



UNIVERSIDADE
CATÓLICA
PORTUGUESA

BRAGA

A SÍNDROME DE PFEIFFER DE TIPO I E A DIABETES
MELLITUS TIPO I
Estudo de caso

Relatório de Atividade Profissional
apresentado à Universidade Católica
Portuguesa para obtenção do grau de mestre em
Ciências da Educação-Educação Especial

Maria Filomena de Jesus Menezes

Faculdade de Filosofia e Ciências Sociais

JANEIRO 2018



CATÓLICA

FACULDADE DE FILOSOFIA E CIÊNCIAS SOCIAIS

BRAGA

A SÍNDROME DE PFEIFFER DE TIPO I E A DIABETES
MELLITUS TIPO I
Estudo de caso

ii

Relatório de Atividade Profissional
apresentado à Universidade Católica
Portuguesa para obtenção do grau de mestre em
Ciência da Educação-Educação Especial

Maria Filomena de Jesus Menezes

Sob a Orientação da Prof.^a Doutora **Filomena Ermida
Figueiredo Branco da Ponte**

Ao Dionísio, à Eduarda e ao Júlio.

Ao FA por ser “Raríssimo”.

À Teresa “Especial”.

Aos meus pais, família e amigos.

Agradecimentos

Agradeço a todos os que tornaram este trabalho possível e estou muito grata ao meu aluno, FA, porque sem ele nunca teria conhecido a Síndrome de Pfeiffer.

À Professora Doutora Filomena Ponte pela orientação sapientíssima e encorajadora.

À minha Família porque sem a sua infinita compreensão nunca teria conseguido atingir mais esta meta.

À Teresa “Especial” porque, graças a ela, embarquei neste desafio!

À Escola Básica e Secundária de Machico e a todos quanto nela trabalham e estudam, pela oportunidade.

À colega Paula Nóia. Obrigada.

À médica geneticista, Ana Medeira, pela sua disponibilidade e generosidade em reler os conteúdos genéticos que envolvem esta patologia.

Ao Professor Doutor José Carlos Miranda pela oportunidade de reflectir sobre a Ética ao longo deste percurso.

À mãe do FA pela partilha desta experiência de convivência com a doença rara e com a doença crónica.

À Delfina, ao Vasco e à C. pelo que nos une: a Síndrome de Pfeiffer.

Aos Pettrato por terem partilhado comigo a sua convivência com uma Doença Rara. *Merci*. Grata também ao Rachid Benerradi, do Centre Médico-Éducatif, pelo interesse.

À Linha Rara da Associação Raríssimas pela generosidade e pelas informações facultadas.

À Dulce Paixão, minha colega no CREE Machico e primeira educadora especializada do FA, pela intervenção efetuada, enfrentando a desconhecida Síndrome de Pfeiffer.

Resumo

O Relatório de Atividade Profissional que aqui apresentamos, decorre da experiência docente de inclusão de um adolescente portador de uma patologia considerada Doença Rara (a Síndrome de Pfeiffer de tipo 1), por ocorrer numa pequena e rara minoria de nascimentos numa população, além deste ainda ter aprendido a (con)viver com a Diabetes Mellitus de tipo 1, no seu quotidiano e desde a primeira infância.

Abordaremos o meio social e escolar, a que se seguirá uma revisão da literatura sobre estas duas patologias que pautaram a inscrição do aluno nos serviços da Educação Especial e refletiremos sobre o diagnóstico com que foi inscrito e para as quais foram implementadas medidas educativas previstas na lei.

O caso reflete a patologia do aluno (FA) que frequentava o nono ano de escolaridade do terceiro ciclo do ensino básico, numa escola pública da Região Autónoma da Madeira.

A apresentação do caso contará, ainda, com anexos em que se transcreverão as entrevistas escritas realizadas com uma geneticista, no que diz respeito à patologia de ordem genética da Síndrome de Pfeiffer, bem como de uma entrevista à educadora de infância especializada do FA, responsável pela Orientação Domiciliária, na época em que se iniciou a intervenção no âmbito da Intervenção Precoce e que poderá elucidar sobre as dificuldades evidenciadas pelo aluno na época. O presente trabalho centra-se na apresentação de uma necessidade educativa especial, no ensino regular, indicando-se as medidas educativas necessárias, bem como os acompanhamentos clínicos e/ou terapêuticos que o jovem teve para (con)viver com a(s) sua(s) patologia(s).

Far-se-á uma revisão de literatura sobre a Síndrome de Pfeiffer de tipo 1, sobre a Diabetes Mellitus de tipo I e tentaremos esclarecer porque foi o aluno elegível para os serviços da educação especial, beneficiando das medidas educativas que permitiriam aceder e/ou facilitar as suas aprendizagens, junto dos seus pares. Perceber-se-á como e porque foi inscrito com Perturbação da Coordenação Motora e o que é esta perturbação, por forma a percebermos, como se insere este diagnóstico na apresentação de um adolescente com Síndrome de Pfeiffer de tipo 1.

Observaremos de que modo foi efetuado o acompanhamento na Intervenção Precoce, durante a primeira infância, com a Orientação Domiciliária desta criança e as razões que levaram a este encaminhamento pelos serviços de saúde regionais. Para

orientar o nosso trabalho, intitulámo-lo: “A SÍNDROME DE PFEIFFER DE TIPO 1 E A DIABETES MELLITUS tipo I...”, sabendo-se, à priori, que um aluno com estas características é monitorizado, desde tenra idade, pelos serviços de saúde, e encaminhado para a frequência da escola, pois esta apresenta-se como um dos melhores contextos de socialização e desenvolvimento de competências.

Esperamos que, ao longo do trabalho, se espelhem as medidas educativas implementadas e a sua adequada importância para a aquisição das diferentes competências do aluno; se possa contribuir para um maior conhecimento e características da Síndrome de Pfeiffer e como poderá e deverá um adolescente fazer frente a uma patologia crónica-como a Diabetes- no seu quotidiano, sabendo-se que, em alguns dias, torna-se impeditivo frequentar o espaço escolar.

Não deixaremos esquecido a terapêutica da aplicação da Insulina e explicaremos quando teve de ser administrada e como ocorre a sua administração em contexto escolar e/ou domiciliário.

Por último, tentaremos elaborar uma pequena grelha de intervenção em contexto educativo em que intervêm algumas áreas, por forma a promover, na criança ou jovem, a oportunidade de exercitar várias competências a adquirir.

Palavras-chave: Síndrome de Pfeiffer; Diabetes, Necessidades Educativas Especiais; Mellitus, Inclusão.

Abstract

This Professional Activity Report originates from the inclusive teaching experience of an adolescent with a pathology considered to be a rare disease (Pfeiffer's syndrome) in his daily life from early childhood. In addition, the teenager had to learn to live with Type 1 Diabetes Mellitus. This syndrome is considered a rare disease because it occurs in a small and infrequent minority of births in a population.

The social and school environment will be considered. It will also be followed by a review of the bibliography on these two pathologies, which led to the enrolment of the student in the educational special needs services. It will also reflect on the diagnosis with which the student in question was enrolled in and which educational measures were provided by law.

The case reflects the pathology of the student (FA) who attended the ninth year of the third cycle of middle school, in a public school in the Autonomous Region of Madeira.

The presentation of the case will have annexes regarding the transcribed interviews of the genetic pathologist of Pfeiffer's Syndrome, as well as FA's specialized kindergarten teacher, who was responsible for the domiciliary orientation and could elucidate on the difficulties demonstrated by the student at the time. The intervention was started as part of the Early Intervention program.

The present dissertation focuses on a special needs case in regular education, demonstrating the necessary educational measures, as well as the supplement clinical and / or therapeutic procedures that the young student had to live with bearing his pathologies in mind.

A review of the bibliography on Type 1 Pfeiffer's Syndrome and on Type I Diabetes Mellitus will be done and the reasons why the student was eligible for special needs' services will be clarified. These led to special educational measures that would allow access and / or facilitate his learning among his equals. We will understand how and why he was registered with Motor Coaching Disorder and what this disorder is, to understand how this diagnosis is inserted in the performance of a teenager with Pfeiffer Syndrome type 1.

Early intervention throughout his childhood by child's home guidance and the reasons that lead to its referral by the regional health services will be analysed and accounted for. To guide our task, we have called it: "Pfeiffer Syndrome type 1 and

Diabetes Mellitus type I", knowing, a priori, that a student with these characteristics is monitored, from an early age, by the health services, and forwarded to attend school, as this is one of the best socialization and skills' development contexts.

We hope that, throughout the dissertation, the implemented educational measures and their adequate importance in the acquisition of the different skills by the student will be mirrored; contributing to a wider knowledge and characteristics of Pfeiffer Syndrome and how an adolescent can and should cope with a chronic pathology-like Diabetes-in his everyday life knowing that, on some days, it becomes difficult to attend school.

The therapeutics of the Insulin application may not be forgotten and its administration, either in school or at home, will be explained.

Finally, a small grid obtained from the interviews will be presented. It demonstrates how the families of a holder of Pfeiffer Syndrome and / or Diabetes Mellitus' life suffers and how they can intervene, in the context of health and education.

Key words: Pfeiffer's syndrome; Diabetes Mellitus, Educational Special Needs, Inclusion.

Índice

AGRADECIMENTOS	IV
RESUMO.....	V
ABSTRACT	VII
ÍNDICE	IX
ÍNDICE DE TABELAS.....	XI
ÍNDICE DE ILUSTRAÇÕES.....	XII
INTRODUÇÃO	2
PRÁTICA EDUCATIVA	4
ENQUADRAMENTO DO ESTUDO.....	10
CONTEXTO GEOGRÁFICO DO CASO	14
CONTEXTO FAMILIAR DO CASO	16
PERCURSO DO ALUNO.....	17
PLANO DE INTERVENÇÃO	24
CAPÍTULO I	29
ENQUADRAMENTO TEÓRICO	30
A SÍNDROME DE PFEIFFER ...UMA DOENÇA RARA.....	30
O QUE É A SÍNDROME DE PFEIFFER?.....	34
DIAGNOSTICAR SÍNDROME DE PFEIFFER	42
PREVALÊNCIA DA SÍNDROME DE PFEIFFER.....	45
TERAPÊUTICAS E INTERVENÇÕES NA SÍNDROME DE PFEIFFER	47
DIABETES MELLITUS- TIPO 1	49
CONCEITO DE DIABETES MELLITUS –TIPO 1	49
CAUSAS DA DIABETES.....	51
TERAPÊUTICAS E INTERVENÇÕES NA DM	53
O “PERFIL DISGRÁFICO”	56
DE QUE FALAMOS QUANDO MENCIONAMOS O “PERFIL DISGRÁFICO”?	56
CAPITULO II	61
INTERVENÇÃO EDUCATIVA.....	62

CAPÍTULO III	67
MÉTODO	68
APRESENTAÇÃO DAS ENTREVISTAS	69
CONCLUSÕES	74
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	77
LEGISLAÇÃO CONSULTADA	85
SÍTIOS DA INTERNET	86
ANEXOS	88
ANEXO A - AUTORIZAÇÃO DA ESCOLA	89
ANEXO B- CONSENTIMENTO INFORMADO	90
ANEXO C- RELATÓRIO DO CENTRO DE DESENVOLVIMENTO DA CRIANÇA.....	91
ANEXO I.....	94
ENTREVISTA ESCRITA À EDUCADORA ESPECIALIZADA, DULCE PAIXÃO	94
ANEXO II	96
ENTREVISTA ESCRITA À MÉDICA GENETICISTA,.....	96
ANEXO III	98
ENTREVISTA À DELFINA L. E AO VASCO C.....	98
ANEXO IV	101
ENTREVISTA À ENCARREGADA DE EDUCAÇÃO DO FA, L.V.	101

Índice de Tabelas

Quadro 1-Prática Educativa.....	4
Quadro 2-Entrevistas – A Síndrome de Pfeiffer.....	70

Índice de ilustrações

Figura 1- Impresso de admissão - educação especial	18-20
Figura 2-Plano de Intervenção do FA.....	26-27
Figura 3-Tipo de craniossinostoses.....	37
Figura 4- Plagiocefalias	38
Figura 5- Valores da Glicémia	52
Figura 6- Quadro do Aproveitamento do FA	64
Figura 7- Impresso de Adequações no Processo de Avaliação	65

Índice das Abreviaturas

- CDI – Centro de Desenvolvimento Infantil
- CEB – ciclo do ensino básico
- CFQ – Ciências Físico Químicas; atualmente Físico-Química
- CIM – Classification International des Maladies¹
- CN – Ciências Naturais
- CPCJ – Comissão de Proteção a Crianças e Jovens
- DPM -desenvolvimento psicomotor
- DISP –Bomba difusora de insulina ou dispositivo perfusor,
- DM- diabetes mellitus
- EB1c/PE –escola básica do 1ºciclo com pré-escolar
- Ed.Física- Educação Física
- Ed.Vis.- Educação Visual
- EMRC-Educação Moral e Religiosa Católica
- FPS-Formação Pessoal e Social
- PAM – perturbação das aptidões motoras
- PEI – Programa educativo individual
- PHDA – Perturbação de Hiperatividade com Défice de Atenção
- PI – Plano de Intervenção
- Port. – Português
- RAM-Região Autónoma da Madeira
- SP – Síndrome de Pfeiffer
- TAC – Trouble de l’Acquisition de la Coordination
- TDAH – Transtorno de défice de atenção com hiperatividade
- TSEER- Técnica/o Superior de Educação Especial e Reabilitação
(psicomotricidade)

xiii

¹ ou o seu equivalente português CID (classificação internacional de doenças), publicada sob a responsabilidade da Organização Mundial de Saúde.

*“O silêncio só raramente é vazio
diz alguma coisa
diz o que não é” -*

**-José Tolentino Mendonça
(Mendonça, 2013)**

Introdução

O silêncio é, muitas vezes, a voz inaudível daqueles que padecem de uma doença rara e/ou crónica. O nosso relatório irá abordar a (con)vivência com duas doenças em contexto escolar: uma doença rara (a Síndrome de Pfeiffer de tipo 1) e uma doença crónica (a Diabetes Mellitus de tipo 1).

A Síndrome de Pfeiffer de tipo 1 é uma situação rara que pertence a um grupo de doenças designadas como “craniossinostoses”, ou seja, em que surge o encerramento prematuro de algumas suturas cranianas, isto é, os espaços entre os ossos por onde o crânio cresce fecham-se antes do tempo, condicionando o crescimento craniano e eventualmente o desenvolvimento neurológico e/ou cognitivo. Por este facto, o crânio cresce de forma desarmoniosa, adquirindo um aspeto particular bem como a apresentação facial, necessitando muitas vezes de correção cirúrgica -para que o cérebro possa crescer normalmente sem ser comprimido.

A esta patologia é comum existirem dedos mais curtos (braquidactilia) e o polegar do dedo grande do pé costuma ser grande e com desvio. Estes são os dados a observar na consulta pediátrica ou, ainda, no decorrer do desenvolvimento gestacional. No aconselhamento genético e na consulta de genética, estes acompanhamentos são complementares e sucedem-se, uma vez que numa primeira abordagem tratar-se-á de proceder a um diagnóstico, seguindo-se um aconselhamento genético.

A primeira abordagem, consiste numa explicação aos pais sobre o que é esta síndrome genética; incluindo a sua causa: mutações no gene FGFR2 (95% dos casos) ou FGFR1 (5% dos casos), procedendo-se, ainda, à explicação dos riscos de recorrência para outros filhos deste casal.

Com a aproximação da idade adulta, há que proceder à explicação ao próprio portador da Síndrome de Pfeiffer e explicar-lhe que terá uma probabilidade de 50% de vir a ter filhos com a mesma situação. Este aconselhamento também é uma das funções do geneticista.

Mas, no contexto escolar, o importante é estar atento pois irão surgir propostas de atividades em que um aluno com estas patologias poderá evidenciar algumas dificuldades pois as características da síndrome fazem com que possa ter limitações em algumas áreas como a da motricidade fina, a da coordenação motora, entre outras. Existirão um conjunto

de estratégias e/ou adequações a implementar às aprendizagens de um aluno com estas especificidades.

Relativamente à Diabetes, esta tem de estar controlada para que existam condições de aprendizagem e disponibilidade do discente. Na atualidade, a Diabetes está cada vez mais presente no contexto educativo, mas com a terapêutica e a adoção de novos hábitos saudáveis de alimentação e exercício físico, permite que se viva como os demais.

Prática Educativa

Relativamente à nossa prática educativa, esta iniciou-se no ano letivo 1995/1996 e mantém-se até aos dias atuais, conforme podemos verificar através do quadro que se segue:

	Estabelecimento de ensino	Níveis e/ou disciplinas lecionadas	Alunos com NEE
1995/1996	Escola 2º/3º ciclos do Caniçal	Português Francês Apoios educativos	sim
1997/1998	EB 2/3 “Tristão Vaz Teixeira”	Português Apoios educativos	sim
1998/1999	Escola Secundária Jaime Moniz	Português-Ensino Secundário Francês – 9º ano	Não
1999-2001	EB 1ºc c/ PE de Água de Pena	Apoio educativo – 1º ciclo	sim
2001/2002	Escola Básica e Secundária de Machico	Apoio educativo	sim
2002/2003	EB 1/2/3 c/ PE do Porto da Cruz	Francês	sim
2002-2013	EBSM	Francês Projeto Atlante Gabinete de Desenvolvimento de Competências Pessoais e Sociais	sim
2013/2014	EBSM	Educação especial	sim
2014/2015	EBSM	Francês (observação de aulas) Educação Especial	Sim
2015/2016	EBSM	Educação Especial	Sim
2016/2017	EBSM	Educação especial	Sim

4

Quadro 1 - Prática Educativa

Fonte: ficha biográfica da docente

Todos estes desempenhos de funções têm tido a inclusão de alunos com Necessidades Educativas Especiais e a implementação e/ou coordenação das medidas educativas implementadas pelos Conselhos de Turma e previstas no Decreto Legislativo Regional nº33/2009 de 31 de dezembro- uma adaptação regional do Decreto-Lei nº

3/2008 de 7 de Janeiro, que prevê e explicita as necessidades educativas especiais e as medidas educativas que poderão ser implementadas.

Tivemos a nosso cargo, ao longo deste percurso, a lecionação das disciplinas de Português e Francês aos vários níveis de ensino: segundo e terceiros ciclos do ensino básico; ensino secundário, ensino secundário por módulos capitalizáveis e a dinamização de projectos de índole preventiva Projeto Atlante- um projeto de prevenção de comportamentos aditivos),do âmbito do desenvolvimento das competências pessoais e sociais (Gabinete de desenvolvimento de competências pessoais e sociais) e o apoio no âmbito das necessidades educativas especiais.

Neste percurso houve o apoio a alunos com as mais variadas problemáticas e necessidades educativas especiais, com problemáticas diversificadas como: mutismo seletivo, dificuldades de aprendizagem específica, displasia óssea, dificuldades no funcionamento Intelectual e incapacidade intelectual (como a trissomia 21,a perturbação do desenvolvimento intelectual, propriamente dita) por desenvolvimento cognitivo abaixo do esperado para a faixa etária e com comprometimentos de algumas das funções adaptativas), doenças raras (como a SP, a síndrome de Duplicação MECP2- de que uma aluna é portadora), passando pelas perturbações do espectro do autismo, pela perturbação neuromotora causada por um traumatismo craniano, entre outras problemáticas existentes no contexto em que temos vindo a desempenhar a nossa função docente.

A par com a atividade docente, temos frequentado algumas formações que visam alargar o âmbito do conhecimento de algumas problemáticas e acrescentar alguns conhecimentos e estratégias de atuação à nossa prática letiva.

Enumeramos algumas que considerámos mais pertinentes na prática e no contacto do quotidiano com as Necessidades Educativas Especiais:

- Oficina de formação “Disortografia/Dislexia/Disgrafia (alunos com necessidades educativas especiais, ministrado pelo Dr. Jorge Joaquim Vaz de 26 a 28 fevereiro e 23 e 24 de abril de 2004;
- Curso de formação “Dificuldades Específicas de Aprendizagem” , ministrado pela Dr.^a Dulcineia Pires, entre os dias 2 e 28 de outubro de 2006;
- II Jornadas de Neurodesenvolvimento do Serviço de Pediatria do Hospital Central do Funchal, num total de 15h de formação, que decorreram no Centro de Congressos da Madeira, nos dias 11 e 12 de abril de 2008;

- “Programa de Desenvolvimento de Competências para a Optimização do desempenho Docente”, ministrada pelo Professor Dr. Jacinto Jardim, entre 22 e 25 de julho de 2008;
- IV Colóquio da APELO de Coimbra- “No jardim do Rei não há lugar para porquês”, que decorreu nos dias 30 e 31 de outubro de 2009, em Coimbra;
- “Programa de Autoaperfeiçoamento para a Ativação de Mudanças Positivas”, ministrada pelo Professor Dr. Jacinto Jardim, entre 9 e 14 de setembro de 2010;
- Congresso "CADIN vem à Madeira-pessoa, família e escola: intervenção no desenvolvimento atípico”, no Centro de Congressos da Madeira; nos dias 5 e 6 novembro de 2010
- Oficina Dislexia/disortografia: da identificação à intervenção em contexto escolar, no dia 14 de fevereiro de 2014
- I Congresso do Autismo “O mundo do espectro do autismo”, nos dias 4 e 5 de abril de 2014,
- II Congresso Nacional da Associação Portuguesa de Pessoas com Dificuldades de Aprendizagem Específicas intitulado "Dificuldades da aprendizagem específicas: a diferença na escola, na família e na saúde", que teve lugar na Universidade do Minho; nos dias 14 e 15 de março de 2014
- Seminário “Tecnologias e Necessidades Especiais”, realizado na Universidade da Madeira; 15 de fevereiro de 2014;
- Curso online “Inclusão e Acesso às Tecnologias”, promovido no sistema MOOC, num total de 114h;
- Sensibilização “A importância do sono na criança e no adulto”, proferido pela Dr^a Ana Oliveira e Dr^a Teresa Rebelo Pinto, no Funchal; no dia 3 de abril de 2014;
- Formação “Dislexia: Teoria, diagnóstico e Intervenção-Método Fonomímico Paula Teles®”, proferido pela Dr^a Paula Teles, nos dias 30 e 31 de maio de 2014;
- Sensibilização à problemática da surdez, na formação “Intervenção técnico-pedagógica para o ensino diferenciado” que decorreu na EREBAS “Eleutério de Aguiar”, no Funchal;

- Formação “Estratégias de recuperação para Alunos com Dificuldades na escola: dificuldades emocionais, comportamentais e de aprendizagem”, entre 4 e 25 de outubro de 2014, ministrada pelo Dr. Filipe Queirós;
- VII Fórum para Pais /Educadores – Pediatria, que decorreu no dia 22 de novembro, no Funchal;
- Seminário “Tornemos o desafio Real”, decorrido a 9 de dezembro de 2014, entre as 9h e as 18h;
- Curso online até dezembro de 2014, a sensibilização “Dislexia: formas de despiste e intervenção”, da responsabilidade dos Serviços de Educação e Reabilitação Educação e Saúde Mental;
- Curso “Neuroaprendizagem: leitura, escrita e matemática”, ministrada pelo Professor Dr. Rafael da Silva Pereira, no dia 21 de fevereiro de 2015, entre as 9h30 e as 12h30; no Centro Cívico do Caniçal;
- Formação “Perturbações do Neurodesenvolvimento e do Comportamento em Idades Pediátricas” , com a duração de 9h, nos dias 22 e 23 de maio de 2015;
- Ação ”Projetos de ensino e de aprendizagem em Línguas: diferentes Olhares”, com a duração de 15h,nos dias 12 e 13 de junho, no Funchal, ministrado através da Casa do Professor;
- II seminário de Educação de Câmara de Lobos, nos dias 8 e 9 de maio de 2015; em que foram proferidas comunicações por várias personalidades no mundo da Educação em Portugal (Professor Doutor Carneiro; Dr. Nélson Afonso; Professor Doutor Jacinto Jardim, entre outras personalidades;
- Curso “Dificuldades de aprendizagem: avaliação e intervenção, num total de 8 horas e que foi ministrado no Funchal pela Dr^a Elda Sá;
- Formação “Educação Especial na Prática e aos Olhos do PIN”, com a duração de 6 horas, no PIN, em Lisboa;
- Formação do dia 22 de abril de 2016, ministrada pelo Professor Dr. Vítor Manuel Lourenço da Cruz, no Hotel Four Views, num total de 6 horas;
- II Congresso da APPDA – Madeira “As diferentes Intervenções no Mundo do Autismo-da infância à idade adulta”, com a duração de 15 horas e que decorreu no Funchal, nos dias 7 e 8 de outubro de 2016;

- Seminário de Psicologia “Intervenção em múltiplos contextos”, numa organização do Serviço de Psicologia e Avaliação Forense e a Câmara Municipal de Machico, num total de 7 horas;
- Palestra “Desafios de Prevenção na Proteção de Crianças e Jovens”, proferida pela Professora Doutora Margarida Gaspar de Matos, no Teatro Baltazar Dias, no dia 10 de novembro de 2016, entre as 16h e as 16h50, no âmbito das conferências da responsabilidade da Câmara Municipal do Funchal e da CPCJ do Funchal;
- Coorganização da conferência “(In)Sucesso: uma perspetiva multidisciplinar” que teve lugar no Fórum Machico, no dia 3 de fevereiro 2017 em que foram intervenientes o Dr. Nuno Lobo Antunes (neuropediatra), a Dr^a Ana Marques (terapeuta da fala), Dr. Rómulo Neves (professor de Inglês), Dr. Jessica Barros e Dr. Isabel Teles (psicólogas do PSICAF)-conferência em que foram abordadas as temáticas do bullying, da violência interpaparental, do sucesso educativo, das problemáticas da linguagem e fala e os problemas do neurodesenvolvimento,
- Formação “III Congresso Internacional de Dislexia e Dificuldades de Aprendizagem”, realizado em Lisboa, entre os dias 9 e 11 de março de 2017.

