipoterapia.....	21
Hidroterapia.....	22

Terapia Ocupacional	23
2 - Método	24
2.1- Desenho do estudo	24
2.1.1. Procedimento de recolha e análise de dados	24
2.1.2- Anamnese.....	25
2.1.3- Percurso escolar e terapêutico.....	26
2.1.4- Observação em sala de aula	27
3 - Análise dos Resultados	28
Análise da entrevista ao Professor Diretor de Turma	29
Análise da entrevista à Professora de Educação Especial.....	30
Análise da entrevista à Terapeuta da Fala.....	32
Análise da entrevista à Terapeuta da Ocupacional.....	33
Análise da entrevista à Encarregada de Educação	34
Análise da Observação da Aluna em Sala de Aula	35
4 -Discussão	36
5 - Conclusão.....	38
Bibiografia.....	38
Anexos:.....	38
Guião de entrevista ao Professor Diretor de Turma.....	43
Guião de entrevista à Professora de Educação Especial	44
Guião de entrevista à Terapeuta da Fala	45
Guião de entrevista à Terapeuta Ocupacional.....	46
Guião de entrevista à Encarregada de Educação.....	47
Pedido de Autorização ao Diretor do Agrupamento	48
Autorização do Diretor do Agrupamento.....	49
Autorização da Encarregada de Educação	50

Introdução

O presente artigo expõe um estudo de caso de uma aluna do 3.º ciclo do ensino básico. A aluna “Joana” (nome fictício) é portadora de uma Síndrome rara, nomeadamente a Síndrome Cardio-Fácio-Cutâneo (C.F.C.). É importante salientar que a incidência da síndrome em estudo em Portugal é bastante baixa. Segundo a pesquisa realizada junto dos mais variados organismos de apoio, além do caso que servirá de base a este trabalho, apenas tivemos conhecimento de poucos casos, na região norte do país. Presume-se que mais casos existam em Portugal, porém a falta de sinalização junto de associações vocacionadas para o apoio de pessoas portadoras de doenças raras, a ausência de pedidos de apoio por parte das famílias aos diferentes centros de paralisia cerebral existentes em Portugal, não permitiram até ao momento, identificar outros casos e consequentemente a partilha de informação. Este cenário mostra a necessidade de um movimento associativo para o acompanhamento e apoio dos portadores de doenças raras, bem como o acompanhamento das suas famílias, promovendo assim a coordenação entre todos os intervenientes, desde o ensino até às instituições nacionais das áreas da medicina e reabilitação.

A Síndrome Cardio-Fácio-Cutâneo é uma doença genética rara, caracterizada por anomalias congénitas múltiplas e deficiência intelectual. Apresentam atraso no desenvolvimento e deficiência intelectual, geralmente variando de moderada a grave. Afeta várias partes do organismo, principalmente o coração (Cardio), a face (Fácio), a pele (Cutâneo) e o cabelo. Os sinais e sintomas são: atraso psicomotor, hipotonia muscular, problemas de alimentação, baixa estatura, macrocefalia relativa, face típica, anormalidades ectodérmicas (cabelo ruivo e encaracolado, ausência de sobrancelhas), defeitos cardíacos congénitos (principalmente estenose pulmonar, comunicação interauricular e cardiomiopatia hipertrófica).

O diagnóstico diferencial deve ser efetuado com Síndrome de Noonan e Costello. Os sinais e sintomas desta síndrome são semelhantes aos de estas duas condições genéticas. As três patologias são distinguidas pela sua causa genética e padrões específicos de sinais e sintomas, no entanto, pode ser difícil distingui-las durante a infância.

Apresenta mutação dos genes BRAF, MAP2K1, MAP2K2 e KRAS. Mostra comumente características genótípicas e fenotípicas com as síndromes de Noonan e Costello. As suas semelhanças podem dever-se à relação bioquímica dos genes mutados em cada síndrome e a relação entre si. Para permitir a clarificação das três síndromes e explicar as suas semelhanças, é importante considerar que os genes que sofrem as mutações são responsáveis por codificar proteínas que são responsáveis por um caminho comum (via RAS). Todos estes genes codificam proteínas pertencentes à via RAS que regula a diferenciação celular, proliferação e apoptose (morte celular programada).

Não existe uma cura efetiva. O tratamento é apenas sintomático, visando a educação especial e ocupacional, terapia da fala e cuidados da pele apropriados. Problemas de alimentação podem exigir a alimentação por sonda ou mesmo gastrostomia. Defeitos cardíacos podem exigir correção cirúrgica.

Tendo em conta as mudanças da legislação ao nível da educação e da inclusão em Portugal, este estudo visa dar a conhecer a integração da “Joana” em sala de aula.

Uma vez que os objetivos se traduzem em componentes cruciais de qualquer estudo, pois são eles que justificam a realização do mesmo, consistindo em enunciados declarativos que definem a orientação do estudo (Fortin, 2003) e, visto que o objetivo geral reflete a «principal intenção de um projeto, ou seja, corresponde ao produto final que o projeto quer atingir (Sousa & Baptista, 2011, p. 26), este estudo determina a análise de um caso real, visando as causas, o diagnóstico, as características que especificam a singularidade desta síndrome. Será feito o estudo do caso da jovem “Joana”, pretendendo dar a conhecer a forma como se tem vindo a processar a inclusão desta aluna no ensino regular, de acordo com o decreto-Lei n.º54/2018, de 6 de julho, que “estabelece os princípios e as normas que garantem a inclusão enquanto processo que visa responder à diversidade das necessidades e potencialidades de todos e de cada um dos alunos, através do aumento da participação nos processos de aprendizagem e na vida da comunidade educativa” (n.º 1 do artigo 1).

1.Contextualização

1.1 Doença Rara

Compreende-se por doenças raras ou órfãs, todas aquelas doenças que afetam um pequeno número de pessoas, por comparação com a população em geral, ocorrendo com pouca frequência ou raramente. São mais de sete mil já identificadas em todo o Mundo. A União Europeia (U.E.) determina que são doenças raras, as patologias que afetam no máximo uma em cada duas mil pessoas. Há a considerar que ainda existem as variantes raras de doenças frequentes. A maioria das doenças raras – 80 por cento – tem subjacente uma alteração genética. Existem ainda doenças raras de origem infecciosa (bacteriana ou viral), alérgica e profissional. Existem também doenças raras causadas por envenenamento. Segundo um estudo divulgado pela Associação Nacional de Doenças Mentais e Raras – Raríssimas, estas doenças estão diagnosticadas em cerca de 400 portugueses, 75 por cento crianças e 25 por cento adultos. Na Europa existem mais de 20 milhões de pessoas portadoras de doenças raras, mas em Portugal apenas se conhecem três centenas de doenças raras. A Associação Raríssimas (Associação Nacional de Doenças Mentais e Raras) refere que os números de que dispõe atualmente servem simplesmente de amostra, já que não existe no nosso país um registo relativo às patologias menos comuns.

A definição de doença rara é, portanto, conjuntural, na medida em que depende do período de tempo e do espaço geográfico que estão a ser considerados. Por exemplo, a sida já foi considerada uma doença rara, mas, hoje em dia, está em expansão.

De acordo com um inquérito divulgado pela Organização Europeia das Doenças Raras (2010), Portugal está na cauda da Europa, no que se refere ao diagnóstico destas patologias, porém um dos

aspectos mais graves que o estudo tornou visível é o facto de que muitas das pessoas afetadas terem de esperar entre cinco e trinta anos pelo diagnóstico definitivo.

O diagnóstico de uma doença rara levanta imensos receios e dúvidas, por se tratar na grande parte dos casos de doenças crónicas, graves e degenerativas, que colocam, muitas vezes, a vida em risco. A ausência ou escassez de informação de conhecimentos científicos e médicos é frequente pois a comunidade médica sabe relativamente pouco sobre estas doenças. Doentes e respetivas famílias não encontram respostas para as suas angústias e necessidades, sendo frequentemente confrontados com a dificuldade no acesso a cuidados de saúde de alta qualidade perante uma grande diversidade de distúrbios e sintomas, muitas vezes incapacitantes que variam não só de doença para doença, mas também de doente para doente, normalmente associado a deficiências sensoriais, motoras, mentais e alterações físicas. Por vezes não existe um tratamento específico, sendo que os cuidados incidem, sobretudo, na melhoria da qualidade e esperança de vida. Paralelamente a este facto existe pouca investigação desenvolvida neste âmbito, pouco investimento no desenvolvimento de medicamentos específicos devido a imperativos comerciais.

Problemas de ordem monetária são frequentemente apontados pelos doentes e famílias como um aspeto impeditivo no acesso a frequente e/ou inovadores cuidados de saúde, os apoios sociais são escassos e o sistema nacional de saúde nem sempre dispõem dos recursos necessários ou estão concentrados nos grandes meios urbanos onde nem todos têm facilidade em recorrer. A vulnerabilidade destas pessoas a nível psicológico, social, económico, cultural, inserção profissional, a falta de apoios governamentais e a própria inexistência de legislação cria no seu quotidiano inúmeras barreias difíceis de transpor.

O nascimento de uma criança com deficiência gera níveis de *stress* consideráveis nas famílias, essencialmente nos pais, esta situação agrava-se substancialmente quando não existem respostas capazes de fazer o diagnóstico concreto da patologia em causa, como acontece frequentemente no caso das doenças raras. Em qualquer dos casos vão desencadear-se uma série de reações em função da gravidade da deficiência da criança, perante a adaptação inesperada a uma nova situação, desconhecida e perturbadora. É inevitável o acréscimo de dificuldades económicas resultantes de aquisição de equipamentos especiais, cuidados médicos ou programas educativos especiais, paralelamente surge um maior isolamento pela conseqüente diminuição da mobilidade social, resultando em manifestações emocionais como depressão, culpa e ansiedade.

Todos os pais reagem de uma forma ambivalente em relação aos filhos, por um lado os pais aceitam e amam os filhos mas também os rejeitam, já que eles também os levam frequentemente a restrições da atividade, aumento de responsabilidade, pequenos desapontamentos, angústias e irritações. Além da culpabilidade que já referimos, esta situação resulta, por vezes, em superproteção, preocupações excessivas, auto abdicação, numa tentativa de negação ou compensação dos sentimentos hostis.

As famílias de estatuto socioeconómico mais elevado criam expectativas mais elevadas em relação ao futuro dos seus filhos, pelo que o nascimento de uma criança com deficiência revela-se ainda mais angustiante gerador de maiores sentimentos de revolta, uma vez que deste modo se veem comprometidos os objetivos de realização cultural, social, económica e afetiva em relação aos filhos; em contrapartida, as famílias de estatuto socioeconómico menos elevado, não perspetivam o futuro dos seus filhos do mesmo modo, dão menos importância à realização futura valorizando mais a solidariedade e a felicidade.

Verifica-se que famílias com maior número de filhos apresentam menos níveis de *stress*, face à presença de crianças portadoras de deficiência.

As famílias constituídas por ambos os progenitores têm maior capacidade de reação face às adversidades encontradas face à deficiência, por sua vez os pais mais jovens apresentam maiores níveis de *stress* face à deficiência devido à falta de preparação para educar os filhos e à pouca experiência de vida.

1.2 Medicamentos órfãos

São designados medicamentos órfãos, os produtos médicos destinados à prevenção, diagnóstico ou tratamento de doenças raras, muito graves ou que constituem um risco para a vida. Estes medicamentos são designados como “órfãos” porque, em condições normais de mercado, a indústria farmacêutica tem pouco interesse no desenvolvimento e comercialização de produtos dirigidos para o pequeno número de doentes afetados por estas doenças raras. Na U. E., estes produtos destinam-se a uma indicação cuja prevalência não excede 5 em 10 000. O medicamento para o qual está a ser solicitada a designação de medicamento órfão tem de demonstrar que proporciona vantagens significativas para as pessoas afetadas.

O número crescente de doenças raras que aguardam tratamento constitui um problema de saúde pública importante. É frequente a escassez de incentivos aos fabricantes de medicamentos e a inexistência de documentação que fundamente a limitação do número de pedidos de novos medicamentos órfãos. São medicamentos desenvolvidos para tratar doenças raras, ao abrigo de legislação promotora de apoios à investigação e à exclusividade de mercado.

1.3 Síndrome de Noonan e síndromes do espectro de Noonan

Em 1963, Jacqueline Noonan (primeira cardiologista pediátrica da Universidade de Iowa), descreveu pela primeira vez um tipo raro de defeito cardíaco designado por Estenose da válvula pulmonar. Em 1971, foi oficialmente designado por síndrome de Noonan. A Síndrome de Noonan trata-se de uma doença congénita genética relativamente comum que atinge em igual proporção ambos os sexos (1:1.000-2.500 nascituros) e todos os grupos étnicos.

Segundo Marçal, Gonçalo André Pereira (<https://repositorio.ul.pt/handle/10451/23997>) a Síndrome de Noonan está associada a uma mutação no gene PTPN11 em cerca de metade dos casos; este gene está localizado no braço longo do cromossoma 12, na região 12q24.1. Nos outros casos têm sido descritas mutações nos genes SOS1, KRAS e RAF1.

Porém as suas variações mais raras, só mais tarde foram conhecidas, denominadas síndromes Noonan-like ou doenças do espectro de Noonan:

- **Síndrome Cardio-Fácio-Cutâneo:** é uma doença genética rara que compromete o coração (Cardio), características faciais (Fácio) e pele (Cutâneo). Apresenta mutação dos genes BRAF, MAP2K1, MAP2K2 e KRAS.

Esta síndrome apresenta comumente características genótípicas e fenotípicas com as síndromes de Noonan e Costello. As suas semelhanças podem dever-se à relação bioquímica dos genes mutados em cada síndrome e a relação entre si. Para permitir a clarificação das três síndromes e explicar as suas semelhanças, é importante considerar que os genes que sofrem as mutações são responsáveis por codificar proteínas que são responsáveis por um caminho comum (via RAS). Todos os estes genes codificam proteínas pertencentes à via RAS que regula a diferenciação celular, proliferação e apoptose (morte celular programada).

- **Costello:** 82% a 92% dos pacientes com a síndrome de Costello apresentam uma mutação no gene HRAS.

- **Leopard:** mutações germinativas (poderá ser transmitida de geração após geração), foram encontradas mutações no gene PTPN11. Um estudo realizado refere que 2 em 6 pacientes com diagnóstico clínico de síndrome Leopard e com miocardiopatia hipertrófica apresentam uma mutação no gene RAF1.

As síndromes de Noonan, LEOPARD, C.F.C., e de Costello são doenças autossómicas, ou seja, podem ser afetados indivíduos independentemente do sexo através de numa transmissão dominante quando um dos progenitores tem o mesmo problema. Quando o progenitor é portador do gene da doença, existe um risco na ordem dos 50% de cada descendente herdar o gene e apresentar manifestações do mesmo problema, embora possa não ser evidente no momento do nascimento. Há uma igual probabilidade da criança não receber o gene com mutações e nesse caso essa criança e mais tarde os seus próprios descendentes estarão livres dessa herança genética.

