
LICENCIATURA PLENA EM PEDAGOGIA

VITÓRIA NUNES DA SILVA

**SÍNDROME DE ANGELMAN: PELO OLHAR
CIENTÍFICO E FAMILIAR**



Rio Claro
2020

VITÓRIA NUNES DA SILVA

SÍNDROME DE ANGELMAN: PELO OLHAR CIENTÍFICO E FAMILIAR

Orientadora: Profa. Dra. Laura Noemi Chaluh

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Instituto de Biociências da Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” - Câmpus de Rio Claro, para obtenção do grau de Licenciada em Pedagogia.

Rio Claro
2020

S586s Silva, Vitória Nunes da
Síndrome de Angelman : pelo olhar científico e familiar / Vitória Nunes da Silva. -- Rio Claro, 2020
49 p. : il.

Trabalho de conclusão de curso (Licenciatura -
Pedagogia) - Universidade Estadual Paulista
(Unesp), Instituto de Biociências, Rio Claro
Orientadora: Laura Noemi Chaluh

1. Síndrome de Angelman. 2. Educação Especial.
3. Deficiência. 4. Família. 5. Saúde. I. Título.

Sistema de geração automática de fichas catalográficas da Unesp.
Biblioteca do Instituto de Biociências, Rio Claro. Dados fornecidos pelo
autor(a).

Essa ficha não pode ser modificada.

AGRADECIMENTOS

À minha família que sempre me apoiou nessa jornada que comecei a traçar fora de casa, em outra cidade, com apenas 18 anos e nunca me deixou desistir mesmo entre tantas dificuldades.

À minha irmã, Ana Paula, que é o motivo de todas as minhas conquistas, é por ela que vivo, foi ela quem me encaminhou para essa carreira, Educação. É com ela e a Síndrome de Angelman que aprendo todos os dias. Ana Paula, muito obrigada por existir e trazer sentido à minha vida. Te amo!

À Moradia Estudantil Unesp Rio Claro que me acolheu, fez crescer como ser humano e ali conquistei amigos para toda a vida, Ana Caroline Maciel, Ana Flávia Vieira de França, Antônio Carlos de Jesus Santos, Rodrigo Oliveira de Matos, Samuel Caetano da Silva, Thais Cerqueira Santos e Tiago Almeida Diniz.

Aos amigos que o curso me deu, Ana Carolina Sales Canuto Pereira, Beatriz Maria Chinelato, Caroline Fernandes Barros, Jaqueline do Couto Apolinário, Lucas Caetano de Jesus e Tábatha Priscila Silva, com eles passei momentos inesquecíveis.

À minha orientadora Laura Noemi Chaluh, que sempre me tratou com muito carinho desde o primeiro ano (2017) e sempre me abriu os olhos para outros caminhos maravilhosos como o Grupo de Estudos Escola Formação e Alteridade (GREEFA), o curso de coordenadoras e a pesquisa narrativa.

RESUMO

A Síndrome de Angelman, descoberta em 1965 pelo Neurologista britânico Harry Angelman, é considerada rara. O interesse por essa Síndrome surgiu do convívio familiar com minha irmã, Ana Paula, que foi diagnosticada com Síndrome de Angelman, ao tentar compreender seu desenvolvimento cognitivo, nos processos de ensino-aprendizagem desenvolvidos no espaço escolar. O objetivo dessa pesquisa foi analisar os artigos científicos que tratam da Síndrome de Angelman (SA) a partir de pesquisa bibliográfica localizados no Google Acadêmico no período 2009-2019. Pretendeu-se como objetivos específicos: identificar a especificidade dos processos educacionais das pessoas que apresentam a Síndrome de Angelman e compreender o que é Síndrome de Angelman e quais as características que definem a mesma. Assumo como metodologia a pesquisa bibliográfica (GIL, 2002) para o levantamento do referencial teórico. Espera-se que essa pesquisa possa legitimar a importância da pesquisa científica, no aspecto educacional, sobre a Síndrome de Angelman, que precisa ser conhecida e compreendida para que haja um melhor desenvolvimento ao se trabalhar com os educandos que apresentam essa Síndrome. Como considerações finais abordei a necessidade de ampliar os estudos com adultos acometidos pela Síndrome de Angelman; explicitarei a importância da parceria família, Educação e Saúde para o desenvolvimento integral dos sujeitos com SA, tendo a família o papel de acolher, a escola incluir, os profissionais da Saúde acompanhar e oferecer tratamentos especializados e, por fim, essa equipe em conjunto poderá realizar um trabalho atento ao desenvolvimento integral de pessoas com essa deficiência.

Palavras-chave: Síndrome de Angelman. Educação Especial. Deficiência. Família. Saúde.

LISTA DE FIGURAS

Quadro 1 -	Artigos selecionados do Google Acadêmico.....	15
Quadro 2 -	Artigos da área da Educação.....	18
Quadro 3 -	Artigos da área da Saúde.....	18

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO.....	6
2	MAPEAMENTO DO TEMA.....	11
2.1	Sobre Síndrome de Angelman.....	15
3	A SÍNDROME DE ANGELMAN.....	21
3.1	Principais características.....	23
3.2	Ana Paula.....	26
3.3	Família.....	29
3.4	Tratamentos.....	33
4	CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	43
	REFERÊNCIAS.....	45

1 INTRODUÇÃO

Essa pesquisa teve como temática a Síndrome de Angelman, sendo a mesma rara e descoberta pelo Neurologista Harry Angelman, em 1965.

O interesse por essa Síndrome surgiu ao querer compreender o processo de desenvolvimento da minha irmã, Ana Paula, que tem a Síndrome de Angelman.

Ana Paula nasceu com 2 quilos e 900 gramas, 43 centímetros, às 21 horas e 10 minutos, no dia 15 de maio de 1996 (uma quarta-feira) e a partir disso a vida da minha mãe, Juliana, e da minha irmã mais velha, Patricia, que foi filha única durante nove anos, nunca mais seria a mesma. Com menos de um ano Ana Paula não conseguia segurar a cabeça com o fortalecimento do pescoço, não segurava a mamadeira, tinha muita dificuldade em ficar em pé (ficando sempre na ponta dos pés).

Ao notar essa sequência de acontecimentos, minha mãe levou minha irmã ao Pediatra, e depois ao Ortopedista até chegar à conclusão que havia algum problema, logo, iniciou-se uma bateria de exames como ressonância magnética e tomografia para descobrir o que havia de errado.

Durante todo esse processo, Ana Paula passou por Neurologista, Neuropediatra, Geneticista para enfim chegar ao diagnóstico de Síndrome de Angelman, um distúrbio neurológico raro que causa retardo mental, dificuldade para começar a engatinhar, andar e sentar, ausência ou redução da fala, transtornos no sono, epilepsia, convulsões, dificuldade de aprendizagem, episódios de risos frequentes e entre outros sintomas. Essa doença que não tem cura, e sim tratamento, foi descoberta, como já referido, pelo Neurologista britânico Harry Angelman (1915-1996), em 1965.

Após o laudo, Ana Paula começou a frequentar uma escola de Educação Infantil para socializar-se e interagir com outras crianças, mas o esperado não aconteceu, ela não teve nenhum avanço no desenvolvimento. Posteriormente começaram os tratamentos com Fisioterapia, Terapia ocupacional, Hidroterapia, Fonoaudiologia e demais profissionais para auxiliarem no desenvolvimento total da minha irmã.

Com as sessões terapêuticas, Ana Paula começou a andar com três anos e aos quatro anos começou a gritar e pronunciar alguns sons que davam a entender que ela dizia “mama” (mãe).

Os avanços estavam ocorrendo, mas o processo de aprendizagem escolar estava comprometido, uma vez que minha mãe tentava integrar a Ana Paula em creches e escolas, mas nunca ocorria como o planejado. Até que houve um acontecimento especial que provocaria uma mudança: minha irmã aprendeu a beliscar e então houve a retirada da Ana Paula da escola, e os estímulos para a aprendizagem começaram a ocorrer em casa com os materiais disponibilizados pela escola.

Eu como futura pedagoga, acredito que os estímulos para aprendizagem com a Ana Paula precisam ser constantes, pois a dificuldade de aprendizado é um fato e os incentivos têm o caráter lúdico e repetitivo, para que haja um alcance global, mesmo ela tendo 24 anos hoje.

Assim, o estudo que realizei está vinculado à minha vida enquanto irmã de Ana Paula e entendo que os estudos irão contribuir também na minha carreira como futura professora, uma vez que, academicamente há pouca pesquisa sobre essa Síndrome rara.

A Síndrome de Angelman é caracterizada como uma doença genética, logo, o seu processo de diagnóstico é realizado por um Geneticista, que por sua vez, desde 1995, fazem uso de uma lista que apresenta as principais características presentes em pessoas com Síndrome de Angelman e assim auxiliam os médicos na análise correta para estabelecer o diagnóstico final. Em 2005, houve revisão e atualização desses critérios presentes na lista a partir de estudos realizados até o momento (PATO, 2013).

Por causar alterações nos processos cognitivos e de linguagem alguns casos de Síndrome de Angelman são comparados com o Autismo, pois o desenvolvimento tem um retardo.

Segundo Pato (2013), uma característica existente em pessoas com Síndrome de Angelman é a marcha (andar) que é realizada com a ponta dos pés, tornando-se desajeitada, insegura e abalada por ter as passadas extremamente largas e descoordenadas.

Com a deficiência no aspecto cognitivo, o processo de ensino-aprendizagem na Síndrome de Angelman fica comprometido e a escola em conjunto com os profissionais da Educação e da Educação Especial tem papel essencial para que o desenvolvimento cognitivo ocorra, mesmo que aos poucos.

Acerca da Educação Especial, Glat, Pletsch e Fontes (2007) afirmam que

A Educação Especial constitui-se como um arcabouço consistente de saberes teóricos e práticos, estratégias, metodologias e recursos que são imprescindíveis para a promoção do processo ensino-aprendizagem de alunos com deficiências e outros comprometimentos, matriculados no ensino regular. (GLAT; PLETSCH; FONTES, 2007, p. 345).

Segundo Costa (2017), o profissional de Psicopedagogia torna-se fundamental para auxiliar e facilitar o processo de desenvolvimento da criança com Síndrome de Angelman, uma vez que, toma como princípio do seu trabalho entender como a criança aprende e assim realizar atividades diversas a partir das dificuldades distintas apresentadas.

Nos poucos trabalhos científicos encontrados, as principais abordagens encontradas para tratar da Síndrome de Angelman estão focadas no desenvolvimento motor, cognitivo e fonoaudiológico e no desenvolvimento da independência social e autonomia dos indivíduos.

Gostaria de destacar que, no aspecto familiar o indivíduo com Síndrome de Angelman, no caso minha irmã, Ana Paula, foi sempre cercada por muito cuidado, zelo e estímulos.

Espera-se que essa pesquisa possa legitimar a importância da pesquisa científica, no aspecto educacional, sobre a Síndrome de Angelman, que precisa ser conhecida e compreendida para que haja um melhor desenvolvimento ao se trabalhar com os educandos que apresentam essa Síndrome.

