

SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Israel Rocha Dias ¹

Universidade Federal do Espírito Santo (UFES)

Rogério Drago²

Universidade Federal do Espírito Santo (UFES)

Eixo Temático 4: Atendimento Educacional Especializado

RESUMO

Este estudo intitulado “Síndrome de Smith-Lemli-Opitz: uma revisão de literatura”, tem como objetivo geral: conhecer, por meio da bibliografia, as principais características da síndrome de Smith-Lemli-Opitz. Especificadamente, analisar a produção científica sobre o tema em uma perspectiva inclusiva e investigar trabalhos voltados à prática pedagógica de sujeitos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz matriculados na escola comum em processo de escolarização e inclusão. Tendo como problemática: se esses sujeitos estão matriculados na escola, em processo de escolarização e inclusão, como são pensadas as práticas pedagógicas para este sujeito como uma síndrome tão rara e pouco estudada? se não existe trabalho pedagógico voltado para a prática pedagógica para os sujeitos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz, como garantir sua inclusão? como são pensadas as práticas pedagógicas para esses sujeitos na escola? será que os professores sabem direcionar esses alunos para seu aprendizado e desenvolvimento tendo contato somente com trabalhos voltados para a parte clínica da síndrome de Smith-Lemli-Opitz? Para que pudéssemos alcançar os objetivos propostos, como metodologia, utilizamos a pesquisa bibliográfica, em uma perspectiva histórico-cultural, dialogando essencialmente com Vigotski e seus seguidores que entendem o ser humano como um ser que, independente de características físicas, mentais ou sensoriais, produz conhecimento e cultura ao mesmo tempo em que se apropria da cultura e do conhecimento dos outros sujeitos de seu grupo social. O estudo revelou que, ter informações da parte clínica, nesse sentido, de uma síndrome rara, por exemplo, ou de qualquer outra, é de suma importância tanto para os sujeitos que as têm, quanto para a família, a escola e a sociedade de modo geral, mas, não ter informações de

¹ Graduado em Pedagogia pela Faculdade São Geraldo - FSG. Doutor e mestre em Educação pelo PPGE/ CE/ UFES, na linha de Pesquisa de Diversidade e Práticas Educacionais Inclusivas. E-mail: isrocha30@gmail.com

² Possui graduação em Pedagogia pela Universidade Federal do Espírito Santo (1994), mestrado em Educação pela Universidade Federal do Espírito Santo (1999), doutorado em Ciências Humanas - Educação pela PUC-Rio (2005) e Pós-Doutorado em Educação pelo PPGE-UFES (2013). E-mail: rogerio.drago@gmail.com

como se dá o processo de escolarização desses sujeitos pode trazer questões em que esses indivíduos tenham o seu direito à escolarização, à educação de qualidade, à inclusão negados ou negligenciados.

Palavras-chave: Inclusão. Síndrome de Smith-Lemli-Opitz. Síndrome raras.

1 INTRODUÇÃO

Este trabalho, intitulado “síndrome de Smith-Lemli-Opitz: uma revisão de literatura”, é um recorte da tese de doutorado intitulada “O aluno com síndrome de Smith-Lemli-Opitz no atendimento educacional especializado: um estudo descritivo”, apresentando levantamentos de dados produzidos em uma pesquisa no curso de Doutorado em Educação do Programa de Pós-Graduação da Universidade Federal do Espírito Santo - UFES. Teve como objetivo principal: descrever e analisar o processo vivenciado por um aluno com a síndrome de SMITH-LEMLI- OPITZ no contexto do atendimento educacional especializado.

Diante disso, para este momento, optamos por trazer a revisão de literatura por ser tratar de uma síndrome rara e também pela incipiência de trabalhos acadêmicos voltados para a prática pedagógica com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz, justificando, assim, a importância deste estudo.

Para tanto, este trabalho tem como objetivo geral, conhecer, por meio da bibliografia, as principais características da síndrome de Smith-Lemli-Opitz. Especificadamente, analisar a produção científica sobre o tema em uma perspectiva inclusiva e investigar trabalhos voltados à prática pedagógica de sujeitos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz matriculados na escola comum em processo de escolarização e inclusão.