Ao longo destas, quase, duas décadas dedicadas ao ensino sentimos sempre necessidade de acrescentar aos conhecimentos adquiridos no contexto universitário, algumas outras experiências e saberes; trocas de experiências com técnicos da área da saúde e do ensino. E tudo isto porque acreditamos que podemos enriquecer-nos com as suas partilhas; podendo ainda atualizar as nossas práticas e atuações educativas de acordo com a abordagem em que são olhadas no quotidiano científico.

Em vinte anos da nossa atividade profissional deparámo-nos com algumas patologias que requeriam atenções redobradas, por se inserirem nas Necessidades Educativas Especiais. Este facto, que enquadra os alunos no âmbito dum decreto legislativo específico, rege as suas avaliações, as suas aprendizagens mediante um programa educativo individual, da responsabilidade dos Conselhos de Turma e coordenado pelo Diretor de Turma que estipula a forma e as condições em que se irão processar as suas aprendizagens no contexto de ensino regular. No território nacional, estes alunos encontram-se ao abrigo do decreto legislativo nº 3/2008 de 7 de janeiro. Nos

Açores, estes alunos são abrangidos pelo Decreto Legislativo Regional nº15/2006A de 7 de abril. Na Região Autónoma da Madeira, o decreto nacional foi adaptado à realidade regional e denomina-se Decreto Legislativo Regional nº33/2009 de 31 de dezembro, tendo a Ilha uma tradição de acompanhamento na área da Educação Especial.

No ano a que se refere este Relatório, confrontámo-nos com muitos alunos com diagnóstico de “Dificuldades no Funcionamento Intelectual”, sendo que uma delas tinha “Incapacidade Intelectual”, pois possuía um relatório psicológico que atestava que, após testes efetuados, revelava comprometimentos cognitivos, situando-a na Deficiência Intelectual Ligeira.

Tivemos, ainda, patologias raras e foi sobre a SP que recaiu a nossa escolha, por se tratar de uma doença rara e com algumas implicações nas aprendizagens e no desenvolvimento psicomotor do indivíduo, embora completamente desconhecido.

No contexto educativo em que atuamos, existem outras situações clínicas em acompanhamento, mas provavelmente com melhor acompanhamento no âmbito clínico, como sejam uma aluna com Displasia Óssea, que apresenta um aspeto de nanismo e dificuldades no funcionamento intelectual, isto é, que apresenta ainda um funcionamento intelectual inferior aos seus pares.

Tivemos, ainda, a nosso cargo uma aluna com dificuldades no funcionamento intelectual, com a comorbilidade de ser (segundo relato da própria e do seu encarregado de educação) portadora de uma doença rara: a “Duplicação MECP2”, uma anomalia genética muito rara, com repercussões no desenvolvimento motor e neuromotor e nas capacidades cognitivas. Na escola onde exercemos a nossa atividade existem, ainda, muitas outras problemáticas do foro clínico e que apresentam implicações nas aprendizagens.

Enquadramento do Estudo

Durante este ano letivo deparámo-nos com uma doença rara, a Síndrome de Pfeiffer, e ocorreu-nos que poderíamos aproveitar a raridade desta patologia e conhecer mais sobre a mesma, uma vez que é muito desconhecida no contexto educativo.

Aproveitámos para refletir sobre os detalhes do quotidiano pelos quais tem de passar um portador desta doença rara e que cuidado teve de inculir no seu quotidiano por causa da Diabetes.

Tornou-se urgente definir e aferir as necessidades educativas especiais deste aluno, em virtude da apresentação da comorbilidade de uma Perturbação das Aptidões Motoras, também conhecida como Perturbação da Coordenação Motora.

Um outro objetivo que também se nos apresentou durante o ano letivo foi o de propor medidas educativas e um programa de intervenção que lhe permitisse obter o sucesso educativo igual ao dos seus pares.

Contribuiu para a escolha destas duas problemáticas de saúde, em contexto escolar, a ausência de informação sobre a Síndrome de Pfeiffer e de não sabermos como atuar, caso o nosso aluno manifestasse algum mal-estar, por ser diabético. Por isso, e pela nossa curiosidade em querer saber sempre mais, quisemos saber sobre estas duas patologias (Diabetes Mellitus de tipo 1 e Síndrome de Pfeiffer de tipo 1). Por outro lado, encontrámo-nos perante a inexistência de programas adequados às necessidades do nosso aluno. Por se tratar de uma doença rara (SP), compreendemos que haverá também uma raridade em encontrar programas pedagógicos para a exercitação das áreas fracas destes alunos. Embora possam existir nalgumas áreas de intervenção programas que visam melhorar as competências de uma criança com SP, tal como nas áreas da psicomotricidade; não parece existir orientações para patologias desta natureza, em que a motricidade fina e as capacidades visuomotoras se encontram alteradas.

No fundo, quisemos empreender “um diagnóstico psicopedagógico” para que [...] a partir do perfil ou do estilo apurado do observado, onde deve ressaltar o balanço das aptidões fortes e fracas [...], a partir do qual se pudesse efetuar “a prescrição da intervenção individualizada que consubstancia a educação cognitiva”. (Fonseca, 2001)

Fonseca defende que a observação “deve então ser desenhada com o objetivo de enriquecer, potencializar, otimizar e maximizar tal capacidade de processar informação,

ou seja, visa a modificabilidade estrutural da aprendizagem do observado.” (Fonseca, 2001)

A integração e a inclusão das crianças com SP deverá fazer-se em igualdade de circunstâncias em relação aos seus pares, isto porque, se assim não for, a criança será vista como alguém com lesões e/ou incapacidades. Já o é, pelo factor da aparência craniofacial, que gera algumas inseguranças a nível da autoestima e poderá, ainda, experienciar algum sentimento de inferioridade. Embora seja tema de alguns filmes (Bogdanovich, 1985), (Chbosky, 2017), a anomalia craniofacial gera alguma dificuldade de integração junto dos pares, sobremaneira quando não tenha existido sensibilização à doença junto das outras crianças do contexto escolar.

Segundo Aparício, as malformações cranianas e craniofaciais são patologias que afetam o ser humano no seu desenvolvimento físico, emocional e psicossocial e que implicam um acompanhamento interdisciplinar. (Aparício, 2008)

A verdade é que em toda a literatura, por nós consultada, distingue-se a SP de tipo 1, como uma patologia com as anomalias craniofaciais e outras, mas preservando, habitualmente, a capacidade cognitiva, salvaguardando a integridade neurológica e intelectual, conferindo-lhe sempre um ótimo prognóstico, em detrimento das SP de tipos 2 ou 3.

Só acreditando e exercitando essas capacidades é que conseguiremos educar, formar e preparar uma criança ou jovem com SP para o futuro, potenciando as suas capacidades e o seu sucesso educativo. De facto, a anomalia craniofacial não é sinónima de comprometimento cognitivo, nem esta criança evidenciará algum tipo de lesão cerebral. No entanto na SP de tipo 2 e 3 poderão coexistir esses comprometimentos, não sendo, por este facto comparáveis ao caso por nós acompanhado.

Para Rett, quando haja lugar a lesões do foro cerebral, deverá existir uma atitude afetiva nas experiências e relacionamentos dessa criança junto dos seus pares, por forma a permitir a inclusão no seu grupo de pares.

“A criança com lesão cerebral e a sua família deviam ser educadas, ou acarinhadas não só relativamente a forças mágicas mas no sentido de cada criança, bem como os seus familiares, sentirem a necessidade do êxito da experiência.” (Rett, 1996)

Então com estas crianças deverá existir este incentivo das suas capacidades, promovendo-as e potenciando-as, mas deverá ser-lhe proporcionado o acesso a várias experiências de aprendizagem e estimulação das suas capacidades.

Decorrente desta necessidade, decidimos solicitar a sensibilização na área das doenças raras que acabou por se realizar na escola, embora com a presença de poucos Encarregados de Educação e sem referência a esta patologia, em específico, mas com sensibilização ao modo de funcionamento da Associação Raríssimas. Foram, igualmente mencionadas, na sessão de sensibilização, as terapias e terapêuticas efetuadas nos seus centros. Na realidade o nosso aluno não beneficia do apoio desta associação, pois esta só recentemente se encontra representada na Madeira, mas usufrui dos acompanhamentos médicos no hospital Nélio Mendonça, no Funchal.

Durante todo o ano letivo desenvolvemos a curiosidade de querermos saber mais sobre a doença crónica, sobre a doença rara e sobre o diagnóstico que levou à elegibilidade do aluno como discente com Necessidades Educativas Especiais, mostrando à maneira de Munnich, que *“les maladies n’ont pas que du mauvais! Comprendre à fond des maladies rares puis les mimer en partie, pourrait constituer une riposte thérapeutique à des maladies fréquentes”*². (Munnich, 2016). Acreditamos que a doença, quando compreendida e explicada ao portador da doença e aos seus cuidadores e pares, tem o processo de inclusão facilitado.

Creemos, ainda, à semelhança do pedopsiquiatra Pedro Strecht, que:

“esse desafio de escutar os outros para compreender, de olhar para ver, de responder para conter, clarificar, aliviar ou (re)construir, implica um profundo reencontro conosco próprios, um retomar a vista de paisagens e teatros outrora também nossos, também outrora palco de múltiplas alegrias e tristezas., vitórias e derrotas, avanços e retrocessos no longo caminho de um crescimento que, afinal e sem rodeios, dura sempre uma vida toda.” (Strecht, 2011)

Somos de opinião que aos docentes compete também esta preocupação de escutar, compreender, ver, responder, clarificar e (re)construir um percurso escolar adequado às necessidades do aluno portador de doença rara no contexto em que se encontra.

Nesta caminhada pedagógica que empreendemos

² Tradução nossa: “As doenças não têm só coisas más”).

”somos o professor transformado num mediatizador, num “investigador em acção”, “algo que pretende mudar o seu estatuto socioprofissional, a sua própria formação (inicial ou em exercício) e mesmo a sua higiene mental. Por essência ela deveria constituir-se como o núcleo preferencial da formação para os professores de apoio pedagógico acrescido, vocacionalmente orientados para o acompanhamento dos estudantes com problemas de aprendizagem e de comportamento e com baixo rendimento.” (Fonseca, 2001)

Ao longo deste ano letivo a nossa atuação pautou-se pela preocupação em promover o sucesso educativo do nosso aluno, no âmbito do apoio especializado e em conseguir saber sempre mais sobre estas patologias, pois ao estarmos informados, poderemos sempre intervir ou encaminhar para as valências que venham a ser promotoras de resultados positivos para o aluno, não só na área académica, mas também, no domínio pessoal e social.

Contexto geográfico do caso

O nosso estudo incide numa patologia rara presente na realidade educativa de um dos concelhos da Ilha da Madeira, onde desempenhámos funções docentes: o concelho de Machico e na sua freguesia.

Reza uma das lendas, que terá sido na baía de Machico que terão encontrado acolhimentos dois apaixonados ingleses: Machim (um jovem e belo cavaleiro) e Ana D'Arfet, uma donzela da alta nobreza que se encontravam em fuga, por causa de um amor impossível, na sociedade da época.

A localidade veio a tomar o nome de Machico, em homenagem a Machim.

Machico, foi ainda sede de capitania, tendo sido atribuída ao capitão donatário, Tristão Vaz, dito *Tristão Vaz Teixeira*. Este capitão e a sua numerosa família são ainda recordados no evento de recriação histórica que se efetua todos os anos sob a organização da Escola Básica e Secundária de Machico em parceria com a Câmara Municipal de Machico, e onde se recriam alguns episódios históricos e sociais que se crêem ter acontecido durante o seu desempenho de funções e a dos seus descendentes. Este evento é já um cartaz regional e turístico e denomina-se “Mercado Quinhentista” e obtém grande adesão da parte de alunos, professores e funcionários que se vestem a rigor envergando os trajes da época quinhentista.

O nosso aluno é oriundo da freguesia e concelho de Machico, uma das cidades da Ilha da Madeira. No entanto, todas as crianças acabam por nascer realmente no atual Hospital Dr. Nélio Mendonça, antigo Hospital Central do Funchal - mas mantendo naturalidade na residência fiscal dos pais.

É neste concelho de Machico localizado no extremo oriental da ilha, com uma superfície territorial de 68,33 km² e dividida em cinco freguesias: Machico, Água de Pena, Caniçal, Porto da Cruz e Santo António da Serra, que o aluno vive. É também na Escola Básica e Secundária de Machico, onde se leciona desde o 5º ano até ao 12º ano, que o nosso aluno FA iniciou o 2º ciclo do ensino básico, tendo frequentado uma escola básica do 1ºCEB com pré-escolar, na freguesia de Machico. Na dita escola existe ainda a oferta formativa de cursos em horário pós-laboral (com equivalências ao 2º e 3º ciclos do ensino básico e ensino secundário).

A RAM (Região Autónoma da Madeira) tem aproximadamente 267 785 habitantes, de acordo com os dados dos Censos 2011. O concelho de Machico concentra cerca de

8,2% da população da Ilha da Madeira, com 21 828 habitantes, sendo a freguesia de Machico a mais populosa com 11 256 habitantes. Machico ocupa a quarta posição entre os concelhos da Região com mais população e maior densidade populacional, com 320,1 habitantes por km², segundo as informações disponibilizadas pelo sítio da Câmara Municipal de Machico.

De acordo, ainda, com os últimos dados disponibilizados (Censos 2011), a freguesia de Machico é habitada por 11 256 pessoas (51,57% dos habitantes no concelho), das quais, 14,51% têm mais de 65 anos e 15,02% são crianças ou adolescentes. Relativamente ao total de famílias residentes, na data dos Censos 2011, aproximadamente 3767, das 7266 famílias do município, residiam na freguesia de Machico (estando o aluno incluído nestas famílias contactadas e contabilizadas).

Contexto familiar do caso

O nosso aluno, foi um bebé desejado pelo casal, e nasceu de parto eutócico assistido (com fórceps), às 40 semanas e com 3.670 kg. É o segundo filho do casal - eles também, naturais desta freguesia e a gravidez decorreu sem intercorrências, segundo a mãe.

Manifestou índice de APGAR de 9, tendo passado para índice 10, após os 5 minutos. Estes dados foram facultados pela mãe, aquando da anamnese escolar para efeitos de ingresso no Jardim Infantil-uma solicitação do Centro de Desenvolvimento Infantil pelo facto do FA apresentar um “ligeiro atraso de desenvolvimento global”. Era “imaturo e desatento”.

O FA foi seguido no Centro de Desenvolvimento Infantil, do Hospital Central do Funchal pois apresentou Síndrome de Pfeiffer (de tipo 1) à nascença, podendo não ser caso único pois o relatório do CDI refere a possibilidade de dois familiares terem "situação clínica idêntica.

Aos quatro anos de idade, o FA chega à urgência hospitalar e é-lhe diagnosticado DM tipo1. Ao longo do seu percurso escolar a sua endocrinologista foi informando a escola da terapêutica efetuada:

“O FA, de 4 anos de idade tem diabetes tipo 1, diagnosticada em outubro de 2004” (relatório médico de 22 de maio de 2006);

“O FA de 6 anos de idade tem diabetes tipo 1 e faz insulino-terapia intensiva e glicemia capilar” – relatório médico de 17 de fevereiro de 2007,

“O FA tem diabetes tipo 1 e faz terapêutica com insulina. Habitualmente instabilidade de valores”.

No momento em que decorre a elaboração do nosso Relatório, o FA faz medição dos níveis glicémicos através de um pequeno chip que lhe foi implantado no braço. Posteriormente o aluno refere que poderá ser-lhe colocada a bomba de insulina. A mãe, no entanto, referiu que a médica assistente nunca sugeriu essa forma de administrar a insulina. No entanto, através da imprensa escrita, sabemos que se encontram agendadas as atribuições, faseadas, das “bombas de insulina” Como bom aluno, tem revelado sucesso no ensino secundário. Já manifestou vontade em mudar de escola, em virtude de pensar frequentar um curso mais direcionado com a informática, embora atualmente tenha integrado uma turma de 10º ano, no curso profissional de turismo.

Percurso do aluno

(Fonte: registo biográfico e PEI do aluno)

27 de julho de 2001-nascimento do FA

Outubro de 2004 – diagnóstico clínico de DM1

2004/2005-ingresso na Orientação Domiciliária

- avaliação diagnóstica nas áreas psicomotora, cognitiva, da linguagem e sócioafetiva no contexto da Intervenção de Orientação Domiciliária.

2005/2006 -observação psicomotora

2006/2007 – ingresso no Pré-Escolar na escola básica do 1ºCEB com Pré-escolar dos M.

2007/2008 – frequência do 1º ano de escolaridade

2008/2009-frequência do 2º ano

2009/2010 – frequência do 3º ano

2010/2011 – frequência do 4º ano;

- realização do exame com condições especiais

- reavaliação psicológica,

-reavaliação psicomotora

2011/2012 – ingresso na EBS da sua área de residência

-frequência do 5º ano

Avaliação psicomotora pela TSEER em junho

2012/2013 – frequência do 6º ano

-realização da prova final de ciclo com condições especiais:

- mais 30 minutos de tolerância;

- leitura do enunciado das provas ao aluno;

- reescrita da prova;

- realização das provas em sala à parte.

2013/2014 – frequência do 7º ano

2014/2015 – frequência do 8º ano

2015/2016 – frequência do 9º ano

-realização da Prova Final de ciclo com condições especiais:

possibilidade de sair para ingerir medicamento ou alimento; possibilidade de sair da sala

2016/2017 – ingresso no curso profissional de Turismo

Será importante referir que o nosso aluno foi enquadrado e elegível para usufruir das medidas previstas por lei e ficou ao abrigo do Decreto Legislativo Regional nº33/2009 de 31 de dezembro, correspondente legal regional do Decreto –Lei nº3/2008, pelo facto de residir na Madeira³, com o diagnóstico de “Perturbação das Aptidões Motoras”.

Na época, os alunos elegíveis para usufruírem de medidas previstas no atual Despacho Normativo nº33/2009 de 31 de dezembro, tinham um diagnóstico atribuído pelo docente de Educação Especial. No caso do FA, pelo motivo de apresentar muitas limitações no âmbito grafomotor, foi-lhe atribuído o diagnóstico de “Perturbação das Aptidões Motoras”. Teremos oportunidade de revelar e perceber, após a entrevista à educadora e aos critérios vigentes na época o porquê deste enquadramento; da mesma forma que nos debruçaremos sobre o conceito de Perturbações da Coordenação Motora, mais no âmbito da psicomotricidade.

O impresso de admissão nos serviços de educação especial, que a seguir pode ser observado,

O formulário é emitido pela Comissão Regional de Educação Especial e Avaliação, sob o lema 'Aprendizagem e sucesso de todos'. No topo, há um campo para o número do processo (33692) e a data de inscrição (24.09.2004). O formulário está dividido em seções para o aluno, o pai, a mãe e o responsável, com campos para nome, morada, telefone e local de trabalho. Há também um campo para o nome do aluno e a data de nascimento. Uma fotografia do aluno está colada no formulário.

Figura 1 Impresso de admissão - educação especial 1

³ O Decreto Legislativo Regional nº 33/2009 de 31 de dezembro é o equivalente, na Região Autónoma da Madeira, ao Decreto-Lei nº3/2008 de 7 de janeiro, em vigor no território nacional.

Necessidades Especiais:

Deficiência Auditiva:

De Transmissão Mista

Neurosensorial: Ligeira Média Severa Profunda: 1º Grau
 2º Grau
 3º Grau

Deficiência Intelectual:

Ligeira Média Profunda

Deficiência Motora:

Encefalopatia Paralisia Cerebral Spina Bífida
 Traumatismo Vertebromodular

Deficiência Visual:

Baixa Visão Cegueira

Síndromes:

Asperger Fetal alcoólico Hiperactivo com défice de atenção
 Prader-Willi Rett Rubinstein Soltos
 Trissomia 21 West Outro: Síndrome de Puffin

Outros:

Sobredotação

Dificuldades de Aprendizagem: Carácter Permanente Carácter Temporário

Doenças Degenerativas Doenças Metabólicas Doenças Neurológicas
 Epilepsia Hemofilia Problemas de Comportamento
 Problemas do espectro Autista Problemas emocionais
 Risco Emocional Sida Traumatismo Craniano

Etiologia Desconhecida

Outra / Observações: _____

DREER/7601.68-A 2

Impresso de admissão - educação especial 2

Percurso/Escolaridade: _____

Escola: Opisuteca Domiciliar

Nível de Ensino: _____ Escolaridade: _____

Serviço que apoia: CAP-MACHTICO

Tipo de Apoio: Directo Indirecto Domicílio

Outros Apoios: Terapia da Fala Psicomotricidade Fisioterapia
 Psicólogo Apoio Educativo
 Médico Terapia Ocupacional

Estrutura de Apoio Extra-Escolar: Lar I Lar II Residência DREER

Formação e Integração Profissional

Cursos:

Agricultura e Jardinagem
 Artes gráficas: Encadernação / Tipografia
 Auxiliar de Cabeleireiro Auxiliar de Cozinha
 Auxiliar de Limpeza Auxiliar Técnico Administrativo
 Caixa de Aluminios Carpintaria
 Confecção: Corte e Costura
 Curso Integração Profissional
 Electricidade Electricidade de Automóvel
 Embutidos Malhas/Tapeçarias
 Reparação Automóvel Reparação de Calçado
 Teletrabalho Serralharia Civil
 Outro _____

Tipo de formação: Externa Interna

Empresa: Pública Privada

Docente/Técnico responsável pelo apoio: D. de Paixão

Observações: _____

DREER/7601.68-A 3

Outros Dados:

Acompanhado pelo Tribunal: Sim Não

Origem: _____

Pessoa que Inscreveu: O Centro de Desenvolvimento da Criança

Relatório Médico-Psicopedagógico: O FA é uma criança pouco sociável que só estabelece relações depois de um determinado período de tempo. Ao nível da higiene e autonomia pessoal ainda não conseguiu o controle dos esfíncteres diurno e nocturno. Embora tenha vindo a evoluir apresenta problemas na articulação das palavras assim como frases simples compostas por duas ou três palavras e um vocabulário pouco diversificado. Evidência lacunas também ao nível da organização espaço-temporal (ex: a frente atrás em baixo ... depois ...) para além de revelar dificuldades ao nível da coordenação oculo-manual (ex: desenho, pintar, realizar enfiamento, manusear a plastilina).

Observações: O FA foi acompanhado pelo Centro de Desenvolvimento da Criança até o ano transacto (2003/2004)

DREER/Med.68-A

4

Impresso de admissão - educação especial 4

O diagnóstico atribuído ao FA, fez com que se acionasse a Orientação Domiciliária na primeira infância e fez com que o FA viesse a usufruir de medidas educativas durante o seu percurso académico. Terá sido benéfico para o sucesso educativo do aluno? Através de uma resposta afirmativa, pois o aluno não apresenta, até à data, nenhuma retenção.

Convém refletirmos sobre o diagnóstico que lhe foi conferido e que lhe advém das suas limitações nas funções motoras, nomeadamente no âmbito grafomotor.

