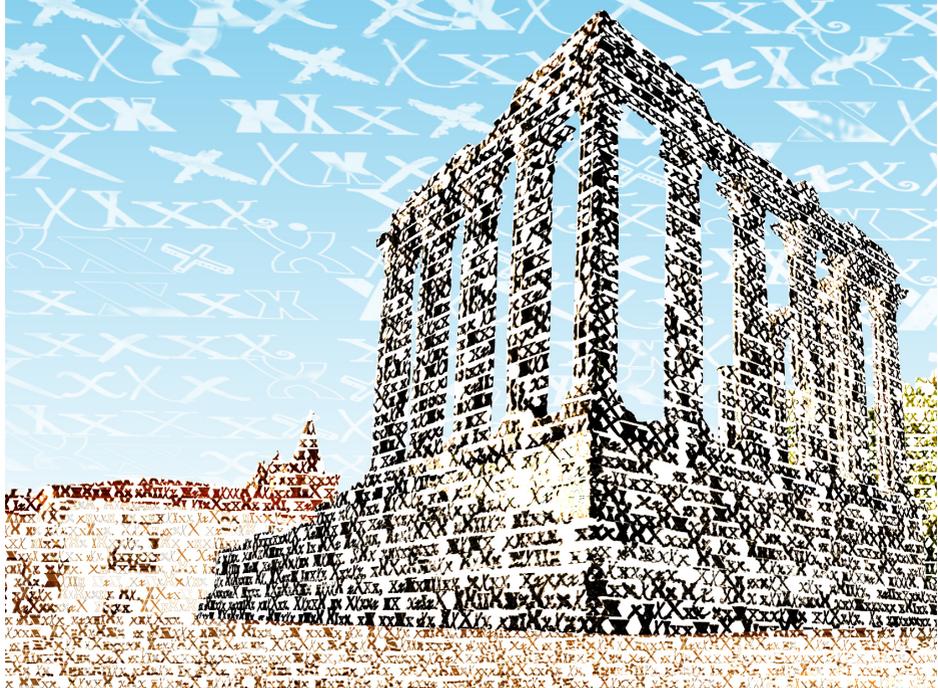


**3º CONGRESSO INTERNACIONAL
SÍNDROME DE X FRÁGIL**

**FAMÍLIA,
ESCOLA &
SOCIEDADE**

**ÉVORA | PORTUGAL
7 E 8 DE OUTUBRO DE 2016**



Índice

Boas vindas, 3

Organização, 4

Informações úteis, 6

Local:

Tradução

Almoço

Recibos

Certificados de Presença

Programa para crianças e jovens

Programa social

Programa geral, 8

Comunicações livres e posters, 10

Oradores convidados, 14

Resumos, 16

Conferências, 16

Comunicações livres | Mesa 1, 23

Comunicações livres | Mesa 2, 28

Comunicações livres | Mesa 3, 33

Posters, 39

Notas, 43

Boas vindas

Bem vindos ao 3º Congresso Internacional sobre a Síndrome de X Frágil, que se realiza na cidade de Évora. Este congresso volta a ser o momento de encontro de todos os que se interessam pela Síndrome de X Frágil, mas também pelas Perturbações do Espectro do Autismo, pela Deficiência Intelectual e pelos problemas do desenvolvimento e da inclusão em geral: investigadores, profissionais da saúde, educação e acção social, e também famílias.

O Congresso terá desta vez como tema: FAMÍLIA, ESCOLA E SOCIEDADE e pretende encarar as dificuldades e os desafios que se colocam à família, escola, professores, profissionais da saúde e a toda a comunidade na inclusão das crianças, jovens e adultos com SXF.

A organização conjunta da Universidade de Évora (através do Centro de Investigação em Educação e Psicologia e do Departamento de Psicologia) e da APSXF (Associação Portuguesa da Síndrome de X Frágil) pretende garantir a conjugação entre a investigação e produção de mais conhecimento sobre o X frágil, com a atenção às reais necessidades das famílias e dos profissionais. Daí que todos estejam convidados a participar activamente nestes dois dias de trabalhos.

Organização



UNIVERSIDADE
DE ÉVORA

CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM EDUCAÇÃO E PSICOLOGIA

DEPARTAMENTO DE PSICOLOGIA



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA
APSXF
DA SÍNDROME DO X-FRÁGIL

Parceiros



APPACDM DE ÉVORA
Associação Portuguesa de Pais e
Amigos do Cidadão Deficiente Mental



apce
associação de
paralisia cerebral
de Évora

Patrocínios

fundação

LUSO-AMERICANA
PARA O DESENVOLVIMENTO



Comissão Organizadora

Vitor Franco (coordenador)

Ana Apolónio

Ana Frias

Carina Duarte

Cátia Carmo

Graça Santos

Heldemerina Pires

Madalena Melo

Manuela Parrinha

Monaliza Haddad

Nuno Costa

Comissão Científica

Ana Bertão

Carlos Albuquerque

Donald Bailey

Jorg Richstein

Rui Pilotto

Ana Frias

Graça Santos

Heldemerina Pires

Madalena Melo

Marcia Braden

Paula Jorge

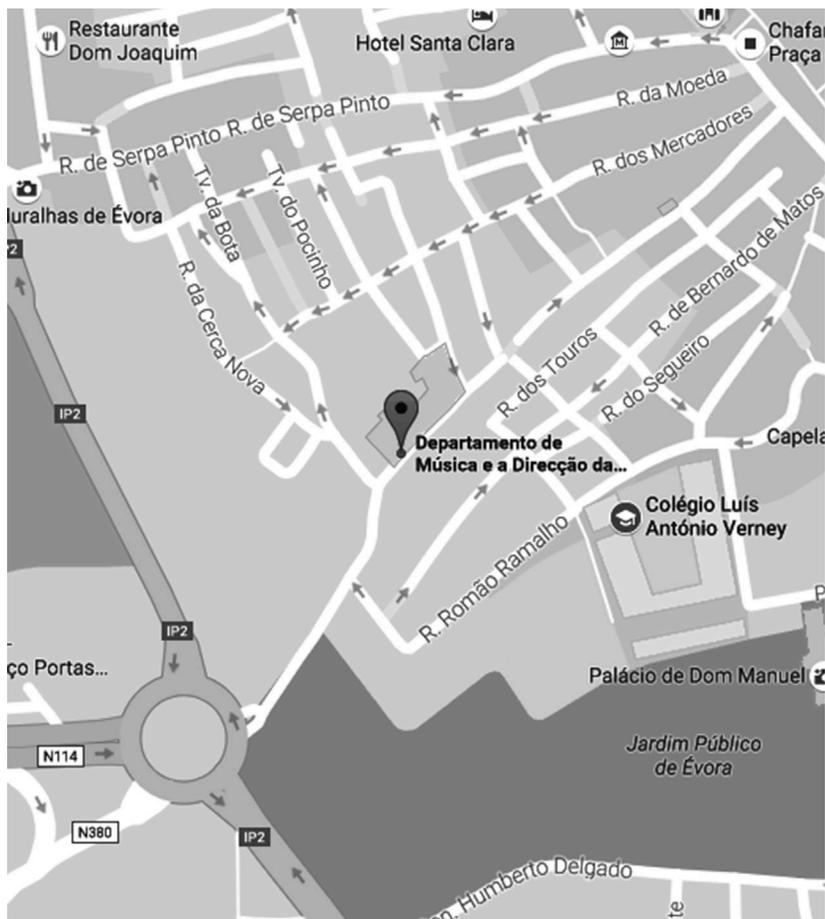
Vitor Franco

Informações úteis

Local:

Colégio Mateus de Aranda
Departamento de Música da Universidade de Évora

Rua do Raimundo 104,
7000-811 Évora



Tradução

As comunicações plenárias do dia 7 (sexta-feira) que sejam feitas em inglês, terão tradução simultânea Inglês- Português. Os interessados deverão levantar os respectivos auscultadores no Secretariado antes de cada sessão.

Almoço

Para os inscritos no Congresso, os almoços dos dia 7 e 8 estão incluídos; as respectivas senhas de acesso serão entregues no secretariado.

Convidados, acompanhantes ou estudantes poderão adquirir senhas para os almoços na manhã do dia 7.