1.4 Síndrome Cardio- Fácio- Cutâneo

A síndrome C.F.C foi relatada pela primeira vez em 1986, pelo geneticista americano James F. Reynolds e seus colegas do Hospital Infantil Shodair para a Infância em Montana, nos Estados Unidos da América. A sua denominação surgiu exatamente pelo facto de esta problemática afetar o coração, a face e a pele.

Correlações genotípicas do C.F.C. com as síndromes Noonan e de Costello, tornam o seu diagnóstico complexo.

Uma única célula contém os cromossomas que são constituídos por espirais de A.D.N., formado por muitos segmentos chamados genes (Pantou, 1993).

O nosso organismo é constituído por milhões de células que reunidas formam os tecidos. Cada célula possui um núcleo que contém quarenta e seis cromossomas repartidos por vinte e três pares. Cada par é constituído por um cromossoma do pai e um da mãe. Entre os vinte e três pares de cromossomas humanos distinguem-se vinte e dois pares idênticos nos dois sexos e o par vinte e três é constituído pelos cromossomas sexuais: dois cromossomas X nas mulheres e um X e um Y no caso dos homens. O A.D.N. encontra-se nos cromossomas e contém a informação genética. O gene é um pequeno segmento do A.D.N., é um segmento de um cromossoma a que corresponde um código distinto, com a informação necessária para produzir uma determinada proteína ou controlar uma característica física do indivíduo. O cariótipo permite visualizar os vinte e três pares de cromossomas e revela as modificações que interessam para a estrutura do cromossoma e o seu número.

A complexidade nosológica que envolve a síndrome de C.F.C., Noonan e Costello foi parcialmente resolvida com a descoberta, em 2001, do gene PTPN11 num elevado número de pacientes com a síndrome de Noonan, seguidamente verifica-se que a mutação no gene PTPN11 não é encontrada nos casos onde havia sido diagnosticado clinicamente a síndrome C.F.C. Em 2005 verificou-se que a síndrome de Costello é causada por mutações do gene HRAS, ficando demonstrado que estas mutações não estão envolvidas na síndrome de CFC.

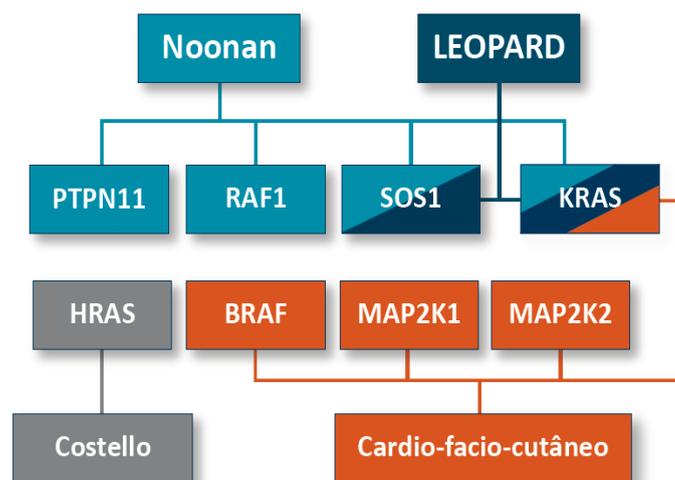


Figura 1
Correlação genotípica do Espectro de Noonan
Fonte: ARRAY CGC®

Na Síndrome de Noonan foram encontradas mutações em PTPN11, RAF1, SOS1 e KRAS. As mutações que causam C.F.C. são encontradas nos genes KRAS, BRAF, MAP2K1 e MAP2K2. A Síndrome de Costello por sua vez é causada por mutações no gene HRAS. A síndrome LEOPARD apresenta mutações nos genes SOS1 e KRAS.

Os genes mutantes nos diferentes síndromes do espectro de Noonan codificam proteínas que funcionam no MAP quinase, ou seja, trata-se de uma subfamília de proteínas-quinase específicas de serina/treonina que respondem a estímulos extracelulares (mitógenos) e regulam várias atividades celulares, nomeadamente no processo pelo qual a informação hereditária contida em um gene, tal como

a sequência de D.N.A. como expressão génica, mitose, diferenciação, sobrevivência celular e apoptose (morte celular).

1.5 Diagnóstico

Atualmente já é possível efetuar o diagnóstico que possibilita um tratamento precoce, uma vigilância específica das complicações menos comuns, e um aconselhamento genético preciso. Um indivíduo com uma mutação identificada tem um risco de 50% de transmitir a síndrome a cada um dos seus descendentes, sendo tecnicamente possível o diagnóstico pré-natal molecular orientado. O diagnóstico é baseado em pesquisas clínicas e testes genéticos moleculares. Os quatro genes conhecidos associados à síndrome C.F.C. são: BRAF (~ 75%), MAP2K1 e MAP2K2 (~ 25%), e KRAS (<2%). Existem ainda alguns indivíduos com a síndrome de C.F.C. que, no entanto, não apresentam uma mutação em nenhum destes genes, o que sugere que pode haver outros genes associados com a síndrome C.F.C. que ainda não foram identificados.

Porém, o diagnóstico pré-natal só é efetuado quando a mutação familiar já é conhecida por existência de casos anteriores.

Dada a raridade dos casos, a maioria não tem um diagnóstico pré-natal, nesta fase é apenas dada atenção a determinados sinais de alerta, nomeadamente a presença de polidrâmnio, o volume do líquido amniótico que pode chegar até 3 litros, quando o normal varia entre os 800 ml e 1 litro de líquido dentro do útero, este volume vai tendencialmente diminuindo lentamente até ao nascimento e Hiperémese gravídica materna, ou seja as náuseas e vômitos são persistentes, frequentes e às vezes intensos, que não cessam com tratamentos simples e progridem até causar distúrbios nutricionais e metabólicos causando perda de peso, desidratação e presença de corpos cetónicos na urina. Pode ainda ocorrer a diminuição do movimento fetal e o aumento da translucência da nuca.

Os sinais evidentes de alerta surgem na maioria dos casos nos primeiros momentos de vida do recém-nascido, estes podem ser prematuros e grandes para a sua idade gestacional, embora a maioria estejam dentro dos padrões apropriados. No momento do nascimento são desde logo identificadas características craniofaciais características, todos os casos descritos são esporádicos, provavelmente devido a novas mutações dominantes.

Verificam-se ainda com frequência casos de Quilotórax, e Linfedema (acumulação de fluido linfático no tecido intersticial). Malformações cardíacas são geralmente presentes desde o nascimento, embora a cardiomiopatia hipertrófica e distúrbios do ritmo cardíaco possam apresentar-se mais tarde na vida. Dificuldades alimentares podem também estar presentes. O Diagnóstico definitivo só pode ser possível, utilizando técnicas de análise genética, sugere-se ainda que perante as suspeitas da síndrome C.F.C., se realize:

- Exame físico completo, incluindo medição de parâmetros de crescimento
- Avaliação cardíaca, através de ecocardiograma e eletrocardiograma

- Avaliação neurológica
- Ressonância Magnética ao cérebro, a fim de avaliar qualquer alteração estrutural cerebral
- Eletroencefalograma
- Ecografia abdominal total para avaliar a anomalias renais e urogenitais
- Avaliação do desenvolvimento psicomotor
- Avaliação endócrina se retardo no crescimento é suspeito
- Exame oftalmológico
- Exame audiológico
- Avaliação da nutrição e alimentação
- Avaliação dermatológica

1.6 Etiologia, Prevalência

A causa é ainda desconhecida, os casos apresentados na literatura revelam que são esporádicos, não sendo documentado nenhum caso onde um dos progenitores fosse portador da referida síndrome. A incidência exata da síndrome C.F.C. permanece desconhecida, mas o número estimado é de 1 em cada 5-10 milhões de recém-nascidos. Atinge em igual proporção em ambos os sexos e em todos os grupos étnicos.

A literatura sugere que em alguns casos a idade paterna avançada possa estar na origem deste distúrbio, decorrendo de uma mutação autossômica dominante.

Cerca de 100 casos já foram relatados na literatura, porém estima-se que existam menos de 300 casos em todo o mundo.

1.7 Genótipo da Síndrome Cardio-Fácio-Cutâneo

A Síndrome C.F.C. representa uma desordem genética rara, é a variante mais severa do Espectro de Noonan, é uma doença clinicamente semelhante e muitas vezes confundida com esta. Apresenta ainda algumas semelhanças com a Síndrome de Costello. As sobreposições clínicas destas três condições, muitas vezes colocam um problema de diagnóstico, o que é explicado pela sua afinidade sintomatológica.

Só em 1986 foram reconhecidas as suas diferenças, a análise genotípica permite conhecer a constituição genética do indivíduo, ou seja, os genes que apresentam mutações e assim estabelecer as diferenças.

É necessário realizar uma avaliação mais aprofundada dos indivíduos com a síndrome C.F.C., para deste modo esclarecer correlações genótipo-fenótipo, permitindo assim prognósticos mais precisos. Conhecer o genótipo da síndrome C.F.C., requer uma abordagem de características clínicas, tendo com referência a frequência na população com a mesma síndrome. Geralmente em crianças, torna-se essencial e imprescindível um diagnóstico claro.

O diagnóstico da Síndrome Cardio-Fácio-Cutâneo é baseado nas análises clínicas e testes genéticos moleculares, a quatro genes associados a esta síndrome: BRAF, MAP2K1, MAP2K2 e KRAS, localizados nos cromossomas 7, 12 e 15.

A mutação genética varia consoante os casos e têm incidências diversas conforme indica a Figura 1. Pensa-se que mais genes estão envolvidos como em menos de metade dos pacientes portadores desta síndrome, podem ser encontrados em um dos genes.

Se uma mutação no gene BRAF, MAP2K1, MAP2K2, ou KRAS não é identificado em um indivíduo que tenha características fenotípicas consistentes com o diagnóstico clínico da síndrome C.F.C., as razões podem incluir o seguinte:

- Presença de uma mutação em outro gene associado a um semelhante, mas diferente fenótipo, como KRAS (Costello), PTPN11, SOS1, RAF1, as ARN, ou SHOC2 (síndrome de Noonan);
- Presença de uma mutação em um gene que afetam a via Ras / MAPK que ainda não foi identificado;
- Presença de baixo nível do tecido mosaicismo trata-se de uma falha genética que se dá durante o desenvolvimento do embrião e tem sido descrita em casos isolados. Isto significa que um pai pode levar uma mutação em suas células reprodutivas, sem ser afetado pela doença. O risco de recorrência é, então, de 1-2 por cento;
- Teste de questões relacionadas. Para questões a considerar na interpretação da análise da sequência de resultados.

Por não existir um teste laboratorial acessível que identifique individualmente cada um destas síndromes, é fundamental a realização de um diagnóstico correto, através do estudo dos cromossomas.

Gene	% de mutações ao nível dos cromossomas
BRAF	~75%
MAP2K1	~25%
MAP2K2	
KRAS	<2%

Tabela 1
Mutações genéticas da Síndrome C.F.C.

Verificou-se que a síndrome C.F.C. é causada pela mutação de quatro genes diferentes BRAF, MAP2K1, MAP2K2 e KRAS. O gene BRAF está localizado no braço longo do cromossoma 7, na região 7q34. O gene MAP2K1 está localizado no braço longo do cromossoma 15, na região 15q21. O gene MAP2K2 está localizado no braço longo do cromossoma 19, na região 19q13.3. O gene KRAS está localizado no braço curto do cromossoma 12, na região 12p12.1.

1.8 Fenótipo da Síndrome Cardio-Fácio-Cutâneo

Os indivíduos portadores da síndrome C.F.C. apresentam anomalias congénitas múltiplas, com características visíveis e características morfológicas próprias, ao nível do desenvolvimento,

propriedades bioquímicas ou fisiológicas e comportamento. O seu fenótipo resulta da expressão dos genes do organismo, nos casos de síndrome C.F.C., no este diz respeito às já referidas mutações germinativas gene BRAF, MAP2K1, MAP2K2, ou KRAS.

Apresentam na maioria dos casos características físicas semelhante e peculiares, em cada caso, o fenótipo sofre ainda a influência de fatores ambientais de desenvolvimento e da possível interação entre ambos. Nem todos os indivíduos com um mesmo genótipo têm exatamente a mesma aparência física ou agem da mesma forma, pois os demais componentes do fenótipo são modificados por condições ambientais e de desenvolvimento.

Na maioria dos casos, os indivíduos apresentam uma cardiopatia, habitualmente estenose valvular pulmonar ou cardiomiopatia hipertrófica.

A baixa estatura de início pós-natal está presente em cerca de metade dos casos, o pescoço é curto ou com pregas, pectus excavatum e criptorquidismo.

Apresentam um atraso de desenvolvimento psicomotor e défice cognitivo.

A mutação do gene BRAF é o mais comum nos indivíduos portadores da síndrome C.F.C., este é responsável por vários aspetos que são características fenotípicas comuns a outras síndromes do espectro de Noonan, que inclui traços faciais característicos, malformações cardíacas, baixa estatura, deficit de crescimento, criação de imagens cerebrais anormais, más formações músculo-esqueléticas e oculares relativamente e ligeiro atraso no desenvolvimento (Niihori et al 2006).

Os indivíduos com mutações no gene BRAF têm o mais suave fenótipo como indicado pelo crescimento e desenvolvimento normais, e não cardíaca ou anomalia cerebral (Rodriguez-Viciana et al 2006).

A mutação em MAP2K1 ou MAP2K2 são mais propensos a ter queratose pilar e formação de nevos progressista do que aqueles com um BRAF mutação (Siegel et al 2010)

A avaliação cuidadosa das características faciais sugerem que pacientes com mutações em MAP2K1 forma macrostomia (é uma doença congénita que resulta em deformidade na conformação da boca, apresentando a cavidade bucal ampliada no sentido das orelhas) e fendas horizontais das pálpebras, enquanto aqueles com mutações MAP2K2 apresentam um rosto comprido e estreito, com uma testa alta, conjunto de baixa orelhas, ptose severa, pregas epicânticas e proeminentes arcadas superciliares

1.9 Análise e terapia dos distúrbios físicos na síndrome C.F.C.

O coração

Os indivíduos portadores de C.F.C. apresentam na maioria dos casos Estenose pulmonar e malformações septais ou seja malformações congénitas do coração, nomeadamente a fenda da valva mitral, cuja função

de separar a aurícula esquerda do ventrículo esquerdo, e impedir que o sangue recue para a aurícula após ser bombeado desta para o ventrículo, fica comprometida.

Também são referidos defeitos do septo ventricular cuja função é separar o ventrículo esquerdo do direito, para que não haja mistura de sangue venoso com o arterial, cardiomiopatia hipertrófica, doença que afeta o miocárdio, verificando-se o seu espessamento. O tratamento da cardiomiopatia hipertrófica é semelhante ao que em crianças sem a síndrome. Alguns podem melhorar com altas doses de bloqueadores beta. Recorre-se com frequência e com sucesso à intervenção cirúrgica, para o alívio sintomático da pessoa com cardiomiopatia obstrutiva e em casos raros pode optar-se pelo transplante cardíaco.

