

Diferentes Deficiências e seus Conceitos

DIFERENTES DEFICIÊNCIAS E SEUS CONCEITOS

Deficiência:

" Toda perda ou anomalia de uma estrutura ou função psicológica, fisiológica ou anatômica que gere incapacidade para o desempenho de atividade, dentro do padrão considerado normal para o ser humano. " (Decreto 3.298/99)

1. Deficiência Mental:

Ela manifesta-se antes dos 18 anos e caracteriza-se por registrar um funcionamento intelectual geral significativamente abaixo da média, com limitações associadas a duas ou mais áreas de conduta adaptativa ou da capacidade do indivíduo em responder adequadamente às demandas da sociedade. (Associação Americana de Deficiência Mental - AAMD).

A deficiência mental pode ser de nível:

LEVE: As pessoas com esse nível de deficiência podem desenvolver habilidades escolares e profissionais. Chegando, inclusive a prover a sua manutenção, muito embora necessitem, algumas vezes, de ajuda e orientação em situações sociais diferentes daquelas a que estão acostumados.

MODERADO: O indivíduo com deficiência mental moderada tem capacidade insuficiente de desenvolvimento social. Mas poderá manter-se economicamente através de programas supervisionados de trabalho.

SEVERO: As pessoas portadoras de deficiência mental de nível severo, apresentam pouco desenvolvimento motor e mínimo desenvolvimento de linguagem. Poderão contribuir apenas parcialmente para sua subsistência, em ambientes controlados.

- **PROFUNDO:** As pessoas com a deficiência nesse nível tem um retardo intenso e a capacidade sensorial motora mínima. Mesmo, com suas dificuldades há possibilidades de adquirirem hábitos de cuidados pessoais, através de programas de " condicionamento operante".

O diagnóstico oriundo da área da medicina e da psicologia define o deficiente mental como: pessoas que apresentam dificuldades psicológicas devido a patologias orgânicas neurológicas. A origem dessa patologia orgânica está na

gestação com problemas ou parto difícil.

Apresento aqui uma classificação didática para os deficientes mentais: DEFICIENTES MENTAIS EDUCÁVEIS: Classificação pedagógica que pretende

definir uma parcela da população como alunos considerados capazes de aprender conteúdos escolares equivalentes aos dos primeiros anos escolares e a ter uma certa autonomia, podendo,

inclusive, exercer alguma forma de trabalho integrado.

DEFICIENTES MENTAIS TREINÁVEIS: Inclui uma parcela da população considerada incapaz de aprender qualquer conteúdo da escola formal. Para estes alunos, em geral, projeta-se um trabalho de socialização e aprendizagem de condutas básicas para o convívio social. Comumente, quando tem acesso à educação freqüentam escolas especiais por toda sua vida escolar e, quando

adultos, são encaminhados para oficinas protegidas, onde exercem pseudo atividades produtivas, geralmente gerenciadas por organizações não governamentais da comunidade diretamente envolvida.

DEFICIENTES MENTAIS DEPENDENTES: Aqui se fala de sujeitos que, especialmente por doenças com origens neurológicas, se tomam incapazes de qualquer convívio social, já que dependem de ajuda para atividades básicas, tal como alimentar-se, ou vestir-se sozinho. Freqüentam instituições de cuidado e assistência social, muitas vezes sustentadas por entidades religiosas.

a) Síndrome de Down:

A Síndrome de Down constitui um arquétipo de distúrbio genético relacionado à deficiência mental, sendo descrita como uma forma específica de deficiência mental associada com certas características físicas. Embora tenha sido reconhecida desde 1866 por John Langdon Down, a referida síndrome teve a sua causa esclarecida apenas em 1959, quando o cientista francês Jerome Lejeune e colaboradores verificaram a sua associação com a presença de cromossoma 21 adicional. Dados recentes do Projeto Genoma Humano, mostram que o cromossomo 21 é o menor dos autossomos com cerca de 225 genes, o que pode explicar os efeitos fenotípicos menos importantes nesta síndrome que em outras trissomias dos cromossomos autossomos. A presença tripla da banda cromossômica 21 q22 é considerada crítica para a manifestação do fenótipo Down, incluindo o retardamento mental.

O portador da Síndrome de Down apresenta características fenotípicas que incluem deficiência mental, severos problemas periodontais e malformações cardíacas. Aproximadamente 40% dos indivíduos com síndrome de Down possuem defeitos nas válvulas atrioventriculares.

A pessoa com síndrome de Down possui dificuldades de adaptação social: atraso no desenvolvimento mental (de leve a moderado) e motor; e crescimento físico lento, cessando numa idade mais precoce. A dificuldade de adaptação social rápida a novas situações e ambientes, causa dificuldades no aprendizado e lentidão na realização de novas propostas.

b) Síndrome de Angelman:

Descrita em 1965, pelo médico inglês Harry Angelman, caracteriza-se por apresentar geralmente hipertonia, ausência de fala, riso excessivo e crises convulsivas. Incidência estimada de 1 caso para 15.000 - 3.000 nascidos.

O diagnóstico é baseado em dados clínicos e no achado de deleção do cromossoma 15 em aproximadamente 70% dos indivíduos com a Síndrome.

A Síndrome geralmente ocorre por genes ativados herdados da mãe, porém tem-se visto hoje que existem vários mecanismos genéticos que conduzem à Síndrome de Angelman. Atinge ambos os sexos.

Dentre os aspectos clínicos mais relevantes destacam-se: Atraso no desenvolvimento evidenciado entre 6 e 12 meses de idade, com diagnóstico mais freqüente após os 3 anos de idade; A comunicação receptiva, não verbal é mais eficiente do que a comunicação verbal; Combinação de riso - sorriso imotivado, aparência de felicidade; Personalidade excitável, gerando agitação psicomotora, movimento de asas nas mãos; Distúrbio da atenção, se ligando à vários estímulos por pouco tempo.

c) Síndrome de Tourette:

A Síndrome de Tourette (ST) é um distúrbio neurológico ou "neuro-químico" que se caracteriza por tiques - movimentos abruptos, rápidos e involuntários ou por vocalizações que ocorrem repetidamente com o mesmo padrão.

Seus sintomas incluem:

Tiques motores múltiplos e pelo menos um tique vocálico precisam estar presentes por algum tempo durante a doença, porém não necessariamente de forma simultânea;

A periodicidade dos tiques é muitas vezes ao dia (geralmente em salvas), quase todo dia ou intermitentemente ao longo de pelo menos um ano;

Há uma variação periódica no número, na freqüência, no tipo e localização dos tiques; também a intensidade dos sintomas tem um caráter flutuante. Os sintomas podem chegar até a desaparecer por semanas ou alguns meses; e início antes dos 18 anos de idade

O termo "involuntários", usado para descrever os tiques da ST, é fonte de alguma controvérsia, pois que se sabe que a maioria dos portadores consegue um limitado controle sobre seus sintomas. Porém se sabe que este limitado controle, que se consegue exercer durante alguns segundos ou até horas, se faz às custas de um adiamento que resulta por fim em uma salva muito intensa dos tiques que estavam sendo inibidos. Os tiques são vivenciados como algo irresistível (como por exemplo a necessidade de espirrar) e que precisa por fim se manifestar. As pessoas com ST muitas vezes procuram um local escondido para dar vazão a seus tiques após tê-los inibido a duras penas na escola ou no trabalho. É típico dos tiques serem exacerbados (porém não causados) por estresse e diminuírem com o relaxamento ou com a concentração em uma tarefa aprazível. Os indivíduos lutam não só contra a doença em si mesma, mas também contra o estigma social de que são vítimas.

