

DOENÇAS GENÉTICAS E INCLUSÃO ESCOLAR NO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE

Delanne Cristina Souza de Sena Fontinele¹, Ananilia Niedja dos Santos Silva², Danny Ellen Wanessa Felipe de Almeida Pereira³, Daniele Bezerra dos Santos⁴, Silvia Beatriz Fonseca de Melo⁵, Anileide Gomes Leite⁶.

RESUMO: O RN está entre os estados brasileiros com maior número de pessoas com deficiência em consequência de doenças genéticas. Entretanto, não se sabe ao certo a frequência com que essas doenças aparecem na população, nem tampouco o real efeito que têm sobre a saúde e a qualidade de vida do ser humano. O principal fator que leva a esse quadro é a falta de conhecimento e investimentos no setor; em geral, o diagnóstico dessas doenças requer métodos específicos, testes caros e medicamentos de alto custo. O presente estudo teve como objetivo possibilitar uma melhor compreensão acerca das doenças genéticas, bem como a observação da inclusão escolar de pessoas com deficiência devido a essas doenças. A pesquisa aconteceu na modalidade descritiva e exploratória, de natureza básica, com procedimentos do tipo documental, foi realizado levantamento bibliográfico a partir de literatura específica, bem como, dados coletados no Centro de Reabilitação Infantil (CRI). Neste trabalho, a partir da análise dos dados obtidos no CRI no período de Janeiro de 2012 a Novembro de 2013 foram identificadas as doenças mais comuns que representam apenas uma parcela (12) de um total de mais de 100 doenças diagnosticadas na Unidade. No período analisado, o CRI atendeu a aproximadamente 83.834 casos, destes 59,03% do sexo masculino, 28,04% com idade entre 5 e 9 anos, 96,97% oriundos do Estado do RN. Em relação à inclusão social no Estado, ainda é incipiente, ou seja, existe iniciativa pelos órgãos e escolas, mas ainda está em processo de adaptação, com um grau elevado de discriminação. Neste contexto, o papel do professor está vinculado a três etapas: 1ª) Criar situações, 2ª) Mediar conflitos e 3ª) Procurar se capacitar. Conclui-se que o levantamento bibliográfico e os dados fornecidos pelo CRI, foi relevante, o que nos permitiu contextualizar os conhecimentos sobre Doença Genética e Inclusão Social. Bem como, abordar como vem sendo tratado esse tema em sala de aula e como é a aceitação e o convívio escolar dessas pessoas com doença genética evidenciaram e possibilitaram um olhar mais preciso e que poderá servir de base para estudos posteriores a respeito do tema em análise.

¹ Possui Bacharelado em Ciências Biológicas pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte (2000); Licenciatura em Ciências Biológicas pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte (2002); Mestrado em Genética e Biologia Molecular pelo Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular da Universidade Federal do Rio Grande do Norte (2003); Doutorado em Biotecnologia pelo Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia. Contato: senadcs@hotmail.com.

² Graduanda em Ciências Biológicas, Centro Universitário Facex. Contato: nied.santos@hotmail.com.

³ Graduanda em Ciências Biológicas, Centro Universitário Facex. Contato: dannywanessa@hotmail.com.

⁴ Doutora em Psicobiologia, Departamento de Fisiologia da Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Docente do Centro Universitário Facex (UNIFACEX). Contato: daniellebezerra@gmail.com.

⁵ Graduação em Ciências Biológicas – UFRN mestre em psicobiologia, departamento de fisiologia – UFRN especialização: - especialista em libras – FATERN - especialista em conservação e diversidade de fauna - UFRGS). Contato: silviabeatriz28@gmail.com.

⁶ Mestre em Ciências Biológicas, pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte em 2006. Contato: anileidecb@yahoo.com.br.

Palavras-chave: Doença Genética. Unidade de Referência. Qualidade de Vida. Inclusão Escolar.

GENETIC DISEASES AND SCHOOL INCLUSION IN THE RIO GRANDE DO NORTE STATE

ABSTRACT: Rio Grande do Norte is one of the Brazilian states with the highest number of people with disabilities as a result of genetic diseases. However, no one knows for sure how often these diseases appear in the population, nor the actual effect they have on the health and quality of life of human beings. The main factor leading to this situation is the lack of knowledge and investment in the sector; in general, the diagnosis of these diseases requires specific methods, expensive tests and high cost medicines. This study intended to allow a better understanding of genetic diseases; and the observation of school inclusion of people with disabilities because of these diseases. The research took place in the descriptive and exploratory mode, basic in nature, with procedures of documentary type, was carried bibliographical survey, from the specific literature, as well as eventual data from Children's Rehabilitation Center (CRI - Centro de Reabilitação Infantil). In this paper, based on the analysis of data obtained in CRI, during the period of January 2012 to November 2013, the most common diseases that have been identified only represent a portion (12) of a total of more than 100 diseases diagnosed in this Unity. In the period analyzed, the CRI attended approximately 83,834 cases, these 59.03% were male, 28.04% aged 5 to 9 years, 96.97% originated from the State of RN. Speaking of social inclusion in this State, there is an initiative by organizations and schools, but is still in the process of adaptation, with a high degree of discrimination. In this context, the teacher's role is linked to three stages: 1) Create situations, 2nd) mediate conflicts and 3rd) Search for improvement. It is concluded that the bibliographical survey and data provided by CRI, was relevant, which allowed us to contextualize knowledge of Genetic Disease and Social Inclusion. As well as address how is being addressed this topic in the classroom and how is the acceptance and the school life of these people with genetic disease have shown and enabled a more precise look and that can be the basis for further studies on the subject in question.