A pesquisa teve como objetivo geral analisar os artigos científicos que tratam da Síndrome de Angelman a partir de pesquisa bibliográfica localizados no Google Acadêmico, no período de 2009-2019.

Os objetivos específicos foram:

- Compreender o que é Síndrome de Angelman e quais as características que definem a mesma.
- Identificar a especificidade dos processos educacionais das pessoas que apresentam a Síndrome de Angelman.

O processo metodológico para a realização dessa pesquisa foi o levantamento bibliográfico de artigos no Google Acadêmico. O Google Acadêmico é uma ferramenta de pesquisa do Google, lançada em novembro de 2004, que

permite pesquisar em trabalhos acadêmicos (monografias, dissertações e teses), literatura escolar, jornais de universidades e artigos variados. Desde 10 de janeiro de 2006 oferece buscas em língua portuguesa.

Segundo Gil (2002, p. 44) "A pesquisa bibliográfica é desenvolvida com base em material já elaborado, constituído principalmente de livros e artigos científicos". Os motivos que me levaram ao desenvolver a pesquisa bibliográfica foram que

A principal vantagem da pesquisa bibliográfica reside no fato de permitir ao investigador a cobertura de uma gama de fenômenos muito mais ampla do que aquela que poderia pesquisar diretamente. Essa vantagem torna-se particularmente importante quando o problema de pesquisa requer dados muito dispersos pelo espaço. Por exemplo, seria impossível a um pesquisador percorrer todo o território brasileiro em busca de dados sobre população ou renda *per capita*; todavia, se tem a disposição uma bibliografia adequada, não terá maiores obstáculos para contar com a informações requeridas. A pesquisa bibliográfica também é indispensável nos estudos históricos. Em muitas situações, não há outra maneira de conhecer os fatos passados se não com base em dados bibliográficos. (GIL, 2002, p. 45).

A busca dos artigos científicos no Google Acadêmico, levou em consideração a palavra-chave: Síndrome de Angelman. O período de busca dos artigos foi de 2009 a 2019. Foram selecionados apenas os artigos que estavam no idioma português e que eram tanto do campo da Educação como da Saúde.

As discussões teóricas realizadas me permitiram atingir o objetivo geral da pesquisa.

A seguir apresento a organização que fiz para elaborar esse trabalho.

No capítulo 1, apresento um levantamento onde contextualizo e abordo a definição de deficiência, segundo França e Martins (2019), mapeando toda a trajetória histórica até chegar na Síndrome de Angelman, onde selecionei artigos da área da Saúde e da Educação para dialogar com o vivido da minha irmã, Ana Paula.

No capítulo 2, dialogo com os pontos abordados nos artigos em relação à Síndrome de Angelman como a descoberta e as principais características. Ainda nesse capítulo apresento tópicos onde narro as vivências da minha família com a Ana Paula a partir do diagnóstico, a trajetória da infância nas escolas, o acolhimento e os tratamentos e acompanhamentos profissionais especializados.

Finalizo a pesquisa com algumas considerações sobre a responsabilidade da escola na inclusão de pessoas com Síndrome de Angelman oferecendo práticas pedagógicas direcionadas e diferenciadas, a importância de estudos com adultos acometidos por essa Síndrome e o papel essencial dos profissionais especializados e da família em parceria para um desenvolvimento integral.

2 MAPEAMENTO DO TEMA

Para abordar a temática, realizei uma pesquisa contextualizando a história da pessoa com deficiência. Então, dialogo com França e Martins (2019) para definir os tipos de deficiências e sua trajetória de preconceitos e superações na sociedade.

De acordo com os autores

Ao longo da história o conceito de pessoa com deficiência teve diversas definições já que não se trata a priori de um conceito abstrato e sim de como a pessoa com deficiência é vista e incluída dentro da sociedade, afinal a perspectiva com a qual o deficiente é encarado, influencia diretamente na aceitação e participação destas pessoas na sociedade. (FRANÇA; MARTINS, 2019, p. 3).

Ser uma pessoa com deficiência é estar sempre superando a segregação social na qual ela é encaixada e os obstáculos, que por muitas vezes, é maior do que a própria deficiência.

França e Martins (2019) trazem o histórico do conceito de pessoa com deficiência levando em consideração a ideia de estágio. No primeiro estágio, fase de exclusão, a deficiência era vista como impureza ou castigo divino, sendo assim, essas pessoas eram segregadas da comunidade ou mortas ao serem atiradas das montanhas de Tygetos na Grécia. O segundo estágio, fase de segregação, foi marcado pela invisibilidade e pelo desprezo, onde as pessoas com deficiências eram abandonadas em guetos. O terceiro estágio, fase assistencialista, onde os autores acreditam ser o mais vivenciado no Brasil, aborda o assistencialismo, onde os deficientes recebiam ajuda médica e biológica da sociedade pois tinha-se a expectativa de cura das tais limitações. O quarto e último estágio representa a inclusão que perpassa a Educação Especial e a Educação Especial na Perspectiva da Educação Inclusiva no Brasil

[...] a quarta fase que se apresenta orientada pelo paradigma dos direitos humanos, tendo as pessoas com deficiência como sujeitos de direito, com ênfase na relação da pessoa com deficiência e do meio em que ela se insere. Havendo assim uma mudança metodológica, na qual o problema passa a ser do meio, das pessoas que tem profundas dificuldades de lidar com as diferenças e com qualquer pessoa que destoe dos padrões vigentes, e não mais das pessoas com deficiência. Assim emergindo os direitos à inclusão

social, e a necessidade de eliminar obstáculos e barreiras superáveis, sejam elas culturais, físicas ou sociais, que impeçam o pleno exercício dos direitos humanos. (FRANÇA; MARTINS, 2019, p. 4, grifo dos autores).

Compreendo que a Educação teve um papel importante nesse grande passo que caracteriza a quarta fase, pois as pessoas consideradas fora do padrão não tinham mais a obrigação de adaptar-se ao meio, e sim o meio se adaptar a elas.

França e Martins (2019) abordam também os tipos de deficiência e suas principais características

A divisão clínica mais utilizada internacionalmente e adotada compreende a deficiência física, mental, intelectual, e sensorial, e cada país pode considerar outros subgrupos a qualquer momento demandando a sua inclusão no rol das pessoas com deficiência, tais como é o caso do Brasil, que inseriu na deficiência física o nanismo e a ostomia (orifício aberto para permitir a excreção de fezes e de urina ou traqueostomia para apoio respiratório). (FRANÇA; MARTINS, 2019, p. 4-5).

A divisão por subgrupos tem por finalidade a redução de desvantagem histórica da pessoa com deficiência em relação ao restante da sociedade através de políticas de ação afirmativa, dando assim, a condição de inclusão.

Na legislação brasileira¹, os tipos de deficiência estão categorizados como física, auditiva, visual, intelectual (que atinge a função cognitiva) e múltipla (que corresponde a mais de uma deficiência).

As deficiências podem nascer com o indivíduo ou serem adquiridas durante a vida. A primeira definição que França e Martins (2019) trazem é a deficiência física

Existem diversas definições para a deficiência física, e uma delas pode ser entendida como uma alteração no corpo que provoca dificuldades na movimentação das pessoas e as impede de participarem da vida de forma independente, ou até mesmo como uma desvantagem, resultante de um comprometimento ou de uma

¹ Na legislação brasileira, os diferentes tipos de deficiência são citados no artigo 1º da referida Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência, e estão categorizados no Decreto nº 3.298/1999, alterado pelo Decreto nº 5.296/2004, em seu inciso I, II, III, e IV como: deficiência física, auditiva, visual, mental (atualmente intelectual, função cognitiva) e múltipla, que é a associação de mais de um tipo de deficiência (BRASIL, 2004 *apud* FRANÇA; MARTINS, 2019, p. 5).

incapacidade, que limita ou impede o desempenho motor do indivíduo. (FRANÇA; MARTINS, 2019, p. 5-6).

Assim, fica comprometido o aparelho locomotor que causa paraplegia e paraparesia, a monoplegia e monoparesia, a tetraplegia e tetraparesia, a triplegia e triparesia, a hemiplegia e hemiparesia, a ostomia, a amputação ou ausência de membro, a paralisia cerebral, nanismo e os membros com deformidade congênita ou adquirida. Todas essas deficiências necessitam de atendimento dos profissionais da área da Fisioterapia e da Psicologia.

A próxima deficiência que os autores trazem é a mental

Deficiência mental corresponde a expressões como insuficiência, falta, falha, carência, imperfeição associadas ao significado de deficiência (do latim *deficientia*) aplicadas ao conceito de mente ou intelecto, porém este termo "deficiência mental" por si só, não define nem caracteriza o conjunto de problemas que ocorre no cérebro humano, e leva as pessoas que as possuem a um baixo rendimento cognitivo, muitas vezes sem afetar outras regiões ou funções cerebrais. (FRANÇA; MARTINS, 2019, p. 6-7, grifo dos autores).

Esta deficiência tem como característica a manifestação de limitações relacionadas às áreas da comunicação, do cuidado pessoal, das habilidades sociais, da utilização de recursos disponíveis na comunidade, da saúde e segurança, das habilidades acadêmicas, do lazer e do trabalho antes dos 18 anos, com nível leve, moderado, severo ou profundo. Todas essas deficiências necessitam de tratamento e acompanhamento médico de diferentes especialidades.

A terceira é a definição de deficiência intelectual

A deficiência intelectual é caracterizada por limitações nas habilidades mentais em gerais e essas habilidades estão ligadas à inteligência, atividades que envolvem raciocínio, resolução de problemas e planejamento, entre outras. Estes indivíduos com Deficiência Intelectual apresentam funcionamento intelectual significativamente inferior à média. (FRANÇA; MARTINS, 2019, p. 8).

Essa é a deficiência mais interessante desse artigo, pois antecipa a Síndrome tema desta pesquisa. A deficiência intelectual causa dificuldades para aprender, entender, cumprir funções comuns do cotidiano, “[...] alterações cromossômicas e gênicas, desordens do desenvolvimento embrionário ou outros distúrbios estruturais e funcionais que reduzem a capacidade do cérebro [...]” (FRANÇA; MARTINS, 2019, p. 8) acarretando em um comportamento inferior que a sua verdadeira idade.

Dentre as síndromes apresentadas como Síndrome de Down, Síndrome do X-Frágil e Síndrome de Prader-Willi, a que vou destacar é a Síndrome de Angelman que os autores assim caracterizam

Síndrome de Angelman: distúrbio neurológico que causa deficiência intelectual, comprometimento ou ausência de fala, epilepsia, atraso psicomotor, andar desequilibrado, com as pernas afastadas e esticadas, sono entrecortado e difícil, alterações no comportamento, entre outras. (FRANÇA; MARTINS, 2019, p. 9, grifo dos autores).

Essa Síndrome é considerada rara e tem suas particularidades como é o caso da minha irmã, Ana Paula.

