

## O ALUNO COM SÍNDROME DE DIGEORGE NOS ANOS INICIAIS DO ENSINO FUNDAMENTAL: INCLUSÃO, APRENDIZAGEM E DESENVOLVIMENTO

Yasmin Rocha dos Santos<sup>1</sup>  
Universidade Federal do Espírito Santo

Rogério Drago<sup>2</sup>  
Universidade Federal do Espírito Santo

Eixo temático 6: Processos de aprendizagem e desenvolvimento e práticas pedagógicas na perspectiva da inclusão escolar

### Resumo

Este estudo intitulado “O aluno com Síndrome de DiGeorge nos anos iniciais do ensino fundamental: inclusão, aprendizagem e desenvolvimento”, refere-se a uma pesquisa de doutorado, em andamento, que tem como objetivo geral investigar os processos de aprendizagem, desenvolvimento e inclusão de um aluno com Síndrome de DiGeorge (SDG) no contexto da sala de aula por meio do trabalho colaborativo. Como desdobramento do objetivo geral, especificamente, buscaremos: conhecer e descrever as principais características, peculiaridades e particularidades do sujeito com Síndrome de DiGeorge, descrever e analisar, em diferentes espaços escolares, as práticas pedagógicas direcionadas ao aluno com SDG e conhecer e compreender o papel do professor colaborador no processo de aprendizagem, desenvolvimento e inclusão do aluno com Síndrome de DiGeorge. Por compactuar a perspectiva de que todos os sujeitos, independentemente de suas características físicas, cognitivas ou sensoriais são seres capazes de produzir e reproduzir história e cultura, optamos por assumir a perspectiva histórico-cultural de Vigotski, além de Bakhtin por compreendermos que os dois teóricos possuem semelhanças acerca do papel da linguagem na estruturação social do sujeito além de considerarem o ser humano como protagonista no processo de humanização. Para alcançar os objetivos propostos, esta pesquisa de cunho qualitativo, se inclinará na perspectiva da pesquisa descritiva, para a produção de dados utilizaremos observação participante, entrevista semiestruturada, além de fotografias e filmagens. Como resultados parciais pudemos entender a SDG é uma patologia genética relacionada a uma deleção no braço longo (q) de um dos cromossomos que foi descrita pela primeira vez em 1955 e atualmente ainda existem poucos trabalhos, no Brasil, que abordam os processos de inclusão, aprendizagem e desenvolvimento de alunos com Síndrome de DiGeorge.

**Palavras – chave:** Síndrome de DiGeorge. Escola comum. Inclusão. Ensino fundamental

---

<sup>1</sup> Possui graduação em Pedagogia pela Universidade do Grande Rio José de Souza Herdy (2018), Especialista em Educação Especial Inclusiva pelo Centro de Ensino Superior de Vitória (CESV) (2019), mestrado em Educação pela Universidade Federal do Espírito Santo (2021), doutoranda em educação pela Universidade Federal do Espírito Santo. E-mail: yasmin.r.santos@edu.ufes.br

<sup>2</sup> 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). Email: rogerio.drago@gmail.com

## **Introdução**

Este estudo intitulado **O aluno com Síndrome de DiGeorge nos anos iniciais do ensino fundamental: inclusão, aprendizagem e desenvolvimento**, refere-se a uma pesquisa de doutorado em andamento que tem como objetivo geral investigar os processos de aprendizagem, desenvolvimento e inclusão de um aluno com Síndrome de DiGeorge no contexto da sala de aula por meio do trabalho colaborativo.

Como objetivos específicos, pretendemos: conhecer e descrever as principais características, peculiaridades e particularidades do sujeito com Síndrome de DiGeorge, descrever e analisar, em diferentes espaços escolares, as práticas pedagógicas direcionadas ao aluno com SDG e conhecer e compreender o papel do professor colaborador no processo de aprendizagem, desenvolvimento e inclusão do aluno com SDG.