Diante dos objetivos elencados anteriormente, levantamos as seguintes problemáticas:

1. Se esses sujeitos estão matriculados na escola, em processo de escolarização e inclusão, como são pensadas as práticas pedagógicas para este sujeito como uma síndrome tão rara e pouco estudada?
2. Se não existe trabalho pedagógico voltado para a prática pedagógica para os sujeitos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz, como garantir sua inclusão?

3. Como são pensadas as práticas pedagógicas para esses sujeitos na escola?

4. Será que os professores sabem direcionar esses alunos para seu aprendizado e desenvolvimento tendo contato somente com trabalhos voltados para a parte clínica da síndrome de Smith-Lemli-Opitz?

Portanto, para responder essas questões, tivemos como suporte teórico a perspectiva de Vigotski e seus interlocutores, numa perspectiva histórico-cultural, dialogando essencialmente com Vigotski e seus seguidores que entendem o ser humano como um ser que, independente de características físicas, mentais ou sensoriais, produz conhecimento e cultura ao mesmo tempo em que se apropria da cultura e do conhecimento dos outros sujeitos de seu grupo social.

2 MÉTODO

Para que pudéssemos alcançar os objetivos propostos para este trabalho, realizamos uma pesquisa bibliográfica, pois, de acordo com Michel (2009, p. 40), este tipo de pesquisa visa “proporcionar maior familiaridade com o problema, com vistas a torná-lo mais explícito ou a construir hipóteses. Pode-se dizer que estas pesquisas têm como objetivo principal o aprimoramento de ideias ou a descoberta de intuições”, ou seja, essas palavras vão ao encontro do principal objetivo deste trabalho que é conhecer, por meio da bibliografia, as principais características, particularidades e peculiaridades da síndrome de Smith-Lemli-Opitz.

Além disso, ainda de acordo com Michel (2009, p. 40), “[...] O estudo exploratório ou pesquisa bibliográfica pode ser considerado um forma de pesquisa, na medida que se caracteriza pela busca, recorrendo a documentos, de uma a uma dúvida, uma lacuna de conhecimento”, culminando então, com um os objetivos específicos para este artigo, que é: analisar a produção científica sobre o tema em uma perspectiva inclusiva; verificar trabalhos pensados na prática pedagógica de sujeitos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz.

Portanto, para que pudéssemos verificar o que se tem produzido de trabalhos acadêmicos focando sujeitos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz, realizamos

uma revisão de literatura, e para isso, utilizamos o Banco de Dissertação e Teses da Capes; o *Google Acadêmico*; o *SciELO – Scientific Electronic Library Online*; a Biblioteca de teses e dissertações da Universidade Mackenzie, o *Google*, o *Wiley Online Library* e o *Web of Science*.

Como descritores, elencamos: “Síndrome de SmithLemli-Opitz” e “Síndrome de Smith-Lemli-Opitz teses e dissertações”; “Smith- Lemli-Opitz Syndrome”; “7 *DEHYDROCHOLESTEROL reductase deficiency*”; “*Syndrome RSH*”; “*Syndrome sSLO*”; “*Smith Lemli Opitz syndrome at school*”; “Síndrome de Smith-Lemli- Opitz”; “Síndrome de Smith-Lemli-Opitz tese e dissertação”.

Em suma, encontramos diversos trabalhos ligados à área da saúde e correlatos, mas nenhum com foco diretamente na síndrome com as questões educacionais. A partir desses estudos, selecionamos alguns trabalhos para dialogarmos, como veremos no próximo item.

3 DISCUSSÃO

Neste item, trataremos da discussão do que é a síndrome de Smith-Lemli-Opitz e os resultados acerca da pesquisa bibliográfica realizada para compor este trabalho, conforme descrito anteriormente.

De acordo com Menezes (2016), a Síndrome de Smith-Lemli-Opitz (sSLO) é uma desordem recessiva autossômica ocasionada devido a defeitos congênitos na biossíntese do colesterol. As pessoas que possuem a síndrome geralmente apresentam mutações no gene *DHCR7*, o qual codifica a proteína 7-deidrocolesterol redutase, última enzima na via da biossíntese do colesterol, que converte o 7-DEHIDROCOLESTEROL (7-DHC) em colesterol.