A última definição que França e Martins (2019) trazem é a deficiência sensorial

A deficiência sensorial se caracteriza pelo não-funcionamento (total ou parcial) de algum dos cinco sentidos, incapacidade de utilizar em plenitude os sentidos de que se dispõe, independentemente de quantos sejam. (FRANÇA; MARTINS, 2019, p. 9).

A deficiência sensorial contempla a deficiência auditiva (surdez) e a deficiência visual (cegueira) exemplos da deficiência sensorial que afeta algum dos cinco sentidos.

Segundo França e Martins (2019), as primeiras manifestações de deficiências no Brasil foram no período colonial, seguido do período da escravidão, século XIX com a criação de instituições especializadas, no século XX houve um avanço na medicina para essa público.

2.1 Sobre Síndrome de Angelman

Tendo o propósito de conhecer e desenvolver uma pesquisa inicial sobre o tema o levantamento bibliográfico (GIL, 2002) foi realizado através da ferramenta de pesquisa do Google, o Google Acadêmico, no período de 2009 até 2019. Os artigos foram selecionados a partir da palavra-chave Síndrome de Angelman. Segundo Gil (2002, p. 44) “A pesquisa bibliográfica é desenvolvida com base em material já elaborado, constituído principalmente de livros e artigos científicos” e complementa

A principal vantagem da pesquisa bibliográfica reside no fato de permitir ao investigador a cobertura de uma gama de fenômenos muito mais ampla do que aquela que poderia pesquisar diretamente. Essa vantagem torna-se particularmente importante quando o problema de pesquisa requer dados muito dispersos pelo espaço. Por exemplo, seria impossível a um pesquisador percorrer todo o território brasileiro em busca de dados sobre população ou renda per capita; todavia, se tem a disposição uma bibliografia adequada, não terá maiores obstáculos para contar com a informações requeridas. A pesquisa bibliográfica também é indispensável nos estudos históricos. Em muitas situações, não há outra maneira de conhecer os fatos passados se não com base em dados bibliográficos. (GIL, 2002, p. 45).

Logo, considero essas palavras para justificar os motivos que me levaram a escolher a pesquisa bibliográfica.

Explicitando o desenvolvimento da metodologia, como já referido, o termo de busca foi Síndrome de Angelman encontrado no resumo, nas palavras-chave e extensão do texto, em artigos com idioma português, incluindo patentes e citações, no período 2009-2019 tendo como resultado 613 artigos aproximadamente e destes 19 foram selecionados para compor a análise e discussão dessa pesquisa. O levantamento destes artigos foi realizado durante todo o mês de junho de 2020. A seguir apresento um quadro composto por autores, título do artigo e ano de publicação em ordem cronológica.

Quadro 1 - Artigos selecionados do Google Acadêmico.

Autor(es)	Título	Ano
-----------	--------	-----

Melissa Watzko Eskelsen; Fernanda Bernadeth Pacheco; Cristiane Gonçalves Montibeller; Helena Ferro Blasi; Raquel Fleig	Introdução e desenvolvimento do uso da comunicação alternativa na Síndrome de Angelman: estudo de caso	2009
Denise Maciel Ferreira; Ana Paula Tavares Santos; Kelly Wagner Miranda; Kelly Wagner Miranda	Desenvolvimento rudimentar e intervenção fisioterapêutica na Síndrome de Angelman - relato de caso	
Fernanda Serpeloni Henning	Entre o tratar e o educar: estudo psicanalítico sobre a prática em uma instituição de educação especial	
Angelica Francesca Maris; Alexis Trott	A patogênese genética e molecular da síndrome de Angelman	2011
Maria Alice Basto Alves de Matos	Síndrome de Angelman: inclusão no ensino regular (1º ciclo)	2013
Livia Pessarelli Visicato, Carolina Souza Neves da Costa; Oswaldo Luiz Stamato Taube; Ana Carolina de Campos	Proposta de atuação fisioterapêutica em uma criança com síndrome de Angelman, enfatizando o equilíbrio postural: estudo de caso	
Cláudia Marisa da Rocha Santos Pato	Análise biomecânica do padrão de marcha em Síndrome de Rett e em Síndrome de Angelman	
Ângela Fortunato Rodrigues	A intervenção com um aluno com Síndrome de Angelman num contexto de Unidade de Apoio à Multideficiência e Surdocegueira de 2º ciclo - estudo de caso	
Ilda Patrícia Ribeiro; Manuela Freitas; Natália Oliva -Teles	As perturbações do Espectro do Autismo – avanços da Biologia Molecular	
Paula Cristina Fernandes de Freitas	O impacto da hipoterapia em crianças com Síndrome de Angelman: estudo de caso	2014
Rogério Drago; Hiran Pinel	Alunos com síndrome rara na escola comum: um olhar fenomenológico-existencial	

Aline Helen Corrêa Garcia; Milena Martins Viveiros; José Salomão Schwartzman; Décio Brunoni	Transtornos do espectro do autismo: avaliação e comorbidades em alunos de Barueri, São Paulo	2016
Mariana Sampaio; Regina Keiko Kato Miura	Concepções de professores sobre pessoas com espectro do autismo	
Milena Abadia Simas Farias	Síndromes genéticas associados ao Transtorno do Espectro Autista	2017
Débora Dainez	Desenvolvimento e deficiência na perspectiva histórico-cultural: contribuições para educação especial e inclusiva	
Soraia Vanessa da Silva Santos	Crianças com doenças raras: impacto na família	2018
Jacqueline Viana Lopes	Aspectos fonoaudiológicos relacionados à comunicação em indivíduos portadores de síndromes genéticas	
Ana Teresa Hernandes Teodoro; Daphyne Yachel Chaves; Patrícia Abreu Pinheiro Crenitte; Simone Rocha de Vasconcellos Hage; Dionísia Aparecida Cusin Lamônica	Linguagem, neurodesenvolvimento e comportamento na Síndrome de Angelman: relato de caso	2019
Giovana Silva França; Fernando Batistuzo Gurgel Martins	Pessoas com deficiência: definição, tipos, e trajetória histórica	

Fonte: Dados produzidos pela autora

Dentre os 19 artigos são três de 2009, 1 de 2011, 5 de 2013, 2 de 2014, 2 de 2016, 2 de 2017, 2 de 2018 e 2 de 2019. Logo, verificou-se que nos anos de 2010, 2012 e 2015 não há artigos entre os selecionados.

Outra característica dos artigos escolhidos é a presença de duas áreas distintas, sendo elas Educação e Saúde, elementos fundantes que caminham em conjunto com relação à Síndrome de Angelman. A seguir apresento dois quadros com os artigos da área da Educação e outra da área da Saúde.

Quadro 2 - Artigos da área da Educação.

Área	Título
Educação	Introdução e desenvolvimento do uso da comunicação alternativa na Síndrome de Angelman: estudo de caso
	Entre o tratar e o educar: estudo psicanalítico sobre a prática em uma instituição de educação especial
	Síndrome de Angelman: inclusão no ensino regular (1º ciclo)
	A intervenção com um aluno com Síndrome de Angelman num contexto de Unidade de Apoio à Multideficiência e Surdocegueira de 2º ciclo - estudo de caso
	Alunos com síndrome rara na escola comum: um olhar fenomenológico-existencial
	Transtornos do espectro do autismo: avaliação e comorbidades em alunos de Barueri, São Paulo
	Concepções de professores sobre pessoas com espectro do autismo
	Desenvolvimento e deficiência na perspectiva histórico-cultural: contribuições para educação especial e inclusiva

Fonte: Dados produzidos pela autora

Quadro 3 - Artigos da área da Saúde.

Área	Título
Saúde	Desenvolvimento rudimentar e intervenção fisioterapêutica na Síndrome de Angelman - relato de caso
	Entre o tratar e o educar: estudo psicanalítico sobre a prática em uma instituição de educação especial
	A patogênese genética e molecular da síndrome de Angelman
	Proposta de atuação fisioterapêutica em uma criança com síndrome de Angelman, enfatizando o equilíbrio postural: estudo de caso
	Análise biomecânica do padrão de marcha em Síndrome de Rett e em Síndrome de Angelman

	As perturbações do Espectro do Autismo – avanços da Biologia Molecular
	O impacto da hipoterapia em crianças com Síndrome de Angelman: estudo de caso
	Síndromes genéticas associados ao Transtorno do Espectro Autista
	Crianças com doenças raras: impacto na família
	Aspectos fonoaudiológicos relacionados à comunicação em indivíduos portadores de síndromes genéticas
	Linguagem, neurodesenvolvimento e comportamento na Síndrome de Angelman: relato de caso
	Pessoas com deficiência: definição, tipos, e trajetória histórica

Fonte: Dados produzidos pela autora

Dos 19 artigos selecionados, 8 se enquadram na área da Educação e 12 da Saúde. Adicionei o título “Entre o tratar e o educar: estudo psicanalítico sobre a prática em uma instituição de educação especial” nas duas tabelas, porque a dissertação de Fernanda Serpeloni Henning (2009) trata do desenvolvimento dos jogos simbólicos, com um jovem de 18 anos, diagnosticado com Síndrome de Angelman. Os jogos simbólicos (faz de conta) são realizados pelas crianças na escola, porém a dissertação de mestrado é sobre Psicologia Clínica, assim sendo, entendo que o artigo se encaixa tanto na área da Educação como da Saúde.

A partir dos estudos, eu tinha a intenção de conhecer o processo de ensino-aprendizagem dos indivíduos com Síndrome de Angelman na escola, pensando apenas no contexto educacional. Nesse sentido é que defini como o objetivo geral da pesquisa analisar os artigos científicos que tratam da Síndrome de Angelman a partir de pesquisa bibliográfica. E defini como objetivos específicos compreender o que é Síndrome de Angelman e suas características e identificar a especificidade dos processos educacionais das pessoas que apresentam a mesma.

Gostaria de sinalizar que após o fichamento dos artigos acima classificados o meu olhar se ampliou ao compreender que não apenas é importante olhar para a Síndrome de Angelman na perspectiva da Educação. Isto porque compreendi que o acompanhamento e tratamento das pessoas que apresentam essa Síndrome precisam de uma atenção singular no campo da Saúde para atender as pessoas

com Síndrome de Angelman promovendo o para o desenvolvimento na sua inteireza.

No próximo capítulo apresento as análises e discussões trazidas nos artigos sobre o tema dessa pesquisa, Síndrome de Angelman.

3 A SÍNDROME DE ANGELMAN

Síndrome é definida como a manifestação clínica de um conjunto de sinais e sintomas acometida por uma ou várias doenças. Para Drago e Pinel (2014, p. 607) Síndrome é definida como “[...] o conjunto de sinais ou sintomas provocados pelo mesmo organismo e dependentes de causas diversas que definem um conjunto de características do ser”.

A Síndrome de Angelman, considerada rara foi descoberta (como já referido), em 1965 pelo britânico Harry Angelman, médico Neurologista. O interesse por essa Síndrome surgiu do convívio familiar com minha irmã, Ana Paula, que foi diagnosticada com Síndrome de Angelman, ao tentar compreender seu desenvolvimento cognitivo, nos processos de ensino-aprendizagem desenvolvidos no espaço escolar.