Há duas categorias de tiques na Síndrome de Tourette e eis alguns exemplos: Simples:

Motores - Piscar os olhos, repuxar a cabeça, encolher os ombros, fazer caretas;

Vocais - Pigarrear, limpar a garganta, grunhir, estalidos com a língua, fungar e outros ruídos

Complexos:

Motores - Pular, tocar pessoas ou coisas, cheirar, retorcer-se e, embora muito raramente, atos de

auto-agressão, tais como machucar-se ou morder a si próprio;

Vocais - Pronunciar palavras ou frases comuns porém fora do contexto, ecolalia (repetição de um som, palavra ou frase de há pouco escutados) e, em raros casos, coprolalia (dizer palavras ou expressões socialmente inaceitáveis; podem ser insultos, palavras de baixo calão ou obscenidades). A margem de expressão de tiques ou sintomas assemelhados na ST é imensa. A complexidade de alguns sintomas frequentemente surpreende e confunde os familiares, amigos, professores e empregadores que dificilmente acreditam que as manifestações motoras ou vocais sejam "involuntárias".

A frequência de distúrbios associados ainda é um ponto controverso entre os especialistas porém alguns dos portadores de ST podem ter problemas adicionais tais como:

Obsessões - representações, ideias ou pensamentos repetitivos, indesejados ou incômodos.

Compulsões - comportamentos repetitivos, frequentemente ritualizados em que o indivíduo tem a sensação de que algo precisa ser executado de uma forma muito específica e correta, e novamente. Exemplos incluem tocar um objeto com uma mão e depois com a outra para que "as coisas permaneçam iguais", ou checar repetidas vezes se a chama do fogão está apagada. As crianças costumam pedir aos pais que repitam uma sentença muitas vezes até que "o som fique certo".

Transtorno de Déficit de Atenção (com ou sem Hiperatividade) ou Transtornos Hipercinéticos - As crianças podem apresentar sinais de hiperatividade antes do surgimento dos sintomas da ST. Indícios do transtorno de hiperatividade e déficit de atenção podem ser: dificuldade de se concentrar, não conseguir completar as tarefas iniciadas, dar a impressão de que não escuta o que se lhe é dito, distrair-se facilmente, agir de forma intempestiva, frustrar-se ou desistir facilmente, pular constantemente de uma atividade para outra, necessitar de muita supervisão para levar a cabo uma tarefa ou uma inquietação generalizada. Os adultos podem exibir sinais de TDAH tais como comportamento francamente impulsivo, dificuldades de concentração e necessidade de mover-se constantemente. Transtorno de déficit de atenção sem hiperatividade inclui todos os itens citados anteriormente exceto pelo alto grau de atividade.

Transtornos Específicos do Aprendizado - em alguns casos podem estar presentes, tais como dislexia, dificuldades à escrita ou leitura, ou problemas na integração visual-motora.

Problemas reativos - resultantes das dificuldades diárias enfrentadas como estigmatização, baixa auto-estima proveniente dos sintomas, dificuldades de atenção acarretando baixo rendimento acadêmico, são fatores que podem levar a estados depressivos.

Distúrbios do sono - podem ocorrer como sonambulismo, dificuldade em conciliar o sono ou despertares frequentes. Dificuldade em controlar os impulsos - que pode resultar em comportamentos impróprios, explosivos ou excessivamente agressivos.

Na maioria das vezes o primeiro sintoma que aparece é um tique facial, como por exemplo piscar muito rápido dos olhos ou torções da boca. Todavia, sonorizações involuntárias, tais como pigarrear ou fungar, ou tiques afetando os membros podem também ser os sintomas iniciais. Em alguns casos o distúrbio irrompe abruptamente com múltiplos sintomas de movimentos anômalos e tiques vocais.

A causa não foi ainda definitivamente encontrada, mas as pesquisas atuais mostram forte evidência de que o problema se origina de anomalias metabólicas de pelo menos um neurotransmissor cerebral chamado dopamina. Provavelmente outros neurotransmissores, tais como serotonina

também estão implicados em sua gênese

O diagnóstico se faz observando-se os sinais e sintomas e pelo histórico do surgimento dos sintomas. Nenhum exame de sangue ou de imagem ou de qualquer outro tipo estabelece o diagnóstico de ST. No entanto o médico pode solicitar alguma investigação complementar (EEG, tomografia ou certas análises sanguíneas) para descartar outras doenças raras que em um caso específico pudessem estar presentes e expressar sintomas semelhantes aos da ST.

Há estudos genéticos mostrando que os distúrbios de tiques, incluindo ST, são herdados como gen ou genes dominante(s) com a capacidade de produzir sintomatologia variada nos diversos membros da família. O indivíduo portador de ST tem uma chance de cerca de 50 por cento de transmitir seu gen ou genes à sua prole. No entanto este gen ou genes podem se expressar como ST, ou uma síndrome de tiques bastante leve, ou como um transtorno obsessivo compulsivo sem expressão de tiques de espécie alguma. Sabe-se que a incidência de tiques leves e manifestações obsessivo compulsivas é mais elevada entre os familiares dos pacientes com ST. O sexo da criança também influencia a expressão do gen ou genes. A chance de que o filho de um portador de TS venha a ter o mesmo distúrbio é pelo menos três vezes maior.

Uma remissão dos sintomas pode ocorrer a qualquer instante. Os dados atualmente disponíveis sugerem que os tiques tendem a estabilizar-se e a ficar menos intensos na idade adulta. As pessoas diagnosticadas têm o mesmo tempo de vida que as pessoas sem a síndrome.

A maioria das pessoas com ST não é prejudicada de forma significativa pelos sintomas e por conseguinte não necessitam de tratamento medicamentoso. No entanto, existem medicações eficazes que auxiliam no controle dos sintomas quando estes prejudicam a vida do paciente. Exemplos de fármacos úteis são haloperidol, pimozida, clonidina, clonazepam. Estudos recentes apontam a utilidade de novas drogas como risperidona e paroxetina como eficazes no manejo do componente impulsivo. Drogas como metilfenidato ou dextroanfetamina prescritos para hiperatividade podem ser prescritos com cautela. Sintomas obsessivo-ompulsivos podem tratar-se com clomipramina, fluoxetina e outras medicações semelhantes.

Os estudantes com ST têm QI igual ao das outras crianças e a maioria deles tem bom desempenho acadêmico numa classe normal para sua idade. Algumas crianças poderão necessitar de um apoio educacional especial. Alguns alunos que possuem certos transtornos de aprendizado que, combinados com o transtorno de déficit de atenção e com as dificuldades inerentes de ter de lidar com tiques frequentes podem requisitar uma atenção pedagógica mais intensa. Algumas crianças podem requerer supervisão individual em uma sala de estudos, por exemplo. Ou ainda exames orais quando os sintomas da criança interferem em sua capacidade de escrever. O uso nestes casos de gravadores, máquinas de escrever ou computadores para os distúrbios da leitura e da escrita (nos raros casos em que estes estiverem presentes no quadro clínico), provas e exames sem limite de tempo (particularmente úteis quando as salvas de tiques atrapalham a adequação ao tempo limite para responder às perguntas), provas em aposento à parte (quando os tiques vocais estiverem intensos e atrapalhando o curso da prova) ou permissão para sair da sala para aliviar-se da salva de tiques. Todas estas medidas pedagógicas são simples de se executar e resolvem muitas dificuldades práticas. Todos os estudantes com síndrome de Tourette precisam de um ambiente compreensivo e tolerante, que os encoraje a trabalhar para atingirem todo seu potencial e que seja flexível o bastante para atender suas necessidades específicas.

É importante tratar a Síndrome de Tourette precocemente porque os sintomas são perturbadores ou assustadores. Os sintomas retratados podem provocar rejeição e ridículo por parte de colegas, vizinhos, professores e até observadores ocasionais. Os pais podem se sentir arrasados pelo caráter inusitado do comportamento de seu filho. A criança corre o risco de ser ameaçada, excluída das

atividades familiares e privada de se envolver nas atividades e relacionamentos corriqueiros de sua faixa etária. Tais dificuldades tendem a aumentar na adolescência, um período muito especial na vida dos jovens e mais ainda na de uma pessoa que luta contra as dificuldades de uma doença neurológica. O diagnóstico e tratamento precoces são recomendáveis para evitar ou minimizar danos psicológicos.

