

## **As crianças com síndrome Cornélia de Lange na escola comum: desafios e superação a partir de relatos familiares**

FERRARI, Marlinda Gomes<sup>1</sup>  
PPGE/UFES/IFES  
[marlinda@ifes.edu.br](mailto:marlinda@ifes.edu.br)

CASTRO, Mirella Guedes Lima de<sup>2</sup>  
PPGE/UFES/IFES

### **Resumo**

Neste artigo apresentamos uma criança matriculada na escola comum acometida pela Síndrome Cornélia de Lange ou SCdL, doença genética rara que pode levar a graves anomalias, podendo afetar tanto o desenvolvimento físico quanto intelectual de uma pessoa. Para tanto, trazemos uma visão geral da síndrome, com suas características, diagnóstico e tratamento. Em seguida apresentamos o depoimento dos professores e da mãe da criança com SCdL, fazendo algumas análises a partir dos relatos. Finalmente, tecemos alguns comentários a respeito da criança na escola comum. O objetivo é, a partir das vozes dos entrevistados, mostrar algumas práticas vivenciadas no cotidiano para trabalhar com a criança com SCdL. A metodologia utilizada é estudo de caso e o procedimento para coleta de dados é pesquisa na biblioteca eletrônica *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), no site da *CdLS Foundation* e entrevistas com a mãe da criança e seus professores. Nesse estudo ficou evidente as possibilidades de trabalho pedagógico que podem ser realizadas após o impacto inicial causado ao deparar-se com uma criança com deficiência.

**Palavras-chave:** Síndrome Cornélia de Lange. Práticas Pedagógicas. Inclusão.

### **Introdução**

Neste artigo, abordamos a Síndrome Cornélia de Lange ou SCdL em relação aos aspectos médicos e educacionais envolvidos no processo de desenvolvimento dos sujeitos que possuem essa síndrome.

---

<sup>1</sup>Pedagoga do IFES e Doutoranda em Educação na Linha Diversidade e Práticas Educacionais Inclusivas PPGE/CE/UFES.

<sup>2</sup> Professora de Biologia do IFES e Mestre em Educação PPGE/CE/UFES.

Mas que síndrome é essa? Para responder a essa pergunta, realizamos uma pesquisa bibliográfica no banco de dados da Capes e constatamos alguns estudos nas áreas de genética, odontologia e dermatologia, porém, não encontramos nenhum estudo que aborde a síndrome no contexto educacional.

Realizamos também entrevistas com a mãe de uma criança acometida pela síndrome, bem como com a professora da sala e a professora do Atendimento Educacional Especializado (AEE) para, a partir de suas vozes, buscar compreender a trajetória desses sujeitos.

O estudo apresenta-se estruturado em três partes. A primeira aborda as questões médico-biológicas relacionadas à síndrome. A segunda parte traz os aspectos do estudo de caso desenvolvido com o intuito de compreender e analisar as vivências sociais e educacionais dos sujeitos envolvidos no processo. A terceira aborda a importância do processo educacional inclusivo para o desenvolvimento das potencialidades do sujeito com deficiência.

### **Conhecendo a síndrome Cornélia de Lange**

A Síndrome Cornélia de Lange ou SCdL é uma doença genética rara que pode levar a graves anomalias, podendo afetar tanto o desenvolvimento físico quanto intelectual de uma pessoa. Foi descrita pela primeira vez em 1916 por Brackmann. Estes relatos só foram encontrados em 1933, quando a pediatra holandesa, Cornélia de Lange, publicou um artigo com a descrição de duas crianças com deficiência intelectual e que apresentavam características faciais muito semelhantes. A partir daí a síndrome passou a ser chamada de acordo com o nome da pediatra, embora se encontre na literatura também designada como Brackmann-Lange.

Afeta igualmente indivíduos de ambos os sexos e em todas as raças e etnias. É uma síndrome com ocorrência estimada em 1 para cada 10.000 nascidos vivos (Optiz, 1985, citado por Ricardo, 2002, p.102) ou em cada 30.000 nascimentos (Goodban, 2000). Segundo Reis (2001, citado por Ricardo, 2002, p. 102), em Portugal surgem dois casos novos por ano.

