

REFLEXÕES SOBRE A SÍNDROME DO X FRÁGIL NA VIDA ESCOLAR

Simone do Carmo⁷

Simone Cortes⁸

RESUMO: O presente artigo tem por objetivo apresentar uma breve explanação sobre a Síndrome do X Frágil, sua origem, causas e transmissão genética, além das características físicas e intelectuais inerentes aos seus portadores. Ao final, destacaram-se algumas percepções, implicações e sugestões de como trabalhar com os portadores dessa síndrome no espaço escolar. Na conclusão, ressalta-se a importância de professores, dos demais profissionais da educação e do ambiente escolar para receberem os alunos com Necessidades Educacionais Especiais, proporcionando um ambiente adequado para o ensino e a aprendizagem.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome do X Frágil – Vida Escolar – Necessidades Educacionais Especiais (NEE)

ABSTRACT

This article aims at presenting a brief explanation about the X Fragile Syndrome, its origin, causes and gene transmission, besides physical and intellectual features inherent to its carriers. At the end, some perceptions, implications and suggestions of how to work with carriers of the syndrome in a school environment are highlighted. As a conclusion, it is emphasized the importance of teachers and other professionals on an educational environment to welcome students with Special Education Needs (SEN), providing an adequate ambience to teaching and learning.

KEY WORDS: X Fragile Syndrome – School Life -Special Education Needs (SEN)

1. INTRODUÇÃO

A Síndrome do X Frágil (SXF) é a segunda etiologia genética de deficiência intelectual mais frequente no ser humano, ficando atrás apenas da Síndrome de Down.

Entender as características dessa síndrome e suas especificidades pelo viés educacional proporciona uma abordagem pedagógica diferenciada, por se tratar de indivíduos com Necessidades Educacionais Especiais (NEE).

O presente trabalho busca apresentar uma breve explanação sobre a origem, as causas e as principais características inerentes a Síndrome do X Frágil com o objetivo de contribuir

⁷ Professora EBT do CMRJ

⁸ Professora EBT do CMRJ

para a ampliação do conhecimento de professores e demais pessoas envolvidas na educação escolar. Assim será possível oferecer um ambiente e materiais pedagógicos adequados a necessidade do educando.

1.1 O que é a Síndrome do X Frágil?

A Síndrome do X Frágil é uma mutação genética na qual ocorre a repetição de uma sequência de DNA em número maior do que nos indivíduos sem a síndrome.

Cada célula do nosso corpo possui 23 pares de cromossomos. Estes cromossomos constituem o DNA, produtor das proteínas responsáveis pela estrutura e funcionamento do nosso organismo. Na SFX, no entanto, há uma mutação no gene FMR1 (*Fragile X Messenger Ribonucleoprotein1*), que faz com que proteína FMRP (*Fragile X Messenger Ribonucleoprotein*) seja reduzida ou inibida. Essa proteína é primordial para o desenvolvimento sadio do nosso sistema nervoso e várias funções do nosso cérebro. Esta mutação do gene FMR1 acontece no cromossomo X, e daí vem o nome da síndrome.

Como se sabe, 22 dos 23 pares de cromossomos são iguais em homens e mulheres. O 23º par é o dos cromossomos sexuais X e Y. Em mulheres, esse par tem a constituição X X e, em homens, X Y. Assim sendo, a prevalência da SXF em meninos acontece porque, caso o cromossomo X seja defeituoso, não há outro X sadio para compensar esta falha genética. Nas mulheres, um X defeituoso pode ser amenizado pela presença do outro X sadio.

A SXF afeta 1 a cada 1500/2000 homens e 1 a cada 2500/4000 mulheres. A estimativa para portadores é de 1 para cada 400/700 indivíduos. Considerando que não há sinais típicos definitivos, como ocorre na Síndrome de Down, por exemplo, é preciso fazer uma triagem em indivíduos suspeitos. Essa triagem se dá por meio de sinais e de sintomas que, apresentados ou não, indicam para uma necessidade de exames (principalmente genéticos) mais aprofundados.