Como referencial teórico-metodológico, optamos por assumir a perspectiva histórico-cultural de Vigotski, além de Bakhtin por compreendermos que os dois teóricos possuem semelhanças acerca do papel da linguagem na estruturação social do sujeito além de considerarem o ser humano como protagonista no processo de humanização.

Para alcançar os objetivos propostos, esta pesquisa de cunho qualitativo, se inclinará na perspectiva da pesquisa descritiva, para a produção de dados utilizaremos observação participante e entrevista semiestruturada.

## **Revisão de Literatura**

Para que possamos potencializar o estudo e visando conceituar e estabelecer maior subsídio teórico para a constituição deste, optamos por trazer pesquisas acadêmicas que aludem à síndrome de DiGeorge em suas características fenotípicas e genotípicas, além de buscarmos trabalhos que se preocupam com o processo de aprendizagem, desenvolvimento e inclusão de sujeitos com a referida síndrome.

Posto isto, trazemos o primeiro trabalho desenvolvido por Shprintzen (2000) intitulado VELO-CARDIO-FACIAL SYNDROME: A DISTINCTIVE BEHAVIORAL PHENOTYPE, no qual o autor revela que a síndrome Velo cardio facial (VCF) é o distúrbio genético mais comum e uma das síndromes de anomalias múltiplas mais comum em seres humanos. Relata que as manifestações mais comuns são as comportamentais, dificuldade de aprendizagem, transtornos psiquiátricos, transtorno de déficit de atenção (TDAH) e uma variedade de transtornos no desenvolvimento também estão presentes e, por essas manifestações não serem mutuamente exclusivas à síndrome, a criação de um quadro fenotípico é difícil, além disso, o pesquisador destaca que os tratamentos padrões para cada uma dessas manifestações clínicas de modo individual podem não ser eficazes e podem até mesmo ser prejudiciais em sujeitos com a síndrome.

Em outro estudo de Shprintzen (2008), na qual a temática é VELO-CARDIO-FACIAL SYNDROME: 30 YEARS OF STUDY, o autor destaca que a Síndrome Velo-cardio-facial atraiu a atenção da medicina devido aos vários transtornos psiquiátricos comuns à síndrome, como TDAH, esquizofrenia e transtorno bipolar. O autor destaca que a síndrome tem uma prevalência populacional de aproximadamente 1 a cada 2.000 pessoas nos Estados Unidos, embora a incidência seja maior. O tratamento clínico depende da idade com problemas médicos agudos como, por exemplo, cardiopatia congênita, distúrbios imunológicos, problemas de alimentação, fenda palatina e distúrbios do desenvolvimento que estão presentes na infância e nos anos pré-escolares.

Já Damasceno; Pagan e Candela (2018) apresentam, em forma de artigo, a síntese do trabalho final do curso de Pós-Graduação em Educação Especial. A pesquisa nomeada EXPERIÊNCIAS DOCENTES E EDUCAÇÃO INCLUSIVA NO BRASIL: DIÁLOGOS SOBRE DIÁLOGOS, apresenta o estudo de uma experiência docente formativa com um aluno com deficiência em uma escola brasileira. No estudo, os autores abordam as questões legais que amparam a inclusão de alunos com deficiência na rede regular de ensino, a opinião de teóricos sobre a educação inclusiva, as possibilidades de implementação e inclusão de instituições de ensino inclusivas e relatam a experiência de convivência com um aluno com a Síndrome de

Shprintzen, além de pontuar considerações que oportunizam compreender, brevemente, sobre a relação do ensinar e aprender com educandos com necessidades educativas especiais.