As pesquisas sobre as causas genéticas da SCdL indicam que o quadro clínico característico da síndrome está intimamente relacionado às alterações gênicas presentes em

pelo menos quatro tipos de cromossomos diferentes: o cromossomo 3, o 5, o 10 e o X (região que não determina características sexuais). De acordo com informações obtidas no site da Cornélia de Lange Síndrome Foundation – CdLS Foundation, sediada nos EUA, um grupo de pesquisadores do Hospital Infantil de Filadélfia (EUA) e da Universidade de Newcastle Upon Tyne (Inglaterra), no ano de 2004, identificaram um gene responsável pela SCdL - NIPBL no cromossomo 5. No ano de 2006, um segundo gene - SMC1A no cromossomo X foi encontrado por pesquisadores italianos. Em 2007 foi descoberto um terceiro gene, o SMC3, no cromossomo 10. Em 2012, foi anunciado outro gene, HDAC8, também localizado no cromossomo X, além do primeiro gene descrito como associado à SCdL localizado na região 3q26.3 no cromossomo 3.

Portanto, a heterogeneidade genética, comum em algumas síndromes e presente na SCdL, pode explicar a variação da gravidade que a mutação pode provocar no fenótipo do indivíduo, porém, isso também dificulta a investigação genética.

A grande maioria dos casos é devida a mutações espontâneas, embora o gene possa ser herdado dos pais, tornando-se autossômica dominante. Os pesquisadores acreditam que outros genes possam causar a SCdL e esperam obter uma melhor compreensão sobre o motivo da síndrome variar de um indivíduo para outro e o que pode ser feito para melhorar a qualidade de vida dessas pessoas.

A SCdL nem sempre é diagnosticada quando a criança nasce, sendo que as complicações surgem depois. Ricardo (2002, p.108) relata que:

Atualmente não existe nenhum teste pré-natal capaz de prognosticar a ocorrência da Síndrome Cornélia de Lange. Embora a ecografia, a partir das 16 semanas de gravidez, possa identificar algumas anomalias, não é peremptória para se poder afirmar que se está em presença da Síndrome. É necessário, por isso, ter em atenção o atraso de crescimento intrauterino - medidas dos ossos dos pés, fêmur, braços - a ausência de membros e a existência de problemas cardíacos. O diagnóstico pré-natal é importante para a equipe de técnicos fazer a avaliação e para organizar os meios para ajudar a família a lidar com o problema.

O diagnóstico clínico de SCdL é baseado em sinais e sintomas observados através de uma avaliação médica, incluindo a história clínica, exames físicos e exames laboratoriais.

As crianças afetadas apresentam normalmente muitas semelhanças, mas há dois fatores importantes que é importante realçar:

- A criança com SCdL herda, igualmente, traços da sua própria família;
- Para se fazer o diagnóstico não é necessário que todos os sinais e sintomas estejam presentes.

Nesse sentido, não existe um critério único para a identificação da SCdL, sendo que o diagnóstico é baseado em observações clínicas, que dependem de uma série de características, tais como:

- baixo peso ao nascer, geralmente com menos de 2,5 kg;
- atraso no crescimento;
- baixa estatura;
- tamanho da cabeça pequena (microcefalia);
- sobrancelhas espessas e *synophrys* (sobrancelhas unidas);
- cílios longos;
- nariz arrebitado e lábios finos;
- pelo excessivo no corpo;
- dentes pequenos e espaçados;
- mãos e pés pequenos, sendo o quinto dedo curvado (clinodactilia) e, às vezes, as crianças apresentam uma membrana interdigital entre o segundo e o terceiro dedos dos pés, assim como uma prega palmar;
- refluxo gastroesofágico;
- fenda palatina e/ou labial;
- anomalias cardíacas;
- anomalias intestinais;
- convulsões;
- dificuldade de alimentação; algumas crianças apresentam intolerância à lactose, dificuldades em ingerir, deglutir e digerir os alimentos;
- problemas de visão e audição;
- diferenças dos membros, incluindo falta de braços, antebraços e dedos, que são vistos em cerca de 25% dos indivíduos com SCdL;
- falta de sensibilidade à dor ou uma sensibilidade tátil mais acentuada-  
termorregulação;
- implantação baixa de cabelos e orelhas;

- deficiência intelectual- está presente na maioria dos casos, sendo um sinal considerado indispensável para o diagnóstico;
- problemas de comportamento, incluindo a autoestimulação, agressão, autoagressão ou forte preferência a uma rotina estruturada.
- Fala e linguagem - não está clara por que algumas crianças falam e outras não. A ausência de expressão ou da fala tem sido bem documentada, mesmo na forma mais branda da síndrome. Para um pequeno número de SCdL, a fala se desenvolve normalmente. Para a maioria, no entanto, a capacidade de se comunicar é influenciada por fatores de desenvolvimento relacionados com a síndrome, bem como o acesso a programas de intervenção precoce e terapia da fala. A decisão de começar a terapia da fala não deve ser adiada.