2. Condutas Típicas:

" Manifestações de comportamento típicos de portadores de síndrome e quadros psicológicos, neurológicos ou psiquiátricos que ocasionam atrasos no desenvolvimento e prejuízo no relacionamento social, em grau que requeira atendimento especializado. " (MEC,1994).

As pessoas com condutas típicas tem acentuado desvio de comportamento emocional e social ocasionando problemas de desenvolvimento, dificuldades de adaptação e aprendizagem escolar.

É indispensável diagnóstico rigorosamente científico, através do qual seja possível detectar as causas dos problemas emocionais. É importante ressaltar que a causa da presença ou severidade de distúrbios de conduta pode decorrer de lesões neurológicas mais ou menos importantes.

2.1 - Transtorno de Conduta:

Costuma-se confundir esta doença com algo próximo a falta de educação; sendo, contudo, uma sintomatologia que pode aparecer indiferentemente da criação do paciente. Os fatores biopsicossociais devem ser levados em consideração, porém na maioria dos casos o que se observa é uma debilidade biológica. O tênue limite entre a doença e a simples falta de imposição de limites por parte de pais e educadores é uma dificuldade no diagnóstico diferencial desta patologia. Fatores como a hiperatividade e excesso de agressividade são encontrados em ambos os casos.

2.2 - Transtorno Invasivo do Desenvolvimento:

Os transtornos Invasivos do Desenvolvimento caracterizam-se por prejuízo severo e invasivo em diversas áreas do desenvolvimento: habilidades de interação social recíproca, habilidades de comunicação, ou presença de comportamento, interesses e atividades estereotipados. Os prejuízos qualitativos que definem essas condições representam um desvio acentuado em relação ao nível de desenvolvimento ou idade mental do indivíduo. Esta seção contém Transtorno Autista e Transtorno de Asperger.

a) Síndrome de Asperger:

Envolvendo comprometimento em três áreas básicas, a saber: interação social, comunicação e comportamento, se situa como a entidade nosológica que mais se aproxima clinicamente do autismo infantil, sendo por muitos considerada como tendo o mesmo perfil psicopatológico deste, havendo diferença apenas quanto à gravidade dos sinais e sintomas.

O comprometimento da interação social se apresenta como o mais significativo, havendo tendência ao isolamento, dificuldade em fazer amigos e perceber os sentimentos dos outros, resistência em sair de casa e dificuldade em conhecer e utilizar as regras básicas de comportamento social.

Podem apresentar falhas psicomotoras de graus variados e o desempenho escolar pode se fazer desde um rendimento mais ou menos eficiente até um contínuo convívio com o fracasso escolar.

Quanto à comunicação observa-se atrasos na fala e linguagem de graus variados que posteriormente podem ser progressivamente minimizados, até uma fala eficiente e enriquecimento do vocabulário porém com a utilização idiossincrática e palavras e expressões, além de eventual fala estereotipada e repetitiva.

Critérios para o diagnóstico: solitário, prejuízo de interação social, prejuízo na comunicação não-verbal, fala peculiar.

b) Autismo:

O Autismo é uma inadequacidade no desenvolvimento que se manifesta de maneira grave por toda a vida. É incapacitante e aparece tipicamente nos três primeiros anos de vida. Acomete cerca de vinte entre cada dez mil nascidos e é quatro vezes mais comum entre meninos do que meninas. É encontrado em todo o mundo e em

famílias de qualquer configuração racial, étnica e social. Não se conseguiu até agora provar nenhuma causa psicológica no meio ambiente destas crianças que possa causar a doença. Os sintomas são causados por disfunções físicas do cérebro, verificados pela anamnese ou presentes no exame ou entrevista com o indivíduo.

São características do autismo:

Distúrbios no ritmo de aparecimentos de habilidades físicas, sociais e linguísticas.

Reações anormais às sensações. As funções ou áreas mais afetadas são: visão, audição, tato, dor, equilíbrio, olfato, gustação e maneira de manter o corpo.

Fala e linguagem ausentes ou atrasados. Certas áreas específicas do pensar, presentes ou não. Ritmo imaturo da fala, restrita compreensão de ideias. Uso de palavras sem associação com o significado.

Relacionamento anormal com os objetos, eventos e pessoas. Respostas não apropriadas a adultos ou crianças. Objetos e brinquedos não usados de maneira devida.

Deficiências Sensoriais: subdividem-se em:

3. Deficiência Auditiva:

Perda total ou parcial da capacidade de ouvir. A perda da audição pode ser dividida em perda do tipo neuro-sensitivo e perda do tipo condutivo. O tipo condutivo do defeito permite, em geral, tratamento médico ou cirúrgico. O indivíduo com esse tipo de perda usa muito bem, na maioria dos

casos, o aparelho de surdez e apresenta problemas de reabilitação relativamente simples. Já a pessoa como tipo neuro sensorial de perda da audição apresenta maior número de problemas para sua perfeita reabilitação. Esse tipo de perda pode ser congênito ou de etiologia adquirida. Se o indivíduo adquiriu boa linguagem antes da doença de que resultou a perda neuro - sensorial da audição, provavelmente será otimamente reabilitada. Se a perda é de origem congênita e grave, não podemos esperar fala e linguagem normais, mas podemos prever comunicação efetiva como resultado de medidas máximas para sua reabilitação.

4. Deficiência Visual:

A deficiência visual engloba tanto a cegueira como a baixa visão. Portanto apresenta-se nesse trabalho a definição de ambos os níveis de deficiência visual:

CEGOS: Apresentam perda total ou parcial da visão em tal grau que necessitem de métodos Braille como meio de leitura e escrita ou de outros métodos e recursos para auxiliá-los.

A cegueira é geralmente definida com vista de 20/200 com 20 graus de visão periférica ou menos depois da correção. A proporção 20/200 significa que o que a pessoa de visão normal enxerga a 200 pés pode ser visto pela pessoa cega somente se estiver a 20 pés de algum objeto ou de uma letra do cartaz.

A cegueira defini-se como defeito visual que torne relativamente impossível à pessoa usar a vista como principal meio de aprendizado.

PARCIALMENTE CEGOS: Embora com distúrbios de visão, possuem resíduos visuais em tal grau que lhes permitam ler textos impressos à tinta, desde que se empreguem recursos didáticos e equipamentos especiais para sua educação. Pessoas com visão parcial foram definidas como tendo " ... acuidade visual de 20/170 ou menos no olho melhor depois da correção possível e que possam usar a vista como principal meio de aprendizado. li

Visão Parcial é um defeito visual que requer disposições educacionais especiais mas, mesmo assim, permite à pessoa usar a vista como o principal meio de aprendizado.

DALTONISMO: Resulta da sensibilidade diminuída a certas faixas do espectro e torna impossível, difícil e muito perigoso para a pessoa participar de certas atividades de ocupações que exigem sensibilidade normal às cores distinguidas pelas pessoas de vista normal.

5. Deficiência na Linguagem:

A fala é considerada defeituosa quando a maneira de falar interfere na comunicação, quando a maneira de falar da pessoa distrai a atenção daquilo que é dito, ou quando a fala é de tal ordem que o próprio falante se sente indevidamente constrangido ou apreensivo acerca de sua maneira de falar.

Os defeitos não -orgânicos (funcionais) constituem a maioria dos defeitos na linguagem, enquanto a

gaguez e as desordens da fala, juntas, compreendem apenas 2% (dois por cento) da população total.