Segundo Bénony, o desenvolvimento psicomotor obedece a duas fases: “adquire-se primeiro o controlo do tronco, depois dos braços e por fim das mãos e dos dedos. Se o desenvolvimento não se fizer precisamente segundo estas duas leis, o indivíduo não

deixará de sofrer de perturbações.” (Bénony, 2002). Para este autor, fala-se de dispraxia quando existem as perturbações da lateralização, como lateralizações tardias ou não homogêneas do olho, da mão e do pé, que estão frequentemente associadas a uma má organização espaço-temporal, bem como a uma má representação do esquema corporal, que não raras vezes se encontra na origem das dificuldades na aprendizagem da linguagem escrita. O nosso aluno manifestou algumas destas dificuldades: evidenciava curtos períodos de atenção, tendo dificuldade em prestar atenção ao que lhe era pedido.

A Perturbação das Aptidões Motoras poderia ser articulada com as perturbações do foro da psicomotricidade, ou seja, inserida no conceito de “dispraxia”.

Segundo Albaret e Chaix esta é uma terminologia pouco utilizada em França, mas que é aceite a nível europeu e mundial e que nomeia o que conhecemos por dispraxia do desenvolvimento. Ainda, segundo os mesmos autores, esta perturbação atinge entre 5 a 8% das crianças em idade escolar, mas tem ficado aquém na investigação, em detrimento de outras problemáticas tais como a dislexia e THDA, também conhecido como PHDA. (Albaret & Chaix, 2015)

Para estes dois autores a perturbação de aquisição da coordenação motora é a etiqueta utilizada para designar as crianças cujo desenvolvimento psicomotor e as capacidades psicomotoras estão perturbadas, embora estas crianças possuam capacidades a nível cognitivo, sensorial e neurológico. Para eles, a aprendizagem e a realização das atividades motoras caracteriza-se por lentidão na realização das mesmas e falta de precisão nos movimentos. Ambas podem manifestar-se quer na área da motricidade fina, quer na área da motricidade, dita, global e podem ocorrer com ou sem manuseamento de objetos. Ao longo do artigo, os autores referem que numa conferência ocorrida em 2012, a etiologia desta problemática rondaria os 5 a 8% das crianças em idade escolar, com um número mais elevado junto do sexo masculino. É mencionada a importância da avaliação psicomotora efetuada e que observa algumas categorias do desenvolvimento psicomotor, a saber: a destreza manual, a coordenação óculomanual ou o controle grafomotor, o domínio da bola (em que se avalia o lançamento e a receção de objetos, como a bola), o equilíbrio estático e o equilíbrio dinâmico (caminhar com obstáculos, salto, entre outros).

A estas crianças é também efetuada uma observação neuropsicológica, para a deteção de competências da atenção, entre as áreas verbais e não-verbais, estando na maioria das vezes a limitação na capacidade de atenção ligada à perturbação da coordenação motora. Um exame a nível da acuidade visual é também exigida, bem como

um despiste na área da audição, na eventualidade de uma perturbação da linguagem. O objetivo destes despistes é delimitar uma perturbação do foro sensorial que estivesse na origem da perturbação dos movimentos. Após estas verificações será possível estabelecer procedimentos de intervenção, uma vez que esta decorre das dificuldades observadas nas atividades da vida quotidiana. As terapias serão organizadas em harmonia com os pais e os professores, pois estes têm um papel importantíssimo no acompanhamento e na globalidade das aquisições.⁴

Por outro lado, como nos explica o psiquiatra português, Carlos Nunes Filipe, habituado às consultas dos Problemas do Desenvolvimento,

“O tratamento médico de eventuais alterações metabólicas ou (por ex.: hipotiroidismos) e tratamento cirúrgico das alterações cardíacas, gastrointestinais, ortopédicas, otorrinolaringológicas ou maxilofaciais, associadas a algumas síndromes, são exemplos de situações que carecem de intervenção, por vezes muito precoce. O conhecimento das componentes que integram com maior frequência cada uma destas síndrome orienta a avaliação clínica e a intervenção terapêutica. (Filipe, 2015)

22

Ao longo da nossa investigação apercebermo-nos que as anomalias cranianas, mesmo que não de origem sindromática, não afetam apenas a parte estética e de autoestima dos seus portadores. Segundo o artigo de Cristóvão, em que este menciona dois casos de craniossinostoses não sindrómicas, abordam-se a intervenção cirúrgica e os seus benefícios na qualidade de vida dos jovens pacientes, incentivando à observação precoce destes casos em consulta e ao seu reencaminhamento para a consulta de neurocirurgia. (Cristóvão, et al., 2006)

Por outro lado, não raras vezes, estas dismorfias craniofaciais, mesmo que tratando-se de outras síndromes, auferem sentimentos de inferioridade nos seus portadores, fazendo-os manifestar “instabilidade emocional e dificuldades em estabelecer contacto com os colegas [...], inferioridade devido ao seu aspecto fisionómico” (Alves, 1979)

Esta deformação não é rara em pediatria, mas o mais importante do estudo que desenvolveu com os seus colegas, foi o de “pretender ilustrar que a componente estética

⁴ (Albaret & Chaix, 2015)

(apesar de ser a mais notória inicialmente), não é a única consequência desta patologia, sendo o desenvolvimento de hipertensão intracraniana, perturbações do comportamento, dificuldades de aprendizagem e défices visuais e cognitivos, bem mais preocupantes.”⁵

⁵ (Cristóvão, et al., 2006) - publicado na revista do Hospital de Crianças Maria Pia.

Plano de Intervenção

No que concerne o FA, houve necessidade de informação sobre a sua doença rara para poder elaborar um Plano de Intervenção, adequado às suas necessidades e que o fizesse conseguir superar as dificuldades que evidenciava na frequência do 9º ano.

Foram nossa preocupação a exercitação das atividades dos domínios que a seguir se identificam:

- ✓ Promover a exercitação da área psicomotora;
- ✓ Desenvolver os níveis de atenção/concentração;
- ✓ Organizar o seu quotidiano escolar;
- ✓ Usar corretamente a linguagem para comunicar,
- ✓ Desenvolver o raciocínio lógico na resolução de problemas.

O Plano de Intervenção é elaborado pela docente de educação especial que nele menciona as competências a desenvolver com o aluno durante as sessões de apoio especializado, que podem ocorrer individualmente ou, em pequeno grupo. Neste caso o FA beneficiou de apoio especializado, em pequeno grupo, pois havia uma outra colega da turma com NEE. Este plano foi implementado de forma transdisciplinar, pois quando necessário, houve lugar a reforço de estratégias utilizadas em sala de aula, sob a orientação da docente da disciplina.

24

No caso do FA, a sua principal dificuldade estava na capacidade de utilizar a Língua Portuguesa em textos, utilitários ou outros, em que havia a necessidade de expressar sentimentos, opiniões, experiências, entre outras situações do quotidiano do aluno. Foram exercitadas e utilizadas estratégias do âmbito da educação especial, mas outras em que houve a cedência de estratégias da docente do ensino regular, por forma a preparar o aluno para a Prova Final de Ciclo. Quando se tratou de produzir e treinar a produção textual de determinado tipo de texto, o aluno usou as orientações da docente de Português.

A seguir transcrevemos o texto produzido pelo aluno, no apoio do dia 8 de janeiro de 2016:

As minhas férias de Natal

Desde o dia 7 de dezembro que na minha casa começaram os preparativos do Natal.

Eu e a minha família fizemos o presépio e decorámos a árvore de Natal. Habitualmente, a época de Natal é de convívio com a minha família. Jogamos à “bisca”, ao “cassino” e comemos broas, rosquilhas e “carne vinha-d’alhos”.

Na noite de Natal, abro as prendas e vou à Missa do Galo. Passo o dia 25 na casa da minha avó, em convívio familiar. Na passagem de ano, assisto ao fogo-de-artifício, enquanto faço votos de um bom ano para mim e para os meus familiares. Os adultos brindam com espumante e passas.


Eu adoro estas férias, pois convivemos com a família e é uma época especial!

O nosso plano de intervenção (com itens manuscritos) e que apresentamos a seguir, mostra-nos, em percentagem, o sucesso das aquisições pensadas para o FA. Salientamos que estes sucessos percentuais são lançados numa plataforma online, GESDIS, onde se registam alguns aspetos do acompanhamento ao aluno, por parte da Educação Especial, na Madeira. Nela são lançados trimestralmente estas percentagens obtidas no apoio lecionado, as medidas educativas e os apoios que o aluno tem (acompanhamentos médicos, psicológicos, CPCJ, terapia da fala, terapia ocupacional, fisioterapia, entre outras terapêuticas) em contexto interno da escola e da educação especial e no contexto externo (hospital, centro de saúde, associação, clínica, entre outros). As sugestões para redução do número de alunos por turma, dados pessoais do alunos e dos encarregados de educação, bem como contactos e morada também são lançados pelo docente especializado e são da sua responsabilidade ao longo do ano.

Este Plano de Intervenção foi desenvolvido durante todo o ano letivo, durante um tempo letivo semanal de quarenta e cinco minutos. O aluno foi muito assíduo e isso tornou possível a intervenção prevista e o acompanhamento pedagógico nalgumas áreas da expressão escrita, nomeadamente na exercitação da escrita de textos, tendo-se reforçado as estratégias utilizadas nas aulas de Português e em consonância com a docente responsável. Nestas sessões foi ainda possível orientar na elaboração da apresentação oral a ser realizada na turma. O aluno procedeu à leitura de um conto de Vergílio Ferreira e apresentou-o à turma, tendo evidenciado os aspetos paratextuais (capa e editora), biografia do autor; um resumo da narrativa, onde identificou personagens, enredo, localização temporal e espacial. Finalmente, uma pequena opinião sobre o interesse do conto, para os seus pares, partilhando com estes o motivo da sua escolha literária. Houve

um outro momento em que o FA elaborou pesquisa para um trabalho com o mesmo motivo, mas sob um tema decorrente do estudo da obra “Os Lusíadas” de Luís de Camões. A docente da disciplina de Português orientava sempre, mediante a indicação de tópicos e/ou exemplos de como deveria ser apresentado esse tema.

Observe-se o Plano de Intervenção do aluno FA, manuscrito e pertencente ao ano letivo em que decorre este nosso Relatório.


 REGIÃO AUTÓNOMA DA MADEIRA
 GOVERNO REGIONAL
 SECRETARIA REGIONAL DE EDUCAÇÃO
 DIREÇÃO REGIONAL DE EDUCAÇÃO

Plano de Intervenção
(a preencher pelo docente especializado em situações de intervenção com o aluno)

Ano letivo: 2015/2016

MÉDIA ANUAL: 86%

1. Identificação do aluno							
FA		Nome:		Data de nascimento:		N.º Processo EE:	
2. Objetivos gerais e específicos		83% 89%					
Objetivos gerais	Objetivos específicos	83% Avaliação 89%					
		1.º Período		2.º Período		3.º Período	
		A	NA	A	NA	A	NA
Promover a exercício da área PSICOMOTORA	Registrar, por ordem sequencial, o enredo de um conto.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Transcrever, sem erros, para o caderno informações projectadas e/ou visíveis no computador.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Fazer caligrafia legível, utilizando e melhorando a rapidez de escrita e o controle d'olho-manual.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Desenvolver os níveis de atenção / concentração	Apropriar-se de estratégias de memorização e/ou manomónicas úteis ao estudo individual (anotações, classificação, ...)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Ouvir enunciados orais e ou indicações/ informações e registá-las corretamente.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Imp.20.34 Rua D. João, n.º 57 - 9054-510 Funchal - Tel. 291 705 800 - N.º PC: 871 020 487
 www.madeira-edu.pt/dre email: @@@@@@@@@@@@@@@@

Figura 2-Plano de Intervenção FA 1

2. Objetivos gerais e específicos		Avaliação					
Objetivos gerais	Objetivos específicos	1.º Período		2.º Período		3.º Período	
		A	NA	A	NA	A	NA
		Organizar o seu quotidiano escolar	Planear as suas tarefas de acordo com as prioridades de calendarização; Aplicar técnicas de estudo: sublinhar, tirar notas, esquematizar, ... Preparar uma apresentação oral alusiva à leitura contratual	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Usar corretamente a linguagem para comunicar	Redigir textos, de tipologias várias, expressando emoções e opiniões; Relatar oralmente situações do quotidiano, histórias e/ou filmes, referindo pormenores como o autor/atores/cantores, Formar famílias de palavras oralmente, referindo, pelo menos, quatro palavras da mesma família	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Usar corretamente a linguagem para comunicar	Melhorar a leitura expressiva; Identifica as personagens principais do texto, não apresentando mais do que uma incorreção em cada 3 personagens; Ser capaz de classificar morfológicamente as palavras, não errendo mais do que duas em cinco;	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Desenvolver o raciocínio lógico na resolução de problemas	Resolver uma em cada três situações de cálculo mental simples propostas pelo professor; Realizar actividades lúdicas de estimulação das áreas vocabular e de cálculo mental, acertando na maioria das suas jogadas (mínimo de três palavras - "Cubic Words" e/ou SuperTmatik "cálculos mentais")	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Plano de Intervenção FA 2

2. Objetivos gerais e específicos		Avaliação					
Objetivos gerais	Objetivos específicos	1.º Período		2.º Período		3.º Período	
		A	NA	A	NA	A	NA
				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Legenda: A- Atingiu NA- Não Atingiu

3. Estratégias
 - implementar trabalhos de apoio individual e de pares; utilizar as TIC (como instrumento motivador e de trabalho); valorizar a expressão oral e escrita; comentar e analisar o raciocínio lógico; motivar para a leitura e para a escrita; utilizar computadores, dispositivos (tablets, ...); executar o máximo de tarefas para a aula.

4. Interventores
 docente de Ed. Especial;
 grupo de pares
 docentes do Cons. Turma
 Assinatura do Docente Especializado: Floreana Rangel

Imp.20.34 3/3

Rua D. João, n.º 57 - 0054-510 Funchal - Tel: 201 705 890 - NIPC: 871 000 497
 www.madeira.edu.pt - email: dse@ma Madeira-Ed. Ed

Plano de Intervenção FA 3

É possível observar que foram utilizadas estratégias como o recurso às TIC, a promoção da ajuda interpares, a valorização da expressão oral e escrita, a exercitação da leitura, da interpretação e da escrita; bem como a exercitação da motricidade fina.

Capítulo I

Enquadramento Teórico

A Síndrome de Pfeiffer ...uma doença rara.

O crescimento craniano pode operar-se de forma desarmoniosa. Esta é uma das razões pelas quais nunca devemos julgar pela aparência, pois poderá induzir-nos em erro. É por isso que a autora da obra ficcionada juvenil *Wonder* (Palacio, 2014) -a história de um menino que sofre de uma anomalia facial, e que apenas aos dez anos vai ingressar na escola, pois até essa idade foi submetido a vinte e sete cirurgias- vem servir para estabelecermos a intertextualidade com o nosso caso.

Embora não sendo apenas uma anomalia facial, a Síndrome de Pfeiffer é uma Doença Rara e estima-se que apenas possa ocorrer 1 nascimento por cada 100 000 nados-vivos.

Na Europa, uma doença é considerada rara quando afeta 1 em 2.000 pessoas⁶ no entanto, o Despacho n.º 2129-B/2015, 2015 de 27 de fevereiro refere que na União Europeia são consideradas como doenças raras ou doenças órfãs, aquelas que têm uma prevalência inferior a 5 casos por cada dez mil pessoas.⁷

30

A associação portuguesa “Raríssimas” – Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras, apresenta a seguinte probabilidade das “Doenças Raras”⁸ no território nacional:

[...]. Estima-se que existam entre 5.000 e 8.000 doenças raras diferentes, afectando, no seu conjunto entre 6% a 8% da população, o que significa que existirão entre 600.000 a 800.000 pessoas com estas patologias em Portugal. Acresce que, a maior parte destas pessoas sofre de doenças cuja prevalência é inferior a 1 em 100.000 pessoas, ou seja, que afectam menos de 100 doentes no País [...]

A Orphanet, que é uma associação de renome europeu, divulga no seu sítio que «Não há nenhuma doença que seja tão rara que não mereça atenção». A verdade é que o facto

⁶ <http://www.orpha.net/national/PT-PT/index/sobre-doen%C3%A7as-raras/> (portal europeu de referência para as doenças raras)

⁷ Despacho n.º 2129-B/2015, 2015

⁸ http://lr.rarissimas.pt/pt/doencas_raras/377/0/doencas_raras (Raríssimas- Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras)

de ser rara a torna mais difícil de estudar, de a descrever e de saber as terapêuticas que poderão ajudar os seus portadores.

A maioria das Doenças Raras tem uma causa genética, sabendo-se que em 80% dos casos, essa origem genética está identificada. A estes casos corresponderão, aproximadamente, 3% - 4% dos nascimentos. (Costa, Paula Brito e, 2016)

As doenças raras podem surgir à nascença, na infância ou, mesmo, na idade adulta.⁹ Mas não são só as doenças de causa genética as mais raras.

Existem patologias infecciosas muito raras, bem como doenças auto-imunes e, mesmo, doença oncológica rara. Embora sejam doenças raras e tenham critérios para diagnóstico, variam de doente para doente, (mesmo que estejamos perante a mesma doença, esta poderá ter sintomatologia diferente de indivíduo para indivíduo). No sítio francês de Doenças Raras estas são geralmente classificadas de graves, crónicas, evolutivas e em que o prognóstico está muitas das vezes em jogo. Para os nossos especialistas galeses, as Doenças Raras impedem que a criança se mexa, que veja, que compreenda, que respire, que faça frente a infeções, entre outras funções vitais e normais para qualquer criança sem patologia rara.

Os especialistas fazem, por vezes, algumas distinções na terminologia que utilizam para categorizar a Doença Rara: “Doenças crónicas sérias”, são geralmente doenças degenerativas (que normalmente colocam a vida em risco); “Doenças incapacitantes” são aquelas em que a qualidade de vida é comprometida devido à falta de autonomia; em que o nível de dor e de sofrimento do indivíduo e da sua família é elevado. São doenças para as quais não existe uma cura efetiva, mas os sintomas podem ser tratados para melhorar a qualidade de vida e a esperança de vida.

Até ao momento para muitas doenças raras, a causa permanece ainda desconhecida, por isso se diz que muitas pessoas afetadas por doenças raras estão mais vulneráveis do ponto de vista psicológico, social, económico e cultural porque se debatem, desde cedo, por um diagnóstico, por acompanhamento médico e orientações de qualidade da sua vida quotidiana, sendo descriminados pois as suas patologias são desconhecidas da sociedade

⁹http://www.fedra.pt/index.php?option=com_content&view=category&layout=blog&id=38&Itemid=69

civil. Outras doenças raras resultam de infecções (bacterianas ou virais) e alergias ou são devidas a causas degenerativas.

As nossas associações portuguesas não parecem contemplar o acompanhamento psicológico a pais em luto perinatal, mas encontramos na Valentin A.P.A.C. - Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques, uma associação francesa (que dá apoio a pais em luto, a pais de crianças portadoras de uma anomalia cromossômica ou outra doença rara), essa valência. Acharo-la muito importante porque nalguns casos a problemática genética dá lugar à impossibilidade da maternidade e da paternidade.¹⁰ Esta é, muitas vezes, a causa dos sucessivos abortos, ou das gravidezes não chegarem ao final do tempo gestacional com sucesso.

E porque a genética tem um papel importantíssimo na compreensão destes fenómenos, é também importante saber que a SP é uma doença rara autossómica dominante. O que significa?

Significa que, geralmente é uma doença em que um dos progenitores terá, uma alteração num dos cromossomas e que o transmitirá. No caso de pais com SP, existe 50% de possibilidades de vir a ter um filho com SP.

Para melhor compreendermos este fenómeno, ajudar-nos-á saber e relembrar que existem dois tipos de genes: os genes dominantes, onde uma alteração (mutação) numa das cópias causará o sinal ou sintoma -é o caso da Síndrome de Pfeiffer. E os genes recessivos (o outro tipo de genes), em que ambos os genes do par têm que ter uma alteração (mutação) para causar o sinal ou sintoma da doença.

Existem casos esporádicos, também chamados “mutação nova” ou ” mutação de novo”, sendo que com esta nomenclatura se costumam nomear os casos que não devem à hereditariedade a sua patologia, isto é, não devem a alterações cromossómicas inscritas no código parental, o seu diagnóstico. Mas existirão algumas situações em que se aponta como preditor, a idade paterna avançada, uma das causas das mutações de novo, apontando-se a ineficácia do mecanismo reparador que, com a idade, parece ficar mais propenso às mutações de novo. (Martinez-Basalo, et al., 1997) No entanto, segundo Vogels & Fryns, estas mutações novas deveriam incluir uma avaliação clínica, radiográfica e de âmbito da genética molecular. Pelo que sabemos o nosso aluno foi

¹⁰ <http://www.valentin-apac.org/>

encaminhado para a valência da neurologia, mas nunca foi referido pela sua progenitora o acompanhamento pela área da genética médica, embora saibamos que a SP não é um assunto de que se fale abertamente, e saibamos que não submetido a cirurgias.

Para os autores Vogel e Fryns, “As mutações nos genes recetor do fator de crescimento fibroblasto (FGFR) causam a SP: FGFR1 (no cromossoma 8p11.2-p11) e FGFR2 (no cromossoma 10q26)¹¹. Significa que é uma doença que se manifesta desde que exista uma mutação numa das 2 cópias de determinado gene (ao contrário das doenças recessivas em que é necessário estarem as 2 cópias alteradas). Essa mutação pode ter sido herdada de um dos progenitores que também tenha a doença ou ter surgido de novo (neo-mutação), sendo os progenitores saudáveis. Discute-se a causa das neo-mutações, podendo nalguns casos existir correlação com a idade paterna avançada. Um doente tem 50% de probabilidade de transmitir a doença à sua descendência.

¹¹ (Vogels & Fryns, 2006)

O que é a Síndrome de Pfeiffer?

Perguntámos à geneticista, Ana Medeira, que nos explicou que a SP é uma situação que pertence a um grupo de doenças designadas de “craniossinostoses”, ou seja, em que ocorre um encerramento prematuro das suturas cranianas (os espaços por onde o crânio cresce). Por isto, o crânio cresce de forma desarmoniosa, conferindo um aspeto particular ao crânio e à face, necessitando muitas vezes de correção cirúrgica para que o cérebro possa crescer normalmente, sem ser comprimido. Também é comum haver dedos um pouco mais curtos (braquidactilia) e o polegar e o dedo grande do pé, costumam ser grandes e com desvio.

A situação atrás descrita, só costuma aliar-se a défice cognitivo, quando ocorram complicações relacionadas com a compressão do cérebro ou hidrocefalia e em que não tenha havido intervenção cirúrgica atempada. Cerca de metade dos casos de SP poderá apresentar défice auditivo, o que pressupõe um despiste audiológico, pois pode condicionar a aprendizagem.

Para Alves, a SP “consiste numa craniossinostose com turribrachicefalia¹², polegares e dedos grandes dos pés mal conformados e anormalmente volumosos e sindactilia parcial das partes moles dos dedos das mãos e dos pés” (Alves, 1979)

A Síndrome de Pfeiffer é um transtorno autossómico dominante (Almeida, et al., 2000), isto é, ocorrem alterações nos cromossomas 8 e 10 (sendo que no SP de tipo 2 e tipo3, ocorrem num e noutra cromossoma). As alterações no gene FGFR1 estarão presentes, geralmente na SP de tipo 1, dando um fenótipo mais suave. Vogels & Fryns referem, ainda, que todos os casos de SP tipo 3 e 2 foram casos de mutação de novo.

As alterações de carácter hereditário e raro associam **craniossinostoses** - também catalogadas de acrocefalosindactilias de tipo 5- após a primeira descrição atribuída a Pfeiffer (Hamouda, et al., 2012), **hipoplasia da face, polegares largos e desviados, haluxes largos e grandes** e outras anomalias esqueléticas. (Almeida, et al., 2000)

¹² “cabeça” com aspeto de “vértice pontiagudo” - <http://www.aamade.com/casos-clinicos/sindrome-de-pfeiffer.html> (consultado em 3 de novembro de 2017)

No artigo de Annick Vogels e de Jean-Pierre Fryns, a SP “é uma doença hereditária autossômica rara que associa a craniossinostose, os polegares largos e desviados e os dedos dos pés grandes e a sindactilia parcial nas mãos e nos pés. Hidrocefalia pode ser encontrada, ocasionalmente, juntamente com proptosis ocular grave, cotovelos anquilosados, vísceras anormais e desenvolvimento lento” (Vogels & Fryns, 2006)

Existem casos na literatura que relatam e descrevem a Síndrome de Pfeiffer sem caráter hereditário, bem como a ocorrência esporádica ou mutação nova, sem predileção étnica ou geográfica. (Arduino-Meirelles, Lacerda, & Gil-da-Silva-Lopes, 2006), (Almeida, et al., 2000), (Hamouda, 2012) (Roldan-Ace & Villarroel-Cortés, 2013). H. Ben Hamouda faz, ainda, referência a uma possível hipótese de mosaicismo. Basalo refere que « aproximadamente 20% das malformações do crânio *en trevo* são casos de SP”. (Martinez-Basalo, 1997)¹³

Acresce ainda nesta patologia, além da configuração craniofacial, os dedos das mãos e dos pés, frequentemente mais curtos e com inclinação para dentro, com a presença de uma sindactilia (isto é, os dedos encontram-se ligados entre si), apresentando, ainda (e só nos casos descritos de tipo 2 ou tipo3), ancilose ou anquilose¹⁴ dos cotovelos (privação de um movimento numa articulação, neste caso nos cotovelos) e anomalias internas.