O questionamento de Drago e Pinel (2014) me auxiliaram para o desenvolvimento da pesquisa e na reflexão da sua importância

[...] por que estudar processos inclusivos de crianças com síndromes raras? A resposta a esta questão pode ser dada de várias maneiras, porém a que nós assumimos é a de que a existência humana é complexa, única e, por que não dizer, paradoxal. Isso parece mera conclusão do óbvio, porém, ao refletirmos sobre as existências (e o ser-sendo ser humano) de pessoas que apresentam características tão peculiares quanto as apresentadas por pessoas com síndromes raras ou mesmo com transtornos globais do desenvolvimento, somos levados a refletir que este ser se constitui/está se constituindo pelo olhar e palavra cercada de múltiplas existências, que podem contribuir para que esse sujeito se veja e se perceba como parte ou não de um todo maior. Desse modo, estudar um sujeito tão único é tentar mostrar que somos diferentes, e é essa diferença que faz com que a existência humana seja algo tão mágico. (DRAGO; PINEL, 2014, p. 607).

Muitos autores discorrem sobre as principais características da Síndrome de Angelman, desde sua natureza biológica, genética até os aspectos físicos e comportamentais. Matos (2013) evidencia a biologia da Síndrome de Angelman

A síndrome de Angelman é causada pela perda genética no cromossoma número 15, herdado da mãe, na região 15q11-q13, que

está sujeita a impressão genética. Cada um de nós tem dois cromossomas 15, um herdado de nossa mãe (M, materno) e um herdado de nosso pai (P, paterno). O gene da síndrome de Angelman (UBE3A) encontra-se localizado no cromossoma 15, banda q12. (MATOS, 2013, p. 25-26).

Ribeiro, Freitas e Oliva-Teles (2013) inicialmente apresentam a genética da Perturbação do Espectro Autista (PEA) “As duplicações da região 15q11 -q13 têm sido as anomalias cromossômicas mais frequentemente identificadas em indivíduos com PEA.” (VORSTMAN *et al.*, 2006 *apud* RIBEIRO; FREITAS; OLIVA-TELES, 2013, p. 21).

Os mesmos autores continuam descrevendo o que as duplicações na região do cromossomo 15 podem causar no indivíduo

As anomalias nesta região do cromossoma parecem estar associadas a outras perturbações do neurodesenvolvimento que partilham algumas características com o autismo, especialmente a deleção intersticial do 15q11 -q13, que resulta na síndrome de Prader -Willi ou de Angelman, dependendo se a deleção é no cromossoma paterno ou no materno, respetivamente. Estas duas síndromes estão descritas em doentes com PEA ou com comportamento autista, sendo estimado que mais da metade dos indivíduos com a síndrome de Angelman têm PEA (BONATI *et al.*, 2007 *apud* RIBEIRO; FREITAS; OLIVA-TELES, 2013, p. 21).

Nos artigos seleccionados alguns autores associam a Síndrome de Angelman a Perturbação do Espectro Autista ou Transtorno do Espectro Austista, portanto, as pessoas com essa Síndrome apresentam comportamentos do Autismo

Boa parte dos afetados pela Síndrome de Angelman tem autismo, contando esses dois transtornos (Angelman e Autismo) possuem a carência de linguagem e atraso de desenvolvimento social. Porém, há muita discórdia em relação a isso, pois, ao contrário do autismo, percebe-se uma interação social por parte dos portadores de Angelman, mesmo tendo pouca habilidade com isso (WALZ, 2007 *apud* FARIAS, 2017, p. 8).

Como consequência disso, segundo Matos (2013), há o diagnóstico errado

A taxa de prevalência é provavelmente muito maior do que o indicado pela atual estatística, por se revelar difícil de controlar. Infelizmente, muitas crianças com síndrome de Angelman têm sido erroneamente diagnosticadas como portadoras de paralisia cerebral ou autismo. (MATOS, 2013, p. 23).

Após demonstrar a genética da Síndrome de Angelman, Drago e Pinel (2014) contribuíram no detalhamento do perfil físico e comportamental de quem possui a mesma

Síndrome de Angelman - dentre as manifestações clínicas podem estar presentes a deficiência física e mental; atraso no desenvolvimento do perímetrocefálico; ausência da fala com sinais de compreensão; sinais de hipotonia, apresentando também desenvolvimento motor deficitário; problemas de movimento e de equilíbrio; hiperatividade e déficit de atenção; risadas explosivas e frequentes que não estão diretamente ligadas a emoção, mas sim a expressões motoras; personalidade facilmente excitável; crises convulsivas; dificuldades para dormir; transtorno do espectro autista; hipopigmentação da pele e cabelos; hipersensibilidade ao calor e estrabismo. A incidência da síndrome de Angelman está estimada em torno de 1 caso para cada 15 a 30 mil nascimentos. Seu diagnóstico só pode ser confirmado a partir do estudo genético detalhado, além da investigação das manifestações clínicas. (DRAGO; PINEL, 2014, p. 613).

3.1 Principais características

Por ser considerada rara, a Síndrome de Angelman possui características distintas da Síndrome de Down, por exemplo, que por sua vez apresenta traços visíveis logo após o nascimento. A Síndrome de Angelman é diferente

[...] pelo fato de seus portadores rirem excessivamente sempre que há um estímulo de qualquer natureza. Essas risadas inapropriadas, que ocorrem independentemente de um fato alegre, quase como um reflexo, além do andar vacilante, levou à denominação de *“happy puppet syndrome”* (síndrome da marionete feliz) para essa condição. (MARIS; TROTT, 2011, p. 322, grifo dos autores).

O termo “síndrome do fantoche feliz” referindo-se às características físicas dos indivíduos com Síndrome Angelman, não foi bem recebida pelos seus

familiares, pois repercutiu como pejorativo, logo Angelman foi imposto como complemento no nome. Portanto o riso é uma das principais características “As crianças com síndrome de Angelman são conhecidas pelas suas risadas. Não possuem só uma única emoção, mas sim, uma grande variedade, embora pareça que a felicidade é o principal” (MATOS, 2013, p. 23).

Tem como características cognitivas o atraso mental, o distúrbio da linguagem, a falta de atenção e a hiperatividade. Matos (2013) comenta sobre o atraso

Com a síndrome de Angelman, tudo parece normal ao nascimento, do desenvolvimento do crescimento ao tamanho da cabeça, mas o atraso começa a mostrar-se entre os 6 e os 12 meses. De acordo com a (ASF-Angelman Syndrome Foundation), a idade mais comum para o diagnóstico é entre os 3 e os 7 anos, revelando ser uma faixa etária tardia, quando se trata de intervenção. (MATOS, 2013, p. 22-23).

Sobre o distúrbio da linguagem, a autora Ângela Fortunato Rodrigues (2013, p. 33) colabora ao afirmar que “Uma das áreas problemáticas destes alunos é a comunicação. Sempre que possível, deverá ser utilizada a língua gestual ou a utilização de símbolos para colmatar esta dificuldade”.

A comunicação na Síndrome de Angelman é algo muito importante, pois a linguagem verbal perpassa entre nula e restrita, isto é, nenhuma ou poucas palavras. Segundo Eskelsen *et al.* (2009, p. 229) “No desenvolvimento motor ocorre atraso e a criança consegue andar somente após três anos de vida. Há atraso também na aquisição de linguagem”.

E complementa

As alterações de linguagem existentes podem ser primárias, como o distúrbio específico de linguagem, ou secundárias, como na SA² [...] a ausência da fala funcional, sugere-se a introdução e desenvolvimento de Sistemas Alternativos de Comunicação (SAC) para proporcionar ao portador desta síndrome um meio de comunicação mais efetivo com o mundo exterior. (ESKELSEN *et al.*, 2009, p. 229).

² SA significa Síndrome de Angelman.

Na característica de hiperatividade, Freitas (2014) comenta que:

O comportamento hipermotor (hiperatividade) é provavelmente o comportamento mais típico dos portadores da SA. Em casos extremos, o movimento constante pode causar acidentes ou contusões. Agarrar, beliscar e morder crianças maiores também ocorrem pela atividade hipermotora. (FREITAS, 2014, p. 4).

E a autora Henning (2009) destaca:

O parecer da escola foi: “hiperativo, agride sem raiva, puxa compulsivamente o cabelo, a roupa, etc. Diverte-se jogando objetos. Boa compreensão das situações. Mostra surpresa, humor, medo e carinho. Explora materiais” (HENNING, 2009, p. 13).

Dentre as características físicas estão a baixa estatura. Segundo Rodrigues (2013, p. 24) “A estatura destes indivíduos é menor que a inferior para crianças normais, no entanto a maior parte das crianças com síndrome de Angelman apresentam uma média de altura normal.”

Outra característica é a hipopigmentação da pele, olhos e cabelos, ou seja, a perda da cor (melanina) da pele “Albinismo da pele e dos olhos; [...]” (SANTOS, 2018, p. 25). A língua protuberante

A língua parece ser de forma e tamanho normal, porém entre 30 a 50%, uma persistente protuberância da língua é um traço característico. Alguns têm protuberância e babam-se frequentemente, outros têm uma protuberância que só é notada durante o riso. (MATOS, 2013, p. 32).

As demais características da Síndrome de Angelman são a epilepsia, o choro constante e distúrbio do sono. Segundo Matos (2013, p. 36) “A epilepsia é o problema mais grave apresentado nos portadores da síndrome principalmente nos primeiros anos de vida”. Segundo Teodoro *et al.* (2019, p. 2) “No decorrer da primeira infância, a criança apresentava choro frequente e inexpressivo, distúrbio do sono, dormindo três horas por noite e, somente aos cinco anos, passou a dormir melhor, com auxílio de medicamento”.

3.2 Ana Paula

Neste tópico destaco as singularidades da Síndrome de Angelman na Ana Paula, que hoje tem 24 anos. Em sua dissertação, Matos (2013, p. 21) comenta como são conhecidas as pessoas acometidas por essa Síndrome “São conhecidas, igualmente, como ‘Anjo’, devido ao nome da síndrome e pela aparência jovial e feliz”. E é assim que desde criança ouço minha mãe dizendo, que a Ana Paula tinha a “Síndrome do Anjo” e foi desta maneira que contava para as pessoas quando me perguntavam qual doença minha irmã tinha. A aparência jovial e feliz é um fato na Ana Paula, ela ainda tem o mesmo rosto de quando criança e está sempre com um belo sorriso.

Tendo como características da Síndrome de Angelman, as crises epiléticas e convulsivas nunca fizeram parte da vida da Ana Paula. Suas crises quando bebê eram de choro. Durante a infância suas crises eram de riso, que faziam-a cair no chão de tanto rir. Hoje, a crise de riso dura de 30 minutos até uma hora e meia.