Por último, trazemos o estudo de Kates; et al (2007) que traz a temática **COMPARING PHENOTYPES IN PATIENTS WITH IDIOPATHIC AUTISM TO PATIENTS WITH VELOCARDIOFACIAL SYNDROME (22Q11 DS) WITH AND WITHOUT AUTISM**, no qual demonstram que pelo menos três grupos de pesquisa evidenciaram que o autismo é diagnosticado em até 20% das crianças com SVCF. Os autores elencaram como objetivo definir e diferenciar o fenótipo comportamental do autismo em grupo de crianças com autismo e a SVCF ou não associados à síndrome. O estudo envolveu pais e pessoas de 5 a 15 anos de idade. Como resultado, a partir do relato dos pais, foi evidenciado que as crianças com autismo idiopático e crianças com autismo + SVCF demonstraram menos brincadeiras de faz de conta e mais rituais, estereotípias motoras e uso repetitivo de objeto do que crianças apenas com a SVCF, no entanto, outros comportamentos característicos do autismo como, dificuldade em compartilhar atenção, dificuldade na comunicação gestual e na iniciação de conversa, além de interesses restritos, parecem ser comportamentos característicos da SVCF independentemente do diagnóstico de autismo.

### **Referencial teórico-metodológico**

Optamos por trazer a perspectiva histórico-cultural do desenvolvimento humano e nos debruçamos nos estudos acerca da natureza dialógica da interação humana presente nos estudos de Vigotski e seus colaboradores e Bakhtin e os que defendem a mesma perspectiva, por compreendermos que esses teóricos dialogam entre si quando discutem sobre o papel da linguagem na estruturação sociocultural do sujeito.

O psicólogo Lev S. Vigotski e o filósofo Mikhail Bakhtin possuem diversas semelhanças em suas obras. Ambos os pesquisadores possuem forte influência pelo materialismo histórico-dialético e desenvolveram diferentes estudos voltados para a linguagem e a consciência humana.

A teoria de Vigotski parte do princípio de que o sujeito é um ser histórico e cultural, tornando assim, o processo de aprendizagem e desenvolvimento possíveis a partir dos momentos de interação social do indivíduo com diferentes pares no contexto social em que este sujeito está inserido. Em outras palavras,

Vygotsky foi capaz de agregar diferentes ramos de conhecimento em um enfoque comum que não separa os indivíduos da situação cultural em que se desenvolvem. Este enfoque é integrador dos fenômenos sociais, semióticos e psicológicos, tem uma capital importante hoje em dia, transcorrido meio século desde sua morte" (WERTSCH, 1988, p. 34)

Nesse sentido, o ser humano é um ser social, que precisa do contato coletivo para constituir a sua humanização e a partir desse entendimento, encontramos eco nos fundamentos defendidos por Bakhtin que possui uma visão totalizante da realidade, que compreende o indivíduo como uma soma das relações sociais, como um ser social da e na história e é nessa relação de alteridade que o homem se torna sujeito, "o meu só se torna um eu quando o outro se volta para o eu na condição de um tu" (FREITAS; et al. 2015, p. 52). Portanto, o indivíduo não pode ser pensado fora de suas relações interpessoais, já que é na vivência com o coletivo que se constitui enquanto sujeito.

Diante desse fato, de acordo com a tese bakhtiniana, o outro e o contexto específico são primordiais para a constituição do sujeito, por isso, concordamos com Freitas (1997, p. 320) quando nos diz que,

[...] Sem ele (o outro) o homem não mergulha no mundo sócio, não penetra na corrente da linguagem, não se desenvolve, não realiza aprendizagens, não ascende às funções psíquicas superiores, não forma a sua consciência, enfim, não se constitui como sujeito.

Isso nos remete aos pensamentos de Vigotski (2000), pois para o teórico, a natureza psicológica do sujeito é composta por relações sociais, transferidas para dentro e que se convertem em funções da personalidade e formas de sua estrutura. Podemos compreender então que apenas em comunidade com outros pares, por meio das relações dialógicas que o sujeito tecerá sua subjetividade e possuirá meios de cultivar suas faculdades em todas as direções: a verdadeira liberdade individual só será possível em comunidade (VIGOTSKI, 1930).

Com o propósito de refletir o aluno com SDG matriculado na escola comum em sua

totalidade, articulando dialeticamente os enfoques externos com os internos e entendendo que a realidade é socialmente construída e levando em consideração a relação do indivíduo com o seu contexto social, o percurso metodológico que utilizaremos neste projeto se pautará na abordagem qualitativa de pesquisa.