Os exames de DNA são os mais indicados, pois são os mais modernos e precisos para a detecção da SXF. As técnicas mais utilizadas são o PCR ou o *Southern Blotting*. Esses testes podem ser feitos no período pré ou pós-natal, e servem para diagnosticar indivíduos normais, pré-mutados ou com mutação completa. A análise do DNA pode ser feita por meio de amostras de líquido amniótico, sangue ou fio de cabelo. Caso o pai ou a mãe já saibam que possuem a pré-mutação ou a mutação completa, esses exames são primordiais para a detecção precoce da síndrome.

A criança portadora da SXF precisa receber estímulos específicos preferencialmente nos primeiros anos de vida, pois as áreas da cognição, linguagem e sensorio-motora

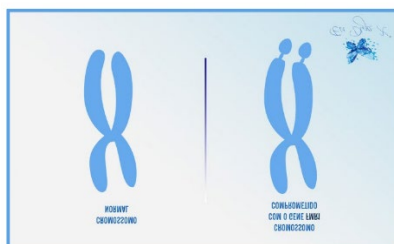
costumam ser afetadas. Como até os 3 anos de idade o crescimento cerebral é acelerado, este estímulo fortalece e aumenta a rede de sinapses e favorece um maior desenvolvimento cognitivo em contraste com indivíduos portadores não estimulados.

1.2 Breve histórico

Os primeiros estudos formais foram registrados em 1943 em Londres por J. Purdon Martin e Julia Bell. Os cientistas britânicos foram os primeiros a relatar estudos que descreviam uma família na qual vários indivíduos do sexo masculino apresentavam falta de desenvolvimento cognitivo com herança ligada ao cromossomo X: “ao analisarem uma família de 6 gerações, descobriram que era transmitido de mães saudáveis (portadoras) para os filhos homens, mas não para as filhas” (Haddad, 2019, p. 35). Em função desses estudos, a Síndrome do X Frágil também é conhecida como Síndrome de Martin-Bell.

Em 1969, Lubs estudou uma família em que quatro homens, de três gerações diferentes, possuíam uma deficiência intelectual. Na época, Lubs realizou estudos citogenéticos e as amostras revelaram uma anomalia no braço longo do cromossomo X.

Diferenças entre o cromossomo X sadio e o X frágil



Fonte: <https://www.eudigox.com.br/sindrome-do-x-fragil/genetica-e-transmissao/>

Após essa análise citogenética, Lubs realizou novo estudo com a mesma família e descreveu as características faciais dos indivíduos que tinham a anomalia no cromossomo X: pavilhões auriculares grandes, faces alongadas, sobrancelhas espessas e assimetria facial. Porém, não foi feita uma relação entre os estudos de Martin-Bell e Lubs.

Em 1981, Richards, Sylvester e Prooker realizam novo estudo com a mesma família descrita por Martin-Bell, utilizando a técnica de cultura de Lubs e percebem, enfim, que as síndromes de ambas as famílias era a mesma. Somente em 1991, porém, foram realizados estudos moleculares que identificaram a mutação e a alteração no FMR1; essa sequenciação do FMR1 permitiu melhorias e avanços no diagnóstico da Síndrome do X Frágil.

Desde então, os estudos foram se expandindo ao nível dos dias atuais, principalmente com o desenvolvimento dos estudos na área de Genética.;contudo, é importante destacar que estes estudos ainda são muito recentes.

1.3 Características da SXF

Além do comprometimento intelectual, há outras marcas características da SFX. Na parte física, por exemplo, é comum notarmos dismorfismos faciais (mandíbula proeminente e/ou face alongada), anomalias no pavilhão auricular (orelhas grandes e/ou “de abano”), articulações mais flexíveis que o normal (hiperflexibilidade) e peito escavado (peito afundado).

Existe ainda a possibilidade de estrabismo ou miopia, otites recorrentes e, em aproximadamente 20% dos casos, convulsões. Também há uma probabilidade de prolapso da válvula mitral (fechamento das câmaras superior e inferior do lado esquerdo do coração), daí a importância de diagnóstico precoce.