Essa deficiência pode ser causada por distúrbios neurais, emocionais, sociais, fonoarticulatórios e após diagnosticada por uma equipe multidisciplinar, deverá receber atendimento especializado.

6. Deficiência Múltipla:

Para a Fundação Educacional do Distrito Federal - FEDEF, deficiência múltipla é aquela em que o indivíduo apresenta distúrbios graves e profundos. Citando Gallagher, a FEDEF, considera que todos os indivíduos com deficiência mental moderada ou profunda, que tem pelo menos uma outra deficiência (auditiva, visual, paralisia, etc.), são portadores de deficiência múltipla.

A deficiência múltipla caracteriza-se por retardo mental associado com outra incapacidade física. Pode -se observar nesse grupo problemas emocionais junto com outras excepcionalidades.

Outra definição pertinente considera que deficiência múltipla consiste em mais de uma deficiência nas áreas, sensorial, física ou mental.

7. Deficiência Motora:

Refere-se ao comprometimento do aparelho locomotor, que compreende o sistema osteoarticular, o sistema muscular e o sistema nervoso. As doenças ou lesões que afetam quaisquer sistemas, isoladamente ou em conjunto, podem produzir quadros de limitações físicas de grau e gravidade variáveis, segundo os segmentos corporais afetados e o tipo de lesão ocorrida.

A pessoa com deficiência motora é incapaz, com alguma ou grande dificuldade permanente de caminhar ou subir escadas e apresenta defeitos físicos com alterações ortopédicas ou neurológicas, necessitando de métodos, recursos didáticos e equipamentos especiais para sua educação. Ela resente-se de uma variedade de condições neuro - sensoriais que a afeta em termos de mobilidade, de coordenação motora geral ou da fala, como decorrência de lesões nervosas, neuromusculares e osteoarticulares, ou ainda, de má - formação congênita ou adquirida. Dependendo do caso, as pessoas que tem problemas de locomoção conseguem movimentar-se com a ajuda de prótese, cadeira de rodas ou de outros aparelhos auxiliares. Ao desenvolver determinadas habilidades, essas pessoas podem ter condições de ir de um lugar para outro, manipular objetos, trabalhar, ser autônomas e independentes.

a) Lesão Medular:

A lesão medular, também chamada " lesão raqui - medular", causa dano ao tecido nervoso que está contido dentro do canal existente na coluna vertebral, o que resulta na perda dos movimentos e da sensibilidade, parcial ou total, do tronco e dos membros (braços ou pernas). A tetraplegia e paraplegia são duas amplas categorias funcionais de lesões medulares, podendo existir outras variações de comprometimento.

Suas causas são variadas, dentre elas as lesões traumáticas. No primeiro grupo incluem-se acidentes de trânsito, quedas, ferimentos por armas, mergulhos em água rasa, anestésias. Já tumores e

disfunções vasculares na medula (embolia, trombose, hemorragia) fazem parte do conjunto das lesões não traumáticas.

Os profissionais de saúde que atuam junto a pacientes com lesão medular consideram fundamental a reabilitação e a prevenção. No aspecto preventivo leva-se em conta problemas como infecções, escaras, trombozes, embolia, problemas circulatórios, que podem levar a trombose, entre outros agravantes.

8. Deficiência Física:

" Pessoa Portadora de Deficiência Física é aquela que apresenta alteração completa ou parcial de um ou mais segmentos do corpo humano, acarretando o comprometimento da função física, apresentando-se sob a forma de paraplegia, paraplesia, monoplegia, monopleisia, teraplegia, tetraplesia, hemiplegia, hemiparesia, amputação ou ausência de membro, paralisia cerebral, membros com deformidade congênita ou adquirida, exceto as deformidades estéticas e as que não produzam dificuldades para o desempenho de funções. "(Lei nº 10.690 de 10 de junho de 2003). As doenças terminadas em -plegia significa que a pessoa perdeu o movimento do membro, a -pleisia é quando se perde a sensibilidade no membro atingido.

Refere-se à falta de membro ou de parte dele e também a perda ou redução da capacidade motora. A deficiência física engloba vários tipos de limitação motora. Os principais são os seguintes:

Paraplegia: Paralisia total ou parcial da metade inferior do corpo, comprometendo as funções das pernas. Geralmente é causada por lesão da medula espinhal ou por poliomielite.

Monoplegia: Somente um braço ou, às vezes, somente uma perna ficam lesionadas. **Tetraplegia:** Paralisia total ou parcial da metade inferior do corpo, comprometendo as funções das braços e pernas. Possui as mesmas causas da paraplegia. **Hemiplegia:** Paralisia total ou parcial das funções de um só lado do corpo. As causas são as lesões cerebrais por enfermidade, golpe ou trauma.

Amputação: Falta total ou parcial de um ou mais membros do corpo.

Malformação congênita: Anomalia física desde o nascimento.

"Os deficientes físicos são" pessoas que, por faltas ou defeitos físicos ou psíquicos, ou por procedência anormal (nascido, por exemplo, em meio perigoso),

precisam de assistência." (Pontes de Miranda In ALVES, Rubens Valtecides - O Deficiente Físico - Novas Dimensões da Proteção do Trabalhador, 1992.)

As deficiências físicas podem ser divididas em duas espécies: congênitas, aquelas que acompanham o indivíduo desde a concepção, e adquiridas, todas que vierem a se estabelecer ou afetar os " modos de ser do físico" da pessoa" normal", ao longo de sua existência.

Essa deficiência também pode ser causada por doenças como: a poliomielite, lesões neurológicas, osteomielite, tuberculose óssea. Enfim, a pessoa portadora deficiência física possui uma limitação, para assegurar certas necessidades da vida, como decorrência de " deficiências", congênita ou não.

a) Paralisia Cerebral - P.C.: Termo amplo que designa um grupo de limitações psicomotoras

resultantes de uma lesão do sistema nervoso central. A paralisia cerebral oferece diferentes níveis de comprometimento, dependendo da área da lesão no cérebro. Embora haja casos de pessoas que tem paralisia cerebral e deficiência mental, estas duas condições não acontecem necessariamente ao mesmo tempo.

A Paralisia Cerebral é o resultado de uma lesão ou mau desenvolvimento ordenado. Isto resultará, essencialmente, numa posterior alteração.

Durante o crescimento e ao maturação de uma criança ocorrem grandes alterações no desenvolvimento normal, bem como no anormal. No primeiro caso, até a idade de três anos, o aperfeiçoamento no equilíbrio e habilidades manuais ocorrem bastante rápido. Crianças com P.C. também apresentam progressos, mas num ritmo vagaroso. Em casos mais graves, o corpo é afetado com as alterações motoras se estendendo até a adolescência ou mesmo na vida adulta. Sem uma evolução satisfatória de tratamento, a funcionalidade nem sempre é possível.

A P.C. pode ser classificada dependendo da parte do corpo na qual se manifesta. Diplegia: Quadro no qual as pernas são mais gravemente afetadas que os braços.

Quadriplegia: Os membros superiores e o tronco são mais afetados que os membros inferiores.

Hemiplegia: Somente um dos lados do corpo é comprometido.

Monoplegia: Somente um braço ou, às vezes, somente uma perna ficam lesionadas.

Triplegia: Comprometem três membros.

A doença apresenta ainda algumas deformidades comuns como desvio de coluna, problemas flexores dos cotovelos, punhos, quadris, joelhos e nos pés.

Os sinais e sintomas do paralisado cerebral dependem da área lesada do cérebro e da extensão da lesão e se expressam em padrões anormais de postura e de movimentos.

b) Talidomida:

Algumas pessoas tem deficiências causadas por malformações congênicas originadas da ingestão, durante a gravidez, da droga denominada T ALIDOMIDA. As características mais conhecidas são as atrofia bilaterais dos membros superiores elou inferiores, podendo também atingir certos órgãos.

