



**Escola Superior  
de Educação**

Politécnico de Coimbra

# A inclusão de alunos portadores da Síndrome de Angelman

Departamento de Formação de Educadores e Professores

Mestrado em Educação Especial, na especialidade de Problemas do Domínio Cognitivo  
e Motor

2024, Sílvia Teresa Tovim Rangel Garrido



**Escola Superior  
de Educação**

Politécnico de Coimbra

Sílvia Teresa Tovim Rangel Garrido

A inclusão de alunos portadores da Síndrome de Angelman

Dissertação de Mestrado em Educação Especial – domínio cognitivo e motor, apresentada ao Departamento de Formação de Educadores e Professores da Escola Superior de Educação de Coimbra para obtenção do grau de Mestre

Trabalho realizado sob a orientação da Professora Doutora Sónia Teresa Simões da Costa

Setembro, 2024

## **Agradecimentos**

Gostaria de deixar os meus mais sinceros agradecimentos a todos os que contribuíram para que este trabalho se realizasse e que me apoiaram neste longo caminho. Apesar de ter sido um período de muitos sacrifícios, foram partilhadas experiências enriquecedoras, que certamente me irão ajudar na minha vida pessoal e profissional. Após este Projeto, serei, com certeza, uma profissional diferente! Nada teria sido possível sem o incentivo, apoio, colaboração e o carinho de diversas pessoas, todas elas especiais.

Desta forma quero agradecer:

À Professora Doutora Sónia Costa, pela disponibilidade, apoio e orientação na realização deste trabalho. Esteve sempre disponível para as minhas dúvidas e falta de confiança com muita paciência. Mais que uma orientadora, foi uma amiga que, nos momentos mais difíceis, não me permitiu desistir.

À minha mãe, que sempre me incentivou no percurso académico e me ensinou que com trabalho e espírito de sacrifício tudo se consegue. Ficou muito feliz com a minha decisão, apesar da minha ausência. Sem ela, o caminho, por mim, percorrido teria sido mais difícil.

A todas as professoras, educadoras e demais profissionais da educação intervenientes neste estudo, que se disponibilizaram a participar na Ação de Formação e a responder ao inquérito por questionário, especialmente às intervenientes nas entrevistas a quem sei que dei algum trabalho e dispuseram do seu tempo para partilhar experiências e saberes. Sem eles não seria possível realizar o estudo.

Ao Diretor da Escola, onde realizei a Ação de Formação, que facilitou a concretização do presente trabalho.

À minha colega de mestrado, Sónia Ramalho, que sempre que mostrei cansaço e vontade de adiar a conclusão do Projeto, também, me incentivou e apoiou, acompanhando-me nos momentos mais complicados.

Obrigada!

### **A inclusão de alunos portadores da Síndrome de Angelman**

Resumo: Com o Decreto-Lei nº 54/2018, de 6 de julho, a educação inclusiva conquistou o seu espaço, tornando-se um meio imprescindível para indivíduos com necessidades específicas.

O presente trabalho pretende dar a conhecer a Síndrome de Angelman, uma síndrome rara e pouco conhecida em Portugal, a um grupo de profissionais do ensino e perceber a perceção destes face à inclusão de indivíduos portadores da patologia na escola, visto acarretar grandes desafios no que diz respeito ao processo de ensino e aprendizagem, bem como no estabelecimento de relações, na integração social recíproca e de comunicação, devido às suas características cognitivas e de linguagem, físicas, comportamentais e problemas neurológicos.

A par da revisão da literatura, este estudo é sustentado numa metodologia de cariz misto, enquadrando-se quer no paradigma quantitativo, quer no paradigma qualitativo, tendo como base a realização de uma Ação de Formação, subordinada ao tema “Síndrome de Angelman: estudo de casos”, apresentada numa instituição de ensino, na qual participaram educadores, professores e demais profissionais da educação. Os participantes, neste estudo, responderam a um inquérito por questionário e um grupo mais restrito a uma entrevista semiestruturada.

Com este estudo é possível analisar o conhecimento dos participantes, antes e depois da formação planificada, sobre as características e estratégias de intervenção junto destes alunos, verificar a perceção dos profissionais da educação face à sua inclusão na escola e nas suas classes, avaliando a problemática desta inclusão, e avaliar a existência de recursos físicos e humanos para a inclusão escolar destes alunos. O trabalho permite validar os objetivos de estudo a que nos propusemos e os resultados apresentados alinham-se com a compreensão do processo de inclusão, destacando as possibilidades de aprendizagem destes indivíduos e privilegiando, também, a sua integração social.

**Palavras-chave:** Síndrome de Angelman; Educação Inclusiva; Aprendizagem; Práticas Pedagógicas.

### **The Inclusion of Students with Angelman Syndrome**

Abstract: With the Decree-Law No. 54/2018, of July 6, inclusive education conquered its space, becoming an essential means for individuals with special needs.

The present work is aimed to raise awareness about Angelman Syndrome, a rare and unfamiliar syndrome in Portugal, to a group of teaching professionals and understand their perception regarding the inclusion of individuals with the pathology in schools, as it entails great challenges in terms of the teaching and learning process, as well as the establishment of relationships, reciprocal social integration and communication, due to its cognitive and language characteristics, physical, behavioral and neurological problems.

Along with a literature review, this study is supported by a mixed methodology, within the quantitative paradigm and the qualitative paradigm, based on the completion of a Training Initiative, under the theme “Angelman Syndrome: study of cases”, presented at an educational institution, in which educators, teachers and other education professionals participated. Participants in this study responded to a survey by questionnaire and a semi-structured interview was conducted to a more restricted group.

With this study it is possible to analyze the participants' knowledge before and after the planned Training Initiative on the characteristics and intervention strategies for these students, verify the perception of education professionals regarding inclusion in the school and their classes, evaluating the problematics of this inclusion, and assess the existence of physical and human resources for the school inclusion, of these students. This work allows us to validate the study objectives we proposed and the results presented align with the understanding of the inclusion process, highlighting the learning possibilities of these individuals, also privileging their social integration.

**Keywords:** Angelman Syndrome; Inclusive Education; Learning; Pedagogical Practices.

## Sumário

Introdução.....	1
CAPÍTULO I – ENQUADRAMENTO TEÓRICO.....	3
1. Definição e descrição histórica .....	4
2. Etiologia .....	6
3. Características da Síndrome de Angelman .....	11
3.1. Características cognitivas e de linguagem .....	11
3.2. Características físicas .....	13
3.3. Características comportamentais .....	14
4. Problemas neurológicos.....	16
5. Tratamentos e terapias.....	18
6. Síndrome de Angelman em Portugal/Angel .....	22
7. Inclusão de indivíduos com Síndrome de Angelman .....	23
7.1. Evolução concetual da Educação Especial .....	23
7.2. A inclusão ao abrigo do Decreto-Lei nº 54/2018 .....	29
CAPÍTULO II – ESTUDO EMPÍRICO.....	34
1. Contextualização e justificação da temática em estudo .....	35
2. Definição da questão em estudo .....	36
3. Objetivos do estudo .....	36
4. Tipo de estudo .....	37
5. Ação de Formação .....	38
6. Instrumentos de recolha e análise de dados .....	39
7. Apresentação, interpretação e discussão de resultados .....	41
7.1. Análise dos questionários/inquéritos .....	41
7.1.1. Métodos – Procedimentos estatísticos.....	42

7.1.2. Dados pessoais e profissionais.....	42
7.1.3. Dados em estudo .....	42
7.2. Análise das entrevistas.....	52
7.3. Discussão de resultados.....	60
Reflexão Final.....	71
Bibliografia .....	74
Legislação.....	78
APÊNDICES .....	79
APÊNDICE 1 – Requerimento de Autorização.....	80
APÊNDICE 2 – Ficha da Ação de Formação .....	81
APÊNDICE 3 – Descrição da Ação de Formação.....	84
APÊNDICE 4 – Cartaz da Ação de Formação .....	87
APÊNDICE 5 – Ficha do Formando da Ação de Formação .....	88
APÊNDICE 6 – Ação de Formação .....	89
APÊNDICE 7 – Avaliação da Ação de Formação .....	110
APÊNDICE 8 – Inquérito por Questionário.....	111
APÊNDICE 9 – Guião da Entrevista.....	114
APÊNDICE 10 – Súmula das Entrevistas .....	118
APÊNDICE 11 – Descritores/Avaliação dos Formandos .....	121
APÊNDICE 12 – Relatório do Formador .....	123
APÊNDICE 13 – Certificado da Formação.....	127

### **Lista de abreviaturas**

1. CAA – Centro de Apoio à Aprendizagem
2. CEI – Currículo Específico Individual
3. CIF-CJ – Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde:  
versão para Crianças e Jovens
4. CRI – Centros de Recursos para a Inclusão
5. DAC – Domínios de Autonomia Curricular
6. DUA – Desenho Universal para a Aprendizagem
7. LBSE – Lei de Bases do Sistema Educativo
8. NE – Necessidades Específicas
9. NEE – Necessidades Educativas Especiais
10. PASEO - Perfil dos Alunos à Saída da Escolaridade Obrigatória
11. PEI – Programa Educativo Individual
12. PIT – Plano Individual de Transição
13. RTP – Relatório Técnico-Pedagógico
14. SA – Síndrome de Angelman
15. SAAC – Sistemas Aumentativos e Alternativos de Comunicação

## Índice de Figuras

FIGURA 1 - DIAGNÓSTICOS SA: ANGELMAN BRASIL.....	9
FIGURA 2 - MODELO DE INTERVENÇÃO MULTINÍVEL. ....	32

## Índice de Tabelas

TABELA 1 - CARACTERÍSTICAS FÍSICAS DA SA (BRUN E ARTIGAS, 2005). ....	13
TABELA 2 - CARACTERÍSTICAS COMPORTAMENTAIS DA SA (ARTIGAS-PALLARÉS ET AL., 2005).....	15
TABELA 3 - DISTRIBUIÇÃO DAS RESPOSTAS RELATIVAS À QUESTÃO 1. ....	43
TABELA 4 - DISTRIBUIÇÃO DAS RESPOSTAS RELATIVAS À QUESTÃO 2. ....	43
TABELA 5 - DISTRIBUIÇÃO DAS RESPOSTAS RELATIVAS À QUESTÃO 3. ....	44
TABELA 6 - DISTRIBUIÇÃO DAS RESPOSTAS RELATIVAS À QUESTÃO 4. ....	45
TABELA 7 - DISTRIBUIÇÃO DAS RESPOSTAS RELATIVAS À QUESTÃO 5. ....	45
TABELA 8 - DISTRIBUIÇÃO DAS RESPOSTAS RELATIVAS À QUESTÃO 6. ....	46
TABELA 9 - DISTRIBUIÇÃO DAS RESPOSTAS RELATIVAS À QUESTÃO 7. ....	47
TABELA 10 - DISTRIBUIÇÃO DAS RESPOSTAS RELATIVAS À QUESTÃO 8. ....	47
TABELA 11 - DISTRIBUIÇÃO DAS RESPOSTAS RELATIVAS À QUESTÃO 9. ....	48
TABELA 12 - DISTRIBUIÇÃO DAS RESPOSTAS RELATIVAS À QUESTÃO 10. ....	49
TABELA 13 - DISTRIBUIÇÃO DAS RESPOSTAS RELATIVAS À QUESTÃO 11. ....	49
TABELA 14 - DISTRIBUIÇÃO DAS RESPOSTAS RELATIVAS À QUESTÃO 12. ....	50
TABELA 15 - DISTRIBUIÇÃO DAS RESPOSTAS RELATIVAS À QUESTÃO 13. ....	50
TABELA 16 - DISTRIBUIÇÃO DAS RESPOSTAS RELATIVAS À QUESTÃO 14. ....	51



## **Introdução**

A Declaração de Salamanca (1994) realçou a necessidade das instituições incluírem todas as crianças com dificuldades de aprendizagem, de aceitarem as suas diferenças, de proporcionarem o apoio necessário e serem locais capazes de responder às suas necessidades individuais. Teve, portanto, como objetivo promover a “Educação para Todos”, contemplando as mudanças fundamentais de política necessárias para desenvolver a abordagem da Educação Inclusiva, responsabilizando, principalmente, as escolas.

A inclusão de alunos com necessidades específicas na escola, não sendo uma questão pacífica, é, com certeza, um desafio cada vez mais presente no contexto educacional. Desta forma, as escolas deparam-se com a necessidade de oferecer múltiplas respostas e dar as mesmas oportunidades de progresso e sucesso académico e social a todos os alunos. No entanto, sentem-se, muitas vezes, impotentes por não saberem como responder adequadamente a estes alunos. É um grande desafio que se coloca aos professores e aos demais profissionais que atuam na área de educação, pois cada aluno é um caso e cada caso apresenta as suas especificidades educativas e necessidades individuais.

Promover a inclusão das crianças/jovens com dificuldades de aprendizagem nas escolas e na sociedade, mais do que uma necessidade, tem-se revelado uma forma de garantir a equidade de acesso e sucesso escolar e social de todos os cidadãos.

Assim, o tema deste projeto surgiu da seguinte questão: até que ponto os professores e as escolas estão preparados para receber crianças/jovens com SA, uma síndrome rara, pouco divulgada e com cerca de apenas oitenta casos diagnosticados em Portugal?

Com este trabalho, organizado em dois capítulos, pretendemos desenvolver competências para melhor integrar crianças, com Síndrome de Angelman, nas escolas. No primeiro capítulo, procedemos à revisão da literatura, construindo o enquadramento teórico que serviu de base ao segundo capítulo, estudo empírico. Inicialmente, damos a conhecer a problemática que esta síndrome encerra, ainda pouco conhecida em Portugal e, muitas vezes, confundida com outras síndromes, visto suspeitar-se de que haverá muitos mais casos de indivíduos, em Portugal, portadores da SA, mas mal diagnosticados, nomeadamente, com autismo ou paralisia cerebral. Assim, começamos

por apresentar uma breve descrição histórica da síndrome, para melhor perceber a sua definição e etiologia. Seguidamente, apresentamos as características da síndrome, nomeadamente cognitivas e de linguagem, físicas e comportamentais, bem como os problemas neurológicos inerentes. Depois, abordamos as terapias e tratamentos indispensáveis ao progresso destes indivíduos. Por fim, apresentamos a evolução concetual da Educação Especial e a inclusão escolar, destes indivíduos, ao abrigo do Decreto-Lei nº 54/2018, de 6 de julho.

No segundo capítulo, tendo, então, como ponto de partida o suporte teórico, procede-se à organização de uma Ação de Formação, subordinada ao tema “Síndrome de Angelman: estudo de casos”, que se encontra adjacente a este trabalho, com o objetivo de sensibilizar os formandos/participantes neste estudo para a importância da educação inclusiva, especificamente, no que diz respeito a esta síndrome. Conheçê-la, lidar com ela, implementando atividades/estratégias que possam ser usadas ou adaptadas de acordo com as necessidades de cada caso, de forma a colmatar as dificuldades diagnosticadas.

Desta forma, o trabalho de investigação enquadra-se nos paradigmas quantitativo e qualitativo, ou seja, optamos por uma metodologia de carácter misto, analisando dados estatísticos e textuais. Na abordagem quantitativa, aplicamos um inquérito por questionário, tipo likert, método estruturado; e na abordagem qualitativa, a entrevista semiestruturada. O primeiro elemento de recolha de dados foi aplicado a todos os participantes na formação, já o segundo elemento foi aplicado a cinco professores, representantes do Pré-Escolar, 1º, 2º e 3º Ciclos dos Ensinos Básico e Secundário.

Posteriormente, procedemos à apresentação, análise e interpretação de dados através de gráficos organizados, a partir dos dados recolhidos, e análise de conteúdo das entrevistas realizadas. Terminamos com a discussão dos resultados finais e uma breve reflexão final, focando-nos, principalmente, na perceção dos professores face à inclusão dos alunos com Síndrome de Angelman e às condições físicas e humanas das escolas para acolherem estes alunos, com a dignidade que lhes é devida.

## **CAPÍTULO I – ENQUADRAMENTO TEÓRICO**

## 1. Definição e descrição histórica

Começamos, então, por definir a Síndrome de Angelman. Trata-se de “um distúrbio hereditário raro do neurodesenvolvimento que afeta 1 em 10 000 a 24 000 nascimentos” (Cobo-Álvarez et al., 2022, p.2). Esta condição genética rara resulta da ausência ou imperfeição do cromossoma 15 materno, manifesta-se desde o nascimento e é responsável por um atraso global do desenvolvimento, dificuldades de equilíbrio e de coordenação de movimentos (ataxia), deficiência intelectual, ausência de linguagem verbal, convulsões, microcefalia, distúrbios do sono, défice de atenção/hiperatividade, personalidade facilmente excitável e feliz (Cobo-Álvarez et al., 2022).

Também o “sorriso” é uma característica peculiar da SA. Os indivíduos portadores da SA sorriem muito, as suas gargalhadas são contagiantes e, segundo testemunhos, o sorriso conquista os corações dos que, diariamente, fazem parte das suas vidas. Por isso, também são chamados de “Anjos”, devido ao nome da síndrome e à aparência feliz (Associação Síndrome de Angelman – Portugal, 2012).

A gravidez de uma mãe com um filho portador da Síndrome de Angelman costuma ser normal. É difícil o reconhecimento desta síndrome no recém-nascido, pois os problemas de desenvolvimento não são detetados e as características faciais ainda não são muito aparentes. A partir dos seis meses, é possível notar-se algo que, muitas vezes, é confundido com autismo e/ou paralisia cerebral. “Somente a partir do 2º ou 3º anos de vida é que as características dismórficas típicas e o perfil comportamental peculiar se tornam marcantes” (Queiroz et al., 2005).

Contudo, o nome da síndrome deve-se ao médico inglês, Dr. Harry Angelman, que a identificou pela primeira vez em 1965, com base no estudo de três crianças não consanguíneas que apresentavam características clínicas semelhantes e incomuns e que demonstravam um défice cognitivo muito grave, andar rígido e espasmódico, movimentos irregulares e bruscos, ausência da fala, riso excessivo, sem motivo aparente, e convulsões. A aparência destas crianças levou o Dr. Harry Angelman a publicar um artigo intitulado *Puppet Children* (Crianças Marioneta). Embora o artigo publicado tenha suscitado, inicialmente, algum interesse, a patologia acabou por permanecer relativamente desconhecida e raramente diagnosticada (Facts About Angelman Syndrome, 2009, cit. por Angelman Syndrome Foundation, 2024).

Bower e Jeavons (1967) publicaram, ainda, um artigo baseado no estudo de dois casos, com características semelhantes às referidas pelo Dr. Harry Angelman, intitulando o mesmo de *The Happy Puppet Syndrome*, enfatizando o comportamento alegre das crianças (Síndrome da Marioneta Feliz). No entanto, havia, ainda, muitas dúvidas relativamente à síndrome, bem como falta de reconhecimento médico, motivo pelo qual o tema acabou por ficar esquecido até ao início dos anos oitenta.

Em 1982, Williams, Frias e Optiz, realizaram uma descrição mais pormenorizada sobre esta patologia e a designação anterior foi bastante utilizada. Posteriormente, foi adotado o termo *Síndrome de Angelman*, para descrever a patologia, por se considerarem pejorativas as designações anteriores e em reconhecimento aos estudos realizados pelo Dr. Harry Angelman. Os portadores da síndrome passaram, também, a ser conhecidos como “Anjos” pela sua aparência jovial e feliz.

Em 1987, fazem-se avanços genéticos. Magenis identificou, pela primeira vez, pacientes com deleções do braço longo do cromossoma 15 (15q11-q13), associados à SA (Chamberlain & Lalande, 2010). Deste modo, a base genética da SA começou a ser esclarecida e o avanço foi significativo, na medida em que foi possível estabelecer um padrão genético para o diagnóstico. Assim, o número de diagnósticos foi aumentando e, conseqüentemente, também o número de pessoas diagnosticadas com a síndrome.

Robb, Pohl, Baraitser, Wilson e Brett (1989) realizaram um estudo com trinta e seis crianças, com características típicas da SA, relacionando-as com a idade de aparecimento. Este estudo, em larga escala, permitiu, também, aumentar a informação acerca da patologia.

Seguiram-se, nos anos 90, outras investigações e respetivas publicações que resultaram num maior conhecimento da síndrome. Deste modo, as variantes clínicas genéticas evidenciadas nas publicações conduziram à criação do Consenso para Critérios de Diagnósticos (Williams et al., 1995a). Finalmente, foi identificada a causa genética da SA. Os cientistas concluíram que se deve a uma alteração genética do cromossoma 15 materno que afeta o gene UBE3A. Ocorre de forma aleatória em 95% dos casos, sendo que apenas os restantes 5% dos casos se deve a fatores hereditários.

Assim, a SA parecia ser uma condição muito rara, mas, com o aumento do número de diagnósticos passou a ser classificada pela Classificação Internacional de Doenças na sua 10ª revisão, CID-10, no Capítulo XVII, (Q00-Q99), com o código CID-10 Q93.5, que

contém um grande grupo de doenças com diferentes causas genéticas e diferentes estratégias de tratamento, não específicos da SA (World Health Organization, 2007).

Nos últimos vinte anos, foram realizados estudos focados nos aspetos clínicos, moleculares e genéticos da síndrome e trabalhando várias técnicas de diagnóstico genético. Foram, também, investigados novos tratamentos e terapias de suporte, melhorando significativamente a qualidade de vida dos pacientes e famílias afetadas.

Em 2018, foi definida uma CID específica para a SA, considerada como um distúrbio de neurodesenvolvimento causado por mutações genéticas, passando a ter um novo código, CID-10 (Q93.51), o que permitirá mais facilmente realizar estudos e conduzir pesquisas epidemiológicas, determinando as taxas de morbilidade e mortalidade, recrutar pacientes para ensaios clínicos, acompanhar resultados de intervenções clínicas, bem como desenvolver protocolos para o tratamento padrão.

Apesar de, ainda hoje, a SA ser considerada uma doença rara, sem dúvida, passou a ter outra visibilidade nos últimos anos, o que se deve à existência de possibilidade de tratamento para a síndrome, pois, ao contrário de outras doenças do neurodesenvolvimento, nesta a anatomia cerebral dos doentes encontra-se intacta, já que se trata de uma doença monogénica onde não existe neurodegeneração (Santos, 2016).

Em 2020, segundo a investigadora Sara Santos, iniciaram-se testes clínicos em humanos com terapias que ativam o gene paterno e os resultados mostraram-se animadores, pois resultaram em progressos nas diversas áreas, podendo melhorar significativamente a qualidade de vida das pessoas com SA.

Atualmente, a SA é uma patologia reconhecida, com organizações de apoio que desempenham um papel fundamental na consciencialização, apoio e financiamento de pesquisas, para melhorar o diagnóstico e o tratamento dos indivíduos portadores da síndrome.

## **2. Etiologia**

Em todas as células do nosso corpo, temos vinte e dois pares de cromossomas e mais dois cromossomas que determinam o nosso género (feminino XX/ masculino XY), num total de quarenta e seis cromossomas. Destes, adquirimos uma cópia materna e outra paterna, em cada par. Deste modo, quarenta e quatro cromossomas são definidos como

cromossomas autossômicos e estão numerados de um a vinte e dois; o vigésimo terceiro par corresponde, então, aos cromossomas sexuais X e Y.

Cada cromossoma, visto ao microscópio, assemelha-se a dois cilindros intercalados. Um cilindro é menor (denominado por braço “p”) e outro é maior (denominado o braço “q”). Cada braço possui diferentes regiões e estas são numeradas. Cada cromossoma abriga centenas de diferentes genes, pequenas porções de informação que, juntas, contribuem para formar cada pessoa de forma única e irrepetível. No entanto, poderão existir anomalias cromossômicas.

Em 1997, a causa da Síndrome de Angelman, desordem genética rara, foi relacionada a um problema causado por alterações num único gene, o UBE3A, localizado no cromossoma 15 herdado da mãe, na região 11-13 do braço “q”, nomeada como 15q11-q13. O gene UBE3A (codifica uma enzima chamada ubiquitina ligase) apresenta uma característica incomum, pois a transcrição desse gene ocorre do alelo herdado da mãe, como referido anteriormente, para expressar a proteína UBE3A nas células. Ora, se a SA se deve a alterações genéticas que impedem a produção de UBE3A do alelo materno, então não haverá a função dessa proteína nos neurónios, o que afetará o desenvolvimento e a função do sistema nervoso. Não havendo atividade de UBE3A nos neurónios, desenvolve-se a SA (Maris & Trott, 2011). Normalmente, o gene UBE3A do pai é silenciado por um processo chamado *imprinting* e o cérebro usa o gene UBE3A da mãe durante o desenvolvimento (Angelman Syndrome Foundation, 2024).

Existem quatro diagnósticos distintos para esta síndrome, que apresentam variações nos sintomas, sendo elas a deleção, a dissomia uniparental paterna (DUP), os defeitos de impressão (*imprinting*) e as mutações pontuais ou pequenas deleções no gene UBE3A, todos resultando numa ausência de expressão do gene UBE3A materno, localizado na região 15q11-13 (Angelman Syndrome Foundation, 2024; Williams et al., 2005).

1. Deleção: cerca de 70% dos casos diagnosticados com SA são causados por perda de material genético na região q11-13, onde está localizado o gene UBE3A, no cromossoma 15 herdado da mãe, isto é, por deleção. Esta resulta na perda de vários genes, incluindo o gene UBE3A. Pode ser detetada através de uma amostra de sangue para o teste de metilação do ADN e confirmado através do teste FISH (hibridização fluorescente in situ). A ausência de expressão do gene

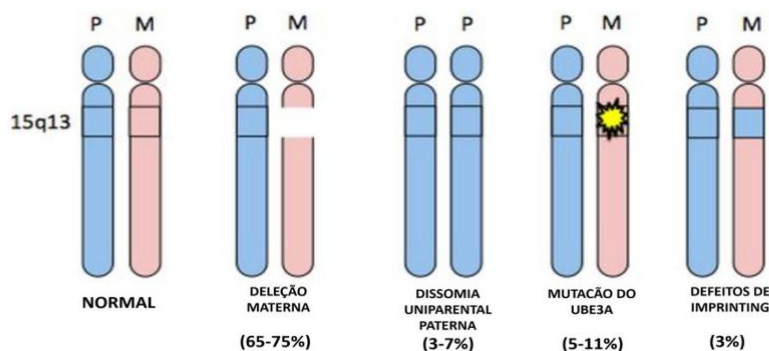
UBE3A na cópia materna leva à falta de ubiquitina ligase E3A, essencial para a regulação de várias funções neuronais. Quando a deleção é herdada do pai, o indivíduo não desenvolve a SA, mas a Síndrome de Prader-Willi, que não está relacionada com o gene UBE3A (Maris & Trott, 2011). Os portadores deste erro genético, normalmente, apresentam microcefalia, convulsões, hipopigmentação, ataxia, dificuldades na alimentação, défice cognitivo e de linguagem (Cobo-Álvarez et al., 2022).

2. Dissomia uniparental paterna do cromossoma 15: representa cerca de 2% a 3% dos portadores da SA. O portador desta doença possui dois cromossomas 15 do pai e nenhum da mãe, ou seja, ambos os cromossomas 15 apresentam padrão imprinting paterno e a ausência da cópia materna funcional resulta na falta de expressão do gene UBE3A (Maris & Trott, 2011). Deste modo, o gene UBE3A do pai é silenciado (desligado) e o da mãe está ausente, pelo que o cérebro não obtém informações da UBE3A (Angelman Syndrome Foundation, 2024). Estes casos são considerados menos graves, pois apenas existe uma alteração do gene, enquanto, na deleção, o gene e outros adjacentes são perdidos. Pode ser identificada pelo teste de metilação do ADN, mas a confirmação exige um estudo genético molecular.
3. Defeito do centro de impressão (*imprinting*): responsável por cerca de 3 a 5% dos casos da SA. O centro de impressão é a área do cromossoma que controla se os genes estão ligados ou desligados. Assim, mesmo que o gene UBE3A da mãe possa estar presente, o problema no centro de impressão leva à falha na ativação do mesmo, tornando-o inativo no cérebro (Angelman Syndrome Foundation, 2024). Deste modo, este defeito é causado por alterações no padrão de metilação do cromossoma 15 materno. Nestes casos, os portadores apresentam, então, mutações na região que controla o processo de *imprinting* em 15q11-q13, originando um padrão de expressão genética anormal, ou seja, o cromossoma herdado da mãe encontra-se presente, mas os seus genes não se expressam (Maris & Trott, 2011). Este diagnóstico é identificado, embora não revelando perda ou dissomia uniparental, quando o teste de metilação do ADN é anormal. Para avaliar mais profundamente este defeito é necessário recorrer-se

a um estudo genético molecular. Os indivíduos afetados por este erro genético apresentam alguma evolução no desenvolvimento neuropsicomotor.