Ainda de acordo com Menezes (2016), o colesterol é o principal componente das membranas celulares, das organelas, das vesículas e da bainha de mielina do sistema nervoso central e periférico. Além disso, é o precursor dos sais biliares, dos hormônios esteroides e da vitamina D. Dessa forma, a deficiência do colesterol resulta em consequências neurológicas e no desenvolvimento, contribuindo para a patologia da sSLO.

Sujeitos com a sSLO apresentam retardo no crescimento, atraso do desenvolvimento e anormalidades congênitas, afetando múltiplos órgãos. O diagnóstico laboratorial pode ser feito pela avaliação da concentração sérica de

7-DHC e a confirmação diagnóstica feita pelo estudo molecular do gene DHCR7, permitindo o aconselhamento genético e o diagnóstico pré-natal (MENEZES, 2016).

Segundo Donadon et al (2015) a sSLO tem um amplo espectro fenotípico e uma incidência que varia entre 1: 20. 000 e 1:70.000. As manifestações clínicas mais frequentes encontradas em sSLO são: sindactilia¹ de 2° e 3 ° pododáctilos² , alteração de genitália em meninos e deficiência intelectual. Embora a sSLO seja frequentemente associada a níveis baixos de colesterol, tais níveis não podem ser utilizados de forma isolada para confirmar ou excluir um diagnóstico, pois 10% dos pacientes podem possuir níveis normais.

De acordo com Nowaczyk et al (2013), O diagnóstico de sSLO é estabelecido a partir de alguns características clínicas sugestivas e nível elevado de 7-desidrocolesterol e/ou pela identificação de variantes patogênicas bialélicas³ no DHCR7 por testes genéticos moleculares. Embora a concentração sérica de colesterol seja geralmente baixa, ela pode estar na faixa normal em aproximadamente 10% dos indivíduos afetados, tornando-o um teste não confiável para rastreamento e diagnóstico.

O tratamento da sSLO envolve a reposição de colesterol, seja por dieta, como a rica em gema de ovo ou por colesterol farmacêutico. Os benefícios clínicos são voltados para os problemas comportamentais e de desenvolvimento, incluindo melhora do crescimento e tônus muscular, diminuição de infecções, da irritabilidade e da fotossensibilidade. O tratamento, embora não atinja as áreas do cérebro afetadas, melhora a sociabilidade e, conseqüentemente, a qualidade de vida dos indivíduos (BRASIL, 2013).

No Brasil, a síndrome de Smith-Lemli-Opitz afeta cerca de 1 em 20.000 a 60.000 recém-nascidos. Essa condição é mais comum em brancos de ascendência europeia, principalmente em pessoas de países da Europa Central, como Eslováquia e República Tcheca. É muito raro entre populações africanas e asiáticas, não foi possível encontrar uma informação concreta para confirmar o porquê dessa afirmação (BRASIL, 2013).

Vale ressaltar, que todas as características apresentadas neste item, não são impeditivas para que o sujeito com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz possa

aprender e se desenvolver enquanto aluno, o que se faz necessário neste caso, primeiro, é conhecer a síndrome em questão para que assim os profissionais da educação possam planejar as aulas para esses estudantes, pois, de acordo com Vigotski (2001),

[...] a primeira exigência da educação é o conhecimento absolutamente preciso das formas hereditárias de comportamento, em cuja base será erigido o campo pessoal da experiência. E é aqui que o conhecimento das diferenças individuais se manifesta com força especial (p. 428).

Depois, precisamos conhecer o aluno enquanto ser humano, ou seja, o que ele traz de experiência de vida, o que ele já sabe, e até mesmo o que ele não sabe, assim, ainda de acordo com Vigotski (2001),

A criança não é um ser acabado, mas um organismo em desenvolvimento, e conseqüentemente o seu comportamento se forma não só sobre a influência excepcional da interferência sistemática no meio, mas ainda em função de certos ciclos ou períodos de desenvolvimento do próprio organismo infantil, que determinam, por sua vez, a relação do homem com o meio (p. 289).