O almoço será servido no claustro do Colégio Mateus de Aranda

Recibos

Os congressistas podem levantar o seu recibo no Secretariado durante o Congresso (a partir das 14 horas do dia 7)

Certificados de Presença

Os certificados de presença no Congresso serão entregues juntamente com a documentação.

Programa para crianças e jovens

Durante todo o tempo do Congresso haverá um programa para crianças e jovens (com ou sem SXF).

As atividades serão orientadas por técnicos e estudantes da Universidade de Évora e decorrerão na Quinta do Pomarinho.

O transporte para deslocação até à Quinta sairá às 10 horas de cada dia (junto ao local do Congresso) com regresso no final dos trabalhos

Programa social

No dia 7 está prevista a realização de jantar musical. Será fornecida mais informação à chegada e poderão ser adquiridos os ingressos

Programa geral

1º dia - 7 de outubro de 2016 (sexta-feira)

10:00 Sessão de abertura

10:15 A situação atual da investigação sobre a Síndrome de X Frágil no mundo:
Identificação Precoce e rastreio neonatal da Síndrome de X Frágil
Donald Bailey (USA- RTI)

11:30 A pesquisa sobre a produção de proteína no cérebro das pessoas com SXF
Inna Loutaev (USA)

12:10 Do diagnóstico ao estudo do comportamento adaptativo em adultos com Síndrome X Frágil
Begoña Medina-Gomez (Burgos, Espanha)

12:30 Almoço

14:00 A educação da criança com Síndrome de X Frágil:
Boas práticas em estratégias educativas e currículo
Marcia Braden (USA)

16:00 O apoio à SXF a nível internacional:
o desenvolvimento da Network Europeia de X Frágil (EFXN) e da Aliança Internacional de X Frágil (IFXA)
Jorg Richstein (Alemanha)

2º dia - 8 de outubro de 2016 (sábado)

9:30 Mesa: As famílias no seu dia a dia

Intervenção Precoce e envolvimento parental
Vitor Franco (Portugal- UÉ)

Rodas de conversa com mães de crianças com perturbações do desenvolvimento
Mª Fátima Minetto (Curitiba, Brasil)

11:00 Mesas 1, 2 e 3
de comunicações temáticas e posters
(página 10)

12:45 Almoço

14:00 Mesa: A escola e a inclusão

Anabela Fernandes – Educadora no Agrupamento de Escolas Henrique Sommer (Maceira – Leiria)

Ana Sofia Pereira – Professora de Educação Especial no Agrupamento de Escolas Ferreira de Castro (Algueirão-Mem Martins)

15:00 Mesa: Inclusão profissional

Marta Gamado – AIPNE (Associação para a Integração de Pessoas com Necessidades Especiais)

Carla Veiga Gomes – AIPNE (Associação para a Integração de Pessoas com Necessidades Especiais)

16:00 Encerramento

Comunicações livres e posters

COMUNICAÇÕES ORAIS | Mesa 1 Sala: Auditório

| Comunicação | Autor(es) |
|--|--|
| 1. Extrema instabilidade intergeracional do triplete [CGG] em famílias X-Frágil | Isabel Marques Nuno Maia Joana Loureiro Patrícia Simões Sara Rocha Isabel Silveira Rosário Santos Paula Jorge |
| 2. Síndrome do X-Frágil: A Perspectiva do Centro de Neurodesenvolvimento do Hospital Santa Maria | Sofia Cohito Sousa C. Bandeira de Lima M. Baptista |
| 3. Síndrome de X Frágil: Fenótipo, Comportamento e Aprendizagem | Carla Elsa Marques Teresa Mota Castelo Frederico Duque Guiomar Oliveira |
| 4. Entoações e Afetos – Intervenção da Musicoterapia em crianças com Síndrome de X-frágil | Susana Gutiérrez Jiménez |
| 5. Flor – uma menina com Síndrome de X Frágil | Sofia Alexandra Dias |

COMUNICAÇÕES ORAIS | Mesa 2

Sala: 2

| Comunicação | Autor(es) |
|---|---|
| 1. Diferenciação curricular e inclusão no Ensino Profissional Artístico: o caso da ESPROARTE | Catarina Nunes Luísa Orvalho |
| 2. A inclusão de alunos com perturbação do espectro do autismo no 1º ciclo do ensino básico | Luísa Grácio Alexandra Carujo |
| 3. Boas práticas nos contextos de vida de pessoas com necessidades educativas especiais: uma abordagem a partir do Projecto ENABLIN+ | Luísa Grácio Heldemerina Pires Adelinda Candeias Vítor Franco Maria José Saragoça Hugo Rebelo António Portelada João Canha Jo Lebeer |
| 4. A importância do Ensino Experimental das Ciências no desenvolvimento de competências funcionais em crianças com X Frágil – proposta pedagógica | Olga Pinto dos Santos Isabel Calvo Alvaréz Isabel S. G. S. Rebelo |
| 5. A importância de um programa de promoção cognitiva em adultos com deficiência na melhoria da sua qualidade de vida | Olga Pinto dos Santos Diana Fernandes Nádia Campos Elisa Tinoco Fernando Torres Carina Leite |

COMUNICAÇÕES ORAIS | Mesa 3

Sala: 3

| Comunicação | Autor(es) |
|---|--|
| 1. Para além da família: Vida independente – acompanhamento pessoal versus tutelas e curatelas. | Alice Caldeira Cabral |
| 2. Alterações do sistema familiar na presença de um convidado estranho | Rosa do Amaral |
| 3. A importância da coparentalidade e do apoio social em famílias com filhos portadores de deficiência. | Ana Luísa B. Oliveira Heldemerina Samutelela |
| 4. Ambiente Familiar de Crianças com Atrasos no Desenvolvimento no Brasil | Wesley Correa Maria de Fatima Minetto Rafelli Cappellaro-Kobren |
| 5. Programa de apoio aos profissionais da educação no processo de inclusão escolar – finalidade e atuação do programa de apoio PRACRIANÇA (UFPR) na qualificação dos profissionais participantes | Rafaella Riesemberg Joana Asalin Gabriela Weinert Moraes |
| 6. Sexualidade e Deficiência Intelectual | Daniela Sofia M. Queirós |
| 7. Intervenção precoce e educação infantil: concepções e ações | Rafelli Cappellaro-Kobren, Wesley Correa, Maria de Fátima Minetto |

Posters

| Comunicação | Autor(es) |
|--|--|
| 1. Conducta adaptativa y desadaptativa en adultos con Síndrome X Frágil y Síndrome de Down | Begoña Medina-Gómez María Isabel G.-Alonso Roberto Gil-Ibañez |
| 2. Fenotipo conductual en una muestra de personas con Síndrome X Frágil | Begoña Medina-Gómez María Isabel G.-Alonso Elvira Mercado-Val |
| 3. Testemunhos: O impacto do Diagnóstico Epilepsia | Vanda Micaela R. Vicente José Paulo Monteiro |
| 4. Síndrome de X Frágil: caso clínico, mutação completa no feminino... | Carla Elsa Marques Teresa Mota Frederico Duque Guiomar Oliveira |

Oradores convidados



Don Bailey

Estados Unidos

Doutor em Educação Especial na Infância, é internacionalmente reconhecido como um dos maiores especialistas na Síndrome de X Frágil e dificuldades de desenvolvimento das crianças. Foi professor da Universidade da Carolina do Norte, Director do Frank Porter Graham Child Development Institute e Presidente da Fundação Nacional da Síndrome de X Frágil, USA (2006-2009). É investigador sénior, Fellow Program Chair e Distinguished Fellow, em Desenvolvimento Infantil Precoce no RTI International (Research Triangle Institute) na Carolina do Norte.



Inna Loutaev

Estados Unidos

Médica, membro da Section on Neuroplasticity and Protein Metabolism do National Institute of Mental Health, USA. Faz parte da equipa que actualmente estuda o modo como a formação de proteínas no cérebro é afetada na Síndrome do X frágil.



Maria Begoña Medina Gomez

Espanha

Professora do Departamento de Ciências da Educação da Universidade de Burgos (Espanha). Licenciada em Psicologia e Doutora em Ciências da Educação. Tem ampla experiência profissional no campo da deficiência, das perturbações do neurodesenvolvimento e da saúde mental, nomeadamente na formação de profissionais e orientação de famílias.