Os casos de SP de tipo 3, descritos em alguns artigos científicos reportam sempre a ausência do crânio em forma de trevo, como sendo um item de distinção no diagnóstico clínico efetuado para a SP de tipo 3, embora sempre relacionados com morbidade e/ou incompatibilidade com a vida. (Hamouda, 2012)

No caso da Síndrome de Pfeiffer, e segundo Cohen (que as classificou consoante o grau de severidade do seu fenótipo), citado por Hamouda (Hamouda, 2012), existem características que permitem o diagnóstico de SP e a sua categorização, reconhecendo a sua importância clínica para o prognóstico:

Ao **tipo I ou 1** corresponderá a SP Clássica, de transmissão autossômica dominante. Incluirá pacientes que apresentem uma dismorfia moderada dos polegares e dos dedos grandes dos pés largos, uma hipoplasia centrofacial e uma craniossinostose de suturas

¹³ Tradução nossa

¹⁴ (Casteleiro, 2001)

coronais. Sendo que estes pacientes têm geralmente um desenvolvimento intelectual normal e um bom prognóstico.

Ao **tipo II ou 2**, como era o paciente por ele descrito, sendo um caso esporádico. Associava um crânio em trevo, uma exoftalmia severa, uma anquilose ou sinostose do cotovelo, polegares e dedos grandes dos pés largos e complicações neurológicas. O caso destes autores, refere que o paciente tinha também hemorragia ventricular.

O **tipo III ou 3** parece-se com o tipo 2, mas não apresenta o crânio em forma de trevo. Recordamos que estes dois últimos subtipos são maus, no sentido em que apresentam um risco de morbidade muito elevado para a criança, pelas complicações neurológicas e respiratórias. Os portadores que apresentam um crânio em trevo parecem apresentar um mau desenvolvimento intelectual, mesmo quando não estão na presença de outras anomalias neurológicas, explicado pela insuficiência de desenvolvimento do cérebro devido às craniossinostoses.

Para o especialista Richard Redett, (Redett, 2007) à SP de tipo 1, os pacientes podem apresentar hidrocefalia (que é a acumulação de líquido no encéfalo) e surdez. Na brochura elaborada com fins informativos para pais, o autor refere que o diagnóstico é feito tendo em consideração outras síndromes, como: Apert, Crouzon, Saethre-Chotzen e Jackson-Weiss. Ao longo da nossa pesquisa encontramos, ainda, referências a outras anomalias.

Na opinião de Guadalupe Ruiz, na sua monografia apresentada para acesso à especialidade em Medicina Integrada:

“Los pacientes com el Síndrome de Pfeiffer tienen una cabeza desproporcionadamente ancha com una frente alta y la mitad de la cara hundida, la nariz es pequeña y presenta un puente nasal bajo, los ojos presentan hipertelorismo y son prominentes debido a la poca profundidad de las orbitas, 50% de los niños presentan un canal auditivo y un oído médio hipoplásico, lo que ocasiona sordera”. (Ruiz, Guadalupe Antonia Rodríguez, 2011)

A Craniossinostose é uma condição patológica que resulta do encerramento precoce de uma ou várias suturas cranianas. Convém aqui esclarecer porque cotovelamos com as terminologias “craniostoses” e “craniossinostoses”, ao mesmo tempo que líamos a expressão francesa “craniosténose”.

Para Serafim Gomes, falava-se na sua época de “craniostose”, “naquelas situações em que havia evidência de compressão do encéfalo, devido a um desajustamento entre a capacidade volumétrica da cavidade craniana e as necessidades de espaço requeridas pelo encéfalo em desenvolvimento, a qual é traduzida objetivamente pelo desenvolvimento do síndrome da hipertensão intracraniana.”[...] pareceu-nos mais correto “usar o termo craniossinostose, com o objetivo de englobar todos os casos de sinostose prematura das suturas cranianas” (Gomes, 1985)

A craniossinostose resulta de um defeito primário de ossificação (craniossinostose primária) ou de uma falha no crescimento do cérebro (craniossinostose secundária). Muitas vezes tem como comorbidade a pressão intracraniana, quando é uma craniossinostose sindromática (como a de SP).¹⁵

Mas existem outras comorbidades afetas a esta síndrome: a hipoacusia e as perturbações na linguagem- pelas razões de interferências anatómicas e funcionais que determinam atrasos e/ou desvios da linguagem (Arduino-Meirelles, Lacerda, & Gil-da-Silva-Lopes, 2006). São ainda referidas outras características que atestam o diagnóstico: hipoplasia da face, polegares largos e desviados medialmente, haluxes largos e grandes e outras anomalias esqueléticas. (Almeida, et al., 2000)

37

Estas craniossinostoses podem ser simples, se envolvem apenas uma sutura; e complexas, quando envolvem múltiplas suturas. A SP apresenta, na sua maioria, craniossinostoses. Existem também outro tipo de deformação craniana: as plagiocefalias (que significam “cabeça oblíqua”), embora muito frequentes na consulta pediátrica, não são frequentes na SP.

Eis algumas das mais frequentes anomalias cranianas encontradas na consulta de pediatria, segundo Firme & Ferreira:

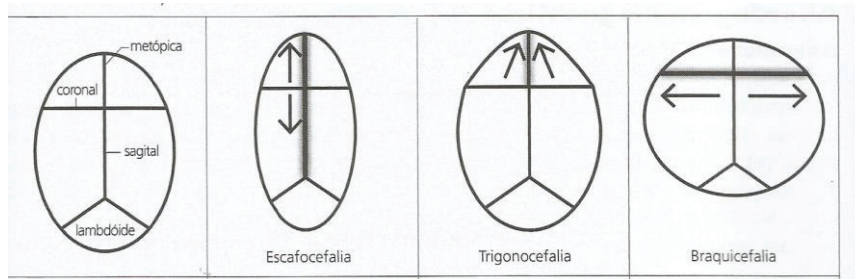


Figura 3-Tipo de craniossinostoses

¹⁵ (Firme & Ferreira, 2015)

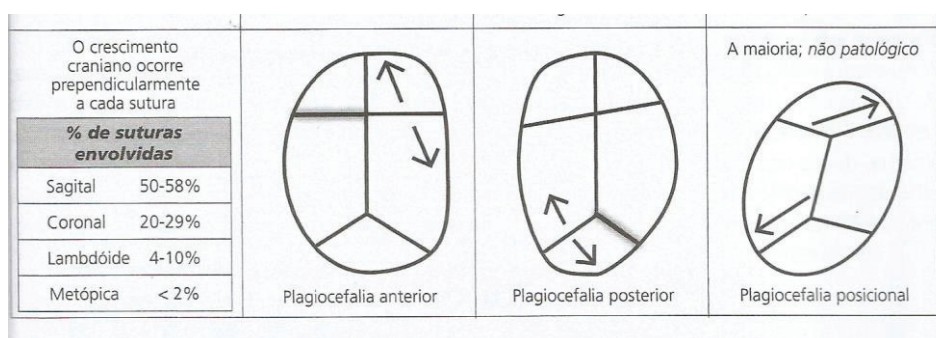


Figura 4-Plagiocefalias

Estas anomalias são essenciais para certos diagnósticos pediátricos e não pode deixar de existir a sua observação atenta, bem como a sua palpação, nas consultas.

“A craniossinostose, usualmente múltipla, pode estar associada a síndromes craniofaciais esporádicas (síndromes de Crouzon, Apert, Chotzen, Pfeiffer, Muenchen ou Carpenter). Nestas situações as anomalias craniofaciais específicas ou outras (ver pescoço, coluna, dedos e pés), sugerem o diagnóstico.” (Firme & Ferreira, 2015)

38

Segundo Raquel Firme e José Carlos Ferreira, esta deformação craniana além do facto de ser inestética, conduz à baixa autoestima e ao isolamento social. Existe, ainda, o risco acrescido da pressão intercraniana (que se manifesta, geralmente, nas craniossinostoses complexas) e a hidrocefalia, que inibe o crescimento craniano. (Firme & Ferreira, 2015)

Para conhecer a Síndrome de Pfeiffer há que recuar à primeira vez em que foi descrita (1964) por Rudolph Arthur Pfeiffer, (daí ter ficado com o seu nome), tal como aparece referido nos vários autores que consultámos: (Martinez-Basalo, 1997), (Almeida, 2000), (Vogels, 2006), (Gómez, 2010), (Hamouda, 2012), (Róldan-Arce, 2013), (Giancotti, 2016), (Hernández & Chang, 2016).

Pfeiffer descreveu uma família com as características e Vogels & Fryns estudaram 8 elementos, onde a SP se propagou ao longo de três gerações. Pfeiffer classificou essas anomalias cranianas de “Acrocefalosindactilia tipo V (ACS5), ou, ainda, ACS V.

O Campus de Neurochirurgie de França refere que a frequência de craniossinostoses não era conhecida com precisão, mas que um inquérito nacional

francês, inserido num estudo da autoria de Élisabeth Lajeunie, havia permitido avaliar que se estimaria que ocorreriam na ordem de 1 em cada 2000 nascimentos. (Oliveira, [s.d.]) e (Gomes, 1985)

Elisabeth Lajeunie, a investigadora, citada pelo Campus de Neurocirurgia de França, reparara que era mais elevado no Norte de África onde predominariam determinado tipo de craniossinostoses (oxicefalias) O seu estudo baseava-se, numa primeira fase, num cálculo da prevalência de craniossinostoses em França. Efetuou, junto de aproximadamente, 1500 crianças de um hospital de crianças doentes, em Paris. Esse estudo epidemiológico foi feito numa amostra de inquéritos genéticos. Observou então que 14,4% de casos eram familiares, nos casos de craniossinostoses que afetavam a sutura coronal e, 6% de casos familiares, nas craniossinostoses na sutura sagital. Uma análise que efetuou ainda num ambiente mais restrito permitiu demonstrar que as craniossinostoses não sindrómicas, de modelo autossómico dominante são transmitidas com uma incidência reduzida de 0. 62 nas suturas coronais e de 0. 39 nas sagitais.

Nas formas sindrómicas, a equipa provou a homogeneidade genética das síndromes de Crouzon et de Saethre-Chotzen. O grupo de trabalho de Lajeunie também reparou mutações do gene FGFR2 nas duas crianças com SP, e nos casos com síndrome de Crouzon; tendo, ainda, encontrado uma nova mutação num feto com Síndrome de Apert. Posteriormente, os seus estudos, orientaram-se mais para a localização de craniossinostoses não sindrómica e a classificação das craniossinostoses sindrómicas a partir de mutações observadas no reportório elaborado e a análise funcional a nível celular. No entanto verificámos através da nossa pesquisa que em determinadas épocas, ficaram registos que chegaram até nós de alguns indivíduos que apresentavam anomalias craniofaciais.¹⁶

Para a autora mexicana, Laura Flores de Sarnat, as craniossinostoses existem desde a Antiguidade, relatando-nos que são referidas por Homero n' A Ilíada e por Hipócrates y Galeno. Para esta especialista, o primeiro investigador científico das malformações cranianas da era moderna foi Sömmerring que descreveu além das estrutura do crânio, a função das suturas cranianas. O seu trabalho teve continuidade trinta anos mais tarde com Otto e, em 1951, com Virchow.

¹⁶ <http://www.theses.fr/2005MNHN0018>

Para Sarnat, a era do conhecimento destas deformações cranianas começou em 1993 quando se identificou a mutação do gene MSX2.

A SP é uma patologia que tem caráter hereditário e diz-se de “transmissão autossômica dominante”, isto é, basta que um dos progenitores tenha o gene alterado para que a síndrome passe para os seus filhos. As probabilidades são um acaso com 50% de possibilidades, o que significa que se um dos progenitores tiver a alteração cromossômica inscrita no seu cromossoma, terá 50% de possibilidades de ter um filho com SP.

As craniossinostoses resultam duma anomalia genética nos cromossomas 8 e 10 FGRG, responsáveis, ainda no espaço intrauterino, pela divisão e amadurecimento das células. O mau funcionamento das células destes cromossomas faz com que as suturas se efetuem de modo precoce, isto é, a ossificação faz-se de forma muito serôdia no desenvolvimento da criança. Numa criança que se desenvolve normalmente, as suturas vão ocorrendo com o crescimento do crânio. Na criança com SP, as suturas precoces fazem com que o crescimento se vá observando anormal, assimétrico, tanto a nível craniano, como a nível da face.

Sintetizando, na SP, a criança apresenta os dedos dos pés e das mãos anormalmente largos e desviados, podendo, ainda, apresentar uma sindactilia¹⁷ parcial nos dedos, tanto das mãos como dos pés (quando os dedos são curtos)

Em certos casos existem, segundo a literatura, e como comorbilidades a perda de audição; atraso cognitivo/intelectual e neurológico, hidrocefalia, problemas oftalmológicos (como proptoses oculares severas), anquilose das articulações nos ombros e/ou nos cotovelos e problemas respiratórios.

Existem algumas características peculiares: a apresentação de craniossinostoses, em que ocorre uma fusão prematura num processo precoce e as articulações fibrosas dos

¹⁷ **Sindactilia** - “fusão dos dedos das mãos ou dos pés, que se pode dar em dois ou mais dedos, unidos entre si por membranas interdigitais que se estendem nos mesmos dedos [...] Haverá polisindactilia quando houver vários dedos aderidos, mas é muito raro. [...] Trata-se de uma malformação congénita pouco frequente e pode ser classificada como completa ou total, incompleta ou parcial e terminal [...] geralmente, está associada a síndromes decorrentes de malformação intra-uterina por causas variadas. [...] É a anomalia congénita mais frequente da mão...e ocorre uma vez a cada dois mil, duzentos e cinquenta nascimentos [...] (Pinheiro & Silveira, [s.d.]”

ossos do crânio. Nas crianças, em geral, o crânio expande uniformemente conforme o crescimento do cérebro; nas crianças com Síndrome de Pfeiffer, ou que tenham craniossinostoses, uma ou duas dessas suturas encerram de forma prematura, causando o crescimento anormal e assimétrico do crânio e da face.

No *Guía para entender el síndrome de Pfeiffer*, editado pela Children's Craniofacial Association, de Dallas, podem ler-se algumas destas características evidenciadas pelos portadores desta alteração genética:

“Los pacientes com el Síndrome de Pfeiffer tienen una cabeza desproporcionadamente ancha com una frente alta y la mitad de la cara hundida (el área de la cara desde la mitad de cuenca del ojo hasta la mandíbula superior). La nariz es frecuentemente pequeña y apresenta un puente nasal bajo. Los ojos pueden estar ampliamente separados (hipertelorismo) y ser prominentes (proptotic) debido a la poca profundidad de las cuencas de los ojos (órbitas).”

Outra característica que se pode verificar nestes indivíduos é a apresentação de polegares curtos e os dedos grandes dos pés são separados do resto dos dedos (sindactilia-separação da membrana interdigital) ocorre, por vezes, entre o segundo e terceiros dedos, tanto das mãos, como dos pés. Não raras vezes, ocorre, ainda, a chamada “braquidactilia”, quando os dedos de mãos e pés são anormalmente curtos.

Ocorre em alguns casos que os indivíduos têm polegares e dedos grandes dos pés alargados e desviados e uma sindactilia parcial dos pés e mãos. Por vezes podem também estar presentes casos de hidrocefalia, proptoses oculares severas, problemas nas articulações do ombro ou nos cotovelos, anomalias viscerais e um atraso no desenvolvimento.

Diagnosticar Síndrome de Pfeiffer

A Síndrome de Pfeiffer pode ser suspeitada clinicamente com base nas manifestações clínicas referidas e confirmada molecularmente por estudo dos genes FGFR2 e FGFR1.

Existem algumas subcategorizações desta síndrome. Se consultarmos o ORPHANET, sítio virtual de referência europeu para as doenças raras, encontramos dez menções, que a seguir se transcrevem:

- 710|Síndrome de Pfeiffer;
- 93258|Síndrome de Pfeiffer clássico;
- 93258|Síndrome de Pfeiffer tipo 1;
- 93259|Síndrome de Pfeiffer tipo 2;
- 93260|Síndrome de Pfeiffer tipo 3;
- 3224|Síndrome de Pfeiffer-Kapferer;
- 2921|Síndrome de Pfeiffer-Mayer;
- 2871|Síndrome de Pfeiffer-Palm-Teller;
- 2872|Síndrome de Pfeiffer-Singer-Zschlesche,
- 33577|Síndrome de Pfeiffer-Weber-Christian

42

Cada código que precede a doença rara corresponde a uma patologia catalogada e registada a nível europeu. Destacámos a Síndrome de Pfeiffer Clássica e a de tipo 1 pois permite verificar que se utilizam os mesmos códigos, uma vez que são uma e a mesma manifestação da síndrome.

Procedemos à consulta do sítio¹⁸ "OMIM" que é de acesso clínico. Nele se relata as descrições de Pfeiffer (onde este descrevia o caso de oito pessoas numa família com a patologia a atravessar três gerações) e de Noack (sendo que neste sítio é feito paralelo com ACV V, Síndrome de Noack para SP); pois antes de Pfeiffer, Noack havia observado um pai de 43 anos com uma filha de 11 meses com esta anomalia. Foi-nos possível ler,

¹⁸ <http://omim.org/entry/101600>-consultado em 5 de maio de 2017.

por ordem cronológica, os artigos escritos a este respeito, bem como diagnósticos efetuados pelo mundo sobre esta doença rara.

Mas na literatura por nós consultada são apontados três subtipos, consoante a apresentação do seu grau de severidade. (Hamouda, et al., 2012), (Giancotti, et al., 2016), (Martinez-Basalo, et al., 1997), (Vogels & Fryns, 2006), (Redett, 2007),

Os pacientes com a síndrome de Pfeiffer de grau 1 têm um prognóstico mais favorável, pois não apresentam limitações do foro cognitivo, uma vez que têm um desenvolvimento neurológico e intelectual dentro dos parâmetros normais para a sua faixa etária. As suturas do crânio encerram prematuramente e podem apresentar hidrocefalia (acumulação de líquido no encéfalo). Como referiremos ao longo do nosso trabalho, este é um diagnóstico apenas médico (ou clínico), pois implica a realização de alguns exames e a monitorização do recém-nascido por uma equipa multidisciplinar.

Nos indivíduos com Síndrome de Pfeiffer tipos 2 existe uma deformidade craniana, em que este se assemelha a uma folha de trevo e que se deve a essas extensas suturas do crânio. Não raras vezes, concomitantemente, encontramos “proptosis” -que são olhos protuberantes (onde podem coexistir doenças do foro oftalmológico), além das anomalias dos dedos das mãos e pés. Nestes indivíduos existem, habitualmente, atraso no desenvolvimento e incapacidade intelectual.

A Síndrome de Pfeiffer de tipo 3 pauta-se pelas mesmas características que as do tipo 2, exceto na configuração craniana em que a deformação craniana não apresenta o crânio em forma de “folha de trevo”.

Atualmente, a nível europeu tenta-se que haja despiste de algumas doenças do foro cromossómico, num período pré-natal e, mesmo no aconselhamento pré-concepcional aos casais. No entanto, estaremos a caminhar para uma natalidade mais consciente ou estaremos a criar oportunidades de menos sensibilidade e tolerância pela diferença, em relação a quem apresente algum handicap, alguma anomalia?¹⁹ Esta é uma das reflexões que o Professor Jean-Louis Mandel nos coloca por ocasião duma aula em que defende que os investigadores, cientistas e sociedade civil têm de fazer porque poderemos estar a

¹⁹ <https://www.college-de-france.fr/site/jean-louis-mandel/closing-lecture-2016-06-01-10h30.htm> consultado e assistido no dia 18 de abril de 2016

(aula de despedida do Professor Dr. Jean-Louis Mandel- catedrático de Genética Humana no Collège de France)

evoluir para um maior conhecimento e previsão de doenças raras, mas, ao eliminar algumas criaremos uma “limpeza” que não será benéfica do ponto de vista ético. O Catedrático questionava a plateia de forma retórica sobre quem irá determinar as doenças que poderão e deverão ser erradicadas e as que continuarão a poder existir. Serão as mais graves? Quais são as mais graves? E nós questionamos, existindo no caso de SP tantas variações de fenótipo para as mesmas alterações genéticas, quais serão os casais que seriam aconselhados, geneticamente, a fazer despiste?

Prevalência da Síndrome de Pfeiffer

Estima-se, segundo alguns dados da literatura, que a Síndrome de Pfeiffer terá uma incidência de 1 por cada 100.000 indivíduos, na realidade americana.

Em Portugal, e no que diz respeito ao aparecimento de craniossinostoses na consulta pediátrica, esta cifra-se numa proporção de 0,6 em cada 1000 recém-nascidos (Firme & Ferreira, 2015). O que equivale a dizer-se que surge, com alguma frequência, no quotidiano da consulta pediátrica. Ressalvamos que nem sempre a existência de craniossinostoses significará a existência da Síndrome de Pfeiffer (SP).

No caso do nosso aluno, poderá ser uma situação familiar atendendo à informação de que alguns familiares terão características semelhantes. No entanto, nunca foram referenciados por apresentarem a SP e nunca tiveram qualquer medida educativa por esse diagnóstico ou acompanhamento médico.

Na página francesa « Les Petits courageux » (um sítio virtual, dinamizado pela associação que apoia algumas destas doenças raras e pouco conhecidas), pode ler-se que em cada 50 000 crianças, uma poderá apresentar síndrome de Crouzon e, numa proporção mais elevada, uma criança em cada 100 000 poderá apresentar síndrome de Apert ou de Pfeiffer. Apesar do nosso caso ser sindromático e se enquadrar nas doenças raras, esta é uma anomalia que nem sempre é do foro sindromático, sendo frequente na consulta pediátrica e portanto, é importante que todos os médicos estejam alerta para a deteção desta anomalia. Nas redes sociais, existe já uma página em que os pais acorrem pedindo que outros pais que passaram pela situação cirúrgica dos seus filhos possam partilhar como foi a sua experiência, como correu o recobro deste tipo de cirurgia, entre outros pedidos.²⁰

Será proveitoso que a criança seja alvo de uma intervenção precoce, pelo facto desta doença rara implicar muitas alterações no desenvolvimento motor da criança, bem como no seu desenvolvimento neurológico e intelectual, que deverá ser vigiado (do ponto de visto clínico) e monitorizado e alvo de intervenção na esfera educativa e no seio familiar. Temos certeza que o nosso aluno se não tivesse tido intervenção da psicomotricidade e

²⁰Association Epi Têtes - craniosténoses simples - consultada em 18 de novembro de 2018

<https://www.facebook.com/Association-Epi-T%C3%A4tes-craniost%C3%A9noses-simples-323913281063978/>

da intervenção do acompanhamento domiciliário não teria desenvolvido as suas competências para igualar-se em oportunidades com os seus pares que não apresentavam handicap nenhum do foro psicomotor. São apontados pelos especialistas alguns factores de risco potencial: a idade materna avançada, a exposição ao fumo de tabaco materno, a residência materna em alta altitude, os tratamentos de fertilidade, a raça branca e o sexo masculino, nomeadamente a idade paterna avançada. (Firme & Ferreira, 2015)

Terapêuticas e intervenções na Síndrome de Pfeiffer

Não podemos deixar de pensar nas palavras de António Damásio quando nos explica a morosidade das descobertas do cérebro/mente quando comparadas aos progressos da biologia moleculares. (Damásio, 2011)

Na SP existem também factores que inviabilizam mais estudos e investigação na área desta doença rara: por um lado não é mencionada a síndrome e não a utilizam nem para receber benesses aquando da realização de provas finais de ciclo, não pedem mais tempo para as realizar, não obstante todos os intervenientes no processo educativo terem verificado que o aluno se cansa facilmente. O falar sobre a patologia faria com que um maior número de docentes fosse sendo sensibilizado para as manifestações desta síndrome e esta espécie de omissão por esquecimento impede que se estabeleçam mais estratégias de intervenção, implicam um descobrir mais paulatino e moroso que só pode ser efetuado pela observação dos docentes interessados, uma vez que esta não é relatada pelo próprio aluno sindromático. As intervenções implementadas às crianças com Síndrome de Pfeiffer são baseadas na opinião de uma equipa multidisciplinar composta por um neurocirurgião, um cirurgião plástico, um dentista, um ortodontista, um otorrinolaringologista, um técnico de audiologia, um terapeuta da fala, um geneticista e um pediatra. Nesta equipa são ponderadas tanto as cirurgias, como as terapêuticas que poderão incluir a terapia da fala, ou a entrada precoce na escola para favorecer a socialização e a aquisição de algumas competências específicas da linguagem e /ou do desenvolvimento.