Em suma, não podemos continuar negando o direito desses sujeitos em processo de escolarização e inclusão, é preciso elaborar projetos no coração das unidades escolares, que provoquem mudanças de posturas, que coloquem em discussão as temáticas de educação e inclusão, que permitam aos educadores conhecer com propriedade as políticas de educação, as teorias que poderão contribuir com nossa ação pedagógica e garantir a qualidade de ensino desses alunos (RODRIGUES; SANTOS, 2020).

4 RESULTADOS

Neste ponto do artigo, apresentaremos os trabalhos encontrados de acordo com os objetivos elencados para este trabalho, assim como a metodologia escolhida.

O primeiro trabalho selecionado foi da autora Cristina Isabel Borges Dias Amaral, que realizou uma pesquisa cuja temática foi o Estudo dos défices da via de biossíntese do colesterol: implementação de uma metodologia e determinação de valores de referência de esteróis em amostras de líquido amniótico, realizado no ano de 2008. Trata-se de uma Dissertação apresentada à Universidade da Beira Interior (Portugal), para a obtenção do grau de mestre em Bioquímica. Seu objetivo principal foi desenvolver um método analítico de

cromatografia–cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC) ou cromatografia gasosa.

Acoplada a espectrometria de massa (GC-MS), que permite a detecção, separação e quantificação de diversos esteróis em fluídos e tecidos biológicos. Como resultados, a autora concluiu que a investigação permitiu demonstrar que o intervalo dos valores de referência para cada esterol, calculado para diferentes idades gestacionais (das 13 às mais de 22 semanas), é útil para a validação de resultados de um diagnóstico bioquímico pré-natal de erros inatos da via biossíntese de colesterol.

O segundo trabalho trata-se de um artigo, cuja temática é: Síndrome de SmithLemli-Opitz – Relato de caso, de autoria de Donadon et al (2015), que relata o caso de um sujeito do sexo masculino, de 1 ano e 6 meses, fruto de pais não consanguíneos, nascido de parto cesárea com 39 semanas e 1 dia, pesando 1.605 g, medindo 41 cm, com perímetro cefálico de 31 cm e com Apgar 10 de 5 e 9 no primeiro e no quinto minuto, respectivamente.

Foram percebidas algumas alterações na realização do exame físico, onde foram notadas ao nascimento, como baixo peso, microcefalia, microretrognatia, pé torto congênito, sindactilia do segundo e terceiro pododáctilos bilateralmente, fontanela anterior ampla, hipospádia peniana; entretanto apresentou cariótipo normal. Já nos exames laboratoriais solicitados, a dosagem de colesterol foi normal, sendo então solicitada a dosagem do seu precursor. Aos dois meses, em novo exame físico, além das alterações supracitadas, notaram alteração exacerbada em seu desenvolvimento neuropsicomotor, sendo então aventada a hipótese de sSLO.

O artigo teve como objetivo relatar um caso de síndrome genética rara a fim de instruir a população médica sobre sua fisiopatologia, manifestações clínicas, diagnóstico e tratamento, além de alertar para a importância de aconselhamento genético sobre a síndrome de Smith-Lemli-Opitz. Sobre o terceiro estudo, também em formato de artigo científico, Síndrome de Smith-Lemli-Opitz e hipotireoidismo: o primeiro caso venezuelano, dos autores. Martínez, Zerpa e Gil (2014), por sua vez, tratam de um sujeito do sexo masculino, 5 anos, natural de Mérida (Venezuela), sem histórico de

consanguinidade parental, mas com isonímia no sobrenome dos avós paterno e materno, encaminhados à Unidade de Endocrinologia por apresentar ambiguidade genital. Em relação à história perinatal, destaca-se que é um produto da quinta gravidez, gravidez simples, controlada e a termo, complicada com a ameaça de parto prematuro devido a infecção urinária e nas últimas 6 semanas a pré-eclâmpsia tratada com alfa-metildopa.