Em conclusão, o nosso conhecimento sobre o prognóstico a longo prazo das cardiopatias congénitas na síndrome C.F.C. ainda é limitado. É evidente que é necessário continuar a controlar o sistema cardiovascular com o aumento da idade. O controlo da hipertensão pulmonar primária é indispensável. Esta condição também tem sido relatada em vários pacientes com a síndrome de Noonan.

Sistema neurológico

Todos os indivíduos portadores da síndrome C.F.C. apresentam um envolvimento neurológico extenso, apresentam atraso do desenvolvimento neurológico, frequentemente associado a defeitos do córtex, tronco cerebral e sistema ventricular. Verifica-se um atraso no desenvolvimento cognitivo que varia entre moderado, profundo e severo. Raramente, os atrasos de desenvolvimento são ligeiros, no entanto apesar das suas limitações é curioso observar que ao longo da infância, mostram a sua personalidade. Necessitam de mais tempo para entender e aprender novas habilidades e têm dificuldade em ver como as coisas ou eventos se relacionam entre si. Apresentam grandes limitações ao nível da fala, todos eles têm atrasos de linguagem.

Pele

Os indivíduos portadores da Síndrome C.F.C., são na maioria dos casos atingidos por doença dermatológica congénita causada por uma anomalia no processo de regeneração da pele, pelos e unhas. São problemas cutâneos, nomeadamente hiperqueratose em placas, dermatose do tipo ictiose generalizada que ocorre de forma mais grave nas pernas, mas também pode surgir nos braços, nas mãos e no tronco. A pele é habitualmente pálida, apresentam tendência generalizada para a formação de rugas profundas, o seu tratamento mais comum é o uso de óleos emolientes e vaselina, de forma a manter a pele humedecida. Com frequência deve ser feita a manutenção do controle da hidratação da pele para deste modo melhorar o seu conforto e aparência seca e escamosa. Retinóides também podem ser usados no tratamento de alguns tipos dessa doença, pois trata-se de uma substância semelhante à da vitamina A, ideal no tratamento na pele com linhas, sulcos e rugas, manchas escuras e manchas claras. Em alguns casos é feito o uso de ácido salicílico que apresenta propriedades hidratantes, esfoliantes e

antimicrobianas, interagindo com a pele evitando a contaminação por bactérias e fungos oportunistas. É utilizado no tratamento de pele hiperqueratótica, em condições de descamação e ainda por ser um regularizador da oleosidade e também um anti-inflamatório. Os problemas dermatológicos tendem a melhorar com a idade.

Cabeça

A cabeça é relativamente grande em relação ao corpo (macrocefalia), a testa é larga, estreitando nas têmporas. As orelhas são de inserção baixa.

Ouvidos

Muitas crianças têm otite média recorrentemente. Devem ser avaliadas anualmente até a idade adulta, embora não seja característica comum da síndrome C.F.C. problemas graves neste sentido.

Pêlos

É característica da síndrome C.F. C., os seus portadores apresentarem cabelos esparsos, ou seja dispersos e em pouca quantidade, geralmente muito encaracolados, secos e quebradiços. As sobrancelhas e pestanas são escassas ou mesmo ausentes.

Boca

As mandíbulas são geralmente pequenas e palato pode ser alto e estreito. O lábio superior é um pouco saliente, os dentes são ocasionalmente displásicos, são mais suscetíveis a cáries, tornando-se mais frágeis e sujeitos a fraturas.



Figura 2

Características morfológicas da boca

Olhos

As manifestações oculares mais comuns na síndrome de C.F.C. são o hipertelorismo; ptose palpebral, ou vulgarmente conhecida por pálpebras descaídas, é o resultado da função muscular pobre; nistagmo e estrabismo. A hipoplasia do nervo ótico é outro dos problemas recorrentes na maioria dos casos de C.F.C. manifesta-se por uma visão subnormal e um diminuto número de axónios do nervo ótico, astigmatismo, miopia, e/ou hipermetropia está presente na maioria dos indivíduos e pode resultar em diminuição da visão e sensibilidade. Os erros de refração geralmente podem ser corrigidos com o uso de óculos.

Estas e outras malformações do olho exigem o acompanhamento cuidadoso do oftalmologista.

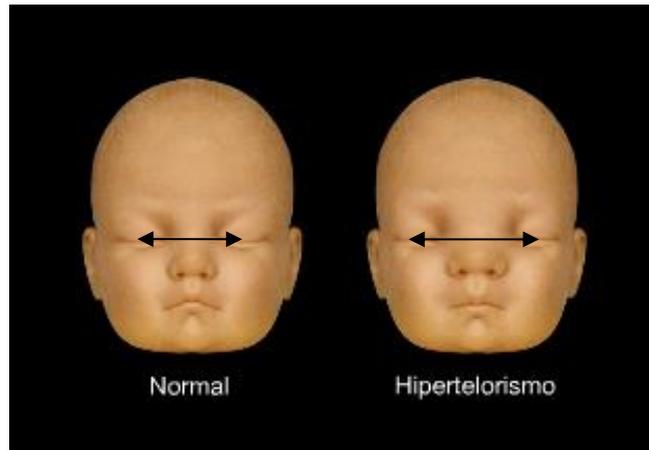


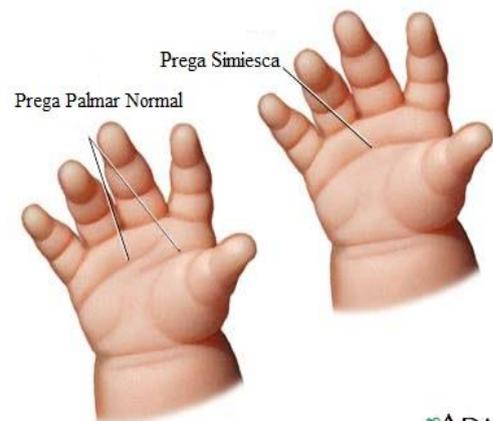
Figura 3

Hipertelorismo

Fonte: <http://www.fetalmed.net>

Mãos e Pés

As extremidades dos dedos são almofadadas. A fraca oxigenação das extremidades superiores e inferiores torna as mãos e os pés muitas vezes frios e dá-lhes uma tonalidade arroxeada azulada. Apresentam rugas profundas especialmente visíveis nos pés e nas palmas das mãos, com um sulco único no meio (prega simiesca).



Figuras 4 e 5

Morfologia da mão

Urogenital

Alguns indivíduos afetados pela síndrome C.F.C. apresentam anomalias renais e uterinas. A puberdade ocorre frequentemente tardiamente. No caso dos meninos portadores da síndrome C.F.C. os testículos muitas vezes não conseguem descer para o escroto (retenção de testículos).

Trato gastrointestinal

Na infância, dificuldades alimentares severas são comuns, os recém-nascidos têm dificuldade em engolir, vomitam muito e não ganham o peso esperado resultando em *deficit* de crescimento.

Alguns têm problemas com refluxo gastro esofágico, o que significa que o conteúdo do estômago pode entrar na parte inferior do esôfago causar inflamação.

No período neonatal a alimentação é tida como um problema de difícil resolução, visto que o recém-nascido apresenta débil capacidade de sucção, aspiração, refluxo gastro esofágico, a aversão oral, hiperémese e dismotilidade gastrointestinal. Estes problemas são importantes o suficiente para muitas vezes exigirem a alimentação por sonda nasogástrica, gastrostomia colocação de tubos e / ou funduplicatura Nissen.

Alimentação por via oral é alcançada geralmente na primeira infância e ao longo da vida os problemas a este nível tendem a melhorar ou mesmo desaparecer. Prisão de ventre afeta a maioria dos indivíduos, o aumento de fibra na dieta, sob a direção de um pediatra, pode ser benéfica.

Músculo-esqueléticas

A maioria dos indivíduos apresentam alterações no harmónio do crescimento, ou seja, o crescimento ósseo e maturação são atrasados, estas crianças serão mais baixas do que a média para sua idade.

A idade óssea retarda-se consideravelmente e osteopenias são observadas ocasionalmente.

O tónus muscular é anormalmente baixo, causando atrasos no desenvolvimento motor.

O pescoço é habitualmente curto, designado por pescoço alado, ou pterígio deformidade colli, trata-se uma dobra da pele que corre ao longo dos lados do pescoço até os ombros. À medida que a criança cresce, esta pele pode esticar de forma que o pescoço perde parte da sua aparência normal.

Os indivíduos portadores de C.F.C. apresentam ainda, Pectus carinatum, revelando um crescimento excessivo da cartilagem do esterno, fazendo com que este se projete para frente.

São ainda descritos outros problemas ortopédicos e ósseos, ao nível da coluna vertebral situações de cifose e ou escoliose. Também é frequente a hipotonia e hiperlaxidez articular, especialmente nas pequenas articulações que provoca o desvio cubital das mãos.

Sistema linfático

Ao nível linfático, são relatados em alguns casos de C.F.C. a presença de linfedema, que ocorre geralmente em um dos seus membros superiores ou inferiores, causando inchaço causado por um bloqueio no sistema linfático, uma parte importante do seu sistemas imunológico e circulatório. O bloqueio impede que o fluido linfático faça a sua drenagem, existindo assim acumulação de fluido. Não há cura para a linfedema, mas pode ser controlada.

São ainda relatadas situações de Quilotórax, que se refere à presença de fluido linfático no espaço pleural causada pela rutura ou obstrução do canal torácico que resulta em vazamento de quilo (fluido linfático de origem intestinal) O fluido tem tipicamente um teor de triglicéridos de alta e, muitas vezes um aspeto turvo ou branco leitoso. Em contraste, um derrame pleural colesterol, o qual pode também

ter uma aparência leitosa, tem uma elevada concentração de colesterol ou lecitina-globulina complexos que se acumulam devido à inflamação pleural ou infeção.

Predisposição para o aparecimento de tumores

Uma peculiaridade desta síndrome é a tendência em desenvolver tumores sólidos, quer benignos, em forma de papilomas /fibromas na região peri nasal e perianal, como malignos, com maior predominância nas crianças são os rabdomiossarcomas, que afeta as de partes moles e menos frequentemente os neuroblastomas, tumores sólidos que se podem desenvolver no tecido nervoso do pescoço, tórax, abdómen, pélvis ou em tecidos da glândula supra-renal.

A sinalização da mutação dos genes responsáveis pela via Ras está na origem de vários estados de doença, nomeadamente o cancro da tireóide, mama, cólon e pulmão.

Longevidade

Não existem dados esclarecedores acerca da longevidade dos indivíduos portadores da síndrome C.F.C., considera-se porém que a esperança média de vida possa ser diminuída nos casos onde exista um grave comprometimento cardíaco.

1.10 Tratamento das manifestações

Atualmente, não há cura, mas há tratamento para algumas das sintomatologias verificadas nos portadores da Síndrome C.F.C., no entanto, com a devida gestão de recursos e intervenção precoce, muito pode ser feito para melhorar a saúde e a qualidade de vida destas crianças. O tratamento que lhes é prestado depende diretamente com as suas características, este pode incluir cirurgia cardíaca para corrigir malformações, medicamentos e loções para a pele e cirurgias oculares ou lentes corretivas para melhorar a visão.

A síndrome C.F.C. afeta vários sistemas orgânicos e, portanto, a grande maioria dos indivíduos necessita de cuidados contínuos por uma equipa multidisciplinar de profissionais de saúde.

É importante a vigilância através de ecocardiogramas periódicos, a fim de verificar possíveis cardiomiopatias hipertróficas, eletrocardiograma, com o objetivo de reconhecer possíveis distúrbios do ritmo, exames neurológicos e oculares, assim como também a verificação da evolução da escoliose, e avaliação de crescimento.

As possíveis convulsões são tratadas à semelhança da população em geral. No entanto, as crises podem recusar a terapia de agente único e exigir politerapia.

Alguns indivíduos com o harmónio do crescimento deficiente e podem beneficiar de gestão por parte de um endocrinologista.

1.11 Comunicação/ Linguagem adaptada

Primeiro que tudo, mesmo antes de estabelecer um sistema de comunicação, é preciso ensinar à criança que pode fazer-se compreender (Créquis, 1995).

“São necessários três elementos para definir comunicação: a presença de dois interlocutores, a existência de um canal de união entre os dois interlocutores e pelo qual passa a mensagem e a existência de um código comum entre eles” (Etourneau, 1995, p. 12-13). A base da comunicação expressiva é sempre um trabalho de compreensão verbal que tem como meta a sua reprodução. A comunicação deve começar a desenvolver-se desde os primeiros dias de vida, na condição do bebé dispor de requisitos motores, intelectuais, sociais e perceptivos, o interlocutor deve estar atento e disponível, já que a comunicação não se desenvolve senão através dum quadro de relação.

Porém, nesta síndrome, dadas as limitações ao nível cognitivo, a reprodução fonológica pode ser nula e algumas vezes são espontâneas, mas sempre desordenadas (sons vocálicos, balbucios). Dadas as dificuldades de comunicação destas crianças torna-se importante desenvolver a sua compreensão para um vocabulário diversificado. Para isso devemos variar a forma de apresentação das frases e também introduzirmos vocabulário abstrato ou que exprima diferentes significados da mesma palavra para que a criança evolua na sua compreensão verbal. Desta forma a comunicação pode parecer simples, mas é um processo muito complexo.

Podemos utilizar sistemas de comunicação não vocal que permitem a expressão através de símbolos diferentes das palavras articuladas.

Podem dividir-se em dois grupos: os sistemas sem ajuda e os sistemas com ajuda. Os sistemas de comunicação com ajuda são os, habitualmente, aplicados em portadores de C.F.C. e requerem sempre algum tipo de assistência externa para que a comunicação possa ter lugar. Os mais simples são compostos por um conjunto de objetos, miniaturas, fotografias ou desenhos que a criança indica de alguma forma para comunicar. Os mais complexos empregam, como elementos de representação, as palavras ou frases impressas do alfabeto gráfico tradicional ou codificado. Entre estes sistemas temos os baseados em elementos representativos, os baseados em desenhos lineares (pictogramas), os que combinam símbolos pictográficos, ideográficos e arbitrários (entra neste grupo o sistema *Bliss*).

Deve permitir-se que seja a criança fazer a sua escolha relativamente ao código de comunicação e deve passar para outro código sempre que ela progrida e evolua. A utilização de métodos alternativos de comunicação em crianças sem linguagem verbal tem obtido ótimos resultados.

É necessário que o código esteja acessível à criança, em todos os lugares e em todos os momentos.

Os símbolos do S.P.C. são iconográficos, desenhados a preto sobre fundo branco, na parte superior do símbolo está escrito o seu significado para que seja facilmente e perceptível por pessoas que não conheçam o sistema. Os símbolos foram desenhados com o objetivo de serem:

- facilmente apreendidos;

- apropriados para todos os níveis etários;
- facilmente diferenciados uns dos outros;
- a simbolização de palavras e atos mais comuns usados na comunicação diária;
- agrupados em seis categorias gramaticais;
- possíveis de reproduzir em fotocopiadora.

O sistema é composto por 3200 símbolos agrupados em seis categorias gramaticais. A divisão em categorias prende-se com o facto de ser adequado à construção de frases simples, as categorias são: pessoas, verbos, adjetivos, substantivos, diversos e sociais.