Primeiramente existem exames complementares efetuados, ainda, no contexto hospitalar, avaliando-se a pressão intracraniana que pode ocorrer quando as craniossinostoses são sindromáticas. Na anamnese são pedidos os antecedentes familiares, a idade materna, o hábito tabagístico ou a existência de tratamentos de fertilidade, a multiparidade ou malformações uterinas ocorridas anteriormente; as síndromes e malformações, os antecedentes pessoais: gemelaridade, prematuridade, oligohidrâmnios, a posição intrauterina, o *torticollis* uterino, a posição de deitar, e evolução do perímetro cefálico, o atraso de DPM (desenvolvimento psicomotor), o enfarte perinatal, os défices neurológicos e as hidrocefalias.

A observação pediátrica deve contemplar a observação craniana e deve incluir uma visão de topo, uma palpação craniana, a observação das suturas e fontanelas, a medição

do perímetro cefálico, a avaliação de dismorfias ou de outras anomalias de ordem músculo-esqueléticas ou cardíacas (se em contexto sindromático) e a avaliação do desenvolvimento psicomotor.

A cirurgia é recomendada antes do primeiro ano de vida, para separação das suturas que se efetuaram precocemente, permitindo que o cérebro e o crânio cresçam pelo espaçamento daí advindo.

A consulta de cirurgia é indicada sempre que se pretenda cuidar e seguir a parte estética do indivíduo e, muitas vezes, para um maior alargamento da zona ocular, ajudando a preservar a acuidade visual. É também pontualmente necessário separar a membrana interdigital, que se afigura, até aí, unida.

A audiologia também é consultada, pois não raras vezes existem problemas auditivos e há que recorrer à cirurgia do foro da otorrinolaringologia para recuperar a audição, sendo referida a hipoacusia ou a necessidade de implante coclear, nalguns dos artigos científicos por nós consultados. (Aparicio, 2008)

O recurso à consulta do dentista está indicado para o segundo ano de vida, segundo a recomendação do Guia da Associação (Redett, 2007) que tem por finalidade informar e sensibilizar pais e educadores.

Diabetes Mellitus- tipo 1

Conceito de Diabetes Mellitus –tipo 1

A Diabetes é, segundo Costa (2013), a

“designação dada a um grupo de processos patológicos caracterizados por emissão de urina em grande quantidade (poliúria) e pela existência de sede intensa (polidipsia). Quando utilizada a designação diabetes de forma isolada tem, geralmente, o significado da forma mais comum e frequente da doença: Diabetes mellitus ou Diabetes açucarada.”

Os vários panfletos de sensibilização e informação editados pela Associação Protectora dos Diabéticos de Portugal referem que:

“A Diabetes Mellitus é uma doença crónica caracterizada pelo aumento dos níveis de açúcar (glicose) no sangue. A quantidade de glucose no sangue chama-se glicemia. A glucose constitui a principal fonte de energia do organismo, sendo proveniente da digestão e da transformação dos alimentos como os amidos e os açúcares presentes na alimentação. Para que a glucose possa ser utilizada pelo organismo como fonte de energia é necessária a insulina.

A insulina é produzida pelas células do pâncreas. A sua ação está relacionada com o metabolismo dos açúcares, das gorduras e das proteínas que são a base da nossa alimentação, constituindo as fontes de energia do organismo.”

De todos os autores consultados, constatamos que a DM é uma patologia que afeta o quotidiano dos indivíduos, uma vez que implica educação do próprio e do seu agregado familiar e acompanhamento médico. Interfere também nas escolhas alimentares e implica uma aceitação da sua condição diabética, alterando não só a alimentação ingerida, mas também os momentos em que se efetuam o aporte de nutrientes, uma vez que obriga a comer amiúde. O tratamento inclui controlo da glicemia e conseqüente autocontrolo dos alimentos ingeridos. Por este motivo se diz que é possível controlar a Diabetes pois tendo a alimentação controlada, a glicemia está controlada.

Procedemos à consulta de alguns artigos sobre o aparecimento de DM ocorridas na cidade espanhola de Valência e em zonas de Portugal continental, tendo-se observado que a incidência de DM é considerada alta em Portugal, segundo os critérios da OMS,

prevendo-se que venha a aumentar. Na cidade de Salamanca a incidência é muito alta, segundo os mesmos critérios e sendo uma das maiores descritas em Espanha.

Segundo Rigaud²¹ aquando do diagnóstico da DM, os pais não devem entrar em pânico pois para este autor a Diabetes não é um drama. Nenhuma atividade e nenhum alimento estão interditos. Segundo ele, e esse é o objetivo do seu livro, acalmar as angústias num livro sério, concreto e claro, fazendo com que os pais participem na educação terapêutica dos seus filhos. Esta educação terapêutica consiste num aconselhamento aos pais, no sentido de perceberem que o seu filho tem uma doença crónica que os angustia e angustia, também, o próprio doente, sobremaneira no início quando se lhes anuncia o diagnóstico. Instalam-se medos parentais, imaginando o pior, temendo não saberem o que fazer, medo da ocorrência de complicações, desconfiando da alimentação. Um dos objetivos é o de lutar contra mitos e desmistificar o acompanhamento da diabetes dos seus filhos, fornecendo-lhes as chaves para melhor compreenderem e melhor tratarem a diabetes, de forma rigorosa, sem medos e sem vergonha.

Nesta obra são referidos os vários tipos de diabetes e mencionados outros, que por não serem do nosso interesse, não serão explicitados. Interessa-nos distinguir a existência de dois tipos de diabetes -os mais comuns: diabetes tipo 1 e diabetes tipo 2.

A Diabetes de tipo 1 está relacionada com uma privação de insulina. É por isso, que esta é administrada, todos os dias, pois é uma hormona vital para o funcionamento celular, uma vez que a glucose é um açúcar vital para o organismo.

A Diabetes de tipo 2 (que não será do interesse do nosso estudo), está relacionada com uma resistência à insulina. As células do organismo respondem mal à insulina e têm mais dificuldade em utilizar a referida glicose.

Em ambas as situações, o autor aconselha a que se separe a criança da diabetes. Um filho com diabetes não é a diabetes, nem diabético. Segundo o autor, essa criança sofre da Diabetes. Existe, ainda, a sugestão de que os pais poderão falar de alguém que tenha Diabetes, reforçando que não é uma doença grave, uma vez que se controla muito bem, salientando que esta condição não o impede de ter amigos, de sair, de praticar desporto, nem de fazer férias, entre outras actividades.

²¹ (Rigaud, 2016)

Causas da Diabetes

As causas da Diabetes nem sempre são conhecidas, uma vez que são próprias do sistema de defesa do organismo. É como se o sistema imunitário, do próprio indivíduo, atacasse e destruísse as células do pâncreas.

Também não está diretamente relacionado com os hábitos de vida ou com a ingestão de uma alimentação pouco correta.

Em suma, não há nada que o indivíduo possa fazer para evitar o aparecimento da doença.

Após o surgimento desta, e o seu diagnóstico médico, há que efetuar as terapêuticas e inculcar novos hábitos no quotidiano: ter uma alimentação equilibrada; realizar exercício físico regular, vigiar a glicemia e fazer, se necessário, o aporte da insulina que o seu pâncreas já não fabrica, injetando – a de modo a que os níveis de açúcar no sangue estejam sempre dentro dos parâmetros adequados à faixa etária do indivíduo.

No portal dos diabéticos ²² pode ler-se que :

“Na Diabetes do Tipo 1, as células β do pâncreas deixam de produzir insulina pois existe uma destruição maciça destas células produtoras de insulina. As causas da diabetes tipo 1 não são, ainda, plenamente conhecidas. [...] Contudo, sabe-se que é o próprio sistema de defesa do organismo (sistema imunitário) da pessoa com Diabetes, que ataca e destrói as suas células β . A causa desta Diabetes do tipo 1 é, pois, a falta de insulina e não está directamente relacionada com hábitos de vida ou de alimentação errados, ao contrário do que acontece na diabetes Tipo 2.”

51

Os portadores de diabetes habituam-se a medir os valores da sua glicémia em dois momentos fundamentais do dia.

Recorremos ao Portal da Diabetes e observámos uma ilustração informativa que nos indica os valores normativos nesses momentos: em jejum e duas horas após comer.

²² <http://www.apdp.pt>

Nele é possível verificar que os valores normativos para a glicemia, no período em jejum, estarão entre os 70mg/dl e os 100 mg/dl.

Duas horas após a refeição estes valores serão aceitáveis entre 70 mg/dl até um máximo de 140mg/dl.

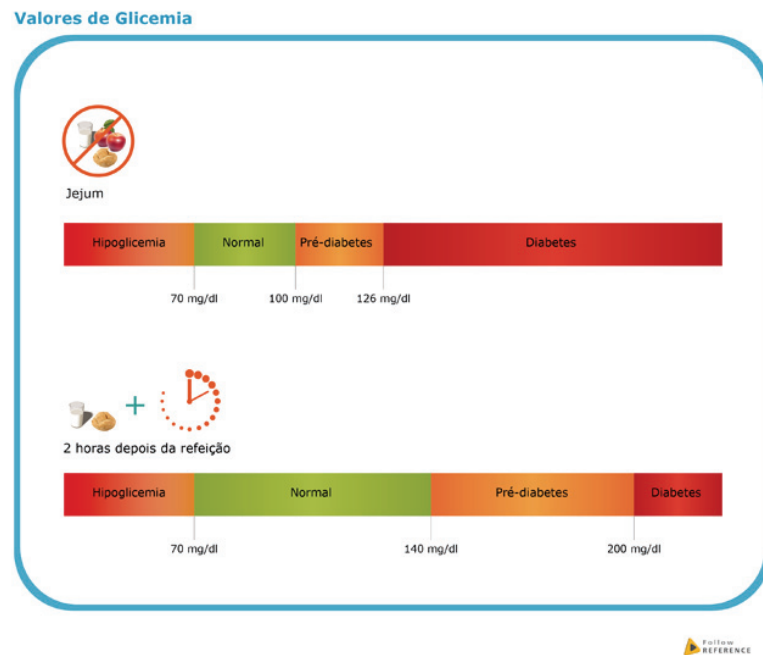


Figura 5 -Valores da Glicémia

Fonte: Portal da Diabetes

Terapêuticas e intervenções na DM

A Diabetes pode ocorrer com vários sintomas, que variam de indivíduo para indivíduo, como sejam: o urinar muito (poliúria); ter muita sede (polidipsia); sentir muita fome (polifagia); emagrecer de modo rápido, sentir fadiga e dores musculares, ter dores de cabeça, náuseas e vômitos, entre outras manifestações sintomáticas. O tratamento é baseado na (auto)vigilância da glicemia e pelo (auto)controlo quer da alimentação, quer do exercício físico praticado.

Apesar de todos os cuidados que implica numa fase aquando do diagnóstico, esta patologia deve ser inserida na vida social e pessoal do indivíduo, por forma a não viver em função da sua doença, mas sim com padrões incutidos na sua vida quotidiana, fazendo com que a criança ou jovem se desenvolva como os seus pares.

Relativamente à insulino-terapia existem várias indicações quer em relação aos locais de aplicação da mesma, quer em relação aos esquemas insulínicos a seguir. Estes variam de pessoa para pessoa, em função das suas características e das suas necessidades.

No caso do nosso aluno, sempre que este efetuava um aporte de hidratos de carbono superior ao necessário, tinha de efetuar o reforço da insulina rapidamente pois a sua glicemia estaria elevada. Quando se sentia fraco e sem forças, condição já detetável, (por se tratar de um adolescente e ter a doença desde os 3 anos de idade), bastava-lhe ingerir hidratos de carbono, que geralmente assumia sob a forma de bolachas, disponível no seu “kit”, sem o qual não poderia andar.

Na literatura por nós consultada, foi possível verificar que as doses de insulina administradas são também reduzidas consoante o tipo de exercício físico, a duração do mesmo e da hora do dia em que são efetuados. As quantidades de hidratos de carbono ingeridas têm sempre de estar em equilíbrio com a quantidade de insulina disponível.

No que concerne à realização de Provas Finais de ciclo, sob a alçada do Júri Nacional de Exames, quando é publicado o Guia para Aplicação de Condições Especiais na Realização de Provas e Exames- indicado para as Necessidades Educativas Especiais, os problemas de saúde e as incapacidades de saúde temporárias, adequamos as necessidades dos alunos às condições necessárias para que o aluno possa realizar com sucesso a Prova Final.

Salientamos que este Guia orienta também os alunos que, não estando abrangidos pelo decreto legislativo regional nº 33/2009 de 31 de dezembro (ou o seu equivalente

nacional, 3/2008 de 7 de janeiro). Estão, igualmente, incluídos os casos de alunos que padecendo de alguma patologia ou incidente, estejam com algum handicap e necessitem de “ajudas” para a realização destas Provas. Estes auxílios na realização das ditas Provas, variam consoante a gravidade e a situação limitativa do aluno em questão. As condições especiais previstas são: “provas ou exames adaptados”, “provas ou exames a nível de escola”, “provas e exames para alunos com surdez severa e profunda” (podendo até recorrer-se à presença de uma intérprete de Língua Gestual Portuguesa ou à realização de uma prova em que a Língua Portuguesa é a língua segunda, uma vez que o LGP é a língua materna do surdo); “adaptações do espaço/material”; “acompanhamento por um docente, “compensação ou tempo suplementar”.

No caso do nosso aluno, pelo facto da realização da Prova ter sido precedida de um internamento na urgência pediátrica por valores glicémicos descontrolados, foi solicitado que, além do pedido feito anteriormente em que o aluno poderia sair para tomar algum medicamento, pudesse igualmente ingerir algum alimento (hidrato de carbono), caso sentisse a tal fraqueza ou mau estar que antecedem o seu desmaio. A Encarregada de Educação foi sempre muito presente e informou-nos que tudo costuma correr bem, embora se ele ficar em hipoglicemia é muito perigoso (correndo perigo de vida se não for encaminhado com urgência para o hospital).

Relativamente ao seu quotidiano, a não ser que cometa algum excesso (por exemplo se ingerir bolos), não necessita de efetuar insulino terapia durante o período em que tem aulas.

Durante a estadia no 1ºCEB, alguns docentes e funcionários receberam formação para a administração da insulina quando o aluno dela necessitasse durante o período de aulas, bem como informação para verificarem o estado do aluno nos recreios.

Antes disso, durante o pré-escolar, o aluno tinha um horário mais adequado às suas necessidades, permanecendo com a turma durante o período da manhã e regressando a casa durante o turno da tarde.

Atualmente, não sendo já nosso aluno, em conversa com o FA, soubemos que faz parte dum teste, em que os seus valores glicémicos são medidos através dum instrumento que efetua a leitura dos seus níveis de açúcar no sangue. O aluno pensa que poderá ser a fase que antecede a implantação da “bomba de insulina”, mas aguarda as indicações médicas que lhe são fornecidas na consulta do hospital onde é seguido. Enquanto redigíamos o nosso relatório, saíram algumas notícias de imprensa que avançavam que as

bombas de insulina, também denominadas dispositivos de PSCI, seriam distribuídas à população. Inicialmente, de forma faseada e tendo em conta a faixa etária, em que serão abrangidos os utentes até 18 anos de idade.²³

²³ <https://www.sns.gov.pt/noticias/2017/11/14/diabetes-dispositivos-de-psci/>
Consultado a 18 de novembro de 2017.

O “Perfil disgráfico”

De que falamos quando mencionamos o “perfil disgráfico”?

Para muitos de nós, ter disgrafia equivalente a ter uma Perturbação de Aprendizagem Específica, pois essa é uma das associações mais comumente estabelecidas com a Dislexia.

Mas, atualmente, apresentar um “perfil disgráfico”, embora muitas vezes uma manifestação da Perturbação de Aprendizagem Específica, é uma perturbação da coordenação motora. Fala-se, ainda de “perturbação da aquisição da coordenação” ou de “Perturbação do desenvolvimento da coordenação”; terminologia para expressar a situação de crianças que apresentam dificuldades na aquisição de gestos e de movimentos da motricidade fina (como as de amarrar as sapatilhas, recortar com tesoura; entre outras atividades mais abrangentes como aprender a andar de bicicleta ou nadar). A coordenação global destas crianças é má, quando comparada aos seus pares, bem como a capacidade que têm para as representar no espaço.

O artigo de Coralie Hancock refere que aproximadamente 85% das crianças dispráxicas apresentam problemas na escrita (Hancock, 2017). Para esta autora estas crianças apresentam “Disgrafia”. No artigo é apontada uma prevalência de 5 a 7% das crianças dos 5 aos 11 anos e o único tratamento ou intervenção indicados é a intervenção de um psicomotricista.

56

A Perturbação da Coordenação Motora ou a Perturbação das Aptidões Motoras (caracterizada por uma fraca tonicidade nos movimentos que implicam a motricidade fina) e a Dispraxia são problemáticas que se inserem no desenvolvimento psicomotor da criança e que podem ter intervenção com programas da área da psicomotricidade. O nosso aluno manifestou dificuldades nesse âmbito, no ingresso escolar. Pode ler-se no Relatório da Equipa do Centro de Desenvolvimento da Criança²⁴ que evidenciava “lacunas ao nível

²⁴ Relatório da Equipa do Centro de Desenvolvimento da Criança em que figuram algumas orientações de acompanhamento do aluno após cessarem os acompanhamentos deste Centro. Pode ser consultado no Anexo 4.

da coordenação óculomanual (e.g., desenho, pintar, realizar enfiamentos, manusear a plasticina).”

Para Évelyne Pannetier, a autora duma obra clínica sobre a dispraxia (Pannetier, 2007), esta é uma perturbação neurológica que provoca dificuldades na planificação e na execução da sequência de movimentos para atingir um objetivo. Para a criança dispráxica a aprendizagem dos gestos e das ações que pautam o nosso quotidiano, como o facto de abrir uma porta, assume-se como um grande desafio.

Para as crianças que apresentam a perturbação ou as que são dispráxicas, cada gesto do quotidiano implica um esforço enorme e, quando o realizam, executam-no sem habilidades, de modo “trapalhão”.

A Dispraxia existe em 5 a 7 % das crianças entre os 6 e os 11 anos –segundo os dados apresentados na página virtual dinamizada pela associação francesa “Dispraxique mais fantastique”²⁵. Este sítio virtual,²⁶ de apoio aos pais das crianças com dispraxia(s) e das crianças dispráxicas, é defensor de que não existe uma « dispraxia », mas sim “várias dispraxias”.

A dispraxia é entendida como uma espécie de anomalia na planificação e na automatização dos gestos voluntários.

A realização de um gesto resulta da gestão coordenada e automática de numerosos factores temporais e espaciais que fazem recurso a uma pré-programação cerebral. Esta é incompleta nos dispráxicos, e nalguns casos, inexistente. O gesto nunca se torna automático e necessita sempre de um controlo voluntário e extremamente cansativo. Os autores (Kirby & Peters, 2010) referem que no caso das dispraxias ditas “visuoespaciais”, acrescem, ainda, de perturbações no olhar, na perceção visual e na representação do espaço. O mais comum é: a criança apesar de conceber bem o movimento/gesto, não o organiza, nem o realiza harmoniosamente. Nalguns casos ele é “trapalhão”, lento... e todas as suas realizações motoras e gráficas são medíocres, deformadas, rascunhadas”. Outros há, que necessitam de ajuda para vestir-se, lavar-se, bem mais do que a idade normal. Essa ajuda estende-se às refeições, precisando de ajuda para, por exemplo, partir a carne com a faca e, ainda assim, comer de forma pouco cuidada.

²⁵ <https://www.dyspraxie.info/2015-04-14-17-30-00/informations/135-accueil>

²⁶ <http://formations.action-sociale.org/Metier/educateur-specialise/isere.html>

Existem, ainda, os casos em que a criança apresenta um atraso gráfico persistente, os seus desenhos são pobres e a criança acede muito dificilmente ao domínio da escrita cursiva. Além destas dificuldades, revela dificuldades na organização do seu trabalho, na arrumação da sua mochila, no manuseio da régua, da tesoura, da borracha, entre outros utensílios e/ou materiais de escrita.

Nos casos de dispraxia visuoespacial, as crianças apresentam mesmo em todas as atividades que envolvam o espaço: geometria, geografia, discalculia espacial, leitura (lentidão). A todas estas problemáticas estão muitas vezes associadas algumas perturbações: poderá existir uma perturbação da coordenação motora global, em que a criança salta e corre de forma desordenada, cai, esbarra, entre outras atitudes que o fazem parecer um verdadeiro “trapalhão”. Poderá existir uma perturbação da atenção significativa, problemas do âmbito da linguagem oral (fala tarde, pronuncia mal ou articula mal). No entanto, tratam-se, na maioria dos casos, de crianças inteligentes, curiosas, faladoras, que aprendem com prazer e eficazmente.

O conselho que é deixado aos pais é o de, desde cedo, colocar em marcha os apoios necessários: da ortóptica (despistando e/ou implementando programas terapêuticos com vista à reeducação e reabilitação motora e funcional da visão binocular e da deficiência visual), da terapia da fala, da psicomotricidade, da terapia ocupacional e do apoio psicológico. Apela ainda ao trabalho coerente entre família e escola para que todos os apoios sejam eficazes.

Como causas para a apresentação desta problemática nas crianças existem várias suposições: poderão ser lesões cerebrais (crianças que foram prematuras, com traumatismo craniano, com tumor ou acidente vascular. Nestes casos, fala-se de dispraxia de lesão.

Contudo, existem crianças em que sem estes antecedentes, não se desenvolveram adequadamente estas funções práxicas, (em que parece existir uma disfunção cerebral e localizada) ainda que todas as outras funções cerebrais sejam normais. Fala-se então em "dispraxia do desenvolvimento".

Quando não existem comprometimentos médicos, nem problemas de aprendizagem, nem défice cognitivo, nem causas de ordem psicológica ou social, resta a

categorização num quadro de perturbação específica do desenvolvimento das aquisições, segundo o CID 10²⁷.

Em suma, poderíamos resumir o conceito de dispraxia à perturbação da aquisição da práxis, em que as funções que permitem a coordenação voluntária dos movimentos estão alteradas, isto é, os gestos sendo o resultado duma aprendizagem que vai progressivamente sendo conduzida à automatização; em que cada gesto pressupõe uma programação e informações cinestésicas, vestibulares e proprioceptivas sobre a posição dos membros no espaço, do tónus e da velocidade de execução, não permite o ajustamento dos movimentos e o controlo postural.

Segundo o Professor de Pediatria, Patrick Berquin (que redige o prefácio da obra *100 idées pour aider les élèves dyspraxiques*),²⁸ não podem existir sobreposições entre os conceitos de Perturbação da aquisição da Coordenação e Dispraxia porque ambos se distinguem. Para este pediatra catedrático, a sigla TAC (trouble d'acquisition de la coordination, utilizada em França) será a tradução da expressão inglesa "Developmental Coordination Disorder", e estará muito próxima da noção de dispraxia desenvolvimental ou do desenvolvimento. No entanto, para este especialista a TAC faz referência às perturbações da coordenação e da motricidade fina, enquanto que Dispraxia estará para as dificuldades na coordenação motora, as perturbações visuoespaciais e visuo-construtivas e das práxis complexas.²⁹

Dispraxia e TAC estão frequentemente associadas a outras perturbações, tais como a dislexia. Por este facto foram, durante muito tempo, desconhecidas e os seus diagnósticos feitos tardiamente. No entanto, na opinião de Berquin (Kirby & Peters, 2010), estas perturbações afetam 5% - 6% da população em idade escolar.

Embora menos conhecidas que a Disfasia e a Dislexia, a Dispraxia e a Perturbação da Coordenação Motora são, segundo este especialista, perturbações específicas da aprendizagem que deverão ser conhecidas e tidas em conta para que ocorram intervenção e reeducação específicas a estas problemáticas, bem como apoios educativos. É

²⁷ CID (classificação internacional de doenças), publicada sob a responsabilidade da Organização Mundial de Saúde. "CIM"-Classification Internationale des Maladies, na língua francesa

²⁸ Prefácio da obra de Kirby & Peters, 2010

²⁹ Tradução nossa. (Kirby & Peters, 2010)

imprescindível apoios especializados na disgrafia, nas dificuldades lógico-matemáticas e na geometria, bem como na lentidão com que executam a escrita.