Marcia Braden

Estados Unidos

Doutora em Psicologia, com larga experiência clínica e de ensino na área da Educação Especial. Autora de numerosos artigos relativos à educação, gestão do comportamento, técnicas e intervenções com crianças com SXF, participou nos livros *Fragile X Syndrome; Diagnosis, Treatment, and Research* e *Children with Fragile X Syndrome: A Parent's Guide*. É também a autora de *Fragile – Handle With Care: More About Fragile X Syndrome*. É membro do Comité Científico e do Conselho Clínico Consultivo da National Fragile X Foundation.



Jörg Richstein

Alemanha

Pai de um rapaz com Síndrome de X Frágil. É presidente da Associação alemã de SXF e membro da Direção da Aliança Alemã para as Doenças Raras. Coordenador da Network Europeia da Síndrome de X Frágil e um dos fundadores da International Fragile X Alliance.



Vitor Franco

Portugal

Psicólogo, professor da Universidade de Évora, com doutoramento em Psicologia Clínica e Agregação no domínio da Psicopatologia do Desenvolvimento. Desenvolve a sua investigação e ensino no domínio das perturbações de desenvolvimento na infância, da Intervenção precoce e da Psicoterapia dinâmica com crianças.



Fátima Minetto

Brasil

Psicóloga, Professora da UFPR- Universidade Federal do Paraná, Brasi. Tem trabalhado especialmente com famílias de crianças com problemas graves de desenvolvimento.

Resumos

Conferências

Identificação Precoce e rastreio neonatal da Síndrome de X Frágil

Don Bailey

Estados Unidos

Têm vindo a ser desenvolvidos tratamentos médicos específicos para a SXF, e a investigação com modelos animais levou a resultados muito interessantes. No entanto, os ensaios clínicos com humanos não mostraram até agora grandes benefícios. Há, para isso, muitas explicações possíveis, mas uma delas pode ser que o tratamento precisa de se iniciar numa idade muito precoce para ser eficaz.

Esta apresentação irá sintetizar a mais recente investigação quanto a tratamentos médicos farmacológicos para a SXF. Serão descritas as estratégias para a identificação precoce, incluindo o rastreio de recém-nascidos, e serão discutidos os desafios colocados pelas questões levantadas sobre o valor da identificação precoce.

A pesquisa sobre a produção de proteína no cérebro das pessoas com SXF

Inna Loutaev

Estados Unidos

Nesta comunicação serão apresentadas as linhas gerais da investigação que o grupo de que a autora faz parte (liderado pela Dra. C.B. Smith-PI) tem actualmente em curso. O estudo recruta participantes em todo o mundo, incluindo em Portugal.

O objective deste estudo é determinar se os sujeitos com SXF (mutação completa) têm alterações ao nível do rCPS. O silenciamento do gene FMR1 e a consequente ausência da proteína que produz, a FMRP, conduz a uma constelação de sintomas que inclui a deficiência intelectual, comportamentos de tipo autista, hiperatividade, anomalias físicas, incluído o macroorquidismo e, em alguns casos, convulsões.

A FMRP é uma proteína de ligação ao RNA que tem elevada expressão ao nível dos neurónios. Pensa-se que a FMRP actua para parar a progressão de ribossomas ao longo do mRNA durante o processo de tradução. Estudos com modelos de ratos com Síndrome X frágil (com FMR1 nulo) indicam que, na ausência de FMRP, a rCPS (regional rates of cerebral protein synthesis) é particularmente aumentada no hipocampo, no hipotálamo, e partes do córtex. Desenvolvemos um método de tomografia por emissão de positrões (TEP) para medir a rCPS em seres humanos, e pretendemos estudar indivíduos adultos com Síndrome do X Frágil para determinar se podemos detectar alterações semelhantes nesta doença.

O nosso estudo tem um interesse prático e académico. Uma vez que um efeito sobre a síntese de proteínas pode estar muito ligada com alteração genética subjacente à Síndrome X frágil, a medição de rCPS em pacientes também pode contribuir para a compreensão dos processos subjacentes à doença. Isto é decisivo para o desenvolvimento de novas terapias. Além disso, mudanças no rCPS podem ser a base para um método objetivo e quantitativo de avaliação da eficácia de tratamentos em pacientes com X frágil. O desenvolvimento de tal biomarcador é essencial para o progresso no desenvolvimento de medicamentos.

Do diagnóstico ao estudo do comportamento adaptativo em adultos com Síndrome X Frágil

Maria Begoña Medina Gomez

Espanha

Neste trabalho é apresentado um breve resumo de três estudos realizados em adultos com Síndrome de X Frágil (SXF) na Universidade de Burgos (Espanha). O primeiro deles, foi para detectar todos os adultos do sexo masculino com esse síndrome atendidos nos centros de pessoas com deficiência intelectual, a partir do estudo do fenótipo físico e comportamental, como estima-se que 80% dos adultos são ainda não diagnosticados. Em seguida, eles analisaram quais são as características do fenótipo comportamental mais comum em uma amostra de adultos com SXF, devido à grande falta de conhecimento sobre o síndrome na educação, saúde e sociedade. E finalmente, compara-se o comportamento adaptativo e maladaptivo em adultos com SXF o com síndrome de Down, a fim de conhecer mais as limitações e pontos fortes de adultos com deficiência intelectual.

Boas práticas em estratégias educativas e currículo

Marcia Braden

Estados Unidos

Encontrar as intervenções mais eficazes para os alunos com FXS é sempre difícil e pode resultar em abordagens de “tentativa e erro”. Demasiadas vezes, intervenções referidas na literatura como eficazes não estão integradas em planos de educativos individualizados, criando uma falha na ligação entre investigação e prática. Essa falha afeta negativamente a aprendizagem do aluno e limita o sucesso escolar.

Todos os membros da equipa multidisciplinar devem procurar na literatura científica orientação para o planeamento e implementação da intervenção educativa. Só então, os alunos concretizarão o seu potencial e experimentarão resultados positivos na sua aprendizagem.

Durante esta sessão, irá ser mostrada uma série de intervenções e usados vídeos como demonstração. Serão realçados exemplos de estratégias para ensino da leitura, matemática e escrita.

***O apoio à SXF a nível internacional:
o desenvolvimento da Network Europeia de X Frágil (EFXN) e da
Aliança Internacional de X Frágil (IFXA)***

Jörg Richstein

Alemanha

Nesta comunicação serão apresentadas as actividades, a nível internacional quer da EFXN (Rede Europeia para o X Frágil) quer da IFXA (Aliança Internacional para o X Frágil).

Serão também apresentados os resultados de um grande estudo internacional que a EFXN realizou este ano.

Intervenção Precoce e envolvimento parental

Vitor Franco

(Universidade de Évora)

A forma como se vai fazer o desenvolvimento de uma criança com SXF não depende apenas da sua condição genética mas, fundamentalmente, da forma como a família, a escola e a sociedade em geral vão cuidar dela.

Nesta comunicação será enfatizada a importância de uma intervenção precoce, que envolva a família e a apoie na sua função de principal promotora do desenvolvimento.

Rodas de conversa com mães de crianças com perturbações do desenvolvimento

Fátima Minetto

Brasil

As pesquisas evidenciam que a demora do diagnóstico, a falta de informação adequada aumenta o estresse parental e dificultam as práticas educativas. Na busca de minimizar essa situação surgiu o Programa de Atenção a Criança com Risco ao Desenvolvimento – PRACRIANÇA (UFPR/Brasil) que tem como objetivos oportunizar atenção, prevenção e promoção do desenvolvimento de crianças com risco ao desenvolvimento (síndromes genéticas, transtornos do desenvolvimento, dentre outros); levantar as dúvidas mais frequentes que os pais têm sobre o desenvolvimento do seu filho; organizar um material com informações que possam ser disponibilizado a comunidade. As Rodas de Conversa é uma das estratégias do PRACRIANÇA para ajudar pais e profissionais da educação no enfrentamento das dificuldades do cotidiano. As Rodas consistem em um espaço de conversa aberto em que pais, mães ou profissionais podem falar, perguntar, construir opiniões sobre desenvolvimento, educação, direitos e inclusão. As rodas têm demonstrado que as maiores preocupações dos pais estão direcionadas a qualidade da inclusão escolar e a necessidade de busca de alternativas para melhorar o desenvolvimento de seus filhos. Também pode-se constatar que espaços como esses tem trazido sentimentos de conforto e força para os pais.