Foi obtido vaginalmente às 38 semanas, com peso ao nascer de 2400 kg, altura de 46 cm. Durante os primeiros anos de vida, ele apresentou, em várias ocasiões, infecções respiratórias, tratadas em nível hospitalar, sem complicações. O exame físico do sujeito revelou peso de 13 kg (percentil 3), altura 98 cm (percentil 3), palidez cutânea mucosa leve, fácies de aparência peculiar, microcefalia, proeminência frontal, nariz de raiz larga, narinas antevertidas e ponta bulbosa, pavilhões atriais rotacionados posteriormente, em punho, com alteração estrutural no nível da hélice até a predominância esquerda.

Além do exposto, apresentava, também, as seguintes características: Boca: lábio superior fino, palato ogival, micrognatia. Genitais: criptorquidia bilateral, sulco intercrotal e hipospádia penoscrotal. Exame neurológico: deficiência intelectual grave, hipotonia, movimentos motores repetitivos com tendência a autoagressão e agressividade. Não foram encontradas alterações oftalmológicas, cardiovasculares ou respiratórias.

Freire (2010), em sua dissertação de mestrado intitulada: Avaliação do metabolismo do colesterol em pacientes com esclerose tuberosa, espectro autístico e síndrome de Smith-Lemli-Opitz, teve como objetivo principal avaliar o metabolismo do colesterol em pacientes com esclerose tuberosa, espectro autístico e síndrome de Smith-Lemli-Opitz.

Assim, realizou-se um estudo descritivo, analisando os níveis de colesterol e de 7-dehidrocolesterol, em 3 grupos de pessoas com condições clínicas distintas e o grupo controle, sendo o primeiro grupo composto por sete indivíduos com esclerose tuberosa, o segundo formado por doze com espectro autístico, o terceiro composto por dois com síndrome de Smith-Lemli-Opitz e o grupo controle formado por seis indivíduos.

As variáveis estudadas foram descritas através de suas médias e desvios padrão. Verificou-se que os indivíduos com esclerose tuberosa apresentaram níveis normais de 7-dehidrocolesterol e que a maioria (seis indivíduos) apresentou dosagem normal de colesterol. Os sujeitos com síndrome de Smith-Lemli-Opitz apresentaram níveis normais de 7-dehidrocolesterol e colesterol. A maioria dos sujeitos com espectro autístico apresentou níveis normais de 7-dehidrocolesterol e colesterol (onze e dez pessoas, respectivamente).

Já o trabalho, Distúrbios do metabolismo de esteróis e neurodesenvolvimento - uma atualização, dos autores Kanungo et al (2013), discorre que, o colesterol tem inúmeras funções por excelência na fisiologia celular normal, bem como no desenvolvimento embrionário e pós-natal. É um componente importante das membranas celulares e da mielina e é um precursor dos hormônios esteróides e ácidos biliares.

O desenvolvimento da barreira hematoencefálica, provavelmente entre 12 e 18 semanas de gestação humana, torna o cérebro embrionário/fetal em desenvolvimento dependente da síntese endógena de colesterol. Os autores destacam em sua pesquisa que defeitos enzimáticos conhecidos ao longo da via biossintética do colesterol resultam em uma série de achados no desenvolvimento neurológico, além de anomalias estruturais.

Neste artigo, os autores revisaram sobre os distúrbios da síntese de esteróis na via pré e pós-esqualeno, destacaram os aspectos do desenvolvimento neurológico subjacentes às apresentações clínicas e ao curso da Síndrome de Smith-Lemli-Opitz.

Outro estudo relevante é o de Gedam et al (2012), com o título, Síndrome de Smith-Lemli-Opitz. Neste trabalho, os autores descrevem as principais características da síndrome, mas o objetivo principal do estudo é o caso reportado, que trata-se de um menino de quatro meses e meio de idade, nascido de um casamento não consanguíneo que foi encaminhado em vista do fracasso em prosperar. Nasceu com 7 meses e meio de gestação por cesariana em vista de oligodrômio¹¹, teve um choro fraco ao nascer e pesava 2,1 kg.