Uma vez diagnosticada, a criança com SCdL deve ser acompanhada por uma equipe médica interdisciplinar que inclui pediatra, fonoaudiólogo, terapeutas ocupacionais, fisioterapeuta, neurologista, gastroenterologista - dependendo do problema médico que a criança apresenta. Em cada idade, os indivíduos com CdLS têm necessidades médicas, educacionais e sociais específicas. Cada criança progride em seu ritmo próprio, mas os pais podem esperar um ritmo mais lento do que a taxa média de desenvolvimento físico e cognitivo em comparação com as outras crianças.

## **Relato de caso**

A pesquisa foi realizada a partir do estudo de caso de uma criança acometida pela síndrome matriculada numa escola da rede municipal de ensino do município de Vitória – ES. Utilizamos como procedimento metodológico entrevistas semiestruturadas direcionadas à mãe da criança, à professora da sala de aula e à professora do Atendimento Educacional Especializado (AEE)<sup>3</sup>, para, a partir de suas vozes, refletir como acontece o processo de ensino e aprendizagem dessa criança e como os professores reagem ao deparar-se com uma criança com síndrome rara.

---

<sup>3</sup> As entrevistas foram realizadas em março de 2013.

Yessa é a segunda filha do casal Marisa e Antônio<sup>4</sup>. Ela nasceu em 13 de outubro de 2009 na cidade de Colatina-ES, mas atualmente a família reside Vitória-ES. A gestação foi tranquila, foram realizados todos os exames solicitados e o médico só falava que o bebê não estava ganhando peso. Mas como a mãe estava sentindo-se bem e alimentando-se corretamente, achou que era normal. Quando nasceu, Yessa ficou internada durante três dias, depois teve alta normalmente. Foi a sogra de Marisa que percebeu que havia algo diferente na criança. Marisa passou a observar mais atentamente e percebeu que:

Yessa era dura, as pernas não abriam, as mãos não abriam e ela não chorava. Que criança é essa que passa a noite inteira sem chorar? Que quando vai chorar só faz um resmungo, bem de leve, que eu quase não ouvia? A fisionomia também era diferente. Ela era parecida com um passarinho: a sobancelha bem mais fechada, um rostinho bem pequenininho, um narizinho bem mais pontudinho (MARISA)

Com um mês de idade Yessa teve uma parada cardíaca. Os pais levaram-na para o hospital e a criança ficou respirando por meio de aparelhos durante quinze dias. No início foi um choque, a médica perguntava aos pais se eles não percebiam que Yessa era especial.

Yessa passou por um período tão difícil no hospital, ligada àqueles aparelhos, que quando o geneticista me falou que ela tinha a síndrome, eu fiquei aliviada. Eu preferia a minha filha com a síndrome do que vê-la morta. Eu só queria saber: *ela vai ficar bem? A minha filha tem a síndrome, mas ela vai viver?* Eu perguntava isso porque a minha filha não tinha nenhuma chance de vida quando foi internada. A médica me explicou o que era a síndrome, me emprestou um livro sobre o assunto para eu ler, falou que quanto mais eu estimulasse a independência dela, melhor ela se desenvolveria. [...] Eu descobri que essa síndrome varia de criança para criança. Cada criança com a mesma síndrome pode ter características diferentes: tem criança que falta um dedinho, outras faltam as mãos, tem criança que fala, mas não anda e tem criança que anda e fala (MARISA).

Marisa relatou que Yessa ficou hipertensa e usou medicamento durante dois anos. Relatou também que a filha ficava internada constantemente com crise de hipertensão e em razão de infecções devido à baixa imunidade. Yessa começou a andar aos dois anos, mas ainda não fala.

---

<sup>4</sup> O nome da mãe da criança, bem como o nome das professoras é fictício, a fim de resguardar os sujeitos participantes. Porém, a pedido da mãe, foi mantido o nome real da criança.

Yessa tem uma fenda na garganta, que às vezes a atrapalha engolir e ela pode engasgar. Ela tem o lado direito maior do que o do lado esquerdo. Devido às características da síndrome, Yessa frequenta a APAE desde os três meses e é acompanhada por uma equipe multidisciplinar composta por pediatra, fisioterapeuta ocupacional, fonoaudióloga e psicóloga.

Se eu soubesse que ela iria se desenvolver tão rápido, eu teria filmado tudo desde que eu recebi a notícia de que ela tinha a síndrome, porque eu achava que minha filha iria ficar permanentemente em cima da cama. Mas ela mudou muito. A fisionomia está diferente e até frequenta a escola. Agora eu filmo cada avanço dela. [...] Hoje eu me sinto realizada, porque os três anos que eu passei dentro do hospital valeram a pena. Eu dormia e meu sonho era com médico falando: *“mãezinha, acorda. Yessa vai fazer esse exame!”*. Eu vivia dentro do hospital porque ela tinha muita infecção e ficava sempre internada (MARISA).