4. Mutação do gene UBE3A: deve-se a mutações que envolvem somente o gene UBE3A e representa cerca de 5 a 10% dos casos identificados com SA. Caracteriza-se pela existência de um erro no código genético do gene UBE3A, isto é, ocorre quando há mutação ou alteração no cromossoma 15 herdado da mãe, que impede a expressão da UBE3A ou altera a sua função (Angelman Syndrome Foundation, 2024). A mutação causa a produção de uma proteína UBE3A defeituosa ou ausente, comprometendo a sua função no sistema nervoso e pode acontecer em qualquer ponto do comprimento do gene. Para identificar as mutações que causam esta síndrome, é necessário recorrer a um estudo molecular que envolva a sequência do ADN do gene UBE3A e não pode ser identificada através do teste de metilação do ADN. Os indivíduos com mutações neste gene podem apresentar boas capacidades cognitivas e motoras, dependendo da mutação (Williams et al., 2005).

Apresentamos, seguidamente, uma figura elucidativa dos quatro mecanismos genéticos da SA:



*Figura 1 - Diagnósticos SA: Angelman Brasil.*

De acordo com a Angelman Syndrome Foundation (2024), existem ainda causas desconhecidas, o mosaïcismo de células germinativas e a impressão por herança para a Síndrome de Angelman. Estima-se que que 10 a 15% dos casos não apresentem nenhum dos defeitos genéticos mencionados anteriormente, embora evidenciem sintomas da

SA, pelo que não é possível identificar a causa genética através dos métodos de diagnóstico padrão. Estes casos podem envolver mecanismos genéticos, ainda não totalmente compreendidos (Artigas-Pallarés et al., 2005).

O mosaicismo de células germinativas na SA ocorre muito raramente. Trata-se de uma condição em que uma pessoa possui uma mistura de células com e sem expressão do gene UBE3A, pelo que algumas células possuem uma cópia normal do gene e outras não. Os indivíduos com mosaicismo tendem a ter uma forma mais branda de transtorno comparativamente àqueles que têm um diagnóstico por deleção, dissomia uniparental, defeito de impressão ou mutação do gene UBE3A, devido à presença de células normais que atenuam alguns sintomas típicos da síndrome (Angelman UK, Variants, 2024).

Quanto à impressão por herança, um pai portador de SA pode transmitir o defeito genético para os seus filhos sem lhes causar problemas, já uma mãe que passe esse mesmo defeito genético para os seus filhos, independentemente do sexo, essas crianças terão SA (Angelman Syndrome Foundation, 2024).

Os sintomas da SA aparecem, geralmente, aos seis meses de idade. Atrasos de desenvolvimento são geralmente os primeiros sinais. Não há, até ao momento, nenhum tratamento de cura para a síndrome, mas há vários tipos de terapias e investigações, que veremos à frente, que ajudam no desenvolvimento dos portadores (Maris & Trott, 2011).

Ainda relativamente ao diagnóstico, este pode ser feito por pediatras, geneticistas clínicos ou por neurologistas, nos primeiros anos de vida (Brun & Artigas, 2005).

Perante a suspeita de Síndrome de Angelman, deve realizar-se um teste cariótipo, teste que permite estudar possíveis modificações cromossómicas que lesam a região 15q11-q13. Realiza-se, também, um teste de metilação (MS-MLPA): coleta de uma amostra de ADN do paciente. Caso o resultado seja anormal, o diagnóstico é confirmado; caso dê normal, ainda há 10% de possibilidade do diagnóstico ser de SA. (Cobo-Álvarez et al., 2022).

Segundo Cobo-Álvarez et al. (2022), confirmado o diagnóstico de SA, através do teste de metilação, aplicam-se outras técnicas para encontrar uma causa genética:

- análise de dose do padrão de metilação: permite revelar a deleção intersticial no novo 15q11-q13 e mutações intragénicas no gene UBE3A;

- FISH (hibridização in situ fluorescente): técnica para diagnosticar a SA por deleção na região 15q11-q13, através da amostra de sangue do paciente;

- análise de microssatélites (PCR): são usados como marcadores moleculares, é necessária uma amostra de ADN do paciente e dos pais para realizar o teste.

A SA é uma condição complexa, com uma etiologia genética diversificada, todas convergindo na perda de função do gene UBE3A. É importante a compreensão dos mecanismos subjacentes, de modo a realizar um diagnóstico mais preciso que possa abrir caminhos para potenciais tratamentos futuros.

### **3. Características da Síndrome de Angelman**

Na SA observamos diversas variantes genéticas. Estas expressam-se, clinicamente, de diferentes formas, através de traços físicos, alterações neurológicas e um perfil cognitivo e comportamental. “Em todos os casos existe uma especificidade clínica derivada da implicação dos mesmos genes, ainda que existam variações relacionadas com o tipo de defeito genético” (Artigas-Pallarés et al., 2005, p. 649).

#### **3.1. Características cognitivas e de linguagem**

Como referido, anteriormente, a SA é uma desordem genética rara que afeta o desenvolvimento neurológico e, conseqüentemente, resulta em deficiências cognitivas e de linguagem, para além de falta de atenção e hiperatividade (Brun & Artigas, 2005).

Os portadores da síndrome “nascem com aparência e desenvolvimento inicial indistinguível de outros bebés saudáveis” (Maris & Trott, 2011, p.322), nascem com peso e tamanho normais e sem qualquer indício que leve a suspeitar de qualquer anormalidade, quer por parte dos pais, quer por parte dos médicos. A partir do primeiro ano de vida (entre os 6 a 12 meses), começa a ser visível um atraso no desenvolvimento, especificamente ao nível da motricidade grossa e fina, bem como nas dificuldades linguísticas e sociais (Cobo-Álvarez et al., 2022; Maris & Trott, 2011).

Cognitivamente, os portadores de SA, evidenciam, desde o primeiro ano de vida, um atraso significativo no desenvolvimento intelectual, que se apresenta bastante lento. A deficiência intelectual é severa e profunda, pondo em causa habilidades da aprendizagem. Esta, quando ocorre, é a um ritmo mais lento e com maior dificuldade

em comparação com crianças não portadoras da síndrome. Algumas crianças, dependendo do tipo de mutação, respondem bem ao ensino repetitivo e visual, já que, muitas vezes, possuem boa memória visual. A par disto, os indivíduos apresentam, ainda, dificuldades de atenção/concentração, o que dificulta a aprendizagem e o desenvolvimento cognitivo. No entanto, com o passar dos anos, a hiperatividade vai diminuindo e aumenta a capacidade de atenção/concentração e, conseqüentemente, de seguir ordens simples (Maris & Trott, 2011).

O atraso na fala e na linguagem é um dos primeiros sinais da SA. Nestes indivíduos, a linguagem está gravemente afetada e a sua capacidade de compreensão é muito maior que a capacidade expressiva, pelo que a maioria das crianças não desenvolve habilidades de fala significativas.

Segundo Maris e Trott (2011), os portadores com deleções mais extensas são os mais afetados e caracterizam-se pela ausência total da linguagem, seguidos pelos que apresentam mutação no gene UBE3A, que podem chegar a falar entre duas a cinco sílabas e, eventualmente, três a quatro palavras. Os menos afetados são os portadores de dissomia uniparental, cujo vocabulário pode chegar a mais de dez palavras, sem que nunca haja aquisição de linguagem verbal, exceto para os casos de mosaïcismo somático.

O facto de portadores da SA terem alguma capacidade de compreensão permite-lhes uma maior adaptação social, podendo usufruir de uma grande parte de atividades recreativas (televisão, desportos, música...) e compreender ordens simples, em contexto de rotina diária (Brun & Artigas, 2005).

Tendo em conta que o sucesso no desenvolvimento da linguagem verbal é praticamente nulo, na medida em que a fala é severamente limitada ou ausente, deve apostar-se no uso da comunicação aumentativa, recorrendo a gestos, sinais, imagens, fotos..., podendo, estes indivíduos, alcançar aptidões comunicativas relativamente boas, especialmente quando apresentam boa capacidade de atenção (Brun & Artigas, 2005; Maris & Trott, 2011). Atualmente, os portadores da SA só têm a beneficiar com o uso de tecnologias assistivas para a comunicação, como tablets e outros dispositivos com programas de comunicação aumentativa e alternativa.

Estas características comprovam que o desenvolvimento destes indivíduos está comprometido. No entanto, distinguem-se de outros casos de deficiência intelectual

severa. Normalmente, os jovens e adultos são socialmente adaptados e respondem a uma grande parte dos sinais pessoais e interações. Eles participam em atividades de grupo, afazeres domésticos e nas atividades e responsabilidades do convívio diário, embora nunca se tornem independentes. No entanto, deve salientar-se que o nível de interação depende do nível de dano causado pela síndrome (Brun & Artigas, 2005).

### 3.2. Características físicas

O transtorno pode ser detetado no primeiro ano de vida, no entanto, as características físicas podem não ser visíveis em todos os casos. Segundo Brun e Artigas (2005), os portadores da SA são facilmente identificados a partir dos três a quatro anos de idade, pelas suas características físicas e comportamentais.

Características físicas mais comuns da SA, segundo Brun e Artigas (2005).

Microcefalia (absoluta ou relativa)	Espaçamento entre os dentes
Baixa estatura	Boca grande
Hipoplasia médio-facial (deformidade facial causada por um ramo mandibular curto)	Hipopigmentação cutânea (pele, retina e olhos)
Achatamento occipital	Escoliose
Sulco occipital	Cabelos finos e claros
Macroglossia (língua maior que o normal)	Pele e olhos claros (normalmente confundidos com os albinos)
Prognatismo (queixo grande e saliente/ maxilar inferior em posição avançada em relação ao maxilar superior)	Estrabismo
Protusão da língua (desequilíbrio muscular orofacial/dificuldades de sucção e deglutição)	Sindactilia (junção dos dedos das mãos e dos pés)

*Tabela 1 - Características físicas da SA (Brun e Artigas, 2005).*

Apesar de microcefalia não ser visível aquando do nascimento destas crianças, 80% dos casos apresenta atraso no crescimento cefálico, que resulta em microcefalia, por volta dos dois anos de idade, que pode vir acompanhado por um achatamento occipital. À medida que estas crianças vão crescendo, começa também, em muitos casos, a desenvolver-se o prognatismo, com queixo proeminente, língua protusa, boca grande, dentição espaçada e lábio superior fino e, conseqüentemente, dificuldades com a alimentação, o que pode condicionar o seu desenvolvimento. Estas características dificultam os movimentos de sucção e deglutição, ações que repetem frequentemente mesmo sem nada na boca, motivo para apresentarem, também, sialorreia (perda de saliva) (Maris & Trott, 2011).

Cobo-Álvarez et al. (2022), referem, ainda, que portadores de SA apresentam problemas de alimentação, provocados por uma descoordenação motora que pode levar a intolerância a alguns alimentos e a refluxos gastroesofágicos.

Também a hipopigmentação da pele, olhos e retina, bem como probabilidade de estrabismo, é frequente entre os portadores de deleções que incluem o gene P, necessário para a pigmentação normal e que fica próximo do gene UBE3A (Maris & Trott, 2011). Estes autores também referem que muitos adultos com SA, dependendo da alteração genética, podem desenvolver obesidade, devido a uma grande quantidade de ingestão calórica, ao pouco grau de mobilidade e ao efeito colateral dos fármacos para a epilepsia.

### **3.3. Características comportamentais**

Os portadores da SA chamam, também, a atenção das pessoas pela sua conduta comportamental. São sociáveis e afetuosos, gostam da companhia de outras pessoas, embora, por vezes, evitem o contacto direto com elas.

Apresentam-se as características comportamentais associadas a esta condição (Artigas-Pallarés et al., 2005).

Riso fácil	Atração/fascinação pela água
Aparência feliz	Baixa sensibilidade à dor
Personalidade excitável	Tendência a levar objetos à boca
Movimentação repetitiva das mãos	Mudança frequente do estado anímico
Conduta hiperativa	Birras fortes
Défice de atenção	Baixa tolerância ao toque de certas texturas
Ansiedade	Comportamento obsessivo
Agressividade/conduitas autolesivas	Hostilidade a multidões
Hipersensibilidade ao calor	Hostilidade aos ruídos

*Tabela 2 - Características comportamentais da SA (Artigas-Pallarés et al., 2005).*

A hiperatividade é o comportamento mais típico dos portadores da SA. Movimentos constantes e repetitivos, como bater palmas, balançar ou andar de um lado para outro são comuns. Por vezes, procuram o contacto físico excessivo (abraços fortes, puxar cabelos, mordidelas, beliscões...). Mostram-se muito inquietos e muito ativos em tudo o que fazem, pelo que não conseguem ficar focados numa atividade, por longos períodos de tempo, mudando de umas para outras, constantemente, reflexo, também, do défice de atenção. As mudanças de rotina não são positivas para eles, pois causam ansiedade, podendo levar a comportamentos agressivos. Gostam de atividades lúdicas e desportivas, tais como nadar, andar a cavalo... (Brun & Artigas, 2005).

Apesar destes indivíduos não conseguirem, devido ao atraso severo no desenvolvimento, ter uma vida independente e realizar muitas atividades, pois necessitarão sempre do acompanhamento de um adulto, se lhes forem ensinando, consistentemente, determinadas práticas, é possível que alguns venham a conseguir desenvolver e realizar algumas tarefas relacionadas com o vestir, despir, comer, tomar banho, escovar os dentes... Gostam de ver fotos, escutar música alta, dançar, ver televisão, manusear plásticos brilhantes ou papéis metalizados, balões e outros brinquedos que chamam a atenção e não exigem coordenação motora fina (Maris & Trott, 2011).

Apesar das dificuldades de comunicação, mostram interesse nas interações sociais, gostam de companhia, embora, por vezes, evitem o contacto direto com as pessoas, como já foi mencionado anteriormente. São frequentemente descritos como pessoas felizes, com sorrisos constantes e risadas frequentes, sem motivo aparente, temperamento que mantêm até à idade adulta.

Estas características comportamentais podem variar em intensidade de uma pessoa para outra, mas são, geralmente, observadas na maioria dos portadores da SA. Podemos, então, concluir que, apesar das pessoas com SA terem uma esperança de vida equivalente à da restante população, nunca conseguem atingir autonomia, não alcançam um nível de desenvolvimento suficiente para terem uma vida independente, encontrando-se totalmente dependentes de terceiros (familiares e outros cuidadores) na prestação de cuidados e necessitando de acompanhamento regular por equipas multidisciplinares de profissionais de saúde e reabilitação (Brun & Artigas, 2005; Maris & Trott, 2011).

#### **4. Problemas neurológicos**

A SA é uma condição genética que afeta o sistema nervoso, o que resulta em vários problemas neurológicos. Efetivamente, “os problemas neurológicos da SA são determinados pelo transtorno motor, a epilepsia e o transtorno do sono” (Brun & Artigas, 2005, p.10).

No que diz respeito ao transtorno motor, os portadores da SA apresentam dificuldades na marcha e perturbações do movimento. Embora a maior parte das crianças não apresente sinais ao nascer, vai, ao longo do primeiro ano de vida, mostrando atrasos significativos no desenvolvimento motor, quer ao nível das habilidades motoras grossas, quer finas (Cobo-Álvarez et al., 2022).

Os indivíduos com SA apresentam uma disfunção motora que corresponde à diplegia espástica, oscilando entre leve a moderada, combinada, muitas vezes, com ataxia e, em alguns casos, acompanhada por tremores. A marcha é característica, desajeitada, como que desequilibrada, lenta, atáxica, com as pernas rígidas, braços levantados e flexão a nível dos joelhos e cotovelos. Também apresentam o tónus muscular alterado com hipotonia do tronco e hipertonia das extremidades (Brun & Artigas, 2005). Mostram um

déficé no desenvolvimento motor, desde os seis ou sete meses de idade. Apresentam um atraso ao nível da motricidade grossa, pois só se sentam, geralmente, depois dos doze meses, o deslocamento autónomo surge entre os dezoito e vinte e quatro meses e não andam autonomamente antes dos três ou quatro anos de idade ou até mais (Clayton-Smith, 1993, cit. por Brun & Artigas, 2005; Maris & Trott, 2011).

Na infância, os portadores da síndrome ligeiramente comprometidos podem andar de forma quase natural. Podem ter um andar somente suave e saltitante, podendo estar acompanhado por uma tendência para inclinar-se para a frente, acentuando-se quando correm e mantêm os braços levantados. Também há crianças tão atáxicas que não conseguem andar até serem maiores.

Os distúrbios do movimento podem aumentar na fase adulta devido ao stress e, muitas vezes, à escoliose, manifestando-se num problema sobretudo para aqueles que não apresentam capacidade para andar. Aproximadamente 10% dos portadores não chega mesmo a caminhar (Brun & Artigas, 2005).

Quanto à epilepsia, esta é o problema mais grave, sobretudo nos primeiros anos de vida dos portadores da SA e ocorre em 80% a 90% dos casos, sendo que é mais grave na primeira infância e melhora na puberdade. No entanto, o risco persiste até à idade adulta (Cobo-Álvarez et al., 2022).

A epilepsia na SA é um problema de difícil tratamento e revela-se mais grave nos pacientes com deleção. Estes iniciam a epilepsia mais cedo (antes dos dois anos de idade). Já nos portadores com dissomia uniparental, defeito de impressão e mutação UBE3A, a idade mais comum para o início das crises situa-se entre os três e os cinco anos de idade.

As convulsões epiléticas são comuns, podem ocorrer em qualquer idade, variam em gravidade e podem ser de diferentes tipos: ausência atípica, tónico-clónico generalizado, atónico, mioclónico, focal e estado epilético não convulsivo (EENC) (Brun & Artigas, 2005; Silva & Moura, 2015, cit. por Angelman Brasil, 2019).

O estudo de Silva e Moura (2015) sobre convulsões na SA destaca a importância de reconhecer e tratar adequadamente essas crises, para garantir a segurança e a saúde dos pacientes. Existem várias opções de tratamento eficazes para portadores da SA, tais como medicamentos antiepiléticos, intervenção dietética terapêutica e implante de estimulador do nervo vago (VNS) (Angelman Brasil, 2019).

Relativamente ao transtorno do sono, é comum, nos portadores da SA, e pode incluir dificuldade em adormecer e permanecer a dormir, resultando em ciclos de sono e vigília anormais. Este transtorno foi detetado em 90% dos indivíduos com SA e desconhece-se o mecanismo que o origina (Brun & Artigas, 2005). Torna-se um transtorno para toda a família e, por isso, é frequente a administração de medicação para dormir a estes indivíduos (Maris & Trott, 2011).

Os distúrbios de sono apresentam-se mais graves entre os dois e os seis anos de idade, tendo tendência a melhorar com a idade. Apresentam um sono irregular, com períodos relativamente curtos de sono profundo, durante a noite, intercalados com períodos de alerta total, mostrando-se muito ativos (Brun & Artigas, 2005).

Os tipos de perturbação mais frequentes são a redução do sono noturno (dormem entre 5h a 6h por noite), despertares frequentes, despertar definitivo de madrugada, dificuldades em adormecer, movimentos anormais durante o sono (Brun & Artigas, 2005). Estas crianças com SA, apesar de dormirem poucas horas, não apresentam maior sonolência no período diurno, o que sugere que têm menor necessidade de horas de sono que crianças da mesma faixa etária que não são portadoras da síndrome.

## **5. Tratamentos e terapias**

Não existe ainda cura para a SA, mas existem várias terapias e tratamentos que permitem diminuir os sintomas da doença e melhorar a qualidade de vida das pessoas afetadas, favorecendo o seu desenvolvimento. É extremamente importante que estes sejam aplicados o mais precocemente possível e essencial que os pacientes sejam acompanhados por uma equipa multidisciplinar, composta por psicólogos, fisioterapeutas, pediatras, terapeutas ocupacionais, enfermeiros e fonoaudiólogos (Cobo-Álvarez et al., 2022).

O foco do tratamento da SA é amenizar convulsões, ansiedade, problemas de comportamento, sono... (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2024). Os melhores resultados de tratamento conseguem-se quando estes se iniciam nos primeiros anos de vida da criança. Os portadores da síndrome devem ser incluídos precocemente em programas de terapias e tratamentos, de forma a serem estimulados e conseguirem atingir alguma independência.

Algumas das principais abordagens terapêuticas e de tratamento passam por terapias de desenvolvimento e reabilitação, tratamentos médicos, terapias comportamentais, apoio educacional e intervenção precoce, apoio psicológico e social, tecnologias assistivas e dietas e nutrição.

A combinação de vários tipos de terapias, que os portadores da SA podem frequentar, auxiliam na diminuição dos sintomas, no desenvolvimento e reabilitação, nomeadamente (Associação Síndrome de Angelman, 2012):

- Fisioterapia: ajuda no desenvolvimento das habilidades motoras grossas, como andar e sentar. Muito importante para pacientes que apresentem atraso no desenvolvimento psicomotor para estimular as articulações e prevenir a rigidez, através de exercícios de alongamento, atividades de fortalecimento muscular e técnicas de equilíbrio e coordenação motora. Previne ou ajuda a evitar a progressão da escoliose.

- Terapia ocupacional: permite aperfeiçoar a motricidade fina e a controlar melhor a coordenação (capacidades funcionais), adquirindo maior autonomia e, conseqüentemente, a realização de atividades diárias de forma mais independente, tais como lavar os dentes, pentear-se, lavar as mãos, vestir-se, entre outras. É frequente o uso de brinquedos e ferramentas adaptativas para fortalecer os músculos e a coordenação.

- Terapia da fala e audiologia: são essenciais para o desenvolvimento da linguagem. Pelo facto de as crianças portadoras da síndrome apresentarem muitas dificuldades ao nível da comunicação, este tipo de terapia permite melhorias neste âmbito, também, através da compreensão e expressão não verbal, como sinais, imagens, gestos (dispositivos de comunicação aumentativa e alternativa). Este tipo de técnicas e exercícios permite, ainda, o fortalecimento dos músculos orais, melhorando a respiração e a deglutição.

- Hidroterapia: terapia muito agradável devido à fascinação pela água, característica que estes indivíduos apresentam. Para além de tonificar a musculatura e permitir o relaxamento, diminui os sintomas de hiperatividade, distúrbio do sono e défice de atenção.

- Musicoterapia: muito benéfica para a atenção destes pacientes. A utilização da música (ritmo, melodia, harmonia) ajuda a melhorar a expressão corporal, estimula a coordenação motora, controlando os movimentos das extremidades, atendendo às necessidades físicas destes pacientes. Ajuda, ainda, nas necessidades emocionais e

sociais, na medida em que contribui para o humor, reduzindo a ansiedade e a hiperatividade e, conseqüentemente, melhorando o relacionamento com outras pessoas.

- Hipoterapia: terapia com a ajuda de cavalos, atividade, também, de eleição dos portadores da SA. Permite melhorar o equilíbrio e a coordenação motora, bem como a tonificação dos músculos.

- Aromaterapia: uma experiência sensorial (toque/cheiro) que ajuda os pacientes com esta condição, no relaxamento, cooperação e audição.

- Psicomotricidade: permite ajudar a trabalhar a memória, a atenção e a concentração e o domínio dos movimentos nas pacientes com SA.

Alguns dos sintomas apresentados, pelos portadores da SA, podem ser tratados ou amenizados com o uso de tratamentos médicos e com o uso de medicação, como a epilepsia, perturbação do sono, hiperatividade, espasticidade, alterações comportamentais (Brun & Artigas, 2005).

As convulsões podem ser controladas com medicamentos e terapias dietéticas (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2024). Os medicamentos anticonvulsivantes ou antiépiléticos controlam crises epilépticas, comuns em indivíduos com SA. Podem incluir várias substâncias (valproato, levetiracetam ou outras), dependendo do perfil individual do paciente e do grau da epilepsia. Também o distúrbio do sono pode ser tratado com medicamentos prescritos pelo médico e incluir técnicas de treino do sono, de forma a melhorar a qualidade do sono dos pacientes.

Relativamente às terapias comportamentais, a National Institute of Neurological Disorders e Stroke (2024) refere que muitos portadores da SA podem beneficiar da análise do comportamento aplicado e/ou terapia comportamental. A terapia cognitivo-comportamental ajuda a melhorar comportamentos adaptativos e reduz comportamentos desafiadores. O reforço positivo, a implementação de rotinas estruturadas e técnicas de modificação de comportamento são estratégias fundamentais para estes indivíduos. A terapia Análise do Comportamento Aplicado (ABA), através de intervenções individualizadas, ajuda no desenvolvimento de habilidades sociais, de comunicação e de vida diária. Nestas terapias, é muito importante o uso do reforço positivo.

Quanto à intervenção precoce, esta deve ser iniciada desde a infância para maximizar o desenvolvimento destas crianças e serem aplicados programas educacionais adaptados às necessidades específicas, muitas vezes, através de um Plano Educacional Individualizado.

O apoio psicológico e social às famílias, também, é crucial. Estas, como cuidadoras, necessitam de aconselhamento para lidar com os desafios emocionais e comportamentais associados à SA. Por isso, já existem associações, onde o compartilhar de experiências e recursos são uma mais-valia. O sucesso destes indivíduos baseia-se, em grande parte, na atenção, ajuda, compreensão e paciência dos familiares e educadores, permitindo-lhes que desenvolvam algumas tarefas com autonomia e, desta forma, possam usufruir de uma vida mais preenchida e feliz (Associação Síndrome de Angelman, 2012).

Os portadores da SA devem, também, usufruir de tecnologias assistivas, devido às dificuldades de comunicação, tablets, aplicativos e outros dispositivos. A comunicação aumentativa e alternativa promove a participação dos portadores da síndrome em turmas heterogêneas, facilitando a interação destes com os colegas e, conseqüentemente, o desenvolvimento da autoestima e do sucesso escolar. A maioria das pessoas com SA apresenta atrasos significativos no desenvolvimento, limitações na fala e aprende a comunicar não verbalmente com dispositivos de comunicação (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2024). No caso das dificuldades motoras, devem usufruir de auxílios de mobilidade, tais como andarilhos, cadeiras de rodas e outros dispositivos.

Os portadores da SA não devem, também, descuidar a alimentação. Dietas específicas e suporte nutricional são essenciais, quer pela dificuldade de alimentação que possam ter, quer pela necessidade de evitar a obesidade, provocada, muitas vezes, pelos efeitos secundários dos fármacos que ingerem. Medidas dietéticas são aconselhadas para o refluxo gastroesofágico e as constipações (Cobo-Álvarez et al., 2022).

Os mesmos autores referem, ainda, a necessidade do uso de proteção para a pele, quando existe hipopigmentação substancial; uso de dispositivos ortopédicos em tenra idade, quando se apresenta hipotonia muscular; avaliação oftalmológica periódica para tratar o estrabismo e a hipermetropia; utilização de toxina botulínica para eliminar a

baba; interação com delfins, dentro de água, para melhoria da circulação sanguínea, bem-estar e relaxamento (Cobo-Álvarez et al., 2022).

Por tudo o descrito, podemos constatar que os portadores de SA podem correr o risco de tratamento excessivo com medicação. Apesar do benefício desta, é necessário tomar cuidado para evitar a sedação excessiva devido aos efeitos colaterais (Williams et al., 2007).

As famílias devem ser orientadas para consultas de genética médica, de forma a serem elucidadas sobre todas as terapias e tratamentos possíveis para esta doença genética complexa.

As características da SA são graves e duradouras. Para as famílias, é um peso muito grande, quer individual, quer social e económico. Uma grande parte dos pacientes não chega a obter habilidades que lhes permitam tornarem-se independentes, pelo que precisam de apoio por toda a vida (Cobo-Álvarez et al., 2022).

Pelo exposto, concluímos que o controle da SA é multifacetado e requer o trabalho conjunto de uma equipa de profissionais de saúde, educadores, terapeutas e família. A intervenção precoce, terapias e tratamentos individualizados podem fazer uma diferença significativa na qualidade de vida dos pacientes portadores da síndrome.

## **6. Síndrome de Angelman em Portugal/Angel**

A *Angel*, Associação da Síndrome de Angleman Portugal, foi criada a 6 de janeiro de 2012, por um grupo de pais de crianças e jovens portadoras da síndrome. Tem realizado o seu percurso de forma crescente e sistemático e, em 2022, contava com oitenta anjos referenciados e sessenta e um sócios efetivos. É uma associação sem fins lucrativos, que procura, unicamente, prestar auxílio, informação e apoio a familiares de portadores da síndrome, profissionais, técnicos de saúde, investigadores e demais interessados nesta condição genética rara.

Em Portugal, estão, atualmente, identificados, pela *Angel*, cerca de oitenta casos, mas este número deverá ascender a quinhentos (casos ainda não identificados como SA). Por isso, a associação tem promovido projetos e iniciativas que visam colmatar o défice de conhecimentos, incentivar e contribuir para a investigação.