O S.P.C. pode ser utilizado por crianças portadoras da síndrome C.F.C. e todas as outras cujas necessidades comunicativas estejam limitadas à necessidade de um vocabulário limitado e a uma estruturação frásica simples, como a indivíduos que necessitam de utilizar um vocabulário mais vasto e tem possibilidades de estruturar frases com maior grau de complexidade.

No caso de crianças que usam estes sistemas, as atividades devem ser adaptadas e organizadas de modo a facilitarem a participação ativa das crianças nas atividades, promovendo o processo de aprendizagem e de socialização.

1.12 Intervenções Educativas e Pedagógicas

Motricidade global

O movimento é extremamente sugestivo para a criança. Ela gosta de se mexer, andar, saltar e correr. É através do movimento, do gesto, que a criança estabelece as primeiras comunicações com a mãe e posteriormente com as pessoas que a rodeiam (Kerr, et al., 1994).

Com o movimento a criança aprende a ser independente, aproxima-se dos outros, a comunicar e interagir, satisfaz a sua curiosidade sobre os objetos manipulando-os e experimentando-os. A criança vai assim perceber e experimentar o espaço que a envolve e começa a tomar consciência do seu corpo.

As crianças portadora da síndrome C.F.C. debatem-se com dificuldades para controlarem o equilíbrio e problemas ao nível da motricidade fina.

Mostram ser capazes de realizar tarefas simples, desde que implique a repetição de movimentos. O sucesso de ações simples aumenta a habilidade e dá confiança para tentar tarefas mais difíceis. Devem evitar-se ambientes onde haja muita confusão, torna-se num problema frequente e é importante dar à criança um meio ambiente calmo propício à educação.

O controlo dos movimentos tende a melhorar com a idade e conseqüentemente a aquisição de novas aptidões.

Psicomotricidade

“Psicomotricidade é o que transforma o movimento em gestos portadores de significados, respostas e intenções” (Kostka, 1993, p. 11-12).

O corpo é abordado sob os aspectos biológicos, psicológicos e psíquicos. O corpo, na sua função motora, não é nada sem o aspecto psíquico. Por intermédio do psíquico, o movimento torna-se em gesto, isto é portador de significado, de respostas e de intenções. O gesto não é uma simples atitude, uma reação banal, mas sim uma linguagem a compreender. Deve ser feito o uso inúmeras vezes destes recursos, à sua maneira de forma consciente, conhecedora dos factos, das condutas, uma troca constante entre o pensamento e a ação e entre a ação e o pensamento. Um auxílio na interação com os demais, demonstrando as suas emoções, as suas necessidades e inquietações. O convívio e atenção em todos os seus aspectos ajudam a desvendar o mistério de um código partilhado por poucos.

A psicomotricidade evolui tendo em conta o corpo, o espaço e o tempo. Engloba todos os comportamentos gestuais, tanto intencionais como involuntários e tem como principal objetivo o esquema corporal e a vivência do nosso corpo na relação com os outros.

O estudo da psicomotricidade abrange o esquema corporal, a lateralidade, estruturação espacial e orientação temporal (Meuer et al., 1984)

O desenvolvimento do esquema corporal permite à criança tomar consciência do seu corpo e das suas possibilidades de se expressar por esse meio. O esquema corporal é um elemento indispensável para a formação da sua personalidade. É a representação global e diferenciada que ela tem do seu próprio corpo. Percebe os seres e as coisas que a cercam, em função da sua pessoa. A sua personalidade desenvolver-se-á graças a uma progressiva tomada de consciência do seu corpo, do seu ser, das suas possibilidades de agir e de transformar o mundo à sua volta. A criança sentir-se-á bem na medida em que conheça bem o seu corpo, este lhe obedeça e o possa utilizar não só para se movimentar mas também para agir.

Existe assim uma estruturação espacial, onde se toma consciência da situação do seu próprio corpo num meio ambiente, isto é, do lugar e da orientação que pode ter em relação às pessoas e às coisas, a tomada de consciência da situação das coisas entre si, a possibilidade de se organizar perante o mundo que o cerca, de organizar as coisas entre si, de as colocar num lugar e de as movimentar. Portanto a estruturação espacial é parte integrante da nossa vida.

Por sua vez existe ainda a orientação temporal, que diz respeito à maneira como alguém se situa no tempo (ontem, amanhã,...). A estruturação temporal é a capacidade de se situar em função: da sucessão dos acontecimentos: antes, após, durante, no fundo diz respeito à rotina do dia-a-dia que estes alunos tanto necessitam.

As noções temporais são muito abstratas e muito difíceis de serem adquiridas no contexto da síndrome C.F.C.

A estruturação espaço-temporal fundamenta-se nas bases do esquema corporal sem o qual a criança, não se reconhecendo em si mesma, só muito dificilmente poderia apreender o espaço que a rodeia. Aliás é difícil dissociar os três elementos fundamentais da psicomotricidade: corpo, espaço e tempo.

1.13 Terapia dos distúrbios psicomotores na síndrome C.F.C.

A terapia psicomotora exige a interação corporal levando o corpo a intervir tanto na ação como no descanso. (Kostka, 1993). Esta ação realiza-se através do corpo e das suas capacidades a partir da vertente motora, remontando à origem dos distúrbios, para permitir um aperfeiçoamento físico que favoreça um aperfeiçoamento psíquico, para permitir uma tomada de consciência, o conhecimento das suas possibilidades e dos seus limites.

O tónus muscular

O seu baixo tónus muscular, causa-lhe algumas desordens motoras encontradas na síndrome C.F.C. que se traduz por vezes na necessidade de corrigir a sua postura corporal.

O controlo motor

Os distúrbios no controlo motor manifestam-se ao nível do equilíbrio, das coordenações dinâmicas de base (marcha, corrida, salto), da coordenação óculo-manual e descoordenação de movimentos.

O esquema corporal

Devido a uma motricidade global reduzida, a constituição neuro psicológica do esquema corporal fica severamente perturbado. A capacidade do corpo na utilização do espaço fica perturbada.

As dificuldades na aprendizagem da linguagem e da comunicação reforçam as dificuldades pela falta de utilização dos nomes das diversas partes do corpo.

Lateralização

Deve-se tentar determinar qual a mão da criança com maior facilidade de agarrar, ou a mão que tenta mais vezes usar para agarrar objetos. A capacidade de agarrar precede a capacidade de reter.

O tempo

Devemos desenvolver na criança a noção de tempo a partir de pontos de referência, tais como: as horas das refeições, os dias de atividades especiais como a Hipoterapia, Hidroterapia entre outras as atividades que reconhece do seu dia-a-dia.

1.14 Intervenções Terapêuticas adequadas ao Síndrome C.F.C.

Terapia da fala

Para haver fonação é necessário haver um controlo excelente das contrações cinéticas e posturais dos músculos intervenientes na respiração e, em primeiro lugar, do diafragma. A criança com síndrome C.F.C. não consegue fazer o controlo necessário.

Para estas crianças a relaxação é de grande importância, pois facilita a descontração necessária para que a criança possa controlar melhor a fonação.

A mastigação e deglutição são denominadas funções pré-fónicas, pois servem-se dos músculos fonatórios preparando a coordenação, a força e a destreza necessárias para falar. Sempre que for possível a criança deve fazer exercícios de sucção, deglutição e mastigação, a fim de preparar a musculatura fonatória.

O controlo da respiração deve ser trabalhado assim como a discriminação auditiva.

Os movimentos articulatorios devem fazer-se primeiro isoladamente e depois coordenados, começando pelos fonemas sonoros. Quando a criança articular os fonemas começamos a ensinar sílabas com sentido, ou monossílabos. Para os movimentos dos órgãos articulatorios, devemos obrigar a criança a fechar a boca para respirar pelo nariz.

A criança deve beneficiar assiduamente de sessões de terapia da fala, de modo a trabalhar e estimular as funções cognitivas, que lhe permitem a compreensão da informação, memorização, organização para que conseqüentemente possa resultar na expressão verbal.

Fisioterapia

“Quanto mais a criança possui uma capacidade funcional importante, menos será ameaçada pela doença ortopédica” (Tanguy, et al., 1996, p.5).

As sessões de fisioterapia em crianças portadoras da síndrome C.F.C., dadas as suas limitações músculo-esqueléticas, revelam-se de extrema importância. Os técnicos têm como objetivo a reabilitação ou educação do corpo no que se refere à sua atividade funcional, visando o equilíbrio da saúde e a qualidade de vida, aplicando um tratamento adequado.

A fisioterapia induz ações terapêuticas para recuperação de funções, entre elas a coordenação motora, a força, o equilíbrio e a coordenação. O objetivo destas sessões não pode ser apenas a recuperação de funcionalidades do corpo, mas também tentar conseguir assumir com a criança progressos a nível motor.

Procuram-se nestas sessões capacitar e habilitar a criança para interação com o seu meio, melhorando a sua capacidade física e conseqüentemente a sua autoestima.

Hipoterapia

Hipoterapia significa uma tipologia de tratamento baseada na ajuda do cavalo em prole de um indivíduo portador de deficiência. É vista como uma sessão de terapia e não como uma aula de equitação. Este tipo de terapia está indicada para utentes portadores da síndrome C.F.C., pois irá beneficiar a nível físico, psíquico e social.

Estas sessões são auxiliadas pelo equitador, que produz no cavalo os movimentos, passadas e velocidade que provocarão mudanças posturais no utente, sob a orientação do fisioterapeuta, visto que existem potencialidades terapêuticas trabalhadas comumente à fisioterapia. Os auxiliares de ação educativa também devem estar presentes para assistir o utente e assegurar a sua segurança.

O Fisioterapeuta avalia e analisa as várias etapas da sessão terapêutica e aplica técnicas de integração sensorial e desenvolvimento neuro motor que promovem o desenvolvimento do equilíbrio e das reações posturais. O passo do cavalo, produz movimentos tridimensionais que são similares aos padrões do movimento humano, que na situação destas crianças portadoras da síndrome C.F.C. se encontram alterado.

Durante as sessões de tratamento, a criança não exerce influência ativa sobre o cavalo, a finalidade é apenas permitir a livre transferência do movimento do dorso do cavalo para o utente e a adaptação do utente a esse movimento, obriga ainda a um jogo alternativo dos grupos musculares independentemente da sua vontade, o que vai ser uma via aberta a novos reflexos com a funcionalidade de melhorar o equilíbrio, a correção postural e a coordenação motora da criança; melhorar o relaxamento e normalização do tónus muscular; melhorar a noção do esquema corporal, orientação espacial, a lateralidade, a funcionalidade da mão e diminuir as atividades estereotipadas; fomentar a socialização, a autoestima e a comunicação (verbal e não verbal); melhorar a estimulação sensorial (táctil, auditiva e visual).

A importância da relação entre o utente e o cavalo tornou atualmente esta técnica numa terapia de intervenção das disfunções físicas/motoras. “A recreação é essencial para melhoria da qualidade de vida, divertimento e autoestima da criança” (Autexier, 1996, p. 13).

Nem todos os cavalos têm o perfil adequado para auxiliar neste tipo de terapia, não convém ser um cavalo velho, mas deve ter mais de seis anos porque são mais calmos e não se assustam com facilidade. Deve possuir um bom temperamento. Deve ter um passo longo e ritmado.

A sela onde o utente se senta é de pele. O local onde se prende o estribo deve ser aberto no lado direito, para que em caso de queda o estribo se possa soltar da sela. Para substituir a sela pode ser usada uma pele de carneiro, principalmente em casos de alteração de sensibilidade ou para proporcionar um maior contacto com o cavalo.

O Picadeiro deve ser amplo, sem obstáculos fixos e não devem permanecer neste espaço pessoas que não estejam envolvidas com a atividade.

Montar e desmontar são etapas muito importantes numa sessão de hipoterapia, iniciando e finalizando a atividade. A forma de montar vai influenciar a confiança e a atuação do utente, sendo por isso necessário avaliar a melhor forma de o fazer.

Montar e desmontar é uma atividade de equipa: o equitador que deve ficar à frente do cavalo para que o cavalo não se mova e dois auxiliares para ficarem do lado esquerdo e direito do cavalo. Deve implicar o mínimo esforço possível para o utente e auxiliares. O utente deve ser desencorajado a não agarrar o pescoço do auxiliar durante o montar e o desmontar. Para facilitar podem-se usar blocos, escadas e plataformas. É necessário ter em atenção a postura do utente quando montado. O desmontar deve ser controlado e lento, aproveitando este momento para fazer o relaxamento de todo o corpo. Após desmontar o utente pode precisar de ajuda para sair do picadeiro dado que as suas pernas estão cansadas e o piso é irregular.

No caso duma criança com mais dificuldades motoras, é necessário que o terapeuta vá na sela com ela.

A apresentação da criança ao cavalo e a sua adaptação deve ser progressiva, devemos respeitar o ritmo da criança e não a forçar.

Hidroterapia

A água sempre foi conhecida por promover a cura, e por ser útil em grande variedade de tratamentos médicos (Becker, et al., 2000).

A imersão aquática possui profundos efeitos biológicos que podem ser imediatos ou tardios e permitem que a água seja utilizada com eficácia terapêutica para uma grande variedade de problemas de reabilitação.

Este tipo de terapia aquática é benéfica no tratamento de pacientes com problemas músculo-esqueléticos, problemas neurológicos, patologias cardiopulmonares e outras doenças, presentes nos utentes portadores da síndrome C.F.C.

A imersão do corpo em água produz muitos efeitos fisiológicos que vêm sendo utilizados durante séculos na medicina. Esses efeitos fisiológicos surgem imediatamente após a imersão.

A transferência de calor começa, e sendo o calor específico do corpo humano diferente do da água, o corpo perde ou ganha calor mais rapidamente que a água.

Os efeitos cardíacos produzidos pela imersão são profundos e saudáveis quer para a manutenção de um coração saudável, quer para a reabilitação e fortalecimento cardíaco já severamente lesado, podendo assim melhorar funcionalmente.

Igualmente importantes são os efeitos da imersão no sistema pulmonar. Devido ao facto do aparelho respiratório precisar trabalhar mais intensamente quando imerso, ocorre o fortalecimento dos músculos respiratórios e processo de respiração pode ser melhorado.

São verificados efeitos positivos ao nível do sistema nervoso autónomo e simpático, facilita e melhora no fluxo sanguíneo muscular e possibilita um aumento na taxa de remoção dos produtos finais do metabolismo e dos produtos das lesões, nas camadas profundas dos tecidos musculares.

Os efeitos da imersão no sistema renal incluem a promoção da excreção dos produtos de degradação metabólica, auxiliam na regulação do sódio, potássio e água e, geralmente diminuem a pressão sanguínea. Os efeitos renais persistem por um tempo maior do que o período de imersão, frequentemente por muitas horas ou até mesmo dias.