Com a descoberta da síndrome de Yessa, a família precisou estruturar-se: o pai trabalhava o dia inteiro e Marisa ficava no hospital com Yessa. Sendo assim, a filha de doze anos precisou mudar-se para a casa dos avós maternos. Marisa relatou que também precisou fazer tratamento psicológico para conseguir superar os longos dias passados no interior do hospital.

#### **A chegada de Yessa na escola:**

Marisa relatou que percorreu várias escolas para matricular Yessa, até conseguir uma vaga num Centro de Educação Infantil localizado na cidade de Vitória-ES, em novembro de 2012.

Ela frequentou pouco porque ficou internada e depois fizemos uma viagem. Era a primeira vez que viajávamos desde que ela nasceu. Esse ano ela está frequentando, mas de vez em quando fica internada. [...] Eu percebi que as atitudes dela mudaram, está mais independente, não tem tanto medo das outras crianças, vem para a escola com tranquilidade. Percebi que ela aprendeu a sentar com as perninhas cruzadas, pega perfeitamente no lápis (MARISA).

A professora Rita informou que ficou paralisada ao receber a notícia de que teria uma aluna com Síndrome Cornélio de Lange, pois nunca tinha ouvido falar sobre a síndrome.

Passado o choque inicial, pesquisou na *internet*, mas só encontrou informações na área médica:

Como é algo novo, vou aprendendo no dia a dia, pesquisando para poder ver o que posso fazer. [...] Ela já senta na rodinha, mas no início ficava afastada. Às vezes dá uma rigidez nas pernas, mas aos poucos ela vai relaxando. Adaptamos as atividades dela, pois nem tudo ela consegue entender. Percebi que ela não identifica o próprio nome, então coloquei uma foto dela. Ainda não identifica as cores e não diferencia letras de números. [...] Está sempre sorridente, tranquila, tem certa dificuldade de interação, mas é observadora. Tem crianças na sala com maiores dificuldades de interação do que ela.

Yessa ainda não se expressa verbalmente, mas de acordo com a professora Rita, Yessa adora música, gesticula, faz sinais com as mãos, despede-se da família com tranquilidade, guarda a mochila no lugar, participa das atividades num ritmo próprio.



Imagem de Yessa cedida pela família<sup>5</sup>.

Os planejamentos são semanais com a pedagoga e com a professora do AEE, procurando identificar o que Yessa sabe para dar a partida inicial para o trabalho.

Estou tentando vencer as barreiras, aprendendo através da Yessa, pois para mim também é uma coisa nova (PROF. RITA).

A professora de Atendimento Educacional Especializado, Solange, relatou que também desconhecia a síndrome e buscou informações na *internet*.

---

<sup>5</sup> O uso da imagem de Yessa foi autorizada pela família.

Recebemos muitas recomendações da família: cuidados durante a alimentação para não engasgar; não podia cair; não conseguia sentar porque a articulação era rígida, entre outras. Mas será? [...]Eu fui para a sala e comecei a observar. Eu sugeri colocar uma almofadinha para ela sentar e deu certo. Isso foi no ano passado. Nesse ano tiramos a almofadinha e ela senta na rodinha. É claro que não é sempre. Tem dias que ela prefere ficar em pé, mas a professora estimula o envolvimento dela com as outras crianças (PROF. SOLANGE).

A professora Solange observou que na hora do recreio, Yessa ficava no colo da estagiária, pois todos ficavam receosos e cheios de cuidados com a criança. Com o tempo foi percebendo que estavam protegendo demais a aluna e tomou a decisão de dar mais autonomia à Yessa.

Solte-a, liberte-a, não a limite a não fazer! Deixe-a crescer! [...] Quando se fala que não pode cair, é porque se ela estiver lá em cima do escorregador sozinha, é perigoso porque ela não tem a noção do perigo. Mas por isso não podemos deixar de estimulá-la a subir, ensinar por onde ela sobe e por onde ela desce no escorregador. Antes a estagiária dava a mão a ela na hora do recreio, mas agora a deixa brincar e só observa. [...] Ela é estimulada a se alimentar sozinha. São dois movimentos, colocar a comida na colher e levar a colher até a boca, que ajudam na coordenação motora. É um tempo maior que ela precisa, demora a mastigação, mas dá conta.