Keywords: Genetic Disease. Reference Unit. Quality of Life. School Inclusion.

1 INTRODUÇÃO

O Rio Grande do Norte (RN) está listado entre os estados brasileiros com maior número de pessoas com deficiência em consequência de doenças genéticas ou ambientais (SANTOS *et al.*, 2013). Entretanto, pouco se conhece a respeito dos números dessas doenças no RN, com que frequência vem atingindo a população e os efeitos sobre a saúde e a qualidade de vida dos indivíduos.

Em todo o Brasil, o maior desafio das pessoas com doenças genéticas e seus familiares é a falta de conhecimento e, sobretudo, de investimentos no setor, em geral, o diagnóstico dessas doenças requer métodos específicos e testes caros (VIEIRA, 2012). Outra dificuldade são os medicamentos de alto custo, que não são encontrados em farmácias tampouco disponibilizados nos serviços públicos de saúde, devido ao alto custo, como por exemplo, aqueles necessários ao tratamento da doença de Gaucher (SOUZA *et al.*, 2008). Essa doença é um exemplo de disfunção genética classificada como autossômica recessiva, causada pela atividade deficiente da enzima beta-glicocerebrosidase, que compromete o metabolismo lipídico, resultando em acúmulo de glicocerebrosídeo nos macrófagos, que pode levar ao aumento do fígado e do baço, anemia, diminuição do número de plaquetas e doenças ósseas. (BRASIL, 2011).

No estado do RN, as pessoas com deficiência, devido ou não a uma doença genética, são atendidas no Centro de Reabilitação Infantil (CRI), uma Unidade de Referência para todo o Brasil. Dependendo do tipo de deficiência ou doença genética que um indivíduo apresenta, pode haver tratamentos que melhoram a qualidade de vida, e, muitas vezes, evitam a evolução da doença, permitindo uma melhor convivência social, além disso, a assistência ambulatorial pode favorecer a prevenção de intercorrências, reduzindo as complicações e facilitando a recuperação.

O presente estudo teve como objetivos possibilitar um melhor conhecimento acerca das doenças genéticas no estado do Rio Grande do Norte (RN), analisar o papel do educador na convivência com os discentes com alguma deficiência e discutir que estratégias poderiam melhorar o aprendizado das crianças e adolescentes com deficiências por doenças genéticas.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

Doença é a falta ou perturbação da saúde, moléstia, mal, enfermidade, causados por fatores exógenos (externos, do ambiente) ou endógenos (internos, do próprio organismo), que

provocam distúrbios das funções físicas e mentais, podendo influenciar na qualidade de vida (PEREIRA, 2007).

Nesse contexto, nas últimas décadas, tem se percebido um aumento nos gastos com a saúde em todo o mundo, uma das explicações para isso é a mudança observada no perfil epidemiológico da população, por exemplo, o aumento das doenças não transmissíveis como causa da mortalidade em detrimento das doenças transmissíveis. Observa-se também uma mudança no perfil demográfico da população, resultante do envelhecimento, aliado a isso, o envelhecimento da população somado aos custos devido à idade é comumente atribuído ao principal motivo de despesa com a saúde nos próximos anos (DORMONT et al., 2007; MAIA et al., 2012).

Algumas doenças são determinadas geneticamente, ou seja, são transmitidas de forma hereditária (através dos pais) pelos cromossomos. Os cromossomos são constituídos por comprimentos hermeticamente embalados de um ácido que constitui o material hereditário dos seres vivos, o Ácido Desoxirribonucleico (ADN ou DNA), que permite a passagem da informação a partir do gene. O DNA é um polímero composto por unidades de nucleotídeos e sua sequência linear de quatro nucleotídeos é a fonte básica da informação genética. Os genes são comprimentos específicos de DNA que determinam a ordem dos aminoácidos usados para produzir proteínas, que são responsáveis em determinar as características de um organismo, podendo gerar um produto não funcional denominado mutante, devido ao seu surgimento ocorrer a partir de uma mutação. Essas mutações podem ser responsáveis por originar doenças. Além disso, se a mutação do gene ocorrer nas células gaméticas (reprodutivas) os descendentes podem herdar o gene mutante de seus pais. As doenças podem ocorrer devido a um defeito único do gene ou um conjunto de genes (ÁRIAS, 2004; OMS, 2013).

As informações genéticas individuais são obtidas através de testes genéticos. Estes identificam o genótipo relacionado a uma doença ou traço (CORRÊA, 2002). Alguns desses testes genéticos utilizam ferramentas da Citogenética, que estuda os cromossomos em sua totalidade, contribuindo para aumentar o conhecimento acerca do genoma humano e localizar posições de genes responsáveis por várias doenças hereditárias que afetam a população (LODISH et al., 2014). Doenças genéticas são aquelas em que há contribuição de gene(s), podendo ser essa contribuição alta, intermediária ou baixa, além disso, na expressão da maioria dessas doenças, há uma interação do(s) gene(s) com fatores ambientais (OMS, 2013).