No que concerne o perfil disgráfico, o nosso aluno evoluiu favoravelmente e apresenta, na atualidade, uma caligrafia bem desenhada, perceptível e soubemos mesmo, através da Encarregada de Educação, que a docente de Português, do curso profissional em que ingressou no ensino secundário o elogiou pela letra, confirmando-se o motivo pelo qual, no nono ano, não foi pedida a condição de reescrita das Provas, como havia sido feito no sexto ano de escolaridade.

Capítulo II

Intervenção educativa

Tal como a nossa voz tem identidade, o nosso desempenho, a nossa escrita, as nossas competências também nos representam e projetam uma imagem de quem somos. A intervenção educativa abrange vários domínios com vista a exercitar essas competências-as menos desenvolvidas em cada aluno.

No contexto educativo a intervenção educativa não se termina nos apoios pedagógicos e/ou especializados que são proporcionados a um aluno com Necessidades Educativas Especiais e que, no caso do nosso aluno, foram de um tempo letivo semanal.

A este acresce, ainda, a possibilidade de esclarecimento de dúvidas relativa às disciplinas como Português, Inglês, Matemática, entre outras, em que semanalmente um docente está disponível para explicar e/ou realizar exercícios de aplicação dos conteúdos aos alunos que queiram comparecer, uma vez que o apoio educativo, atualmente denominado “explicações” é de carácter opcional aos alunos. No entanto, poderá ser de índole obrigatória, quando é mencionado no Plano de Acompanhamento dos alunos, quando os Conselhos de Turma se deparam com alunos que apresentem mais de três níveis negativos ou, quando apresentam nível negativo às disciplinas de Português e de Matemática, simultaneamente, uma vez que estes níveis implicariam a sua retenção. O Plano de Acompanhamento é implementado pelo Conselho de Turma e o Encarregados de Educação toma conhecimento dele, ora para colaborar no cumprimento destas medidas, ora para fazer cumprir horário de estudo da disciplina em que existam mais dificuldades. É assinado pelo responsável pelo aluno, autorizando as medidas educativas implementadas ao seu educando e inscritas no Programa Educativo Individual.

Ao estar abrangido pelo Decreto-Lei nº33/2009 de 31 de dezembro, este aluno usufruiu de medidas educativas que se encontram previstas por lei e que estavam inscritas no seu Programa Educativo Especial, reescrito anualmente sob a coordenação do Diretor de Turma e do docente de Educação especial, por decisão do Conselho de Turma.

O FA usufruiu das medidas educativas de apoio pedagógico personalizado e de adequações no processo de avaliação. A primeira medida consiste no “reforço das estratégias utilizadas individualmente, no grupo ou turma aos níveis da organização, do espaço e das actividades”; no estímulo e reforço das competências e aptidões envolvidas na aprendizagem; a antecipação e reforço da aprendizagem de conteúdos leccionados

individualmente ou no seio do grupo ou da turma e o reforço e desenvolvimento de competências específicas. A par com este, existe ainda a adequação no processo de avaliação que se distribui por vários domínios da sua avaliação.

No que concerne a segunda medida educativa implementada (adequações no processo de avaliação), esta pauta-se pela aplicação de adequações, medidas facilitadoras das aprendizagens do aluno, e que se implementam geralmente nalguns parâmetros da avaliação do aluno. Poderão ser implementadas em alguns parâmetros como sejam: no tipo de prova, nos instrumentos de avaliação e/ou na sua certificação, e ainda, nas condições de avaliação, quer seja nas suas formas e meios de comunicação, na periodicidade, local de execução ou na duração das mesmas.

No caso do nosso aluno, houve necessidades que fizeram com que o Conselho de Turma achasse benéfico a implementação das medidas educativas de apoio pedagógico personalizado e de adequações no processo de avaliação, nas disciplinas de Português, Matemática, Inglês, Francês, Ciências Naturais, Geografia, História e Físico-Química.

A título de exemplo observemos o “impresso de adequações no processo de avaliação” efetuadas pelo Conselho de Turma na sua avaliação, durante a frequência do nono ano de escolaridade. Podem verificar-se adequações nos parâmetros do tipo de prova, nos instrumentos de avaliação e certificação e, nas condições de avaliação. Estas medidas educativas foram efetuadas nas disciplinas de Português, Francês, Inglês, Matemática, Ciências Naturais, Física Química. Salientamos que nas disciplinas de Português e Matemática, onde o aluno realizaria Provas Finais de Ciclo e onde iria beneficiar de condições especiais, estas foram elaboradas, ao longo do ano, de acordo com a estrutura das provas supramencionadas. Nas disciplinas de Inglês, História, Ciências Naturais e Geografia, as adequações efectuadas centraram-se na utilização preferencial de respostas curtas ou fechadas, como as respostas de escolha múltipla, os verdadeiros e falsos, os exercícios lacunares ou de associação, entre outra tipologia de exercícios, tendo-se optado, nalgumas situações por apresentar a lista de palavras, a realização de exercícios com menor grau de dificuldade comparativamente aos seus pares ou respostas de ligação da informação. As adequações implementadas por alguns dos membros do Conselho de Turma são assinaladas no respectivo impresso que se apresenta como um anexo ao Programa Educativo Individual do aluno e é assinado pelos docentes que as implementam.

Ainda, no âmbito das adequações implementadas pelo Conselho de Turma houve lugar a adequações no parâmetro das condições de avaliação, nomeadamente no que concerne o tempo de realização dos momentos de avaliação, pelo facto do aluno sempre ter evidenciado uma necessidade de tempo suplementar e de, durante o 1ºCEB ter apresentado uma caligrafia ilegível e de difícil leitura, para ele próprio, impossibilitando a leitura das suas notas pessoais. Atualmente o aluno apresenta caligrafia legível, com letra bem desenhada, grafando os seus registos com qualidade e com velocidade equiparável aos seus pares.

Procedemos ao pedido de autorização para que realizasse Provas Finais de Ciclo com condições especiais (tempo suplementar e com saída da sala para toma de medicamentos e/ou alimentos).

Ao longo do ano letivo, relativamente ao seu aproveitamento, apresentou os seguintes níveis:

períodos	Port.	Inglês	Fran- cês	Histó- ria	Geogra- fia	Matemá- tica	CN	CF Q	Ed.Vis.I	Ed.Física	FPS	EMRC
1º	2	2	3	3	3	2	3	2	3	3	B	4
2º	3	2	3	3	4	3	2	2	4	3	B	4
3º	3	3	3	3	3	2	3	3	3	4	B	4

Figura 6-Quadro do Aproveitamento


Fonte : ficha do aluno

Verificando-se que apresentou maiores dificuldades no primeiro período escolar, obtendo quatro níveis inferiores a três. Ao longo do segundo período conseguiu progredir e apresentou três níveis negativos e, no final do ano letivo conseguiu transitar para o ensino secundário com sucesso, com apenas um nível inferior a três, na disciplina de Matemática. Embora tenha beneficiado de condições especiais durante o ano letivo, o aluno obteve classificação inferior a três nas Provas Finais de ciclo.

Além destas condições especiais na realização das Provas Finais de Português e de Matemática, o aluno beneficiou de adequações no processo de avaliação, conforme já mencionámos ao longo do nosso trabalho. Essas medidas educativas permitiram que obtivesse sucesso ao longo desse ano letivo, tendo vindo a superar dificuldades e conseguindo melhorar os resultados finais dos períodos escolares.

As medidas educativas implementadas pelo seu Conselho de Turma podem ser observadas no impresso que a seguir se apresenta e que é anexa ao Programa Educativo Individual do Aluno.

Figura 7 - Impresso de Adequações no Processo de Avaliação

 Escola Básica e Secundária de Machico

[NECESSIDADES EDUCATIVAS ESPECIAIS]

ADEQUAÇÕES NO PROCESSO DE AVALIAÇÃO

Ano lectivo: 2015/2016 Ano de escolaridade: 5.º Turma: Número: ALUNO: FA

O Conselho de Turma deliberou que para este aluno seria aplicada a medida "adequações no processo de avaliação" (alínea d) do artigo 28º do DLR nº 33/2009/II, de 31 de dezembro).

"As adequações no processo para a avaliação dos progressos das aprendizagens consistem na alteração do tipo de provas, dos instrumentos de avaliação e certificação, das condições de progressão, bem como das condições de avaliação, no que respeita, entre outros itens, às formas e meios de comunicação e à periodicidade, duração e local da mesma" (ponto 1 do artº 32º do DLR nº 33/2009/II, 31 dezembro)

ADEQUAÇÕES NO PROCESSO DE AVALIAÇÃO

TIPO DE ADEQUAÇÃO	TIPO DE ADEQUAÇÃO	TIPO DE ADEQUAÇÃO												
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	
TIPO DE PROVA	Destacar as palavras-chave nas questões apresentadas.				X								K	
	Permitir a utilização de instrumentos (calculadora, tabela periódica, dicionário, dicionários, outros).													
	Utilizar testes indistintamente com questões de resposta curta ou fechada (escolha múltipla, V/F, correspondência, texto lido, outros).	X		X				X					V	
	Utilizar argumentos claros e frases simples, sem ambiguidades.				X								K	
	Explicitar como deve responder para garantir a compreensão da instrução.													
	Aumentar o tamanho das carateres.													
	Fazer testes de consulta.													
	Utilizar glosário.													
	Fazer testes menos extensos.	X												
	Em momentos de avaliação, quer oral, quer por escrito, fazer uma questão de cada vez. Evitar as questões encaixadas (com subpontos).								X				/	
	Espaçamento de 1,5 entre linhas (para casos de dactilo e caixa veda).													
	Uso de vocabulário comum, quer oralmente, quer em testes de avaliação (preferencialmente nos casos de apoio a PEI).													
	Evitar a de testes ser farralho (semelhante a fichas de trabalho).													
	Não lançar, quer por colocar o teste numa folha única e responder a duas questões de interpretação do mesmo. Assim, o aluno usa a 1ª folha (o teste) lido a todo como o restante.													
	Resposta em texto com espaços lacunares e com respectiva lista de palavras.	X		X									K	
Realizar exercícios com um menor grau de dificuldade comparativamente ao dos restantes colegas.	X											K		
Resposta de escolha múltipla.	X		X					X				K		
Resposta de correspondência/ligação de colunas.	X		X					X				K		
INSTRUMENTOS DE AVALIAÇÃO E CERTIFICAÇÃO	Considerar trabalhos individuais ou de grupo													
Incentivar e valorizar as intervenções orais espontâneas e considerá-las para a avaliação.														

Fonte: Impresso de Adequações no Processo de Avaliação do PEI do aluno

No verso figuram as adequações do âmbito das condições de avaliação e outras estratégias que o Conselho de Turma ache por bem implementar.

Capítulo III

Método

No que concerne ao método utilizado ao longo deste trabalho, recorreremos à entrevista semiestruturada com todos os intervenientes.

Para esta investigação, justificamos que as entrevistas semiestruturadas são aquelas que mais se adequam, por não serem totalmente abertas nem exclusivamente estruturadas, permitindo ao entrevistador orientar a entrevista, dar oportunidade ao entrevistado de se expressar livremente e desenvolver, posteriormente, ideias sobre a forma como os sujeitos entrevistados interpretam determinado fenómeno. (Bogdan, 1994)

As entrevistas foram todas efetuadas na forma escrita, uma vez que desta forma os intervenientes teriam mais privacidade para expressarem as suas opiniões e experiências sem sentirem a pressão para proceder às respostas, visto que este assunto toma contornos de experiências pessoais, de reviver sentimentos e vivências.

Relativamente aos pais da criança com SP, houve inicialmente uma conversa com o pai e a mãe da menina, só depois, se procedeu à transcrição desses relatos.

No caso do nosso aluno, a mãe aceitou responder às questões e também estas foram antecedidas de uma conversa.

No que concerne a médica geneticista a entrevista foi escrita, por forma a manter o rigor dos termos técnicos que envolvem esta doença rara.

A educadora especializada, tal como os pais intervenientes, aceitou responder acerca deste primeiro e único caso que teve a seu cargo, até agora. A entrevista semiestruturada permitiu-nos obter a opinião dos intervenientes com o nosso aluno e as suas percepções sobre a Síndrome de Pfeiffer e a Diabetes Mellitus, de forma pouco invasiva, parecendo-nos que era importante atribuir um espaço para as emoções, pois esta é uma problemática desconhecida de todos os intervenientes, à exceção da médica geneticista. Todos os intervenientes tiveram de informar-se ou ser informados sobre esta doença rara, pois nunca tinham ouvido falar dela e não sabiam as implicações que esta teria na vida dos seus familiares e do agregado familiar, em geral.

Apresentação das entrevistas

A partir das entrevistas efetuadas à educadora especializada (anexo I), à Encarregada de Educação do FA (anexo IV), aos Encarregados de educação de uma criança nascida em 2005 com a mesma síndrome (anexo III) e a uma médica geneticista (anexo II), é possível verificar que sobre a SP, como uma categoria, tendo obtido várias respostas consoante as categorias que a seguir se apresentam no quadro 2:

Quadro 1 – A Síndrome de Pfeiffer

Categorias	Indicadores			
	Educadora Especializada	Mãe do FA	Pais da Criança com SP	Médica Geneticista
Síndrome De Pfeiffer	<p>“o diagnóstico foi enviado pelo médico.”</p> <p>“desconhecia esta patologia no início da intervenção, mas logo senti necessidade de me informar sobre as suas principais características e formas de intervenção”.</p>	<p>“Na ocasião, fiquei triste porque não tinha conhecimento desta síndrome.”</p> <p>“Não foi visto durante a gravidez.”</p> <p>“já tinham conhecimento que era uma síndrome que passava de geração em geração”</p>	<p>“Reagimos mal, muito mal! Nunca tínhamos ouvido falar da Síndrome de Pfeiffer!”</p> <p>“A nossa filha tem uma sobreposição dos três tipos. Não nos explicaram nada. Tivemos, inclusivamente, de efetuar os exames genéticos de confirmação por nossa conta, tendo acesso ao resultado do exame genético noutra unidade hospitalar e só passado um mês é que nos contactaram do hospital para comunicar o resultado, quando já tínhamos conhecimento da patologia!</p> <p>Depois do nascimento, a Carolina ainda permaneceu nos Cuidados Intensivos Neonatais e eu tive alta-conta a mãe.</p> <p>Suspeitaram que seria Trissomia 21, depois não sabiam de que se tratava. “</p>	<p>“Que me lembre vi, ao todo, 2 casos de S. Pfeiffer tipo1 quando trabalhava no Hospital de Santa Maria, já há vários anos.”</p> <p>“É uma doença genética causada por alteração (mutação) num de 2 genes (FGFR2 95% dos casos e FGFR1 5% dos casos). A transmissão genética é de tipo dominante o que significa que o doente tem 50% de probabilidade de transmitir à descendência.”</p> <p>“Atenção que há o Síndrome de Pfeiffer tipo2 e tipo 3 que são situações muito mais graves, e não têm nada a ver com o tipo 1.”</p>
	<p>“Na sala de aula o FA foi colocado próximo do professor e</p>	<p>“Com 4 Anos”</p>		

<p>Diabetes Mellitus Tipo 1</p>	<p><i>era autorizado a sair para comer sempre que sentia necessidade devido a ser portador da diabetes tipo 1. Nos primeiros anos de escolaridade frequentou somente a sala de aula curricular, por opção do encarregado de educação. Foi dispensado também de frequentar a expressão motora. Existiu também uma ligação com os serviços de saúde devido à diabetes que o FA apresentava, de forma a escola atuar em consonância com a administração da insulina receitada.”</i></p>	<p><i>“Atualmente, durante o dia, ele utiliza o gabinete da psicóloga escolar (para maior privacidade) e à noite a mãe ajuda na administração (na perna). Na escola da nossa localidade (2º e 3º ciclos) o nosso filho tinha sempre com ele um kit com o necessário (insulina e alguns alimentos).”</i></p> <p><i>“terá de efectuar a administração da insulina sempre da forma como o fez até agora porque, na consulta com a Drª Margarida Ferreira, nunca nos informou nada acerca dessa bomba difusora de Insulina.”</i></p>	<p>-</p>	<p>[não está relacionado a Diabetes Mellitus à Síndrome de Pfeiffer. São patologias separadas.]</p>
	<p><i>“Tendo conhecimento pelas pesquisas realizadas que era uma patologia hereditária, mas que esta seria menos grave e por conseguinte com um nível de inteligência normal, procurei assim, estimular as suas áreas fracas, ou seja menos desenvolvidas para a faixa etária em que se encontrava.”</i></p>	<p><i>“Nas consultas de genética, avisaram-nos que já tinha que frequentar o pré-escolar devido ao síndrome que deveria ter alguns problemas de atraso escolar.”</i></p>	<p><i>“Neste momento, e após termos procurado ajuda (à nossa custa porque o Hospital nunca encaminhou o caso da nossa filha para nenhum hospital nacional, nem estrangeiro) estamos mais conscientes da problemática e temos informação acerca das várias cirurgias que a Carolina fará. A nossa vida familiar pauta-se por inúmeras consultas, a frequência da escola da C. e as nossas viagens para outras consultas. Ela já realizou duas cirurgias: uma em Portugal e a outra em Paris. No Hospital Nekers, é seguida por causa da</i></p>	<p><i>“Não costuma dar défice cognitivo a não ser que haja complicações relacionadas com a compressão do cérebro ou hidrocefalia, o que pode acontecer sobretudo se não houver intervenção cirúrgica atempada. Em cerca de metade dos casos a criança pode ter défice auditivo o que deve ser sempre pesquisado, pois</i></p>

<p>Intervenção</p> <p>&</p> <p>Medidas implementadas</p>	<p>“Nos primeiros anos de intervenção precoce e de orientação no meio escolar, utilizou material adequado como lápis grossos para pintar e escrever devido aos seus problemas das mãos.”</p> <p>“Preconizou-se o apoio pedagógico personalizado como medida educativa indispensável. Simultaneamente dei primazia ao acompanhamento /intervenção junto da família, fomentando a confiança destes, quer na situação de apoio domiciliário, quer depois na situação de integração no meio escolar. Todo este trabalho contribuiu para que o aluno conseguisse acompanhar o currículo igual aos seus pares.</p> <p>Na situação de integração no meio escolar foi fundamental o trabalho colaborativo junto dos docentes e auxiliares de ação educativa e alunos, informando e desvalorizando alguma apreensão advinda do aspeto físico do FA. Na sala de aula o FA foi colocado próximo do professor e era autorizado a sair para comer sempre que sentia necessidade</p>		<p>Síndrome de Pfeiffer. É um hospital que é um Centro de Referência para as Doenças Raras e onde somos sempre ajudados e atendidos nas consultas da especialidade. A C. está a ser acompanhada por um especialista desta área, de referência a nível mundial e que nos dá todo o apoio e encaminha para as consultas e exames necessários. Encontramos outros pais e outras crianças com a mesma problemática.”</p>	<p>pode condicionar a aprendizagem.”</p> <p>“o défice cognitivo não é comum, a não ser que haja complicações ou secundário ao défice auditivo.”</p>
--	--	--	--	---

	<p>devido a ser portador da diabetes tipo 1. Nos primeiros anos de escolaridade frequentou somente a sala de aula curricular, por opção do encarregado de educação.”</p>			
Ajudas monetárias		<p>“Por orientação da docente de educação especial do pré-escolar pedimos uma ajuda à segurança social (“Ajuda À terceira pessoa”), uma vez que o aluno ainda é jovem e precisa de ajuda nessas tarefas de administração da insulina. É uma pequena ajuda que é muito importante.”</p>	<p>“Nenhum! Não tivemos apoio nenhum, apenas a primeira cirurgia da Carolina teve lugar no Hospital Santa Maria, em Lisboa e foi participada; de resto vamos sempre às nossas custas e ainda temos de custear as viagens e a nossa estadia. A cirurgia em Paris custou 15.000,00€! Fora estadia e viagens e despesas de alimentação e medicamentos!”</p>	
Acompanhamentos educativos, clínicos e/ou terapêuticos	<p>“Na situação de integração no meio escolar foi fundamental o trabalho colaborativo junto dos docentes e auxiliares de ação educativa e alunos, informando e desvalorizando alguma apreensão advinda do aspeto físico do FA “</p> <p>“Este apoio consistiu fundamentalmente num trabalho junto da família que no início “escondia/ protegia” o FA dos vizinhos e da escola, recusando matriculá-lo na pré da</p>	<p>“Sim, (tivemos o apoio da Educação Especial) porque o Fábio tinha algumas dificuldade na maneira de escrever (na mão direita)”</p> <p>Neurologia Genética (?)</p>	<p>“Sim, a C. vai à escola e adora a escola. Corre bem e ela realiza as tarefas e brincadeiras com os seus colegas. Está inscrita na Educação Especial, tem Intervenção Precoce e iniciou acompanhamento psicológico e terapia ocupacional.”</p> <p>“Fomos sempre muito mal encaminhados e muito mal informados. Não tivemos qualquer encaminhamento e a informação sobre o problema foi praticamente nula, ou seja, fomos praticamente “abandonados” quando tínhamos uma bebé de 15 dias com uma doença rara e com</p>	-

	<p>escola de residência. Fizemos visitas à escola em diferentes dias e horas, de forma a familiarizar o encarregado de educação e o FA com este espaço. Depois de dois anos de intervenção no domicílio o encarregado de educação conseguiu matriculá-lo a tempo parcial, privando-o das horas de recreio com os amigos.</p> <p>No apoio domiciliário para além de trabalharmos a socialização, foi estimulado a nível da linguagem e da grafomotricidade.”</p> <p>“Considero que a família foi muito importante e a escola também o foi, no entanto a medida educativa desenvolvida e implementada durante a intervenção precoce ,a integração e o seu percurso escolar, alicerçado num trabalho individualizado e diferenciado, dando –lhe um acompanhamento individual durante a realização das tarefas, devido ao seu poder de concentração ser muito curto, foram um suporte afetivo que fomentaram a autonomia e o sucesso escolar, igualando-o aos seus pares.”</p>	<p>[quando o FA era muito pequeno]</p> <p>Endocrinologia (DM)</p> <p>“A consulta do Dr. Gil B. (neurocirurgia) tem sido adiada pelo hospital, pois ele não é considerado prioritário.”</p>	<p>problemas evidentes e graves que necessitariam de intervenções urgentes.</p> <p>Começámos, por nossa iniciativa, a procurar ajuda e acompanhamentos médicos.”</p> <p>Neurologia Ortopedia Oftalmologia Neurocirurgia Genética Centro de Referência para as doenças raras-Paris</p>	
--	--	--	---	--

Conclusões

Após a revisão da literatura por nós efetuada e o acompanhamento ao aluno FA, observou-se que a doença rara, neste caso, dada a pouca severidade da SP, não tem tido muita interferência na aquisição e aplicação dos conhecimentos académicos embora, dadas as suas características, implique a adoção e a implementação de medidas educativas. Por este facto o aluno encontra-se abrangido pelo Decreto Legislativo Regional nº33/2009 de 31 de dezembro, por apresentar necessidades educativas especiais, sendo portador de uma doença crónica (Diabetes Mellitus) que necessita de cuidados diários e de monitorização, e evidenciando algumas dificuldades intrínsecas ao facto de ser portador da SP, nomeadamente no âmbito psicomotor, sobremaneira na motricidade fina.

As características da sua doença rara (SP) implicaram a adoção de medidas educativas desde a mais tenra idade (Intervenção Precoce e Orientação Domiciliária), uma vez que influenciam as áreas da motricidade fina, das habilidades psicomotoras (nomeadamente das competências óculomanuais) e das aprendizagens e/ou dificuldades de aprendizagem.

74

Através da pesquisa e das entrevistas efetuadas, percebe-se que a SP é diferente em cada caso e em cada contexto, podendo-se, no entanto, verificar que a inscrição nos serviços da educação especial e o acompanhamento pedagógico e de todas as terapêuticas e especialidades envolvidas são imprescindíveis para o desenvolvimento futuro destas crianças e jovens.

Se procedermos à comparação das implicações na vida familiar e/ou escolar, verifica-se que embora tendo a mesma síndrome, os alunos (de idades diferentes) apresentam qualidade de vida diferente. Enquanto o nosso aluno tem um quotidiano em tudo semelhante aos seus pares, à exceção da vigilância aos valores glicémicos e consequente administração de insulina, a criança com SP (C.) necessita de máscara para dormir. Enquanto o nosso aluno nunca teve de efetuar cirurgia, a C. já efectuou duas cirurgias craniofaciais e tem agendadas muitas mais, por forma a acompanhar o crescimento craniano.

No entanto, e pelo facto da SP não estar associada à DM, a C. nunca teve problemas de saúde nesse âmbito (do controle e vigilância glicémica).