A *Angel* procura dar a conhecer e promover uma maior visibilidade dos sintomas associados a esta doença rara, para que haja um diagnóstico mais célere e, em consequência, uma abordagem de tratamento mais preciso e imediato de cada caso.

De acordo com o Presidente da Direção da *Angel*, Manuel Costa Duarte, o objetivo da associação tem sido cumprido, já que a associação conseguiu identificar mais crianças, jovens e adultos com SA em Portugal. No entanto, considerando que a prevalência é de 1/15000 a 20000 por nascimentos, é possível que, no nosso país, haja cerca de quinhentos anos, ou seja, bem mais que os identificados.

A *Angel* procura, como vimos anteriormente, divulgar a Síndrome de Angelman e sensibilizar a sociedade civil em geral, com vista a permitir o seu diagnóstico precoce e a sua prevenção. Por isso, colabora, também, com os grupos de investigação desta síndrome, na procura de um tratamento eficaz para esta condição genética e, quiçá, mesmo de “cura”. Com a evolução da ciência, é possível falar em cura da SA, embora se reconheça a precocidade da questão. A *Angel* Portugal tem participado ativamente no financiamento disponibilizado à comunidade científica, com o objetivo de se pesquisar/trabalhar na procura dessa tão desejada cura. No entanto, há a consciência que ainda serão muitos os anos de investigação até lá chegar.

A investigação relativamente à SA tem vindo a aumentar, nos últimos anos. A comunidade técnico-científica tem mostrado interesse e realizado investigação em duas áreas principais:

- direcionada para a genética e ciência da SA (verificadas as sintomatologias, procurar tratá-las ou revertê-las de forma a minimizá-las);
- dedicada a estudar e encontrar soluções práticas e a curto prazo para as principais características da síndrome (Associação Síndrome de Angelman Portugal, 2012).

## **7. Inclusão de indivíduos com Síndrome de Angelman**

### **7.1. Evolução concetual da Educação Especial**

A Declaração de Salamanca refere que a população deficiente, durante muito tempo, foi vista pelas dificuldades manifestadas e não pelas suas capacidades e potencialidades (UNESCO, 1994).

Da Antiguidade clássica, sabemos que se praticava o infanticídio contra bebés deficientes e, na Idade Média, estes eram abandonados em matas e florestas, considerando que estes se encontravam possuídas pelo demónio (Madureira & Leite, 2003).

Nos séculos XVII e XVIII, atribuía-se a deficiência a falhas morais dos próprios indivíduos ou dos pais, como uma espécie de castigo, e os deficientes eram tratados como criminosos, pelo que eram internados em asilos, hospícios ou prisões, longe de qualquer contacto com o mundo exterior (Bautista, 1997).

Em 1755 e 1784, em França, foram criadas as primeiras escolas públicas para surdos/mudos e cegos, respetivamente. Em Portugal, também, foram criados, nesta época, os primeiros institutos e asilos para cegos e surdos (Madureira & Leite, 2003; Silva, 2019).

No século XIX, verificou-se uma mudança de mentalidade referente à deficiência e generalizou-se a noção de que a sociedade é responsável por proteger e apoiar a população deficiente. Desta forma, surgiram instituições especializadas para deficientes, sendo que algumas dessas instituições já apresentavam finalidades marcadamente educativas (Madureira & Leite, 2003).

No início do século XX, Galton e Binet desenvolveram técnicas de avaliação da inteligência pertinentes para a classificação dos níveis de deficiência intelectual e para a possibilidade da educação destes alunos. Também Montessori e Décroly impulsionaram a intervenção em educação especial, contribuindo para profundas reformas escolares na Europa, através do movimento “educação nova”, com consequências nos estudos, processos de intervenção e nas políticas educativas implementadas durante o século XX (Madureira & Leite, 2003). A preocupação com a população deficiente deixou, então, de ser, apenas, ao nível da assistência médica, passando, também, a verificar-se uma maior preocupação ao nível terapêutico e educativo.

Nas décadas de 30/40 do século XX, inicia-se uma fase de carácter marcadamente educativo, com a expansão da escola pública e com a sua obrigatoriedade, embora a população deficiente ficasse, ainda, excluída desta obrigatoriedade de frequência escolar. No entanto, estas medidas contribuíram para um rastreio e identificação das problemáticas dos deficientes e para a criação de escolas ou classes especiais. Em

Portugal, na década de 40, abrem-se as primeiras classes especiais, anexas às escolas públicas do 1º Ciclo (Madureira & Leite, 2003).

É a partir deste momento que se dá a mudança que vai influenciar decisivamente a Educação Especial, passando da fase de segregação da população deficiente, quer a nível social, quer a nível escolar, para a sua inserção progressiva nas estruturas regulares de ensino.

Nas últimas décadas do século XX, anos 60/70, a Educação Especial evoluiu significativamente, promovendo-se a integração das crianças/jovens na escola regular, atendendo às suas características individuais. Às escolas pedia-se que aceitassem todas as crianças e que encontrassem o modelo de integração mais adequado para cada uma delas, salvaguardando a igualdade de direitos de todos os cidadãos.

Em 1971, a legislação direciona-se para a população deficiente com a promulgação da Lei nº 6/71, de 8 de novembro, que estipulava as bases relativas à reabilitação e integração social de indivíduos deficientes, valorizando as possibilidades de desenvolvimento pessoal, funcional, profissional e social.

Warnock Report, no Relatório da Comissão de Inquérito sobre a Educação das Crianças e Jovens Deficientes, apresenta, em 1978, o conceito de aluno com Necessidades Educativas Especiais (NEE), trazendo novas perspetivas para o ensino das crianças com deficiência/incapacidade, nas escolas regulares, e sublinha a integração como um fim a atingir (Warnock, 1978).

Em Portugal, a integração de crianças e jovens deficientes começou por experiências pontuais em algumas escolas, mas o suporte legal só chegou em 1986, com a Lei de Bases do Sistema Educativo (LBSE), Lei nº 46/86, de 14 de outubro, que refere que “é da especial responsabilidade do estado promover a democratização do ensino, garantindo o direito a uma justa e efetiva igualdade de oportunidades no acesso e sucesso escolares” (nº 2, do art.º 2º). Começa aqui a transformação na conceção da educação integrada. As equipas de Educação Especial são criadas a partir da promulgação da LBSE. Segue-se um normativo muito importante, o Decreto-Lei nº 319/1991, de 23 de agosto, suporte legal que permite às escolas organizarem o seu funcionamento no que diz respeito aos alunos então designados com NEE. Esta lei veio introduzir princípios e conceitos inovadores resultantes do desenvolvimento de experiências de integração, responsabilizando as escolas regulares pela educação das crianças/jovens com NEE,

perspetivando o lema de “escola para todos”. O Decreto-Lei é abrangente e, para além de introduzir o conceito de NEE baseado em critérios pedagógicos (utilizado para referenciar qualquer tipo de problema e/ou dificuldade dos alunos) e privilegiar a máxima integração do aluno com NEE na escola regular, também responsabiliza a escola pela procura de respostas eficazes e reforça o papel dos pais na educação dos seus filhos. Proclama, ainda, o direito a uma educação gratuita, igual e de qualidade para os alunos com NEE e obriga à elaboração de Programas Educativos Individuais (PEI) e de Programas Educativos que definam as NE e as respostas educativas mais adequadas para estes indivíduos (Correia, 2003).

A Educação Especial, com o Decreto-Lei nº 319/91, passou a atender não apenas a população com deficiência, mas também a todos os outros alunos que evidenciavam dificuldades na aprendizagem, ou seja, em aceder ao *currículum* oferecido pela escola, ao longo do seu percurso escolar, exigindo um atendimento especializado. A preocupação constante a partir desta época era assegurar que os alunos com NEE frequentassem as escolas regulares, mas continuavam em classes especiais, onde recebiam apoios específicos. Nestas, o professor do ensino regular assumia um papel muito reduzido ou mesmo nulo, já que o diálogo entre este e o professor de Educação Especial era inexistente.

Assim, a partir dos anos 90, a inclusão passa a ser uma prioridade e a legislação publicada, desde então, tem vindo a preconizar princípios que lhe são inerentes, advindos da necessidade de encontrar formas de atender às necessidades do maior número de alunos com NEE na classe regular. A Educação Especial deixa de ser um lugar para passar a ser um serviço, pois ao aluno então dito com NEE é reconhecido o direito a frequentar a classe regular e, através de apoios apropriados às suas características e necessidades, pode aceder ao currículo comum (Correia, 2003). Desta forma, nascem as escolas inclusivas.

A Declaração de Salamanca refere que “o princípio fundamental das escolas inclusivas consiste em todos os alunos aprenderem juntos, sempre que possível, independentemente das dificuldades e das diferenças que apresentem” (Declaração de Salamanca, 1994, p.11) e acrescenta que as escolas é que devem adaptar-se aos vários estilos e ritmos de aprendizagem das crianças/jovens com NEE, colocando a tónica nas escolas e nos professores, de forma a garantir a educação para todos. Por isso, são

necessários currículos adequados, estratégias pedagógicas diversificadas, utilização de recursos diversos, organização escolar e cooperação com as respetivas comunidades. Cabe, portanto, às escolas adaptarem-se e proporcionarem uma educação de sucesso para todos, já que é garantido a todas as crianças/jovens então entendidos com NEE o direito de frequentarem o ensino regular.

A inclusão apresenta uma base concetual constituída por seis componentes: todos os alunos devem ser educados nas escolas das suas áreas de residência; a percentagem de alunos com NEE em cada escola/classe deve ser representativa da sua prevalência; as escolas devem reger-se pelo princípio da não rejeição; os alunos com NEE devem ser educados na escola regular, em ambientes apropriados à sua faixa etária e nível de ensino; o ensino cooperativo e a tutoria de pares são métodos de ensino preferenciais; os apoios dados pelos serviços de Educação Especial não são exclusividade dos alunos com NEE (Correia, 2003).

Claramente que são as escolas e os professores os responsáveis por todos os alunos, preconizando-se uma abordagem mais ampla e centrada na organização, desenvolvimento e implementação de currículos que implicam flexibilidade e, desta forma, melhorem as condições de aprendizagem (Madureira & Leite, 2003). A Lei nº 38/2004, de 18 de agosto, define as bases gerais do regime jurídico da pessoa com deficiência, determinando a “promoção de igualdade de oportunidades, no sentido de que a pessoa com deficiência disponha de condições que permitam a plena participação na sociedade” (art. 3º, alínea a) e “promoção de oportunidades da educação, formação e trabalho ao longo da vida” (art.º 3º, alínea b).

Posteriormente, foi publicado o Decreto-Lei nº 3/2008, de 7 de janeiro, que define os apoios especializados a prestar na educação Pré-escolar e nos Ensinos Básicos e Secundário dos setores público, particular e cooperativo e que vem revogar o Decreto-Lei nº 319/91, de 23 de agosto. Segundo este, estes apoios devem constar de um documento, o Programa Educativo Individual (PEI). O Relatório Técnico-Pedagógico (RTP) deve servir de base à elaboração do PEI e contemplar os resultados da avaliação realizada à criança/jovem por referência à Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde: versão para Crianças e Jovens (CIF-CJ). Trata-se de uma abordagem focada no perfil de funcionalidade dos alunos, salientando a relevância do envolvimento destes na escola e na sociedade.

Em 2012, foi promulgada a Portaria nº 275-A/2012 que se centra nos Currículos Específicos Individuais (CEI) dos alunos em processo de transição para o mundo do trabalho, estabelecendo a implementação de um Plano Individual de Transição (PIT) e incentivando à realização de protocolos com Centros de Recursos para a Inclusão (CRI), de forma a não desamparar estes alunos à saída de escolaridade obrigatória (Abreu & Grande, 2021). Esta Portaria esteve em vigor até julho de 2018, tendo sido primordial na regulamentação da inclusão das crianças com NEE nas escolas, com o intuito de construir uma escola em que nenhum aluno seja deixado para trás, sendo uma questão de Direitos Humanos. A complexidade e a extensão dos programas exigem diferentes estratégias de ensino, para que muitos alunos consigam acompanhar, pois o direito à participação e frequência da escola abrange “todos”.

Em 2018, chegam os Decretos-Lei 54 e 55, ambos de 6 de julho, juntamente com o *Perfil dos Alunos à Saída da Escolaridade Obrigatória (PASEO)*, da *Estratégia Nacional de Educação para a Cidadania e das Aprendizagens Essenciais*. “São estabelecidos nestes diplomas legais os princípios e as normas que garantem a inclusão enquanto processo que visa responder à diversidade das necessidades e potencialidades de todos e de cada um dos alunos” (Pereira, 2018, p. 6). São dadas às escolas autonomia e flexibilidade curricular, permitindo-lhes diferenciar, isto é, procurando que todos os alunos, por todos os meios, dominem o melhor possível as competências e saberes de que todos precisam na vida pessoal e social, organizados no PASEO e nas *Aprendizagens Essenciais* (Roldão & Almeida, 2018, p. 40).

Ainda são muitos os obstáculos que se colocam, hoje, à implementação da Educação Inclusiva, pelo que a inclusão só será viável “no quadro de uma política integrada e sistémica que coloque no centro da escola os alunos e as suas aprendizagens” (Pereira, 2018, p. 6).

Na verdade, inclusão é diferente de Educação Inclusiva. Quando um aluno, apenas, partilha o espaço da sala de aula, os recreios, o refeitório..., a inclusão é meramente física. Se as atividades que se lhe propõem são diferentes em nome das dificuldades que apresenta, a evolução da sua aprendizagem vai ser de baixa qualidade, já que as interações com os pares, ao nível do trabalho, são mínimas. Ora, a inclusão perspetivada como Educação Inclusiva é bem mais do que a partilha do espaço físico (Silva, 2019).

A Educação Inclusiva é para todos, é um direito humano e assegurar que todos tenham acesso a uma educação de qualidade é respeitar a diversidade (UNESCO, 2019).

## **7.2. A inclusão ao abrigo do Decreto-Lei nº 54/2018**

No seguimento do ponto 7.1., constatamos que, ao longo do tempo, o paradigma da inclusão trouxe vantagens no que respeita às aprendizagens de todos os alunos. A inclusão visa garantir que todos os alunos, independentemente, das suas capacidades ou deficiências tenham acesso a uma educação de qualidade, num ambiente que se quer acolhedor e participativo. Apesar de ainda se enfrentarem desafios bastante exigentes e de haver um longo caminho a percorrer, a educação tem realizado um trabalho profícuo, no sentido de que todos os alunos tenham acesso a um ensino de qualidade, promovendo a equidade e a inclusão e esbatendo a exclusão e a segregação (Correia, 2003).

Perante a realidade da inclusão, em Portugal, o Decreto-Lei nº 3/2008, de 7 de janeiro, veio a revelar-se insuficiente para responder plenamente às necessidades de uma Educação Inclusiva, apresentando limitações e lacunas que necessitavam de ser revistas. Este documento, considerado insuficiente, não estava a responder às necessidades sentidas pelas escolas, na medida em que não abrangia de forma adequada a diversidade de necessidades presentes nas escolas, não promovia eficazmente o envolvimento multidisciplinar, bem como a formação contínua e a capacitação dos professores e apresentava uma menor flexibilidade nas intervenções pedagógicas e curriculares. Por estes motivos e porque era necessário repensar de forma mais exigente as políticas e práticas pedagógicas aplicadas até então, para se propor mudanças, em 2018, foi promulgado aquele que serve de base à Educação Especial, o Decreto-Lei nº 54/2018, de 6 de julho, que reflete uma evolução na abordagem da Educação Inclusiva em Portugal, procurando garantir um sistema mais justo e equitativo e adaptado às necessidades de todos os alunos. Este Decreto-Lei enfatiza aquela que é a verdadeira definição de Educação Inclusiva, o direito que todas as crianças e jovens têm de aprender juntos, independentemente das suas características e necessidades individuais, promovendo, conseqüentemente, a inclusão social.

No entanto, o Decreto-Lei nº 54/2018, de 6 de julho, surge a par de outros documentos, também, imprescindíveis para a implementação de uma efetiva Educação Inclusiva, o

Decreto-Lei nº 55/2018, de 6 de julho, o PASEO, as *Aprendizagens Essenciais* e a *Estratégia Nacional de Educação para a Cidadania*.

O Decreto-Lei nº 55/2018, de 6 de julho, define o currículo dos Ensinos Básico e Secundário, estabelece os princípios orientadores da avaliação das aprendizagens, promove a equidade e a qualidade nas aprendizagens e fomenta a inclusão e o sucesso educativo para todos os alunos. Este documento vem garantir às escolas a “autonomia e flexibilidade curricular”, a faculdade conferida às escolas para gerir o currículo dos ensinos básico e secundário, adequando-os a contextos específicos e às necessidades dos seus alunos, partindo das matrizes curriculares-base, assente na possibilidade de enriquecimento do currículo com os conhecimentos, capacidades e atitudes que contribuam para alcançar as competências previstas no PASEO (Decreto-Lei nº55/2018, de 6 de julho, alínea c) do art.º 3º), permitindo que crianças/jovens com NE possam integrar escolas públicas ou privadas no regime regular. Os princípios, as áreas de competência e os valores definidos do PASEO confluem para a formação do indivíduo como cidadão participativo, iniciando o caminho do exercício da cidadania ao longo da vida. Assim, a componente do currículo de Cidadania e Desenvolvimento tem como objetivo principal preparar os alunos para a vida. Perante esta nova conceção, cada escola passa a poder incluir nos seus documentos orientadores as suas linhas de atuação, podendo mobilizar recursos e estratégias que promovam com eficácia a inclusão educativa.

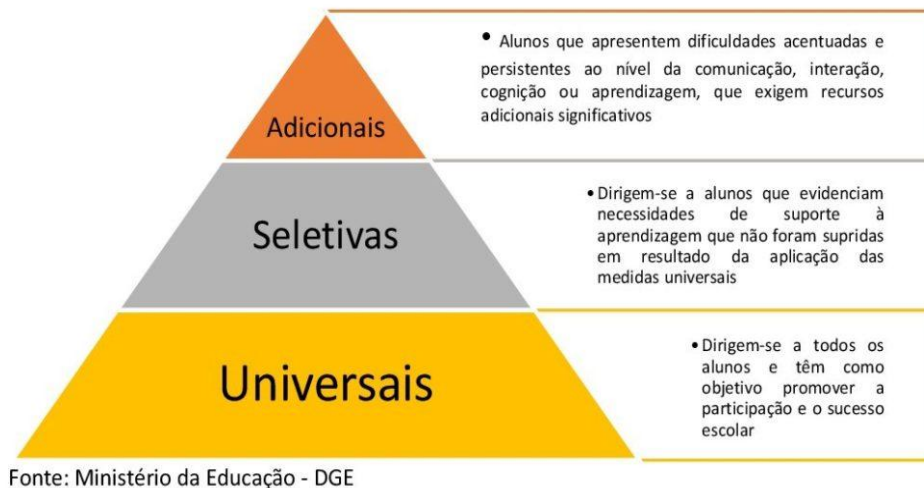
Já o Decreto-Lei nº 54/2018, de 6 de julho, estabelece medidas de promoção da acessibilidade e da inclusão das pessoas com deficiência ou incapacidade, tendo como objetivo principal garantir a equidade e inclusão de todos os alunos. Em relação à inclusão de crianças/jovens com NE, o decreto assegura a todos os alunos, independentemente das suas características e necessidades, o acesso à educação e à participação plena em ambiente escolar regular e em contextos de aprendizagens regulares; promove uma educação de qualidade e igualdade de oportunidades, proporcionando recursos e apoios adequados às NE de cada aluno; e foca-se na melhoria do ensino e aprendizagem, garantindo que todos os alunos alcancem o seu pleno potencial. No contexto do Decreto-Lei, a família desempenha um papel fundamental no sucesso escolar dos alunos com NE. Assim, o art.º 4º remete para a importância da participação ativa das famílias na educação dos seus educandos/filhos,

valorizando a colaboração entre pais e professores no processo de ensino e aprendizagem. O artigo elenca, também, um conjunto de direitos e deveres que lhes assistem e valoriza a família como parceiro indispensável na promoção de uma Educação Inclusiva, reconhecendo a importância do seu papel no sucesso escolar dos alunos. Logo, à escola, também, cabe a missão de promover esta articulação.

O Decreto-Lei supracitado integra uma visão universal, centrada na prevenção e na proatividade, remetendo para duas metodologias: o Desenho Universal para a Aprendizagem (DUA) e a Abordagem Multinível. A primeira é um modelo orientado para a construção de um currículo diversificado para cada aluno, permitindo a flexibilidade do planeamento das atividades desenvolvidas em contexto de sala de aula. Aos professores é pedido que desenvolvam estratégias que possam chegar a todos os alunos e que identifiquem e removam as barreiras à aprendizagem, maximizando oportunidades que permitam o rumo ao sucesso no processo de ensino e aprendizagem (Pereira et al., 2018). A segunda metodologia é um dos aspetos inovadores desta legislação, pois assenta num modelo de intervenção multinível que promove a equidade e a igualdade no acesso ao currículo, através de medidas de suporte à aprendizagem e à inclusão, organizadas em 3 níveis de atuação: medidas universais, medidas seletivas e medidas adicionais (Art.º 7º do Decreto-Lei nº 54/2018, de 6 de julho). Quanto à aplicação destas medidas, é possível a sua mobilização, ao longo do percurso escolar, em função das necessidades educativas reveladas pelos alunos; podem ser aplicadas simultaneamente medidas de diferentes níveis; a definição das medidas a implementar baseia-se na monitorização e avaliação do aluno, bem como da resposta à eficácia das medidas aplicadas; a definição das medidas é realizada, conjuntamente, pelos docentes, pais/Encarregados de Educação e outros técnicos que possam intervir diretamente com o aluno (Pereira et al., 2018).

Consoante as necessidades manifestadas pelos alunos, definir-se-ão as medidas mais apropriadas a aplicar. As medidas universais de suporte à aprendizagem e à inclusão (art.º 8º) são respostas educativas oferecidas pela escola para todos os alunos (incluindo os que necessitam de medidas seletivas e adicionais), promovendo a participação e a melhoria das aprendizagens, bem como do desenvolvimento pessoal, interpessoal e de intervenção social. As medidas seletivas (art.º 9º) têm como objetivo suprir as dificuldades não colmatadas pelas medidas universais. As medidas adicionais (art.º 10º)

são aplicadas em situações de dificuldades acentuadas e persistentes a vários níveis, como refere a figura abaixo. Requerem recursos especializados de apoio à aprendizagem e são aplicadas quando os dois primeiros níveis (universais e seletivas) se mostram insuficientes (Decreto- Lei nº 54/2018, de 6 de julho).



*Figura 2 - Modelo de intervenção multinível.*

A Lei nº 116/2019, de 13 de setembro, procede à primeira alteração, por apreciação parlamentar, ao Decreto-Lei nº 54/2018, que estabelece o regime jurídico da educação inclusiva. Esta veio clarificar e especificar melhor os termos e disposições do Decreto, assegurando uma interpretação mais precisa e a aplicação correta das normas da Educação Inclusiva.

De acordo com a lei vigente, a intervenção com crianças/jovens com SA é difícil, mas não impossível. A intervenção deverá basear-se na cooperação entre todos os intervenientes no processo educativo destes indivíduos (família, professores do regular, professor de educação especial, auxiliares de educação, médicos, terapeutas, psicólogo...) e deverá ser o mais precocemente possível.

A inclusão de crianças/jovens com SA, nas escolas, requer apoio personalizado, ambiente acolhedor e capacitação de professores para atender às necessidades específicas destes alunos. Sabemos que estes indivíduos necessitam de rotinas e que as mudanças de rotina poderão conduzir a estados de ansiedade e a comportamentos

agressivos, logo, num contexto escolar (recreio, sala de aula), estes alunos deverão estar acompanhados e ser-lhes garantidas as vivências do seu dia a dia.

Sendo a comunicação uma das áreas problemáticas dos portadores da SA, é importante, sempre que possível, que se utilize a língua gestual ou símbolos para colmatar esta dificuldade. Uma medida pertinente será o uso de Sistemas Aumentativos e Alternativos da Comunicação (SAAC), avaliando as características do indivíduo e promovendo o uso do sistema mais indicado para cada caso. Segundo Brun e Artigas (2005), a utilização dos Sistemas de Comunicação Aumentativa podem ajudar estes indivíduos a alcançarem boas capacidades de comunicação, especialmente os que possuem boa capacidade de atenção.

Outro aspeto importante e que se deve ter em conta na intervenção com estes alunos é o desenvolvimento do comportamento de adaptação, para que consigam ultrapassar dificuldades do quotidiano, tais como aprender a comer sem ajuda, vestir-se, calçar-se, andar na rua... de forma a serem o mais independentes possível. Brun e Artigas (2005) defende que a implementação de técnicas de conduta consistentes, tanto em casa como na escola, podem permitir que a criança desenvolva sozinha a capacidade de realizar a maior parte das atividades relacionadas com o comer, o vestir e despir, atividades de casa, fazer compras, entre outras. Daí a importância das rotinas na vida destes indivíduos, necessárias para aquisição da maior autonomia possível.

Perante a legislação em vigor, cabe a todos nós a responsabilidade e o esforço para integrar os indivíduos com Síndrome de Angelman, para que sejam bem aceites, respeitados e integrados na sociedade (família, escola, comunidade), pois “a criança com deficiência tem direito a cuidados especiais, educação e formação adequadas que lhe permitam ter uma vida plena e decente, em condições de dignidade, e atingir o maior grau de autonomia e integração social possível” (UNICEF, 2019, p. 19).

## **CAPÍTULO II – ESTUDO EMPÍRICO**

## **1. Contextualização e justificação da temática em estudo**

A Declaração de Salamanca (1994) teve como objetivo promover a “Educação para Todos”, contemplando as mudanças de política necessárias para desenvolver a abordagem da educação inclusiva, responsabilizando, principalmente, as escolas.

A partir deste momento, a educação sofre profundas mudanças levadas a cabo pelo paradigma da “inclusão”. Este defende que todas as crianças/jovens sejam incluídas nas escolas/turmas do ensino regular.

No entanto, muitos docentes consideram que a Educação Inclusiva se encontra comprometida, pois, às escolas, aos professores e aos demais profissionais, são colocados grandes desafios para garantir a equidade de acesso e sucesso escolar e social para todos.

Sendo que a SA se encontra associada a um atraso mental profundo e, conseqüentemente, a outros problemas graves, tais como a falta de controlo motor, distúrbios da linguagem, hiperatividade/falta de atenção, os portadores desta síndrome têm o seu desenvolvimento comprometido, tornando-se dependentes e pouco autónomos. Embora o nível de dependência e de autonomia dependa do nível de dano causado pela síndrome, pede-se às escolas que se organizem, que se adaptem, que se munam de estratégias inovadoras e práticas pedagógicas diferenciadas para responderem às necessidades específicas destas crianças/jovens. Responder às especificidades de cada aluno é diferenciar o ensino, é promover a equidade, pelo que a diferenciação não deve só abranger o currículo nuclear, mas também torná-lo alvo da diferenciação (Roldão, 2000). Deste modo, um aluno portador da SA, integrado no ensino regular, tem necessidade de apoio através de um ensino diferenciado que promova o sucesso das suas aprendizagens.

Assim, a escolha deste tema e a relevância deste estudo emergiram da necessidade de perceber o nível de inclusão dos alunos portadores da SA em turmas/escolas do ensino regular, a sua evolução no processo de aprendizagem e adaptação, quer em escolas públicas, quer privadas, a perceção dos professores face à inclusão destes alunos e às condições físicas e humanas das escolas para receberem estes alunos com a dignidade que lhes é merecida.

## **2. Definição da questão em estudo**

De acordo com Tuckman, para iniciar uma investigação científica, o primeiro passo é o processo de escolha e formulação de um problema ou questão de estudo, definindo, posteriormente, os principais objetivos a investigar (Tuckman, 2012).

Desta forma, formulamos a seguinte questão de estudo:

- Inclusão e processo de ensino e aprendizagem dos alunos portadores de SA. Estarão os professores preparados para a intervenção?

Esta questão surgiu da necessidade de constatar de que forma é realizada a inclusão dos alunos com SA nas escolas, públicas e privadas, do ensino regular e se esta se verifica no sentido de criar condições capazes de satisfazer as necessidades específicas destes alunos, quer a nível físico, quer humano.

O trabalho desenvolvido pretende colaborar para uma melhor reflexão, por parte das escolas e educadores/professores, desde o Pré-Escolar até ao Ensino Secundário, relativamente às suas perceções, à inclusão dos alunos portadores da SA em turmas regulares, à adaptação das escolas para os receberem, à importância da comunicação e cooperação escola/família e à promoção e desenvolvimento cognitivo, social e emocional.

## **3. Objetivos do estudo**

Tendo em conta a questão de estudo, foram delineados os seguintes objetivos de investigação:

- Analisar o conhecimento dos participantes no estudo (professores, educadores e demais profissionais das escolas), antes e depois da formação planificada, sobre as características e estratégias de intervenção nos alunos com SA.