Ana Paula não fala, mas compreende tudo o que ouve, vê e faz leitura labial. Dentre os sons que emite o único que é compreensível é “mã” que corresponde a mãe. Sobre esse assunto, Eskelsen *et al.* (2009) comenta um caso semelhante com E. (uma menina de 17 anos, sem linguagem oral e diagnosticada com Síndrome de Angelman aos 12 anos) que fez parte da sua pesquisa “ Comunica-se através de linguagem não-verbal (gestos funcionais) e emissão de um único som contextualizado: /mã/ para mãe” (ESKELSEN *et al.* 2009, p. 230). Quando criança, Ana Paula emitia o som “quilô-quilou” que correspondia ao cavalo nas sessões de equoterapia. Com relação aos gestos funcionais, Ana Paula também desenvolveu e a família procura interpretar o que ela deseja.

Por conta das suas limitações, Ana Paula não tem uma vida totalmente independente, mas todos da família proporcionam o máximo de autonomia possível. Sobre limitação e independência, Matos (2013) comenta

Os portadores de síndrome de Angelman, devido ao atraso severo no desenvolvimento, não conseguem prosseguir com uma vida independente. Necessitam sempre do acompanhamento de um adulto. (MATOS, 2013, p. 34).

Em casa, Ana Paula tem autonomia para comer, escolher suas roupas e sapatos, vestir-se, organizar (do seu jeito) os seus pertences como brinquedos e acessórios. Acerca destas questões Matos (2013) explicita que

Segundo (Brun & Artigas, 2005) técnicas de modificação de conduta consistentes, tanto em casa, como na escola, podem permitir que a criança possa desenvolver, ela mesma, a capacidade de realizar a maioria das tarefas relacionadas com o comer, o vestir, atividades de casa, fazer compras no supermercado, etc. (MATOS, 2013, p. 34).

Às vezes, por ter um caminhar desequilibrado, Ana Paula anda com os braços abertos e os “[...] movimentos das mãos tipo ‘bater de asas’ [...]” (SANTOS, 2018, p. 25) para manter um certo equilíbrio ao andar. Durante toda a vida, Ana Paula usou sapatos fechados, porque dá mais segurança, mas em um momento de muito calor me veio a ideia de colocar um elástico atrás dos chinelos (ficando igual chinelo de bebê) e assim ela consegue caminhar normalmente. Durante toda a infância, Ana Paula andou nas pontas dos pés, mas assim como MLK (um menino de 10 anos com Síndrome de Angelman) paciente de Ferreira *et al.* (2009) Ana Paula realiza todas essas atividades

Atualmente o paciente consegue descer sozinho da cama, sentar-se e levantar-se sozinho; deambula apoiando-se nos móveis e barras instaladas nas paredes externas da casa. O paciente auxilia na higiene pessoal, na troca de roupas e consegue manifestar desejos. (FERREIRA *et al.*, 2009, p. 400).

A língua protuberante é uma característica da Síndrome de Angelman, e por muito tempo Ana Paula tinha excesso de saliva e por isso babava bastante, mas hoje apresenta apenas “Comportamento excessivo de mastigação” (SANTOS, 2018, p. 25).

Rodrigues (2013, p. 25) diz “Os indivíduos com síndrome de Angelman são indivíduos sociáveis e afetuosos que gostam de companhia de outras pessoas, embora por vezes evitem o contacto direto com elas.” Concordo plenamente com a autora, pois Ana Paula tem sempre um sorriso convidativo estampado no rosto, sempre faz amizade por onde passa, porque é muito afetuosa. Por muitas vezes fui

conhecida como “a irmã da Ana Paula”, logo, as pessoas não sabiam o meu nome, mas conheciam Ana Paula de algum lugar. Porém, quando não gosta de alguém não tenta aproximação, tem total repulsa.

A mesma autora ainda complementa “Os alunos com síndrome de Angelman necessitam de rotinas [...]” (RODRIGUES, 2013, p. 34) e é nesse momento que reconheço o comportamento autista na Ana Paula, pois quando ela realiza a mesma atividade nos mesmos dias ou nos mesmos horários, e se por algum motivo essa atividade fica ausente, ela busca fazer sozinha, apresentando que adaptou-se a rotina.

Ana Paula é muito vaidosa e é encantada por espelho, sempre que veste uma, coloca um colar, entre outras coisas, precisa olhar-se no espelho e abrir um sorriso se estiver satisfeita ou expressar descontentamento. Henning (2009) relata sobre o espelho e a Síndrome de Angelman com o jovem João

Nessa atividade, João ficou muito interessado pelo espelho. Explorou o espelho de diversas formas, principalmente com a boca. Também encostava seu rosto como se quisesse imprimir uma marca. Nessa dia, a educadora penteou os cabelos de João e ele sorriu para o espelho. (HENNING, 2009, p. 28).

Quando bebê, Ana Paula tinha uma cadeira de balanço e de criança até atualmente tem rede, ela é fascinada por rede, já passou horas balançando durante o dia. Tem uma relação de ciúme com sua rede, sempre que alguém senta para relaxar, ela fica vigiando esperando a pessoa sair. Sobre o ato de balançar e usufruir desse momento Henning (2009) também relata

João tinha 18 anos e uma das coisas mais intrigantes era o fato dele permanecer, por vezes, durante toda à tarde naquele balanço de pneu. Algumas vezes parecia observar o movimento das pessoas, outras permanecia com o olhar perdido, dedos na boca, sendo embalado pelo balanço, como se este pudesse ser um lugar habitável. (HENNING, 2009, p. 17).

Ana Paula normalmente tem um caminhar calmo e lento, mas quando está agitada, por algum motivo, passa pelos lugares de uma maneira veloz chamando a atenção de quem está por perto. Fernanda Serpeloni Henning (2009, p. 18) também

relata que João tem essa característica singular “Da mesma forma que entrava, saía rapidamente, não passava despercebido pelos lugares por onde circulava”.

Como aspectos singulares, Ana Paula apresenta fascínio por bonecas e água; seu único medo é da fruta jaca; já quebrou várias vezes os braços e as pernas; sua cor favorita é rosa; sua personagem favorita é a Minnie Mouse; adora músicas infantis e brasileiras; é a menor da família, com apenas 1 metro e 60 centímetros e ama gatos. Sendo o gato o seu único animal de estimação desde os 10 anos, mesmo tendo alergia, ela não consegue mais viver sem gato, já passaram 4 pelas nossas vidas desde de 2006.

3.3 Família

Neste tópico compartilho os caminhos tomados a partir do diagnóstico de Síndrome de Angelman e o acolhimento da família durante todo esse processo. Por não ser perceptível na gravidez e ao nascer, a Síndrome de Angelman demora para apresentar seus primeiros sintomas, “O diagnóstico é em geral estabelecido por um geneticista através do exame genético ou por um neurologista baseado em elementos clínicos” (MATOS, 2013, p. 38). Logo, há uma dificuldade para chegar a um diagnóstico final e efetivo, portanto é necessário um olhar sensível da família, em especial da mãe, no desenvolvimento dessa criança. Sobre esse ponto Ferreira *et al.* (2009) colabora

No 9º mês de vida a mãe observou que a criança não se desenvolvia como as outras e ainda não sustentava a cabeça. Os exames clínicos iniciais não revelaram alteração, foi diagnosticado Encefalopatia Crônica Não Progressiva da Infância [...]. (FERREIRA *et al.* 2009, p. 398).

Como Ana Paula é a segunda filha, depois de nove anos Patricia sendo filha única, minha mãe sempre foi muito atenciosa no desenvolvimento e no período em que o bebê começa a engatinhar, sustentar o próprio corpo e cabeça ao sentar e dar os primeiros passos, vendo que Ana Paula não atendia como o esperado, veio a preocupação.

Sobre o diagnóstico, Santos (2018) aborda:

Uma doença rara está, quase sempre, associada a um diagnóstico difícil. Normalmente, o diagnóstico definitivo arrasta-se no tempo à medida que se realizam mais exames, de forma a conduzir a um veredicto final. Este diagnóstico tardio transporta para um acompanhamento tardio de uma doença, à qual corresponde uma palavra-chave – “precoces”. Ou seja, no que toca a doenças raras a palavra precoce tem muito peso, quanto mais rápido for o acompanhamento, a atuação médica e o “estímulo”, maior será a probabilidade de proporcionar à criança e à sua família uma boa qualidade e esperança de vida. No entanto, com o passar dos anos o diagnóstico de determinadas doenças tornou-se mais fácil com a criação de centros de referência, especializados em doenças raras e a codificação/classificação de genes. (SANTOS, 2018, p. 23).

A primeira sensação é de que algo está errado, e a confusão mental de como proceder, que caminhos tomar, onde pedir ajuda e de como será a vida após o diagnóstico. Segundo Santos (2018),

O diagnóstico de doença, seja ela qual for, tem sempre um impacto negativo na família. No entanto quando o diagnóstico é de uma doença crónica ou rara o negativismo é exacerbado. Neste momento a família percebe que terá que realizar mudanças de vida de forma a, adaptar-se à nova condição de saúde da criança, encontrando estratégias de *coping*³ para lidar com a doença. Uma doença rara poderá condicionar, em muitos aspetos, a vida de uma família. O impacto acontece, principalmente, a nível económico, social e psicológico. (SANTOS, 2018, p. 27, grifo da autora).

Santos (2018) complementa:

Após o diagnóstico o principal impacto é o psicológico. O medo do desconhecido invade os pensamentos dos pais e da restante família, assombrando o seu quotidiano e as suas perspetivas de futuro. O diagnóstico de uma doença rara não é, normalmente, imediato pelo que, poderá levar meses até anos a ser definitivo. Este período torna-se torturante e aumenta a ansiedade e receio das famílias e/ou da criança. (SANTOS, 2018, p. 28).

³ A tradução de *coping* é lidar.

Após o diagnóstico, a procura foi por apoio, estímulos e tratamentos para a Síndrome de Angelman “O impacto social é também muito valorizado pelas famílias porque, sentem necessidade de apoio social da família e amigos que, muitas vezes, se afastam pela situação que estas enfrentam” (SANTOS, 2018, p. 28).

Minha mãe passou por um processo de acolher a Ana Paula com duas especificidades, mas também precisou ser acolhida por familiares e amigos que tinham filhos com deficiência também “Necessidade de aceitação e integração na comunidade: Os pais sentem necessidade de se integrarem na sociedade e da convivência com outras famílias com pessoas com a mesma doença” (SANTOS, 2018, p. 29).

Freitas (2014) aborda a importância do comprometimento da família para com a pessoa com Síndrome de Angelman, em especial quando criança

A atenção, ajuda, compreensão e paciência dos familiares e educadores pode permitir que a criança desenvolva, ela mesma, a autonomia para realizar algumas tarefas domésticas. Esta orientação leva a que os portadores da SA possam ter uma vida preenchida e feliz. (FREITAS, 2014, p. 8).

Durante toda a sua monografia, Soraia Vanessa da Silva Santos destaca (2018) o papel fundamental das mães no acompanhamento e acolhimento de crianças com doenças raras

O papel de mãe tem uma grande importância no que toca a crianças com doenças raras visto que, são as cuidadoras principais destas crianças, a tempo inteiro. Este fator leva a que, muitas vezes, as mães se sintam esgotadas físico e psicologicamente, no entanto, salientam o amor que sentem pelos seus filhos e fazem-no com toda a paixão e todo o amor de mãe. (SANTOS, 2018, p. 56).