Todos os efeitos acima mencionados são terapêuticamente úteis, outros efeitos terapêuticos dos exercícios na água estão relacionados com o alívio da dor e espasmos musculares, permitindo a exploração, manutenção ou aumento da amplitude dos movimentos, o fortalecimento e o treino de atividades funcionais, movimento das articulações, fortalecimento dos músculos enfraquecidos e aumento na sua tolerância aos exercícios, reeducação dos músculos paralisados, melhoria na circulação, encorajamento das atividades funcionais e manutenção e melhoria do equilíbrio, coordenação e postura.

As crianças com desordens neurológicas possuem lesões complexas, a reabilitação aquática oferece uma abordagem única e versátil para o tratamento dessas lesões e das deficiências que elas criam (Ruoti, 2000).

Também as propriedades de amparo da água permitem o fácil manejo dos pacientes por parte dos profissionais.

Terapia Ocupacional

Um dos objetivos principais da educação de uma criança é fornecer-lhe habilidades necessárias para que ela possa viver o mais independente possível (Ribeiro, 1996).

As crianças portadoras da síndrome C.F.C. são muito dependentes dos seus pais ou outros adultos para as suas necessidades básicas. Elas podem exigir muito do tempo e da atenção dos seus pais e podem esforçar-se pouco para fazer as coisas. A criança ao longo da sua vida vai progredir nas mais diversas áreas (higiene, alimentar-se sozinha, interagir com os demais, brincar, pequenas tarefas domésticas, controlo esfinteriano, vestir e despir), merecendo todas as oportunidades para desenvolver as suas potencialidades.

Nos casos de deficiência é frequente que por estas crianças exista uma atitude de superproteção, adotada por todos à sua volta mas em especial pelos pais, é portanto importante que todos os que com elas se relacionam permitam a sua participação nas atividades de grupo. Há pais que mostram reservas nesse sentido, não deixam a criança atuar, nem mesmo fazendo aquilo que ela é capaz de fazer suficientemente bem, prejudicando assim o desenvolvimento da sua autonomia pessoal.

Precisamos observar e planificar de forma que a criança consiga fazer progressos nas suas aprendizagens.

2 - Método

2.1- Desenho do estudo

Como técnicas de recolha de dados, para estudar o caso “Joana”, optamos pela entrevista semi-estruturada à diretora de turma (anexo I), à professora de educação especial (anexo II), à terapeuta da fala (anexo III), à terapeuta ocupacional (anexo IV) e à encarregada de educação (anexo V), observação naturalista da aluna em sala de aula, e análise documental, nomeadamente o processo individual da aluna. A aluna encontra-se a beneficiar de medidas de suporte à aprendizagem e à inclusão segundo o Decreto-Lei nº 54/2018 de 6 de julho, a usufruir de medidas adicionais (Art. 10º), alínea b) adaptações curriculares significativas; alínea d) desenvolvimento de metodologias e estratégias de ensino estruturado; alínea e) desenvolvimento de competências de autonomia pessoal e social.

No fundo, procurou-se analisar como é efetivamente a realidade da inclusão dessa aluna. No método de investigação educacional são várias as possibilidades e as opções metodológicas a serem utilizadas. Atendendo aos objetivos pretendidos pelo presente estudo, a metodologia utilizada possui um carácter qualitativo. Segundo Yin (2005), as evidências para um estudo de caso podem ter origem em seis fontes: documentos, entrevistas, registos em arquivo, observação direta, observação participante e artefactos físicos. Para se obter dados o mais possível conclusivos, garantindo assim a qualidade do estudo, recorreu-se a entrevistas, observação naturalista e à análise de documentos, nomeadamente do processo individual da aluna.

Relativamente ao método de investigação qualitativa, é enfatizada “a descrição, a indução, a teoria fundamentada e o estudo das perceções pessoais” (Biklen & Bogdan, 2003, p.11). Quanto à metodologia de estudo de caso, trata-se de uma abordagem particularmente indicada para entender e interpretar fenómenos educacionais. O estudo de caso, independentemente do método de investigação, centra-se no estudo de um único caso. No que concerne ao tipo de estudo, é de salientar que se trata de um “estudo intensivo e detalhado de uma entidade bem definida: o ‘caso’» (Coutinho & Chaves, 2002, p. 223).

2.1.1. Procedimento de recolha e análise de dados

Relativamente à recolha de dados, este processo, para além da pesquisa e análise bibliográfica, teve por base a seleção e análise de informação que consta no processo da aluna, documentação diversa fornecida e transmitida pela mãe de “Joana”, informação disponibilizada pela diretora de turma, pela professora de educação especial e a observação naturalista da aluna em sala de aula. Para se recolher informação junto dos profissionais que contactam diretamente com a aluna, optou-se pela entrevista semi-estruturadas à diretora de turma, à professora de educação especial, à terapeuta da fala, à terapeuta ocupacional e à encarregada de educação. A entrevista é uma ferramenta bastante útil, porque permite “transformar em dados a informação diretamente comunicada por uma pessoa” (Tuckman, 2000, p.

307). Usamos também o método de recolha de dados por observação, este permite uma observação direta dos comportamentos, sem recorrer às descrições que as mesmas fazem sobre esses comportamentos. Ajuda a compreender a importância de fatores contextuais, fornece algum realismo dos acontecimentos, quando se trata de uma observação em meio natural, e permite a recolha de dados descritivos de uma realidade (Quivy & Campenhoudt, 1998, p.197). Este tipo de técnica de recolha de informação reduz consideravelmente a interferência do observador no observado e permite o uso de instrumentos, sem influenciar o objeto do estudo (Coutinho, 2011, p.291).

Tendo em conta os procedimentos que uma investigação implica, solicitou-se à escola e aos pais de “Joana” a autorização para aceder aos dados da aluna, explicando a intenção do estudo. É importante estabelecer um clima de confiança, e assegurar “que os participantes estão inteiramente a par da finalidade da investigação e percebem quais os seus direitos”, de acordo com Hart and Bond, citado por Judith Bell (2008). Além disso, foi garantido todo o anonimato da escola e da aluna, bem como a confidencialidade da informação obtida e foi também assegurada a utilização única e exclusiva da informação apenas para este estudo.

A recolha de dados através de entrevistas semi-estruturadas possibilita a espontaneidade nas respostas bem como a formulação de questões de reforço, que visem a clarificação e explicação de comportamentos ou ideias. Conforme nos diz Bardin (2011), a entrevista semi-estruturada é elaborada com planos, guias, grelhas, e são focalizadas. Diz-nos ainda que as mesmas devem ser transcritas integralmente, incluindo hesitações, risos e silêncios, uma vez que, lidamos com a espontaneidade e com o discurso falado. As metodologias de investigação qualitativa implicam a construção de instrumentos, a utilização de técnicas de recolha e tratamento de dados. Foram elaborados guiões de entrevistas e consultas ao processo individual da aluna em estudo, assim como a observação em sala de aula.

2.1.2- Anamnese

A “Joana” é uma jovem atualmente com dezasseis anos de idade, inserida numa turma de nono ano de escolaridade, na Escola Básica Integrada de Amareleja (Moura - Baixo Alentejo).

Foi a primeira gravidez da mãe sendo esta muito desejada. A gravidez decorreu sem qualquer problema, tendo a mãe na altura do nascimento 20 anos e o pai 24. Foi uma gravidez de termo, durante este período a mãe apenas realizou a medicação habitual de uma gravidez, ferro e cálcio. Até ao dia do seu nascimento no dia 29 de Dezembro de 2004, tudo se revelava dentro dos padrões normais A “Joana” nasceu de parto normal e espontâneo, após doze horas de trabalho de parto, no Hospital José Joaquim Fernandes em Beja. O pai acompanhou todo o processo mas não esteve presente no momento do nascimento.

No momento do nascimento verificaram-se alguns sinais que levantaram suspeitas quanto ao seu estado de saúde, nomeadamente o nível baixo de apgar e a sua cor arroxeadada. Logo de seguida foram diagnosticados problemas cardíacos, ao nível da comunicação intraventricular. Com um mês de vida foi

operada pela primeira vez no Hospital de Santa Marta. Desde então já foi submetida a mais duas intervenções sendo a última no dia 12 de Fevereiro de 2016, onde segundo a mãe os problemas inicialmente diagnosticados ficaram definitivamente resolvidos.

Face às evidências a Joana foi encaminhada para o serviço de genética do Hospital de Santa Maria (Lisboa). Inicialmente havia suspeitas de se tratar da síndrome de Noonan. Foram aí realizada a análise citogénica que identificou o cariotipo normal para o sexo feminino (46,XX), mas feita a análise dos sinais característicos apresentados pela aluna os resultados dos exames de diagnóstico molecular revelam o diagnóstico de síndrome C.F.C.

Só por volta dos três anos começou a andar, não engatinhou. A capacidade de andar foi adquirida através do apoio das terapeutas do Centro de Paralisia Cerebral de Beja, onde se deslocavam três vezes por semana.

Atualmente já tem uma marcha autónoma que se tem vindo a revelar cada vez mais segura conseguindo há cerca de um ano adquirir a competência de subir e descer escadas sem apoio.

Continua a ser acompanhada no mesmo hospital onde nasceu e Centro de Paralisia Cerebral de Beja, que frequenta desde os sete meses.

A “Joana” é uma jovem muito calma, pois toda a sua problemática lhe dá como característica principal a lentidão de movimentos. Estabelece com as pessoas que conhece uma relação muito afetuosa.

Quando solicitada tem um ritmo de resposta muito lento o que, por vezes, pode dar a ideia de não quer colaborar e não compreende o pedido. Dá atenção por curtos espaços de tempo. Dispersa a sua atenção visual por tudo o que a rodeia.

Consegue comer e beber sozinha. Sofre de obstipação e o controlo dos esfíncteres é uma capacidade que tem vindo a adquirir mas que ainda não controla totalmente.

Praticamente não comunica verbalmente. Diz um pequeno número de palavras que progressivamente está a aumentar. É muito expressiva gestualmente, dando a ideia que quer falar, mas dificilmente é compreendida.

2.1.3- Percurso escolar e terapêutico

A Joana frequenta o Centro de Paralisia Cerebral de Beja desde os sete meses de idade. Aí esteve até aos três anos integrada numa sala de Intervenção Precoce, acompanhada por uma educadora, uma fisioterapeuta, uma terapeuta ocupacional e uma psicóloga.

Iniciou o Ensino Pré-escolar em Dezembro de 2007, dos três aos sete anos de idade. Frequentou quatro anos o Ensino Pré-Escolar, sempre com o apoio de uma educadora. Beneficiou de um ano de adiamento de matrícula, porque pensou-se que seria vantajoso que esta continuasse a fazer as suas aprendizagens neste espaço que privilegiava bastante a área das expressões.

No ano letivo de 2011/2012, a aluna iniciou a escolaridade obrigatória. Logo no início do ano, a educadora que apoiou a aluna reuniu com a professora titular e pô-la a par da sua problemática e do

trabalho desenvolvido. Foi elaborado um programa próprio, em articulação com os vários intervenientes. A aluna beneficiou do apoio de uma professora de apoio e de uma auxiliar de ação educativa.

No início do segundo ano, os vários intervenientes no processo de aprendizagem da Joana reuniram-se a fim de elaborar um Programa Educativo Individual (D.L3/2008 de 7 de Janeiro) que se adaptasse às suas necessidades, beneficiando das alíneas: a) Apoio Pedagógico Personalizado e e) Currículo Específico Individual.

Foram trabalhadas as áreas curriculares especiais de Aritmética, desenvolvimento motor grosso, escrita, linguagem e comunicação, e autonomia e socialização.

Na sua transição para o 2º ciclo, continuou a beneficiar das mesmas medidas. No 6º ano foi introduzida no seu PEI a alínea f) Tecnologias de apoio.

No ano letivo 2018/2019, foi delineado o Plano Individual de Transição (Art.10º alínea c) do D.L. 54/2018 de 6 de julho).

No presente ano letivo, no 9º ano de escolaridade, beneficia de medidas adicionais (Art.10º), alínea b) adaptações curriculares significativas; alínea d) desenvolvimento de metodologias e estratégias de ensino estruturado; alínea e) desenvolvimento de competências de autonomia pessoal e social.

Frequenta o Centro de Apoio à Aprendizagem da sua escola, onde desenvolve as suas competências, nas áreas da independência pessoal, motricidade, comunicação, socialização, cognição e tempos livres. Usufrui neste espaço apoio pedagógico, terapia fala e terapia ocupacional. Beneficia também de hidroterapia e hipoterapia uma vez por semana. No que concerne à motricidade global, a Joana frequenta as aulas de Educação Física com o acompanhamento da professora de Educação Especial, dado que a aluna necessita de supervisão e orientação de um docente para executar os exercícios previamente preparados para ela.

Após a leitura pormenorizada dos vários relatórios elaborados ao longo do seu percurso escolar, verificamos que foram implementadas diversas medidas de intervenção, muito positivas para sua integração na escola, porém devido à problemática da síndrome da qual é portadora o processo tem tido avanços muito lentos, do ponto de vista da aquisição de conhecimentos por parte da aluna.

2.1.4- Observação em sala de aula

As nossas observações em sala de aula já acontecem há três anos letivos, como docente de Educação Especial. Trata-se de processo evolutivo, em que os progressos são lentos mas muito importantes e valorizados. Todo o processo de aprendizagem é lento, e muito repetitivo, sem pressas, a aluna determina o seu ritmo.

É complicado distanciar a parte a emocional de todo este processo e a parte pedagógica propriamente dita. Tem sido muito interessante verificar a forma como a aluna dentro das suas “enormes” limitações ao nível da comunicação, tenta interagir com os colegas e participar igualmente

no contexto de aula. Há a considerar que nas primeiras aulas, o nosso conhecimento acerca da sua problemática de saúde, era totalmente desconhecido. Foi um jogo de tentativa e erro que nos levou a perceber qual o caminho a tomar para melhor entender a aluna, nas suas necessidades e interesses, pois além de bastante dependente, a sua comunicação oral era e continua a ser muito limitada, pouca capacidade de atenção / concentração e demonstrando pouco interesse por qualquer atividade. As nossas preocupações e angústias na altura foram as estratégias deveríamos aplicar, que tipo de atividades podíamos realizar com esta aluna que fossem vantajosas para o seu desenvolvimento.

Inicialmente mostrava ser muito tímida e insegura quer com os professores quer com os colegas, era distante e negava realizar muitas das tarefas que lhe eram propostas. Existia uma barreira que a impedia de interagir. Optámos por estratégias de abordagem em que se sentisse apoiada nas suas tarefas pelas professoras, técnicos e colegas da turma. Percebemos desde logo que a “Joana” queria realizar as mesmas tarefas que haviam sido propostas aos colegas, embora não as conseguisse realizar. Ao longo do tempo as “barreiras” desapareceram e estabeleceram-se laços de confiança entre as partes. Hoje revela um comportamento adequado à sala de aula, é observadora, interage com os colegas e tenta fazer-se entender pelo grupo.

Curiosamente, no início o nosso maior elo de ligação com a aluna em sala de aula, era um colega que a acompanhava desde o Jardim de Infância. Tratava-se de um aluno muito problemático ao nível do comportamento, mas que alterava exemplarmente a sua postura quando a apoiava e interagia com a “Joana”.