Na área neuromotora, as complicações são muitas e variadas. São muito comuns relatos de que crianças portadoras da SXF atrasam para começarem a sentar, engatinhar, andar e falar. Alguns pais, por terem a pré-mutação ou mutação completa, ao perceberem estes primeiros sinais, costumam ficar alerta.

A ecolalia (repetição de fonemas e/ou palavras) é outra característica da maioria dos portadores da SFX, porém, não é uma exclusividade deles, pois também costuma aparecer nos indivíduos com Transtorno do Espectro Autista (TEA).

De fato, aproximadamente 60% dos portadores da SFX também estão dentro do TEA. Ainda com relação a semelhanças entre SFX e TEA está a estereotipia: necessidade de movimento contínuo. Na estereotipia temos movimentos variados, como o *flapping* (balançar as mãos), *rocking* (balanceio), pular sobre sofás, chão, camas etc., observar objetos que giram, movimentar-se para frente e para trás, girar sobre o próprio eixo, estalar dedos, andar nas pontas dos pés, correr sem motivo aparente, movimentar mãos e/ou dedos na frente dos olhos, morder-se, bater a cabeça em paredes e objetos.

Outra característica que se pode encontrar tanto nos portadores de SFX como nos do TEA é a dificuldade em manter o contato visual ao conversar com alguém. Isso pode não acontecer quando o indivíduo se sentir extremamente seguro e familiarizado com o outro.

Os portadores da SFX também carregam o hábito de morder as mãos, e é comum que elas sejam feridas e/ou com calosidades. Alguns, além das mãos, podem morder dedos, língua, braços e ombros. Gestos imitativos também são vistos com frequência em portadores

dessa síndrome e, em alguns casos, o indivíduo imita até mesmo a entonação de seu interlocutor. Em um número considerável de casos, os portadores da SXF podem apresentar déficit de atenção e/ou hiperatividade.

Além das particularidades apontadas, é importante destacar que existem algumas diferenças nas características da SFX entre meninos e meninas. De acordo com Cunha e Santo (2012),

a manifestação clínica mais importante dessa síndrome é o retardo mental que, entre os homens, costuma ser mais grave (QI entre 20 e 35) ou, predominantemente, moderado (QI entre 35 e 50). Em 1 terço das mulheres com esta síndrome, este retardo se apresenta leve ou limitrofe (QI entre 50 e 70). (CUNHA e SANTO, 2012, p. 35)

Nos graus mais leves, costuma-se ter uma razoável habilidade verbal e boa apreensão de estímulos ambientais. Logo, nessa situação, a aprendizagem não sofre grandes danos. Como geralmente os graus mais leves acontecem em meninas, estas costumam ter um bom funcionamento mental.

1.4 Perspectivas de tratamento

O tratamento é realizado por uma equipe multidisciplinar, pois diferentes áreas do desenvolvimento podem ser afetadas. Médicos (principalmente neuropediatras e geneticistas), fonoaudiólogos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, psicólogos, pedagogos podem contribuir para o desenvolvimento das potencialidades do indivíduo com SXF.

Em muitos casos, é utilizado o tratamento medicamentoso que pode diminuir a ansiedade e/ou agressividade, melhorar os níveis de atenção e concentração, além de regular a atuação de neurotransmissores. É preciso, contudo, acompanhamento médico constante, pois pode-se levar algum tempo para encontrar o remédio ideal para cada caso. Também é comum que uma medicação seja adequada por um tempo, mas conforme o indivíduo cresce ou se acostuma a ela, já não haja mais o efeito que tinha anteriormente.

2. A SÍNDROME DO X FRÁGIL NA VIDA ESCOLAR

É de suma importância o precoce diagnóstico e tratamento da SXF, uma vez que permite que a escola (espaço físico, docentes e discentes) possa ser preparada para receber este aluno. Na fase escolar, as características da SXF podem afetar a aprendizagem.