Santos (2018) tem como objetivo na sua escrita identificar o impacto que o diagnóstico teve na vida dos pais da criança e da família, averiguando as maiores dificuldades que enfrentam, devido à patologia dos seus filhos e conhecer as preocupações que têm e como perspectivam o futuro da criança avaliando a necessidade e o tipo de apoio que mais precisam, tendo como sujeitos da pesquisa, nove participantes. Ao seleccionar essa monografia para a minha pesquisa, refleti a

todo momento os percalços de tudo que minha mãe passou e ainda passa por ter a Ana Paula como filha e todo os medos e inseguranças que aflige não só a minha mãe, mas todas as que responderam a entrevista de Soraia Vanessa da Silva Santos

Sendo as mães as principais cuidadores das suas crianças raras, é compreensível, que a sua principal preocupação se foque no futuro do seu/sua menino/a especial. Esse aspecto, a sua preocupação com o destino e quotidiano dos seus filhos após o seu fim de vida, é muito vincado e constantemente salientado pelas entrevistadas no decorrer das entrevistas [...]. A angústia sobre o dia da sua morte e dos seus familiares próximos é um fator muito abordado pelas inquiridas. (SANTOS, 2018, p. 49).

Mesmo tendo minha mãe como referência de respeito e obediência, com o passar do tempo Ana Paula começou a ter esse comportamento com nossa irmã mais velha, Patricia e comigo. Mas quando criança, Ana Paula só obedecia os comandos de minha mãe, assim Henning (2009) apresenta o caso de João

Recordou a cena do dia que foi almoçar com a família em um restaurante e João jogou os talheres no chão. No instante em que o garçom se abaixou para pegar os talheres, João “grudou” sua mão no colarinho do garçom, só soltando após intervenção da mãe. (HENNING, 2009, p. 14).

Como sou a filha mais nova, não me recordo de todos os processos que Ana Paula percorreu, mas nas seletivas falas de minha mãe posso imaginar o passo a passo, sobre esse assunto ela é conservadora, pois sempre pensa no futuro, mas é agradecida por ter superado as dificuldades do passado. Nas muitas viagens e consultas que fez e faz com a Ana Paula sempre diz aos médicos “Ana Paula está bem graças a Deus” e essa fala espantou e surpreendeu os médicos, pois eles sempre esperam por uma visita cheia de queixas e descontentamentos, já que na literatura a Síndrome de Angelman tem agravamentos, principalmente na vida adulta, mas assim como em outros pontos, Ana Paula está fora dessa estatística.

3.4 Tratamentos

Neste tópico apresento os profissionais, as estratégias e os medicamentos presentes na vida de Ana Paula. Antes e após o diagnóstico de Síndrome de Angelman, todos os atendimentos especializados são de fundamental importância para que haja um desenvolvimento integral e uma autonomia para realizar ações simples dentro das limitações “Na área da autonomia, o aluno mostrou ser capaz de lavar as mãos com sabão sozinho, de descascar as frutas com as mãos, [...]” (RODRIGUES, 2013, p. 85).

Segundo Freitas (2014),

Apesar de ainda não ter cura, a SA pode ter os seus efeitos amenizados através de alguns tratamentos, sendo de extrema importância que estes sejam aplicados o mais precocemente possível, garantindo assim um futuro melhor para os seus portadores. (FREITAS, 2014, p. 7).

Antes de abordar os profissionais e tratamentos, preciso destacar a necessidade de ter conhecimento dessa doença rara, principalmente na área da saúde que tem o primeiro contato no momento do auxílio. Conforme Rodrigues (2013),

Quanto ao objetivo de verificar a experiência dos intervenientes no que se refere a crianças com Síndrome de Angelman constatámos que todos já tinham ouvido falar nesta síndrome, mas que apenas a terapeuta ocupacional já tinha trabalhado efetivamente com uma criança com esta patologia. (RODRIGUES, 2013, p. 84).

Minha mãe com a Ana Paula ainda bebê percebeu a diferença no desenvolvimento dela em relação às outras crianças, então, surgiu a ideia de inclusão em uma creche, para que Ana Paula pudesse interagir nesse meio e em conjunto realizar os estímulos necessários. Freitas (2014) afirma que

Várias investigações têm descrito os múltiplos benefícios da colaboração entre famílias e profissionais. Esta colaboração é frutífera para todos os intervenientes no processo ensino-aprendizagem da criança com necessidades educativas

especiais, incluindo a própria. Desta forma, a cooperação entre a família e os profissionais de educação é o ponto-chave no processo educativo de qualquer criança. (FREITAS, 2014, p. 2).

O esperado não aconteceu, a presença de Ana Paula na escola causou alguns problemas e minha mãe foi obrigada a retirá-la, mesmo sendo papel da escola acolher as diferenças. Segundo Freitas (2014):

Tendo em consideração que hoje a escola aspira a uma mudança que lhe permita reconhecer o direito à diversidade, como educar em conformidade, atendendo à realidade social que a envolve, torna-se urgente gerir práticas pedagógicas promotoras do interesse dos alunos. (FREITAS, 2014, p. 22).

Por mais que minha mãe acreditasse e precisasse, infelizmente não foi uma escola inclusiva que acolheu minha irmã. Segundo Drago e Pinel (2014),

Quando pensamos na proposta de uma escola inclusiva, que leve em consideração as particularidades, possibilidades e peculiaridades de cada sujeito como mola propulsora da ação pedagógica, temos em mente que a inclusão requer a quebra de cristalizações educacionais que fazem com que tantas pessoas sejam deixadas à margem do conhecimento escolar por apresentarem características que, muitas vezes, destoam daquilo que convencionalmente se tem como normal, acomodado, cristalizado. Ou seja, o que se pretende enfatizar é que as pessoas com deficiência ou transtornos globais do desenvolvimento deixem de ser vistas como coisas, objetos estáticos e passem a ser vistas como sujeitos cognoscentes, aprendentes, existenciais, únicos. (DRAGO; PINEL, 2014, p. 615).

Mesmo desapontada com o vivido, minha mãe não desistiu e tentou mais uma vez incluir Ana Paula em outra creche, pois ela era convicta que a escola tinha táticas de integração. Segundo Drago e Pinel (2014),

Logo, o que se tem em mente é que a escola comum seja capaz de dar conta de todas as especificidades e peculiaridades de todos os seus sujeitos, de modo que estes, por sua vez, não sejam confinados em salas especiais, muitas vezes especiais somente no nome, mas excludentes, pois deixam de fora do contexto das relações sociais grupos de pessoas, no interior de escolas que se dizem inclusivas. (DRAGO; PINEL, 2014, p. 615).

Ainda com relação à função da escola, Sampaio e Miura (2016) comentam sobre a atuação do professor:

A importância da atuação do professor e o preparo como mediador no processo inclusivo, além do papel da escola nesse processo, como ambiente favorável ao desenvolvimento desse indivíduo, somam aos fatores fundamentais, para que ocorra a inclusão efetiva dos alunos com necessidades educacionais especiais. (SAMPAIO; MIURA, 2016, p. 152).

Novamente, nada ocorreu como desejado, minha mãe tentou uma troca voluntária, enquanto Ana era assistida por uma professora em uma sala separada, ela acompanharia uma turma pequena de bebês, mas a ideia não funcionou e mais uma vez Ana Paula foi retirada da escola.

Reconhecendo as diferenças de Ana Paula, o pediatra fez encaminhamento de consultas para neurologista e neuropediatra, que encaminharam para o geneticista e após muitas consultas chegou ao resultado final de Síndrome de Angelman. Como considerado por Santos (2018) “O diagnóstico é realizado através da genética, o exame médico e o neurológico. O eletroencefalograma, a tomografia computadorizada e a ressonância magnética poderão ajudar no diagnóstico definitivo” (SANTOS, 2018, p. 25).

Após o diagnóstico definitivo começou a jornada de tratamentos e acompanhamentos em várias cidades e instituições. “Os tratamentos são escassos e quando existem, são de elevado custo. O impacto econômico é enorme e, muitas vezes, as famílias têm de fazer grandes ajustes nos seus orçamentos, privando-se de várias situações” (SANTOS, 2018, p. 28).

Na mesma linha Teodoro *et al.* (2019) consideram,

Desta forma, até o presente momento não há tratamentos focados na etiologia subjacente à SA, e os tratamentos atuais são sintomáticos voltados aos distúrbios do sono e melhora das convulsões, mas as terapias voltadas às intervenções comportamentais, atualmente prescritas, têm pouco apoio empírico. (TEODORO *et al.*, 2019, p. 4).

Os tratamentos de fisioterapia e ortopedia começaram em conjunto, pois Ana Paula começou a andar com três anos e seu caminhar era realizado na ponta dos pés. Da mesma forma que relata Eskelsen (2009) ao dizer do sujeito da sua pesquisa, a menina E., “Realizou atendimento com fisioterapeuta do nascimento até três anos e seis meses quando iniciou sua marcha” (ESKELSEN *et al.* 2009, p. 230). Também Pato (2013) afirma que “As crianças com leves limitações conseguem desde cedo realizar marcha em pontas de pés ou uma marcha desajeitada” (DAGLI *et al.* 2011 *apud* PATO, 2013, p. 28).

A fisioterapia também auxilia no equilíbrio, como colabora Visicato *et al.* (2013) “O estudo teve como objetivo verificar o efeito do tratamento fisioterapêutico com ênfase no treino de equilíbrio em uma criança com SA durante um período de dois meses”. Ainda Visicato *et al.* (2013) afirmam que as sessões de fisioterapia aprimoram o equilíbrio estático e dinâmico. Ao passar pela biofotogrametria computadorizada a criança com Síndrome de Angelman apresenta mudanças no equilíbrio estático.

O menino MKL, de 10 anos de idade, que fez parte da pesquisa de Ferreira *et al.* (2009, p. 398) começou fazer uso de órtese ortopédica “Utilizou uma órtese de pé e tornozelo para posicionamento dos pés fixos em dorsiflexão a 90° por 3 anos” mas ao contrário do sujeito da pesquisa de Ferreira *et al.* (2009), Ana Paula utiliza até hoje a órtese.

Com as sessões de fisioterapia é possível equilibrar a marcha característica da Síndrome de Angelman, como colabora Matos (2013),

Relativamente à marcha e perturbações do movimento, a diplégica espástica, que oscila de leve a moderada, pode combinar-se com ataxia e em alguns casos com tremor. O efeito produz uma marcha lenta, atáxica, com as pernas rígidas, braços levantados e flexão a nível dos joelhos e cotovelos. (MATOS, 2013, p. 34).