De acordo com Penchaszadeh (2002), Beiguelman (2008) e Thompson e Thompson (2008), as doenças podem ser classificadas como: 1) Monogênicas - causadas por genes mutantes individuais, por exemplo, hemoglobinopatias, fibrose cística e hemofilia; nesse caso,

a maioria desses efeitos é rara, afetando 2% da população durante todo o tempo de vida. Podendo ainda ser subdivididas em Autossômica Dominante ou Recessiva (envolvendo os cromossomos do par 1 ao 22, como por exemplo, a Acondroplasia e Anemia Falciforme) e as Ligadas ao Sexo (envolvendo mutações de genes no cromossomo X do par 23, por exemplo, Daltonismo e Distrofia Muscular Duchenne; 2) Desordens Cromossômicas — caracterizadas por um excesso ou deficiência dos genes contidos em um cromossomo inteiro ou segmento cromossômico, por exemplo, Síndrome de Down por trissomia (presença de uma cópia extra do cromossomo 21), são comuns, afetando cerca de 7 em cada 1.000 crianças nascidas vivas; e a 3) Herança Multifatorial — responsável por vários distúrbios do desenvolvimento que resultam em malformações congênicas e muitas doenças da vida adulta tendem a ocorrer nas famílias, mas não apresentam padrões de características monogênicas, a estimativa do impacto da doença na população varia de 5% nas crianças e até mais de 60% na população como um todo.

Globalmente, pelo menos 7,6 milhões de crianças nascem a cada ano com malformações genéticas ou congênicas, 90% dessas crianças nascem em países de renda média ou baixa. É difícil obter dados precisos da prevalência dessas doenças exclusivamente em países em desenvolvimento devido à grande variedade das doenças. Nos países desenvolvidos, as doenças genéticas e congênicas são a segunda causa principal de mortalidade infantil, com uma prevalência no nascimento de 25-60 por 1000; a maior prevalência de doenças genéticas visto em algumas comunidades, no entanto, pode ser devido a fatores sociais ou culturais, tais fatores incluem a tradição de casamentos consanguíneos, que resultam em uma maior taxa de doenças autossômica recessiva, malformação congênita, morte fetal ou retardo mental (OMS, 2005). Estima-se que existam cerca de oito mil dessas doenças raras, sendo que 80% têm causa genética. As demais têm causas ambientais, infecciosas, imunológicas, dentre outras (BRASIL, 2014).

No Brasil, aproximadamente 5% dos nascidos vivos apresentam alguma anomalia congênita determinada ou influenciada por fatores genéticos (HOROVITZ et al., 2005). O avanço tecnológico e a progressão das condições básicas resultaram em indicadores de saúde da população melhores. As doenças causadas por problemas nutricionais, infecções (agentes biológicos) e condições não adequadas estão controladas, assim, as doenças genéticas e as anomalias congênicas passam a ser culpados pelo aumento da mortalidade infantil (MELO et al., 2010).

No Nordeste brasileiro, foram estimadas frequências de casamentos consanguíneos que variam de 9 a 32%. Em média, 25% dos casais consanguíneos e 12% dos não

consanguíneos apresentaram um ou mais filhos com alguma deficiência. A elevada prevalência de pessoas com deficiência no Nordeste brasileiro pode ter associação com a manutenção da tradição de casamentos consanguíneos nessas populações e parte das deficiências pode ser causada por doenças genéticas. Desses estados, a Paraíba liderava o “ranking” com 18,76% de sua população com alguma deficiência, seguida pelo Rio Grande do Norte (17,64%), Piauí (17,63%), Pernambuco (17,4%) e Ceará (17,3%). Não se sabe ao certo se a pobreza efetivamente explicaria esses achados. O Rio Grande do Norte (RN) encontra-se listado entre os estados brasileiros com maior número de pessoas com deficiências (NERI et al., 2003; OLIVEIRA et al., 2013; SANTOS et al., 2013).

Atualmente, as doenças de origem genética são a principal causa de internação de crianças em hospitais, em consequência dos quadros resultantes da manifestação das mesmas, como problemas neurológicos graves, deficiência mental e infertilidade. Em consequência desse quadro há um custo elevado relacionado ao tratamento e a vida social e familiar do paciente, considerando não somente a qualificação dos profissionais na área de saúde, mas também na educação para que seja possível a inclusão dessas crianças.

Como os serviços geralmente não são acessíveis ou não estão ao alcance dos familiares, há o comprometimento da renda familiar levando ao esgotamento financeiro dos entes ou do principal cuidador. Dessa forma, as doenças genéticas surgem como um problema de saúde pública, sendo necessário melhor discutir e conhecer a respeito, já que pouco se conhece a respeito dos gastos públicos reais (PINA-NETO, 2008; MELO et al., 2010).

No Brasil, o Aconselhamento Genético (AG) faz parte da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica que foi publicada na portaria 81 (BRASIL, 2009), sendo definido como o pilar central dessa proposta. O AG é um conjunto de dados que inicia na consulta genética quando a família fornece informações necessárias para a investigação de uma provável doença.

Essas informações são importantes para a compreensão e definição das doenças genéticas, porque permite que todos os envolvidos participem e contribuam com informações a respeito da doença, é uma consulta bilateral e deve ser direito de todas as pessoas que apresentam uma doença genética ou anomalia congênita, bem como, para seus entes e familiares.

Comumente, o AG é realizado durante o período pré-natal, o pós-natal e em alguns casos na vida adulta. Assim, o AG permite planejar a reprodução e serve de diagnóstico de alterações corporais e/ou cognitivas (BRASIL, 2008; GUEDES; DINIZ, 2009).