PESSOAS COM NECESSIDADES ESPECIAIS:

1. Superdotado e Talentoso:

São indivíduos que, por suas finalidades evidentes, são capazes de alto desempenho, tem capacidade e potencial para desenvolver esse conjunto de traços e usá-los em qualquer área potencialmente valiosa da realização humana, em qualquer grupo social. " Referem - se a indivíduos com capacidade notável, com

possibilidades raras para transferir conhecimentos ou modificar a experiência em situações novas e dotadas de uma criatividade, que, quase sistematicamente, acompanha a superioridade da inteligência. " (Machado e Almeida;1971).

Será considerada superdotada e talentosa a criança que apresentar desempenho notável ou elevada potencialidade em qualquer dos seguintes aspectos, isolados ou combinados: capacidade intelectual geral, aptidão acadêmica específica, criatividade ou produtividade, capacidade de liderança, talentos especiais (artes dramáticas, música, etc.), capacidade psicomotora.

Pessoa Portadora de Altas Habilidades.

2. Pessoas com distúrbios de aprendizagem:

Refere-se a indivíduos que apresentam distúrbios em um ou mais dos processos psicológicos básicos envolvidos na compreensão ou uso da linguagem falada ou escrita, distúrbio este que se manifesta por uma capacidade imperfeita para fixar atenção, raciocinar, falar, ler, escrever, soletrar ou realizar cálculos matemáticos. Estes distúrbios incluem condições, tais como deficiências perceptuais, lesão cerebral, disfunção cerebral mínima, dislexia e afasia de evolução. O termo não inclui indivíduos com problemas de aprendizagem decorrentes primariamente de deficiências visuais, auditivas ou motoras, de retardo mental, de distúrbios emocionais ou de condições ambientais inferiores.

3. Distúrbio de Déficit de Atenção, Comportamento I Conduta:

Hiperatividade e Distúrbios de

Os distúrbios de déficit de atenção (DDA) são também conhecidos como DHDA - distúrbios de hiperatividade com déficit de atenção, ou ainda como transtornos de hiperatividade e déficit de atenção (THDA).

Esses distúrbios ocorrem, muito freqüentemente, associados a problemas de memória, de linguagem receptiva e expressiva e de habilidades executivas, como o manejo ineficiente do tempo e a desorganização do material escolar. Sabe-se também que muitas crianças com distúrbios de atenção tendem a ser hiperativas, apresentam problemas grafomotores mais graves e por isso são mais facilmente identificadas nos primeiros anos da escola primária, ou ainda na pré-escola. Em ambos os casos, são crianças com estratégias cognitivas deficientes, que tendem a enfrentar problemas de aprendizagem sérios à medida que o conteúdo ensinado se tomam mais abstrato e os métodos didáticos mais auditivos e simbólicos.

"Os efeitos dos distúrbios de atenção e hiperatividade sobre os aspectos comportamentais e sociais dos seus portadores parecem decorrer do acúmulo de fracassos em várias situações de suas vidas diárias e são ainda mais devastadores do que os seus próprios prejuízos sobre os aspectos acadêmicos desses indivíduos. Quando não tratados esses transtornos predispõem o indivíduo a problemas psiquiátricos e sociais sérios. Índices elevados de problemas de conduta, delinqüência, uso de drogas e outros comportamentos de risco tem sido observados entre adolescentes e adultos portadores crônicos do distúrbio".(FEIFEL, 1996; Biederman et ai, 1996 In COES, Maria do Carmo

Rabelo - Distúrbio de Déficit de Atenção e Hiperatividade em crianças e adolescentes).

Considera-se que as primeiras tentativas em conceituar os déficits de atenção e hiperatividade foram feitas pelo médico inglês George Still, que se referiu ao termo "déficit de controle moral" para denominar um grupo de crianças que apresentavam comportamentos evidentes de agressividade, de oposição e dificuldades de autocontrole.

Crianças hiperativas são inquietas, estão sempre em movimento, são barulhentas e falam em excesso. Estudos resultantes do uso de medidas objetivas e de escalas comportamentais não têm evidenciado a hiperatividade como um fator ou dimensão separada da impulsividade, seja ela cognitiva ou motora. Análises fatoriais de escalas comportamentais vêm mostrando, consistentemente, que itens que se referem à impulsividade podem também se enquadrar em um fator que abranja a hiperatividade.

" O estabelecimento de critérios bem definidos para a identificação dos déficits de atenção constitui ainda hoje um dos temas importantes na teoria e na prática clínica e educacional. O DSM-IV (American Psychiatric Association, 1994 In COES, Maria do Carmo Rabelo - Distúrbio de Déficit de Atenção e Hiperatividade em crianças e adolescentes).define a desatenção em crianças como a dificuldade em manter alerta a detalhes e a tendência a cometer erros descuidados nas tarefas escolares; dificuldade em fixar atenção em tarefas ou jogos; incapacidade para ouvir com atenção uma conversa; dificuldade em seguir instruções ou em terminar tarefas escolares, que não resultem de atitude de oposição ou de falta de entendimento; dificuldade em organizar tarefas e atividades; resistência ou rejeição a tarefas que requeiram maior esforço mental, como tarefas escolares ou deveres de casa; tendência a perder coisas necessárias às tarefas ou atividades; tendência a distrair-se com estímulos alheios; tendência a esquecer-se das tarefas diárias. A hiperatividade é operacionalmente definida como a tendência a movimentar mãos ou pés nervosamente, ou a remexer-se na cadeira; dificuldade em

permanecer sentado em seu lugar em situações nas quais isso é requerido; tendência a andar de um lado para outro, excessivamente, em situações inapropriadas; dificuldade em brincar ou participar tranquilamente de atividades de lazer; tendência a estar sempre em movimento e agir como se

fosse movido por um motor; tendência a falar excessivamente. Já a impulsividade é definida como a tendência a responder apressadamente antes de as perguntas terem sido completadas; dificuldade em esperar pela vez de falar ou de jogar; tendência a interromper conversas ou jogos de outros e neles intrometer-se. "

Desde o reconhecimento, na literatura, de que os distúrbios de atenção e hiperatividade primários não resultam necessariamente de danos ou lesões cerebrais, mas provavelmente de disfunções neurológicas, muitas teorias e modelos vêm sendo propostos para explicá-los. Os estudos sobre as causas dos distúrbios de atenção têm sido agrupados em quatro categorias: o primeiro grupo de estudos considera a hiperatividade como fator causador; o segundo refere-se aos fatores orgânicos, ou seja, às lesões e disfunções cerebrais; o terceiro grupo considera os déficits de atenção como secundários a outros fatores médicos; e o quarto inclui as toxinas ambientais, tais como o chumbo, o mercúrio e os pesticidas químicos.

A falta de evidência conclusiva bem como a variedade das manifestações dos

deficits de atenção e as inúmeras condições a ele associados parecem indicar, entretanto, que não existe uma única, mas que há, provavelmente, uma interação de fatores biológicos e psicossociais que leva ao quadro clínico do distúrbio. Enquanto isso, temos que admitir que etiologia dos déficits de atenção é ainda desconhecida.

" A evidência empírica mostra que dois terços das crianças diagnosticadas como portadoras de déficit de atenção também satisfazem o critério de diagnose de outros distúrbios evolutivos ou psiquiátricos, dentre eles a depressão, a ansiedade, o distúrbio de conduta, o comportamento rebelde e

oposicionista, as disfunções da linguagem, e os atrasos motores" (Feifel, 1996; Milberger Biederman, Farone, Murphy, e Tsuang, 1995; Biederman e Newcom, 1991 In COES, Maria do Carmo Rabelo, Distúrbio de Déficit de Atenção e Hiperatividade em crianças e adolescentes). A literatura atenta também para a alta incidência de outras condições tais como o déficit de habilidade social, ou comportamento anti-social e os tiques motores, entre portadores de déficit de atenção. " (Levine, 1992 In COES, Maria do Carmo Rabelo, Distúrbio de Déficit de Atenção e Hiperatividade em crianças e adolescentes).