De acordo com Denzin e Lincoln (2006), a pesquisa qualitativa abrange uma abordagem interpretativa do mundo, isso significa que seus pesquisadores estudam seus sujeitos/objetos em seus estados naturais. Seguindo essa linha de raciocínio, Fortin (2003, p.22) afirma que a abordagem qualitativa “[...] observa, descreve, interpreta e aprecia o meio e o fenômeno tal como se apresentam, sem procurar controlá-los. Portanto, essa abordagem zela pela descrição em detalhes dos fenômenos e dos componentes eu o envolvem”.

Sendo assim, a pesquisa em questão busca descrever uma situação minuciosamente com riqueza de detalhes, reunindo um vasto número de informações sobre o tema proposto. Para Michel (2009, p.53), “é uma técnica utilizada em pesquisas de campo com o objetivo de compreender o sujeito da pesquisa em seus próprios termos, ou seja, no seu próprio contexto”. Sendo assim, este tipo de pesquisa nos permite um estudo mais aprofundado, com mais possibilidades de detalhes, mais aprendizado sobre o indivíduo e o contexto investigado, dentre outros. Portanto, pode-se inferir que durante o desenvolvimento da pesquisa de natureza qualitativa, o pesquisador deve estar imerso no campo uma vez que o fenômeno estudado só é compreendido amplamente se observado o ambiente onde ocorre.

## **Discussão**

Com intuito de fomentar os conhecimentos acerca dos aspectos conceituais, fenotípicos e genotípicos da Síndrome de DiGeorge (SDG) e contextualizar melhor a complexidade da síndrome, trazemos neste capítulo, informações a respeito da temática para, a partir desse exposto possibilitar uma visão mais ampla dessa síndrome pouco pesquisada no âmbito educacional, pois acreditamos que esta apresentação poderá contribuir para que o trabalho pedagógico dos profissionais da educação ampliem seus conhecimentos e suas estratégias de ensino para atuar de

modo inclusivo com o aluno com SDG na sala de aula comum<sup>3</sup>. Além disso, apresentamos a revisão de literatura acerca dos estudos encontrados que tratam da síndrome em foco.

## 1.1 ASPECTOS GENOTÍPICOS E FENOTÍPICOS

De acordo com Silveira (2017), a Síndrome de deleção 22q11.2 é uma patologia genética relacionada a uma deleção no braço longo (q) de um dos cromossomos, ou seja, é uma síndrome decorrente da remoção de um fragmento da informação genética do cromossomo 22 em um indivíduo e pode ser herdada ou decorrente de uma nova deleção e já em 1980 a síndrome foi descrita com o padrão de herança autossômica dominante. Heitmann (2015) destaca que, nos casos herdados, existe uma incidência maior de herança materna sobre a paterna e isso ocorre devido a fatores socioculturais, pois a reprodução de mulheres que possuem a síndrome é maior do que os homens com a mesma condição. Silva; et al (2008) destacam que, depois da Síndrome de Down, a SDG é a segunda maior causa de cardiopatias.

A partir das pesquisas realizadas, podemos compreender que a primeira descrição na literatura médica sobre a Síndrome de DiGeorge foi em 1955 por Sedlackova, uma foniatra<sup>4</sup> residente em Praga, que descreveu um grupo de pessoas com características como voz anasalada e diminuição da expressão facial (ROSA, et al 2009). De acordo com Silveira (p. 13, 2017) “a síndrome de DiGeorge foi descrita como uma constelação de deficiências imunológicas secundária à hipoplasia<sup>5</sup> do timo<sup>6</sup>, hipocalcemia<sup>7</sup> secundária ao hipoparatiroidismo<sup>8</sup> e anomalias cardíacas congênitas”

Em 1968, o cardiologista pediátrico Robert Strong relatou o caso de uma família na

---

<sup>3</sup> Termo utilizado para diferenciar a sala de educação especial, sala de AEE ou outra nomenclatura que não seja a sala comum a todos os discentes.

<sup>4</sup> Médico especializado nos Distúrbios de Comunicação e Aprendizagem.