A ultrassonografia pré-natal (USG) foi sugestiva de hidronefrose direita. A mãe

apresentava hipotireoidismo e tomava suplementos de tireóide nos últimos 5 anos. Aos 4 meses e meio de idade, a criança havia conseguido apenas manter a cabeça parcialmente ereta. Ele estava em aleitamento materno exclusivo e foi imunizado até a data.

O ecocardiograma realizado na criança revelou defeito do septo atrial do óstio 12secundário de tamanho médio (TEA) com desvio da esquerda para a direita e hipertensão pulmonar leve. Em vista de anomalias renais e cardíacas com características dismórficas, suspeitava-se que apresentasse síndrome de SmithLemli-Opitz e foram realizados níveis séricos de colesterol baixos (94 mg/dL [Normal = 150-250 mg/dL]).

Com isso, o médico aconselhou a realização de testes genéticos, mas não pôde fazer devido à falta de recursos financeiros dos responsáveis. A partir do exposto nessa revisão de literatura, ficou claro que todas as informações referentes a Síndrome de Smith-Lemli-Opitz estão voltadas a área clínica, tanto em pesquisa realizada na Língua Portuguesa quanto em Línguas Estrangeiras, mostrando uma incipiência total de estudos no que tange a escolarização desses sujeitos.

5 CONCLUSÃO

Esta pesquisa teve como principal intenção, de acordo com o objetivo geral, conhecer, por meio da bibliografia, as principais características, da síndrome de Smith-Lemli-Opitz, por ser uma síndrome rara e, como vimos, pouco estudada no que tange a prática pedagógica desses sujeitos que estão matriculadas na escola comum, e assim o fizemos.

Sendo assim, de acordo com os objetivos específicos, que são: analisar a produção científica sobre o tema em uma perspectiva inclusiva e investigar trabalhos voltados à prática pedagógica de sujeitos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz matriculados na escola comum em processo de escolarização e inclusão, foi possível concluir que existem trabalhos voltados para a síndrome em questão, mas nenhuma pesquisa de cunho escolar, ou seja, pensando na inclusão desses sujeito na escola e sua prática pedagógica. Ora, se esses sujeitos estão matriculados na escola, em processo de escolarização e inclusão, como são pensadas as práticas pedagógicas para

este sujeito como uma síndrome tão rara e pouco estudada? Assim, faz-se necessário trabalhos voltadas para esta vertente, para que esses indivíduos possam ter qualidade assegurada em sua educação escolar.

Nesse sentido, faz-se necessário pensarmos na formação continuada dos professores que têm contato com alunos com essa síndrome, assim como outras síndromes raras, pois, de acordo com Rodrigues (2018),

Uma escola somente poderá atender a todos quando estiver organizada para favorecer cada aluno, pois um ensino de qualidade, um ensino significativo, é aquele que garante o acesso ao conjunto sistematizado de conhecimentos como recursos a serem mobilizados (p. 73).

E isto não acontecerá se os professores não tiveram o conhecimento do que se trata tal síndrome, sendo de fundamental importância este fato para que esses alunos não tenham seu direito à educação negado, ou mesmo negligenciado por serem diferentes dos demais (DIAS, 2015).

Diante das informações apresentadas no item anterior, destacamos, principalmente que, ter informações da parte clínica, nesse sentido, de uma síndrome rara, por exemplo, ou de qualquer outra, é de suma importância tanto para os sujeitos que as têm, quanto para a família, a escola e a sociedade de modo geral, mas, não ter informações de como se dá o processo de escolarização desses sujeitos pode trazer questões em que esses indivíduos tenham o seu direito à escolarização, à educação de qualidade, à inclusão negados ou negligenciados.

Pois, de acordo com Góes (2002),

[...] Tal aluno não pode contar apenas com oportunidades iguais [...]. Deve ter direitos iguais para formar-se como pessoa e participante de diferentes esferas sociais e, nesse sentido, receber condições diferenciadas de desenvolvimento e educação, para uma existência ou vivência cultural digna (p. 110).

Sendo assim, não pensar na prática pedagógica para alunos com uma síndrome rara, é o mesmo que negar a eles o direito a educação, e negar o direito a educação implica em não entender que uma pessoa com uma condição diferente possa aprender e se desenvolver.