- Identificar as barreiras e facilitadores à inclusão destes alunos face ao processo ensino e aprendizagem e verificar em que medida a sua inclusão nas turmas do ensino regular é problemática.

- Promover a inclusão escolar de crianças com SA, de acordo com o Decreto-Lei nº 54/2018, de 6 de julho.

- Avaliar a efetiva existência de recursos físicos e humanos para a inclusão escolar de alunos com SA.

#### 4. Tipo de estudo

Com os objetivos do estudo definidos, consideramos que o trabalho de investigação se enquadra quer no paradigma qualitativo, quer no paradigma quantitativo, logo optamos por uma metodologia de carácter misto, capaz de responder com maior eficácia à questão em estudo, analisando dados estatísticos e textuais. Desta forma, a metodologia adotada permitirá uma análise das diferentes perceções sentidas pelos educadores/professores na sua prática educativa.

“No trajeto de construção investigativa, os métodos ganham relevância por serem estes a base através da qual os dados serão recolhidos a fim de subsidiar, via análise, as novas conjeturas do saber” (Rios, 2021, p.14). E mais, “há a pesquisa dita mista, ou quali-quantitativa, a qual privilegia instrumentos de questões abertas e fechadas e formas múltiplas de recolha de dados que podem ser analisados estatística e textualmente” (Rios, 2021, p.14).

Assim, na abordagem qualitativa, a entrevista semiestruturada foi a técnica aplicada, instrumento de pesquisa importante neste tipo de metodologia, na medida em que não se resume a respostas curtas, possibilitando a compreensão do contexto, motivações e experiências dos entrevistados. “Sendo mais exigente, em termos do tempo necessário para realização, mas também à dificuldade de conduzir o entrevistado a expressar as suas opiniões, permite recolher dados sobre aspetos subjetivos e sobre as perceções do participante sobre a temática em estudo” (Traqueia et al., 2021, p.44).

Segundo Biklen e Bogdan (1994), a investigação qualitativa apresenta cinco características fundamentais: a fonte de dados é o ambiente natural e o investigador tem o papel principal na recolha de dados; as informações recolhidas são de carácter descritivo; para os investigadores é mais importante o processo do que os resultados; a análise dos dados é realizada de forma indutiva; e, por fim, o investigador demonstra preocupação em compreender o significado, a perspetiva dos conhecimentos transmitidos pelos participantes.

Assumimos, também, nesta investigação, uma abordagem quantitativa. Esta é usada para quantificar o problema, por meio de dados numéricos ou dados que podem ser transformados em estatísticas utilizáveis, complementando a anterior. Assim, o instrumento utilizado na recolha de dados foi o inquérito por questionário, escala de Likert, método estruturado. O que define um inquérito não é a possibilidade de

quantificar informação obtida, este apresenta-se como uma técnica e/ou estratégia de recolha sistemática de dados, de forma a poder responder a um determinado problema, com particular destaque na investigação em educação (Batista et al., 2021). “O inquérito por questionário, sendo mais comum a sua utilização em grande escala, permite auscultar um número significativo de sujeitos face a um determinado fenómeno social pela possibilidade de quantificar os dados obtidos e de se proceder a inferências e a generalizações” (Batista et al., 2021, pp.14-15).

## **5. Ação de Formação**

O estudo incidiu na realização de uma Ação de Formação (apêndice 6), na qual participou um grupo de vinte profissionais da educação, do Pré-Escolar ao Ensino Secundário. O grupo de profissionais que participou na Ação de Formação trabalha em diversas instituições, sendo que uns pertencem ao ensino público e outros ao ensino privado, sendo oriundos de vários concelhos do distrito de Coimbra.

A Ação de Formação adjacente a este trabalho de investigação teve como objetivo principal sensibilizar os formandos para a importância da Educação Inclusiva, especificamente no que diz respeito à Síndrome de Angelman. Deste modo, pretendemos desenvolver competências para melhor integrar crianças/jovens com SA nas escolas. Primeiro, damos a conhecer a problemática que a patologia encerra, ainda pouco conhecida em Portugal. Depois, pretendemos orientar quem trabalha ou poderá vir a trabalhar, dado o número crescente de casos diagnosticados, com estes indivíduos, apresentando dois estudos de caso, onde são perceptíveis as características físicas, comportamentais e os problemas neurológicos inerentes, bem como os possíveis tratamentos e terapias que atenuam a patologia, apresentando, ainda, alguns exemplos de atividades/estratégias e materiais que podem ser adaptados de acordo com as necessidades de cada caso.

Numa primeira fase, todos os inscritos na Ação de Formação responderam a um inquérito/questionário, de forma anónima. Este tipo de amostra selecionada permitiu uma rápida e fácil recolha de dados sobre o estudo em questão.

Numa segunda fase, foram selecionados cinco professores que responderam a uma entrevista, sendo que estes foram escolhidos por ciclo de docência, um representante

de cada ciclo, do Pré-Escolar ao Ensino Secundário. Aqui, apresenta-se uma amostra intencional, pois os elementos selecionados são representativos da amostra.

Quer a entrevista, quer o inquérito/questionário, ambos de carácter anónimo, tiveram como objetivo principal proceder à validação da parte prática deste trabalho de investigação, de modo a proceder à recolha de informações e opiniões, tanto relativamente às lacunas existentes nas turmas/escolas do ensino regular, à inclusão dos alunos portadores da SA e às dificuldades dos professores na lecionação nas suas turmas.

A Ação de Formação realizou-se na [REDACTED], com a anuência do Diretor do referido Estabelecimento de Ensino (apêndice 1).

## **6. Instrumentos de recolha e análise de dados**

Atendendo ao tipo de estudo, consideramos benéfico para o nosso trabalho a concertação de dois tipos de investigação e, conseqüentemente, dois instrumentos de recolha de dados. “Estudos recentes sugerem a complementaridade de dois tipos de investigação. É deste modo que surge a investigação quantiqualitativa, quali quantitativa ou investigação mista” (Pocinho & Matos, 2022, p.39). Depois de refletirmos sobre as vantagens e inconvenientes dos diversos instrumentos de investigação em educação, optamos pelo método de investigação misto: abordagem quantitativa e abordagem qualitativa. Quando se complementam as duas abordagens, “permitem fazer a quantificação de dados qualitativos e vice-versa, qualificando medidas numerais e acrescentando validade, explicação e reinterpretação de dados, dando robustez aos estudos produzindo ciência” (Pocinho & Matos, 2022, p.39).

Assim, numa primeira fase, assumimos uma abordagem quantitativa, na qual a técnica aplicada para recolha de dados foi um inquérito consubstanciado por um questionário (apêndice 8), dividido em duas partes. Na investigação quantitativa são utilizadas amostras significativas e representativas de uma determinada amostra de conveniência, tendo em conta o tipo de estudo que se pretende utilizar (Pocinho & Matos, 2022). Sendo que este tipo de abordagem consiste na recolha de dados observáveis e quantificáveis, sustentado na observação de factos, este método tornou-se profícuo para o estudo, na medida em que permitiu recolher informações de uma forma relativamente fácil e num curto espaço do tempo, o que levou à compreensão do

posicionamento e das opiniões dos educadores/professores face à inclusão de crianças/jovens com SA no ensino regular, garantindo, ainda, o anonimato e a confidencialidade das respostas dos inquiridos, que serão utilizadas, apenas, para tratamento estatístico.

A primeira parte do questionário, constituída por questões de carácter pessoal e profissional dos inquiridos, é de caracterização da amostra: idade, género, habilitações académicas, profissão, tempo de serviço, nível de ensino, formação na área de Educação Especial e experiência de trabalho com crianças/jovens com NE.

A segunda parte é composta por catorze afirmações objetivas e precisas, relacionadas com a inclusão e o processo de ensino e aprendizagem dos alunos portadores de SA em turmas regulares, de acordo com a Escala de Likert, com cinco níveis de resposta: concordo plenamente, concordo, sem opinião, discordo e discordo plenamente, sendo que, para cada uma das afirmações, os inquiridos indicaram apenas um dos cinco níveis. Os instrumentos selecionados foram aplicados a uma amostra de conveniência: vinte educadores/professores dos 1º, 2º e 3º Ciclos do Ensino Básico, Ensino Secundário, Educação Especial, a lecionar em escolas, públicas e privadas, e técnicos.

Numa segunda fase, recorreremos ao método qualitativo. A investigação qualitativa procura compreender de forma aprofundada os pontos de vista dos participantes, substituindo hipóteses (testadas estatisticamente) por questões orientadoras (questões mais detalhadas), (Pocinho & Matos, 2022). Desta forma, foi elaborada uma entrevista semiestruturada (apêndice 9), ou seja, um guião constituído por um conjunto de vinte e seis perguntas orientadoras e cinco de recurso e de aferição, de acordo com o nosso estudo, realizada a cinco educadoras/professores (desde o Pré-Escolar, passando pelos 1º, 2º e 3º ciclos do Ensino Básico e Ensino Secundário), constituída por sete blocos: i) legitimação da entrevista; ii) identidade pessoal e profissional dos entrevistados; iii) características dos portadores com SA; iv) barreiras e facilitadores de aprendizagem; v) sensibilização para os políticos de inclusão; vi) inclusão na escola e na sociedade; vii) finalização.

As entrevistas seguem um roteiro específico e são aplicadas, de igual modo, a diferentes indivíduos intervenientes no estudo (Rios, 2021). O roteiro seguido nesta entrevista teve como base o guião sugerido por João da Silva Amado (2009), no seu livro *Introdução à Investigação Qualitativa em Educação*.

Relativamente à abordagem quantitativa, os dados foram tratados com recurso ao Microsoft Excel e ao software estatístico IBM Statistics® (versão 25.0). Depois de quantificados, os resultados foram analisados e interpretados e, posteriormente, apresentados levando às devidas conclusões.

Quanto à abordagem qualitativa, foi realizada a transcrição das entrevistas, com recurso à posterior análise de conteúdo. A partir da análise de conteúdo, com as suas funções e finalidades, “o investigador poderá compreender de que forma a mesma se adequa ao seu estudo, contribuindo para a discussão de dados e a inferência de conclusões, alinhadas, de forma coerente, com as suas questões de investigação” (Moura et al., 2021, p.49). Foi, depois, realizada uma síntese dos aspetos principais e uma reflexão final.

## **7. Apresentação, interpretação e discussão de resultados**

Todas as informações obtidas resultam das respostas aos inquéritos por questionário e entrevistas realizadas, após apresentação da Ação de Formação “Síndrome de Angelman: estudo de casos”, realizada num estabelecimento de ensino. “O inquérito por questionário e o inquérito por entrevista são técnicas de recolha de dados, comumente utilizadas em investigação em Educação” (Batista, 2021, p.14).

Nesta Ação de Formação, como anteriormente referido, foram transmitidas informações relativas à síndrome, tais como causas, características, problemas neurológicos, tratamentos/terapias e a integração destes indivíduos em escolas inclusivas. Foi, ainda, apresentada a intervenção em dois casos específicos, de forma a evidenciar as necessidades/dificuldades, mas também potencialidades destes indivíduos.

### **7.1. Análise dos questionários/inquéritos**

Segue-se a análise dos inquéritos por questionário, respondidos por vinte participantes (educadores, professores e outros profissionais da ação educativa). “As técnicas de análise estatística inferencial são instrumentos relevantes, quer para rejeitar hipóteses nulas, quer para identificar possibilidades de investigação ou ainda para validar dados que podem ser usados para fazer inferências que podem corroborar hipóteses” (Bernardo & Cosso, 2021, p.82).

### **7.1.1. Métodos – Procedimentos estatísticos**

Como referimos anteriormente, a análise estatística dos dados foi efetuada com recurso ao Microsoft Excel e ao software estatístico IBM SPSS Statistics® (versão 25.0).

As variáveis quantitativas foram descritas pela média, desvio padrão, mínimo e máximo ou mediana, 1º quartil, 3º quartil, mínimo e máximo, de acordo com a sua distribuição. As variáveis qualitativas foram representadas pelas suas frequências absoluta (n) e relativa (%). A representação gráfica das variáveis qualitativas foi efetuada recorrendo a gráficos de barras.

### **7.1.2. Dados pessoais e profissionais**

A amostra é constituída por 20 indivíduos, 18 (90,0%) do género feminino e 2 (10,0%) do género masculino. A média das idades é de 42,0 anos e o desvio padrão de 6,2., estando compreendida entre os 30 e os 54 anos.

No que diz respeito às habilitações académicas, metade dos indivíduos tem licenciatura, 9 (45,0%) têm mestrado e apenas 1 (5,0%) tem pós-graduação.

A maioria dos inquiridos, 15 (75,0%), é professor(a). Relativamente ao tempo de serviço, este varia entre 1 e 34 anos, sendo que metade dos participantes tem 8 ou mais anos de serviço. Constata-se, também, que 50,0% dos participantes tem um tempo de serviço que varia entre 5 e 16 anos.

No que concerne ao nível de ensino, a maioria leciona no 1º ciclo, 4 (20,0%), seguindo-se o 3º ciclo, 3 (15,0%), e o 3º ciclo e secundário, 3 (15,0%). Em relação à formação em Educação Especial, mais de metade dos inquiridos não tem a referida formação, 17 (85,0%). Quanto à experiência de trabalho com crianças com Necessidades Específicas, a maioria tem experiência 14 (70,0%).

### **7.1.3. Dados em estudo**

As tabelas e os gráficos, seguidamente apresentados, sugerem os resultados obtidos nos inquéritos por questionário aplicados aos vinte participantes, os quais responderam a catorze questões.

*Tabela 3 - Distribuição das respostas relativas à questão 1.*

<b>A inclusão de alunos com Síndrome de Angelman numa turma do ensino regular favorece a compreensão e aceitação das diferenças por parte dos restantes alunos.</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Concordo plenamente	6	30,0
Concordo	13	65,0
Sem opinião	1	5,0
Discordo	0	0,0
Discordo plenamente	0	0,0
<b>Total</b>	<b>20</b>	<b>100</b>

Quanto à questão 1, a maior parte dos inquiridos, 13 (65,0%), concorda que a inclusão de alunos com SA numa turma do ensino regular favorece a compreensão e aceitação das diferenças por parte dos restantes alunos. Entre os participantes, há 6 (30,0%) que concordam plenamente e apenas 1 (5,0%) que não tem opinião. Perante a análise e interpretação dos resultados, podemos constatar que os inquiridos consideram a inclusão de alunos com SA, nas turmas regulares, positiva para os restantes alunos. A heterogeneidade conduz ao enriquecimento e à partilha de experiências benéficas para todos. A diversidade promove o respeito e a tolerância, favorecendo a aprendizagem. Os inquiridos reconhecem a inclusão dos alunos com SA, em turmas regulares, um fator de enriquecimento para todos os alunos.

*Tabela 4 - Distribuição das respostas relativas à questão 2.*

<b>A sala de aula regular é o contexto mais favorável à aprendizagem dos alunos com Síndrome de Angelman.</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Concordo plenamente	0	0,0
Concordo	7	35,0
Sem opinião	1	5,0
Discordo	11	55,0
Discordo plenamente	1	5,0
<b>Total</b>	<b>20</b>	<b>100</b>

Relativamente à questão 2, a maior parte dos inquiridos, 11 (55,0%), discorda que a sala de aula regular seja o contexto mais favorável à aprendizagem dos alunos com SA. Dos inquiridos, há 7 (35,0%) que concordam, há 1 (5,0%) sem opinião e 1 (5,0%) que discorda plenamente. Quanto ao sucesso de aprendizagem dos alunos com SA, em contexto de sala de aula, não se verifica consenso, a maioria dos inquiridos percebe este contexto como sendo pouco favorável à aprendizagem destes alunos, pelo facto de apresentarem um atraso mental profundo e pelo facto de não se sentirem capacitados para lidar com eles. A falta ou a diminuta formação na área da Educação Especial, bem como as dificuldades inerentes à síndrome, é motivo para um trabalho pouco profícuo com estes alunos.

*Tabela 5 - Distribuição das respostas relativas à questão 3.*

<b>A interação entre pares, no contexto de sala de aula, favorece as aprendizagens dos alunos com Síndrome de Angelman.</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Concordo plenamente	5	25,0
Concordo	11	55,0
Sem opinião	1	5,0
Discordo	2	10,0
Discordo plenamente	1	5,0
<b>Total</b>	<b>20</b>	<b>100</b>

No que concerne à questão 3, a maioria dos inquiridos, 11 (55,0%), concorda que a interação entre pares, no contexto de sala de aula, favorece as aprendizagens dos alunos com SA. Dos participantes, há 5 (25,0%) que concordam plenamente, há 2 (10,0%) que discordam, há 1 (5,0%) sem opinião e 1 (5,0%) que discorda plenamente. Quanto a esta questão, a maioria dos inquiridos mostra uma percepção positiva relativamente à implementação de práticas/estratégias pedagógicas consideradas inclusivas, pois uma das práticas inclusivas, em contexto de sala de aula, passa pelo trabalho com os pares, colocando regularmente alunos com NE junto de um colega mais capaz para o ajudar na resolução de tarefas.

*Tabela 6 - Distribuição das respostas relativas à questão 4.*

<b>A inclusão de alunos com Síndrome de Angelman pode contribuir para a aprendizagem dos restantes alunos.</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Concordo plenamente	2	10,0
Concordo	8	40,0
Sem opinião	7	35,0
Discordo	2	10,0
Discordo plenamente	1	5,0
Total	20	100

Quanto à questão 4, a maior parte dos inquiridos concorda, 8 (40,0%), que a inclusão de alunos com SA pode contribuir para a aprendizagem dos restantes alunos. Entre os inquiridos, há 7 (35,0%) que não têm opinião. Há 2 (10,0%) que concordam plenamente e 2 (10,0%) que discordam. Constata-se, ainda, que apenas 1 (5,0%) discorda plenamente. A análise e interpretação desta tabela/gráfico permite-nos observar que a maioria dos inquiridos constata que todos os alunos aprendem juntos, independentemente das diferenças e dificuldades que apresentem. A aceitação da diferença do outro, a não discriminação, a solidariedade e a entreatajuda são valores fundamentais para o sucesso da aprendizagem. No entanto, verificamos que ainda há professores/educadores reticentes relativamente à inclusão, visto focarem-se mais nas dificuldades do que nos aspetos positivos, o que nos permite concluir que ainda há um longo caminho a fazer.

*Tabela 7 - Distribuição das respostas relativas à questão 5.*

<b>A presença de alunos com Síndrome de Angelman na sala de aula dificulta a tarefa do professor.</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Concordo plenamente	1	5,0
Concordo	9	45,0
Sem opinião	7	35,0
Discordo	3	15,0
Discordo plenamente	0	0,0
Total	20	100

No que diz respeito à questão 5, “A presença de alunos com SA na sala de aula dificulta a tarefa do professor.”, a maior parte dos inquiridos concorda ou não tem opinião, 9 (45,0%) e 7 (35,0%), respetivamente. Entre os participantes, há 3 (15,0%) que discordam e apenas 1 (5,0%) que concorda plenamente. Perante os resultados obtidos, constatamos que metade dos inquiridos considera que iria ter dificuldades em trabalhar na presença de alunos com SA nas suas aulas, o que demonstra falta de capacitação para lidar com estes alunos. As características destes indivíduos e a pouca autonomia exige tempo que não é compatível com os programas extensos das disciplinas a par de turmas pouco reduzidas e heterogéneas. Os inquiridos sentem que não conseguem dar resposta às necessidades educativas de todos os alunos.

*Tabela 8 - Distribuição das respostas relativas à questão 6.*

<b>O professor encontra-se preparado para recorrer a materiais didáticos diversificados e específicos para alunos com esta síndrome.</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Concordo plenamente	0	0,0
Concordo	1	5,0
Sem opinião	3	15,0
Discordo	13	65,0
Discordo plenamente	3	15,0
Total	20	100

No que a esta questão diz respeito, a maioria dos inquiridos, 13 (65,0%), discorda que o professor se encontra preparado para recorrer a materiais didáticos diversificados e específicos para alunos com esta síndrome. Entre os participantes, há 3 (15,0%) que não têm opinião e 3 (15,0%) que discordam plenamente. Apenas 1 (5,0%) concorda com a questão efetuada. A maioria dos inquiridos considera que é necessária formação na área para adquirir competências para recorrer a materiais fundamentais para a aprendizagem destes indivíduos. Estes alunos exigem metodologias e didáticas diferenciadas, bem como atividades contextualizadas, para as quais a amostra de conveniência se sente, muitas vezes, incapaz, pelo que defende ser urgente a formação de professores e demais profissionais da educação nesta área.

*Tabela 9 - Distribuição das respostas relativas à questão 7.*

<b>A aprendizagem dos alunos com Síndrome de Angelman deve beneficiar sempre do acompanhamento de um professor de Educação Especial dentro da sala de aula.</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Concordo plenamente	12	60,0
Concordo	7	35,0
Sem opinião	0	0,0
Discordo	1	5,0
Discordo plenamente	0	0,0
Total	20	100

Quanto à questão 7, a maior parte dos inquiridos, 12 (60,0%), concorda que a aprendizagem dos alunos com SA deve beneficiar sempre do acompanhamento de um professor de Educação Especial dentro da sala de aula. Entre os participantes, há 7 (35,0%) que concordam e apenas 1 (5,0%) que discorda. A análise das respostas dos inquiridos permite-nos perceber a importância do professor de Educação Especial no acompanhamento destes alunos. Consideram essencial a presença do professor de Educação Especial, na sala de aula, para que seja possível um trabalho positivo e de sucesso, que permita a superação de algumas dificuldades e aquisição de confiança e autoestima. É fundamental a parceria entre professores e o professor de Educação Especial para o sucesso escolar destes indivíduos.

*Tabela 10 - Distribuição das respostas relativas à questão 8.*

<b>Sentindo-se “acompanhados”, os alunos com Síndrome de Angelman podem adquirir mais autonomia e autoestima.</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Concordo plenamente	10	50,0
Concordo	10	50,0
Sem opinião	0	0,0
Discordo	0	0,0
Discordo plenamente	0	0,0
Total	20	100

Quanto à questão 8, Sentindo-se “acompanhados”, os alunos com SA podem adquirir mais autonomia e autoestima. Todos os inquiridos concordam, sendo que, metade destes concorda plenamente, 10 (50,0%). A ausência de uma equipa formada por especialistas de diferentes áreas pode comprometer os princípios inclusivos. O acompanhamento por parte de serviços pedagógicos, educacionais, terapêuticos, psicológicos e clínicos é muito importante para os alunos portadores da SA adquirirem hábitos que promovam a sua autonomia pessoal e social e, conseqüentemente, o reforço da autoestima. Este acompanhamento favorece, também, o processo de ensino e aprendizagem de todos os alunos da turma.

*Tabela 11 - Distribuição das respostas relativas à questão 9.*

<b>As atividades lúdicas fomentam a aprendizagem dos alunos com Síndrome de Angelman.</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Concordo plenamente	8	40,0
Concordo	12	60,0
Sem opinião	0	0,0
Discordo	0	0,0
Discordo plenamente	0	0,0
Total	20	100

No que concerne à questão 9, todos concordam que as atividades lúdicas fomentam a aprendizagem dos alunos com SA, sendo que 8 (40,0%) dos inquiridos concordam plenamente. Devido às dificuldades de integração social, todos os inquiridos entendem que as atividades lúdicas são uma mais-valia para estes alunos. Estas atividades devem ser de cariz funcional e ter aplicabilidade nos diferentes contextos reais, transmitindo, assim, conhecimentos e competências úteis ao aluno e à sua vida.

*Tabela 12 - Distribuição das respostas relativas à questão 10.*

<b>O sucesso da aprendizagem dos alunos com Síndrome de Angelman é favorecido quando agrupados de acordo com as suas necessidades e dificuldades.</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Concordo plenamente	3	15,0
Concordo	9	45,0
Sem opinião	3	15,0
Discordo	4	20,0
Discordo plenamente	1	5,0
<b>Total</b>	<b>20</b>	<b>100</b>

Relativamente a esta questão, grande parte dos inquiridos, 9 (45,0%), concorda que o sucesso da aprendizagem dos alunos com SA é favorecido quando agrupados de acordo com as suas necessidades e dificuldades. Entre os participantes, 4 (20,0%) discordam, 3 (15,0%) concordam plenamente, 3 (15,0%) não têm opinião e apenas 1 (5,0%) discorda plenamente. Esta questão suscita alguma divergência entre os inquiridos. A maioria, ao concordar com esta afirmação, mostra uma perceção mais negativa face à defesa da heterogeneidade, contrária à inclusão. Ora, um sistema de Educação Inclusiva deve estruturar-se e desenvolver-se atendendo à diversidade das características dos alunos.

*Tabela 13 - Distribuição das respostas relativas à questão 11.*

<b>Além das metodologias do professor, a estabilidade emocional e o apoio familiar favorecem o sucesso educativo dos alunos com Síndrome de Angelman.</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Concordo plenamente	15	75,0
Concordo	5	25,0
Sem opinião	0	0,0
Discordo	0	0,0
Discordo plenamente	0	0,0
<b>Total</b>	<b>20</b>	<b>100</b>

Todos os participantes concordam que além das metodologias do professor, a estabilidade emocional e o apoio familiar favorecem o sucesso educativo dos alunos com SA. Destes, a maioria, 15 (75,0%), concorda plenamente com o referido. Os

inquiridos reiteram a importância de docentes, técnicos e famílias estarem envolvidos e em consonância. A parceria professores/ famílias permitirá agilizar atividades, comportamentos que vão ao encontro das necessidades mais específicas dos alunos e promovam o seu sucesso.

*Tabela 14 - Distribuição das respostas relativas à questão 12.*

<b>As escolas devem promover medidas educativas adaptadas aos alunos com Síndrome de Angelman.</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Concordo plenamente	8	40,0
Concordo	12	60,0
Sem opinião	0	0,0
Discordo	0	0,0
Discordo plenamente	0	0,0
Total	20	100

Todos os participantes concordam que as escolas devem promover medidas educativas adaptadas aos alunos com SA. Destes, 8 (40,0%) concordam plenamente com a afirmação. Os inquiridos reconhecem a “flexibilidade do currículo” (DL 54/2018, de 6 de julho) e a possibilidade de adaptação às capacidades e motivações dos alunos determinante para o sucesso escolar, ou seja, é importante adaptar o currículo, podendo traduzir-se na introdução, substituição e/ou eliminação de objetivos e conteúdos em função do nível de funcionalidade dos alunos portadores da SA.

*Tabela 15 - Distribuição das respostas relativas à questão 13.*

<b>As escolas encontram-se preparadas com materiais e recursos educativos para estes alunos.</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Concordo plenamente	0	0,0
Concordo	1	5,0
Sem opinião	4	20,0
Discordo	14	70,0
Discordo plenamente	1	5,0
Total	20	100

No que concerne a esta questão, a maioria dos inquiridos, 14 (70,0%), discorda que as escolas se encontram preparadas com materiais e recursos educativos para estes alunos. Nos participantes, há 4 (20,0%) que não têm opinião, 1 (5,0%) que concorda e 1 (5,0%) que discorda totalmente. As escolas não estão munidas de recursos educativos essenciais ao processo de ensino e aprendizagem destes indivíduos, quer pela falta de recursos humanos, no que diz respeito à formação de professores e demais profissionais de educação e ao insuficiente número de intervenientes (terapeutas, psicólogos, professores de Educação Especial), como também pela falta de recursos materiais. É fundamental criar condições nas escolas para estes alunos e dar formação aos docentes.

*Tabela 16 - Distribuição das respostas relativas à questão 14.*

<b>Os espaços e os equipamentos, nas escolas, encontram-se organizados de forma a receber alunos portadores da Síndrome de Angelman.</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Concordo plenamente	0	0,0
Concordo	1	5,0
Sem opinião	3	15,0
Discordo	15	75,0
Discordo plenamente	1	5,0
<b>Total</b>	<b>20</b>	<b>100</b>

Em relação a esta questão, grande parte dos inquiridos, 15 (75,0%), discorda que a organização dos espaços e dos equipamentos, nas escolas, se encontram de forma a receber alunos portadores de SA. Nos participantes, há 3 (15,0%) sem opinião, 1 (5,0%) que concorda e 1 (5,0%) que discorda totalmente. Também, nesta questão, a maioria dos inquiridos refere que as escolas não se encontram preparadas para receber estes alunos, pondo em causa a questão da inclusão. Uma escola inclusiva está obrigada a arranjar estratégias para dar resposta adequada a todos os alunos. Deve, pois, estruturar-se e desenvolver-se atendendo à diversidade dos alunos, às diferentes necessidades ou problemas.