<sup>5</sup> Formação incompleta de uma estrutura ou órgão no corpo

<sup>6</sup> Órgão linfático situado na parte anterior e superior da cavidade torácica, próximo ao coração

<sup>7</sup> Deficiência de cálcio.

<sup>8</sup> doença que afeta o funcionamento da tireóide do paciente, causando desde alterações do humor à queda de pelos no corpo e dos níveis de cálcio.

qual a progenitora e seus três filhos demonstravam arco aórtico<sup>9</sup> à direita, dismorfismo facial<sup>10</sup> e déficit cognitivo. Ainda segundo Rosa; et al (2009), Angelo DiGeorge, um endocrinologista pediátrico, também apresentou o quadro de três crianças com deficiência imune letal de células T<sup>11</sup> relacionada à hipoplasia das paratireóides.

Posteriormente, optou-se por utilizar o termo Síndrome de DiGeorge/Velocardiofacial, porém em 1998, por não terem sido encontrados sinais cuja a presença se configurassem em indicadores de uma própria síndrome, ou seja, características que permitem o diagnóstico sem dúvidas, Bassett e colaboradores recomendaram o nome Síndrome de deleção 22q11.2, título empregado até hoje, por isso, Gothelf (2007) apresenta a Síndrome de deleção 22q11.2 como “uma síndrome, múltiplos nomes”.

Outros nomes que foram aplicados incluem síndrome de deleção 22q11 e CATCH 22. Embora a síndrome de deleção 22q11 tenha sido adotada por alguns médicos e pesquisadores, ela não ganhou aceitação universal da mesma forma que a trissomia 21 é usada com menos frequência do que a síndrome de Down (SHPRINTZEN, 2008, p. 2, tradução nossa).

Estas diversas designações contribuem para que ocorra erro ou diagnóstico tardio, pois alguns médicos acreditam, erroneamente, que estas síndromes sejam diferentes, porém todas elas apresentam a mesma condição genética, porém, com expressões fenotípicas altamente variáveis (ROSA; et al 2009).

Contudo, cabe destacar que a Síndrome de deleção 22q11.2 possui aspectos fenotípicos demasiadamente variáveis com efeitos pleiotrópicos que acarretam no comprometimento de quase todos os órgãos e/ou sistemas bem variáveis incluindo mais de 180 variações clínicas, anomalias congênitas, obstáculo na aprendizagem e manifestações psiquiátricas.

De acordo com Alves (2019, p. 19), as cardiopatias congênitas são aspectos chave da SD22q11 e são integradas por alterações estruturais e funcionais do coração presentes no nascimento e ressalta que essas cardiopatias são consideradas o maior fator de mortalidade da síndrome. Segundo Basset et al, (2011), Timo hipoplásico<sup>12</sup>,

---

<sup>9</sup> defeito congênito incomum da aorta, que é uma das maiores e mais importantes artérias do corpo humano.

<sup>10</sup> Malformação ou deformidade, especialmente como uma condição congênita da face ou cabeça.

<sup>11</sup> Células com funções imunológicas de efetuação de respostas antivirais.

<sup>12</sup> Subdesenvolvimento das estruturas cardíacas esquerdas.

hipocalcemia e anomalias cardíacas integram a tríade clássica da Síndrome de DiGeorge, apesar de, pelo menos, 30% dos sujeitos não apresentam alterações cardíacas e muitas malformações cardíacas, como “a aorta direita, são anomalias “silenciosas” e não apresentam sinais ou sintomas clínicos óbvios e um diagnóstico só é feito se um estudo genético específico for realizado” (ROSA et al, 2009, p.20). Distúrbios imunológicos também são comuns em indivíduos que possuem a SDG, contudo, são poucos os casos que apresentam imunodeficiência grave. Na maioria dos casos com doenças imunológicas, a primeira infância é marcada por infecções recorrentes. Na maior parte dos casos “essas doenças se apresentam como infecções frequentes do trato respiratório superior, efusões da orelha média e sinusite. Nos casos mais graves, pneumonia e bronquite podem apresentar-se precocemente e persistir durante a infância” (ANSHEL, 2005, p. 7, tradução nossa).