3 – Análise dos Resultados

Recolha e Análise dos dados

A metodologia utilizada para tratar os dados deste estudo “estudo de caso” foi a análise temática (AT) é um método de análise qualitativa de dados para identificar, analisar, interpretar e relatar padrões (temas) a partir de dados qualitativos. O mínimo que a AT proporciona é organizar e descrever o banco de dados, esta análise colabora muito para a geração de uma análise interpretativa sobre os dados.

Utilizámos a entrevista semi-estruturada à diretora de turma (anexo I), professora de educação especial (anexo II), à terapeuta da fala (anexo III), à terapeuta ocupacional (anexo IV) e encarregada de educação (anexo V), procedemos à análise do processo individual da aluna, e à observação e naturalista em contexto de sala de aula para a recolha de dados.

Segundo De Landsheere (1979) a observação naturalista é uma “observação do comportamento dos indivíduos nas circunstâncias da sua vida quotidiana”. A observação naturalista, que é utilizada desde o século XIX na descrição e quantificação de comportamentos do homem e de outros animais, acaba por corresponder a uma forma de observação sistematizada, realizada em meio natural. As observações naturalistas são construídas a partir daquilo que o observador vê.

A entrevista constitui um poderoso instrumento na pesquisa sobre experiências passadas, comportamentos, percepções, atitudes e opiniões acerca de situações reais, mas também sobre o imaginário, as construções que se fazem da realidade, a interpretação única de cada um. É através das respostas individuais que se pretende conhecer as explicações dos sujeitos relativamente às questões em estudo e ao significado que representam para cada um e só as podemos conhecer quando eles as explicitam. Segundo Bardin (2011, p.89), quando se refere à entrevista fala dela como uma encenação livre de vivências, e sublinha que “a subjetividade está muito presente: uma pessoa fala. Diz 'Eu', com o seu próprio sistema de pensamentos, os seus processos cognitivos, os seus sistemas de valores e de representações, as suas emoções, a sua afetividade e afloração do seu inconsciente.”

Como qualquer outra técnica a entrevista tem diversas potencialidades e vantagens, mas, também está confinada a alguns limites/ condicionantes, como podemos observar detalhadamente no quadro seguinte:

Vantagens	Desvantagens
<ul style="list-style-type: none"> • Flexibilidade de tempo de duração e condução da mesma por parte do investigador/entrevistador; • Oportunidade de aprofundar os elementos de análise recolhidos com imagem, voz, componente escrita ou registo multimédia (rigor dos dados “personalizáveis” e “directos”); • Oportunidade de questionar; • Adaptação a novas situações e a novos entrevistados; • Número elevado de dados diversificados; • Interpretação mais rica de pormenores e a importância dos testemunhos (quadro de referência objectivo e corrigido ao longo da entrevista). 	<ul style="list-style-type: none"> • Risco de intimidação dos sujeitos (problema de utilização da técnica e competência básica do entrevistador); • Dificuldade dos dados recolhidos servirem imediatamente à análise específica em estudo; • É restritiva quanto ao número de sujeitos; • Implica um custo elevado e grande disponibilidade de tempo; • A realidade e ilusão sobre: espontaneidade/sinceridade/clareza/ confusão, entre outros, no depoimento do entrevistado (problema da neutralidade do entrevistador face a reacções inesperadas do entrevistado); • Ruído comunicativo e adequação/articulação das perguntas às respostas dadas. • Pode criar problemas relativamente à fiabilidade: do entrevistador, do guião, da codificação e dos participantes;

Vantagens e desvantagens da Entrevista

Fonte Quivy e Campenhoudt (2003)

Análise da entrevista ao Diretor de Turma

Categorias	Subcategorias	Indicadores (unidades de registo)	Inferências
I – Inclusão		1, 2, 3, 4, 5, 6	- A inclusão é simples e abrange todos. - Boa inclusão.

II- Apoio/cooperação	a) Dificuldades		<ul style="list-style-type: none"> - O apoio é fundamental no trabalho a desenvolver. - Os professores têm um trabalho significativo na prática letiva. - Dificuldades na comunicação - Dificuldades na autonomia.
	b) Intervenção	7, 8, 9	<ul style="list-style-type: none"> - A intervenção incide sobre a comunicação, autonomia e socialização. - Apoio permanente. - Adequação a todo o processo
III- Experiência/formação		10.	<ul style="list-style-type: none"> - É importante a formação dos professores.

Análise:

Ao analisarmos a entrevista identificamos três categorias: a Inclusão, o Apoio/Cooperação e a Experiência/Formação. A segunda categoria (Apoio/cooperação) dividimo-la em duas subcategorias – Dificuldades e Intervenção.

O diretor de turma do nosso estudo considera a inclusão simples e legítima, afirmando que esta não abrange só os alunos com NE mas todos. Considera uma boa Inclusão da aluna, quer ao nível de grupo, quer na comunidade Educativa.

No que se refere a categoria do Apoio/Cooperação o titular considera o apoio fundamental para dar ênfase e comportar as necessidades educativas individuais da aluna, prescrevendo uma complementaridade do trabalho a ser realizado. Considera o papel do professor significativo na prática letiva. No seu entender, o professor dá ao aluno algum conforto de forma a superar dificuldades. Essas dificuldades são principalmente ao nível da cognição e comunicação. Dentro das dificuldades referencia os momentos em que a mesma recusa trabalhar dificultando a finalização de tarefas e a aprendizagem das mesmas. Segundo o diretor de turma a Joana necessita de melhorar a área da comunicação, melhorar o uso dos seus códigos de comunicação, de forma a ganhar mais autonomia.

Quanto à Experiência/Formação o docente afirma que é extremamente importante manter-se atualizado visando desenvolver um trabalho proveitoso para ambas as partes. Considera igualmente relevante a sua formação. Frisa ainda a necessidades que as escolas devem ter em construir um plano de formação que inclua ações relacionadas.

Análise da entrevista à Professora de Educação Especial

Categorias	Subcategorias	Indicadores (unidades de registo)	Inferências
I – Inclusão		1, 2, 3, 4	<ul style="list-style-type: none"> - A inclusão é fundamental em escolas regulares. - A interação com os pares é crucial. - A inclusão é vantajosa para todos. - A inclusão é satisfatória.

II- Apoio/cooperação	a) Dificuldades	5, 6, 7	- O apoio é vantajoso para ambos os professores. - É indispensável a cooperação da professora de E.E. na intervenção social. - Dificuldades cognitivas e da comunicação.
	b) Intervenção	8, 9, 10, 11	- As diretrizes dadas pela professora de E.E. são importantes. - São utilizadas estratégias diferenciadas. - Apoio pedagógico diferenciado. - Considera a continuidade pedagógica como fator facilitador.
III- Experiência/formação		12.	- É importante que os docentes estejam atualizados.

Análise:

Ao analisarmos a entrevista identificamos três categorias: a Inclusão, o Apoio/Cooperação e a Experiência/Formação. A segunda categoria (Apoio/cooperação) dividimo-la em duas subcategorias – Dificuldades e Intervenção.

A professora de Educação Especial do nosso estudo considera que a inclusão é fundamental e que é importante que estas estejam integradas em classes regulares, frisando que a interação com os pares é crucial, por forma a minimizar o défice. Considera que a Inclusão só traz vantagens para todos os alunos, e que a aluna está satisfatoriamente incluída, mas que ainda falta muito trabalho até que haja uma inclusão propriamente dita, agora temos apenas integração.

No que se refere a categoria do Apoio/Cooperação a docente de E.E. considera o apoio é vantajoso para todos os professores que intervêm com a aluna, conduzindo-os a efetuar uma aprendizagem cooperativa. Considera o seu papel de professora de E.E. fundamental na interação da aluna com os seus pares, afirmando que o trabalho realizado com a mesma é planeado em conjunto com os docentes das disciplinas que a aluna frequenta. No que diz respeito a subcategoria Dificuldades, as estratégias utilizadas são o ensino individualizado, em que aluna desenvolve vários tipos de tarefas, no Centro de apoio à Aprendizagem. A professora realçou o ritmo lento de trabalho da aluna e a necessidade que a mesma tem de realizar a mesma tarefa repetidas vezes. As estratégias utilizadas vão no sentido de desenvolver atividades que vão ao encontro dos gostos da aluna, para que esta se sinta motivada e entusiasmada. A maior dificuldade, centra-se nos momentos em que a mesma recusa trabalhar dificultando a finalização de tarefas e a aprendizagem das mesmas. De todas as áreas do seu Currículo a área mais forte é a Independência Pessoal.

Quanto à Experiência/Formação a docente afirma que é importante que os docentes se mantenham atualizados.

Análise da entrevista à Terapeuta da Fala

Categories	Subcategorias	Indicadores (unidades de registo)	Inferências
I – Inclusão		1, 2, 3	- A inclusão é essencial. - A interação com os pares é vantajosa - A inclusão é benéfica para a aluna.
II- Apoio/cooperação	a) Dificuldades	4, 5, 6,	- O apoio da T.F é vantajoso para aluna. - É indispensável a cooperação de todos os intervenientes no processo ensino/ aprendizagem. - falta de motivação e dificuldade na aprendizagem de conteúdos simples
	b) Intervenção	7, 8, 9, 10	- As diretrizes dadas pelos intervenientes são importantes. - São utilizadas várias estratégias de trabalho. - Apoio diferenciado. - Conseguir iniciar/manter e terminar um diálogo através do caderno de comunicação.
III- Experiência/formação		11.	-É importante que os docentes e técnicos estejam atualizados.

Análise:

Ao analisarmos a entrevista identificamos três categorias: a Inclusão, o Apoio/Cooperação e a Experiência/Formação. A segunda categoria (Apoio/cooperação) dividimo-la em duas subcategorias – Dificuldades e Intervenção.

A Terapeuta da Fala do nosso estudo considera que a inclusão é essencial, mostrando que a interação com os pares é fundamental, por forma a minimizar as suas dificuldades, porém os alunos com problemáticas graves, a inclusão na sala de aula nem sempre é o mais benéfico. Diz que a articulação tem sido boa e que se articula muitas vezes informalmente e existem reuniões formais onde se estabelecem objetivos e estratégias para todos os intervenientes desenvolverem com a aluna. São utilizadas várias estratégias de trabalho que vão alterando de acordo com os conteúdos a trabalhar e a problemática da mesma.

A falta de motivação da aluna e a dificuldade que esta tem na aprendizagem de conteúdos simples é a maior dificuldade que enfrenta no seu trabalho. Verifica progressos na aluna essencialmente na área da autonomia.

Estabelece uma boa relação com a aluna, diz ser sociável com os técnicos e manter um bom relacionamento com todos.

As expectativas que tem relativamente ao futuro da aluna baseiam-se principalmente no desenvolvimento ao máximo na sua autonomia e nas atividades da vida diária. Relata ser essencial a aluna conseguir iniciar/manter e terminar um diálogo através do caderno de comunicação.

Quanto à Experiência/Formação a técnica afirma que é importante que os docentes e técnicos se encontrem atualizados.

Análise da entrevista à Terapeuta Ocupacional

Categorias	Subcategorias	Indicadores (unidades de registo)	Inferências
I – Inclusão		1, 2, 3.	<ul style="list-style-type: none"> - É uma mais valia a integração destes alunos. - A inclusão é saudável para a aluna, aprende com os pares. - A inclusão é aceitável por parte de todos.
II- Apoio/cooperação	a) Dificuldades	4,5,6,7	<ul style="list-style-type: none"> - O apoio da T.O é benéfico para aluna. - É indispensável a cooperação de todos os intervenientes no processo ensino/ aprendizagem. - A insegurança em subir e descer e ultrapassar obstáculos. - Resistência à realização de algumas tarefas.
	b) Intervenção	8, 9, 10	<ul style="list-style-type: none"> - As diretrizes dadas pelos intervenientes são importantes. - São utilizadas várias estratégias de trabalho. - É frequente a T.O ter de realizar os exercícios conjuntamente com a aluna, para que esta também os faça.
III- Experiência/formação		11.	-A formação é importante a todos os níveis, para se manter atualizada.

Análise:

Ao analisarmos a entrevista identificamos três categorias: a Inclusão, o Apoio/Cooperação e a Experiência/Formação. A segunda categoria (Apoio/cooperação) dividimo-la em duas subcategorias – Dificuldades e Intervenção.

A Terapeuta Ocupacional (TO) do nosso estudo considera que a inclusão é uma mais valia para esta aluna pois aprende com os pares e estes ajudam-na bastante, principalmente nos intervalos.

Relativamente à articulação, a mesma considera que acontece entre toda a equipa mas mais especificamente com a Professora de Ed. Especial. Entre ambas organizam estratégias de trabalho. Referiu que os recursos materiais para trabalhar com a aluna são aceitáveis para fazer um bom trabalho. Na sua área de trabalho, considera que a área forte da aluna é a Hipoterapia, mostra segurança e boa postura sobre o cavalo, a sua área mais fraca é a insegurança em subir e descer cadeiras, trampolim e ultrapassar obstáculos.

As principais dificuldades sentidas prendem-se com a comunicação e com a resistência à realização de tarefas, é frequente a T.O ter de realizar os exercícios conjuntamente com a aluna, para que esta também os faça.

Reconhece que a Joana tem apresentado evoluções nas sessões de Hipoterapia e na aquisição de rotinas.

A T.O mantém com a aluna uma relação de amizade e carinho.

Relativamente às expectativas que tem relativamente ao futuro, esta considera que necessita de ser estimulada e espera que continue a ter evoluções ao nível da sua autonomia.

Quanto à Experiência/Formação a técnica afirma que é importante que os docentes e técnicos se encontrem atualizados e troquem experiências.

Análise da entrevista à Encarregada de Educação

Categorias	Indicadores (unidades de registo)	Inferências
I – Inclusão	1, 3,4.	- A inclusão é positiva. - É importante que os professores detetem situações bloqueantes e ajam com rapidez. - A aluna gosta da escola.
II- Apoio/cooperação	1,2,3,4.	- O apoio é necessário, assim como a cooperação entre professores. - É indispensável o apoio e a intervenção. - É importante em realizar as tarefas adequadas às suas necessidades. - A aluna coopera com os pares, os colegas gostam muito dela e tentam ajuda-la.

Análise:

Ao analisarmos a entrevista identificamos duas categorias: a Inclusão e o apoio/cooperação.

Sobre a Inclusão a Encarregada de Educação diz-nos que é um conceito para ela positivo, já que através dela existe mais informação e na sua opinião quanto mais informação os professores tiverem, melhor trabalham com os alunos. A mãe também refere a

importância da rapidez na detecção de situações bloqueantes e a sua atuação sobre elas. Especificamente sobre a sua filha, refere ainda o gosto que a Joana tem pela escola e a sua atuação positiva na turma onde está incluída e na escola, através do trabalho e de uma boa cooperação com os pares, os colegas gostam muito dela e tentam ajuda-la (desde o jardim de infância que é assim).

A Encarregada de Educação entende que para existir uma boa inclusão da sua educanda é necessário que esteja presente um apoio específico e cooperação entre os professores.