MESA: A escola e a inclusão

Anabela Fernandes Educadora no Agrupamento de Escolas Henrique Sommer (Maceira – Leiria)

Era uma vez um menino muito especial, na verdade tão especial quanto qualquer outra criança. Mas, este menino em particular, irradiava uma energia única, contagiante, com o seu sorriso maroto e doce, tentava encantar todos aqueles que com ele se cruzavam. É a história da entrada deste menino no Jardim de Infância, da sua integração e das estratégias encontradas para que este menino encontrasse a Felicidade que há muito procurava. No fundo uma história verdadeira de uma inclusão com sucesso.

MESA: A escola e a inclusão

Ana Sofia Pereira Professora de Educação Especial no Agrupamento de Escolas Ferreira de Castro

O que são as salas de Unidade de Ensino Estruturado (UEE) de acordo com o modelo TEACCH, para que servem e de que forma estão organizadas e implementadas no Agrupamento Ferreira da Castro, no 1º e 2º e 3º ciclos. Papel do Diretor no que concerne à sensibilização constante dos docentes do Agrupamento, face à inclusão dos alunos com nee, em todos os contextos educativos. Momento anual de reflexão sobre a inclusão com todos os docentes, assistentes operacionais e associação de pais. Aplicação dos resultados da reflexão no ano letivo seguinte. Construção de várias Unidades de Ensino (2 UEE, 2 UAAM, 2 Sala do Aprender) no Agrupamento para dar resposta às necessidades ao número de alunos com diversas patologias. Aferição do perfil dos alunos que usufruem da sala UEE; construção de um plano curricular (CEI) no âmbito da ed. Especial e outras disciplinas. Potenciar áreas fortes, trabalhar áreas emergentes e desenvolver áreas fracas. Construção de horários dos alunos (individuais) com divisão de tempo e espaço na sala de aula, UEE e terapias. Parceria com Instituição APPDA de Lisboa (Associação Portuguesa para as Perturbações do Desenvolvimento e Autismo). Articulação constante com todos os agentes envolvidos no processo educativo dos alunos (pais, professores, técnicos). Papel do diretor de turma. Importância do afeto, estabelecer relação de confiança e segurança com os alunos. Parecerias e projetos com grupos disciplinares diversos e a sala da UEE, nomeadamente, no Projeto Trampolins “Saltar para melhor Integrar”, no âmbito do desporto escolar ou Projeto de Música ou ainda projeto da Biblioteca “Todos juntos”. Inclusão dos alunos com nee em todas as atividades previstas, junto das turmas de referência (ex: participação no baile de finalistas 9º ano). Articulação com escolas secundárias para transição de ciclo. Apresentação de fotografias da sala UEE, horários dos alunos, Currículo Específico Individual e várias atividades desenvolvidas quer em contexto educativo, quer em contexto de visitas de estudo.

MESA: Inclusão profissional

Marta Gamado AIPNE (Associação para a Integração de Pessoas com Necessidades Especiais)

Carla Veiga Gomes AIPNE (Associação para a Integração de Pessoas com Necessidades Especiais)

A Valência C.A.O – Centro de Actividades Ocupacionais do AIPNE (Associação para a Integração de Pessoas com Necessidades Especiais) é dirigida para jovens e adultos portadores de deficiência grave ou profunda. Tem como principal finalidade promover e disponibilizar condições que contribuam para uma vida com qualidade das pessoas com deficiência, através do desempenho de actividades ocupacionais, de desenvolvimento pessoal e social, lúdico – terapêuticas, socioculturais e actividades socialmente úteis, com vista ao desenvolvimento máximo das suas capacidades, contribuindo para a sua valorização e integração social. Esta valência possui uma taxa de sucesso quanto à formação profissional em contexto real de trabalho (F.C.R.T) de 80 %. A Formação desenvolvida nesta valência permitirá conhecer a realidade de uma empresa, na sua vertente organizacional (normas e valores), bem como aplicar e/ou desenvolver conhecimentos técnicos. Pretendemos que os nossos jovens adquiram competências profissionais ajustadas ao Curso frequentado e à actividade profissional futura. Como áreas formativas destacamos: Áreas Formativas: Apoio à Comunidade, Mecânica-auto, Práticas Comerciais, Práticas Administrativas, Hotelaria/ Restauração, Jardinagem. Assim, a nossa apresentação irá incidir nas actividades desenvolvidas em cada uma das valências, bem como apresentar os resultados obtidos na integração de jovens no mercado de trabalho após a conclusão do Curso.

Comunicações livres | Mesa 1

1. Extrema instabilidade intergeracional do triplete [CGG] em famílias X-Frágil

Isabel Marques; Nuno Maia; Joana Loureiro; Patrícia Simões; Sara Rocha; Isabel Silveira; Rosário Santos; Paula Jorge

O gene FMR1 codifica para a proteína FMRP que quando ausente causa a Síndrome de X-Frágil (SXF; OMIM #300624); a forma hereditária mais comum de défice intelectual e principal causa monogénica de autismo. Este gene contém na extremidade 5'UTR uma região repetitiva e polimórfica que na população controlo pode variar entre 6<CGGs<44. A expansão deste triplete para valores CGGs>200 e a consequente ausência de transcrição do gene FMR1 causa a SXF; enquanto que expansões para valores entre 55<CGGs<200 podem originar os Síndromes de ataxia e tremor (FXTAS; OMIM #300623) em indivíduos de ambos os sexos e a falência ovárica prematura em mulheres. O diagnóstico molecular destas síndromes baseia-se na determinação do nº de repetições trinucleotídicas do gene FMR1; bem como do seu estado de metilação. A transmissão por via materna após a expansão de uma pré-mutação (55<CGGs<200) para uma mutação completa (CGGs>200) é a mais frequentemente observada. Está descrito que a expansão e a contração de alelos mutados são frequentes e dependentes da origem parental da transmissão. Iremos apresentar 2 famílias com SXF e uma elevada instabilidade intrageracional do locus FMR1. Foram identificados vários casos de mosaicismo; em indivíduos com SXF do sexo masculino; para alelos de tamanho normal e mutação completa; no mesmo tecido; um fenómeno excecionalmente raro. Será também discutida a variabilidade observada na transmissão materna de três pré-mutações: (1) alelo com 75CGGs transmitido a duas filhas como 82 e 98CGGs; respetivamente; (2) alelo com 80CGGs transmitido a uma filha como mutação completa e causando o fenótipo de SXF; (3) alelo com 90CGGs transmitido a três filhas como mutação completa mas uma delas é assintomática. Apesar do risco da expansão da pré-mutação estar relacionado com o tamanho do alelo materno esta família claramente representa um exemplo da existência de outros fatores a contribuir quer para a instabilidade do alelo durante a meiose quer para a gravidade do fenótipo manifestado por quem herda uma mutação completa. Para estimar o número de alelos pré-mutados na população fomos analisar 830 amostras de sangue seco colhidas no âmbito do Rastreo Nacional do Diagnóstico Precoce (vulgo teste do pézinho). A amostragem foi realizada em 9 dos 18 distritos de Portugal continental. Este estudo teve a aprovação ética e científica da Comissão Nacional de Diagnóstico Precoce. A determinação do nº de repetições CGG do gene FMR1 por PCR permitiu identificar uma frequência da pré-mutação de 1:210 nos recém-nascidos analisados. Será efetuada uma comparação com os resultados obtidos em estudos de outras populações.

2. Síndrome do X-Frágil: A Perspectiva do Centro de Neurodesenvolvimento do Hospital Santa Maria

Sofia Cohito Sousa (Centro de Neurodesenvolvimento – Departamento de Pediatria do Hospital de Santa Maria - Centro Hospitalar Lisboa Norte E.P.E.)

C. Bandeira de Lima (Centro de Neurodesenvolvimento – Departamento de Pediatria do Hospital de Santa Maria □ Centro Hospitalar Lisboa Norte E.P.E.)

M. Baptista (Centro de Neurodesenvolvimento – Departamento de Pediatria do Hospital de Santa Maria □ Centro Hospitalar Lisboa Norte E.P.E.)