Como citado anteriormente, no estado do RN o Centro de Reabilitação Infantil (CRI) é o órgão responsável pelo acolhimento, diagnóstico, tratamento e reabilitação dos pacientes com alguns tipos de deficiência, dentre elas as causadas por doenças genéticas, observando a frequência com que essas doenças aparecem na população.

As pessoas com deficiência são reconhecidas pelos princípios da Constituição (1988) que garantem seus direitos, seja no tocante ao trabalho, à acessibilidade e, principalmente, no tocante à educação, o que inclui acesso à escola para todas as pessoas sem distinção de qualquer natureza.

O processo de inclusão vem rompendo barreiras sociais e tem mostrado que a inclusão escolar é o caminho para uma melhor qualidade de ensino e de vida, tanto para os indivíduos com doenças genéticas, como para os pais, professores e demais envolvidos, seja no âmbito do ensino básico ou superior (FAVERO et al., 2004; STRIEDER; ZIMMERMANN, 2010a; STRIEDER; ZIMMERMANN, 2010b; LAGO; SANTOS, 2011).

Segundo a Constituição (1989), “Toda escola, assim reconhecida pelos órgãos oficiais como tal, deve atender aos princípios constitucionais, não podendo excluir nenhuma pessoa em razão de sua origem, raça, sexo”. Com isso, pode-se entender que toda escola, que é reconhecida pelos órgãos oficiais como tal, deve seguir as normas constitucionais e garantir o direito à educação a todos os cidadãos, independentemente de qualquer condição do indivíduo (ROTH et al., 2006).

3 MATERIAL E METÓDOS

De acordo com os objetivos a pesquisa aconteceu na modalidade descritiva e exploratória, quanto à natureza e aos procedimentos classifica-se como pesquisa é básica do tipo documental e, quanto à abordagem os dados classificam-se como quantitativa e qualitativa.

Esse estudo foi desenvolvido por meio de levantamento bibliográfico das literaturas disponíveis nos bancos de dados da Scielo, Ministério da saúde, Organização Mundial da Saúde (OMS), Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE), livros de Genética Geral e Médica e artigos publicados a respeito do tema.

Foram coletadas informações eventuais do Centro de Reabilitação Infantil (CRI), observando a frequência com que essas doenças aparecem na população. Essas informações foram obtidas a partir de análise do banco de dados referentes ao período de 01 de Janeiro de 2012 a 28 de Novembro de 2013. ((As informações foram identificadas a partir das seguintes

questões: I) Quais as Doenças com maior número de atendimentos no período analisado; II) Quais os procedimentos de atendimento e exames; III) Quais as doenças mais frequentemente diagnosticadas; e a origem dos entrevistados-afetados.

4 ANÁLISE E DISCUSSÃO DOS RESULTADOS

A partir da coleta de dados, algumas informações relevantes podem ser destacadas. O CRI atende cerca de seis mil pessoas por mês, sendo as mesmas acometidas por deficiências mental, sensorial ou múltipla, oriundas de todo o Estado do Rio Grande do Norte (RN). O critério de atendimento e acompanhamento das pessoas com doença genética no CRI, ocorre dependendo do quadro em que ela apresenta, como por exemplo, as alterações que necessitam de atividade de estimulação para recuperação. Geralmente os pacientes são acompanhados por Fisioterapeutas, Fonoaudiólogos, Terapeutas Ocupacionais, Psicólogos e Psicopedagogos. O diagnóstico é basicamente clínico e os exames podem variar do básico ao geral. Desta forma, os exames podem ser específicos, como por exemplo, análises de cariótipos e DNA que no momento não estavam sendo realizados na Unidade. A Instituição mantém parcerias com universidades como a USP e, dependendo da necessidade de cada paciente, é oferecido um serviço de mala direta pago, onde o exame é encaminhado pelos correios a essas universidades.

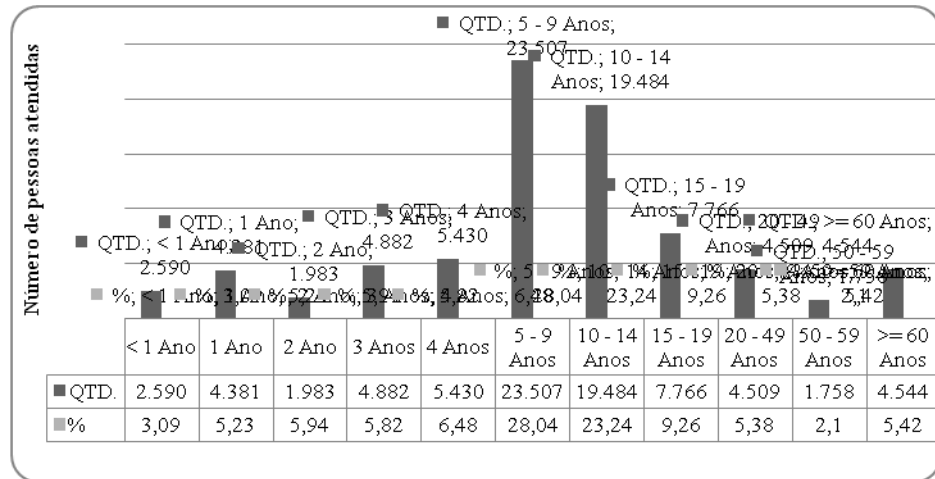
Entretanto, mesmo após o resultado dos exames, o tempo que leva para o consenso do diagnóstico vai depender do quadro, podendo ser imediato ou demorar até anos, ou ainda não ser fechado. Após o provável diagnóstico da doença, o relatório médico é entregue à família. Dependendo do quadro, o acompanhamento é feito na própria cidade de origem dos pacientes. As principais doenças atendidas pelo CRI estão associadas a quadros de retardo mental, entre as síndromes, a mais comum é a Síndrome de Down.