Uma das grandes dificuldades de alunos com SXF é o desenvolvimento da fala e, conseqüentemente da linguagem e da escrita. É comum que a alteração na fala seja notada

antes mesmo do diagnóstico da síndrome. Muitos portadores não conseguem elaborar frases curtas antes dos 3 anos de idade. A alteração de fala mais comum é a ecolalia. Na prática com um aluno com a SXF, foi possível perceber situações como as dos exemplos a seguir:

Exemplo 1:

EU: Abram o livro na página dez.

ALUNO: Dez – dez – dez – dez - dez...

Exemplo 2:

EU: Abram o livro na página dez.

ALUNO: Página dez - página dez - página dez - página dez ...

Exemplo 3:

EU: Abram o livro na página dez.

ALUNO: Abram o livro - abram o livro – página dez – abram o livro – página dez ...

Muitas vezes, enquanto repetia as palavras/ frases, o aluno também reproduzia a entonação da professora e, às vezes, imitava também os gestos que estava fazendo. Por exemplo, se a docente estivesse batendo palmas ou estalando os dedos para chamar a atenção da turma, ele fazia a mesma coisa.

Essa característica costuma levar a duas situações complicadas em uma sala de aula: a distração dos outros alunos ou o professor entender como algum tipo de “provocação” do aluno. É muito importante, porém, que o professor entenda que o aluno portador da SXF não consegue controlar estas repetições e não faz isso para “provocar” ou chamar a atenção deliberadamente.

Sendo assim, é de suma importância a preparação da turma e do professor que receberá esse aluno, pois essa criança ou jovem, muitas vezes, vem sobrecarregado de expectativas frustradas da família que ao perceber que o desenvolvimento de seu filho não corresponde ao de outros meninos e meninas da mesma faixa etária, pressiona a criança com uma quantidade maior de atividades como uma forma de “compensar” o atraso inicial.

A criança, por sua vez, acaba elevando seu grau de ansiedade, e, por conseguinte, pode tornar-se mais agressiva e/ou menos receptiva a novas tarefas. Em momentos de muita pressão, é comum que a criança tenha ataques de estereotipia, gritos e morda as mãos. É

fundamental, portanto, respeitar a velocidade de cada criança portadora SXF para evitar essa situação em uma sala de aula.

Com relação às atividades, é necessário que o professor ou mediador elabore tarefas específicas para cada caso. O aluno com a Síndrome do X Frágil “aprende os conteúdos de maneira específica e cabe ao professor elaborar um planejamento educacional de caráter individualizado” (HADDAD, 2019, p.60).

Além dessa personalização do material, o professor precisa entender e estar preparado para resultados imprevisíveis. Como pontua Haddad “muitas crianças com Síndrome do X Frágil apresentam dificuldades na execução das atividades desenvolvidas em sala de aula, pelo que é necessário que haja planejamento e flexibilização na resolução dos problemas” (HADDAD, 2019, p. 61).

Outro ponto a ser levado em consideração é a diferença das características da SXF entre meninos e meninas. Apesar de ambos possuírem dificuldades de comunicação, nos meninos isso acontece por intermédio da perseveração do discurso (ecolalia), enquanto nas meninas o mais usual é uma desorganização do discurso, com palavras e frases desconexas.

A sala de aula também deve ser preparada especialmente para receber crianças com Síndrome do X Frágil, pois muitas possuem hipersensibilidade. É muito comum em portadores da síndrome também serem diagnosticados com autismo.

O Transtorno de Processamento Sensorial (TPS) é uma dificuldade para processamento de estímulos dos sentidos. O TPS é uma falha na interpretação dos estímulos sensoriais que o indivíduo recebe. Barulhos externos, a sineta da escola, frio ou calor, por exemplo, podem aumentar a ansiedade da criança e deixá-la mais agitada.

Ao passar por uma situação de estresse sensorial, o aluno, em geral, não irá verbalizar seu incômodo como os demais fariam. Logo, não se espera que diga que o som está alto. É mais comum que ele comece a se morder, se bater, a gritar ou correr. Desse modo, o professor precisa estar atento a qualquer modificação na dinâmica da sala.