Parafrazeando Silveira (2017), no início da década de 90, foi constatado que tanto a Síndrome de DiGeorge quanto a Síndrome Velocardiofacial eram provocadas por uma microdeleção<sup>13</sup> no braço longo do cromossomo 22 na banda 22q11.2, sendo considerada a microdeleção humana mais comum. Grande parte dos casos acontecem espontaneamente, ou seja, sem motivo aparente, em média, 90% dos sujeitos com síndrome de DiGeorge demonstram uma mutação nova, porém, em aproximadamente 8% dos casos há um padrão de herança genética. Sujeitos com a deleção apresentam um risco de 50% de transmitirem aos seus filhos. Fatores como o alcoolismo materno e o diabetes gestacional podem contribuir para a ocorrência da síndrome (GOLDMUNTZ, 2005, *apud*, SILVA; BRUSTOLONI, 2019, p.19).

No que se refere à prevalência da síndrome, foi possível notar, a partir de Silveira (2017), que a incidência oscila de 1 em cada 4 mil a 6 mil nascimentos de bebês vivos e apesar da alta frequência da síndrome, a grande heterogeneidade de manifestações clínicas dificulta o diagnóstico.

Dentre os variados fenótipos presentes na SDG elencamos: retroposição da mandíbula, dentes pequenos, olhos pequenos, perda auditiva, ponte nasal alta, mãos e pés pequenos, unhas curtas, hipernasalidade severa, e fissura palatina evidente,

---

<sup>13</sup> Perda de um pequeno fragmento do material genético do cromossomo.

dentre outras. Podem estar presentes também anomalias no céu da boca como: insuficiência velofaríngea; fenda palatina, úvula (campainha no céu da boca) bífida (dividida ao meio). Algumas vezes, podem também acontecer fenda labial ou fenda labial e palatina.

Shprintzen (2008, p. 7) também destaca que,

Problemas de alimentação precoce também são comuns em VCFS. Esses problemas são de etiologia multifatorial, causados por hipotonia, cardiopatia congênita, distúrbios endócrinos e obstrução das vias aéreas secundária a uma mandíbula retraída e baixo tônus muscular

Rosa et al (2009, p. 213) relatam que achados faciais se configuram principalmente por:

Aumento do comprimento vertical da face; hipertelorismo (distância interpupilar aumentada); fendas palpebrais estreitas e oblíquas para cima; aumento da altura do nariz, com sua base e narinas pequenas e um enchimento sobre sua ponte, fazendo com que o mesmo apresente um formato tubular ou cilíndrico; redundância das pálpebras superiores (*hooding*); achatamento malar; retrognatia<sup>14</sup> e anormalidades menores de orelhas (especialmente sobre dobramento das hélices, orelhas arredondadas e baixo implantadas).

Cabe destacar que as características faciais podem não ser visíveis em crianças de pouca idade, sofrem influência étnica e tendem a se acentuar com o passar dos anos, o que pode dificultar a constatação precoce da síndrome. Além das características faciais, também podem ser incluídas:

Anormalidades craniofaciais, oftalmológicas, otorrinolaringológicas, odontológicas, alimentares, gastrintestinais, neurológicas, de desenvolvimento psicossocial e de função cognitiva, psiquiátricas, autoimunes, hematológicas, imunológicas, endocrinológicas, vasculares, músculo-esqueléticas e geniturinárias (ROSA, et al. 2009, p. 213).

Apesar de a síndrome possuir manifestações clínicas bem amplas, os distúrbios de aprendizagem e os distúrbios neuropsiquiátricos são pontuados como os aspectos mais desafiadores. No que se refere ao processo educacional, a dificuldade de aprendizado, a atenção seletiva, dificuldades na visão espacial e dificuldades na

---

<sup>14</sup> Crescimento ósseo insuficiente. Nesse caso, o queixo fica para trás e afundado.

habilidade fonêmica são comumente relatados. O transtorno de Déficit de atenção com hiperatividade (TDAH) é o transtorno predominante em sujeitos com a Síndrome de DiGeorge. Além do TDAH, a frequência do espectro autista é, em média, cerca de 25% a 50% na população com SDG (SILVEIRA, 2017).