Após análise do inquérito, é relevante salientar que não podemos confundir integração com inclusão. Esta ainda não é realizada na sua plenitude, o que podemos verificar nas respostas da amostra de conveniência. Há, de facto, uma maior abertura para a inclusão, mas muita relutância nos resultados e na perceção do “lugar” destes alunos. A inclusão exige reestruturação das escolas, dos currículos e as práticas dos próprios docentes, de forma a facultar as aprendizagens a “todos” os alunos. Num sistema de Educação Inclusiva, tem de haver a preocupação de responder a estes alunos, bem como às suas famílias.

## **7.2. Análise das entrevistas**

As entrevistas foram dirigidas a cinco participantes, do Pré-escolar, 1º, 2º e 3º ciclos do Ensino Básico e Ensino Secundário. Após transcrição integral das entrevistas, o mais fidedignamente possível, procedeu-se ao tratamento e análise do conteúdo, resultante do discurso dos respetivos participantes. “A análise de conteúdo trabalha com mensagens/ comunicações e faz-se, maioritariamente, por análise categorial temática” (Moura et al., 2021, p.49).

A súmula de depoimentos das entrevistas encontra-se no apêndice 10.

### **Análise da entrevista com uma educadora do Pré-escolar**

No que concerne à caracterização, esta refere que tem 38 anos, é Educadora de Infância e leciona há 5 anos, é detentora de mestrado e não possui qualquer formação em Educação Especial. A única experiência com crianças com NE está relacionada com o trabalho em contexto de sala de aula.

A educadora refere que desconhecia a SA e que nunca trabalhou com alunos que pudessem ser portadores da síndrome. Considera que, depois da formação, identificaria com facilidade uma criança com SA e que, apesar das barreiras, hoje, já se torna fácil integrar um aluno com estas características, apesar das muitas barreiras existentes.

Quanto às dificuldades que estes alunos poderão encontrar numa escola do ensino regular, a educadora aponta o desconhecimento deste tipo de síndrome, por parte da equipa educativa, e a adaptação ao meio físico, visto nem todas as escolas dispõem dos recursos necessários. No entanto, também, existem facilitadores e a entrevistada

aponta o facto destes alunos se sentirem incluídos no ambiente escolar e na sociedade, a troca de conhecimentos entre estas crianças e a comunidade escolar, promovendo os seus interesses e esbatendo as suas dificuldades na partilha de experiências. Neste percurso, a família desempenha um papel fundamental, pelo que deverão cooperar com a escola e com todos os intervenientes educativos destes alunos. A educadora considera que a sua maior dificuldade com estas crianças seria reconhecer as suas reais necessidades, de forma a entender como trabalhar com elas (adaptação).

Relativamente à sensibilização para as políticas de inclusão, a educadora é de parecer que é positiva a inclusão dos portadores de SA, que se deve promover o ensino inclusivo, no qual todos os alunos são iguais, apesar das suas diferenças e necessidades. Nestes casos, as estratégias passam por uma adaptação do currículo e pelo apoio quer em sala de aula, quer no espaço exterior. No entanto, afirma que educadores e professores ainda não estão preparados para receber estes alunos nas suas turmas, por falta de conhecimento relativamente a síndromes raras. Contudo, também afirma já haver uma maior predisposição para desenvolverem conhecimentos sobre estas síndromes, por se preocuparem e procurarem o melhor para os alunos. Pensa que as maiores dificuldades que encontraria no seu trabalho seria a nível pedagógico, encontrar estratégias e recursos para promover o desenvolvimento destas crianças. Considera, ainda, que uma criança com estas características seria um desafio e não considera que prejudicasse o processo de ensino e aprendizagem das outras crianças da turma, visto que a interação e a participação entre os intervenientes promovem o desenvolvimento de todos. A legislação em vigor desempenha um papel fundamental, na medida em que promove a integração destas crianças nas escolas, promove a escola inclusiva.

A educadora afirma que, na escola regular, os alunos portadores de SA, apesar das suas limitações, vão desenvolver competências ao nível da formação pessoal e social. Na sua opinião, trabalho de pares ou em pequenos grupos será importante para a promoção da aprendizagem e desenvolvimento. Nem todas as escolas estão preparadas para receber estes alunos, inclusive a escola onde trabalha, mas procuram que estes se sintam integrados com os recursos que têm disponíveis.

### **Análise da entrevista com uma educadora do 1º ciclo do Ensino Básico**

Relativamente à caracterização, a professora refere ter 42 anos, é licenciada e leciona há 11 anos no 1º ciclo do Ensino Básico, não possuindo qualquer formação em Educação Especial. No entanto, já trabalhou com alunos diagnosticados com hiperatividade, défice de atenção e síndrome polimalformativa.

Desconhecia a SA e acredita que nunca trabalhou com alunos portadores da síndrome. Após a Ação de Formação, considera que conseguiria identificar um indivíduo com SA e é de opinião de que um aluno com estas características não se adaptaria com facilidade, nem a curto prazo numa turma do ensino regular.

A docente refere que estes alunos poderão encontrar algumas dificuldades numa escola de ensino regular, tais como barreiras arquitetónicas, falta de salas de aula amplas, que permitam alguma liberdade de movimentos e diversidade de tarefas; falta de acompanhamento permanente, já que estes alunos necessitam de pessoas (auxiliares, professores) conhecedoras desta síndrome; e turmas pouco reduzidas. Quanto aos facilitadores, a docente reconhece que é positivo o contacto com outras crianças que possam imitar. O envolvimento da família no processo de ensino e aprendizagem é muito importante, imprescindível. Refere, quanto às dificuldades que encontraria no trabalho com estes indivíduos, a pouca formação que possui relativamente a esta síndrome, a falta de tempo para gerir conflitos com os pares, as dificuldades de aprendizagem, os problemas de saúde que surgissem, a componente emocional, a par de um programa extenso para cumprir.

Quanto à sensibilização para as políticas de inclusão, a docente é peremptória ao afirmar que considera muito difícil a inclusão dos alunos com SA, na medida em que necessitam de muito tempo e é necessária formação por parte dos intervenientes. A docente ainda refere que estes alunos têm perceções, interesses e tempos diferentes e a extensão dos programas não permite fazer um acompanhamento adequado, sem prejudicar tanto estes alunos como os restantes da turma. A professora acrescenta que os professores do ensino regular não estão preparados para receber nas suas turmas estes alunos, pois não há formação/divulgação suficiente, relativamente a estas síndromes e que também as outras crianças apresentam, muitas vezes, patologias e problemas comportamentais, aos quais os professores também têm que dar resposta diariamente. Assim, considera que sentiria muitas dificuldades no seu trabalho com

estes alunos por falta de material motivante e adequado à aprendizagem, não conseguir recorrer à linguagem gestual para facilitar a comunicação e pela dificuldade em gerir situações de conflito entre pares e a possível discriminação, principalmente em trabalhos de grupo. Considera inevitável que os outros alunos saiam prejudicados no processo de ensino e aprendizagem com um aluno com SA na turma. Despenderem de tempo para resolver questões comportamentais ou de saúde, conversar com ele, tentar perceber as suas necessidades, ajudar na sua integração/inclusão na turma, pode ter como consequência a alteração da planificação de aula(s) e os programas e provas/exames não contemplam essas situações. É de opinião que a legislação é muito “teórica e burocrática”, quando os professores precisam mesmo é de formação, recursos materiais e humanos para fazer face a estas situações.

No entanto, a docente afirma que nem tudo é negativo e estes indivíduos poderão, nas escolas e no convívio com os pares, desenvolver a linguagem, visto que se sentirão “obrigados” a fazerem-se compreender pelos outros, habituar-se-ão às rotinas e aprenderão os conteúdos para os quais estiverem capacitados. Para trabalhar com estes alunos, as estratégias/métodos mais adequados poderão passar por conhecer bem o histórico familiar e de saúde dos mesmos, para compreender melhor os seus comportamentos, o diálogo constante com todos os intervenientes no processo educativo e o domínio da linguagem gestual, para melhor interagir. Considera que as escolas, tal como a escola onde leciona, não estão preparadas, tanto no que diz respeito aos meios físicos, como humanos para receber e atender adequadamente estes alunos. Estes alunos, para que tenham sucesso na escola, deverão ter um acompanhamento permanente, por pessoas que os aceitem, compreendam e saibam lidar com as suas características e fragilidades.

#### **Análise da entrevista com uma educadora do 2º ciclo do Ensino Básico**

No que diz respeito à caracterização, a docente informa que tem 38 anos, leciona há 8 anos no 2º ciclo do Ensino Básico, é detentora de mestrado. Não tem qualquer formação em Educação Especial, mas já trabalhou com crianças com Síndrome de Down e HIVEP2. A docente refere que não conhecia a SA e não lhe parece alguma vez ter trabalhado com alunos portadores da síndrome. Considera que, depois da Ação de Formação, adquiriu mais ferramentas para identificar um indivíduo com a síndrome. Reconhece que um

aluno com estas características não se adapte com facilidade numa turma de ensino regular, a menos que a escola possua o apoio necessário para a sua inclusão.

Quanto às barreiras de aprendizagem, a docente considera que estes alunos poderão encontrar, numa escola de ensino regular, dificuldades na compreensão da linguagem, de comunicação, mudanças de rotina e socialização com os pares. Como facilitadores de aprendizagem, tem todos os intervenientes no processo educativo. O envolvimento da família é essencial e imprescindível. Quanto às dificuldades que encontraria no trabalho, a docente refere dificuldades de comunicação e a mudança de rotinas, devido ao carácter prático da disciplina que leciona.

Quanto à sensibilização para as políticas de inclusão, especificamente a inclusão dos alunos com SA, a docente considera de extrema importância a inclusão destes alunos, quer para eles, quer para a turma que os recebe. No entanto, refere que os professores do ensino regular não estão preparados para receber nas suas turmas estes alunos e que sentiria dificuldades no seu trabalho, pelas dificuldades de comunicação e mudança constante de rotina, como mencionado anteriormente. A docente menciona, ainda, que se os alunos com SA tiverem o devido apoio individualizado na sala de aula, os restantes alunos da turma só poderão sair beneficiados, pois poderão aprender a lidar e respeitar as diferenças. A legislação em vigor é pertinente para a inclusão destes alunos nas escolas do ensino regular.

Relativamente à inclusão dos portadores de SA na escola e na sociedade, a docente refere que, na escola, é necessário que se fomentem atividades, de forma a aprenderem tarefas básicas que os tornem mais autónomos, atividades simples para que consigam socializar nos intervalos e a manterem-se calmos e sentados durante o período de aulas. Quanto às estratégias/métodos para trabalhar com alunos com SA, a docente afirma a necessidade de incluir atividades com os pares, para desenvolvimento da comunicação e integração social. Este trabalho terá que ser multidisciplinar e de interapoio para que surta efeito nestes indivíduos. É de opinião de que algumas escolas poderão estar preparadas para receber estes alunos, mas a maioria não, assim como a escola onde leciona, pois considera haver um longo caminho a percorrer. Para que estes alunos tenham sucesso na escola, é necessário haver mais conhecimento da síndrome por parte de todos os intervenientes no processo educativo, aceitação e cuidado na

abordagem. Também é relevante o cuidado com a linguagem, utilizando a linguagem gestual, imagens e símbolos, de modo a facilitar a aprendizagem destes indivíduos.

### **Análise da entrevista com uma educadora do 3º ciclo do Ensino Básico**

Relativamente à caracterização, a docente refere ter 47 anos e 3 anos de serviço certificado, embora possua muitos mais de experiência. É licenciada e leciona no 3º ciclo do Ensino Básico. Não possui qualquer formação em Educação Especial, mas já trabalhou com alunos com NE, nomeadamente dislexia, défice de atenção e hiperatividade.

A docente afirma desconhecer a SA e, após participar na Ação de Formação, considera possível já ter trabalhado com alunos com esta síndrome, mas diagnosticados com outras. Considera, agora, identificar indivíduos com SA e é de opinião que alunos com estas características não se adaptam, nem são incluídos facilmente no ensino regular.

Considera que uma das barreiras/dificuldades que estes alunos poderão encontrar, nas escolas, será o sentimento de tristeza por não conseguirem alcançar os objetivos sem ajuda, e o maior facilitador será, talvez, o convívio com outros alunos. Vê o envolvimento da família no processo de ensino e aprendizagem como sendo essencial e considera que a sua maior dificuldade em trabalhar com alunos portadores desta síndrome seria conciliar a atenção dispensada com eles e com os restantes alunos.

Quanto à sensibilização para as políticas de inclusão, a docente é de opinião de que a inclusão muito importante, mas é fundamental o acompanhamento de um profissional de Educação Especial, pois refere que os professores do ensino regular não se encontram preparados para trabalhar com estes alunos. Aponta, ainda, a dificuldade que teria em dar o acompanhamento necessário, em contexto de sala de aula, a um aluno com SA, pelo que considera que os restantes alunos poderiam ser prejudicados no processo de ensino e aprendizagem, caso o aluno não estivesse devidamente acompanhado por um profissional de Educação Especial. Quanto à legislação em vigor, é pertinente para a inclusão destes alunos, na medida em que permite adaptar o currículo, permitindo que o aluno alcance os objetivos, por etapas, de acordo com as suas capacidades.

A docente salienta que, nas escolas, estes indivíduos terão a vantagem de conviver com outros alunos, que poderão ajudá-los na sua integração e, ao mesmo tempo, a realizar

algumas tarefas. Os professores deverão ter o cuidado de utilizar materiais coloridos, muitas imagens e vídeos/filmes como estratégias/métodos ou técnicas adequadas para a sua aprendizagem, procurando evitar atividades que envolvam a motricidade fina, devido às dificuldades diagnosticadas. A musicoterapia e a psicomotricidade também são importantes para estes indivíduos, para trabalhar a atenção/concentração e a coordenação motora, áreas onde demonstram fragilidades. Para que tenham sucesso na escola, é necessário que os professores tenham conhecimento da síndrome, o acompanhamento permanente de um professor de Educação Especial, bem como equipamentos e materiais adequados às suas dificuldades. No entanto, considera que as escolas não se encontram preparadas para receber adequadamente estes alunos, incluindo a escola onde leciona.

#### **Análise da entrevista com uma educadora do Ensino Secundário**

No que diz respeito à caracterização, esta informa-nos que tem 43 anos, é detentora de mestrado, leciona há 20 anos e é professora do Ensino Secundário. Não possui qualquer formação em Educação Especial e a única experiência de trabalho com alunos com necessidades específicas está relacionada com o trabalho em sala de aula, quando estes frequentam a sua disciplina, integrados em turmas do ensino regular.

A docente refere que, ao longo do seu percurso profissional, nunca lhe foi apresentada, nem descrita a SA e que, de acordo com a descrição, nunca trabalhou com alunos portadores desta patologia. No entanto, acrescenta que, após a descrição e caracterização feita na Ação de Formação, conseguiria identificar uma criança com SA, apesar de algumas características e traços se confundirem com outras síndromes. Relativamente à adaptação e inclusão destes alunos no ensino inclusivo, a docente refere que, apesar de os princípios da Educação Inclusiva incentivarem à integração de crianças com necessidades específicas no seio das turmas do ensino regular, a inclusão dos portadores de SA será sempre muito difícil.

Ao falarmos de barreiras e facilitadores de aprendizagem que estes alunos poderão encontrar nas escolas, a docente refere que algumas dificuldades serão necessitarem de tempo e disponibilidade que, muitas vezes, é inexistente, a par dos recursos físicos e humanos que escasseiam nas escolas. A docente elencou, como possíveis facilitadores de aprendizagem, a adaptação de materiais, o ensino diferenciado, o apoio

individualizado, um ambiente inclusivo, o desenvolvimento de atividades de vida quotidiana e competências sociais e o envolvimento da família. Este é fundamental, na opinião da professora, para o desenvolvimento nas várias dimensões de qualquer criança, revestindo-se de maior relevância quando falamos de crianças com NE. Considera que encontraria algumas dificuldades no trabalho com indivíduos portadores da síndrome, principalmente no que concerne ao fator tempo, pois estes alunos necessitam de tempo para a sua integração e o ritmo e exigência dos outros alunos, numa sala de aula, não se compadece com as necessidades destas crianças, pelo que considera que a sua tarefa seria muito difícil.

No que se refere à sensibilização para as políticas de inclusão dos alunos com SA, a docente considera fundamental, para garantir que tenham acesso a uma educação de qualidade, onde se promova o seu desenvolvimento social, emocional e cognitivo e, desta forma, serem integrados na sociedade. No entanto, considera que, na prática, os professores do ensino regular não estão preparados para receber estes alunos nas suas turmas, pois não se encontram munidos das ferramentas necessárias para oferecerem um suporte individualizado e adaptado às necessidades dos alunos com SA. Para além disto, afirma que as turmas continuam a ser numerosas e heterogéneas para um trabalho de qualidade com estes alunos. No seu caso, refere que ao trabalhar com estes alunos, encontraria várias dificuldades, especificamente ao nível da comunicação, do comportamento e da aprendizagem. Para que os outros alunos não saíssem prejudicados e continuassem a usufruir do acompanhamento do professor da turma com a mesma eficácia, no processo de ensino e aprendizagem, seria necessário articular estratégias com base numa equipa de suporte bem estruturada. A docente refere, ainda, que o Decreto-Lei, nº 54/2018, de 6 de julho, incita à integração destes alunos nas escolas do ensino regular, contemplando a criação de Equipas Multidisciplinares de Apoio à Educação Inclusiva e de Centros de Apoio à Aprendizagem, que devem estar preparados para receber todos os alunos.

Relativamente à inclusão dos indivíduos com SA na escola e na sociedade, a docente afirma que estes poderão adquirir várias competências, nomeadamente ao nível da interação social, autonomia, comunicação e alguns conceitos relativos às disciplinas contempladas no currículo. Na opinião da docente, para trabalhar com estes alunos é importante implementar estratégias que motivem o desenvolvimento de competências

concretas e funcionais relevantes para a vida do aluno. Dever-se-á incluir, também, uma abordagem multidisciplinar em consonância com a adaptação do currículo às necessidades e capacidades individuais dos alunos. Deste modo, considera que, para os indivíduos com SA terem sucesso na escola, é importante promover um ambiente educacional inclusivo, adaptado e acolhedor que valorize a diversidade, permitindo, desta forma, o seu desenvolvimento académico e social. No entanto, a docente afirma, também, que a maioria das escolas ainda não está totalmente preparada para incluir os alunos portadores da SA, incluindo a escola onde leciona, devido, em grande parte, à falta de conhecimento e capacitação dos profissionais da educação relativamente a esta síndrome.

### **7.3. Discussão de resultados**

Pretendemos, agora, responder ao problema que nos propusemos investigar, explorando o inquérito e, tendo como complemento, a informação qualitativa, através das entrevistas realizadas.

Efetivamente “o que define um inquérito não é a possibilidade de quantificar a informação obtida, mas sim a recolha de dados de forma a poder responder a um determinado problema” (Carmo e Ferreira, 2008, cit. por Batista et al., 2021. p.16).

No que diz respeito às entrevistas, a análise de conteúdo é um processo que envolve diferentes etapas: a pré-análise, a exploração do material e o tratamento dos resultados (interpretação e inferência). A etapa do tratamento dos resultados é de grande relevância, na medida em que diz respeito à forma como os resultados são tratados, devendo estes serem significativos e válidos, pelo que o investigador deverá fazer uma análise crítica e reflexiva que o conduzirá às interpretações e inferências (Moura et al., 2021).

Assim, tendo como ponto de partida a questão de base desta investigação, bem como os objetivos estabelecidos, consubstanciamos a investigação, através da análise de conteúdo das entrevistas e dos resultados dos inquéritos, aplicados aos intervenientes neste estudo. Partindo das referências teóricas que serviram de base ao estudo empírico e indo ao encontro dos objetivos que estabelecemos, impõe-se, agora, a discussão dos resultados que integram os dados obtidos através dos instrumentos utilizados.

Neste sentido, foram considerados os seguintes pontos: caracterização pessoal e profissional dos intervenientes; causas, características e implicações da SA; barreiras e facilitadores de aprendizagem dos alunos com SA; sensibilização para as políticas de inclusão; e competências/estratégias para a inclusão dos indivíduos portadores da patologia.

Este estudo indagou professores sobre a problemática da SA e de que forma é possível a inclusão e o processo de ensino e aprendizagem de indivíduos portadores da patologia no ensino regular, bem como a questão dos professores estarem ou não preparados para a intervenção junto destes alunos. Na análise efetuada às entrevistas, começamos por verificar a caracterização dos cinco entrevistados, destacando que, quanto ao género, todos os participantes são do género feminino, a média de idades situa-se aproximadamente nos 42 anos, quatro professoras e uma educadora, não apresentam qualquer formação em Educação Especial, mas todos mencionaram que trabalham ou já trabalharam com alunos com NE; já na análise realizada aos inquiridos, verificamos que a amostra é constituída por vinte indivíduos, dezoito do género feminino e dois do género masculino, a média de idades, também, é de aproximadamente 42 anos, a maioria dos inquiridos (75%) é professor/a, só três (15%) dos professores inquiridos afirmam ter formação em Educação Especial, mas catorze (70%) referem ter experiência de trabalho com alunos com NE.

Procurando fundamentar o primeiro objetivo do nosso estudo, analisar o conhecimento dos participantes no estudo sobre as características e estratégias de intervenção nos alunos com SA, e confirmando a revisão da literatura, apresentada na primeira parte deste trabalho, e através da Ação de Formação realizada, a totalidade dos inquiridos referem desconhecer a SA e todos descartam a possibilidade de alguma vez terem trabalhado com alunos portadores da patologia. Após a apresentação da Ação de Formação, todos os intervenientes referem ser possível identificar um aluno com SA, apesar de alguns traços e características se confundirem com outras síndromes, tal como havíamos referido no enquadramento teórico, pois a falta de controlo motor e de coordenação de movimentos, hiperatividade, défice de atenção e distúrbios da linguagem são características comuns a outras patologias, nomeadamente ao autismo (Maris & Trott, 2011).

Quando questionados sobre a possibilidade dos alunos com estas características se adaptarem e serem incluídos, numa turma regular, facilmente, observamos que as respostas não são consensuais. Enquanto as docentes dos 1º, 2º e 3º ciclos do Ensino Básico e do Ensino Secundário consideram difícil ou muito difícil, o que vai ao encontro dos resultados obtidos nos inquéritos, pois só 35% da amostra de conveniência considera a sala de aula regular o contexto mais favorável à aprendizagem dos alunos, já a educadora do Pré-Escolar refere ser, hoje, mais fácil a inclusão destes alunos. Apesar de considerarem haver benefícios, na inclusão, quer para os alunos portadores da SA, quer para os outros alunos, numa perspetiva de aceitação das diferenças, as entrevistadas consideram ser muito difícil a execução dos princípios dos direitos, deveres e valores, pois, a par destes, está a dificuldade em encontrar estratégias para lidar com todos os alunos em conjunto, de forma que a aquisição e concretização das aprendizagens essenciais sejam uma realidade. Também na análise dos inquéritos, verificamos que a maioria da amostra de conveniência (95%) concorda ou concorda plenamente que a inclusão de alunos com SA nas turmas regulares favorece a compreensão e a aceitação das diferenças por parte dos restantes alunos. Ainda relativamente às estratégias, as entrevistadas referem que as mais adequadas terão que passar por uma abordagem multidisciplinar, diálogo entre todos os intervenientes no processo educativo, adaptação do currículo às necessidades individuais dos alunos, onde as rotinas sejam claras. A implementação deve motivar o desenvolvimento de competências concretas e funcionais que possam contribuir para a autonomia e independência destes indivíduos. Isto passa muito por promover atividades com os pares (ajuda mútua) ou pequenos grupos para desenvolvimento da comunicação e integração social, indo, mais uma vez, ao encontro dos resultados verificados nos inquéritos, pois 80% da amostra de conveniência é de opinião que a interação entre pares, no contexto de sala de aula, favorece as aprendizagens dos alunos com SA. Como referimos na revisão da literatura do presente trabalho e confirmamos nas entrevistas realizadas, uma das estratégias mais pertinentes dada às escolas para a inclusão, destes alunos, passa pela “flexibilidade curricular”, referida no Decreto-Lei nº 55/2018, de 6 de julho, pois “o princípio fundamental das escolas inclusivas consiste em todos os alunos aprenderem juntos, sempre que possível, independentemente das dificuldades e das diferenças que apresentem” (Declaração de Salamanca, 1994, p.11).

Deste modo, inferimos que, pese embora o facto da amostra de conveniência assumir, maioritariamente, que a troca de experiências e a interação entre pares possa ser benéfica para todos os alunos, na medida em que favorece a compreensão e aceitação das diferenças, não considera que a sala de aula regular seja o contexto mais favorável à aprendizagem dos alunos com SA, bem como só metade dos inquiridos (50%) considera que a inclusão destes alunos pode contribuir para a aprendizagem dos outros alunos.

Indo ao encontro do segundo objetivo delineado, identificar as barreiras e facilitadores à inclusão dos alunos com SA face ao processo ensino e aprendizagem e verificar em que medida a inclusão destes alunos nas turmas do ensino regular é problemática, podemos perceber a opinião dos intervenientes na entrevista e no inquérito, relativamente à questão da inclusão dos alunos portadores de SA face ao processo de ensino e aprendizagem.

Quando questionados sobre as principais barreiras que os alunos com SA poderão encontrar numa escola de ensino regular, as respostas são diversas, tais como o desconhecimento da síndrome, falta de recursos e profissionais conhecedores das necessidades destes indivíduos, falta de tempo e disponibilidade dos docentes para um trabalho compatível com as suas dificuldades/necessidades, falta de recursos físicos e humanos, barreiras físicas e arquitetónicas, turmas pouco reduzidas. Apontam, ainda, dificuldades de comunicação e socialização com os pares, bem como as mudanças de rotina. Como referido na revisão da literatura, na inclusão dos indivíduos com SA, verificamos que estes necessitam de rotinas e que as mudanças de rotina poderão conduzir a estados de ansiedade e a comportamentos agressivos.

Ao questionarmos as entrevistadas sobre os facilitadores de aprendizagem para alunos com SA numa escola do ensino regular, as docentes são unânimes em afirmar que a inclusão lhes permite aprendizagens com a comunidade escolar, esbatendo algumas dificuldades na partilha de experiências, ou seja, consideram o contacto com outros alunos e demais profissionais da educação positivo, pois o ambiente inclusivo, através da criação de um ambiente de sala de aula que promova a aceitação e a colaboração entre os colegas da turma, permite a estes alunos sentirem-se parte da turma e da comunidade escolar, podendo, desta forma, adquirir algumas aprendizagens. Ainda relativamente a este ponto, a docente do Ensino Secundário acrescenta que a adaptação de materiais de aprendizagem, nomeadamente, recursos visuais, pelos distúrbios de

linguagem associados à síndrome, materiais manipulativos e tecnologia; o ensino diferenciado, de acordo com o estilo de aprendizagem e ritmo individual; o apoio individualizado, com suporte de um profissional de apoio educativo para auxiliar o aluno durante o processo de aprendizagem e para proporcionar uma integração mais próxima com o professor da turma; o desenvolvimento de atividades da vida quotidiana e competências sociais, onde deverão ser incorporadas atividades práticas que promovam a sua independência e integração social, são um conjunto de facilitadores de aprendizagem para estes indivíduos com características específicas.

Todas as intervenientes na entrevista, bem como 100% da amostra de conveniência, consideram o envolvimento da família muito importante, fundamental para o crescimento das crianças em geral e, ainda, se reveste de maior relevância no caso de crianças com NE, pois não é possível um trabalho isolado, os professores precisam, tanto como de profissionais especializados, da família presente. As docentes afirmam ser de extrema importância uma comunicação e uma parceria constantes entre a escola e a família. Consideram o envolvimento da família crucial, pelo que esta deverá ter uma participação ativa na aprendizagem dos seus educandos, reunindo com os docentes, sempre que necessário, bem como articulando atividades, para obtenção de melhores resultados e minimização de problemas. Esta proximidade permitirá, segundo as professoras entrevistadas, perceber as necessidades dos alunos, tornando a adaptação destes ao professor e deste à criança mais rápida, uma das dificuldades que a educadora mencionou que possivelmente encontraria no trabalho com crianças com esta patologia. Deste modo, são os pais/Encarregados de Educação que estão incumbidos da responsabilidade dos filhos e cabe-lhes promover a articulação entre a família e a escola, acompanhar a vida escolar dos seus educandos, cooperar com os professores no desempenho da sua missão pedagógica, bem como no processo de ensino e aprendizagem, comparecer na escola quando convocados, mas também por iniciativa própria. Como referimos na revisão da literatura, a intervenção com estes alunos deverá basear-se na cooperação entre todos os intervenientes no processo educativo (família, professores, auxiliares de educação, médicos, terapeutas...), como referido na Declaração de Salamanca, “a educação das crianças com NEE é uma tarefa compartilhada por pais e profissionais” (Declaração de Salamanca, 1994, p.23).