Análise da Observação Naturalista em Sala de Aula

Categorias	Observação
I – Inclusão	<ul style="list-style-type: none"> - Interação entre os pares/ professores e técnicos - Interajuda nas tarefas - Pouca autonomia, muito dependente do adulto - Pouca capacidade de atenção/ concentração - Comunicação verbal limitada
II- Processo de Aprendizagem	<ul style="list-style-type: none"> - Progressos lentos, ao ritmo da aluna - Importantes e valorizados - Muito repetitivos - Inicialmente revelava pouco interesse pelas atividades propostas - Atividades semelhantes às dos colegas, mas de acordo com as suas dificuldades (adaptadas)

Análise: Ao analisarmos a observação naturalista da aluna em sala de aula identificamos duas categorias: a Inclusão e o processo ensino/ aprendizagem. Apesar de ser muito difícil separar estes dois itens, uma vez que caminham de mãos dadas.

Podemos observar que há um processo de envolvimento de todos que intervêm indiretamente ou diretamente na integração da “Joana”. Verificando-se interação entre a aluna, os colegas da turma, os professores e técnicos que a apoiam. Existe interajuda na realização das tarefas, demonstrando pouca autonomia, necessitando constantemente de ajuda por parte do adulto ou dos colegas da turma. Verificamos também que possui pouca capacidade de atenção/ concentração, dispersa frequentemente sem saber o que é para fazer. As atividades propostas tem a mesma estrutura que a dos colegas, mas adaptadas às suas necessidades, as atividades são muito repetidas para interiorizar os conceitos trabalhados. Todo o trabalho desenvolvido é valorizado apesar dos progressos serem lentos, ao ritmo da aluna.

O maior entrave, é a sua comunicação oral muito limitada e a recusa ao uso do caderno de comunicação alternativa, o que provoca a falta de compreensão em alguns contextos.

4- Discussão

“Todos os professores, funcionários e alunos das escolas, deverão ter acesso a informação sobre os alunos com necessidades específicas, para que possam ter a ajuda e o apoio necessários. Um conhecimento prévio das características e das potencialidades dos alunos poderá levar ao desenvolvimento de atitudes positivas e adequadas para com os mesmos.”
Correia (2018, p.140)

A Inclusão desta criança é um processo educativo e pedagógico, sendo que a escola surge como a primeira instituição social que visa a preparação de cidadãos aptos a cooperar, transformar e a proporcionar desenvolvimento na sociedade em que se inserem. Tal como nos diz Correia (2006, p.23), “a filosofia adjacente a uma escola inclusiva prende-se com o sentido de pertença, onde toda a criança é aceite e apoiada pelos seus pares e adultos que a rodeiam. A diversidade é assim valorizada, tendo como pilares sentimentos de partilha, participação e amizade.”

É fundamental e imprescindível que haja sucesso na inclusão das crianças com NE, pois todos nós temos plena consciência que, se tal não vier a acontecer, a igualdade de oportunidades nunca será alcançada, pelo que o futuro da criança com NE será sempre incerto no que diz respeito a uma verdadeira integração social (Correia, 2018).

Assim sendo, um dos principais objetivos deste nosso trabalho é identificar as perceções do diretor de turma, da docente de educação especial, da terapeuta da fala, da terapeuta ocupacional e da encarregada de educação sobre a inclusão da aluna numa turma de ensino regular, assim como o tipo de intervenção concretizada.

Da análise de todos os dados, das entrevistas, da observação naturalista em sala de aula e da análise documental, nomeadamente o processo individual da aluna, podemos considerar que a integração da aluna é, satisfatória. Todos os inqueridos consideram o papel do professor crucial face às dificuldades sentidas pela aluna, frisando que o trabalho cooperativo e as estratégias diferenciadas são essenciais a todo o processo. Tido como um fator de sucesso essencial, os docentes necessitam de um suporte fora e dentro das salas de aula, sendo capazes de cooperar com os colegas através da utilização da comunicação interpessoal, da divisão física, da familiaridade do currículo, da gestão de currículos e suas modificações, assim como, com o planeamento e apresentação da instrução. Sobre este tema, também a encarregada de educação afirma que a partilha de informações e o trabalho cooperativo dos professores revestem-se de grande importância para a inclusão da sua educanda. A atualização da formação dos docentes é, igualmente, considerada importante face à intervenção com a aluna, valorizando-se a troca de informações e o trabalho cooperativo.

“As universidades podem desempenhar um papel consultivo importante na área das necessidades educativas especiais, em particular no que respeita a investigação, a avaliação, a formação”. Declaração de Salamanca, Unesco (1994).

Parece-nos que estão reunidas algumas das condições para que possamos considerar que a aluna está integrada na sua turma, através de uma intervenção baseada na partilha de informação e de trabalho cooperativo, através de estratégias diferenciadas e da continuidade pedagógica. Sobre esta temática Correia (2006) salienta que a filosofia inclusiva encoraja os docentes a provocarem ambientes de entreajuda e de cooperação mútuos.

Verificou-se também que os professores têm conhecimento das áreas fracas e fortes da aluna, assim como das suas necessidades individuais, efetuando as planificações em conjunto, a fim de atingir os objetivos propostos, sendo as dificuldades colmatadas pelas estratégias diferenciadas. A encarregada de educação afirma que a “Joana” apresenta gosto pela escola e coopera com os pares, considera o apoio necessário e valoriza a cooperação entre os professores.

De modo a encontrar respostas adequadas para alunos com NE, devem considerar-se diversas características e capacidades destas crianças, pelo que as escolas devem obedecer a uma preparação atempada, com o intuito de dar resposta a esta heterogeneidade, alicerçando-se numa multiplicidade de serviços e apoios adequados a essas mesmas capacidades e necessidades, no que respeita aos princípios que regem a educação inclusiva, em consonância com a prestação prévia de serviços de educação especial (Correia, 2018).

No que se reporta à experiência/formação dos professores cabe às nossas instituições avaliarem as problemáticas que existem nas escolas e fornecerem essas formações, não descurando o papel intrínseco de professor. Enquanto docentes, cabe-nos a nós estudar a nossa realidade e procurar informação e formação para desenvolver um trabalho mais proveitoso para a criança e para nós, enquanto professores. Neste contexto, a professora de educação especial, assim como os técnicos, salientam a importância de se manterem atualizados. Também nesta perspetiva, Correia (2018) menciona que todos os professores, funcionários e alunos das escolas, deverão ter acesso a informação sobre os alunos com necessidades específicas, para que possam ter a ajuda e o apoio necessários, pelo que é essencial um conhecimento prévio das características e das potencialidades dos alunos, o que poderá levar ao desenvolvimento de atitudes positivas e adequadas para com os mesmos.

Tendo em consideração o objetivo geral deste estudo, podemos afirmar que a aluna estudada é um caso (positivo) de integração no ensino regular, tal como nos diz Rodrigues (2006, p.11), quando refere que “desenvolver uma gestão de sala de aula inclusiva não pressupõe, pois, um

trabalho individual mas sim um planeamento e a execução de um programa em que todos os alunos possam partilhar vários tipos de interação e de identidade.”

Como referencia a Declaração de Salamanca, Unesco (1994) um dos pressupostos da promoção da Educação Inclusiva em Portugal, é considerado, “a preparação adequada de todo o pessoal educativo constitui o fator chave na promoção de escolas inclusivas”. Presentemente, e com a entrada em vigor do Decreto - Lei nº 55/2018 de 6 de julho, é estabelecido “o currículo dos ensinos básico e secundário, os princípios orientadores da sua conceção, operacionalização e avaliação das aprendizagens, de modo a garantir que todos os alunos adquiram os conhecimentos e desenvolvam as capacidades e atitudes que contribuem para alcançar as competências previstas no Perfil dos Alunos à Saída da Escolaridade Obrigatória.” Assim, tornou-se mais fácil agilizar todo o processo de flexibilização curricular, permitindo criar um currículo mais flexível e adequado à nossa aluna “Joana”.

5- Conclusão

Este estudo teve como objetivo principal conhecer/analisar o processo de inclusão de uma aluna portadora da síndrome C.F.C numa turma do ensino regular, assim como a própria síndrome.

Creswell (2007) define o estudo de caso como uma metodologia de pesquisa, de abordagem qualitativa, na qual o investigador explora um sistema limitado ou vários sistemas limitados (um ou mais casos), ao longo do tempo e através da recolha de dados detalhada e completa, que utiliza múltiplas fontes de informação (observação, entrevistas, documentos e relatórios, entre outros), relatando a descrição de um caso e dos temas a ele relacionados. De acordo com Yin (2003), o método de estudo de caso tem vantagem em relação a outros métodos quando se deseja saber o “como” e o “por quê” de algum fenómeno que seja contemporâneo e sobre o qual o pesquisador tenha pouco ou nenhum controle. O estudo de caso é, portanto, um método considerado muito útil quando se deseja analisar um fenómeno amplo e complexo, em que o conhecimento acumulado seja insuficiente para a proposição de relações de causa e efeito e, também, quando o fenómeno não pode ser analisado fora do contexto no qual ele naturalmente se manifesta (Bonoma, 1985, p. 207).

As principais vantagens do estudo de caso, podem-se definir por permitir investigar a evolução de um fenómeno atual, ao longo do tempo, em profundidade, utilizando fontes múltiplas de evidência, entrevistas, análise do processo individual da aluna e a observação naturalista informal em sala de aula.

São apontadas como limitações ou desvantagens do estudo, em primeiro lugar, a falta de maior rigor científico, que seria ocasionada pela subjetividade a que estaria sujeito o pesquisador, e também, a impossibilidade de se fazer generalizações dos resultados obtidos para outras situações.

O tamanho dos trabalhos, tendem a ser bastante extensos, considerado uma desvantagem em relação a outros métodos (Yin, 2003).

Após o estudo apresentado da síndrome C.F.C. foi abordada a integração da aluna “Joana” em sala de aula, numa escola de ensino regular, assim como os recursos utilizados na intervenção pedagógica. Recorremos e consultamos diversos documentos, livros, artigos, sites, entre outros materiais que abordam esta problemática tão rara. Seguiu-se um trabalho de campo em que se aplicou entrevistas à diretora de turma, à professora de educação especial, à terapeuta da fala, à terapeuta ocupacional e à encarregada de educação, observação naturalista informal em sala de aula, consulta de documentos, nomeadamente do processo individual da aluna.

Procuramos obter mais informações através de conversas informais e dos instrumentos aplicados ao longo de todo o trabalho de campo que acabou por esclarecer e responder à principal questão que engloba a “inclusão” de alunos com síndrome C.F.C. em turmas de ensino regular.

Trata-se de um processo de envolvimento transversal, onde família, equipa multidisciplinar, professores e restante comunidade educativa estão envolvidos, para que qualquer criança com N.E. possa crescer saudavelmente, ganhando competências, num envolvimento estável e seguro.

Consideramos este estudo pertinente para a nossa prática pedagógica, Ficamos a conhecer muito mais sobre a síndrome C.F.C. e sobre a integração da aluna. Espero que este estudo possa também contribuir e ser útil a quem procura respostas para as suas dúvidas enquanto familiar ou educador de uma criança portadora da síndrome C.F.C.

As limitações deste estudo incidiram principalmente em encontrar literatura relativamente a esta síndrome, em virtude de ser uma síndrome rara e pouco estudada. Também, a situação atual de pandemia/confinamento exigida no momento, não ajudou este estudo, os professores e alunos ficaram “longe” das escolas, faltando investigação/ observação ao estudo. Esta situação de ensino à distância exige muito mais dos professores, como professores, pais e donos de casa a tempo inteiro, o fator tempo também foi uma limitação.

Em todos os momentos, tivemos o apoio incondicional da mãe da jovem em estudo, que relatou a sua experiência e a necessidade permanente de encontrar informação útil que a oriente no sentido de prestar os melhores cuidados à sua filha.

Assim, deveremos continuar a insistir neste estudo, bem como na procura de meios para fazer face às suas necessidades, tendo sempre presente o objetivo de, conscientemente, lhes dar o direito de serem diferentes, nesta sociedade que por si só, se mostra imensamente heterogénea.

“Não existe revelação mais nítida da alma de uma sociedade do que a forma como esta trata as suas crianças.”

(Nelson Mandela)

Bibliografia

- Bardin, L. (2011). *Análise de Conteúdo*. Lisboa: Edições 70.
- Bastos, G. (2003). *Diferenciação Pedagógica para a Diversidade na Infância*. Lisboa: Universidade Aberta
- Bogdan, R. & Biklen, S. (2013). *Investigação qualitativa em educação, uma introdução à teoria e aos métodos*. Porto: Porto Editora.
- Bonoma, Thomas V. - Case Research in Marketing: *Opportunities, Problems, and Process*. Journal of Marketing Research, Vol XXII, May 1985.
- Cadima, A (1997) - *Diferenciação Pedagógica no Ensino Básico*. Lisboa: Instituto de Inovação Educacional.
- Carmo, H. & Ferreira, M. (2008). *Metodologia da Investigação*. Lisboa: Universidade Aberta.
- Correia, L. M. (1997), *Alunos com Necessidades Educativas Especiais nas Classes Regulares*. Porto: Porto Editora.
- Correia, L.M. (2005). *Inclusão e necessidades especiais*. Um guia para educadores e pais. Porto: Porto editora.
- Correia, L. (2018). *Educação Inclusiva e Necessidades Especiais 1*. Braga: Flora Editora.
- Correia, L. (2018). *Educação Inclusiva e Necessidades Especiais 2*. Braga: Flora Editora.
- Coutinho, C. & Chaves, J. (2002). O estudo de caso na investigação em Tecnologia Educativa em Portugal. *Revista Portuguesa de Educação*, 15, pp, 221-243.
- Creswell, J. C. *Projeto de Pesquisa: métodos qualitativo, quantitativo e misto*. Porto Alegre: Artmed, 2007
- De Landsheere, G. (1976).- *La Formacion des Enseignants Demain*. Paris: Casterman.

Decreto Lei nº 54 de 6 de julho de 2018 – *Educação Inclusiva*. Disponível em: <https://dre.pt/home/-/dre/115652961/details/maximized> (consultado em janeiro de 2020)

Decreto Lei nº 55 de 6 de julho de 2018 – *Currículo ensino básico e secundário*. Disponível em: <https://dre.pt/home/-/dre/115652961/details/maximize> (consultado em janeiro de 2020)

Estrela, A. (1990). *Teoria e Prática de Observação de Classes – Uma estratégia de formação de professores*. Lisboa: Instituto Nacional de Investigação Científica.

Fonseca, V. (1989). *Educação Especial. Programa de Estimulação Precoce*. Lisboa: Editorial Notícias.

Fortin, M. (2003). *O Processo de Investigação – Da Concepção à Realização*. Loures: Lusociência.

Hellinger, K. & Winkeler, M. (2016). *Professor Pedagogo: Mediador do Diálogo entre a Escola e a Família*. Disponível em http://www.diaadiaeducacao.pr.gov.br/portals/cadernospde/pdebusca/producoes_pde/2016/2016_artigo_ped_utfpr_kareyschmidtjurgensen.pdf.

Judith Bell (2008). *Como realizar um projeto de investigação*. (4ª ed.) Lisboa: Gradiva.