" Estatísticas baseadas em amostras americanas e inglesas a esse respeito estimam que 60% das crianças portadoras de déficit de atenção apresentam distúrbio de comportamento oposicionista; 45% apresentam desvios de conduta; e cerca de 30% dos sujeitos mostram sinais de ansiedade" (Cooper e Ideus, 1995 In COES, Maria do Carmo Rabelo, Distúrbio de Déficit de Atenção e Hiperatividade em crianças e adolescentes).

Fatores ambientais, como as intoxicações por chumbo e a alergia ao açúcar e aos aditivos alimentares, são também propostos para explicar os déficits de atenção. Embora evidências isoladas tenham sido apresentadas, não há, entretanto, suporte empírico suficiente para apoiar tais hipóteses. Diante do exposto, temos que concluir que, não obstante os progressos da neurociência, existe ainda um longo caminho a ser percorrido para o estabelecimento definitivo das bases neurológicas dos distúrbios de atenção.

4. Distrofia Muscular Progressiva:

A Distrofia Muscular Progressiva engloba um conjunto de doenças genéticas que se caracterizam por uma degeneração do tecido muscular dos pacientes portadores e que evolui de forma progressiva, afetando gradualmente os diversos grupos musculares e comprometendo as capacidades vitais dos portadores, levando-os, inclusive, à falência respiratória;

Considerando a necessidade de adotar medidas que permitam retardar a perda da função vital dos pacientes portadores de Distrofia Muscular Progressiva ou mesmo evitá-la, bem como de promover a melhoria da qualidade de expectativa de vida destes pacientes;

Considerando que pacientes portadores de Distrofia Muscular Progressiva, de acordo com a fase da evolução de sua doença, do comprometimento da função respiratória existente e outras determinadas situações clínicas podem se beneficiar com a utilização de equipamentos que propiciem a ventilação nasal intermitente de pressão positiva, resolve:

Art. 1º Instituir, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa de Assistência Ventilatória Não Invasiva a Pacientes Portadores de Distrofia Muscular Progressiva.

Art. 2º Determinar que as Secretarias de Saúde do estados, do Distrito Federal e dos municípios, em Gestão Plena do Sistema Municipal, adotem as

medidas necessárias ao cadastramento dos pacientes portadores de Distrofia Muscular Progressiva

em seus respectivos âmbitos de atuação; à identificação daqueles pacientes em que a utilização de ventilação nasal intermitente de pressão positiva esteja indicada; ao cadastramento de serviços de saúde aptos a realizar a manutenção e acompanhamento domiciliar destes pacientes e à viabilização deste tipo de assistência.

Art. 3º Determinar que a Secretaria de Assistência à Saúde estabeleça os critérios técnicos de implantação do Programa e adote as medidas necessárias ao fiel cumprimento do disposto nesta Portaria.

Art. 4º Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação, com efeitos financeiros a contar da competência outubro/2001.

5. Lábio Leporino:

As fissura lábio-palatal são aberturas uni ou bilaterais na boca, devido a problemas na formação embrionária (3a a 7a semana para o lábio e 4a a 12a semana para o palato), associadas a defeitos genéticos (30 %) ou geralmente por fatores extrínsecos múltiplos(70%), como: doenças, estresse, uso de drogas/medicamentos, traumatismos, desnutrição e algumas não determinados.

Algumas orientações devem ser observadas:

A cirurgia de platoplastia é realizada por volta dos 18 meses de idade. A criança deve estar em boas condições de saúde, sem infecções agudas, gripes fortes ou outras viroses(a otite média é muito comum nessa criança, o que não contra-indica a cirurgia).

A criança deve rã estar de jejum por 5 horas para a cirurgia que é realizada

sob anestesia geral em mais ou menos 3 horas, com 24 a 48 hs de internação.

No caso do paciente estar usando algum tipo de aparelho ortodôntico ou ortopédico fixo, deverá procurar o dentista para a retirada do mesmo e

orientação do uso após a cirurgia.

Pós operatório.:

A presença de sangramento oral é uma constante neste tipo de cirurgia, pois

o palato é muito irrigado e um grande deslocamento é realizado. Este sangramento diminui no 2º dia de pós operatório, desaparecendo as poucos. Usa-se líquidos gelados para aliviar.

A criança deverá ter muita dificuldade para engolir, até mesmo a própria saliva, por isto é muito comum a criança babar um pouco nos primeiros dias após a cirurgia.

A dieta deverá ser líquida e pastosa nos primeiros 30 dias de pós operatório: sopas, mingaus, vitaminas, sucos, etc..., sem no entanto, deixar cair a qualidade da dieta oferecida ao paciente; a alimentação deverá ser rica em vitaminas naturais e ferro, além de hidratação abundante. Lembre-se que o paciente perde muito sangue nesse tipo de cirurgia.

O paciente deverá fazer repouso nos primeiros dias de pós-operatório, evitar o sol forte assim como

praticar atividades mais forçadas durante 15 a 20 dias. Um mês após a cirurgia, deverá ser retomado (ou iniciar) o tratamento ortodôntico, fonoaudiológico e acompanhamento pediátrico.

Cirurgias complementares poderão ser necessárias (labioplastia, palatoplastia secundária, rinoplastia, enxerto ósseo maxilo-alveolar, etc.) a partir de 4 a 6 meses após uma intervenção.

6. Albinismo:

Chamamos de albinismo a um grupo de distúrbios que estão presentes no indivíduo desde o nascimento. Ele é caracterizado por uma diminuição da cor da pele, cabelos e olhos.

Ele é causado por um grupo de defeitos genéticos, de caráter hereditário recessivo, que acarretam uma diminuição da cor (pigmentação). Isto geralmente ocorre na pele, resultando em uma coloração esbranquiçada, e no cabelo que terá um tom loiro esbranquiçado. Também pode afetar os olhos, criando uma íris clara (porção colorida dos olhos), uma maior sensibilidade a luz, e alguns problemas como nistagmo (movimentos oculares rápidos e incontroláveis) e a necessidade de usar óculos.

Os sintomas podem ser: coloração esbranquiçada da pele, cabelos loiros esbranquiçados, olhos rosados, fotofobia, tendência a desenvolver queimaduras solares facilmente e problemas de visão que acarretam na necessidade de óculos.

Esta é uma patologia inerente, que é diagnosticada por um exame minucioso da pele, e um delicado exame nos olhos feito por um especialista.

Pessoas com albinismo possuem uma maior chance de adquirirem câncer de pele porque eles não possuem o pigmento que protege a pele.

O albinismo é uma doença hereditária, ou seja, esta patologia pode ser transmitida de pai para filho. O tratamento indicado é proteção solar e cuidados com os olhos. Este é para toda a vida, pois infelizmente albinismo não tem cura.

Deve ser feito, periodicamente, um exame cuidadoso tanto na pele, quanto nos olhos de um indivíduo albino, checando assim a existência de câncer entre outras possíveis alterações.

7. Hidrocefalia:

Hidrocefalia é comumente conhecida como 'água no cérebro', embora este termo não seja preciso. É a condição onde os espaços de fluido no cérebro (ventrículos) se tomam alargados. O sistema ventricular se dilata quando o fluxo é obstruído.

O líquido cefaloraquidiano (líquor) é produzido constantemente dentro dos ventrículos cerebrais. Em pessoas normais, o líquido normalmente flui através de vias de um ventrículo ao próximo, e então para fora do cérebro, descendo para a medula espinhal.