Introdução: A Síndrome do X-frágil (SXF) é uma doença genética que cursa com Perturbação do Desenvolvimento Intelectual (PDI) e outras alterações do neurodesenvolvimento como Perturbação do Espectro do Autismo (PEA), Perturbação Défice de Atenção/hiperatividade (PDAH) e/ou alterações do comportamento.

Objetivos: Caracterização da amostra de SXF com seguimento no Centro de Neurodesenvolvimento do HSM □ CHLN.

Métodos: Revisão dos processos clínicos entre Dezembro de 2001 e Maio de 2016.

Resultados: A amostra é constituída por 13 crianças, todas do sexo masculino, com idade mediana de 14 anos. Dois foram transferidos para outros hospitais e dois iniciaram acompanhamento recente; dos restantes nove, o tempo médio de seguimento é de 9 anos. Quanto às perturbações do neurodesenvolvimento todos têm PDI e a maioria tem PEA, PDAH, perturbação da linguagem e alterações do comportamento. Dos que falam, a primeira palavra foi em média aos 33 meses. À data atual, 85% usa frases para comunicar e 31% consegue ler. Todos estão integrados em contexto escolar e, consoante os casos, têm apoio educativo, terapia da fala, terapia ocupacional e/ou psicomotricidade. A maioria encontra-se sob terapêutica farmacológica com metilfenidato, risperidona e/ou minociclina. Sob o ponto de vista médico: 46% foram submetidos a cirurgia ORL, 38% tem excesso de peso, 31% patologia ortopédica, 23% estrabismo e 15% epilepsia.

Conclusão: A SXF cursa com perturbações do neurodesenvolvimento, sendo a mais relevante a PDI, e com várias comorbilidades médicas. O diagnóstico precoce e a instituição de intervenção adequada melhora substancialmente o prognóstico.

3. Síndrome de X Frágil: Fenótipo, Comportamento e Aprendizagem

Carla Elsa Marques (Consulta de Risco Biológico, Serviço do Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE)

Teresa Mota Castelo (Consulta de Risco Biológico, Serviço do Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE)

Frederico Duque (Consulta de Risco Biológico, Serviço do Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE)

Guiomar Oliveira (Consulta de Risco Biológico, Serviço do Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE)

O Síndrome de X Frágil (SXF) é causa monogénica mais frequente de défice cognitivo hereditário. Resulta da repetição trinucleotídica de 3 bases CGG (Citosina Guanina Guanina) no gene Fragile X mental Retardation Type1 (FMR1), que origina o silenciamento ou menor expressão dos níveis da proteína Fragile X mental retardation Protein (FMRP), envolvida na plasticidade e maturação sináptica. Há variabilidade clínica de acordo com o género, mais acentuado no rapaz. O espectro clínico varia de dificuldades de aprendizagem e problemas de comportamento ligeiros a défice cognitivo grave e autismo; 85% dos homens e 30% das mulheres, têm défice cognitivo significativo na idade adulta.

Pretendemos caracterizar o fenótipo cognitivo e comportamental de um grupo de 37 indivíduos, com o diagnóstico molecular do SXF (por triplet repeat primed PCR) da Consulta de Risco Biológico do Centro de Desenvolvimento do Hospital Pediátrico Coimbra, com idade cronológica média actual de 16 anos. Será feita uma análise de variáveis da história, primeiros sinais de preocupação e idade de diagnóstico. O desenvolvimento global e o cognitivo foi avaliado com a Escala de Desenvolvimento de Ruth Griffiths ou a Escala de inteligência de Wechsler para crianças WISC-III. O nível de comportamento adaptativo foi avaliado com a escala de Vineland. O diagnóstico de perturbação do espectro do autismo foi baseado na Childhood Autism Rating Scale e nos critérios de diagnóstico do Manual de Diagnóstico e Estatística das Perturbações Mentais 5ª edição. Os dados clínicos constam do registo clínico electrónico da consulta, armazenados de modo estruturado e longitudinal.

4. Entoações e Afetos - Intervenção da Musicoterapia em crianças com Síndrome de X-frágil

Susana Gutiérrez Jiménez (Associação de Paralisia Cerebral de Évora)

O exercício profissional da musicoterapia tem-se afirmado no seu desenvolvimento teórico e consolidado a sua praxis, nas áreas de educação, saúde e ao nível comunitário. A Musicoterapia é uma prática terapêutica que dispõe da música e dos sons como um recurso privilegiado para a intervenção das áreas emocional, da comunicação e da relação em todas as etapas de vida do ser humano.

A atuação da Musicoterapia nas crianças com síndrome de X-frágil abarca desde a primeira infância até à inclusão na escola, tendo por finalidade contribuir para o desenvolvimento global da criança e sua família.

O objetivo de este artigo é discutir a intervenção da Musicoterapia nos primeiros anos de vida da criança com Síndrome de x-frágil especificamente na relação com os pais. Entendendo que a relação sonoro-afetiva, a partir das entoações, determina a construção da personalidade da criança com x-frágil e influencia nas relações sociais, no início da inclusão na escola e no seu futuro.

5. Flor - uma menina com Síndrome de X Frágil

Sofia Alexandra Dias (Município de Borba)

De forma a contextualizar esta intervenção, é de salientar o acompanhamento desta família por diversas entidades, desde 2012, ano de nascimento da pequena Flor (pseudónimo). Trata-se de uma família nuclear com uma filha, de 4 anos com Síndrome de X Frágil, diagnosticado aos 12 meses e a mãe com aparente défice cognitivo, suspeita-se que também é portadora do mesmo Síndrome.

Tendo em enfoque o objetivo de assegurar a construção de um contexto apoiante e adaptado às características e necessidades da mãe, nomeadamente às suas incapacidades reais com atividades de gestão doméstica (definir prioridades de aquisição de bens alimentares e outros para manutenção da casa, arrumar/higienizar, organizar, gerir ementas, confeccionar refeições adequadas, criação de rotinas), tem sido feito um acompanhamento semanal - com início a 21 de Março -, no seio do agregado familiar.

Criou-se um a vontade e uma dinâmica, positiva e facilitadora da intervenção, pelo que, os resultados são visíveis. Na grande maioria das sessões estão ambos – pai e mãe –, estando sempre muito tranquilos, serenos, sem oscilações de humor nem comportamentos de agitação.

Muitos dos alertas/perigos identificados durante as sessões foram rapidamente corrigidos. Denotámos que o casal já identifica situações que merecem correcção e procede de forma autónoma à sua correcção.

Uma outra vertente da intervenção tem que ver com a gestão financeira. Depois de estabelecido um plano de acompanhamento do pagamento das despesas fixas da família, estas tem sido regularizadas mensalmente.

Comunicações livres | Mesa 2

1. Diferenciação curricular e inclusão no Ensino Profissional Artístico: o caso da ESPROARTE

Catarina Nunes (ESPROARTE - Escola Profissional de Arte de Mirandela)

Luísa Orvalho (CEDH - Centro de Estudos em Desenvolvimento Humano, Universidade Católica Portuguesa, Porto)

Numa época de profundas transformações, caracterizada por diversas mudanças radicais que tornaram a compreensão da sociedade mais complexa, ascende o grau de exigência em todos os sistemas sociais a nível global. O ensino não é exceção. A heterogeneidade de públicos escolares, conseqüente do processo de democratização da educação, trouxe consigo desafios vários que passam sobretudo pela gestão eficaz da diferença em prol de uma educação inclusiva que preste resposta a todos e a cada um dos alunos. Neste sentido, a promoção da equidade na sala de aula concretizada a partir da aplicação de um repertório de práticas de ensino diversificadas, que tenha em conta as diferenças e as especificidades dos alunos não pode ser encarada enquanto um constrangimento, mas antes, enquanto uma fonte de riqueza potenciadora do desenvolvimento de talentos e de competências, que assegura a paridade de oportunidades e que, conseqüentemente, promove o sucesso de todos. É com base nestas premissas que se pretende ressaltar o caso da ESPROARTE – Escola Profissional de Arte de Mirandela, cuja gestão do currículo em plena articulação com o projeto educativo, bem como a criação de estratégias viáveis que permitem integrar e diferenciar o ensino, são procedimentos catalisadores da inovação e da inclusão que muito têm contribuído para que os alunos, aspirantes a músicos profissionais, alcancem o sucesso pretendido nas suas aprendizagens.