Ambos frequentam a escola, apresentando-se este espaço como um local favorável ao desenvolvimento de competências e habilidades, tanto no desenvolvimento psicomotor, como nas aprendizagens acadêmicas e como espaço promotor e salutar das relações interpessoais com os seus pares.

Outro aspeto primordial a ser considerado é a informação que deverá existir sobre a SP e sobre a DM. Os docentes têm de ser sensibilizados sobre cada umas das situações porque só conhecendo as implicações na vida diária e no desenvolvimento dum criança ou dum jovem, poderão saber agir em conformidade, procedendo às adequações que julgarem necessárias à situação.

Em nosso entender, é necessário saber que competências promover e exercitar junto destas crianças ou jovens, existindo uma interligação entre a escola e a saúde de modo a que as aprendizagens destas crianças se efetuem de acordo com o nível de escolaridade. Decorrente das entrevistas aos encarregados de educação gostaríamos que este trabalho servisse de sensibilização aos docentes e educadores (do ensino regular e da educação especial) para que fosse possível implementar apoios pedagógicos adequados e promotores de um desenvolvimento harmoniosos e da igualdade de oportunidades de aprendizagem dos seus pares. Gostaríamos, também que servisse de ponte entre a escola e os cuidados de saúde, uma vez que as especialidades médicas frequentadas são áreas vitais para o sucesso educativo e para uma vida com qualidade de vida e inclusiva no contexto escolar.

Por último, gostaríamos de relembrar que foram e são de grande importância as consultas e/ou sessões de Psicologia; Psicomotricidade, Apoios da Educação Especial; Terapia da Fala; Audiologia; Terapia Ocupacional; Especialidades médicas como a Genética, a Ortopedia, a Neurologia, a Neurocirurgia, a Pediatria, a Otorrinolaringologia, a Medicina Dentária, a Oftalmologia, a Reumatologia; a Cirurgia, entre tantas outras especialidades imprescindíveis à boa avaliação das capacidades dos portadores desta Síndrome de Pfeiffer que se apresenta tão diferente de pessoa para pessoa.

Toda a avaliação realizada, no contexto da saúde e que depois é encaminhada no ingresso da creche, do pré-escolar e/ou do 1ºCEB, conforme os casos, será a pedra basilar sobre a qual os educadores e professores elaborarão o seu Plano de Intervenção, uma vez que será através destas opiniões que conhecerão algumas das capacidades do portador da síndrome e das suas reais competências. Deverão ser tidas em conta as situações de saúde alheias à SP, como a DM, uma vez que também interferirão nas condições e na

disponibilidade para as aprendizagens. Os Conselhos de Turma poderão sempre solicitar condições especiais na realização de Provas de Aferição e/ou Provas Finais de ciclo, procedendo-se, anualmente, à consulta destas, aquando da sua publicação pelo Júri Nacional de Exames.

Uma outra valência que não deverá ser descurada no acompanhamento das famílias é a das ajudas monetárias e a da ajuda e/ou acompanhamento psicológico, pois a aceitação da doença rara e o grande desgaste nas funções cuidadoras dos progenitores necessita de acompanhamento e suporte por parte da psicologia. A própria criança poderá precisar de ser escutada e deverá ter um espaço para partilhar os seus sentimentos (caso o queira fazer) em relação à sua integração no contexto educativo, consoante a severidade da SP.

Outro aspeto que nos pareceu importante para a família em que se encontra o nosso aluno, foi o abono bonificado pois permitiu a esta família fazer frente a algumas dificuldades. No caso dos pais entrevistados, que não têm recebido ajudas monetárias, parece-nos importante agilizar o “documento portátil s2”³⁰, bem como uma maior divulgação de informações sobre as deslocações em espaço europeu e a solicitação do Cartão Europeu de Seguro de Saúde, sob a alçada da Direção-Geral de Saúde para cidadãos nacionais.

Concluimos que a intervenção junto dos portadores destas patologias, em parceria com os cuidados médicos de que necessitam, deverá ter e prever as intervenções dos docentes e/ou educadores da educação especial, do terapeuta ocupacional, do audiólogo, do psicomotricista (técnico superior de educação especial e reabilitação), do psicólogo, entre outras valências imprescindíveis para uma boa avaliação do aluno. Como diz o nosso provérbio “De pequenino se torce o pepino”, o que no caso duma criança com SP, quando mais precoce for a intervenção, mais cedo serão intervencionadas as suas dificuldades, trabalhando-as no sentido dum sucesso educativo inclusivo e de igualdade com os seus pares, como aconteceu ao nosso aluno.

³⁰ <http://mobilidade.dgs.pt/cidadaosnacionais/Paginas/default.aspx>

(destacamos que o cartão europeu de seguro de saúde se encontra previsto para situações de acesso a cuidados de saúde necessários aquando da visita, evitando que o cidadão regresse ao seu país mais cedo).

Referências Bibliográficas

- Albaret, J.-M., & Chaix, Y. (fevereiro de 2015). Trouble d'acquisition de la coordination (TAC). *pédiatrie pratique*. (Boeck, Ed.) France. Obtido em 1 de março de 2017, de <http://www.psychomot.ups-tlse.fr>: http://www.psychomot.ups-tlse.fr/Albaret-Chaix-PP_2015.pdf
- Almeida, E., Moura, E., Guedes, M., Taborda, F., Távora, L., & Frutuoso, S. P. (24 de 10 de 2000). Síndrome de Pfeiffer de tipo 2 - caso clínico. *Acta Pediátrica Portuguesa*, 31(nº6). (A. Pediiátrica, Ed.) [sl]: Acta Pediátrica Portuguesa.
- Alvarez-Manassero, D., & Manassero-Morales, g. (9 de 10 de 2015). Cráneo en tribol y fissura bilateral. (Elsevier, Ed.) *Revista Chilena de Pediatría*, pp. 357-360.
- Alves, A. C. (1979). Disostose crânio-facial (síndrome de Crouzon)-caso clínico. 89-96. (www.actamedicaportuguesa.com/revista/index.php/amp/article/viewFile/1234/81, Ed.) Lisboa.
- Antunes, N. L. (2009). *Mal-Entendidos*. Lisboa: Verso da kapa.
- Aparicio, M. D. (junio de 2008). Descripción y prevalencia de malformaciones craneales y craneofaciales en el Hospital Nacional del Niños Dr. Carlos Sáenz Herrera, Caja Costarricense de seguro Social, durante el período 2002-2004. *Rev. Cient. Odontol.*, 4, pp. 24-28.
- APDP-Associação Protectora dos Diabéticos de Portugal. ([s/d]). Diabetes tipo 1-a Diabetes tipo 1 é a mais frequente em crianças e jovens. [s/l], Portugal.
- APDP-Associação Protectora dos Diabéticos de Portugal. ([s/d]). Escolas-a Diabetes tipo 1 é a forma de diabetes mais comum nas crianças e jovens (cerca de 95% dos casos). [s/l], Portugal.
- Arduino-Meirelles, A. P., Lacerda, C. B., & Gil-da-Silva-Lopes, V. L. (maio-agosto de 2006). Aspectos sobre desenvolvimento de linguagem oral em carniossinostoses síndrómicas. *Pró-Fono Revista de Atualização Científica*, 18, pp. 213-220.
- Barber, S. R., Remenschneider, A. K., Kozin, E. D., Cummane, M. E., Nahed, B. V., Lesli.Mazwi, T., & Quesnel, A. M. (2016). Cochlear implantation in a patient with Pfeiffer Syndrome and Temporal Bone Vascular Anomalies. *Otology& Neurology*, 37. Harvard.

- Batista, A. R., Belo, R. R., Peixoto, S., Cândido, C., & Martins, V. (2016). Diabetes inaugural numa urgência de um hospital de nível A2. *Nascer e Crescer revista de pediatria do centro hospitalar do porto, vol. XXV, suplementoII*. Porto.
- Bénony, H. (2002). "As funções psicomotoras". Em H. Bénony, *O desenvolvimento da criança e as suas psicopatologias* (pp. 124-130). [s/l]: Climepsi editores.
- Bogdan, R. &. (1994). *Investigação qualitativa em educação*. Porto: Porto Editora.
- Bogdanovich, P. (Realizador). (1985). *Mask* [Filme].
- Buzzo, C. L. (2006). estudo da Relação da Pressão Liquórica do Canal Raquimedular e Intracraniana em Pacinetes Portadores de Craniossinostose. *Trabalho Premiado-Prémio Silvio Zanini 2005, 21*.
- Campus de Neurochirurgie. (2011). *Craniosténoses*. Campus de Neurochirurgie, Campus de Neurochirurgie. France: Campus de Neurochirurgie.
- Casteleiro, J. M. (2001). *Dicionário da Língua Portuguesa Contemporânea da Academia das Ciências de Lisboa* (Vol. II). Braga: Verbo.
- Chbosky, S. (Director). (2017). *Wonder-Encantador* [Motion Picture].
- Comissão Nacional para as Comemorações dos Descobrimentos Portugueses. (março de 1996). A MAdeira. *Na Crista da Onda*, pp. 5; 18-20.
- Cordeiro, M. (2009). *O Grande Livro do Adolescente dos 10 aos 18 anos*. Lisboa: A Esfera dos Livros.
- Cornejo-Roldán, L. R. (2003). Genes involucrados en craneosinostosis sindrómicas. Em A. N. Mexico (Ed.), *Gaceta Médica de México*, 139, pp. 243-248. México.
- Correia, L. M. (2008). *A Escola Contemporânea e a Inclusão de Alunos com NEE*. Porto: Porto Editora.
- Costa, M. F. (2013). Diabetes. Em M. F. Costa, *Dicionário das Doenças Mais Comuns* (pp. 89-92). [s/l]: Lusociência.
- Costini, Orianne. (2014). *Développement atypique des praxies chez l'enfant : : une approche neuropsychologique*. Paris: sob a orientação do Professor Doutor Didier Le Gall.
- Cristóvão, C., Emílio, A., Soares, M. R., Dias, A. I., Matos, M., & Távora, L. (2006). Craniosinostoses Importância Clínica e Implicações Funcionais. *Nascer e Crescer, XV*, pp. 213-215.
- Cruz, V. (2009). *Dificuldades de Aprendizagem Específicas*. Lisboa/Porto: LIDEL.

- Cruz, Vitor Manuel Lourenço. (2005). *Uma Abordagem Cognitiva às Dificuldades na Leitura: Avaliação e Intervenção*. Universidade Técnica de Lisboa Faculdade de Motricidade Humana, Portugal.
- Damásio, A. (2011). *O Erro de Descartes emoção razão e cérebro*. [s.l.]: Círculo de Leitores.
- Despacho n.º 2129-B/2015. (27 de fevereiro de 2015). *Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020*.
- Dominguez, L. P., Marmolejo, L. e., & Nájera, B. A. (ene-feb de 2009). Síndrome de cráneo en trebol. Reporte de un caso. (M. .com, Ed.) *Revista Mexicana de pediatría*, 76, pp. 16-19.
- Duarte, R. (. (2002). *Diabetologia Clínica*. [s.l.]: Lidel.
- Esteves, S. D., Silva, A. P., Coutinho, M. B., Abrunhosa, J. M., & Sousa, C. A. (1 de outubro de 2014). Congenital defects of the middle ear-uncommon cause of pediatric hearing loss. *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology*, 80. (E. E. Lda, Ed.) Porto.
- Fernandes, L. (s.d.). http://icarepin.pt/site/videos_lista.php?id=12. Obtido de <http://icarepin.pt/site/videos.php?id=20>
- Filipe, C. N. (2015). *Crescer e Viver Diferente*. Lisboa: Verso da Kapa.
- Firme, R., & Ferreira, J. C. (2015). "Plagiocefalias e craniossinostoses. Em H. PEDROSO, & S. (. MARTINS, *Da Criança ao Adolescente - Abordagem em consulta de pediatria* (pp. 291-294). Lisboa: Bene Farmacêutica, Lda.
- Flores de Sarnat, L. (2003). Avances en craneosinostosis. 4(2). (A. M. Neulogia, Ed.) México.
- Fonseca, V. d. (2001). "Educação cognitiva, porquê e para quê?". Em V. d. Fonseca, *Cognição e Aprendizagem* (pp. 7-14). Lisboa: Âncora Editora.
- Fonseca, V. d. (2001). *Cognição e Aprendizagem*. Lisboa: Âncora Editora.
- Fuente del Campo, A., Kawa-Karasik, S., Saavedra-ontiveros, M. D., Morán-Barrosos, V. F., & Cornejo-Roldán, L. R. (2003). Perspetivas del genoma humano en las malformaciones congénitas. *Gaceta Médica de Mexico* (pp. 234-254). México: Academia Nacional de Medicina de México, A.C.
- Gaignard, & Anne-Marie. (2012). *La Revanche des Nuls en Orthographe*. Paris: Calmann-lévy.

- Gaignard, A.-M. (2012). *Coaching Orthographique 9 défis pour écrire sans faute*. Paris: Editions duculot.
- Giancotti, A., D'Ambrósio, V., Marchionni, E., Squarcella, A., Alberti, C., La Torre, R., . . . Pizzuti, A. (19 de 10 de 2016). Pfeiffer syndrome:literatura review of prenatal sonographic findings and genetic diagnosis. *The journal of Maternal-Fetal & neonatal medicine*. Roma, Itália.
- Gomes, S. A. (1985). Craniossinostoses etiopatogenia e aspectos da terapêutica cirúrgica. <https://repositorio-aberto.up.pt/handle/10216/10248>. Porto.
- Gómez, E. M., Arroyo, I. A., Gutiérrez, P. G., Erazo, G. S., Matey, E. G., Robles, J., . . . Domínguez, M. P. (2010). Síndrome de Pfeiffer familiar. *Acta Pediátrica Española*. (S. Ediciones Mayo, Ed.) Valladolid, Espanha.
- González, I., Orjuela, M., Chazy, C., & Otero, I. ([sd]). *El papel de los genes en la morfogénesis craneofacial*. Obtido em 13 de abril de 2017, de <https://pdfs.semanticscholar.org/624e/2d7c73b198f17b9e0c372064669bfd5dfae2.pdf>
- Hamouda, H. B., Tlili, Y., Ghanmi, S., Soua, H., Jerbi, S., Souissi, M., . . . Sfar, M. (2012). Syndrome de Pfeiffer de type II de découverte périnatale: à propos d'une observation et revue de la littérature. *Journal de Radiologie Diagnostique et Interventionnelle*, pp. 832-837.
- Hamouda, H. B., Tlili, Y., Ghanmi, S., Soua, H., Jerbi, S., Souissi, M., . . . Sfar, M. (2012). Syndrome de Pfeiffer de type II de découverte périnatale:à propos d'une observation et revue de la littérature. *Journal de Radiologie Diagnostique et Interventionnelle*(Elvisier Masson SAS). (E. Masson, Ed.) Editions françaises de radiologie.
- Hanas, R. (2007). *Diabetes tipo 1 em crianças, adolescentes e jovens adultos*. [s.l.]: Lidel.
- Hancock, C. (março de 2017). "Quand apprendre est difficile". *Hors série Science & Vie*, pp. 45-51.
- Hernández, E. E., & Chang, V. J. (enero-março de 2016). Síndrome de Pfeiffer.Presentación de una familia afectada. (S. Clara, Ed.) *Medicentro eletrónica*, 20.
- Herreros, M. (2011/2002). Craniosinostosis: Revisión y Presentación de casos. *Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud, 1*. Asunción, Paraguai.

- Julve, R., Muñoz, A., Puerto, B., & Sanz, M. (05 de 01 de 2012). Resolución del caso iconográfico Caso iconográfico número 13:síndrome de Pfeiffer. *Diagn'otico prenatal*. (E. España, Ed.) Barcelona, Espanha.
- Julve, R., Muñoz, A., Puerto, B., & Sanz, M. (2013). Caso Iconográfico número 13:síndrome de Pfeiffer. (S. Elsevier española, Ed.) *Diagnóstico Prenatal*, 24 (1), pp. 38-41.
- Khonsari, R. H., Way, B., Nysjö, J., Odri, G. A., Olszewski, R., Evans, R. D., . . . Nyström, I. (21 de 08 de 2016). Fronto-facial advancement and bipartition in Crouzon-Pfeiffer and Apert syndromes:Impact of fronto-facaila surgery upon orbital and airway parameters in FGFR2 syndromes. (E. Ltd, Ed.)
- Kirby, A., & Peters, L. (2010). *100 idéas pour aider les élèves dispraxiques*. [s.l.]: Tom Pousse .
- Lagranje, G. (1974). *Manual de Psicomotricidade*. (M. C. Lemos, Trad.) Lisboa: Editorial estampa.
- Martínez, M. P., García, M. C., & Montoro, J. M. (2003). *Dificuldades de Aprendizagem*. Porto: Porto editora.
- Martinez-Basalo, C., Alvarez-Nava, F., Gonzáles-Incarte, M. E., González-Incarte, L., Delgado-Luengo, W., Mora-La Cruz, E., . . . Delgado-Luengo, J. (1997). Síndrome de Pfeiffer asociado a cráneo en trébol: primer caso descrito en Venezuela. *Investigación Clínica* 38, 38, pp. 95-106.
- Matos, C. d. (2016). *Nova Relação*. Lisboa: Climepsi editores.
- Matos, M. G., & Serrabulho, M. d. (2005). *Representações da saúde e estilos de vida nos adolescentes com diabetes tipo 1*. Lisboa: Associação Protectora dos Diabéticos de Portugal.
- Mendonça, J. T. (2013). *A Papoila e o Monge*. Porto: Assírio & Alvim.
- Mittersteiner, D., & Olate, S. (agosto de 2013). Malformaciones Craneofaciales en un hospital Regional de Alta Complejidad. (U. d. Frontera-Chile, Ed.) *Int. J. Odontosmat.*, 7, pp. 179-184.
- Munnich, A. (1 de março de 2003). Arnold Munnich-Entretien avec Jean-François Picard. (J.-F. Picard, Entrevistador)
- Munnich, A. (octobre de 2016). Mal nommer les choses. *Médecine/Sciences*, pp. 795-796.
- Musso, G. (2013). *Demain*. Paris: Pocket.

- Nunes, M. (2003). *Professor, Ensine-me a Dar Aulas*. Porto: Edições ASA.
- Oliveira, N. A. ([s.d.]). Estudo Molecular das Craniossinostoses sindrômicas:Crouzon, Pfeiffer e Saethre-Chotzen. São Paulo, Brasil.
- Olson, M. D., Boesch, R. P., Duncan, A. A., & Cofer, S. A. (04 de 01 de 2016). Avoidance of a potencial tracheoinnominate fistula by innominate artery re-implantation in a four year old girl with tracheostomy dependence and Pfeiffer syndrome. (International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology). United States, Rochester.
- Optimal (Ed.). (março de 2017). EDITO. *Santé Science& Conscience*, 9, p. 3.
- Paasche, C. L., Gorriil, L., & Strom, B. (2010). *Crianças com Necessidades Especiais em Contextos de Educação de Infância - Identificação|Intervenção|Inclusão*. Porto: Porto editora.
- Palacio, R. J. (2014). *Wonder*. Paris: Pocket Jeunesse PKJ.
- Palafox, D., Ogando-Rivas, E., Herrera-Rodriguez, D. L., & Queipe, G. (2012). Malformaciones craneofaciales.De las bases moleculares al tratamiento quirúrgico. (E. Mexico, Ed.) *Revista Medica del hospital General de Mexico*, 75, pp. 51-59.
- Palha, M. J. (2 de janeiro de 2017). <https://diferencas.net>. Obtido de <https://diferencas.net/?p=789#more-789>: <https://diferencas.net/?p=789#more-789>
- Palha, Miguel. (10 de Abril de [s/d]). *DAMP: Défice de Atenção associado a Perturbação Específica da Coordenação Motora*. Obtido de www.diferencas.net: <https://diferencas.net/?s=coordena%C3%A7%C3%A3o+motora>
- Pannetier, É. (2007). *la dyspraxie: une approche clinique et pratique*. Hopital Sainte-Justine.
- Perrenoud, P. (2005). O II Encontro Regional de Educação Especial. "A escola frente à diversidade de culturas. Entre a exigência de igualdade e a o direito à diferença" in *Diversidades* (pp. 4-9). Funchal: Região Autónoma da Madeira • Secretaria Regional de Educação • Direcção Regional de Educação Especial e Reabilitação.
- Pinheiro, L. B., & Silveira, R. d. ([s.d.]). Anomalias que Interferem na Identificação Datiloscópica:Sindactilia e Hemimelia. <http://www.makiyama.com.br/concursos/detranrj/arquivos/anomalias.pdf>. Brasil.

- Protugal, A. P. (2012). *Viver com a Diabetes*. [s.l.]: Lidel.
- Raras, R. -A. (março de 2016). Doenças raras. (R.-A. N. Raras, Ed.) *Páginas raras*, 19(Dia das doenças raras), p. 19.
- Redett, R. J. (2007). *A Guide to Understanding Pfeiffer Syndrome*. DALLAS: Children's Craniofacial Association.
- Rett, A. e. (1996). *A Criança com Lesão Cerebral problemas médicos, educativos e sociais*. Lisboa: Fundação Calouste Gulbenkian.
- Rigaud, D. (2016). *100 idées pour accompagner votre enfant diabétique*. Paris: Éditions Tom Pousse.
- Roldan-Ace, J., & Villarroel-Cortés, C. (agosto de 2013). Síndrome de Pfeiffer tipo2.Informe de un caso y revisión de la literatura. *Acta Pediátrica de México*, 34, pp. 43-47.
- Ruiz, Guadalupe Antonia Rodríguez. (2011). *Síndrome de Dyke-Davidoff-Masson*. Relatório para ingresso na especialidade de Medicina Integrada, Universidade de Colima, Facultad de Medicina, Colima.
- Saavedra-Ontiveros, M. D., & Morán-Barrosos, V. F. (2003). Aspectos clínicos en craneosinostosis. Em medigraphic.com (Ed.), *Gaceta Médica de México*. 139, pp. 236-239. México: Academia Nacional de Medicina de México, A.C.
- Salamanca-Gómez, F. ([sd]). Las displasias esqueléticas, las craneosinostosis y los receptores de los factores de crecimiento fibroblástico. (A. Academia Nacional de Medicina de México, Ed.) *Gaceta Medica de Mexico*(Biología Molecular y Medicina), pp. 357-358.
- Santos, H. (25 de 08 de 2016). O Interesse Superior da Criança:Rastreios Genéticos. Rastreio Nacional Precoce do Recém-Nascido:Uma questão de Benefício. (A. P. Portuguesa, Ed.)
- Sarnat, L. d. (2003). Avances en craneosinostosis. *Revista Mexicana Neurociência*. (A. M. A.C., Ed.) México.
- Strecht, P. (2008). Antes de Tudo-O impacto das imagens ecográficas durante a gravidez. Em P. STRECHT, *Final Feliz Novas Crônicas para Pais sobre Filhos* (pp. 77-79). Lisboa: Assírio & Alvim.
- Strecht, P. (2011). "Encontrado Perdido". Em P. STRECHT, *O Vento à Volta de Tudo-uma viagem pela adolescência* (pp. 113-120). Lisboa: Versa da Kapa.
- Strecht, P. (2015). *Parentalidade Positiva*. Lisboa: Verso da Kapa.

Vogels, A., & Fryns, J.-P. (1 de junho de 2006). Pfeiffer syndrome. BioMed Centra. www.rarediseases.org/org/rare-disease-information/rare-diseases. (28 de janeiro de 2015). Obtido de <http://rarediseases.org>.

LEGISLAÇÃO CONSULTADA

Decreto Legislativo Regional n.º 33/2009 de 31 de dezembro (Madeira)

Decreto lei n.º3/2008 de 7 de janeiro (Portugal Continental)

Resolução da Assembleia da República n.º 93/2016-Reforço das respostas públicas na área da diabetes.

Despacho n.º 2129-B/2015- Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020

Sítios da Internet

Foram consultados os seguintes sítios disponíveis na Internet:

sobre doenças raras:

<https://www.youtube.com/watch?v=nWyArcPW-e0>

<http://www.orpha.net/national/PT-PT>

http://lr.rarissimas.pt/pt/doencas_raras/377/0/doencas_raras

<http://www.alliance-maladies-rares.org/les-maladies-rares/definition-et-chiffres-cles/>

<http://www.plateforme-maladiesrares.org/presentation/les-maladies-rares.html>

<http://aliancadoencasraras.org/>

www.rarediseases.org/org/rare-disease-information/rare-diseases. (28 de janeiro de 2015). Obtido de <http://rarediseases.org>

• sobre dispraxia:

<https://www.dyspraxie.info/2015-04-14-20-59-07/le-mot-du-c-a> (consultado em 24 de março de 2017).