As docentes do 1º ciclo do Ensino Básico ao Ensino Secundário focam-se, relativamente às dificuldades que consideram que encontrariam no trabalho com estes alunos, na formação insuficiente, relativa à síndrome, e sugerem que deveria ser facultado o acesso a formação nesta área, não só no que diz respeito a esta síndrome, mas também a outras, de forma a ficarem melhor capacitados para promoverem a inclusão em contexto escolar, pois não consideram estar preparados para receber, nas suas turmas, estes alunos. A análise dos inquéritos também permite concluir que dez dos inquiridos (50%) concorda que teriam dificuldades, em contexto de sala de aula, com alunos com SA, e sete dos inquiridos manifestam não ter opinião. As entrevistadas acrescentam, ainda, a importância de criar empatia com estes alunos, de forma a favorecer o trabalho, já que o ritmo deles não é igual ao dos restantes alunos da turma, motivo pelo qual referem que é importante estarem mais capacitadas para o grande desafio da inclusão, que exige um trabalho diferenciado, metodologias e ferramentas diferentes que permitam aos alunos uma efetiva inclusão. Também na revisão da literatura nos focamos neste aspeto tão importante da capacitação dos professores para atender às NE destes alunos, pelo que “devem ser disponibilizados recursos para garantir a formação dos professores do ensino regular que atendem alunos com NE” (Declaração de Salamanca, 1994, p.42), de forma a facilitar a tarefa do professor.

Neste ponto, o desconhecimento de determinadas problemáticas, a falta de formação e capacitação dos professores surgem como barreiras implacáveis, visto que, muitas vezes, levam à não aceitação e comprometimento dos professores relativamente a estes alunos. Diante da diversidade, a tarefa do professor de turma torna-se muito difícil, pois a exigência de todos os outros alunos, na sala de aula, muitas vezes, não se compadece com as necessidades destes colegas, pelo que o professor também se sente frustrado, impotente para responder a estas necessidades específicas.

Procurando clarificar o terceiro objetivo delineado, as entrevistadas foram questionadas relativamente à promoção da inclusão escolar de alunos com SA, de acordo com o Decreto-Lei nº 54/2018, de 6 de julho. Assim, quando interrogadas sobre a conceção que tinham relativamente à inclusão dos alunos com SA, as respostas divergiram.

A docente do 1º ciclo refere ser muito difícil, na medida em que estes alunos necessitam de tempo para se adaptarem, pois têm perceções e interesses diferentes; já a docente do 2º ciclo refere que a inclusão destes alunos é de extrema importância, mas difícil,

pois as escolas possuem poucas condições para o seu bem-estar; a docente do 3º ciclo, considera importante a inclusão destes alunos, desde que devidamente acompanhados por um profissional de Educação Especial; a educadora do Pré-Escolar e a docente do Ensino Secundário focam-se mais no facto de ser fundamental a inclusão destes alunos para garantir que tenham acesso a uma educação de qualidade e que, através de currículos alternativos, que vão ao encontro das necessidades destes alunos, se promova o seu desenvolvimento social, emocional e cognitivo, de forma a sentirem-se integrados na escola e na sociedade. 95% da amostra de conveniência, também, manifesta a importância de aprendizagem dos alunos com SA exigir o acompanhamento permanente de um professor de Educação Especial em contexto de sala de aula; 100% dos inquiridos referem que este acompanhamento permite-lhes adquirir mais autonomia e autoestima; e, também, 100% afirmam que as atividades lúdicas promovidas, na escola, fomentam a aprendizagem, bem como a integração destes alunos na comunidade escolar.

Desta forma, permite-nos perceber que os intervenientes neste estudo são de opinião que os alunos com SA poderão adquirir mais autonomia e autoestima no convívio com outros alunos, com a ajuda de atividades que lhes permita uma maior integração, mas com uma equipa multidisciplinar que atue em conjunto com os docentes e diretores. Sem dúvida que a inclusão dos alunos com SA é um direito fundamental e essencial para promover a equidade, o respeito à diversidade e a construção de uma sociedade mais inclusiva e justa, de acordo com o Decreto-Lei nº 54/2018, de 6 de julho.

Ao longo desta investigação, foi notório que as docentes entrevistadas acreditam não estar preparadas para intervirem com alunos portadores de SA e 70% da amostra, que respondeu ao inquérito, afirma que o professor não se encontra preparado para recorrer a materiais didáticos diversificados e específicos para trabalhar com alunos com a patologia, embora refiram que, cada vez mais, haja predisposição para a aquisição de conhecimentos sobre síndromes raras, para melhor poderem atender às necessidades dos alunos. No entanto, ainda falta muita formação específica nesta área. Afirmam, ainda, que, na prática, não se encontram munidas das ferramentas necessárias para oferecer um suporte individualizado, adaptado às necessidades de cada aluno com SA e também não usufruem do melhor enquadramento, uma vez que as turmas, mesmo que se aplique a medida de redução, continuam a ser numerosas e muito heterogéneas.

Quando interrogadas sobre as dificuldades pedagógicas que consideram que teriam se tivessem um aluno com SA numa das suas turmas, as docentes referem que os maiores desafios seriam ao nível da comunicação, do comportamento, da aprendizagem, na gestão de situações de conflito com os pares/discriminação, no acompanhamento em sala de aula, na mudança de rotinas e em encontrar estratégias e recursos para promover o seu desenvolvimento.

Analisando, ainda, este ponto e indo ao encontro dos estudos realizados na revisão da literatura, inferimos que as docentes se focam bastante nas dificuldades de comunicação, já que a linguagem verbal não se desenvolve, mesmo nos sujeitos com mais alto grau de desenvolvimento, enquanto a linguagem não verbal varia muito, de acordo com o desenvolvimento dos indivíduos, pelo que o uso de Sistemas Aumentativos e Alternativos da Comunicação (SAAC) são uma solução para colmatar as dificuldades (Brun & Artigas, 2005). Para as docentes, torna-se difícil a transmissão de informação de forma eficaz perante esta característica. Ao nível do comportamento, estes alunos podem apresentar comportamentos desafiadores, como agitação, impulsividade e dificuldade de concentração, como registado no enquadramento teórico (Brun & Artigas, 2005), o que pode afetar a dinâmica da sala de aula e exigir estratégias adicionais de gestão de comportamentos. Ao nível da aprendizagem, as dificuldades também podem ser severas, pois a SA está associada a um atraso mental profundo, pelo que estes alunos também se caracterizam por apresentarem dificuldades ao nível da leitura, escrita e cálculo.

As docentes não são consensuais quanto ao processo de ensino e aprendizagem. Enquanto uma docente é de opinião que os outros alunos saem prejudicados com a presença de alunos com SA nas turmas regulares, as restantes consideram positivo, desde que estes sejam devidamente acompanhados por um professor de Educação Especial, permitindo aos restantes alunos usufruir do acompanhamento do professor da turma, com a mesma eficácia. As docentes referem, ainda, que os outros alunos da turma só têm a ganhar, pois poderão aprender a lidar com as diferenças. A interação e a participação, entre pares, promovem o desenvolvimento de todos, opinião partilhada, também, pela amostra de conveniência interveniente no inquérito.

No que diz respeito à pertinência da legislação em vigor para a inclusão destes alunos em escolas públicas ou privadas do regime regular, exceto a docente do 1º ciclo que

afirma considerar a legislação muito teórica e burocrática, não condizente com a realidade das escolas, as outras consideram a legislação pertinente e fundamental para a integração dos alunos com SA nas escolas, admitem que o Decreto-Lei nº 54/2018, de 6 de julho, incita à inclusão de alunos com SA e outras NE e contempla a criação de Equipas Multidisciplinares de Apoio à Educação Inclusiva, bem como a organização de Centros de Apoio à Aprendizagem, que devem estar preparados para responder às características de todos os alunos, inclusive os portadores de SA.

Atendendo às respostas dadas pela amostra de conveniência inquirida/entrevistada, podemos concluir que esta, na sua maioria, considera a inclusão um direito e que todos os alunos devem ser acolhidos e atendidos de acordo com as necessidades de cada um.

Indo ao encontro do quarto objetivo da nossa investigação, avaliar a existência de recursos físicos e humanos para a inclusão escolar de alunos com SA, as entrevistadas foram questionadas sobre o facto de as escolas estarem ou não preparadas para receber e atender adequadamente os alunos portadores da síndrome. As docentes são unânimes ao responderem que a maioria das escolas não se encontram totalmente preparadas para receber estes alunos, apontando não existirem meios materiais e humanos suficientes para lidar com a problemática em questão e acrescentam, ainda, que há um longo caminho a percorrer, opinião partilhada por 75% dos participantes no inquérito que discordam que as escolas se encontrem preparadas com materiais e recursos educativos e 80% discordam que a organização dos espaços e dos equipamentos, nas escolas, se encontrem de forma a receber alunos portadores da SA. As entrevistadas apontam, ainda, a falta de conhecimento e capacitação dos profissionais da educação para lidar com as particularidades desta síndrome. É fundamental que as escolas invistam na capacitação dos seus profissionais, em adaptações curriculares e estruturais, bem como parcerias com profissionais de saúde e da Educação Especial, para garantir o pleno desenvolvimento e inclusão desses alunos (organização de equipas multidisciplinares).

Destacamos, ainda, que quando interrogadas se a escola onde lecionam está munida de recursos humanos e materiais suficientes para receber alunos com SA, são, mais uma vez, unânimes em responder que não.

Após a análise do conteúdo das entrevistas realizadas, destacamos haver uma perceção mais positiva face à eficácia da “inclusão” de alunos com SA da parte da Educadora do

Pré-Escolar e da docente do Ensino Secundário. Estas demonstraram conhecimento da legislação em vigor e procuram, na inclusão, uma escola para todos, percebendo o quanto é importante dar as mesmas oportunidades aos alunos com NE.

Por outro lado, as docentes dos 1º, 2º e 3º ciclos do Ensino Básico acreditam não estar realmente preparadas para intervir junto de alunos portadores de SA e remetem a temática da “inclusão” para os professores de Educação Especial e restante equipa multidisciplinar, retirando, a si mesmas, a responsabilidade do sucesso/insucesso escolar destes alunos. Estas insistem, em geral, no desconhecimento da patologia, na falta de formação e capacitação dos professores relativamente a síndromes raras e outras patologias, na falta de tempo para apoiar estes alunos a par dos outros que também necessitam de tempo para atingir as competências essenciais e na escassez de recursos humanos e materiais para lidar com a SA. Referem, ainda, a importância de uma equipa multidisciplinar permanente, para intervir mais tempo com estes alunos e destacam, também, a importância do apoio prestado pela professora de Educação Especial a estes alunos, apoio imprescindível.

Também a amostra de conveniência, na sua maioria, mostra reconhecer a importância da inclusão destes alunos nas turmas regulares, fator de enriquecimento para todos os alunos. No entanto, ainda há professores/educadores que se focam nas dificuldades e nos aspetos menos positivos, apontando, principalmente a falta de capacitação para trabalhar com alunos com esta patologia.

Posto isto, e procurando elucidar a questão em estudo a que nos propusemos, concluímos, em consonância com o exposto pela investigação e apresentado no nosso trabalho, que os professores das escolas inclusivas não se sentem preparados para a intervenção junto de alunos com SA, bem como de outras síndromes raras. No entanto e apesar das dificuldades, os intervenientes neste estudo, são de opinião que, garantir o sucesso dos alunos com SA, na escola, é fundamental. Os docentes têm o dever de promover um ambiente educacional inclusivo, adaptado e acolhedor, que valorize a diversidade e ofereça o suporte necessário ao desenvolvimento académico e social destes indivíduos, de acordo com o exposto no Decreto-Lei nº 54/2018, de 6 de julho.

Para estes alunos, deve ser desenhado um currículo adaptado individualmente, as estratégias deverão ser diferenciadas, motivadoras e práticas, implementadas também

com o recurso às tecnologias. Devem ser, sobretudo, trabalhadas competências socioemocionais e de autonomia para uma melhor inclusão na escola e na sociedade.

A escola inclusiva, dos dias de hoje, para que não fique apenas nas intenções, mas passe para a prática, é muito exigente, em termos de estratégias e recursos humanos, e ainda está muito distante de uma plena implementação.

Urge, portanto, trabalhar mais na formação de professores, de forma a capacitá-los para trabalhar com estes indivíduos, proporcionando, a todos os alunos, um melhor ambiente de aprendizagem, em contexto de sala de aula, bem como uma mudança de atitudes dos docentes. É importante que, no futuro, educadores/professores e demais profissionais da educação realizem, pelo menos, uma formação anual, que passe pela temática da “inclusão”, de forma a colmatar ou minimizar as dificuldades sentidas.

Consideramos, depois da reflexão aos resultados desta investigação, que, pelo facto da amostra ser pequena, seria importante alargar este estudo a outros profissionais e não centrá-la apenas nos profissionais da educação. Uma amostra mais abrangente poderia permitir uma análise mais aprofundada da síndrome e, conseqüentemente, proporcionar uma melhor qualidade de vida a estes indivíduos.

Também seria interessante uma investigação que abordasse o desempenho destes alunos em regime de verdadeira inclusão, comparativamente com a dos alunos que têm pouco contacto com as turmas regulares.

## Reflexão Final

Com a legislação em vigor, a Educação Inclusiva sofreu transformações fundamentais e evolutivas no processo de inclusão dos alunos com NE nas escolas. Por isso, é urgente que professores e demais profissionais da educação, bem como as escolas, estejam preparados para receber “todos” os alunos, independentemente das suas limitações. É urgente insistir numa mudança de mentalidades, atitudes e práticas, para que a inclusão seja plena. A inclusão é muito mais que a simples partilha do mesmo espaço e cabe-nos, por meio da educação, “enfrentar todas as formas de exclusão e marginalização, bem como disparidades e desigualdades no acesso, na participação e nos resultados de aprendizagem” (Declaração de Incheon, 2015, p. 2).

Neste trabalho, procuramos abordar a problemática da inclusão de indivíduos portadores da SA, à luz do Decreto-Lei nº 54/2018, de 6 de julho, e constatar a perceção dos professores/educadores face à sua inclusão na escola e nas suas classes, bem como avaliar os recursos físicos e humanos das escolas para receber estes alunos. Tendo a escola a responsabilidade de incluir e oferecer qualidade no ensino e igual oportunidade aos seus alunos, requer que possua práticas pedagógicas diferenciadas, assegurando, a todos os alunos portadores da síndrome, o acesso à educação de qualidade e possibilidade de desenvolvimento, pese embora as muitas limitações diagnosticadas.

Após revisão da literatura, percebemos tratar-se de uma síndrome rara e pouco conhecida, pelo que se tornou fundamental dar-lhe alguma visibilidade na área educacional, constatar as possibilidades de aprendizagem destes indivíduos e como ocorre o processo de inclusão nas escolas, ambiente propício para que estes alunos sejam estimulados e capacitados para viver em sociedade.

No processo de pesquisa e consulta bibliográfica, constatamos que são alguns os registos clínicos relevantes acerca da temática, ao contrário no que concerne à problemática síndrome/educação, tornando esta investigação mais aliciante.

Ao enveredarmos por este estudo, optamos por uma metodologia mista, conjugando os paradigmas quantitativo e qualitativo. Esta metodologia torna-se “útil quando o investigador pretende obter informação qualitativa que sirva, por exemplo, como complemento ou elemento indicador do contexto da informação quantitativa obtida” (Hill, 2014, p. 139, cit. por Batista et al., 2021, p. 18). A triangulação dos dados obtidos a partir de diferentes métodos aumenta a validade e a fiabilidade dos resultados,

proporcionando uma conceção mais holística da pesquisa. Deste modo, optou-se por realizar uma Ação de Formação, na qual o tema foi explicitado, salientando as dificuldades inerentes aos alunos portadores da SA e à sua relação com os pares, em contexto de sala de aula e ambiente escolar em geral. Posto isto, aos profissionais da educação foi solicitado que se manifestassem relativamente à problemática e às suas perceções (barreiras e facilitadores) para lidar com estes indivíduos, através de um inquérito por questionário e uma entrevista semiestruturada. Os intervenientes neste estudo mostraram desconhecer a SA e não estar preparados para intervir junto de alunos portadores da patologia. Referem não ter formação, nem capacitação para lidar com estes alunos que necessitam de tempo, disponibilidade e práticas pedagógicas individualizadas, adaptadas às suas necessidades, a par dos recursos físicos e humanos que escasseiam nas escolas, das barreiras físicas e arquitetónicas existentes, turmas pouco reduzidas, dificuldades de comunicação, comportamento e socialização com os pares, entre outras.

Durante o estudo, foi possível verificar algumas vulnerabilidades na aplicação do decreto supracitado, na medida em que, apesar dos educadores/professores se mostrarem recetivos à “inclusão” e a considerarem fundamental para garantir que “todos” tenham acesso a uma educação de qualidade, onde se promova o seu desenvolvimento cognitivo, social e emocional e, desta forma, serem integrados na sociedade, remetem a questão do ensino e aprendizagem para os professores de Educação Especial e restante equipa multidisciplinar. Embora a maioria dos intervenientes não considere a sala de aula o contexto mais favorável à aprendizagem dos alunos portadores da SA, são unânimes no que respeita ao facto da inclusão destes alunos favorecer a compreensão e a aceitação das diferenças por parte dos restantes alunos. Assim, foram sugeridas algumas práticas pedagógicas com o intuito de facilitar o desenvolvimento e a inclusão destes alunos, bem como tratamentos e terapias que podem favorecer esta inclusão na escola e em contexto de sala de aula, facilitando, também, o trabalho do educador/professor, que embora difícil, não é impossível. É imprescindível que haja uma intervenção bem definida, na qual se impõe um trabalho colaborativo e articulado entre todos os intervenientes (comunidade educativa, técnicos e família) no processo educativo destes indivíduos. É crucial que todos os intervenientes na vida escolar dos portadores da SA continuem a mudar as suas metodologias para que

se possam atingir resultados positivos e incrementem ações que promovam, através de práticas pedagógicas, o crescimento destes alunos, trabalhando a sua autonomia e interação, estimulando o seu progresso, de forma a adquirir competências essenciais ao seu dia a dia e à melhor socialização. Através da inclusão, estes alunos poderão atingir o máximo das suas potencialidades, tendo como referência os outros colegas, nomeadamente ao nível da autonomia que lhe dará suporte para a convivência social. Cabe, assim, à instituição escolar preparar-se para receber e promover uma efetiva inclusão a estes alunos, proporcionando recursos materiais e equipamentos para as salas de aula, bem como recursos humanos que possam dar uma resposta educativa às suas necessidades, eliminando barreiras que lhes permitam uma plena participação no processo de ensino e aprendizagem.

Concluído o estudo, é nosso propósito que este possa constituir um contributo válido quer para os portadores da síndrome, quer para os profissionais da educação que tenham que lidar com alunos com a referida patologia ou, mesmo, outras síndromes raras que tanto preocupam a comunidade escolar, perspetivando uma maior receptividade por parte de todos os intervenientes.

## BIBLIOGRAFIA

Abreu, D., & Grande, C. (2021). A caminhar para uma escola inclusiva em Portugal: os desafios sentidos pelos profissionais dos contextos educativos. *Revista Educação Especial*, (34): 1-22.

Amado, J. (2009). *Introdução à investigação qualitativa em educação*. Universidade de Coimbra.

Angel- Associação síndrome de Angelman de Portugal. (2012). [www.angel.pt](http://www.angel.pt)

Angelman Brasil. (2019). *Síndrome de Angelman CID*. <https://angelmanbrasil.org.br/sindrome-de-angelman-cid/>

Angelman Syndrome Foundation (ASF). (2024). <http://www.angelman.org/>

Angelman UK. (2024). *Variantes*. [Variantes - Síndrome de Angelman - Síndrome de Angelman \(angelmanuk.org\)](http://www.angelmanuk.org/)

Artigas-Pallarés, J., Brun-Gasca, C., Gabau-Vila, E., Guitar-Feliubadaló, M., & Camprubí-Sánchez, C. (2005). Aspectos médicos y conductuales del síndrome de Angelman. *Revista Neurol*, 41 (11): 649-656.

Batista, B. F., Rodrigues, D., Moreira, E., & Silva, F. (2021). *Reflexões em torno de metodologias de investigação: recolha de dados* (2). UA Editora: Universidade de Aveiro.

Bautista, R. (1997). *Necessidades educativas especiais*. Dinalivro.

Bernardo, I., & Cossa, S. (2021). *Reflexões em torno de metodologias de investigação: análise de dados* (3). UA Editora: Universidade de Aveiro.

Bogdan, R., & Biklen, S. (1994). *Investigação qualitativa em educação*. Porto Editora .

Bower, B. D., & Jeavons, P. M. (1967). The "happy puppet" syndrome". Department of Pediatrics and Child health, University of Birmingham, and the Children's Hospital, Birmingham. *Arch Dis Childhood* 1967; 42:298-302.

Brun, C., & Artigas, J. (2005). *Síndrome de Angelman: delgen a la conducta*. Nau Llibres.

Cerdeira, A. (2020). "A promoção da interação social num aluno com síndrome de Angelman, através do treino de pares" [Dissertação de mestrado, Escola Superior de Educação de Coimbra]. Repositório científico do Instituto Politécnico de Coimbra. [https://comum.rcaap.pt/bitstream/10400.26/33223/1/AUGUSTO CERDEIRA.pdf](https://comum.rcaap.pt/bitstream/10400.26/33223/1/AUGUSTO_CERDEIRA.pdf)

- Chamberlain, S.J., & Lalande, M. (2010). Angelman syndrome, a genomic imprinting disorder of the brain. *The Journal of Neuroscience*, 30 (30): 9958-99 63.
- Cobo-Álvarez, D. A., Veloz-Pico, A. C., & Samaniego-Vargas, A. S. (2022). Síndrome de Angelman. *Revista Información Científica*, 101 (5).
- Correia, L. M. (2003). *Inclusão e necessidades educativas especiais – Um guia para educadores e professores*. Porto Editora.
- Declaração de Salamanca e enquadramento da ação na área das necessidades educativas especiais*. (1994). Adotado pela “Conferência Mundial da Unesco sobre Necessidades Educativas Especiais. Acesso e Qualidade.
- Declaração de Incheon. (2015). *Educação 2030: rumo a uma educação de qualidade inclusiva e equitativa e à educação ao longo da vida para todos* - UNESCO Digital Library
- Direção-Geral da Educação (2018). *Para uma educação inclusiva: manual de apoio à prática*. Ministério da Educação/Direção Geral da Educação.
- Epilepsia na Angeman Brasil. (2019). *Epilepsia em Síndrome de Angelman*. <https://angelmanbrasil.org.br/epilepsia/>
- Eskelsen, M. W., Pacheco, F. B., Montibeller, C. G., Blasi, H. F., & Fleig, R. (2009). Introdução e desenvolvimento do uso da comunicação alternativa na síndrome de Angelman: estudo de caso. *Revista CEFAC*, Clínica de Fonoaudiologia da Faculdade Estácio de Sá de Santa Catarina, Brasil, 11 (2): 228-236.
- Facts About Angelman Syndrome, 7th Edition. (2009). [https://www.angelman.org/wpcontent/uploads/2019/12/facts\\_about\\_as\\_2009\\_3-19-10.pdf](https://www.angelman.org/wpcontent/uploads/2019/12/facts_about_as_2009_3-19-10.pdf)
- Madureira, I. P., & Leite, T. S. (2003) *Necessidades educativas especiais*. Universidade Aberta.
- Maris, A. F., & Trott, A. (2011). A patogênese genética e molecular da síndrome de Angelman. *Jornal Brasileiro de Psiquiatria*, 60(4): 321-331.
- Moura, E., Ramos, R., Simões, S., & Li, Y. (2021). *Reflexões em torno de metodologias de investigação: análise de dados* (3). UA Editora: Universidade de Aveiro.
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS). (2024). [Síndrome de Angelman | Instituto Nacional de Doenças Neurológicas e Acidente Vascular Cerebral \(nih.gov\)](https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/angelman-syndrome)

- Organização Mundial da Saúde. (2004). *CIF Classificação internacional de funcionalidade, incapacidade e saúde*. Direção-Geral da Saúde.
- Pereira, F. (2018). Educação inclusiva: que desafios para a escola de hoje? *Revista Diversidades*, (53): 6-8.
- Pocinho, M., & Matos, F. (2022). *Metodologias de pesquisas e de investigação: qualitativa, quantitativa, quantiqualitativa, qualiquantitativa e revisões sistemáticas*. Lidel – Edições Técnicas, Lda.
- Queiroz, A. M., Bottós, G. N., Pin, N. A. M., Lessa, F. C. R., Silva, R. A. B., & Freitas, A. C. (2005). Síndrome de Angelman: relato de caso clínico. *Revista do Instituto de Ciência e da Saúde*, 23 (3): 235-238.
- Rios, J. (2021). *Reflexões em torno de metodologias de investigação: métodos* (Vol. 1). UA Editora: Universidade de Aveiro.
- Robb, S. A., Pohl, K. R., Baraitser, M., Wilson, J., & Brett, E. M. (1989). *The “happy puppet” syndrome of Angelman: review of the clinical features*. *Archives of Disease in Childhood*, 64: 83-86.
- Roldão, M. C., & Almeida, S. (2018). *Gestão curricular para a autonomia das escolas e professores*. Direção-Geral da Educação.
- Roldão, M. C. (2000). *A problemática da diferenciação no contexto das políticas educativas atuais*. Porto Editora
- Santos, S. S. (2016). *Síndrome de Angelman: principais desenvolvimentos científicos a nível mundial*. News Farma.
- Silva, M. O. E. (2019). *Gestão das aprendizagens na sala de aula inclusiva*. (2ª ed.). Edições Universitárias Lusófonas.
- Traqueia, A., Pacheco, E., & Taveira, E. (2021). *Reflexões em torno de metodologias de investigação: métodos* (1). UA Editora: Universidade de Aveiro.
- Tuckman, B. (2012). *Manual de investigação em educação*. Fundação Calouste Gulbenkian.
- UNESCO. (2019). *Manual para garantir a inclusão e equidade na educação*. Ed. 2030.
- UNICEF. (2019). *Convenção sobre o Direito das Crianças e protocolos facultativos*. Assembleia Geral das Nações Unidas.
- Warnock, H. M. (1978). *Special education needs: report of the committee of enquire into education of handicapped children and young people*. Her majesty’s stationery office.

Williams, C. A., Frias J. L., & Optiz, J. M. (1982). The Angelman (happy puppet) syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 11: 453-460.

Williams, C. A., Beaudet, A. L., Clayton-Smith, J., Knoll, J. H., Killerman, M., Laan, L. A., Magenis, R. L., Moncla, A., Schinzel, A. A., Summers, J. A., & Wagstaff, J. (1995, 2005). Angelman syndrome 2005: updated consensus for diagnostic criteria, *American Journal of Medical Genetics*, 140A: 413-418 (2006).

Williams, C. A., & Beaudet, A. L. (2007). Angelman syndrome. In M.P. Adam, H. H. Ardinger, R. A. Pagon et al. (Eds.) *Gene Reviews*. University of Washinton, Seattle. Available from: NCB Booksh

## LEGISLAÇÃO

Decreto-Lei nº54/2018 da Presidência do Conselho de Ministros. (2018). Diário da República: 1ª série, nº 129, 6 de julho de 2018 – Estabelece o regime jurídico da educação inclusiva.

Decreto-Lei nº 55/2018 da Presidência do Conselho de Ministros. (2018). Diário da República: 1ª série, n.º 129, de 6 de julho de 2018 – Estabelece o currículo dos ensinos básico e secundário e os princípios orientadores da avaliação das aprendizagens.

Decreto-Lei nº 3/2008, de 7 de janeiro – Define os apoios especializados a prestar na educação pré-escolar e nos ensinos básico e secundário dos setores público, particular e cooperativo.

Decreto-lei nº 319/1991, de 23 de agosto – Estabelece o regime educativo especial aplicável aos alunos com Necessidades Educativas Especiais.

Lei nº 116/2019, de 13 de setembro – Alteração ao DL nº 54/2018 e estabelece o regime jurídico da educação inclusiva.

Lei nº 6/1971, de 8 de novembro – Promulga as bases relativas à reabilitação e integração social de indivíduos deficientes.

Lei nº 46/1986, de 14 de outubro – Lei de Bases do Sistema Educativo.

Lei nº35/1990, de 25 de janeiro – Define o regime de gratuidade da escolaridade obrigatória.

Lei nº 38/2004, de 18 de agosto – Define as bases gerais do regime jurídico da prevenção, habilitação, reabilitação e participação da pessoa com deficiência.

Portaria nº 275-A/2012, de 11 de setembro – Regula o ensino de alunos com currículo específico individual (CEI) em processo de transição para a vida pós- escolar.