Ainda sobre o tratamento fisioterapêutico Visicato *et al.* (2013) fazem uma crítica à literatura:

Tais estudos evidenciam que o treino de equilíbrio é relevante para a melhora do desempenho funcional. No entanto, não foram encontrados estudos que investiguem o efeito do treino de equilíbrio em indivíduos com SA. Além disso, há escassez de estudos que

empreguem instrumento de avaliação de fácil aplicação na prática clínica de fisioterapeutas, que não dispõem de sistemas complexos para análise cinética e cinemática. (VISICATO *et al.* 2013, p. 71).

Após esses profissionais, Ana Paula também passou por acompanhamento psicológico e psicopedagógico para alinhar o cognitivo e o processo de ensino-aprendizagem através dos estímulos realizados em casa. Sobre esses tratamentos, Eskelsen *et al.* (2009) relata que a participante de sua pesquisa, E., também realiza:

Com o passar dos anos, seu desenvolvimento foi acompanhado por diversos profissionais como psicólogo, psiquiatra e psicopedagogo. Realizou também atendimento junto à equipe de Equoterapia. (ESKELSEN *et al.*, 2009, p. 230).

Por mais que não saiba falar, ler e escrever, Ana Paula é muito inteligente e tem a capacidade de aprender muito rápido, com paciência todos os profissionais obtêm ótimos resultados. No ambiente escolar, os profissionais como professor, psicopedagogo, psicólogo e terapeuta ocupacional precisam ter um comprometimento redobrado dependendo do cenário em que estão inseridos. Dainez (2017) discorre sobre esse assunto,

[...] foi no ano de 2010 que acompanhamos o aluno And. em um 5º. ano do Ensino Fundamental. Era uma turma de 28 alunos e uma professora. Mesmo havendo uma professora de educação especial na escola, era impossível a realização de um trabalho sistemático de parceria com a professora da turma, pois a professora de educação especial precisava atender outros vinte e tantos casos de alunos com deficiência. Também não havia um cuidador e um assistente pedagógico. Além disso, a escola embora tivesse uma sala de atendimento especializado, essa não contava com equipamentos de tecnologia assistiva, inclusive, era inexistente um mobiliário adequado que permitisse retirar o aluno da cadeira de rodas. Ele ficava sentado durante todo o período letivo, cerca de quatro horas diárias. (DAINEZ, 2017, p. 5).

And. é um menino com Síndrome de Angelman que frequenta uma escola pública, de ensino fundamental regular, no Estado de São Paulo e Dainez (2017) descreve o cotidiano desse aluno

A professora interpreta esses movimentos do aluno como “ele gostou”, “ele prestou atenção”, o que implica significar que And. não só respondeu a um estímulo, mas de algum modo orientou e manteve a atenção à ação do outro, percebeu a orientação da ação do outro a ele, atribuiu um tom apreciativo (gostou, achou graça) e respondeu expressando-o. Se, no objetivo de estimular, o foco era o menino recebendo estímulos; no objetivo de interpretar/significar, muda o lugar da ação, o aluno não só recebe, mas também expressa e se comunica. (DAINEZ, 2017, p. 7).

E complementa com as dificuldades da professora da turma, salientando que através da persistência ocorre o resultado almejado:

A professora além de solicitar ajuda a um aluno para dar água a And., cuidando para que ele não se afogue ou se molhe e ampliando possibilidades de socialização entre pares, ensina o aluno com deficiência múltipla a como segurar o copo e a tomar água, primeiro com e depois sem o apoio. Alerta os demais alunos para a realização dessa ação de auxílio e para as possibilidades de autonomia do colega. Vemos que And. se apropria do gesto de segurar o copo e de levar até a boca. (DAINEZ, 2017, p. 7).

Finaliza destacando a importância do trabalho pedagógico:

[...] realizadas no âmbito desse estudo, apontam para a importância de investimento no potencial do trabalho pedagógico com essas crianças. Na ação de humanizar, muito mais pode e deve ser projetado, investido e realizado em relação aos alunos com deficiência. Chamamos, então, a atenção para a mudança de concepção, de forma a olhar, objetivar e ampliar o processo de desenvolvimento dessas crianças na ação educacional. (DAINEZ, 2017, p. 9).

Como já dito no começo da pesquisa, a pessoa com Síndrome de Angelman tem comportamento Austista e isso reflete na ação do professor na sala de aula de uma escola inclusiva

Na pesquisa de Sampaio e Miura (2016):

Oito professores compreendem que as características dos alunos com espectro do autismo são dificuldades de interação social, movimentos estereotipados, necessidade de rotina e déficit na comunicação. As características relatadas reafirmam as particularidades de cada aluno e a necessidade do professor de conhecer cada uma delas, para planejar suas ações em sala de aula. (SAMPAIO; MIURA, 2016, p. 153).

Outro profissional essencial para o tratamento da Síndrome de Angelman é o fonoaudiólogo e Ana Paula também passou por ele, para desenvolver a emissão de sons mesmo não acarretando na fala, como é o caso da minha irmã, que emite muitos sons avulsos sílabas, consoantes acompanhadas de vogais como pa/ti/co com ritmo e musicalidade. Segundo Eskelsen *et al.* (2009):

O fonoaudiólogo é responsável pelo estudo da comunicação humana pesquisando métodos e técnicas de prevenção e terapia, realizadas na comunicação oral, escrita, voz e audição. [...] Na SA o trabalho fonoaudiológico prioriza além da adequação da motricidade oromiofuncional, o desenvolvimento da comunicação seja ela verbal ou não verbal. (ESKELSEN *et al.*, 2009, p. 229).

Eskelsen *et al.* (2009) ainda destacam a função e a importância do fonoaudiólogo

O trabalho do fonoaudiólogo deve visar o aumento da capacidade pulmonar (respiratória), deve-se trabalhar também: sucção, mastigação, deglutição (atípica), praxias e expressões faciais. Também se pode trabalhar a estimulação de uma forma geral. (ESKELSEN *et al.*, 2009, p. 232).

Sobre o tratamento fonoaudiológico e a Síndrome de Angelman, Lopes (2018) faz uma crítica

Os resultados do estudo reforçam a importância de pesquisas e estudos na área de Síndromes Genéticas relacionadas à fonoaudiologia para a contribuição da melhora desses indivíduos no que diz respeito a comunicação e qualidade de vida. (LOPES, 2018, p. 17).

Um acompanhamento essencial que Ana Paula realizou foi com o oftalmologista para correção de uma característica da Síndrome de Angelman, o estrabismo e como o acompanhamento foi desde criança, hoje esse distúrbio é quase imperceptível.

Eskelsen *et al.* (2009, p. 230), comentam em seu artigo que “E. frequenta a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) do seu município desde 1992” e Ana Paula também frequentou essa instituição que proporcionou os tratamentos de hidroterapia, hipoterapia, terapia ocupacional e psicopedagogia durante muitos anos.

As sessões de hidroterapia eram prazerosas para Ana Paula, pois uma das características da Síndrome de Angelman é o fascínio por água, em especial, água quente. Sobre a hidroterapia Ferreira *et al.* (2009) complementam,

[...] a hidroterapia foi utilizada para tratamento do paciente, com água á 33°C. Os portadores da SA demonstram grande fascínio pela água. Foi observada grande excitação, no início do tratamento, com necessidade de um tempo maior de adaptação do paciente ao meio aquático. (FERREIRA *et al.*, 2009, p. 399).

Sobre hipoterapia a dissertação de Freitas (2014), que faz um estudo de caso do impacto desse tratamento em crianças com Síndrome de Angelman, colabora muito com a minha pesquisa e com o vivido por Ana Paula. De início a autora traz a origem da palavra

O termo hipoterapia deriva de “*hippos*”, palavra grega para cavalo, combinado com a palavra terapia, originária do grego “*therapeia*”, significa a parte da medicina que trata da aplicação do conhecimento técnico-científico no campo da reabilitação e reeducação. (FREITAS, 2014, p. 12).

E complementa,

Por volta de 1970, são apresentadas na Alemanha experiências científicas pioneiras desta atividade, originando a especialidade denominada por Hipoterapia, isto é, fisioterapia que utiliza o passo do cavalo como função de terapia. Tal contribuiu de forma decisiva para a compreensão sobre a importância da dimensão auto-experencial, fornecida através do diálogo do corpo entre os dois seres vivos. (LEITÃO, 2008 *apud* FREITAS, 2014, p. 10).

Freitas (2014) declara quais são os casos em que a hipoterapia é recomendada:

Desta forma, a hipoterapia visa alcançar melhorias em termos neuro-musculares através dos estímulos produzidos no corpo do cavaleiro pelo cavalo em andamento. A equitação com fins terapêuticos é recomendada para indivíduos portadores de deficiências como: a paralisia cerebral, acidente vascular cerebral, autismo, atrasos de desenvolvimento, dificuldades de aprendizagem, distúrbios sensoriais, distúrbios mentais, entre muitos outros. (FREITAS, 2014, p. 12).

A autora também relata como ocorrem as sessões:

Na hipoterapia o cavalo é um agente que promove benefícios físicos e psíquicos. Nesta terapia é necessária a participação do corpo inteiro, melhorando a força muscular, o relaxamento, a conscientização do corpo e o desenvolvimento da coordenação motora e principalmente da auto-estima. Isto ocorre devido à interação com o cavalo, incluindo desde os primeiros contactos, ao montar, até aos cuidados com a alimentação e os cuidados com a limpeza das cavalariças e do animal, desenvolvendo uma ligação afetiva do praticante com o cavalo. Esta terapia dá-se em pleno contacto com a natureza, proporcionando formas de aplicação de exercícios de psicomotricidade, de recuperação e integração. Estas atividades que exigem a participação de todo o corpo, trabalham e desenvolvem a coordenação motora, a postura, o ritmo, o equilíbrio, a flexibilidade, o tônus muscular, a estética, entre outros, de uma forma extremamente descontraída e prazerosa. (FREIRE, 1999 *apud* FREITAS, 2014, p. 15).

A relação de afeto de Ana Paula e os cavalos acontece até hoje, mesmo depois da finalização do tratamento. A hipoterapia trouxe mais equilíbrio, segurança nos movimentos e força muscular em todo corpo. Sobre o contato e o afeto cavalo e ser humano, Freitas (2014) diz:

O contacto com os animais reaproxima-nos dos nossos instintos, tornando-se para muitas pessoas a maneira mais comum de aproximação com a natureza. A relação entre o homem e os animais é um reflexo da atividade entre a consciência humana e os seus instintos. O contacto com os animais ajuda os humanos a renovar e ampliar a consciência de si. (FREITAS, 2014, p. 20).

Todos esses tratamentos foram essenciais para o desenvolvimento integral que Ana Paula tem hoje e os acompanhamentos são realizados quando há necessidade.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo visou compreender o processo de ensino-aprendizagem dos indivíduos com Síndrome de Angelman, pois a principal motivação para essa temática foi a vivência com minha irmã, Ana Paula. Logo, eu como futura pedagoga tive o interesse em estudar a Síndrome de Angelman, contemplando família, escola e acompanhamentos especializados.