A coleta de dados também ocorreu através do banco de dados do Centro de Reabilitação Infantil (CRI) incluindo documentos que permitiu análise numérica. Estes documentos datam do período de Janeiro de 2012 a Novembro de 2013 onde foram identificados os seguintes itens: doenças que necessitam de acompanhamento; perfil das pessoas atendidas; quantidade de pessoas atendidas no RN e em outros estados; percentual de pessoas vindas da capital e do interior; os 12 procedimentos mais utilizados na Unidade; e as 12 doenças com maior número de atendimentos na Unidade.

Nesse período, foram atendidas na Unidade 83.834 pessoas, destas 59,03% foram do sexo masculino. A distribuição da frequência de atendimentos mostrou que o maior

percentual dos pacientes eram crianças com idade entre 5 e 9 anos (28,04%), seguido de 23,24% com idades entre 10 e 14 anos e 9,26% eram adolescentes entre 15 e 19 anos (Figura 1).

Figura 1 - Distribuição da frequência de pessoas atendidas



A maioria dos pacientes foi oriunda do estado do RN (96,97%) e apenas uma pequena parcela vem de outros estados (3,03%), observa-se também que 53,47% das pessoas atendidas residem e se deslocam dos municípios localizados no interior dos estados, enquanto os 46,53% restante são do município de Natal, capital do estado do RN. Outro dado interessante mostra os procedimentos mais utilizados no CRI (Figuras 2 e 3). Para melhor compreensão da formulação de dados ver Figura 2.

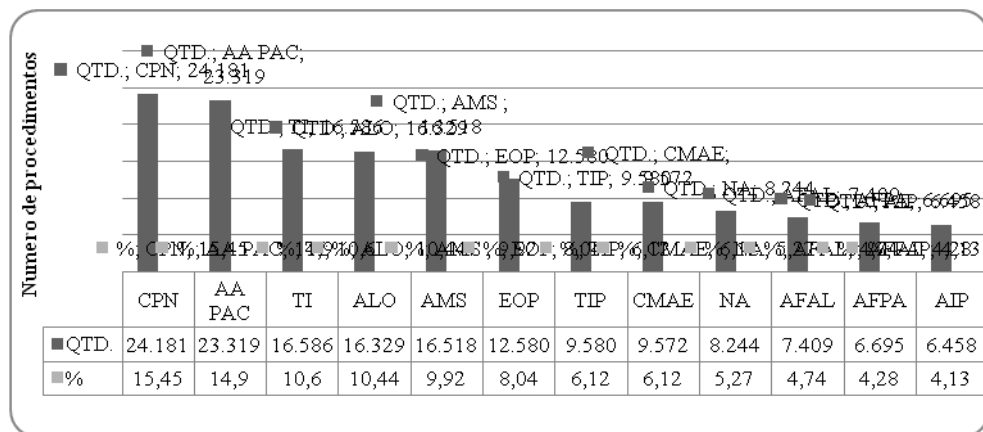
Figura 2 - Siglas referentes aos procedimentos mais utilizados no CRI.

| Sigla | Nome |
|-------|------------------------------------|
| CPN | Consulta de Profissionais de Nível |
| PAC | Processo de Atendimento no CRI |
| AA | Atendimento/Acompanhamento |
| PAC | de PAC |
| TI | Terapia Individual |
| ALO | Avaliação de Linguagem oral |
| AMS | Avaliação Mio funcional do Sistema |
| EOP | Exames de Organização |

| | |
|------|--|
| | Perceptiva |
| TIP | Tratamento Intensivo do Paciente |
| CMAE | Consulta Médica em Atenção Especial |
| AN | Acompanhamento Neuropsicológico |
| AFAL | Atendimento Fisioterapêutico nas AI |
| AFPA | Atendimento Fisioterapêutico em PA |
| AIP | Atendimento Individual em Psicoterapia |

As CPN (Consultas de Profissionais de Nível) foram os procedimentos mais comuns, com 15,45%, seguido por AA PAC (Atendimento/Acompanhamento de PAC - Programa de Aceleração do Crescimento), responsável por 14,90% e ainda ALO (Avaliação de linguagem oral) que corresponde a 10,60% dos procedimentos (Figura 3).

Figura 3 - Procedimentos mais utilizados no Centro de Reabilitação Infantil (CRI).