2. A inclusão de alunos com perturbação do espectro do autismo no 1º ciclo do ensino básico

Luísa Grácio (Universidade de Évora-CIEP)

Alexandra Carujo (Centro de Investigação em Educação e Psicologia da Universidade de Évora)

A escola assume um papel fundamental na vida e no percurso escolar de qualquer criança sendo determinante na sua formação pessoal, social e cultural. A questão que se coloca já não é meramente a de todas as crianças terem acesso à escola, mas sim a de todas terem possibilidades de desenvolver ao máximo o seu potencial e obter sucesso. É fundamental que as escolas consigam, através de um ensino de qualidade, dar resposta às necessidades de todos os alunos.

O estudo aqui apresentado teve como objectivo conhecer e analisar as concepções dos professores de 1ºCiclo do Ensino Básico sobre crianças com Perturbação do Espectro do Autismo (PEA), o seu processo de inclusão e a intervenção educativa. Os dados foram recolhidos através de entrevistas semi-estruturadas e analisados, quantitativamente e qualitativamente, com recurso à análise de conteúdo e análise de ocorrências.

Os resultados indicam que a inclusão de crianças com PEA na sala de aula é entendida pelos professores como benéfica para o seu desenvolvimento, mas considerada difícil. Destacam-se como facilitadores da inclusão a interacção social com os pares, a aceitação da diferença e o desenvolvimento de valores. Como barreiras à inclusão os professores consideram as próprias características por si atribuídas a estas crianças, o seu impacto na turma e aspectos ligados à organização do sistema educativo.

3. Boas práticas nos contextos de vida de pessoas com necessidades educativas especiais: uma abordagem a partir do Projecto ENABLIN+

Luísa Grácio (Universidade de Évora)

Heldemerina Pires (Universidade de Évora)

Adelinda Candeias (Universidade de Évora)

Vítor Franco (Universidade de Évora)

Maria José Saragoça (Universidade de Évora)

Hugo Rebelo (Universidade de Évora)

António Portelada (Universidade de Évora)

João Canha (Universidade de Évora)

Jo Lebeer (Universidade da Antuérpia | BELGICA)

A educação de qualidade constitui-se como um pilar fulcral de uma educação inclusiva direccionada para o desenvolvimento do potencial de cada indivíduo desempenhando um papel ainda mais crucial quando se trata de crianças ou jovens com NEE. De um modo geral, o conceito de boas práticas encontra-se associado a algo de positivo ou que foi bem-sucedido fornecendo indicadores que poderão ser adaptados a diversos contextos e servindo como guias orientadores.

As boas práticas ao nível dos diversos contextos de vida do indivíduo, nomeadamente na família, na escola e no emprego, possibilitam o seu bom desenvolvimento.

Pretende-se debater o conceito de boas práticas nos diferentes contextos de vida de crianças e jovens com NEE com base em casos reais a partir da experiência desenvolvida no Projecto ENABLIN+ Enabling and Including Young People with Complex and Intense Support Needs 541981-LLP-1-2013-1-BE-LEONARDO-LMP. O projeto tem como objetivo reforçar a inclusão social de crianças e jovens com necessidades educativas especiais de carácter permanente. Pretende igualmente ajudar os seus cuidadores, formais e informais, promovendo a inclusão escolar e a assistência domiciliária, adaptadas às suas necessidades, com serviços que respondam às necessidades de apoio no que respeita à saúde, educação e participação social.

4. A importância do Ensino Experimental das Ciências no desenvolvimento de competências funcionais em crianças com X Frágil – proposta pedagógica

Olga Maria A. P Santos Escola Superior de Educação e Ciências Sociais – Instituto Politécnico de Leiria | Centro de Investigação Inclusão e Acessibilidade em Ação - iACT | Leiria – Portugal

Isabel Calvo Alvaréz Universidade de Salamanca | Instituto Universitario de Integración en la Comunidad – INICO | Salamanca – Espanha

Isabel S. G. S. Rebelo Escola Superior Educação e Ciências Sociais – Instituto politécnico de Leiria Núcleo de Investigação e Desenvolvimento em Educação – NIDE | Leiria - Portugal

Pretende-se com o presente artigo dar a conhecer a importância de atividades educativas advindas do trabalho prático/experimental em ciências, no desenvolvimento de competências funcionais em alunos com X Frágil. As atividades relacionadas com o ensino das ciências facilitam a interação entre os alunos, permitindo-lhes o desenvolvimento de competências em várias áreas do “saber saber” e do “saber fazer”. A reconfiguração dos objetivos do ensino das ciências em crianças com Necessidades Educativas Especiais (NEE), numa ótica de desenvolvimento de competências funcionais, pode contribuir para a sua integração na sociedade, e, concomitantemente, para melhorar a sua qualidade de vida. A literacia científica para todos os alunos, visando a participação efetiva e informada de todos os indivíduos nas sociedades de que fazem parte, é uma das finalidades da educação em ciências, podendo esta assumir um papel de relevo no desenvolvimento de cidadanias informadas e de sociedades mais sustentáveis, numa perspetiva de igualdade de oportunidades.

Os agentes desta mudança serão os professores de Educação Especial (EE) se considerarem e reconhecerem o ensino de ciências como relevante e frutuoso. Poderão assumir um papel fundamental na adaptação das atividades e dos materiais, criando propostas de atividades que proporcionem aprendizagens integradoras e significativas para os seus alunos, contemplando e respeitando as suas particularidades. O caráter prático das atividades, com abordagens de situações reais, contemplando os contextos e as vivências das crianças é fundamental para o sucesso das suas aprendizagens.

5. A importância de um programa de promoção cognitiva em adultos com deficiência na melhoria da sua qualidade de vida

Olga Santos Escola Superior de Educação e Ciências Sociais – Instituto Politécnico de Leiria | Centro de Investigação Inclusão e Acessibilidade em Ação – iACT Leiria – Portugal

Diana Fernandes Apaci – Barcelos – Portugal

Nádia Campos Escola Superior de Educação e Ciências Sociais – Instituto Politécnico de Leiria/Apaci

Elisa Tinoco Apaci - Barcelos – Portugal

Fernando Torres Apaci – Barcelos – Portugal

Carina Leite Apaci – Barcelos - Portugal

A deficiência intelectual é um conceito com várias definições, sendo que na generalidade refere-se a um funcionamento intelectual abaixo da média, um défice no comportamento adaptativo que ocorre durante o período de desenvolvimento, com impacto ao nível da aprendizagem e da realização de atividades do quotidiano.

Quando analisadas as principais limitações nas pessoas com deficiência, segundo a Classificação Internacional de Funcionalidades, Incapacidades e Saúde (CIF) estas prendem-se com limitações relativas à aprendizagem e aplicação de conhecimentos, limitações na mobilidade, limitações relativas às tarefas e exigências gerais e limitações relativas à comunicação. Quando analisadas as funções, as intelectuais e mentais são as que geram mais limitações nas atividades.

Analisando a prevalência e dados estatísticos relativos à deficiência intelectual em Portugal, a maioria das pessoas com deficiência intelectual são mulheres, têm entre 30 a 60 anos, e a maioria destas pessoas está institucionalizada.

Quando se trata de pessoas com deficiência intelectual, não são suficientes as intervenções pontuais e desconexas, torna-se necessário uma intervenção sistemática enformadas em programas e/ou projetos.

Tendo por base, todos os indicadores referidos anteriormente e a inexistência de programas específicos para intervenção junto das pessoas com deficiência em idade adulta, e devido ao impacto que as funções mentais têm na autonomia, funcionalidade, capacidade de escolha e controlo da própria vida, desenvolveu-se um programa que treina, especificamente, as funções cognitivas. O presente artigo pretende dar a conhecer o programa em causa e a importância que o mesmo tem na autonomia e qualidade de vida dos adultos com deficiência intelectual.