Assim sendo, é necessário preparar uma sala de aula onde seja possível trabalhar com luz leve ou pouca entrada de sons externos. Também é favorável uma temperatura agradável: nem muito quente nem muito fria.

A elaboração de tarefas que levem em consideração o conhecimento prévio (assim como os gostos pessoais) do aluno ajuda nessa função. É importante também utilizar exemplos concretos, material colorido, imagens e atividades de curta duração. É importante, perguntar, investigar, conversar com o aluno e sua família, descobrir seus interesses; e usar as informações coletadas na preparação das aulas.

3. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Ainda há um longo caminho a ser percorrido pelos portadores da Síndrome do X Frágil, seus familiares e pela escola. Considerando-se que os estudos são recentes, é preciso que o tema seja incluído em material para pesquisa, como livros e artigos.

Certamente há materiais acadêmicos na área da Genética sobre a SXF, mas, ao pesquisar o tema sob a perspectiva da escola e seus desdobramentos, nota-se que ainda há uma escassez de produção. A ampliação do conhecimento dos professores e demais profissionais da escola sobre a síndrome, além de um ambiente preparado para atender as necessidades educacionais especiais dos portadores, proporcionará um melhor desenvolvimento do ensino e aprendizagem.

A nova geração de professores e pedagogos tem essa missão: elaborar material para pesquisa e material didático para ser utilizado no dia a dia de crianças com a Síndrome do X Frágil.

O futuro, dentro de uma escola inclusiva e voltada para alunos com necessidades educacionais especiais, será mais justo e certamente mais voltado para a realidade do ser humano, com toda sua complexidade e diversidade.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Conselho Nacional de Educação. Parecer CEB n. 17, de 03 de julho de 2001. *Estabelece diretrizes nacionais para a educação especial na educação básica*. Brasília: DF, 2001.

_____. Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990. *Estatuto da Criança e Adolescente*. Brasília, DF, 1990. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l8069.htm . Acesso em: 31 mar. 2021.

_____. Lei nº 17.681, de 17 de setembro de 2013. Publicado no Diário Oficial nº 9045 de 17 de setembro de 2013. *Institui a Política Estadual de Proteção dos Direitos da Pessoa com Síndrome do X Frágil*. Disponível em: <https://pcd.mppr.mp.br/arquivos/File/Lei17681.doc>. Acesso em: 03 ago. 2022.

CARVALHO, M. *Síndrome do X Frágil – Guia para famílias e profissionais*. Ed. Sociedade Brasileira de Genética, 2004. Disponível em: <https://www.eudigox.com.br/sindrome-do-x-fragil/genetica-e-transmissao/> Acesso em: 07 jul. 2022.

CÔRTEZ, Simone C. *Síndrome do X Frágil: Teoria e Prática Escolar*. Curitiba: CRV, 2021.

CUNHA, Ana Cristina; SANTO, Joyce G. Magalhães. *Educabilidade cognitiva de aluno com síndrome do X Frágil: um estudo de caso*. Ciênc. cogn. Rio de Janeiro, v. 17, n. 1, p. 190-

204, abr. 2012.

Disponível

em

<http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1806-58212012000100015&lng=pt&nrm=iso> Acesso em: 19 ago. 2022.

FRANCO, Vítor. *Síndrome de X Frágil: Pessoas, Contextos & Percursos*. Évora: Edições Aloendro, 2013.

HADDAD, MonalizaEhlke O. *X Frágil e Inclusão Escolar*. São Paulo: Mana/Reino Editorial, 2019.

SPÍNDOLA, Márcia. *Docência em Educação à Distância – o professor por um fio*. Curitiba: CRV, 2020.

UNESCO. *Declaração de Salamanca e enquadramento da ação na área das necessidades educativas especiais*. Unesco/Ministério da Educação e Ciência de Espanha. Salamanca, 1994.

VYGOSTKY, L. *A Formação Social da Mente: o Desenvolvimento dos Processos Psicológicos Superiores*. São Paulo: Martins Fontes, 1993.