## APÊNDICES

## APÊNDICE 1 – Requerimento de Autorização

**Pedido de autorização ao Diretor** [REDACTED]  
[REDACTED]

Exmo. Senhor Diretor,

Eu, Sílvia Teresa Tovim Rangel Garrido, venho por este meio solicitar a autorização de V. Exa. para realizar uma ação de formação direcionada a professores/educadoras da [REDACTED], no âmbito do Projeto Final de Mestrado em Educação Especial, Domínio Cognitivo e Motor, desenvolvido sob a orientação da Professora Doutora Sónia Costa, da Escola Superior de Educação de Coimbra, do Instituto Politécnico de Coimbra.

Esta ação intitulada “Síndrome de Angelman: estudo de casos”, tem como principais objetivos reforçar e sensibilizar para as políticas de inclusão de modo a favorecer a implementação de práticas educativas, no âmbito do Decreto-Lei nº54/2018, de 6 de julho; identificar competências/estratégias para a inclusão de indivíduos portadores desta síndrome na escola e na sociedade.

A recolha de dados será realizada através da utilização dos métodos de investigação quantitativo e qualitativo, pelo que será necessário realizar entrevistas e aplicar questionários aos professores/educadoras.

Em todas as fases da investigação, assumo o compromisso de garantir a confidencialidade e anonimato relativamente aos dados dos participantes do estudo, bem como da instituição.



Pede deferimento,

O diretor

[REDACTED]  
[REDACTED]  
A mestranda

Sílvia Tovim

## APÊNDICE 2 – Ficha da Ação de Formação

 REPÚBLICA PORTUGUESA EDUCAÇÃO	 Escola Superior de Educação <small>Politécnico de Coimbra</small>
--	--

### FICHA DA AÇÃO

<b>DESIGNAÇÃO DA AÇÃO:</b>	Síndrome de Angelman: estudo de casos
<b>Nº DE REGISTO:</b>	<input type="text"/>
<b>DATA DE REGISTO:</b>	<input type="text"/>
<b>VALIDADE:</b>	<input type="text"/>
<b>MODALIDADE:</b>	<input type="text"/>
<b>PESSOAL:</b>	<input type="text" value="Docente"/>
<b>DURAÇÃO:</b>	<input type="text" value="6.0"/>
<b>ÁREA DE FORMAÇÃO:</b>	Educação Especial
<b>DESTINATÁRIOS:</b>	Educadores de Infância, Professores dos Ensinos Básico e Secundário e outros potenciais interessados que pretendam desenvolver competências nesta área de formação.
<b>RELEVA:</b>	<input type="text"/>
<b>RAZÕES:</b>	<p>A Declaração de Salamanca (1994) já realçou a necessidade das instituições incluírem todas as crianças com dificuldades de aprendizagem, de aceitarem as suas diferenças, de proporcionarem o apoio necessário e serem locais capazes de responder às suas necessidades individuais. Teve, portanto, como objetivo promover a “Educação para Todos”, contemplando as mudanças fundamentais de políticas necessárias para desenvolver a abordagem da educação inclusiva, responsabilizando, principalmente, as Escolas.</p> <p>A inclusão de alunos com dificuldades de aprendizagem na escola regular, não sendo uma questão pacífica, é, com certeza, um desafio cada vez mais presente no contexto educacional. Desta forma, as escolas, professores e restante comunidade escolar deparam-se com a necessidade de lhes oferecer, múltiplas respostas e dar as mesmas oportunidades de progresso e sucesso académico e social que aos restantes alunos.</p> <p>No entanto, sentem-se, muitas vezes, impotentes por não saberem como responder adequadamente a estes alunos que integram, atualmente, as turmas do ensino regular. É um grande desafio que se coloca às escolas, aos professores e aos demais profissionais que atuam na área de educação, pois cada aluno é um caso e cada caso com as suas especificidades educativas e necessidades individuais. Promover a inclusão das crianças com dificuldades de aprendizagem nas escolas e na sociedade, mais do que uma necessidade, tem-se revelado uma forma de garantir a equidade de acesso e sucesso escolar e social de todos os cidadãos.</p> <p>Esta ação de formação pretende desenvolver competências para melhor integrar crianças com Síndrome de Angelman. Primeiro, pretende-se dar a conhecer a problemática que esta síndrome encerra, ainda pouco conhecida em Portugal e, muitas vezes, confundida com outras síndromes, pois suspeita-se que haverá muitos mais casos de indivíduos, no país, portadores da SA, mas diagnosticados com outras síndromes, nomeadamente, autismo ou paralisia cerebral. Depois, pretende-se orientar quem trabalha com estas crianças/jovens, dando alguns exemplos de atividades/estratégias e materiais que possam ser usados ou adaptados de acordo com as necessidades de cada caso e, desta forma, ir ultrapassando algumas barreiras que possam surgir.</p> <p>Assim, pretende-se com esta formação, sensibilizar os formandos para a importância da educação inclusiva, especificamente, no que diz respeito a esta síndrome. Conhecê-la, lidar com ela, implementando estratégias que se tornem o mais eficaz possível para estes indivíduos, pois é urgente, dado o crescimento do número de casos em Portugal.</p>

## FICHA DA AÇÃO

### OBJETIVOS:

Esta formação, centrada na “Síndrome de Angelman”, patologia que causa incapacidade motora, cognitiva e de linguagem, visa que os formandos conheçam e adquiram ferramentas para lidar com estes indivíduos. Assim, são objetivos desta formação:

- reforçar e sensibilizar para as políticas de inclusão, de modo a favorecer a implementação de práticas educativas;
- reconhecer as características e implicações da Síndrome de Angelman;
- compreender as dificuldades inerentes a esta patologia ainda pouco divulgada;
- identificar tratamentos/terapias da Síndrome de Angelman;
- identificar competências/estratégias para inclusão dos indivíduos portadores de SA na escola e na sociedade;
- utilizar os sistemas de comunicação como forma de otimização do processo ensino/aprendizagem.

### CONTEÚDOS DA AÇÃO:

#### Enquadramento teórico da ação

1. Definição e descrição histórica
2. Etiologia
3. Características da Síndrome de Angelman:
  - 3.1. Cognitivas e de linguagem
  - 3.2. Físicas
  - 3.3. Comportamentais
4. Problemas neurológicos
5. Tratamentos/ terapias
6. Inclusão de crianças com SA
7. Síndrome de Angelman em Portugal/ Angel

#### Estudo de casos

1. A promoção da interação social num aluno com SA, através do treino de pares: estudo de caso
2. Atividade 1 - Reflexão escrita sobre o impacto que um aluno com SA, integrado numa turma do ensino regular, possa ter na forma de um professor preparar e conduzir as suas aulas.
3. Introdução e desenvolvimento do uso da comunicação alternativa na Síndrome de Angelman: estudo de caso
4. Atividade 2 - Reflexão escrita acerca do vídeo “A Síndrome de Angelman ainda é um desafio para a medicina”, com enfoque nas características destes indivíduos e nas possibilidades de sucesso/insucesso da sua inclusão no ensino regular.

#### Avaliação

- Apresentação e discussão dos trabalhos/ produtos finais dos formandos

### METODOLOGIAS:

As quatro sessões que constituem esta formação são de organização teórico-prática. Far-se-á uso do método expositivo em alternância com metodologias ativas que estimulem a análise crítica e reflexiva. Recorrer-se-á, por exemplo, a exercícios práticos em grupo e visionamento de vídeos.

A ação será constituída por quatro sessões: a primeira e a segunda, de 1h30 cada, num total de 3 horas e com meia hora de intervalo; depois do almoço, seguem-se a terceira e quarta sessões de 1h30 cada, também, com meia hora de intervalo, nas quais se combina:

- apresentação do tema geral, com adequado suporte teórico;
- exposição de 2 casos de estudo;
- visualização de vídeos;
- realização de atividades – reflexão, análise e discussão em grupo;
- debate em plenário dos resultados das atividades/ produto final da ação.

## FICHA DA AÇÃO

### AVALIAÇÃO:

Três componentes: 40% para a participação oral (intervenções pertinentes ao longo da apresentação, podendo acrescentar conhecimento), 40 % para a participação nos trabalhos propostos e 20% para a reflexão individual das temáticas.

### BIBLIOGRAFIA:

Angel- Associação síndrome de Angelman de Portugal. Em: [www.angel.pt](http://www.angel.pt)

Angelman Brasil. Em: <https://angelmanbrasil.org.br/sindrome-de-angelman-cid/>

Angelman Syndrome Foundation (ASF). Em: <http://www.angelman.org/>

Bower, B. D., Jeavons, P. M. (1967). The "Happy Puppet" Syndrome. Department of Pediatrics and Child health, University of Birmingham, and the Children's Hospital, Birmingham. Arch Dis Childhood 1967;42:298-302. Em <http://adc.bmj.com/content/42/223/298.full.pdf+html>

Brun, C. & Artigas, J. (2005). Síndrome de Angelman: delgen a la conducta. Nau Llibres

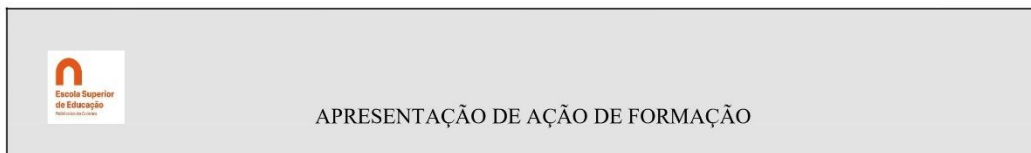
Cerdeira, A. (2020). "A Promoção da interação social num aluno com Síndrome de Angelman, através do treino de pares" [Instituto Politécnico de Coimbra]. [https://comum.rcaap.pt/bitstream/10400.26/33223/1/AUGUSTO\\_CERDEIRA.pdf](https://comum.rcaap.pt/bitstream/10400.26/33223/1/AUGUSTO_CERDEIRA.pdf)

Cobo-Álvarez, D., Veloz-Pico, A., & Samaniego-Vargas, A. (n.d.). *Síndrome de Angelman Angelman Syndrome Síndrome de Angelman*. <http://www.revincientifica.sld.cu/index.php/ric/article/view/4047>

Maris, A., & Trott, A. (2011). A patogênese genética e molecular da síndrome de Angelman. *Jornal Brasileiro de Psiquiatria*, 60(6). <https://www.scielo.br/j/ibpsiq/a/7zcGhF7jLWTRHRgmZ9zxy/?format=pdf&lang=pt>

VA, "Introdução e desenvolvimento do uso da comunicação alternativa na Síndrome de Angelman", Revista CEFAC, Clínica de Fonoaudiologia da Faculdade Estácio de Sá de Santa Catarina, Brasil, 2007 <https://www.scielo.br/j/rcefac/a/Rmgwz9BxxZWh7PmNLPGBVgq/?format=html&lang=pt>

## APÊNDICE 3 – Descrição da Ação de Formação



### 1. DESIGNAÇÃO DA AÇÃO DE FORMAÇÃO

Síndrome de Angelman: estudo de casos

### 2. ENQUADRAMENTO

(Razões justificativas da ação e sua inserção no plano de atividades da entidade proponente)

A Declaração de Salamanca (1994) já realçou a necessidade das instituições incluírem todas as crianças com dificuldades de aprendizagem, de aceitarem as suas diferenças, de proporcionarem o apoio necessário e serem locais capazes de responder às suas necessidades individuais. Teve, portanto, como objetivo promover a “Educação para Todos”, contemplando as mudanças fundamentais de políticas necessárias para desenvolver a abordagem da educação inclusiva, responsabilizando, principalmente, as Escolas.

A inclusão de alunos com dificuldades de aprendizagem na escola regular, não sendo uma questão pacífica, é, com certeza, um desafio cada vez mais presente no contexto educacional. Desta forma, as escolas, professores e restante comunidade escolar deparam-se com a necessidade de lhes oferecer, múltiplas respostas e dar as mesmas oportunidades de progresso e sucesso académico e social que aos restantes alunos.

No entanto, sentem-se, muitas vezes, impotentes por não saberem como responder adequadamente a estes alunos que integram, atualmente, as turmas do ensino regular. É um grande desafio que se coloca às escolas, aos professores e aos demais profissionais que atuam na área de educação, pois cada aluno é um caso e cada caso com as suas especificidades educativas e necessidades individuais. Promover a inclusão das crianças com dificuldades de aprendizagem nas escolas e na sociedade, mais do que uma necessidade, tem-se revelado uma forma de garantir a equidade de acesso e sucesso escolar e social de todos os cidadãos.

Esta ação de formação pretende desenvolver competências para melhor integrar crianças com Síndrome de Angelman. Primeiro, pretende-se dar a conhecer a problemática que esta síndrome encerra, ainda pouco conhecida em Portugal e, muitas vezes, confundida com outras síndromes, pois suspeita-se que haverá muitos mais casos de indivíduos, no país, portadores da SA, mas diagnosticados com outras síndromes, nomeadamente, autismo ou paralisia cerebral. Depois, pretende-se orientar quem trabalha com estas crianças/jovens, dando alguns exemplos de atividades/estratégias e materiais que possam ser usados ou adaptados de acordo com as necessidades de cada caso e, desta forma, ir ultrapassando algumas barreiras que possam surgir.

Assim, pretende-se com esta formação, sensibilizar os formandos para a importância da educação inclusiva, especificamente, no que diz respeito a esta síndrome. Conhecer-la, lidar com ela, implementando estratégias que se tornem o mais eficazes possível para estes indivíduos, pois é urgente, dado o crescimento do número de casos em Portugal.

### 3. DESTINATÁRIOS DA AÇÃO

Educadores de Infância, Professores dos Ensinos Básico e Secundário e outros potenciais interessados que pretendam desenvolver competências nesta área de formação.

### 4. OBJETIVOS A ATINGIR

Esta formação, centrada na “Síndrome de Angelman”, patologia que causa incapacidade motora, cognitiva e de linguagem, visa que os formandos conheçam e adquiram ferramentas para lidar com estes indivíduos. Assim, são objetivos desta formação:

- reforçar e sensibilizar para as políticas de inclusão, de modo a favorecer a implementação de práticas educativas;
- reconhecer as características e implicações da Síndrome de Angelman;
- compreender as dificuldades inerentes a esta patologia ainda pouco divulgada;
- identificar tratamentos/terapias da Síndrome de Angelman;
- identificar competências/estratégias para inclusão dos indivíduos portadores de SA na escola e na sociedade;

- utilizar os sistemas de comunicação como forma de otimização do processo ensino/aprendizagem.

## 5. CONTEÚDOS DA AÇÃO

(Discriminando, na medida do possível, o número de horas de formação relativo a cada componente)

### Enquadramento teórico da ação

1. Definição e descrição histórica
2. Etiologia
3. Características da Síndrome de Angelman:
  - 3.1. Cognitivas e de linguagem
  - 3.2. Físicas
  - 3.3. Comportamentais
4. Problemas neurológicos
5. Tratamentos/ terapias
6. Inclusão de crianças com SA
7. Síndrome de Angelman em Portugal/ Angel

### Estudo de casos

1. A promoção da interação social num aluno com SA, através do treino de pares: estudo de caso
2. Atividade 1 - Reflexão escrita sobre o impacto que um aluno com SA, integrado numa turma do ensino regular, possa ter na forma de um professor preparar e conduzir as suas aulas.
3. Introdução e desenvolvimento do uso da comunicação alternativa na Síndrome de Angelman: estudo de caso
4. Atividade 2 - Reflexão escrita acerca do vídeo “A Síndrome de Angelman ainda é um desafio para a medicina”, com enfoque nas características destes indivíduos e nas possibilidades de sucesso/insucesso da sua inclusão no ensino regular.

### Avaliação

- Apresentação e discussão dos trabalhos/ produtos finais dos formandos

## 6. METODOLOGIAS DE REALIZAÇÃO DA AÇÃO

(Discriminar, na medida do possível, a tipologia das aulas a ministrar: teóricas, teórico/práticas, práticas, de seminário)

As quatro sessões que constituem esta formação são de organização teórico-prática. Far-se-á uso do método expositivo em alternância com metodologias ativas que estimulem a análise crítica e reflexiva. Recorrer-se-á, por exemplo, a exercícios práticos em grupo e visionamento de vídeos.

A ação será constituída por quatro sessões: a primeira e a segunda, de 1h30 cada, num total de 3 horas e com meia hora de intervalo; depois do almoço, seguem-se a terceira e quarta sessões de 1h30 cada, também, com meia hora de intervalo, nas quais se combina:

- apresentação do tema geral, com adequado suporte teórico;
- exposição de 2 casos de estudo;
- visualização de vídeos;
- realização de atividades – reflexão, análise e discussão em grupo;
- debate em plenário dos resultados das atividades/ produto final da ação.

## 7. REGIME DE AVALIAÇÃO DOS FORMANDOS

Três componentes: 40% para a participação oral (intervenções pertinentes ao longo da apresentação, podendo acrescentar conhecimento), 40 % para a participação nos trabalhos propostos e 20% para a reflexão individual das temáticas.

## 8. MODELO DE AVALIAÇÃO DA AÇÃO

Inquérito de Satisfação da Ação de Formação

## 9. BIBLIOGRAFIA FUNDAMENTAL



- Angel- Associação síndrome de Angelman de Portugal. Em: [www.angel.pt](http://www.angel.pt)
- Angelman Brasil. Em: <https://angelmanbrasil.org.br/sindrome-de-angelman-cid/>
- Angelman Syndrome Foundation (ASF). Em: <http://www.angelman.org/>
- Bower, B. D., Jeavons, P. M. (1967). The “Happy Puppet” Syndrome. Department of Pediatrics and Child health, University of Birmingham, and the Children’s Hospital, Birmingham. Arch Dis Childhood 1967;42:298-302. Em <http://adc.bmj.com/content/42/223/298.full.pdf+html>
- Brun, C. & Artigas, J. (2005). Síndrome de Angelman: delgen a la conducta. Nau Llibres
- Cerdeira, A. (2020). “A Promoção da interação social num aluno com Síndrome de Angelman, através do treino de pares” [Instituto Politécnico de Coimbra]. [https://comum.rcaap.pt/bitstream/10400.26/33223/1/AUGUSTO\\_CERDEIRA.pdf](https://comum.rcaap.pt/bitstream/10400.26/33223/1/AUGUSTO_CERDEIRA.pdf)
- Cobo-Álvarez, D., Veloz-Pico, A., & Samaniego-Vargas, A. (n.d.). *Síndrome de Angelman Angelman Syndrome Síndrome de Angelman*. <http://www.revinfcientifica.sld.cu/index.php/ric/article/view/4047>
- Maris, A., & Trott, A. (2011). A patogênese genética e molecular da síndrome de Angelman. *Jornal Brasileiro de Psiquiatria*, 60(6). <https://www.scielo.br/j/jbpsiq/a/7zcGhF7jLWTRHRmgZZ9zxy/?format=pdf&lang=pt>
- VA, “Introdução e desenvolvimento do uso da comunicação alternativa na Síndrome de Angelman”, Revista CEFAC, Clínica de Fonoaudiologia da Faculdade Estácio de Sá de Santa Catarina, Brasil, 2007 <https://www.scielo.br/j/rccfac/a/Rmgwz9BxxZWh7PmNLPGBVgq/?format=html&lang=pt>

Data: abril/ 2024      Assinatura: Sílvia Tovim

APÊNDICE 4 – Cartaz da Ação de Formação



## APÊNDICE 5 – Ficha do Formando da Ação de Formação

 <p>REPÚBLICA PORTUGUESA EDUCAÇÃO</p>	 <p>Escola Superior de Educação Politécnico de Coimbra</p>
<p><b>Formação “Síndrome de Angelman: estudo de casos”</b></p>	

### FICHA DO FORMANDO

IDENTIFICAÇÃO			
Nome			
Género		Data de nascimento	
BI/CC		Validade	
Nacionalidade			
NIF		Nº Segurança Social (NISS)	
MORADA			
Morada			
Código Postal			
CONTACTOS			
Email			
Email (2)			
Telefone		Telefone (2)	
SITUAÇÃO PROFISSIONAL (Docente)			
AE / ENA		Data de início de funções	
NIF AE /ENA		Código de Recrutamento	
Nível de ensino		Índice	
Escalão		Situação Profissional	
Habilitações			
AÇÃO			
Nome	Síndrome de Angelman: estudo de casos		
Turma		Modalidade	1 dia – 6 horas
Data início	27/04/2024	Data fim	27/04/2024

<p>Confirmo os dados constantes desta ficha de inscrição</p> <p style="text-align: center;">Data: ____/____/____</p> <p style="text-align: center;">O(A) Chefe dos Serviços de Administração Escolar</p> <p style="text-align: center;">_____</p> <p style="text-align: center;">(assinatura com carimbo da Administração Escolar)</p>	<p style="text-align: center;">Data: ____/____/____</p> <p style="text-align: center;">O(A) Formando(a)</p> <p style="text-align: center;">_____</p> <p style="text-align: center;">(assinatura do docente)</p>
--	---

APÊNDICE 6 – Ação de Formação

APÊNDICE 6  
 Instituto Politécnico de Coimbra  
 Escola Superior de Educação

Sílvia Tovim

# Síndrome de Angelman: Estudo de casos

Formação para Educadores e Professores

13 de abril

Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

**Sessão 1**

- Definição e descrição histórica
- Etiologia
- Características da Síndrome de Angelman
  - Cognitivas e de linguagem
  - Físicas
  - Comportamentais

**Sessão 2**

- Problemas neurológicos
- Tratamentos/ terapias
- Inclusão de crianças com SA
- Síndrome de Angelman em Portugal/ Angel

**Sessão 3**

- A promoção da interação social num aluno com SA, através do treino de pares: estudo de caso
- Atividade 1

**Sessão 4**

- Introdução e desenvolvimento do uso da comunicação alternativa na Síndrome de Angelman: estudo de caso
- Atividade 2

Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

# Síndrome de Angelman: O que é?

100

Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

**Sessão 1**

- Definição e descrição histórica
- Etiologia
- Características da Síndrome de Angelman
  - Cognitivas e de linguagem
  - Físicas
  - Comportamentais

**Objetivos:**

- Conhecer a SA
- Compreender os 4 diagnósticos distintos da SA
- Saber como chegar a um diagnóstico de SA
- Reconhecer as características e implicações das mesmas nos portadores de SA

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Síndrome de Angelman

SA

**Doença genética autossómica rara**

- Afeta o neurodesenvolvimento – caracterizada por um grave atraso no desenvolvimento neurológico
- Afeta o cromossoma 15 – perda do cromossoma materno na região 15q11-13



UBA3A


Brun & Artigas, 2005



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Definição

- 1 Alteração genética rara que se manifesta desde o nascimento
- 2 É responsável por diferentes graus de deficiência psicomotora
- 3 Atraso severo no desenvolvimento
- 4 Dificuldades de equilíbrio e de coordenação de movimentos (ataxia)
- 5 Ausência de linguagem verbal




Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Definição

- 6 Convulsões
- 7 Distúrbios do sono
- 8 Personalidade facilmente excitável
- 9 Défice de atenção/ hiperatividade

Cobo-Álvarez et al., n.d.



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## O sorriso

**Característica própria da SA**

Os indivíduos portadores da SA sorriem muito, as suas gargalhadas são contagiantes e, segundo testemunhos, o sorriso conquista os corações dos que, diariamente, fazem parte das suas vidas. Por isso, também são chamados de "Anjos", devido ao nome da síndrome e pela aparência feliz.



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

**Definição**

**Descrição**

**Gravidez**  
Gravidez sem intercorrências

**Recém-nascido**  
Difícil reconhecimento no recém-nascido devido a problemas de desenvolvimento não detetados, características faciais ainda não muito aparentes

**6 meses**  
Surtem algumas características que podem ser confundidas com Perturbação do Espectro do Autismo ou Paralisia Cerebral

**2/3 anos**  
Notam-se características dismórficas típicas e perfil comportamental peculiar

Cerdeira, 2020

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Evolução histórica

Ano	Evento
1965	Descoberta pelo Dr. Harry Angelman
Década de 80	Maior número de diagnósticos
1989	Primeira referência na CID-10
Década de 90	Identificação da causa genética
2018	Definição de um código de CID específico

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Identificação

**Dr. Harry Angelman -1965**

Estudo com 3 crianças não consanguíneas que demonstravam um défice cognitivo muito grave, um rosto característico e um perfil comportamental caracterizado por ataques de riso sem motivo aparente, movimentos em abalo (tipo robô) e crises epiléticas.

102

Facts About Angelman Syndrome 7th Edition, January 1, 2009 cit. por Angelman Syndrome Foundation

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Designações

"Purppet children" (crianças marionetas)

"Happy purppet syndrom" (Síndrome das marionetas felizes)

"Síndrome de Angelman"

Bower, 1967  
Angelman Syndrome Foundation

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## CID – 10

Classificação Internacional de Doença  
CID- 10

- Incluída no Capítulo XVII, com o código CID-10 Q93.5, que contém um grande grupo de doenças com diferentes causas genéticas e diferentes estratégias de tratamento, não específicos da SA..
- Em 2018, foi definida uma CID específica para a SA, considerada como um distúrbio de neurodesenvolvimento causado por mutações genéticas, passando a ter um novo código, CID-10 (Q93.5).

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## História

**Anos 80**

Maior número de diagnósticos , aumentando o número de pessoas diagnosticadas com a síndrome.

**Anos 90**

Identificada a causa genética da SA. Os cientistas concluíram que se deve a uma alteração genética do cromossoma 15 materno que afeta o gene UBE3A. Ocorre de forma aleatória em 95% dos casos, sendo que apenas os restantes 5% dos casos se deva á fatores hereditários.

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim


## Etiologia

22 cromossomas maternos + 22 cromossomas paternos + 2 cromossomas que definem o sexo

**Cromossoma**

Conjunto de dois cilindros intercalados: um cilindro menor (denominado por braço "p") e outro maior (denominado o braço "q"). Cada braço possui diferentes regiões e estas são numeradas.

Cada cromossoma abriga centenas de diferentes genes, pequenas porções de informação que juntas contribuem para formar cada pessoa de forma única e irrepetível.



A Síndrome de Angelman é causada por alterações num único gene, o UBE3A, situado no cromossoma 15 herdado da mãe, na região 15q11-13 do braço "q", nomeado como 15q11-q13.

Maris & Trott, 2011

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Diagnósticos

**1**  
Deleção

**2**  
Dissomia uniparental paterna do cromossoma 15

**3**  
Mutaçao do gene UBE3A

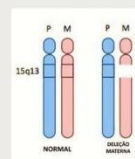
**4**  
Defeito de impressao (imprinting)

•Cerca de 70% dos casos.

•Perda de material genético na região q11-13, onde está localizado o gene UBE3A, no cromossoma 15 herdado da mãe.

•Detetada através de uma amostra de sangue para o teste de metilação do ADN e confirmado com outros testes.

•Os portadores deste erro genético podem apresentar: microcefalia, hipopigmentação, dificuldades motoras como ataxia e hipotonia muscular, problemas na alimentação, de linguagem e défice cognitivo.



Maris & Trott, 2011

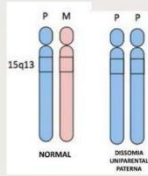
Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Diagnósticos


- 1 Deleção
- 2 Dissomia uniparental paterna do cromossoma 15
- 3 Mutação do gene UBE3A
- 4 Defeito de impressão (imprinting)

### Dissomia uniparental paterna do cromossoma 15

- Cerca de 2% a 3% dos casos.
- O portador desta doença possui dois cromossomas 15 do pai e nenhum da mãe.
- Menos graves, pois apenas existe uma alteração do gene, enquanto na deleção, o gene e outros adjacentes são perdidos.
- Pode ser identificada pelo teste de metilação do ADN, mas a confirmação exige um estudo genético molecular.



NORMAL      DISSOMIA UNIPARENTAL PATERNA



Maris & Trott, 2011

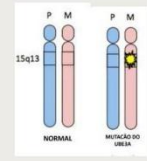
Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Diagnósticos


- 1 Deleção
- 2 Dissomia uniparental paterna do cromossoma 15
- 3 Mutação do gene UBE3A
- 4 Defeito de impressão (imprinting)

### Mutações do gene UBE3A

- Cerca de 5% a 10% dos casos.
- Caracteriza-se pela existência de um erro no código genético do gene UBE3A no cromossoma materno. Esta mutação pode acontecer em qualquer lugar do comprimento do gene.
- Para identificar as mutações que causam esta síndrome, é necessário recorrer a um estudo molecular que envolva a sequência do ADN do gene UBE3A.
- Os indivíduos com mutações neste gene podem apresentar boas capacidades cognitivas e motoras, dependendo da mutação.



NORMAL      MUTAÇÃO DO GENE UBE3A



Maris & Trott, 2011

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

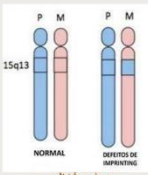
## Diagnósticos

- 1 Deleção
- 2 Dissomia uniparental paterna do cromossoma 15
- 3 Mutação do gene UBE3A
- 4 Defeito de impressão (imprinting)


### Defeito de impressão (imprinting)

- Cerca de 3% a 5% dos casos.
- Os portadores apresentam mutações na região que controla o processo de imprinting em 15q11-q13, o que dá origem a um padrão de expressão genética anormal, ou seja, o cromossoma herdado da mãe encontra-se presente, mas os seus genes não se expressam.
- Identificado quando o teste de ADN é anormal, mas não revela perda ou dissomia uniparental. Para avaliar mais profundamente este defeito é necessário recorrer-se a um estudo genético molecular.