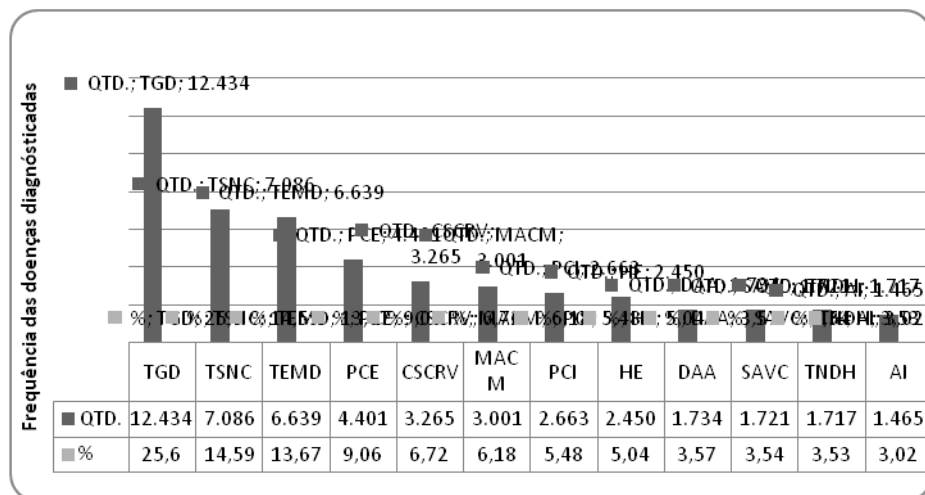


As doenças mais frequentes em pacientes tratados no CRI foram diagnosticadas como Transtorno Global do Desenvolvimento (TGD) com 25,60%, Transtorno do Sistema Nervoso Central (TSNC) com 14,59% e Transtorno Específico Misto do Desenvolvimento (TEMD) com 13,67% (Figuras 4 e 5).

Figura 4 - Sigla e nome das Doenças mais frequentes atendidas pelo CRI.

| Sigla | Nome |
|-------|--|
| TGD | Transtorno Global do Desenvolvimento |
| TSNC | Transtorno do Sistema Nervoso Central |
| TEMD | Transtorno Específico Misto do Desenvolvimento |
| PCE | Paralisia Cerebral Espástica |
| CSCRV | Compromisso Significativo do Comportamento Requerente a Vigilância |
| MACM | Menção, Ausência ou Comprometimento Mínimo |
| PCI | Paralisia Cerebral Infantil |
| HE | Hemiplegia Espástica |
| DAA | Distúrbios da Atividade e da Atenção |
| SAVC | Sequelas de Acidente Vascular Cerebral NE C/Hemo |
| TNDH | Transtorno Nervoso do Desenvolvimento e Habilidades |
| AI | Autismo Infantil |

Figura 5 - Doenças com maior frequência nos pacientes tratados pelo Centro de Reabilitação Infantil (CRI).



Mediante os dados apresentados foi constatado que o Centro de Reabilitação Infantil (CRI) atende o equivalente a 72 mil pessoas por ano. No período analisado, que equivale há 23 meses (Janeiro de 2012 a Novembro de 2013), foram atendidos 83.834 casos. Embora seja uma unidade de referência para todo o Brasil, a maioria dos pacientes atendidos (96,97%) é

do RN, uma das justificativas é o alto índice de ocorrência de casos relacionados à doença genética no Estado. Estudos recentes mostraram que municípios localizados no sertão do RN possuem algumas deficiências causadas por doenças genéticas de herança recessiva associadas à endogamia (MACEDO-SOUZA et al., 2009; SANTOS et al., 2010; SANTOS et al., 2013).

O perfil dos pacientes atendidos é bastante variado, desde crianças até adultos, estes são tratados numa subunidade denominada Centro de Reabilitação do Adulto (CRA). As doenças mais comuns apresentadas neste trabalho (TGD, TSNC e TEM) representam apenas uma parcela (12) de um total de mais de 100 doenças já diagnosticadas na Unidade. Este número representa cerca de 2% das mais de 6.000 mil doenças genéticas conhecidas (BEIGUELMAN, 2008; BRASIL, 2014).

Todos os pacientes passam por uma triagem e são encaminhados ao Aconselhamento Genético (AG), os profissionais responsáveis geralmente solicitam à realização de exames complementares, algumas vezes envolvendo demais familiares para em seguida ser proposto um tratamento. Para prosseguir o AG com sucesso é ideal o estabelecimento do diagnóstico, assim é possível conversar com os pacientes a respeito da doença e suas características, como por exemplo, evolução, provável tratamento, risco de recorrência em parentes consanguíneos e em nova prole (GUEDES; DINIZ, 2009).

Os alunos com deficiência (doença genética) são incluídos nas escolas mediante a educação inclusiva; esses alunos vêm, desde a infância, sendo acompanhados por alguma instituição de saúde, por exemplo, o CRI (Centro de Reabilitação Infantil), a AACD (Associação de Assistência à Criança Deficiente), a APAE (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais), entre outras. As escolas estaduais recebem um projeto do Governo do Estado, da SUESP (Subcoordenadoria de Educação Especial). Dessa forma, além da criança ser inserida na escola regular, convivendo com outras pessoas consideradas normais, tem o acompanhamento integral de um professor especializado ou pedagogo no contra turno. Esse professor especializado tem o papel de integrar esses alunos, observar o desenvolvimento de suas aprendizagens, ajudar nas dificuldades que eles enfrentam e inter-relacionar a família ao cotidiano escolar dos alunos.

Segundo Freire (1996), o papel do professor está vinculado a três etapas, que são: 1º O professor deve criar situações que possam oportunizar a aprendizagem adequada a cada especificidade de deficiência ou doença genética presente em sua realidade de ensino; 2º O professor deve mediar conflitos e orientar soluções adequadas na tolerância, solidariedade,

ética e legalidade; e 3º O professor deve procurar se capacitar e analisar a presente temática e ajustá-la mediante a realidade do seu aluno.