<http://rarediseases.org>. (consultado em 28 de janeiro de 2015).

<http://www.psychomot.ups-tlse.fr>

<http://www.ffdys.com/troubles-dys/dyspraxie.htm?p4>

https://www.youtube.com/watch?v=3kUXCD_LMRQ&feature=youtu.be (Prof

Vítor da Fonseca)

• sobre Síndrome de Pfeiffer:

<http://cranio-facial.org/traitements/principes-de-traitement/>

<http://www.concursoefisioterapia.com/2015/10/sindrome-de-pfeiffer.html>

<http://toutrecent.blogspot.pt/2016/06/le-syndrome-de-pfeiffer.html#.WI4PyFOLSUI>

<http://www.valentin-apac.org/>

<http://omim.org/entry/101600> - dado por Rachid

<http://dictionnaire.academie-medecine.fr/?q=Pfeiffer%20%28syndrome%20de%29> - Rachid

<http://www.inserm.fr/associations-de-malades/>

<http://www.aamade.com/casos-clinicos/sindrome-de-pfeiffer.html>http://www.alliance-maladies-rares.org/les-maladies-rares/glossaire-associations-membres/?ancestor_id=58&node_id=61
www.rarediseases.org/org/rare-disease-information/rare-diseases. (28 de janeiro de 2015). Obtido de <http://rarediseases.org>.
<http://www.aamade.com/casos-clinicos/sindrome-de-pfeiffer.html><http://www.cdansnosgenes.org/>
<http://education.telethon.fr/pedagogie/fiches-pedagogiques-fiche> **maladies génétiques**
http://education.telethon.fr/IMG/pdf/fiche_histoire.pdf [ficha gene]
www.rarediseases.org/org/rare-disease-information/rare-diseases. (28 de janeiro de 2015). Obtido de <http://rarediseases.org>.
<http://forums.maladiesraresinfo.org/anomalies-chromosomiques-rares-f44.html>
http://www.lesptitscourageux.net/craniostenoses_syndromiques.htm
<http://repositorio.ul.pt/handle/10451/24565>
<http://campus.neurochirurgie.fr>

• **sobre diabetes :**

<http://diagnosticprecocediabetes.com.pt/informacoes-adicionais/saiba-mais-sobre-a-diabetes-tipo-2>

<https://www.federationdesdiabetiques.org/information/diabet>

<https://www.sns.gov.pt/noticias/2017/11/14/diabetes-dispositivos-de-psci/>

• **sobre outras anomalias craniofaciais síndromicas :**

<http://www.maxdubourg.ch/pages/introduction.html> - (Saethre-Chotzen)

<http://theosnoggin.blogspot.pt/2009/01/un-court-rsum-de-la-vie-de-tho.html> -

(Crouzon)

<http://formations.action-sociale.org/Metier/educateur-specialise/isere.html>

<https://www.youtube.com/watch?v=wyGlhYKYYX4>

(sobre craniosinostoses, um exemplo de doença rara, explicado pelo Professor Doutor Rocco da Fondation des Maladies Rares) [em francês]

<http://colloqueshs.fondation-maladiesrares.org/public/medias/files/04-di-rocco.pdf>

(documento em suporte pdf, elaborado pelo Professor Doutor Rocco sobre as craniosinostoses)

Anexos

Anexo A - Autorização da escola

SECRETARIA REGIONAL DE EDUCAÇÃO	
ESCOLA BÁSICA E SECUNDÁRIA DE MACHICO	
Ent.	005 19/09/2012
Pessoal	
O Func.	Dias



CATOLICA
FACULDADE DE FILOSOFIA E CIÊNCIAS SOCIAIS

BRAGA

Mestrado em Ciências da Educação: Educação Especial

*Deferido.
M*

Exmo Senhor Diretor da Escola Básica e Secundária de Machico,
Dr. José Maria Carvalho Dias

Assunto: Solicitação de autorização para a realização do projecto de investigação "Síndrome de Pfeiffer de tipo 1 e Diabetes Mellitus 1 na escola"

Eu, Maria Filomena de Jesus Menezes, docente a desempenhar funções no grupo da Educação especial na Escola Básica e Secundária de Machico, e aluna do Mestrado em Educação Especial, na Universidade Católica Portuguesa, Faculdade de Ciências Sociais de Braga, venho através deste meio solicitar autorização para a realização do projecto de investigação "Síndrome de Pfeiffer de tipo 1 e Diabetes Mellitus 1 na escola", o qual constitui parte integrante da dissertação de Mestrado.

Para a realização do projecto supracitado, necessitarei de aplicar entrevista a uma Encarregada de Educação e ao aluno abrangido pelo Decreto Legislativo Regional 33/2009 de 31 de dezembro, de forma a caracterizar as medidas educativas implementadas e relacioná-las com as problemáticas de saúde no contexto educativo.

As entrevistas terão lugar durante o ano letivo, no recinto escolar, sempre que possível.

Na expectativa de obter deferimento a esta solicitação, apresento os meus melhores cumprimentos,

Atenciosamente,

Maria Filomena de Jesus Menezes

Filomena Menezes

(docente a desempenhar funções de docente da Educação Especial na Escola Básica e Secundária de Machico)

Obs.: A Respetiva entrevista será escrita.

Filomena Menezes

- 75 -

Anexo B– Consentimento informado



CATOLICA
FACULDADE DE FILOSOFIA E CIÊNCIAS SOCIAIS

BRAGA

Mestrado em Ciências da Educação: Educação Especial

CONSENTIMENTO INFORMADO

Este trabalho insere-se no âmbito dum Relatório de Atividade Profissional que será apresentado na Universidade Católica Portuguesa, na Faculdade de Ciências Sociais de Braga, para obtenção do grau de Mestre em Ciências da Educação, especialização em Educação Especial. Tem como objetivo recolher e registar informação e opinião parental acerca da Síndrome de Pfeiffer tipo 1 e da Diabetes Mellitus 1 que ocorre na realidade de um contexto escolar, bem como elaborar estratégias de intervenção no âmbito das medidas educativas a que os alunos com Necessidade Educativas Especiais têm direito.

A menção desta patologia e as fotos solicitadas ao Encarregado de Educação servirão para compreender as características desta doença genética e como vive o próprio e a família com esta patologia. Qualquer dado relativo à sua privacidade será preservado, garantindo desde já o seu anonimato e confidencialidade dos dados recolhidos.

O investigador compromete-se a respeitar todas as normas éticas e deontológicas aplicáveis ao respectivo trabalho.

Ídia Rodrigues

Assinatura da entrevistada

Machico, 3 de julho de 2017

A Mestranda, Filomena Menezes

Filomena Menezes

Anexo C- Relatório do Centro de Desenvolvimento da Criança

Secretaria Regional dos Assuntos Sociais
Centro Hospitalar do Funchal

RELATÓRIO DA EQUIPA DO CENTRO DE DESENVOLVIMENTO DA CRIANÇA

Identificação do Doente

Nome: FA
Data Nasc. 23/7/04 Idade: 3A
Morada: Madico
Concelho: Madico
Telef. _____
Filiação _____
Pai: _____
Mãe: _____

Abordagem Médica

Criança de 3 anos com síndrome de Pfeiffer. Situação congénita de características dominantes. Tem 2 primos de situação clínica idêntica. Pais jovens e consanguíneos Gest II Gene II 40/40. Gestas e intervenções. Nasceu parto normal P_n = 3,670. Par-9-10. Apresenta ligeiro atraso de desenvolvimento global. É inatento e desatento. Foi pedido admissão no Parque Infantil mas não foi conseguido. Contudo beneficia desde já com o apoio da Secção Escolar. em plano de intervenções precoce. Deverá fazer audiogramas anualmente. Rita Barbosa

Relatório do Centro de Desenvolvimento da Criança

Abordagem Educativa
Conclusão / Orientações
S. Pfeiffer 1 - Ataso lifeiro desenvolvimento 2 - necessita EE. interesse porolo 3 - Fazer Audiograma anualmente 4 - vigilância em C. Otololoto Rik nardus

Fonte: Processo do Aluno

Relatório do Centro de Desenvolvimento da Criança

Outros Dados: _____

Acompanhado pelo Tribunal: Sim Não

Origem: _____

Pessoa que Inscreveu: Centro de Desenvolvimento da Criança

Relatório Médico-Psicopedagógico: FA é uma criança pouco sociável que só estabelece relações depois de um determinado período de tempo. Ao nível da higiene e autonomia pessoal ainda não conseguiu o controle dos esfíncteres diurno e nocturno. Embora tenha vindo a evoluir apresenta problemas na articulação das palavras assim como frases simples compostas por duas ou três palavras e um vocabulário pouco diversificado. Evidencia lacunas também ao nível da organização espaço-temporal (ex: à frente atrás em baixo ... depois ...) para além de revelar dificuldades ao nível da coordenação ocular-manual (ex: desenho, pintar, realizar enfiamentos, manusear a plastilina).

Observações: FA foi acompanhado pelo Centro de Desenvolvimento da Criança até o ano transacto (2003/2004)

Anexo I

Entrevista escrita à educadora especializada, Dulce Paixão

1. Quando teve o caso do FA, o que sabia sobre esta patologia rara?

Sinceramente, desconhecia esta patologia no início da intervenção, mas logo senti necessidade de me informar sobre as suas principais características e formas de intervenção.

Tendo conhecimento pelas pesquisas realizadas que era uma patologia hereditária, mas que esta seria menos grave e por conseguinte com um nível de inteligência normal, procurei assim, estimular as suas áreas fracas, ou seja menos desenvolvidas para a faixa etária em que se encontrava.

2. Que medidas educativas foram necessárias implementar para tornar o FA com as competências dos seus pares?

Preconizou-se o apoio pedagógico personalizado como medida educativa indispensável. Simultaneamente dei primazia ao acompanhamento /intervenção junto da família, fomentando a confiança destes, quer na situação de apoio domiciliário, quer depois na situação de integração no meio escolar. Todo este trabalho contribuiu para que o aluno conseguisse acompanhar o currículo igual aos seus pares.

Na situação de integração no meio escolar foi fundamental o trabalho colaborativo junto dos docentes e auxiliares de ação educativa e alunos, informando e desvalorizando alguma apreensão advinda do aspeto físico do FA

Na sala de aula o FA foi colocado próximo do professor e era autorizado a sair para comer sempre que sentia necessidade devido a ser portador da diabetes tipo 1.

Nos primeiros anos de escolaridade frequentou somente a sala de aula curricular, por opção do encarregado de educação.

Foi dispensado também de frequentar a expressão motora.

Existiu também uma ligação com os serviços de saúde devido à diabetes que o FA apresentava, de forma a escola atuar em consonância com a administração da insulina receitada.

Nos primeiros anos de intervenção precoce e de orientação no meio escolar, utilizou material adequado como lápis grossos para pintar e escrever devido aos seus problemas das mãos.

3. Em que consistia o Apoio domiciliário?

Este apoio consistiu fundamentalmente num trabalho junto da família que no início “escondia/ protegia ” o FA dos vizinhos e da escola, recusando matriculá-lo na pré da escola de residência. Fizemos visitas à escola em diferentes dias e horas, de forma a familiarizar o encarregado de educação e o FA com este espaço. Depois de dois anos de intervenção no domicílio o encarregado de educação conseguiu matriculá-lo a tempo parcial, privando-o das horas de recreio com os amigos.

No apoio domiciliário para além de trabalharmos a socialização, foi estimulado a nível da linguagem e da grafo motricidade.

4. Como foi inscrito o aluno nos serviços da educação especial e como se processava essa referenciação, relativamente à atribuição de um diagnóstico? Quem atribuía o diagnóstico que temos no Gesdis?

Este aluno foi enviado pelo centro de desenvolvimento hospitalar, e o diagnóstico foi enviado pelo médico .

5. Os apoios da família e da escola são, na sua opinião, suficientes para o aluno em questão ser estimulado e igualar os seus pares?

Considero que a família foi muito importante e a escola também o foi, no entanto a medida educativa desenvolvida e implementada durante a intervenção precoce ,a integração e o seu percurso escolar, alicerçado num trabalho individualizado e diferenciado, dando -lhe um acompanhamento individual durante a realização das tarefas, devido ao seu poder de concentração ser muito curto, foram um suporte afetivo que fomentaram a autonomia e o sucesso escolar, igualando-o aos seus pares.

6. Já acompanhou mais algum caso com esta patologia no exercício da sua função docente ou tem conhecimento desta, noutra estabelecimento da RAM??

Este caso foi único durante as minhas funções docentes.

Anexo II

Entrevista escrita à médica geneticista,

Procedemos a uma entrevista escrita à Dr^a Ana Medeira, geneticista na Associação Diferenças e médica geneticista no Hospital Santa Maria, em Lisboa, para percebermos melhor a dimensão desta patologia e as implicações que esta anomalia genética poderá ter ao longo do desenvolvimento dum criança ou jovem.

Ao longo dos anos, na consulta de genética, quantas vezes se deparou com o diagnóstico de Síndrome de Pfeiffer?

Dr^a Ana Medeira: Que me lembre vi, ao todo, 2 casos de S. Pfeiffer tipo 1 quando trabalhava no Hospital de Santa Maria, já há vários anos.

Como se poderá entender esta síndrome?

Dr^a Ana Medeira: É uma situação que pertence a um grupo de doenças designadas como craniosinostoses, ou seja, em que há um encerramento prematuro de algumas suturas cranianas (os espaços entre os ossos por onde o crânio cresce). Por isto o crânio cresce de forma desarmoniosa conferindo um aspecto particular ao crânio e face, necessitando muitas vezes correcção cirúrgica para que o cérebro possa crescer normalmente sem ser comprimido. Também é comum haver dedos um pouco mais curtos (braquidactilia) e o polegar e o dedo grande do pé costumam ser grandes e com desvio.

Estão associadas algumas comorbilidades a esta patologia? Por exemplo, défice cognitivo?

Dr^a Ana Medeira: Não costuma dar défice cognitivo a não ser que haja complicações relacionadas com a compressão do cérebro ou hidrocefalia, o que pode acontecer sobretudo se não houver intervenção cirúrgica atempada. Em cerca de metade dos casos a criança pode ter défice auditivo o que deve ser sempre pesquisado, pois pode condicionar a aprendizagem.

O que é a Síndrome de Pfeiffer de tipo 1?

Dr^a Ana Medeira: É uma doença genética causada por alteração (mutação) num de 2 genes (FGFR2 95% dos casos e FGFR1 5% dos casos). A transmissão genética é de tipo dominante o que significa que o doente tem 50% de probabilidade de transmitir à descendência. Em termos de terapêutica/vigilância o principal é a correção cirúrgica e vigilância de défice auditivo. Como referi o défice cognitivo não é comum, a não ser que haja complicações ou secundário ao défice auditivo.

Que papel poderá ter a consulta de Genética no acompanhamento destas crianças e jovens e das suas famílias?

Dr^a Ana Medeira: Relativamente ao apoio da Consulta de Genética, nestes casos, é essencialmente fazer-se o diagnóstico, que nem sempre é fácil, pois como referi as craniosinostoses são imensas e há muitos genes causadores de craniosinostoses para além dos FGFR.

Temos que ter a suspeita clínica com base nos achados físicos e depois pedir o estudo genético adequado. Confirmado o diagnóstico faz-se o aconselhamento genético que engloba a explicação aos pais do que é a situação e porque aconteceu. Explicar riscos de recorrência para outros filhos do casal (risco baixo se nenhum dos pais tiver S Pfeiffer e risco de 50% se um dos pais tiver a mesma situação). Quando o doente chegar próximo da idade adulta, então teremos que fazer a explicação ao próprio e informar que tem uma probabilidade de 50% de ter filhos com a mesma situação.

Atenção que há o Síndrome de Pfeiffer tipo 2 e tipo 3 que são situações muito mais graves, e não têm nada a ver com o tipo 1.

Anexo III

Entrevista à Delfina L. e ao Vasco C.

(Pais da C.-portadora da Síndrome de Pfeiffer e nascida na RAM, em 2005)

A C. é uma menina nascida em 2005, na Madeira e é portadora da Síndrome de Pfeiffer.

Sabemos que a patologia da vossa filha é, além de rara, única na vossa família.

Como reagiram quando souberam do diagnóstico da vossa filha?

-Reagimos mal, muito mal! Nunca tínhamos ouvido falar da Síndrome de Pfeiffer!

A nossa filha tem uma sobreposição dos três tipos. Não nos explicaram nada.

Tivemos, inclusivamente, de efetuar os exames genéticos de confirmação por nossa conta, tendo acesso ao resultado do exame genético noutra unidade hospitalar e só passado um mês é que nos contactaram do hospital para comunicar o resultado, quando já tínhamos conhecimento da patologia!

Depois do nascimento, a C. ainda permaneceu nos Cuidados Intensivos Neonatais e eu tive alta-conta a mãe.

Suspeitaram que seria Trissomia 21, depois não sabiam de que se tratava. Fomos sempre muito mal encaminhados e muito mal informados. Não tivemos qualquer encaminhamento e a informação sobre o problema foi praticamente nula, ou seja, fomos praticamente “abandonados” quando tínhamos uma bebé de 15 dias com uma doença rara e com problemas evidentes e graves que necessitariam de intervenções urgentes. Começámos, por nossa iniciativa, a procurar ajuda e acompanhamentos médicos.

Atualmente o que é que mais interfere na vossa vida familiar, a síndrome ou os cuidados que esta patologia implica?

Neste momento, e após termos procurado ajuda (à nossa custa porque o Hospital nunca encaminhou o caso da nossa filha para nenhum hospital nacional, nem estrangeiro) estamos mais conscientes da problemática e temos informação acerca das várias cirurgias que a C. fará. A nossa vida familiar pauta-se por inúmeras consultas, a frequência da escola da Carolina e as nossas viagens para

outras consultas. Ela já realizou duas cirurgias: uma em Portugal e a outra em Paris. No Hospital Nekers, é seguida por causa da Síndrome de Pfeiffer. É um hospital que é um Centro de Referência para as Doenças Raras e onde somos sempre ajudados e atendidos nas consultas da especialidade. A C. Está a ser acompanhada por um especialista desta área, de referência a nível mundial e que nos dá todo o apoio e encaminha para as consultas e exames necessários. Encontramos outros pais e outras crianças com a mesma problemática.

A vossa filha integrou o jardim de infância? Como correu a informação que tiveram de facultar à escola? Foram accionados os serviços da educação especial?

Sim, a C. vai à escola e adora a escola. Corre bem e ela realiza as tarefas e brincadeiras com os seus colegas. Está inscrita na Educação Especial, tem Intervenção Precoce e iniciou acompanhamento psicológico e terapia ocupacional.

Que apoio tiveram, como pais? Conhecem outras famílias que vivenciem esta problemática?

Nenhum! Não tivemos apoio nenhum, apenas a primeira cirurgia da C. teve lugar no Hospital Santa Maria, em Lisboa e foi participada; de resto vamos sempre às nossas custas e ainda temos de custear as viagens e a nossa estadia. A cirurgia em Paris custou 15.000,00€! Fora estadia e viagens e despesas de alimentação e medicamentos!

Mas não existe um cartão válido para o espaço da União Europeia?

Existe, mas não se aplicam estas situações. É para acidentes ou pequenas enfermidades quando nos encontramos em viagem! Este denomina-se “Documento portátil S2”, foi pedido aquando da segunda cirurgia, ao qual só obtivemos resposta passados seis meses, cheia de incongruências e desconhecimento do caso, lamentavelmente...

De que acompanhamentos médicos necessita a vossa filha para conseguir levar uma vida normal das crianças da sua idade?

A C. necessita do acompanhamento de várias especialidades médicas e isso implica que nos desloquemos a Lisboa para que seja vista pela pneumologia, pois utiliza máscara para respirar à noite. Qualquer problema respiratório tem de se atuar rapidamente. Agora já temos uma pediatra que é sensível às problemáticas da nossa filha, mas houve vezes em que tivemos que insistir para que medicassem a nossa filha, porque na opinião dos médicos de serviço não era (ainda) nada! Depois vamos a Paris, a algumas clínicas e também ao Hospital Necker, onde é vista por uma equipa multidisciplinar em que é avaliada a situação clínica da sua Síndrome de Pfeiffer. Tem de haver uma monitorização rigorosa.

A C. é ainda seguida na oftalmologia pois apresenta uma exoftalmia e requer muitos, muitos cuidados.

Fomos a Barcelona onde a nossa filha foi vista por um ortopedista especialista em má formações e microcirurgia pois apresenta anquiloses nos cotovelos e quisemos uma opinião, pois como não dobra os cotovelos, começou já a desenvolver recursos para levar brinquedos e/ou comida à boa. Quisemos ver que hipóteses de intervenção existiriam. O médico falou-nos de um cirurgia inovadora, em que existe enxerto do próprio paciente para ser colocado no cotovelo. Mas ainda estamos a pensar no assunto.

Estivemos também em Coimbra, no hospital pediátrico, onde terá acompanhamento de várias especialidades, em especial ortopedia. No Porto, também foi vista por um especialista conceituado em cirurgia na mão, no entanto, o caso não é fácil.

Além disso, ela começa a perceber a sua situação e os comentários de que é alvo, pelo que será um processo difícil de gerir a nível psicológico, quer para a criança, como para nós, pais.

Anexo IV

Entrevista à Encarregada de Educação do FA, L.V.

1. A patologia (Síndrome de Pfeiffer) do vosso filho é, além de rara, única na vossa família.

- sim, mas o pai do F. tem alguns primos que nasceram com a mesma síndrome, e também, os filhos dos primos já têm filhos com a mesma síndrome de Pfeiffer

Como reagiram quando souberam do diagnóstico?

- Na ocasião, fiquei triste porque não tinha conhecimento desta síndrome.

Foram avisados antes do nascimento? Viu-se nas ecografias durante a gravidez?-

-Não

2. Falaram com médicos das especialidades seguintes? (assinalar com X)

- Pediatria
- *Genética-X*
- Neurologia
- *Neurocirurgia-X*
- Oftalmologia
- Reumatologia
- Otorrinolaringologia
- Medicina interna
- Outro: ___ Qual? _____

3. O vosso filho ainda é seguido por algum destes especialistas?

-Sim, pelo Neurocirurgião Dr. Gil Bebiano

4. Atualmente o que é que mais interfere na vossa vida familiar, a síndrome de Pfeiffer ou os cuidados com a Diabetes?

Neste momento o nosso filho apenas é seguido na medicina interna e efetua a administração da insulina de dia e à noite.

Atualmente, durante o dia, ele utiliza o gabinete da psicóloga escolar (para maior privacidade) e à noite a mãe ajuda na administração (na perna).

Na escola, em Machico (2º e 3º ciclos) o FA tinha sempre com ele um kit com o necessário (insulina e alguns alimentos).

A consulta do Dr. Gil B. (neurocirurgia) tem sido adiada pelo hospital, pois ele não é considerado prioritário.

5. Na entrada para a escola como correu a informação que tiveram de facultar à escola? (informação que tiveram de dar sobre a síndrome de Pfeiffer)

- Nas consultas de genética, avisaram-nos que já tinha que frequentar a pré-escolar devido ao síndrome que deveria ter alguns problemas de atraso escolar.

6. Foram accionados os serviços da educação especial ? Se sim, porquê?

Sim, porque o Fábio tinha algumas dificuldade na maneira de escrever (na mão direita)

7. Que apoio financeiro tiveram, como pais de uma criança com uma doença rara? Conhecem outras famílias que vivenciem esta problemática?

- E, também, o único apoio que o F. teve foi o abono bonificado e não conheço outra família que teve este problema.

Por orientação da docente de educação especial do pré-escolar pedimos uma ajuda à segurança social (“Ajuda à terceira pessoa”), uma vez que o FA ainda é jovem e precisa de ajuda nessas tarefas de administração da insulina. É uma pequena ajuda que é muito importante,

102

8. O aluno efectuou alguma cirurgia por causa da problemática craniofacial?

-Não

9. Tiveram de fazer-lhe exames genéticos (após o nascimento) para descobrir a Síndrome de Pfeiffer? Onde foram feitos?

-Não. Porque já foi encaminhado para consultas de genética que já tinham conhecimento que era uma síndrome que passava de geração em geração

10. Conhecem alguma associação para esta doença rara?

-Não

11. Com que idade surgiu a Diabetes?

-Com 4 Anos

12. O FA terá de efectuar a administração da insulina sempre da forma como o fez até agora? Não poderia ser candidato à chamada “bomba difusora de insulina”?

Em principio terá de efectuar a administração da insulina sempre da forma como o fez até agora porque, na consulta com a Dr^a Margarida Ferreira, nunca nos informou nada acerca dessa bomba difusora de Insulina.