Para realização do estudo, utilizou-se da abordagem qualitativa, seguida do levantamento bibliográfico com o termo de busca Síndrome de Angelman no Google Acadêmico. Com a seleção dos artigos, realizei a distinção, em duas tabelas, entre área da Educação e área da Saúde, pois os dois foram e são fundamentais para um desenvolvimento na sua plenitude. Após o estudo de todos os artigos, efetuei as reflexões que seriam pertinentes para a pesquisa como o diagnóstico e o acolhimento da família, a inclusão e exclusão escolar e os tratamentos essenciais para toda a vida. Fui entrelaçando os assuntos abordados nos artigos selecionados com os contextos já experienciados.

O cuidado e o olhar sensível da família para perceber que há algo errado e a longa jornada até um diagnóstico efetivo é primordial, pois só assim é garantido, desde a infância, o direito de assistência a partir das especificidades que a Síndrome de Angelman acomete.

Os acompanhamentos realizados por pediatra, neurologista, neuropediatra e geneticista são indispensáveis para o encaminhamento aos tratamentos especializados com fisioterapeuta, ortopedista, psicólogo, oftalmologista, hidroterapia, hipoterapia, fonoaudiólogo, terapeuta ocupacional e psicopedagogo. Essa equipe compõe um trabalho de base para o desenvolvimento integral das pessoas acometidas pela rara Síndrome de Angelman.

No contexto da Educação, é papel da escola acolher e incluir as diversidades e eu, como futura pedagoga, dialogo e concordo com Drago e Pinel (2014) sobre o olhar sensível e inclusivo e práticas pedagógicas diferenciadas no ambiente escolar,

Chamamos a atenção para o fato de que as características descritas nas poucas síndromes apresentadas precisam ser levadas em consideração para repensarmos o(s) modo(s) como percebemos o(s) outro(s) ao nosso redor. Afinal, é esse olhar (ou não olhar) que pode (ou não) conduzir o fazer docente. Refletir sobre tais características, e a partir delas planejar ações inclusivas não

excludentes, é o que almejamos; daí a necessidade de se repensarem o processo de inclusão, escolarização e as práticas pedagógicas para sujeitos concretos que se constituem nas e pelas relações existenciais (e nesse bojo, fenomenológicas) com os demais sujeitos que compõem o contexto macrosocial (sociedade) e microssocial (escola). (DRAGO; PINEL, 2014, p. 613).

A partir dos artigos estudados, pude compreender as semelhanças e os aspectos singulares que Síndrome de Angelman apresenta em Ana Paula, uma vez que a mesma não tem crises convulsivas e epiléticas, não tem hipopigmentação da pele, olhos e cabelos claros, pois se trata de uma mulher negra com cabelos e olhos pretos. Ainda nessa linha, durante a pesquisa, encontrei apenas uma imagem de uma menina negra com Síndrome de Angelman, talvez seria mais uma raridade.

Considero que a pesquisa se faz necessária, uma vez que, a Síndrome de Angelman é muito pouco abordada na literatura, em especial, no campo da Educação e na vida adulta, como diz Rodrigues (2013, p. 91) “[...] como sugestão para futuras investigações gostaríamos de aumentar o número da amostra ou fazer um estudo sobre a transição para a vida adulta/ativa de alunos com Síndrome de Angelman”, logo, essa sugestão torna-se minha, já que minha irmã, Ana Paula, tem 24 anos.

Sendo assim, compreendo que essa pesquisa e minha vivência com Ana Paula e a Síndrome de Angelman foram de imensa contribuição para minha formação enquanto futura pedagoga e acredito que a equipe família, Educação e Saúde podem fazer em conjunto um excelente trabalho no desenvolvimento integral de pessoas com deficiência, pois é assim que minha família fez e faz de tudo para minha irmã, nosso anjo especial.

REFERÊNCIAS

- COSTA, R. A. P. D. **Psicopedagogia no tratamento de crianças com síndrome de angelman**. Rio de Janeiro, 2017. Disponível em: <https://www.avm.edu.br/monoteca.asp?tipo=pospresencial>. Acesso em: 31 mar. 2020.
- DAINEZ, D. Desenvolvimento e deficiência na perspectiva histórico-cultural: contribuições para educação especial e inclusiva. **Revista de Psicologia**, Santiago, v. 26, n. 2, p. 1-10, 2017. Disponível em: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?pid=S0719-05812017000200151&script=sci_arttext&tlng=n. Acesso em: 24 jul. 2020.
- DRAGO, R.; PINEL, H. Alunos com síndrome rara na escola comum: um olhar fenomenológico-existencial. **Linhas Críticas**, Brasília, v. 20, n. 43, 2014. Disponível em: <https://periodicos.unb.br/index.php/linhascriticas/article/view/4395>. Acesso em: 24 jul. 2020.
- ESKELSEN, M. W. *et al.* Introdução e desenvolvimento do uso da comunicação alternativa na Síndrome de Angelman: estudo de caso. **Revista CEFAC**, São Paulo, v. 11, n. 2, p. 228-236, abr.-jun. 2009. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1516-18462009000200008&script=sci_arttext&tlng=p. Acesso em: 24 jul. 2020.
- FARIAS, M. A. S. **Síndromes genéticas associados ao Transtorno do Espectro Autista**. 2017. Monografia (Bacharelado em Biomedicina) - Faculdade de Ciências da Educação e Saúde, Centro Universitário de Brasília, Brasília, 2017. Disponível em: <https://repositorio.uniceub.br/jspui/handle/235/11706>. Acesso em: 24 jul. 2020.
- FERREIRA, D. M. *et al.* Desenvolvimento rudimentar e intervenção fisioterapêutica na Síndrome de Angelman: relato de caso. **Revista Neurociências**, São Paulo, v. 17, n. 4, p. 397-400, dez. 2009. Disponível em: <https://periodicos.unifesp.br/index.php/neurociencias/article/view/8537>. Acesso em: 24 jul. 2020.
- FRANÇA, G. S.; MARTINS, F. B. G. Pessoas com deficiência: definição, tipos, e trajetória histórica. **Encontro Toledo de Iniciação Científica - ETIC**, Presidente Prudente, v. 15, n. 15, 2019. Disponível em: <http://intertemas.toledoprudente.edu.br/index.php/ETIC/article/view/7942>. Acesso em: 24 jul. 2020.
- FREITAS, P. C. F. **O impacto da hipoterapia em crianças com Síndrome de Angelman: estudo de caso**. 2014. Dissertação (Mestrado em II Ciclo em Ciências da Educação - Educação Especial) - Faculdade de Ciências Sociais, Universidade Católica Portuguesa Centro Regional de Braga, Braga, 2014. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10400.14/18483>. Acesso em: 24 jul. 2020.
- GIL, A. C. **Como elaborar projetos de pesquisa**. ed. 4. São Paulo: Editora Atlas, 2002.

GLAT, R.; PLETSCHE, M. D.; FONTES, R. S. Educação inclusiva & educação especial: propostas que se complementam no contexto da escola aberta à diversidade. **Educação**, Santa Maria, v. 32, n. 2, p. 343-356, dez. 2007. Disponível em: <https://periodicos.ufsm.br/reveducacao/article/view/678/487>. Acesso em: 06 out. 2019.

HENNING, F. S. **Entre o tratar e o educar: estudo psicanalítico sobre a prática em uma instituição de educação especial**. 2009. Dissertação (Mestrado em Psicologia Clínica) - Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, São Paulo, 2009. Disponível em: <https://tede2.pucsp.br/handle/handle/15868>. Acesso em: 24 jul. 2020.

LOPES, J. V. **Aspectos fonoaudiológicos relacionados à comunicação em indivíduos portadores de síndromes genéticas**. 2018. Monografia (Bacharelado em Fonoaudiologia) - Faculdade de Ceilândia, Universidade de Brasília, Brasília, 2018. Disponível em: <https://bdm.unb.br/handle/10483/23151>. Acesso em: 24 jul. 2020.

MARIS, A. F.; TROTT, A. A patogênese genética e molecular da síndrome de Angelman. **Jornal brasileiro de psiquiatria**, Rio de Janeiro, v. 60, n. 4, p. 321-330, 2011. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0047-20852011000400014&script=sci_arttext. Acesso em: 24 jul. 2020.

MATOS, M. A. B. A. **Síndrome de Angelman: inclusão no ensino regular (1º ciclo)**. 2013. Dissertação (Mestrado em Ciências da Educação na Especialidade de Educação Especial: Domínio Cognitivo e Motor) - Escola Superior de Educação João de Deus, Lisboa, 2009. Disponível em: <http://comum.rcaap.pt/handle/10400.26/4012>. Acesso em: 24 jul. 2020.

PATO, C. M. R. **Análise biomecânica do padrão de marcha em síndrome de Rett e em síndrome de Angelman**. 2013. Dissertação (Mestrado em Ciências do Desporto - Área de especialização em Atividade Física Adaptada) - Faculdade de Desporto, Universidade do Porto, Porto, 2013. Disponível em: <https://hdl.handle.net/10216/70230>. Acesso em: 31 mar. 2020.

RIBEIRO, I. P.; FREITAS, M.; OLIVA -TELES, N. As Perturbações do Espectro do Autismo – avanços da Biologia Molecular. **Nascer e Crescer**, Porto, v. 22, n. 1, mar. 2013. Disponível em: http://www.scielo.mec.pt/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0872-07542013000100004. Acesso em: 24 jul. 2020.

RODRIGUES, A. F. **A intervenção com um aluno com Síndrome de Angelman num contexto de Unidade de Apoio à Multideficiência e Surdocegueira de 2º ciclo - estudo de caso**. 2013. Dissertação (Mestrado em Educação Especial - Domínio Cognitivo e Motor) - Instituto Superior de Ciências Educativas, Ramada (Portugal), 2013. Disponível em: <https://comum.rcaap.pt/handle/10400.26/30830>. Acesso em: 24 jul. 2020.

SAMPAIO, M.; MIURA, R. K. K. Concepções de professores sobre pessoas com espectro do autismo. **Revista Diálogos e Perspectivas em Educação Especial**, Marília, v. 2, n. 2, p. 145-160, jul.-dez. 2015. Disponível em: <https://doi.org/10.36311/2358-8845.2015.v2n02.5762>. Acesso em: 24 jul. 2020.

SANTOS, S. V. S. **Crianças com doenças raras: impacto na família**. 2018. Monografia (Licenciatura em Enfermagem) - Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, 2018. Disponível em: <https://bdigital.ufp.pt/handle/10284/7069>. Acesso em: 24 jul. 2020.

TEODORO, A. T. H. *et al.* Linguagem, neurodesenvolvimento e comportamento na Síndrome de Angelman: relato de caso. **CoDAS**, São Paulo, v. 31, n. 4, p. 1-5, ago. 2019. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2317-17822019000400401&tlng=p. Acesso em: 24 jul. 2020.

VISICATO, L. P. *et al.* Proposta de atuação fisioterapêutica em uma criança com síndrome de Angelman, enfatizando o equilíbrio postural: estudo de caso. **Fisioterapia e pesquisa**. São Paulo, v. 20, n. 1, p. 70-75, 2013. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1809-29502013000100012&lng=en&nrm=iso&tlng=pt. Acesso em: 24 jul. 2020.