Comunicações livres | Mesa 3

1. Para além da família: Vida independente - acompanhamento pessoal versus tutelas e curatelas

Alice Caldeira Cabral (Serviço Pastoral a Pessoas com Deficiência)

Integrando o conselho de família de 4 irmãos com X frágil e algumas pessoas adultas com deficiência intelectual tenho-me confrontado com o desajuste grave da legislação que regula a capacidade/limitações à participação social dessas pessoas. Em vez da protecção e acompanhamento destas pessoas a lei retira ou reduz direitos a estas pessoas. Nomeadamente a capacidade de participação social prevista na Convenção dos Direitos das Pessoas com Deficiência. O Tribunal, quando o processo termina, na maior parte das vezes, é arquivado, deixando a pessoa e o seu tutor sozinho com as questões que tem.

Proponho-me discutir estas questões e apontar caminhos para o desenho de programas de acompanhamento ao invés de medidas de “protecção” que minorizam e coarctam o direito à participação.

2. Alterações do sistema familiar na presença de um convidado estranho

Rosa do Amaral (Clínica Europa – Carcavelos)

Ao longo de vários anos de carreira a trabalhar com famílias, com crianças, jovens ou adultos, portadores de uma deficiência, ganha-se um sentir empírico, que nos permite ajudar a conciliar sentires. Uma sensibilidade que ajuda no caminho das famílias a reencontrar equilíbrios, dando espaço, para o convidado que ninguém quer. Temos de ajudar a que a deficiência deixe de ser o estranho, o elemento a mais, o elefante no meio da sala, para que passe a ser parte integrante, elemento ao qual não se foge, mas com o qual podemos viver, gerir e ser, em pleno, desde que os sentires possam, todos eles, ter espaço. O objectivo desta apresentação é o de partilhar de forma inspiradora, um saber sentido, que ajude a fazer caminho com estas famílias, sejam elas novas na estrada, ou viajantes de longa duração.

3. A importância da coparentalidade e do apoio social em famílias com filhos portadores de deficiência

Ana Luísa Borges Oliveira (Escola EB2,3 Conde Vilalva)

Heldemerina Samutelela Pires (Departamento de Psicologia - Universidade de Évora)

O conceito coparentalidade refere-se à forma como as figuras parentais trabalham conjuntamente os papéis de pais.

No presente trabalho tentamos perceber a qualidade da colaboração entre os pais/mães (coparentalidade), bem como compreender qual a rede social das famílias com filhos/filhas portadores de deficiência.

Participaram no presente estudo 55 pais e mães com filhos/filhas portadores de deficiência do Norte e Sul do país, que responderam a duas escalas – Escala de Coparentalidade de McHale e a Escala de Apoio Social.

Os principais resultados encontrados sugerem que a coparentalidade é mais positiva quando o casal vive numa relação conjugal e quando só existe um filho/filha. Concluímos, também, que existe uma relação positiva entre a dimensão integração familiar/afetividade e o apoio social prestado pelo cônjuge.

4. Ambiente Familiar de Crianças com Atrasos no Desenvolvimento no Brasil

Wesley Correa (Universidade Federal do Paraná (UFPR))

Maria de Fatima Minetto (Universidade Federal do Paraná (UFPR))

Rafelli Cappellaro-Kobren (Universidade Federal do Paraná (UFPR))

O conceito de Intervenção Precoce compreende desenvolvimento infantil a partir de uma visão multidimensional por considerar três principais contextos: família, comunidade e trabalho em equipe interdisciplinar. Desta forma, é imprescindível compreender e promover a família como um ambiente promotor do desenvolvimento humano. A presente pesquisa tem por objetivo descrever o ambiente familiar de crianças com atrasos no desenvolvimento. A partir deste foram estabelecidos objetivos específicos: 1) verificar quais estudos científicos empíricos sobre o tema crenças e práticas parentais no ambiente familiar de crianças que apresentam atraso em seu desenvolvimento; 2) identificar no ambiente familiar quais as crenças e práticas parentais sobre a criança que apresenta atraso em seu desenvolvimento; e 3) relacionar crenças e práticas parentais aos recursos de intervenção no ambiente familiar para aspectos de aprendizagem em crianças com atraso no desenvolvimento. A pesquisa contou com a participação de 40 famílias, selecionados os pais e crianças entre 0 e 5 anos de idade e apresentam atrasos em seu desenvolvimento, previamente indicadas pela Rede Municipal de Educação da região Sul do Brasil. Foram realizadas visitas domiciliares com a utilização de instrumentos para atingir os objetivos propostos. Espera-se que esta investigação possa fornecer indicadores sobre as crenças e práticas parentais dos pais, levantar a qualidade no ambiente familiar ao desenvolvimento de crianças que apresentam atraso no seu desenvolvimento, sinalizando os principais recursos deste ambiente que ofereçam contribuições para os aspectos de aprendizagem.

5. Programa de apoio aos profissionais da educação no processo de inclusão escolar – finalidade e atuação do programa de apoio PRACRIANÇA (UFPR) na qualificação dos profissionais participantes

Rafaella Rieseberg (Universidade Federal do Paraná)

Joana Asalin (Universidade Federal do Paraná)

Gabriela Weinert Moraes (Universidade Federal do Paraná)

Tendo em vista a perspectiva da inclusão escolar que vem se fortalecendo desde a constituição federal de 1988 que estabelece a educação como um direito de todos e a Lei de Diretrizes e Bases da Educação Nacional (lei nº 9394 de 1996 – LDB/96) que trata do atendimento aos educandos portadores de necessidades especiais, podemos considerar um aumento no número de matrículas registrados pelo MEC, de educandos que apresentam algum atraso em seu desenvolvimento, seja ele por uma deficiência, síndrome ou transtorno. Sendo assim, existe a necessidade de redes de apoio e programas, que atendam essa demanda social e que auxiliem além dos educandos, os profissionais, pois essa temática se apresenta relevante a partir do momento em que esta relacionada diretamente a solução de problemáticas que envolvem o cotidiano escolar de sujeitos em situação de inclusão e a qualificação dos profissionais que promovem esse atendimento educacional.

Como solução para atender a essa demanda, especificamente na cidade de Curitiba e região, foi criado no ano de 2014 o PRACRIANÇA-UFPR, que tem por objetivo atender aos pais e profissionais por meio das Rodas de Conversa e atendimentos individuais.

Sendo assim, em nossa apresentação iremos explorar mais sobre esse projeto e suas implicações na qualificação dos profissionais participantes.

6. Sexualidade e Deficiência Intelectual

Daniela Sofia M. Queirós

A sexualidade nas pessoas com deficiência intelectual, assume nos dias de hoje cada vez mais importância, na medida em que nos leva a questionar o facto de ser um tema pouco abordado, contudo fundamental para doentes, famílias e profissionais. O desenvolvimento da sexualidade, está presente nos adolescentes com deficiência intelectual, tal como em todos outros adolescentes, contudo apresentam uma expressão sexual considerada socialmente inadequada. Torna-se pertinente ampliar o debate deste tema aos pais e profissionais dos adolescentes com deficiência intelectual. Neste sentido, a educação sexual assume relevância, uma vez que influencia o desenvolvimento de comportamentos e atitudes relativos à manifestação da sexualidade, evitando a criação de mitos e preconceitos sobre este tema, favorecendo uma melhor percepção das diversas manifestações da sexualidade assim como exercendo elevado impacto na forma de interagir com o contexto no qual o adolescente/família está inserido. Um outro aspecto a considerar é o facto destes doentes serem considerados mais vulneráveis, havendo uma maior necessidade de informação para prevenção e exposição a riscos e abusos. Toda a informação, criação de legislação e desenvolvimento de infraestruturas, deverá ser alvo de foco na nossa sociedade de forma a garantir os direitos destes doentes. Considero o debate deste tema um desafio para os profissionais, uma vez que esta deficiência é caracterizado bastante exigente, no entanto gratificante quando cada um de nós contribui para a melhoria de qualidade de vida dos doentes e das suas famílias.