Destacamos ainda que,

Na síndrome de deleção 22q11.2 o perfil neurocognitivo também é altamente variável, tanto entre indivíduos quanto durante o curso de desenvolvimento. Da infância em diante, atrasos motores (frequentemente com hipotonia) e déficits de fala/linguagem são comumente observados. Durante a fase pré-escolar e os primeiros anos escolares, dificuldade de aprendizado é muito comum. As deficiências cognitivas são vistas em 40 a 46% das pessoas com deleção 22q11.2 e a maioria, como já citado, têm deficiência leve a moderada, num alcance borderline de QI (QI 70-84) (SILVEIRA, 2017, p. 59).

Ainda concordando com Silveira (2017), salientamos que a é rara a prevalência de deficiência intelectual severa em crianças e adolescentes, sendo mais frequentes em adultos com a SDG. Déficits específicos em raciocínio abstrato, habilidade matemática e memória visual espacial são comuns.

Diferentes distúrbios comportamentais e psiquiátricos também são identificados em sujeitos com a SDG, no qual “os sinais variam de ansiedade e depressão à psicose e esquizofrenia” (ALVES, 2019, p. 21). Shprintzen (2008) ressalta que o índice de psicose nos indivíduos com Síndrome de DiGeorge é 25 vezes maior do que na população em geral.

Devido ao aspecto fenotípico bastante amplo, tanto físicos quanto comportamentais, o diagnóstico é realizado pela deleção do DNA do cromossomo 22 na banda q11.2 abrangendo a região que é considerada a região crítica por meio do método hibridização *in situ* fluorescente (FISH)<sup>15</sup>, que é o procedimento mais usual utilizado e mais facilmente acessível (SHPRINTZEN, 2008).

---

<sup>15</sup> É um procedimento que utiliza sondas de DNA para determinar se uma região específica do genoma, neste caso a região 22q11.2

### Considerações parciais

Portanto, como resultados parciais, percebemos, através dos estudos encontrados, a incipiência de trabalhos na área da educação, que tenham como objetivo, pesquisar sobre os processos de aprendizagem, desenvolvimento e inclusão de sujeitos com a SDG, além disso, não foram encontrados trabalhos que abordam a Educação Especial e o trabalho do professor colaborativo, nem mesmo nas salas multifuncionais ou no atendimento educacional especializado em consonância com o aluno com SDG, somente em espaços clínico-pedagógicos.

Por isso, compreendemos que os estudos de âmbito clínico, de cunho qualitativo, são de suma importância para que o sujeito com a síndrome receba os tratamentos adequados e, conseqüentemente, tenha melhor qualidade de vida, mas tão importante quanto ter informações clínicas é ter informações do campo educacional, que se preocupam qualitativamente com o processo de escolarização e inclusão desses sujeitos, para que os profissionais da educação conheçam as possibilidades, potencialidades e dificuldades do processo de escolarização de alunos com a Síndrome de DiGeorge para, assim, aperfeiçoarem sua prática de ensino e proporcionarem ao indivíduo uma educação de qualidade.

### REFERÊNCIAS

ALVES. C. C. O. de. **Aprendizado de Máquina e Biologia de Sistemas aplicada ao estudo da Síndrome de Microdeleção 22q11**. (2019). Mestrado (Mestrado em Ciências Biológicas – Genética). Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho, Biotucatu, SP, 2019.

ANTSHEL, K. M. et al. 22q11. 2 deletion syndrome: genetics, neuroanatomy and cognitive/behavioral features keywords. **Child Neuropsychology**, v. 11, n. 1, feb, p. 5-19, 2005.

BASSETT, A; et. al. International 22q11.2 Deletion Syndrome Consortium: Practical guidelines for managing patients with 22q11.2 deletion syndrome. **The Journal of Pediatrics**. Vol. 152, n. 2. p. 332-339, ago, 2011.