Marisa percebeu os avanços de Yessa após seu ingresso na escola e continua investindo no potencial da filha:

A gente continua estimulando muito. Tudo o que a gente pede ela faz, tudo ela tem vontade de fazer, mas tudo bem devagar. Eu a deixo fazer as coisas, tirar a própria roupa, pegar água para ela e para outras pessoas da casa, pegar o telefone quando toca. Ela sabe de quem é cada telefone. Colocamos muita música para ela ouvir. Compramos um piano de brinquedo da altura dela, que tem as músicas gravadas, ela usa o microfone e fica tentando cantar, mas só sai uns resmungos. A minha filha é perfeita e eu me sinto realizada!

## Considerações finais

Apesar de a Síndrome Cornélia de Lange ser conhecida há vários anos, tanto a família quanto os profissionais da área médica e da área educacional pouco ou nada conhecem sobre a SCdL por se tratar de uma síndrome rara, de difícil diagnóstico precoce.

Como não existem trabalhos na área educacional sobre o assunto, os professores necessitam aprender no contato diário com os sujeitos acometidos pela síndrome. As pesquisas e informações mais recentes são encontradas no site da CdLS Foundation.

Os fatores a serem considerados no planejamento educacional incluem: estado de saúde da criança, resistência, capacidade sensório-motora de gerenciar demandas, os níveis de excitação, estado comunicativo, necessidade de estrutura e organização, atividades compreensíveis e adaptações apropriadas, procurando sempre estimular a autonomia e a interação.

O meio social é a verdadeira alavanca do processo educacional (VIGOTSKI, 2010b, p.65). Nesse sentido, ao começar a frequentar a escola regular, Yessa aprendeu novas habilidades, ganhou mais autonomia, passou a conviver mais diretamente com seus pares.

O ingresso de Yessa na escola provocou mudanças nos profissionais que lá atuam. Quem lida mais diretamente com a criança sentiu necessidade de buscar informações sobre a síndrome para melhor atendê-la. Vigotski (2010a, p. 63) diz que

O único educador capaz de formar novas reações no organismo é a sua própria experiência. Só aquela experiência que ele adquiriu na experiência pessoal permanece efetiva para ele.

Através dos depoimentos dos educadores, constatamos que eles estavam realmente preocupados com a permanência da criança na escola. Para Sanchez (2005, p.12),

A educação inclusiva centra-se em como apoiar as qualidades e as necessidades de cada um e de todos os alunos da comunidade escolar, para que se sintam bem-vindos e seguros e alcancem êxito.

Ao observar a aluna na escola, percebemos uma criança totalmente incluída e respeitada na sua diferença, com profissionais que não se limitaram meramente ao que estava

descrito no laudo. Observamos também que planejavam a partir daquilo que Yessa dominava, seu nível de desenvolvimento real, àquilo para a qual ela precisava da orientação e/ou colaboração de um adulto ou de seus pares, o nível de desenvolvimento potencial (VIGOTSKI, 2010b, p. 95-97).

Sendo desafiada e bem orientada, Yessa será como um passarinho, livre para alçar novos voos e conquistar a sua liberdade.

## Referências

Cornélia de Lange Síndrome Foundation - CdLS Foundation. Disponível em <http://www.cdlsusa.org/>. Acesso em 18 mar. 2013.

RICARDO, M.M. **Subsídios para o estudo da comunicação e ensino de crianças multideficientes:** o caso de uma criança portadora da síndrome de Cornélia de Lange. Dissertação de Mestrado. Porto: Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação/Universidade do Porto, 2002. Disponível em [http://sigarra.up.pt/fpceup/pt/teses.lista\\_teses?p\\_curso=809&p\\_ord\\_campo=D\\_DEFESA\\_TESE&p\\_record\\_set\\_size=5&p\\_tipo\\_lista=EC](http://sigarra.up.pt/fpceup/pt/teses.lista_teses?p_curso=809&p_ord_campo=D_DEFESA_TESE&p_record_set_size=5&p_tipo_lista=EC) Acesso em 16 mar 2013.

SÁNCHEZ, P.A. **A educação inclusiva:** um meio de construir escolas para todos no século XXI. Disponível em <http://portal.mec.gov.br/seesp/arquivos/pdf/revistainclusao1.pdf> Revista da Educação especial, out. de 2005.p. 12. Acesso em 5 de abr. 2013.

VIGOTSKI. L.S. **Psicologia pedagógica.** 3. ed. São Paulo: Martins Fontes, 2010a.

\_\_\_\_\_. **A formação social da mente.** 7. ed. São Paulo: Martins Fontes, 2010b.