7. Intervenção precoce e educação infantil: concepções e ações

Rafaeli Cappellaro Kobren (Universidade Federal do Paraná)

Wesley Correa (Universidade Federal do Paraná)

Maria de Fátima Minetto (Universidade Federal do Paraná)

A universalização do acesso à escola e a proposta da permanência de todas as crianças no ensino comum teve como consequência mudanças das características da população atendida por estas instituições. Muitas crianças com fatores de risco biológico, familiar, social, ou com deficiências passaram a frequentar as instituições educacionais que adquiriram grande importância na detecção e prevenção de alterações no desenvolvimento por meio da Intervenção Precoce (IP). A IP vem sofrendo modificações em sua concepção ao longo dos últimos anos, desta forma torna-se imprescindível o acompanhamento dos profissionais da educação a essas modificações. Este trabalho pretende identificar conhecimentos e necessidades dos professores no que se refere a educação de crianças com atraso no desenvolvimento. Método: A pesquisa será realizada com 350 profissionais que atuam direta ou indiretamente com crianças que apresentam ou não alterações no desenvolvimento. Como procedimento será disponibilizado um questionário online (plataforma Moodle). Instrumento: questionários elaborados pela autora e colaboradores: “Questionário de Concepções das profissionais da Educação sobre Intervenção Precoce” desenvolvido com base em dados da revisão de literatura. Resultados: espera-se conhecer como a intervenção precoce é vista pelos profissionais da Educação Infantil. Saber quais as ações são mais frequentes diante de crianças que apresentam atrasos no desenvolvimento e deste modo, difundir a importância da prevenção de atrasos e promoção do desenvolvimento bem como fornecer subsídios para a formação de profissionais da educação em intervenção precoce.

Posters

1. Conducta adaptativa y desadaptativa en adultos con Síndrome x Frágil y Síndrome de Down

Maria Begoña Medina-Gómez (Universidade de Burgos)

Maria Isabel García-Alonso (Universidade de Burgos)

Roberto Gil-Ibañez (Universidade de Burgos)

Se estudia la conducta adaptativa y desadaptativa en una muestra de 68 adultos con DI, 30 con Síndrome X Frágil (SXF) y 38 con Síndrome de Down (SD), con edades comprendidas entre los 25 y 57 años ($M = 40$, $ST = 9.96$). Se aplica la Escala de Conducta Adaptativa- Residencia y Comunidad: Segunda Edición (ABS-RC: 2). Los resultados indican que los adultos SXF tienen mayor nivel en Desarrollo Físico que los adultos con SD, pero estos muestran más habilidades relacionadas con la Autodeterminación. En los dominios de conducta desadaptativa, los adultos SXF manifiestan significativamente más Conducta Estereotipadas e Hiperactividad, y Conductas de Aislamiento Social pero menos Conductas Conformistas y Comportamientos Molestos y Perturbadores que las personas SD. En estas últimas, se encontró una correlación negativa entre conducta desadaptativa y conducta adaptativa, en cambio en las personas con SXF, no existe relación entre ambos tipos de conducta.

2. Fenotipo conductual más frecuente en una muestra de adultos españoles con Síndrome X Frágil

Maria Begoña Medina-Gómez (Universidade de Burgos)

Maria Isabel García-Alonso (Universidade de Burgos)

Elvira Mercado-Val (Universidade de Burgos)

El síndrome X Frágil constituye la primera causa de discapacidad intelectual de tipo hereditario y la segunda de tipo genético después del síndrome de Down. Es una de las alteraciones del neurodesarrollo no siempre bien conocida por los profesionales de la salud, los educadores y la sociedad. Este desconocimiento provoca que un porcentaje importante de afectados esté aun sin diagnosticar, por lo que no siempre se llevan a cabo las intervenciones de prevención pertinentes y existen más dificultades a la hora de posibilitar una adecuada intervención educativa y social. El trastorno es producido por una mutación en el gen FMR1 que provoca la sintetización inadecuada de la proteína FMRP1. La ausencia de esta proteína sería la responsable del fenotipo físico y conductual que caracteriza a estas personas. En este trabajo se dan a conocer los rasgos más relevantes y significativos que definen el fenotipo conductual: hiperactividad y dificultades de atención, ansiedad social, discapacidad intelectual y problemas de aprendizaje, alteraciones lingüísticas y de comunicación social, y dificultades de integración sensorial en una muestra de 26 adultos. También se facilitan orientaciones para el abordaje terapéutico de las necesidades individuales que pueden presentar las personas con este trastorno del neurodesarrollo

3. Testemunhos: O impacto do Diagnóstico Epilepsia

Vanda Micaela Rocha Vicente (Hospital Garcia de Orta)

José Paulo Monteiro (Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva)

Um dos momentos mais marcantes no percurso de vida das crianças e adolescentes com epilepsia e das suas famílias é o momento do diagnóstico. Este momento, que por vezes decorre em ambiente de internamento hospitalar, exige a adequação e a coerência da informação transmitida pelas diferentes equipas participantes nos cuidados hospitalares. Muitas vezes, este também é o primeiro contacto com a doença crónica na infância. Estes aspectos conferem uma maior vulnerabilidade emocional do doente e sua família. A necessidade de intervir nesta área conduz à utilização de recursos, tais como a utilização de informação escrita e a partilha entre pares. Neste sentido, foi elaborada uma brochura com o objectivo de transmitir informação geral sobre epilepsia na infância e adolescência e de partilhar Testemunhos de pais de crianças com epilepsia. Estes Testemunhos relatam várias estratégias de gestão do luto e da doença nos seus vários graus de gravidade e dimensões biopsicossociais.

A sua implementação pretende ser um suporte às famílias no momento do diagnóstico, a utilizar nos Serviços de Pediatria, no âmbito de internamento e ambulatório.

Com vista à abrangência do maior número de utentes, concorre à Bolsa Social da Liga Portuguesa Contra a Epilepsia, em 2014, a qual lhe é atribuída.

Este instrumento contribui para a melhor compreensão da doença e sua aceitação pelo doente e familiares, para a promoção da adesão terapêutica e para melhoria da qualidade de vida.

4. Síndrome de X Frágil: caso clínico, mutação completa no feminino...

Carla Elsa Marques (Consulta de Risco Biológico, Serviço do Centro de Desenvolvimento da Criança; Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE)

Teresa Mota (Consulta de Risco Biológico, Serviço do Centro de Desenvolvimento da Criança; Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE)

Frederico Duque (Consulta de Risco Biológico, Serviço do Centro de Desenvolvimento da Criança; Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE)

Guiomar Oliveira (Consulta de Risco Biológico, Serviço do Centro de Desenvolvimento da Criança; Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE)

Alterações no X Fragile Retardation 1 Gene (FMR1) nomeadamente o Síndrome de X Frágil (SXF) é a causa monogénica mais frequente de défice intelectual hereditário. Um terço dos indivíduos com SXF não apresenta características fenotípicas típicas, podendo estar diretamente associadas com o nível de Fragile X mental retardation protein(FMRP) . As mulheres com mutação completa apresentam grande variabilidade fenotípica dependendo do nível de FMRP que o cromossoma X ainda consegue sintetizar. Um quarto apresenta défice cognitivo, em especial nas funções cognitivas superiores. O défice de atenção, hiperatividade, ansiedade, mutismo e défices na interação, são frequentes.

Relatamos o caso de uma menina de 7 anos no 1º ano de escolaridade, seguida em consulta de desenvolvimento do Serviço do Centro de Desenvolvimento da Criança do Hospital Pediátrico de Coimbra, por dificuldade ligeira de aprendizagem escolar, timidez excessiva, mutismo seletivo e nível de ansiedade elevado em contexto escolar. Ao exame objetivo não há dismorfismos relevantes, de salientar um olhar tímido e fugaz. O irmão de 5 anos tem atraso global do desenvolvimento psicomotor e fenótipo sugestivo de SXF. Objetiva-se uma timidez excessiva e mutismo seletivo, nível cognitivo inferior, comportamento adaptativo inferior a dois desvios padrão da média. Não se identificam outros problemas de comportamento. Revela dificuldades de aprendizagem ligeiras.

Solicitado estudo molecular por triplet repeated primed PCR, que detetou uma mutação completado gene FMR1.

Organização



UNIVERSIDADE
DE ÉVORA

CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM EDUCAÇÃO E PSICOLOGIA
DEPARTAMENTO DE PSICOLOGIA



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA
APSXF
DA SÍNDROME DO X-FRÁGIL

Parceiros



APPACDM DE ÉVORA
Associação Portuguesa de Pais e
Amigos do Cidadão Deficiente Mental



apce
associação de
paralisia cerebral
de Évora

Patrocínios

fundação

LUSO-AMERICANA
PARA O DESENVOLVIMENTO



SEI
SERVIÇOS PARA A
EDUCAÇÃO INTERNACIONAL