DAMASCENO, A. R; PAGAN, V. A, da; CANDELA, J, V. EXPERIÊNCIAS DOCENTES E EDUCAÇÃO INCLUSIVA NO BRASIL: DIÁLOGOS SOBRE DIÁLOGOS. In: CÚPICH; Z. J; LÓPEZ, S. L; SANTOS, M. (coord). **Sujeto, Educación Especial e Integración**. Estado de Mexico - México. Fundación de asistencia sicopedagógica

para niños adolescentes y adultos con retardo mental, 2018.

DENZIN, N. K; LINCOLN, Y. S. Introdução: a disciplina e a prática da pesquisa qualitativa. In: DENZIN, N. K. e LINCOLN, Y. S. (Orgs.). **O planejamento da pesquisa qualitativa: teorias e abordagens**. 2ª ed. Porto Alegre: Artmed, 2006.

FREITAS, M. T. A. Bakhtin e Vygotsky: um encontro possível. In Brait, B. (Org.) Bakhtin, **dialogismo e construção do sentido**. São Paulo: Unicamp, 1997.

FREITAS, M. T. A. de; et al. O sujeito nos textos de Vigotski e do Círculo de Bakhtin: implicações para a prática da pesquisa em educação. **Fractal: Revista de Psicologia**, v. 27, p. 50-55, 2015.

KATES, W. R. et al. Comparing phenotypes in patients with idiopathic autism to patients with velocardiofacial syndrome (22q11 DS) with and without autism. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 143, n. 22, p. 2642-2650, 2007.

MICHEL, M. H. **Metodologia e pesquisa científica em ciências sociais**. 2ªed. São Paulo: Atlas, 2009.

ROSA, R. F. M; et al. Síndrome de deleção 22q11.2: compreendendo o CATCH22. **Revista Paulista de Pediatria**, vol. 27, n. 2, p. 211-220, 2009.

SHPRINTZEN, R. J. Velo-cardio-facial syndrome: 30 years of study. **Developmental disabilities research reviews**, vol. 14, n. 1, jan, p. 3-10, 2008.

SHPRINTZEN, R. J. Velo-cardio-facial syndrome: A distinctive behavioral phenotype. **Mental retardation and developmental disabilities research reviews**, vol. 6, n. 2, p. 142-147, 2000.

SILVA, C. B. da; BRUSTOLONI, Y. M. A difícil tarefa de diagnosticar precocemente a síndrome de DiGeorge na população pediátrica: um relato de caso. **Perspectivas Experimentais e Clínicas, Inovações Biomédicas e Educação em Saúde (PECIBES)**, vol.5, n. 1, set, 2019.

SILVA, G. C et. al. Síndrome Velocardiofacial (SD. DIGEORGE): relato de caso. In: **26 JORNADA DE PEDIATRIA DA SOCIEDADE REGIONAL DE PEDIATRIA DO VALE DO RIO GRANDE**. 2008.

SILVEIRA, C. P. da. **Transtornos psiquiátricos em crianças com síndrome de deleção 22q11. 2**. 2017. Mestrado (Mestrado em Patologia). Universidade Federal de Ciências da saúde. Porto Alegre – RS, 2017.

TRIVIÑOS, A. N. S. Três enfoques na pesquisa em ciências sociais: o positivismo, a fenomenologia e o marxismo. In: ALVES, N. C. **Introdução à pesquisa em ciências sociais**. São Paulo: Atlas, 1987

VIGOTSKI, L. S. **A transformação socialista do homem**. URSS: Varnitso, 2004.

VIGOTSKI, L. S. Manuscrito de 1929. **Educação & Sociedade**, v. 21, p. 21-44, 2000.

WERTSCH, J. V. La médiation sémiotique de la vie mentale: L. S. Vygotsky et M. M. Bakhtin. In: **Bronckart, J. P. Vygotsky Aujourd'hui**. Paris, Niestrlé, 1988.