Diante de tal afirmativa, para que essas pessoas possam ter acesso à educação, concordamos com Sarmiento (2006) quando diz que,

A escola, aliás, constitui o lócus por excelência da garantia (ou não) da possibilidade de concretização da cidadania política na medida em que nela se concretizam as aspirações participantes das crianças e

suas competências políticas, como proponentes interessados na regulação do seu modo de vida, da cidadania organizacional, pela mobilização da sua vontade ativa na realização do processo escolar, e da cidadania íntima, pela concretização de relações intergeracionais não subordinadas e respeitadoras das identidades individuais (p. 154).

Em suma, para garantir a inclusão desses sujeitos com a sSLO, é necessário que se produza informações acadêmicas sobre as principais características da síndrome para que, assim, os profissionais da educação tenham subsídios para realizar sua prática pedagógica com esses educandos, a fim de garantir que eles tenham acesso aos bens escolares aos quais têm direito; uma permanência de qualidade na escola aos conteúdos necessários a sua formação e que se formem no tempo correto, garantindo, assim, sua contribuição como cidadãos na sociedade do qual fazem parte.

REFERÊNCIAS

- AMARAL, C. I. B. D. **Estudo dos défices da via de biossíntese do colesterol**: implementação de uma metodologia e determinação de valores de referência de esteróis em amostras de líquido amniótico. Dissertação de Mestrado (Mestrado em Bioquímica). Universidade da Beira Interior, 2008.
- BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Guia Metabólico**. Brasília, DF, 2013.
- DIAS, I. R. **O bebê com síndrome de Down**: um estudo no centro de educação infantil Criarte-Ufes. Dissertação de Mestrado (mestrado em educação). Universidade Federal do Espírito Santo – UFES, 2015.
- DONADON, A. R. et al. Síndrome de Smith-Lemli-Opitz – Relato de caso. **Revista de Medicina e Saúde de Brasília**, 2015.
- FREIRE, M. C. M. Síndrome de Smith-Lemli-Opitz - **Estudo Molecular**. **Boletim Técnico**. Hermes Pardini – medicina, saúde e bem-estar. ANO 4 | NÚMERO 17 | MARÇO DE 2016.
- FREIRE, R. S. **Avaliação do metabolismo do colesterol em pacientes com esclerose tuberosa, espectro autístico e síndrome de Smith-Lemli-Opitz**. Dissertação de Mestrado (Mestrado em Ciências da Saúde) Universidade Estadual de Montes Claros, 2010.
- GEDAM et al. **Smith-Lemli-Opitz-syndrome**. European Journal of Human

Genetics, 2013.

KANUNGO, S. et al. **Sterol Metabolism Disorders and Neurodevelopment--An Update**. Developmental Disabilities Research Reviews, 2013.

MARTÍNES, I. M. M.; ZERPA, J. GIL, V. Síndrome de Smith-Lemli-Opitz e hipotireoidismo: o primeiro caso venezuelano. **Revista Virtual da Saúde**. vol. 55, 2014.

MICHEL, M. H. **Metodologia e Pesquisa Científica em Ciências Sociais**. 2. ed. São Paulo, Atlas, 2009.

NOWACZYK, MAŁGORZATA J.; CAREY, John C. **Narrative medicine: A call to pens**. American Journal of Medical Genetics. Part A, 2013.

RODRIGUES, P. da S. O papel do gestor escolar na organização da escola e o processo de inclusão de alunos público-alvo da educação especial. In:

DRAGO, R.; ARAÚJO, M. P. M. (ORGS.). **Educação especial e educação inclusiva: teoria, pesquisa e prática**. São Carlos: Pedro & João, 2018.

RODRIGUES, P. da S.; SANTOS, Y. R. dos. Vigotski e a educação especial. In: DRAGO, R.; BRAGA, L. V. S. (ORGS.). **Vigotski: teoria e prática**. Rio de Janeiro: Wak, 2020.

VIGOTSKI, L. S. **Psicologia pedagógica**. São Paulo: Martins Fontes, 2001.