Se as vias de drenagem do líquido forem obstruídas em algum ponto, o líquido se acumula nos ventrículos do cérebro, causando neles um inchaço resultando na compressão do tecido ao redor. Em bebês e crianças, a cabeça se alargará; em crianças mais velhas e adultos, o tamanho da cabeça não aumenta porque os ossos que formam o crânio já estão completamente

unidos.

Ventrículos laterais. Secção coronal alargada em caso de hidrocefalia Hidrocefalia: Alargamento da cabeça, associado com o acúmulo de Líquor dentro dos ventrículos cerebrais.

A Hidrocefalia é causada pela inabilidade de drenagem do líquido na corrente sanguínea. Existem muitas razões pelas quais isto pode acontecer:

Tumor cerebral - Tumores do cérebro causam inchaço dos tecidos circundantes, resultando em pobre drenagem do líquido.

Meningite - Esta é uma infecção das membranas que recobrem o cérebro. A inflamação e debridaçāo desta infecção pode bloquear as vias de drenagem causando hidrocefalia.

Hidrocefalia Congênita- A hidrocefalia, neste caso, está presente no nascimento mas isto não significa que ela seja hereditária.

Prematuridade - Bebês nascidos prematuramente são mais vulneráveis ao desenvolvimento de hidrocefalia do que aqueles nascidos a termo, desde que muitas partes do corpo ainda não estão amadurecidas. A atividade da área que está logo abaixo da linha dos ventrículos no cérebro apresenta um rico suprimento sanguíneo. Seus vasos sanguíneos podem ser facilmente rompidos se o bebê sofrer uma mudança na pressão sanguínea ou na

quantidade de líquido no sistema.

Tipos de Hidrocefalia:

Hidrocefalia Comunicante - Obstrução do fluxo do líquido no espaço

subaracnóide após sair do quarto ventrículo. As causas incluem infecções como meningite (a fibrose obstrui o espaço subaracnóide e o fluxo do líquido), bem como falha de absorção, hemorragia subaracnóide ou bloqueio do sangue através de aneurismas.

Hidrocefalia Não-Comunicante- Obstrução do fluxo do líquido no sistema ventricular ou na parte externa do foramen. Geralmente, os sítios de estreitamento são obstruídos. Exemplos incluem cistos colóides os quais obstruem o terceiro ventrículo e tumores do tronco encefálico os quais comprimem o canal entre o terceiro ventrículo e o quarto ventrículo (Aqueduto cerebral, ou de Sylvius).

Hidrocefalia Ex-Vacuo: Algumas vezes o cérebro se retrai em tamanho (como no caso da Doença de Alzheimer), e, como resultado, os ventrículos se alargam para compensar. Ainda que os ventrículos estejam dilatados, eles não estão sob pressão.

O tratamento mais comum para a hidrocefalia é a chamada derivação - um tubo plástico inserido inteiramente dentro da pele que cria uma nova via para o líquido, do cérebro a outra parte do corpo. A derivação controla a pressão por drenar o excesso de líquido, prevenindo então, o agravamento da

condição.

Entretanto, a derivação não cura a hidrocefalia e o dano ao tecido cerebral permanece. Este procedimento não é perfeito, pode ser mau funcionamento, pode coagular, causar infecção e mesmo se quebrar.

DOENÇAS QUE PODEM CAUSAR DEFICIÊNCIA MENTAL, MAS QUE PODEM SER PREVINIDAS ATRAVÉS DO "TESTE DO PEZINHO".

o teste do pezinho é realizado há 10 anos. A realização desse teste previne a deficiência mental e a evolução de outras doenças graves no bebê e representa para a família, evitar problemas sociais, econômicos, emocionais, e, para a comunidade e o Estado, a redução de grandes recursos especializados que deverão ser colocados à disposição, por toda uma vida de excepcional idade.

O teste do pezinho é regulamentado pela Lei Federal nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), que determina no artigo 10 - 111 "Proceder a exame visando ao diagnóstico e terapêutica as anormalidades no metabolismo do recém-nascido, bem como prestar orientações aos pais".

Através do teste do pezinho é possível triar doenças como: Fenilcetonúria; Hipotireoidismo Congênito; Deficiência de Biotinidase; Hemoglobinopatias e a Fibrose Cística.

1. Fenilcetonúria:

Doença metabólica hereditária, na qual existe uma deficiência de fenilalanina hidroxilase que, quando não tratada, acarreta retardo mental (Dicionário médico Blakiston)

Para desenvolvermos normalmente o cérebro, necessitamos que o nosso organismo utilize adequadamente entre outras, uma substância, a proteína fenilalanina, que é um componente dos alimentos. A fenilalanina, absorvida no intestino e transportada pelo sangue, deve sofrer no fígado, a ação de outro produto, uma enzima, que promoverá sua transformação numa nova substância. Se esta enzima não atuar corretamente e a transformação não acontecer, a fenilalanina e outros produtos se acumularão no organismo e no cérebro, podendo causar deficiência mental. Esta doença é a Fenilcetonúria.

O diagnóstico deve ser precoce, ou seja, antes de 2 meses de vida, de modo ideal entre o 5º e 8º dia e pode ser realizado pela medida do nível de fenilalanina no sangue (teste do pezinho).

O tratamento, para se obter melhor resultado, deverá ser realizado imediatamente após a confirmação do teste positivo ainda nas primeiras semanas de vida e consiste em uma dieta adequada e um leite especial, contendo baixa quantidade de fenilalanina. Com esta medida, podemos reduzir a possibilidade do sistema nervoso ser afetado e a criança se desenvolver satisfatoriamente.

2. Hipotireoidismo Congênito:

Esta enfermidade é causada pela produção insuficiente ou falta dos hormônios tireoidianos, que são muito importantes para o desenvolvimento normal do cérebro. De modo geral não é de causa hereditária.

O hipotireoidismo congênito pode se manifestar já após o nascimento ou semanas depois, principalmente com atraso no desenvolvimento corporal e deficiência mental. O diagnóstico pode ser feito antes de aparecerem as manifestações clínicas, através da dosagem do hormônio TSH (ou T4) no sangue (teste do pezinho). O tratamento deve ser realizado desde as primeiras semanas de vida, utilizando o hormônio tireoidiano, podendo-se, com ele, evitar a deficiência mental.

3. Deficiência da Biotinidase:

É uma enfermidade hereditária do metabolismo da biotina, que é uma vitamina do complexo B. Ela é importante na transformação de algumas outras substâncias, fundamentais ao funcionamento da célula cerebral.

A deficiência da biotinidase produz entre outras manifestações um retardo mental. A biotina para ser formada e utilizada pelo organismo depende de sua transformação por uma enzima chamada biotinidase. Esta é a substância que falta nesta enfermidade.

O diagnóstico precoce e o tratamento com o uso de biotina podem prevenir esta causa de deficiência mental.

1.1 Hemoglobinopatias:

Os glóbulos vermelhos são células do sangue que contém uma substância chamada hemoglobina. A hemoglobina é que dá a cor vermelha ao sangue e tem como função o transporte de oxigênio para todas as células do corpo. Essa substância normal é chamada de hemoglobina.

Os glóbulos vermelhos são muito flexíveis e movem-se facilmente através dos vasos sanguíneos. Quando ocorre algum problema na formação da hemoglobina chamamos de hemoglobinopatias. A mais comum é a anemia falciforme. Na anemia falciforme os glóbulos vermelhos contém uma hemoglobina diferente, a hemoglobina faz com que os glóbulos tomem a forma de uma meia lua ou foice, depois que o oxigênio é libertado. Essas células em foice tomam-se rígidas ou endurecidas e tendem a formar grupos que podem fechar os pequenos vasos sanguíneos dificultando a circulação do sangue. A falta de irrigação sanguínea pode ocasionar lesão em vários órgãos como cérebro, ossos, pulmões, rins e outros.