Embora o conhecimento sobre Doença Genética e inclusão escolar venha sendo abordado em sala de aula com maior frequência, existem ainda muitos desafios a serem ultrapassados e trabalhados. Os professores não têm acesso ou não buscam uma capacitação, assim, não sabem como lidar com os alunos com deficiência, a falta de recursos também é um problema, nem todas as escolas dão ao professor suporte necessário para trabalhar mais de perto com esses alunos. O que faz com que muitas vezes os alunos com deficiência tenham muita dificuldade para se adaptar e aprender (SILVA; ARRUDA, 2014).

A inclusão social é proposta na maioria das escolas do nosso Estado, mas ainda está em fase de construção e as relações entre os educandos e os educadores ainda é inexpressível. Nesse contexto, para haver uma verdadeira inclusão escolar e social é imprescindível ocorrer nas pessoas mudança de mentalidade, modos de vida, muitas reflexões e, como princípio fundamental, valorização da diversidade humana. Essas mudanças se fazem necessárias para a aceitação dos diferentes, considerando com prioridade a construção de imaginários e ações de aceitação das diferenças, apostando na cooperação, ajuda mútua, interdependência e convivência.

Dessa forma, se faz necessário estabelecer métodos e estratégias de ensino que objetivem integrar os discentes, docentes, família e comunidade. Para tanto, este trabalho formula um método de estratégia para melhoria da inclusão social (sobretudo escolar) baseado na cooperação em sala de aula, como sendo um fator importante para a inclusão das pessoas com deficiência, já que permite a interação e a troca de conhecimento entre os alunos. A aplicação de algumas estratégias pode ser decisiva, por criar um ambiente de cooperação em que aqueles alunos que têm mais habilidades em alguma matéria possam ajudar aqueles com menos habilidades. Baseado em Almeida (2008) algumas estratégias podem ser propostas e aplicadas, como as que seguem: 1) Aprendizagem cooperativa, onde todos os discentes trabalham em conjunto para chegarem a um objetivo comum; 2) Ensino por colegas, onde a função de discente ou docente é desenvolvida por algum discente, tenha ele deficiência ou não; 3) Círculo de amigos, onde ocorre a preparação de alunos veteranos em uma turma no sentido de recepcionar um novo componente, com ou sem deficiência, depois conviver e realizar tarefas em conjunto; 4) Ensino Cooperativo, onde o(s) docente(s) de uma turma interage(m) com outro(s) docentes(s) que já tenha(m) experiência ou qualificação no ensino inclusivo, trabalhando com discentes que apresentem ou não alguma deficiência, permitindo assim, a troca de experiências.

5 CONCLUSÃO

A observação de dados bibliográficos somados aos dados do CRI, permitiu discutir a respeito de doença genética e inclusão social no estado do Rio Grande do Norte, bem como, ressaltar o papel do educador nesse contexto. Além disso, foi possível contextualizar estratégias para melhoria da inclusão escolar. Este trabalho tornou possível conhecer mais a respeito das doenças genéticas no estado do Rio Grande do Norte, evidenciando e possibilitando um olhar mais preciso que pode servir de base para estudos posteriores. Visto que, conhecer e observar as frequências e estimativas relacionadas às doenças genéticas na população possibilita entender as causas e ocorrências dessas doenças, bem como, buscar Aconselhamento Genético e/ou atendimento (assistência ambulatorial) no caso de ocorrência na família. Permitindo que essas pessoas tenham melhor qualidade de vida, evitando a evolução da doença e convivendo mais em sociedade, ou seja, tendo um modo de vida próximo ao das pessoas consideradas normais.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, M. S. R. **A Inclusão da criança disléxica na escola**. Instituto Inclusão Brasil, 2008. Disponível em: < <http://inclusaobrasil.blogspot.com.br/2008/08/incluso-da-criana-dislxica-na-escola.html> > Acesso em: 05 dez. 2014.

ÁRIAS, G. **Em 1953 foi descoberta a estrutura do DNA**: relato de uma grande descoberta científica. Passo Fundo: Embrapa Trigo, 2004. 22 p.

BEIGUELMAN, B. **A interpretação genética da variabilidade humana**. Ribeirão Preto: ed. SBG, 2008. p. 152. Disponível em: <http://www.sbg.org.br/ebook/Novo/interp_genet_variabilidade_humana.pdf > Acesso: 28 out. 2013.

BRASIL. **Constituição Federal de 1989, Lei Nº 7.853, de 24 de Outubro de 1989**. Disponível em: < http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/17853.htm > Acesso em: 6 nov. 2013.

_____. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. **Política Nacional de Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência**. Brasília: Ministério da Saúde, 2008. Disponível em: <http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica_nacional_saude_pessoa_deficiencia.pdf > Acesso em: 04 dez. 2014.

_____. _____. **Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica**. Portaria Nº 81, de 20 de Janeiro de 2009. Disponível em: < ftp://ftp.saude.sp.gov.br/ftpssp/bibliote/informe_eletronico/2009/iels.jan.09/iels13/U_PT-MS-GM-81_200109.pdf >. Acesso em: 29 out. 2013.

FONTINELLE et al. (2015)

_____. _____. Secretaria de Atenção à Saúde. **Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas - Doença de Gaucher**. Portaria Nº 708, de 25 de Outubro de 2011. Disponível em: < http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/2011/prt0708_25_10_2011.html > Acesso: 28 out. 2013.

_____. _____. **Consulta pública sobre doenças raras**. 2014a. Disponível em: < <http://www.brasil.gov.br/saude/2014/10/ministerio-da-saude-abre-consulta-publica-sobre-doencas-raras> > Acesso em: 04 dez. 2014.