Pereira, F.; Azevedo, H.; Breia, G.; Carvalho, M.; Cosme, A.; Crespo, A.; Croca, F.; Fernandes, R.; Fonseca, H.; Franco, G.; Micaelo, M.; Reis, M.; Saragoça, M. e Teindade, A. (2018). *Para uma Educação Inclusiva: Manual de Apoio à Prática*. Lisboa: Ministério da Educação/ Direção Geral de Educação (DGE).

Quivy, R., & Campenhoudt, L. (2005). *Manual de investigação em ciências sociais*. (4ª ed.) Lisboa: Gradiva.

Rodrigues, D. (Org). (2006). *Inclusão e Educação: doze olhares sobre a Educação Inclusiva*. S. Paulo: Summus Editorial.

Sousa, M. & Baptista, C. (2011). *Como fazer investigações, dissertações, teses e relatórios segundo Bolonha*. Lisboa: Lidel.

Sim-Sim, I., Silva, A. C., & Nunes, C. (2008). *Linguagem e Comunicação no Jardim- de- Infância*. Lisboa: Ministério da Educação- Direção- Geral de Inovação e de Desenvolvimento Curricular.

UNESCO, (1994). *Declaração de Salamanca sobre Princípios, Política e Prática em Educação Especial*. Conferência Mundial de Educação Especial. Salamanca.

Yin, R. (2005). *Estudo de caso: planejamento e métodos*. Porto Alegre:Bookman

WEBGRAFIA:

<https://asdoencasraras.blogspot.com/2013/05/sindrome-cardio-facio-cutanea.html> (acedido em janeiro - abril de 2020)

Associação Raríssimas – <https://rarissimas.pt/> – Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras. (acedido em janeiro - abril de 2020)

<https://www.infoescola.com/doencas/sindrome-cardiofaciocutanea/>(acedido em janeiro de 2020)

http://en.wikipedia.org/w/index.php?title=Cardiofaciocutaneous_syndrome&oldid=440118172 (acedido em janeiro de 2020)

<http://asdoencasraras.blogspot.com>sindrome-cardio-facio-cutanea> (acedido em janeiro- maio de 2020)

www.displasias.ufpr.br>classificação (acedido em janeiro – abril de 2020)

<http://www.minsaude.pt/portal/conteudos/enciclopedia+da+saude/doencas/doencas+raras/doencasraras.htm> (acedido em janeiro 2020)

<https://repositorio.ul.pt/handle/10451/23997> (acedido em fevereiro 2020)

<http://hdl.handle.net/10451/23997> (acedido em fevereiro 2020)

<https://www.scielo.br/pdf/abem/v51n3/a14v51n3.pdf> (acedido em fevereiro de 2020)

ANEXOS:

ANEXO I:

Guião de entrevista ao Professor Diretor de Turma

Guião da Entrevista

ENTREVISTADO	Professor Diretor de turma		
TEMA	Alunos com Síndrome Cardio-Facío- Cutâneo		
OBJECTIVO GERAL	Identificar a importância da inclusão de uma aluna com síndrome C.F.C numa turma.		
DESIGNAÇÃO DOS BLOCOS	Objetivos específicos	QUESTÕES	OBSERVAÇÕES
BLOCO 1 Legitimação da entrevista	Legitimar a entrevista e motivar o entrevistado	<ol style="list-style-type: none">1- Informar em linhas gerais o que é o nosso trabalho2- Formular, de forma explícita, a ajuda do entrevistado e fazê-lo sentir que a sua colaboração é indispensável ao sucesso do nosso trabalho.3- Garantir a confidencialidade da entrevista.	O entrevistado deverá responder de modo sucinto, claro e objetivo sobre a temática de cada um dos blocos da entrevista. Deve ficar claros todos os procedimentos da entrevista
BLOCO 2 Inclusão	Recolher dados que permitam identificar a opinião da entrevistada sobre a inclusão da criança em estudo	<ol style="list-style-type: none">1. Como docente do Ensino regular o que pensa sobre a inclusão de crianças com Síndrome C.F.C nas escolas regulares?2. Na sua opinião, a inclusão da aluna com C.F.C. independente das suas necessidades e diferenças beneficia os colegas? Porquê?3. Acha que a aluna tem uma boa inclusão a nível de grupo? E da comunidade escolar?4. Na sua opinião, qual a importância da inclusão da aluna no seu grupo de trabalho?	
BLOCO 3 Trabalho específico com a aluna	Recolher dados que permitam identificar elementos diferenciados na planificação e no trabalho, tendo em atenção a aluna	<ol style="list-style-type: none">5. Planear o trabalho De acordo com as necessidades da aluna torna-se uma tarefa complexa?6. Que elementos diferenciados introduz na sua planificação, tendo em conta as necessidades da aluna?7. Acha que a experiência e a formação do professor são relevantes para planificar o trabalho e para trabalhar com uma criança com?	
Dados adicionais da entrevista			

ANEXO II:

Guião de entrevista à Professora de Educação Especial

ENTREVISTADO	Professora de Educação Especial		
TEMA	Alunos com Síndrome Cardio-Fácio- Cutâneo		
OBJECTIVO GERAL	Identificar a importância da inclusão de uma aluna com síndrome C.F.C numa Turma de ensino regular.		
DESIGNAÇÃO DOS BLOCOS	Objetivos específicos	QUESTÕES	OBSERVAÇÕES
BLOCO 1 Legitimação da entrevista	Legitimar a entrevista e motivar o entrevistado	<ol style="list-style-type: none"> 1- Informar em linhas gerais o que é o nosso trabalho 2- Formular, de forma explícita, a ajuda do entrevistado e fazê-lo sentir que a sua colaboração é indispensável ao sucesso do nosso trabalho. 3- Garantir a confidencialidade da entrevista. 	O entrevistado deverá responder de modo sucinto, claro e objetivo sobre a temática de cada um dos blocos da entrevista. Deve ficar claros todos os procedimentos da entrevista
BLOCO 2 Inclusão	Recolher dados que permitam identificar a Opinião da entrevistada sobre a inclusão da criança em estudo	<ol style="list-style-type: none"> 4- Como docente do Educação Especial acha importante a inclusão de crianças com Síndrome C.F.C nas escolas de ensino regular? 5- Na sua opinião, a inclusão da aluna com S.A. independente das suas necessidades e diferenças beneficia os colegas? Porquê? 6- Acha que a aluna tem uma boa inclusão a nível de grupo/ turma? E da comunidade escolar? 7- Na sua opinião, tendo em conta as mais diversas características da Síndrome, qual a área que considera menos forte da aluna? 	
BLOCO 3 Trabalho específico com a aluna	Recolher dados que permitam identificar elementos diferenciados na planificação e no trabalho, tendo em atenção a aluna.	<ol style="list-style-type: none"> 8- Planear o trabalho de acordo com as necessidades da aluna torna-se uma tarefa complexa? 9- Que elementos diferenciados introduz na sua planificação, tendo em conta as necessidades da aluna ? 10- Acha que a experiência e a formação do professor são relevantes para planificar o trabalho e para trabalhar com uma criança? 	
Dados adicionais da entrevista			

ANEXO III:

Guião de entrevista à Terapeuta da Fala

ENTREVISTADO	Terapeuta da Fala		
TEMA	Alunos com Síndrome Cardio-Fácio- Cutâneo		
OBJECTIVO GERAL	Identificar a importância da inclusão de uma aluna com síndrome C.F.C numa Turma de ensino regular.		
DESIGNAÇÃO DOS BLOCOS	Objetivos específicos	QUESTÕES	OBSERVAÇÕES
BLOCO 1 Legitimação da entrevista	Legitimar a entrevista e motivar o entrevistado	<ol style="list-style-type: none"> 1- Informar em linhas gerais o que é o nosso trabalho 2- Formular, de forma explícita, a ajuda do entrevistado e fazê-lo sentir que a sua colaboração é indispensável ao sucesso do nosso trabalho. 3- Garantir a confidencialidade da entrevista. 	O entrevistado deverá responder de modo sucinto, claro e objetivo sobre a temática de cada um dos blocos da entrevista. Deve ficar claros todos os procedimentos da entrevista
BLOCO 2 Inclusão	Recolher dados que permitam identificar a Opinião da entrevistada sobre a inclusão da criança em estudo	<ol style="list-style-type: none"> 4- Como terapeuta da fala acha importante a inclusão de crianças com Síndrome C.F.C nas escolas de ensino regular? 5- Na sua opinião, a inclusão da aluna com S.A. independente das suas necessidades e diferenças beneficia os colegas? Porquê? 6- Acha que a aluna tem uma boa inclusão a nível de grupo/ turma? E da comunidade escolar? 7- Na sua opinião, tendo em conta as mais diversas características da Síndrome, qual a área que considera menos forte da aluna? 	
BLOCO 3 Trabalho específico com a aluna	Recolher dados que permitam identificar elementos diferenciados na planificação e no trabalho, tendo em atenção a aluna.	<ol style="list-style-type: none"> 8- Planear o trabalho de acordo com as necessidades da aluna torna-se uma tarefa complexa? 9- Que elementos diferenciados introduz na sua intervenção, tendo em conta as necessidades da aluna ? 10- Acha que a experiência e a formação são relevantes para planificar o trabalho e para trabalhar com a criança? 	
Dados adicionais da entrevista			

ANEXO IV:

Guião de entrevista à Terapeuta Ocupacional

ENTREVISTADO	Terapeuta Ocupacional		
TEMA	Alunos com Síndrome Cardio-Fácio- Cutâneo		
OBJECTIVO GERAL	Identificar a importância da inclusão de uma aluna com síndrome C.F.C numa Turma de ensino regular.		
DESIGNAÇÃO DOS BLOCOS	Objetivos específicos	QUESTÕES	OBSERVAÇÕES
BLOCO 1 Legitimação da entrevista	Legitimar a entrevista e motivar o entrevistado	11- Informar em linhas gerais o que é o nosso trabalho 12- Formular, de forma explícita, a ajuda do entrevistado e fazê-lo sentir que a sua colaboração é indispensável ao sucesso do nosso trabalho. 13- Garantir a confidencialidade da entrevista.	O entrevistado deverá responder de modo sucinto, claro e objetivo sobre a temática de cada um dos blocos da entrevista. Deve ficar claros todos os procedimentos da entrevista
BLOCO 2 Inclusão	Recolher dados que permitam identificar a opinião da entrevistada sobre a inclusão da criança em estudo	14- Como docente do Educação Especial acha importante a inclusão de crianças com Síndrome C.F.C nas escolas de ensino regular? 15- Na sua opinião, a inclusão da aluna com S.A. independente das suas necessidades e diferenças beneficia os colegas? Porquê? 16- Acha que a aluna tem uma boa inclusão a nível de grupo/ turma? E da comunidade escolar? 17- Na sua opinião, tendo em conta as mais diversas características da Síndrome, qual a área que considera menos forte da aluna?	
BLOCO 3 Trabalho específico com a aluna	Recolher dados que permitam identificar elementos diferenciados na planificação e no trabalho, tendo em atenção a aluna.	18- Planear o trabalho de acordo com as necessidades da aluna torna-se uma tarefa complexa? 19- Que elementos diferenciados introduz na sua intervenção, tendo em conta as necessidades da aluna ? 20- Acha que a experiência e a formação do professor são relevantes para planificar o trabalho e para trabalhar com uma criança?	
Dados adicionais da entrevista			

ANEXO V:

Guião de entrevista à Encarregada de Educação

ENTREVISTADO	Encarregada de Educação da aluna		
TEMA	Alunos com Síndrome Cardio-Facío- Cutâneo de na escola regular		
OBJECTIVO GERAL	Identificar a importância da inclusão de uma aluna com síndrome C.F.C turma de ensino regular.		
DESIGNAÇÃO DOS BLOCOS	Objetivos específicos	QUESTÕES	OBSERVAÇÕES
BLOCO 1 Legitimação da entrevista	Legitimar a entrevista e motivar o entrevistado	<ol style="list-style-type: none"> 1- Informar em linhas gerais o que é o nosso trabalho 2- Formular, de forma explícita, a ajuda do entrevistado e fazê-lo sentir que a sua colaboração é indispensável ao sucesso do nosso trabalho. 3- Garantir a confidencialidade da entrevista. 	O entrevistado deverá responder de modo sucinto, claro e objetivo sobre a temática de cada um dos blocos da entrevista. Deve ficar claros todos os procedimentos da entrevista
BLOCO 2 Inclusão	Recolher dados que permitam identificar a opinião da entrevistada sobre a inclusão da criança em estudo	<ol style="list-style-type: none"> 4- Como Encarregada de Educação de uma criança com esta síndrome. o que pensa sobre a inclusão dela nas escolas regulares? 5- Na sua opinião, a inclusão da Joana independente das suas necessidades e diferenças beneficia os colegas? Porquê? 6- Acha que a sua filha tem uma boa inclusão a nível de grupo? E da comunidade escolar? 7- Na sua opinião, qual a importância da inclusão da Joana no seu grupo de trabalho? 	
Dados adicionais da entrevista			

ANEXO VI:

Pedido de Autorização ao Diretor do Agrupamento

_____, _____

Exmo. Senhor Diretor do Agrupamento de Escolas de _____

O meu nome é Emília da Conceição Guerra Martins, sou professora de educação especial, e venho por este meio solicitar a V. Exa. a autorização de uma investigação no âmbito de um estudo de caso, no agrupamento ao qual preside a referente à aluna _____ da turma do 9.º ano que frequenta o Agrupamento de Escolas de _____.

O estudo de caso insere-se num trabalho de investigação, no âmbito do Mestrado em Educação Especial do Instituto de Estudo Superiores de Fafe.

Posso desde já assegurar a confidencialidade de todos os dados obtidos, uma vez que serão utilizados única e exclusivamente para a realização da referida investigação.

Fico a aguardar resposta por parte de V. Exa.

Grata pela atenção.

Os melhores cumprimentos,

(Emília da Conceição Guerra Martins)

ANEXO VII:

Autorização do Diretor do Agrupamento

Eu, _____, Diretor do Agrupamento de Escolas de _____ autorizo a docente Emília da Conceição Guerra Martins, a consultar os documentos e obtenha informações referentes à aluna _____, n.º __, do 9º ano, junto dos profissionais desta escola, que a acompanham de uma forma mais próxima, nomeadamente a Diretora de Turma e a Docente de Educação Especial.

Tomei conhecimento que este acompanhamento será feito no âmbito de um estudo de caso que se insere num trabalho de investigação inserido no Mestrado em Educação Especial do Instituto de Estudo Superiores de Fafe.

(.....)

20__/__/__

ANEXO VIII:

Autorização da Encarregada de Educação

Eu, _____ encarregada de educação da aluna____, n.º____, da turma _____do Agrupamento de Escolas de_____, autorizo, o acompanhamento e consulta de documentação relativa à minha educanda.

Tomei conhecimento que este acompanhamento será feito no âmbito de um estudo de caso que se insere num trabalho de investigação inserido no Mestrado em Educação Especial do Instituto de Estudo Superiores de Fafe.

(.....)20__ / __ / ____