A anemia falciforme é mais freqüente na população negra e seus descendentes, mas ocorre também em brancos. A anemia falciforme é hereditária. A maioria das

pessoas recebe de seus pais a hemoglobina normal chamada hemoglobina A. Como recebe uma parte da mãe e outra do pai, cada pessoa é (AA).

Também nos recém-nascidos é normal a presença da hemoglobina F (fetal) que desaparece com o tempo. Já as pessoas com anemia falciforme recebem de seus pais (portadores de genes) hemoglobina anormal chamada hemoglobina S. Como recebe uma parte do pai e outra da mãe, elas

são SS. Outras hemoglobinas anormais existem e quando transmitidas pelo pai e pela mãe ocorre na criança a doença. Podem ser SS, SC, CC, SD, DO, e outras. Pais da criança com anemia falciforme tem o traço falciforme. O traço falciforme não é uma doença, significa que a pessoa herdou de um de seus pais a hemoglobina A e do outro a hemoglobina S. É uma pessoa saudável e pode levar uma vida normal.

5. Fibrose Cística:

A fibrose cística (FC), também conhecida como Mucoviscidose, é uma doença genética hereditária autossômica recessiva mais comum nas pessoas da raça branca. É menos freqüente entre negros e asiáticos. É uma doença crônica, com manifestações sistêmicas. Ocorre por uma disfunção das glândulas secretoras do corpo afetando órgãos como os pulmões, pâncreas, fígado, sistema digestivo e reprodutor. Os portadores de Fibrose Cística produzem um muco muito viscoso, que causa obstrução dos pulmões e do sistema digestivo, tornando difícil a respiração e a correta absorção dos alimentos.

Em cada 50 indivíduos 1 é portador assintomático do gene. Os portadores podem ser completamente sãos, não padecem da enfermidade, porém podem transmitir. Se o pai e a mãe são portadores de um gene da FC, existe a probabilidade de um para quatro (25%) em cada nascimento de que um filho tenha FC.

A triagem neonatal é feita pela dosagem no sangue da IRT (tripsina imuno reativa) da criança através do Teste do Pezinho. É importante que esse exame seja realizado antes dos 30 dias de vida do bebê quando a substância encontra-se mais elevada nos casos suspeitos da doença. O diagnóstico confirmatório pode ser feito pela dosagem de Cloro no suor da criança (Teste de Suor) já que os pacientes com FC segregam grandes quantidades de sal no suor. Também pode ser feito um exame genético com amostra de sangue.

DADOS DO CENSO DE 2000, REVELAM:

A QUANTIDADE DE PESSOAS PORTADORAS DE DEFICIÊNCIA NO BRASIL:

Incapaz, com alguma ou grande dificuldade permanente de enxergar (Deficiência Visual):
16.573.937

Incapaz, com alguma ou grande dificuldade permanente de caminhar ou subir escadas (Motor):
7.879.601

Incapaz, com alguma ou grande dificuldade permanente de ouvir (Deficiência Auditiva): 5.750.809

Deficiência mental permanente: 2.848.684

Deficiência Física:

Tetraplegia, Paraplegia ou Hemiplegia permanente: 955.287

Falta de membro ou de parte dele: 466.936

A QUANTIDADE DE PESSOAS PORTADORAS DE DEFICIÊNCIA NO PARANÁ:

Incapaz, com alguma ou grande dificuldade permanente de enxergar (Deficiência Visual): 792.143

Incapaz, com alguma ou grande dificuldade permanente de caminhar ou subir escadas (Motor):
387.647

Incapaz, com alguma ou grande dificuldade permanente de ouvir (Deficiência Auditiva): 330.229

Deficiência mental permanente: 169.899

Deficiência Física:

Tetraplegia, Paraplegia ou Hemiplegia permanente: 60.484

Falta de membro ou de parte dele: 31.209

FONTE: IBGE 2000. Tabela 2.1.3. População residente, por tipo de deficiência, segundo as grandes regiões e as unidades da federação.

BIBLIOGRAFIA:

ROUCEK, Joseph (coordenador), A Criança Excepcional - Coletânea de Estudos,1980.

FACULDADE DE DIREITO DE CURITIBA, A realidade social das Pessoas Portadoras de Deficiência Múltipla, 2001.

CANZIANI, Maria de Lourdes B. , Educação Especial - visão de um processo dinâmico e integrado, 1985.

TELFORD, Charles W. e SAWREY, James M., O Indivíduo Excepcional, 1977. SILVA, Reia Sílvia Rios M. e, Os Sujeitos Sociais no Cotidiano Institucional: A equipe multiprofissional na educação especial do deficiente mental educável, 1996.

Manual de Legislação em Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência - Brasília - DF - 2003. Ministério da Saúde.

AL VES, Rubens Valtecidos, O Deficiente Físico - Novas Dimensões da Proteção do Trabalhador, 1992.

GAUDERER, E. Christian, Autismo e outros atrasos do desenvolvimento: Um atualização para os que atuam na área - do especialista aos pais, 1993.

SC,HWARTZMAN José Salomão, Autismo Infantil. Brasília - Coordenadoria

Nacional para Integração da Pessoa Portadora de Deficiência - COORDE 1994. INCLUSÃO: Como cumprir este dever ANAIS - De 15 a 18 de Novembro de 2000Centro de Convenções de Curitiba.

Manual do programa de prevenção de deficiência mental Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito.

MINISTÉRIO DA JUSTIÇA - Secretaria dos Direitos da Cidadania Coordenadoria para Integração da Pessoa Portadora de Deficiência - COROE, MÍDIA E DEFICIÊNCIA: Manual de Estilo, 3ª edição, Brasília, 1996.

RAMOS, André de Carvalho e FÁVERO, Eugênia Augusta Gonzaga. Considerações sobre os Direitos das Pessoas Portadoras de Deficiência Ministério Público Federal. Editora: Artchip Editora Multimídia; São Paulo, 2002. INFORMATIVO DAADFP Conhecendo e Intearando; Curitiba, 1998.

DADOS CENSITÁRIOS DO IBGE - Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Ano 2002.

SITE DA FUNDAÇÃO ECUMÊNICA DE PROTEÇÃO AO EXCEPCIONAL: www.fepe.org.br.

Artigo traduzido e adaptado pelo Dr. José Carlos Ramos Castillo a partir do texto presente na homepage da Tourette Syndrome Foundation of Canada (www.tourette.ca). encontrado no site: http://www.astoc.org.br/o_que_e_ST.htm Portaria n.o 1531/GM, DE 04 DE SETEMBRO DE 2001.

SECRETARIA MUNICIPAL DE EDUCAÇÃO - PREFEITURA MUNICIPAL DE PORTO ALEGRE, A Paixão de Aprender. Março, 1999 - n o 11.

COES, Maria do Carmo Rabelo, Distúrbio de Déficit de Atenção e Hiperatividade em crianças e adolescentes;

SITE: <http://www.clementoni.com.br/monicalfenda.htm>.

A definição é feita de acordo com o decreto 3298, de 20 de dezembro de 1999. (Fonte: Associação dos Deficientes da Região de Sorocaba - Aderes), encontrada no site: <http://www.aodeficiente.hpg.ig.com.br/quemdef.htm>.

Fonte: Da Redação do agenda SAÚDE: webmaster@agendasaude.com.br, encontra da no site: <http://www.agendasaude.com.br/enciclo.asp?letra=A&mostrar=Albinismo>. Texto da Dra. Silvia Helena Cardoso, Psicobióloga, com mestrado e doutorado pela Universidade de São Paulo e pós-doutorado pela Universidade da Califórnia em Los Angeles. É professora convidada e pesquisadora associada do NIB/UNICAMP, editora-chefe e idealizadora da Revista "Cérebro & Mente", encontrado no site: <http://www.epub.org.br/cm/n02/doencaslhidrocephalus.htm>.