CORRÊA, M. V. O Admirável Projeto Genoma Humano. **Rev. Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v 12, p. 277-299, 2002.

DORMONT, B.; MARTINS, J. O.; PELGRIN, F.; SUHRCKE, M. **Health expenditures, Longevity and Growth**, 2007. p. 4. Disponível em: < <http://www.brigitte-dormont.fr/pdf/SSRN-id1130315.pdf> > Acesso em: 05 nov. 2013.

FÁVERO, E.; PANTOJA, L.; MANTOAN, M. T. **O Acesso de Alunos com Deficiência às Escolas e Classes Comuns da Rede Regular**. Brasília: Procuradoria Federal dos Direitos do Cidadão, 2004.

GUEDES, C; DINIZ, D. A Ética na História do Aconselhamento Genético: um Desafio à Educação Médica. **Revista Brasileira de educação médicas**, v. 33, n. 2, p. 247–252, 2009.

HOROVITZ, D. G.; LLERENA JR., J.C.;MATTOS, R. A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 21, n. 4, p. 1055-1064, 2005.

LAGO, M.; SANTOS, M. P. Inclusão em Educação: Desafios da Formação Docente. In: SEMINÁRIO DE EDUCAÇÃO BRASILEIRA. 3., 2011. Campinas. **Anais ...** Campinas: CEDES, 2011, p. 944 – 958.

LODISH, H. et al. **Biologia celular e molecular**. 7.ed. Porto Alegre: Artmed, 2014. p.206-211.

MACEDO-SOUZA, L. I. et al. **Spastic Paraplegia, Optic Atrophy, and Neuropathy: New Observations, Locus Refinement, and Exclusion of Candidate Genes**. v. 73, p. 6, 2009. Disponível em: < <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-1809.2009.00507.x/pdf> > Acesso em: 05 dez. 2013.

MAIA, A. C; ANDRADE, M. V; FERES, F. L. C. Estudo longitudinal do efeito da idade e tempo até a morte em gastos com saúde. **REAP**, v. 37, p. 3, 2012.

MELO, D. G. et al. Perfil clínico-epidemiológico da genética médica no Sistema Único de Saúde: análise do município de São Carlos, SP. **BEPA**, São Carlos, v. 7, n. 75, p. 4-15, 2010.

NERI, M. et al. **Retardo da deficiência no Brasil**, Rio de Janeiro: FGV/IBRE, CPS, 2003. 2

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE - OMS. **Genes and human disease. Genomic resource centre**, 2013. Disponível em: <<http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/> > Acesso: 12 nov. 2013.

FONTINELLE *et al.* (2015)

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE; CONSEJO EJECUTIVO EB116/3, 116ª reunión, **Control de las enfermedades genéticas**. 21 de abril de 2005. Disponível em: <http://apps.who.int/gb/archive/pdf_files/EB116/B116_3-sp.pdf> Acesso: 19 ago. 2013.

OLIVEIRA, L. C.; VASCONCELOS, L. B.; FIXINA, E. B. Spooan Syndrome: A Matter of Consanguinity and of Conquest of Rights. **Revista de enfermagem UFPE online**, Recife, v. 7, p.1001, 2013.

PERREIRA, S. D. **Vigilância sanitária, Conceito e definições da saúde e Epidemiologia**. São Paulo, 2007. p. 13. Disponível em: <http://www.cvs.saude.sp.gov.br/pdf/epid_visu.pdf> Acesso em: 22 out. 2013.

PENCHASZADEH, V. B. Preventing Congenital Anomalies in Developing countries. **Community Genet**, v. 5, p. 61-69, 2002.

PINA-NETO, J. M. Aconselhamento Genético. **Jornal de Pediatria**, v.84, n.4, p.20-26, 2008.

SANTOS, S. et al. Inbreeding levels in Northeast Brazil: Strategies for the prospecting of new genetic disorders. **Genetics and Molecular Biology**, v 33, n 2, p. 220-223, 2010.

SANTOS, S. et al. A endogamia explicaria a elevada prevalência de deficiências em populações do Nordeste Brasileiro. **Revista Scielo, Ciências & Saúde Coletiva**, v. 18, n. 4, p. 1141-1150, 2013.

SILVA, A. P. M.; ARRUDA, A. L. M. M. O Papel do Professor Diante da Inclusão Escolar. **Revista Eletrônica Saberes da Educação**, v. 5, n. 1, 2014.

SOUZA, M. V. et al. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. **Ciência e saúde coletiva**, v. 15, (supl. 3), p. 3443-3453, 2010.

STRIEDER, R.; ZIMMERMANN, R. L. G. Importância da escola para pais, mães, alunos, professores, funcionários e dirigentes. **Educação**, Santa Maria, v. 35, n. 2, p. 245-258, maio/ago. 2010a.

_____. A inclusão escolar e os desafios da aprendizagem. **Caderno de pesquisa**, v. 10, p. 144-162, Miguel do Oeste/SC, 2010b.

THOMPSON; THOMPSON. **Genética médica**. 7 ed. Trad. Rio de Janeiro: Elsevier, 2008. p.89-116.

VIEIRA, Taiane. **Genética comunitária: a inserção da genética médica na atenção primária à saúde em Porto Alegre**, 2012. 105 f. Tese (Doutorado) - Programa de Pós-graduação em Medicina: Ciências Médicas da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2012.