Os sujeitos afetados por este erro genético revelam melhor desenvolvimento neuropsicomotor.



NORMAL      DEFECTO DE IMPRINTING

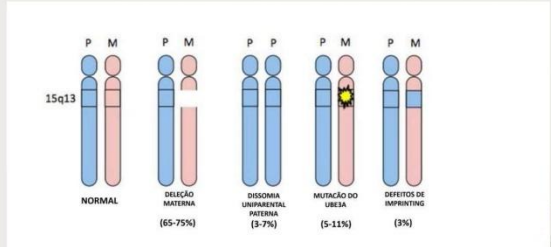


Maris & Trott, 2011


Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Diagnósticos

- 1 Deleção
- 2 Dissomia uniparental paterna do cromossoma 15
- 3 Mutação do gene UBE3A
- 4 Defeito de impressão (imprinting)



NORMAL      DELEÇÃO MATERNA (65-75%)      DISSOMIA UNIPARENTAL PATERNA (3-7%)      MUTAÇÃO DO GENE UBE3A (5-11%)      DEFECTOS DE IMPRINTING (3%)



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Diagnóstico

Feito por pediatra, geneticista clínico ou por neurologista, a partir dos primeiros anos de vida. (Brun & Artigas, 2005)

**Suspeita de SA**

- Realiza-se um cariótipo → Teste que permite estudar possíveis modificações cromossômicas que lesam a região 15q11-q13
- Realiza-se um teste de metilação (MS-MLPA) → Coleta de uma amostra de DNA do paciente
  - Anormal - Diagnóstico confirmado
  - Normal - 10% de possibilidade de Diagnóstico de SA

Protocolo para diagnóstico de SA aceite pela European Human Genetic Quality Network (EMQN) Cobo-Álvarez et al., n.d.

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Sintomatologia

Os sintomas da Síndrome de Angelman aparecem, geralmente, aos seis meses de idade. Atrasos de desenvolvimento são geralmente os primeiros sinais. Não há, até ao momento, nenhum tratamento de cura para a síndrome, mas há vários tipos de terapias, que veremos à frente, que ajudam no desenvolvimento dos portadores.



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Características cognitivas e de linguagem

Atraso mental profundo associado a:

Falta de controlo motor

Hiperatividade

Distúrbios de linguagem

Falta de atenção

Brun & Artigas, 2005

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Características físicas

Protusão da língua (dificuldades de sucção e deglutição)

Atraso na aquisição motora (sentar e andar)

Falta de coordenação de movimentos

Baixa estatura

Escoliose

Estrabismo

Cabelos finos e claros

Andar desequilibrado com as pernas abertas e rígidas

Microcefalia/achatamento occipital

Pele e olhos claros (normalmente confundidos com os albinos)

Os portadores da SA podem ser facilmente identificados a partir dos 3 a 4 anos de idade, pelas suas características físicas e comportamentais. No entanto, as características físicas podem não ser visíveis em todos os casos.

Traços faciais característicos: boca grande, queixo proeminente, dentes espaçados, bochechas acentuadas, lábio superior fino, olhos fundos, tendência a deixar a língua entre os dentes.

Brun & Artigas, 2005  
Maris & Trott, 2011

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Características comportamentais

- Riso fácil/aparência feliz
- Personalidade excitável
- Hiperatividade
- Ansiedade
- Défice de atenção
- Agressividade
- Movimentação repetitiva e anormal das mãos
- Sensibilidade ao calor
- Baixa sensibilidade à dor
- Fascinação pela água

Os portadores da SA chamam também a atenção das pessoas pela sua conduta comportamental. São sociáveis e afectuosos, gostam da companhia de outras pessoas, embora, por vezes, evitem o contacto directo com elas.

Brun & Artigas, 2005  
Maris & Trott, 2011

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Características comportamentais

- 1 Contacto físico excessivo (abraços fortes, puxar cabelos, mordidas, beliscões...).
- 2 Mudanças de rotina não são positivas para eles, pois causam ansiedade.
- 3 Irrequietos e muito ativos em tudo o que fazem.
- 4 Gostam de atividades lúdicas e desportivas, tais como nadar, andar a cavalo, ver fotos, escutar música alta, dançar, assistir TV, manusear plásticos brilhantes ou papéis metalizados, balões e outros brinquedos que chamem a atenção e não exijam coordenação motora fina.

Cerdeira, 2020  
Maris & Trott, 2011



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Características

Podemos, então, concluir que apesar das pessoas com SA terem uma esperança de vida equivalente à da restante população, nunca conseguem atingir autonomia, encontrando-se totalmente dependentes de terceiros (familiares e outros cuidadores) na prestação de cuidados e necessitando de acompanhamento regular por equipas multidisciplinares de profissionais de saúde e reabilitação.

**No entanto...**

Os jovens e adultos são socialmente adaptados e respondem a uma grande parte dos sinais pessoais e interações. Participam em atividades de grupo, afazeres domésticos e nas atividades e responsabilidades do convívio diário.

Maris & Trott, 2011

106

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Intervalo

Hora do Café



Síndrome de Angelman


Silvia Tovim

**Sessão 2**

- Problemas neurológicos
- Tratamentos/ terapias
- Inclusão de crianças com SA
- Síndrome de Angelman em Portugal/ Angel

**Objetivos:**

- Compreender as dificuldades inerentes a esta patologia na marcha/movimento
- Reconhecer a epilepsia como um dos problemas mais graves dos portadores de SA, nos primeiros anos de vida
- Identificar a perturbação do sono como um problema grave desta doença
- Conhecer alguns cuidados que permitem diminuir as manifestações da doença
- Identificar tratamentos/terapias que podem melhorar a qualidade de vida destes doentes
- Reforçar e sensibilizar para as políticas de inclusão, de modo a favorecer a implementação de práticas educativas
- Perceber a importância das rotinas na vida destes indivíduos
- Reconhecer a necessidade de usar SAAC de forma a melhorar a comunicação dos portadores da síndrome
- Conhecer a Angel Portugal



Síndrome de Angelman

Silvia Tovim

**Problemas neurológicos**

**Na marcha e perturbações do movimento**

Marcha lenta, atáxica, com as pernas rígidas, braços levantados e flexão a nível dos joelhos e cotovelos.

Há crianças tão atáxicas que não conseguem andar até serem maiores. Os distúrbios do movimento aumentam na fase adulta devido, muitas vezes, à escoliose, manifestando-se num problema sobretudo para aqueles que não apresentam capacidade para andar.

Atraso ao nível da motricidade grossa, pois normalmente sentam-se depois dos 12 meses e não andam até aos 3 ou 4 anos. As crianças ligeiramente comprometidas podem andar de forma quase normal ou ter um andar suave e saltitante, podendo estar acompanhado por uma tendência para inclinar-se para a frente, acentuando-se quando correm e mantêm os braços levantados.

Aproximadamente 10% dos portadores não chegam mesmo a caminhar.

Cerdeira, 2020

Síndrome de Angelman

Silvia Tovim


**Problemas neurológicos**

**Epilepsia**

É o problema mais grave, sobretudo nos primeiros anos de vida dos portadores de SA.

Já nos portadores com dissomia uniparental, defeito de impressão e mutação UBE3A, a idade mais comum para o início das crises situa-se entre os 3 e os 5 anos de idade.

80% a 90% dos indivíduos passam por crises de epilepsia, mas revela-se mais grave nos pacientes com deleção. Estes iniciam a epilepsia mais cedo (antes dos 2 anos de idade).



Associação Síndrome de Angelman  
Brun & Artigas, 2005

Síndrome de Angelman

Silvia Tovim


**Problemas neurológicos**

**Perturbações do sono**

Apresentam-se mais graves entre os 2 e os 6 anos, tendo tendência a melhorarem com a idade.

Contrariamente ao que seria expectável, as crianças com SA não apresentam maior sonolência no período diurno, o que sugere que têm menor necessidade de horas de sono que crianças da mesma faixa etária. O uso de sedativos pode ser útil, caso a vigília interfira muito na vida dos membros da família.

Tipos de perturbação mais frequentes: redução do sono noturno (dormem entre 5h a 6h por noite), despertares frequentes, despertar definitivo de madrugada, dificuldades em adormecer, movimentos anormais durante o sono, parassónias (bruxismo, enurese), ressonar.



Cerdeira, 2020

107

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Tratamentos Terapias

Sem cura

Existem cuidados que permitem:

- Diminuir as manifestações da doença;
- Melhorar a qualidade de vida das pessoas afetadas;
- Melhorar as convulsões;
- Melhorar a capacidade de comunicar e o comportamento.

Medicamentos

Utilizados para:

- Controlar a epilepsia;
- Melhorar alterações do comportamento;
- Melhorar as perturbações do sono

Associação Síndrome de Angelman de Portugal

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Tratamentos/ Terapias

- 1

**Fisioterapia**

Permite estimular as articulações e prevenir a sua rigidez, contribui para o aumento da força muscular e ajuda a melhorar o equilíbrio, a coordenação motora e a evitar a progressão da escoliose.
- 2

**Terapia ocupacional**

Permite melhorar progressivamente as suas capacidades funcionais e adquirir maior autonomia para as atividades do quotidiano, como lavar os dentes, pentear-se, lavar as mãos, vestir-se, entre outras.
- 3

**Terapia da fala**

Contribui para a compreensão e expressão não verbal, melhorando a interação com o meio, visto estas crianças apresentarem muitas dificuldades ao nível da comunicação. Permite ainda trabalhar a motricidade orofacial, a respiração e a deglutição.
- 4

**Aromaterapia**

Ajuda no relaxamento, na cooperação e audição.

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Tratamentos/ Terapias

- 5

**Hidroterapia**

Permite tonificar os músculos e contribui para o relaxamento, diminuindo os sintomas de hiperatividade, distúrbios do sono e défice de atenção.
- 6

**Musicoterapia**

Ajuda a melhorar a expressão corporal, estimula a coordenação motora e contribui para o humor, reduzindo a ansiedade e hiperatividade.
- 7

**Hipoterapia**

Ajuda a melhorar o equilíbrio e a coordenação motora e a desenvolver força muscular.
- 8

**Psicomotricidade**

Ajuda a trabalhar a memória, a atenção e a concentração e o domínio dos movimentos.

Brun & Artigas, 2005  
Associação Síndrome de Angelman de Portugal

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim


## Inclusão de crianças/ jovens com Síndrome de Angelman

- A intervenção com crianças/jovens com SA é difícil, mas não impossível. A intervenção deverá basear-se na **cooperação entre todos os intervenientes no processo educativo** do aluno (família, professores, auxiliares de educação, médicos, terapeutas...) e esta deverá ser o mais precocemente possível.
- A inclusão de crianças/jovens com SA, nas escolas, requer apoio personalizado, ambiente acolhedor e capacitação de professores para atender às necessidades específicas destes alunos. Sabemos que estes indivíduos necessitam de rotinas e que as mudanças de rotina poderão conduzir a estados de ansiedade e a comportamentos agressivos, logo, num contexto escolar (recreio, sala de aula), estes alunos deverão estar acompanhados e ser-lhes garantidas as vivências do seu dia a dia.
- Uma das áreas problemáticas destes alunos é a comunicação. Desta forma, sempre que possível, é importante que se utilize a língua gestual ou símbolos para colmatar esta dificuldade. Uma medida pertinente será o uso de Sistemas Aumentativos e Alternativos da Comunicação (SAAC), avaliando as características do indivíduo e promovendo o uso do sistema mais indicado para cada caso.

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Inclusão de crianças/jovens com Síndrome de Angelman

- Segundo Brun & Artigas (2005), a utilização dos sistemas de comunicação aumentativa podem ajudar estes indivíduos a alcançarem boas capacidades de comunicação especialmente os que possuem boa capacidade de atenção.
- Outro aspeto importante e que se deve ter em conta na intervenção com estes alunos é o desenvolvimento do comportamento de adaptação, para que consigam ultrapassar dificuldades do quotidiano, tais como aprender a comer sem ajuda, vestir-se, calçar-se, andar na rua... de forma a serem o mais independentes possível.
- Brun & Artigas (2005) defende que a implementação de técnicas de conduta consistentes, tanto em casa como na escola, podem permitir que a criança desenvolva sozinha a capacidade de realizar a maior parte das atividades relacionadas com o comer, o vestir e despir, atividades de casa, fazer compras, entre outras. Dá a importância das rotinas na vida destes indivíduos, necessárias para aquisição da maior autonomia possível.




Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Inclusão de crianças/jovens com Síndrome de Angelman

O Decreto-Lei nº55/2018, de 6 de julho, refere "autonomia e flexibilidade curricular", a faculdade conferida à escola para gerir o currículo dos ensinos básico e secundário, partindo das matrizes curriculares-base, assente na possibilidade de enriquecimento do currículo com os conhecimentos, capacidades e atitudes que contribuam para alcançar as competências previstas no Perfil dos Alunos à Saída da Escolaridade Obrigatória, (alínea c) do art.3.º do Decreto-Lei nº55/2018, de 6 de julho), permitindo que crianças/jovens com SA possam integrar escolas públicas ou privadas no regime regular.

Os princípios, as áreas de competência e os valores definidos do PASEO confluem para a formação do indivíduo como cidadão participativo, iniciando o caminho do exercício da cidadania ao longo da vida.

Assim, a componente do currículo de Cidadania e Desenvolvimento tem como objetivo principal **preparar os alunos para a vida**. Perante esta nova conceção, cada escola passa a poder incluir, nos seus documentos orientadores, as suas linhas de atuação, podendo mobilizar recursos e estratégias que promovam com eficácia a inclusão educativa.



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Inclusão de crianças/jovens com Síndrome de Angelman


Já o Decreto-Lei nº54/2018, de 6 de julho, estabelece medidas de promoção da acessibilidade e da inclusão das pessoas com deficiência ou incapacidade.

Em relação à inclusão de crianças com SA o decreto prevê a garantia de condições adequadas em ambientes educacionais, visando à participação plena e efetiva, promovendo uma educação inclusiva e respeitando as necessidades específicas desses indivíduos.

Este Decreto-Lei integra uma visão universal, contrária na prevenção e na proatividade, remetendo-nos para duas metodologias: o Desenho Universal para a Aprendizagem (DUA) e a Abordagem Multinível.

A primeira é um modelo orientado para a construção de um currículo diversificado para cada aluno, permitindo a flexibilidade do planeamento das atividades desenvolvidas em contexto de sala de aula. Aos professores é pedido que arranjem estratégias que possam chegar a todos os alunos.

A segunda metodologia é um dos aspetos inovadores desta legislação, pois assenta num modelo de intervenção multinível que promove a equidade e a igualdade no acesso ao currículo, através de medidas de suporte à aprendizagem e à inclusão, organizadas em 3 níveis de atuação: medidas universais, medidas seletivas e medidas adicionais (Decreto-Lei nº 54/2018, de 6 de julho de 2018).




Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Inclusão de crianças/jovens com Síndrome de Angelman


Alunos que apresentam dificuldades acentuadas e persistentes no nível de comunicação, interação, cognição ou aprendizagem, que exigem recursos adicionais significativos.

Dirigem-se a alunos que evidenciam necessidades de suporte à aprendizagem que não foram supridas em resultado da aplicação das medidas universais.



Fonte: Ministério da Educação - DGE


Dirigem-se a todos os alunos e têm como objetivo promover a participação e o sucesso escolar.



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Inclusão de crianças/jovens com Síndrome de Angelman



Perante a legislação em vigor, cabe a todos nós a responsabilidade e o esforço para integrar os indivíduos com Síndrome de Angelman, para que sejam bem aceites, respeitados e integrados na sociedade (família, escola, comunidade).



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Síndrome de Angelman em Portugal/ Angel

- Angel criada a 6 de janeiro de 2012, por um grupo de pais de crianças e jovens portadoras da síndrome
- 2022 – 80 crianças identificadas em Portugal
- No entanto, considerando que a prevalência é de 1/15000 a 20000 por nados vivos, a Associação considera possível que, no nosso país, haja cerca de 500 anjos.
- Objetivos da associação: dar a conhecer e promover uma maior visibilidade dos sintomas associados a esta doença rara, para que haja um diagnóstico mais célere e, em consequência, uma abordagem de tratamento correta e mais imediata de cada caso.





Associação Síndrome de Angelman de Portugal

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Síndrome de Angelman em Portugal/ Angel

- Em Portugal, existem dois grupos de investigação focados nas alterações a nível cerebral da Síndrome de Angelman:
  - Grupo de investigadores do Instituto Superior Técnico e do Instituto de Medicina Molecular da Universidade de Lisboa.
  - Grupo de investigadores do Centro de Neurociência e Biologia Celular da Universidade de Coimbra.



Associação Síndrome de Angelman de Portugal

110

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Síndrome de Angelman

Video



<https://www.youtube.com/watch?v=QMY5t2AjtJg>




Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

# Almoço



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

# Estudo de casos




Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Sessão 3

- A promoção da interação social num aluno com SA, através do treino de pares: estudo de caso
- Atividade 1

**Objetivos:**

- Identificar competências/ estratégias para inclusão dos indivíduos portadores de SA na escola e na sociedade



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## CASO 1

**“A promoção da interação social num aluno com SA, através do treino de pares”**



**Pessoas com Síndrome de Angelman tem pouca ou nenhuma comunicação através da fala.**

Helóisa, 3 anos



Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Apresentação do caso

O estudo remonta ao ano letivo 2018/2019 e foi realizado por Augusto Cerdeira para a sua dissertação de mestrado, no Agrupamento de Escolas do Distrito de Faro, que recebe crianças desde o pré-escolar até ao ensino básico.

Trata-se de um agrupamento de referência para a multideficiência e para a intervenção precoce para a infância. Os espaços concretos, para a realização deste estudo, foram o "recreio" e a "sala de aula", envolvendo um aluno a quem tinha sido diagnosticada Síndrome de Angelman.



Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Objetivos do estudo

Objetivos principais de estudo prendem-se com:

- melhorar as capacidades de comunicação com os intervenientes do processo educativo (colegas, professores, auxiliares...);
- promoção da interação social em ambiente recreativo e letivo.



Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Contextualização do estudo

Este estudo de caso centra-se no processo, programa de intervenção que decorreu no contexto natural da criança, a escola que frequentava, centrando-se na compreensão de problemas, analisando comportamentos, atitudes e valores.



Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Caracterização dos participantes

O programa de intervenção integrou três alunos do 3º ano de escolaridade, inseridos na mesma turma desde o 1º ano. Destes três, um é o aluno em estudo, com Síndrome de Angelman, e os outros dois são os pares (Gustavo e Francisca, nomes fictícios, de 8 anos), selecionados no âmbito do estudo.

Características dos "pares selecionados":

- sentido de responsabilidade;
- sensibilidade;
- capacidade de reconhecer a diferença e de a compreender;
- saudáveis competências sociais;
- espírito de solidariedade.



Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Caracterização dos participantes

Relativamente à criança em estudo, o Tiago (nome fictício), foi consultado o seu processo individual e foi realizada uma análise documental, permitindo caracterizá-lo e recolher informações sobre o seu percurso académico e comportamental.

O Tiago, tal como os pares, tinha 8 anos de idade e, em 2012, realizou teste genético para a SA com resultado positivo.

Ingressou a escolaridade obrigatória no ano letivo 2016/2017, frequentando a Unidade de Multideficiência e Surdocegueira Congénita, já usufruindo de medidas educativas especiais.

No final do ano letivo, passou a usufruir de um Currículo Específico Individual, dado os resultados de avaliação, o Relatório Circunstanciado da IPI e o Relatório Médico.

Aquando deste estudo, o Tiago beneficiava de Terapia da Fala, duas vezes por semana (45 min) e Terapia Ocupacional, 45 minutos por semana.

Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Caracterização dos participantes

Capacidades do Tiago, em contexto de sala de aula, era capaz de:

- ✓ seguir movimentos de pessoas e objetos;
- ✓ olhar para uma pessoa que, através da voz, tentava captar a sua atenção;
- ✓ reagir à música e ao canto;
- ✓ explorar objetos com as mãos (principalmente sonoros);
- ✓ reagir ao quente e ao frio/ à consistência e textura de substâncias e objetos;
- ✓ Reagir à estimulação tátil nas várias partes do corpo.

No domínio da autonomia, era capaz de:

- ✓ beber por um copo;
- ✓ permanecer à mesa durante o almoço;
- ✓ levar os talheres à boca (com o apoio de um adulto).

Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Caracterização dos participantes

Na mobilidade/motricidade, era capaz de:

- ✓ deslocar-se com alguma facilidade, exceto ao subir e descer escadas, precisando da ajuda de um adulto;
- ✓ controlava melhor dos movimentos involuntários quando se sentia agitado;
- ✓ já conseguia estar sentado por maiores períodos de tempo.

Na sociação, o Tiago era capaz de:

- ✓ interagir positivamente com os colegas;
- ✓ demonstrava sentimentos de alegria, através de gestos ou sons, quando via pessoas conhecidas;
- ✓ em contexto de sala de aula, acontecia o mesmo, mas esta interação acontecia raramente.

Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Caracterização dos participantes

A nível cognitivo, era capaz de:

- ✓ estar atento e concentrado por alguns minutos, caso estivesse a brincar com algo da sua preferência;
- ✓ revela interesse por atividades de pintura, mas revela muitas dificuldades na motricidade fina.

A nível da comunicação, as dificuldades eram muito graves:

- ✓ não cumpria ordens mais complexas, nem compreendia mensagens faladas simples;
- ✓ compreendia, apenas, mensagens como "toma", "dá"... e reagia à palavra "não", parando de imediato a ação que estivesse a realizar;
- ✓ enunciava, muitas vezes, o som "ma", como manifestação de carinho.


Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Caracterização dos participantes

**Nota:** Esta análise documental foi realizada através do processo individual do aluno (RTP, PEI, CEI, Relatórios médicos).

Por último, já pelos RTP e PEI, devidamente atualizados, ao abrigo do Decreto-Lei nº 54/2018, de 6 de Julho.

Foram também realizadas entrevistas à mãe do aluno, à professora titular de turma, à professora de Educação Especial e foram realizadas observações diretas.



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Programa de Intervenção

1ª Inicial    2ª Intervenção    3ª Final

O Programa de Intervenção foi composto por 3 fases: a inicial, a de intervenção e a final.

### 1ª fase: fase inicial

Numa 1ª fase, o investigador procurou conhecer o aluno e descobrir áreas da sua preferência.

Foram recolhidas informações sobre os comportamentos sociais do aluno com SA:

- existência de comunicação verbal e não verbal;
- verificação do isolamento ou inclusão em atividades com os colegas.

➔

Depois, foi realizada a observação, no recreio e em contexto de sala de aula, de interação com os outros alunos.



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Programa de Intervenção

1ª Inicial    2ª Intervenção    3ª Final

### 2ª fase: fase de intervenção

Na 2ª fase, o investigador adequou o programa de intervenção com um conjunto de estratégias e de recursos que visavam **preparar os pares e o Tiago para o aumento das interações.**

**Seguiram-se as seguintes estratégias:**

- criaram-se oportunidades para que o aluno com SA interagisse com as crianças da turma;
- sensibilizaram-se as crianças da turma para a questão da "diferença", no sentido de as preparar para o programa a aplicar;
- criaram-se momentos de partilha e de interação por via das atividades lúdicas, recurso considerado eficaz, em contexto educativo, e que promove o desenvolvimento de várias competências, nomeadamente, sociais;
- treino de pares, de forma a ajudarem-se mutuamente, na qual aprendem ao ensinar (última tarefa desta fase).

114



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Programa de Intervenção

1ª Inicial    2ª Intervenção    3ª Final

➔ Após visualização do vídeo do filme "Cuerdas", de Pedro Solís García, seguiu-se um debate acerca do mesmo.

**Os pares foram escolhidos, segundo os seguintes critérios:**

- capacidade para identificar aspetos pertinentes do filme;
- vontade de ajudar o outro e identificar estratégias a realizar;
- capacidade para identificar no contexto circundante pessoas que precisassem de ajuda;
- reconhecimento que o Tiago não estava incluído na turma.

➔

De seguida, passou-se ao treino de pares, que se baseou em:

- atividades que permitissem aos pares um conhecimento sobre como desenvolver a amizade e interagir com alunos com dificuldades de interação e comunicação;
- antecipar as dificuldades que pudessem surgir durante as atividades comuns com o colega com SA;
- adquirir competências que lhes permitisse de forma antecipada resolver as dificuldades.

Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Programa de Intervenção

1ª Inicial 2ª Intervenção 3ª Final

Por fim, foram trabalhadas estratégias de **iniciação** e de **resposta**, com recurso à técnica da "modelagem".

Para isto, foram simuladas situações juntamente com os pares, em que se reproduziram esses e outros comportamentos.

Era sugerido aos pares que reagissem espontaneamente, foram incentivados a melhorarem os aspetos menos positivos das suas respostas e a nunca desistirem de interagir com o aluno com SA.

Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Programa de Intervenção

1ª Inicial 2ª Intervenção 3ª Final

### 3ª fase: fase final

Na fase final foi possível identificar os **efeitos** que o processo exerceu sobre o aluno em estudo e **respetivo registo** dos comportamentos dos pares e do Tiago após o treino, de forma a aferir os efeitos das estratégias implementadas.

Os pares treinados exerceram uma **intervenção gradual**, subtil e espontânea, pois o objetivo consistia em não afastar o Tiago, mas sim captar a sua atenção, acolhendo e cativando o colega.

Para isso, o investigador optou por aplicar as **estratégias preparadas (iniciação/resposta)** numa atividade realizada no **recreio**, ambiente natural e propício a interações espontâneas.

Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Resultados (conclusão/observação)

Inicialmente, relativamente ao espaço exterior, o investigador concluiu que as atividades nas quais o Tiago participava, na sua totalidade, eram na companhia da assistente operacional que o acompanhava.

Não reagia às interações com os colegas, nem revelava iniciativa para tal. Também não se aproximava dos pares, procurava sempre o adulto de referência.



Cerdeira, A. (2020)

Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Resultados (conclusão/observação)

Na fase final da intervenção, o investigador verificou que as **iniciações verbais e não-verbais** do Tiago passaram a existir perto do fim do programa de intervenção, tendo estas sempre resposta por parte dos pares.

Concluindo, **as iniciações dos pares foram aumentando, bem como as respostas do Tiago.**



Cerdeira, A. (2020)

Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Conclusão:

- Este estudo veio intervir no processo de inclusão da criança com SA, na medida em que foram fornecidas aos pares estratégias de ação.
- A Francisca e o Gustavo mostraram possuir características que se adequavam ao treino de estratégias de **iniciação** e de **resposta**, de forma a facilitarem o melhoramento das interações sociais com o Tiago.
- Este treino, realizado em 8 sessões, permitiu-lhes adquirir **estratégias e competências** para chegarem ao colega.
- Implementaram-se as estratégias de **iniciação e resposta**, utilizando-se a **técnica da modelagem**.

Cerdeira, A. (2020)



Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Atividade 1

Reflexão escrita sobre o impacto que um aluno com SA, integrado numa turma do ensino regular, possa ter na forma de um professor preparar e conduzir as suas aulas.



Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Intervalo

Horário do Café

116



Síndrome de Angelman

Sílvia Tovim

## Sessão 4

- Introdução e desenvolvimento do uso da comunicação alternativa na Síndrome de Angelman: estudo de caso
- Atividade 2
- Reflexão final

### Objetivos:

- Utilizar os sistemas de comunicação como forma de otimização do processo ensino/aprendizagem
- Identificar as ideias-chave da formação



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## CASO 2

**“Introdução e desenvolvimento do uso da comunicação alternativa na Síndrome de Angelman”**



**Pessoas com Síndrome de Angelman tem uma comunicação multimodal. Usam gestos, sinais, vocalizações e outras formas de comunicação**


Lorena, 4 anos



Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Apresentação do caso

Estudo de caso realizado na clínica de Fonoaudiologia da Faculdade Estácio de Sá de Santa Catarina, em 2007, por Melissa Watzko Eskelsen, Fernanda Bernardeth Pacheco, Cristiane Gonçalves Montibeller, Helena Ferro Blasi e Raquel Fleig, e publicado na Revista Científica CEFAC, a uma rapariga com 17 anos, identificada como E., diagnosticada com Síndrome de Angelman, sem linguagem oral.




Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Objetivos do estudo

Os objetivos deste estudo:

- mostrar o sucesso de introdução e desenvolvimento do uso do Sistema Alternativo (PCS), na Síndrome de Angelman, proporcionando, à E., uma melhor oportunidade de inclusão social e educacional;
- mostrar que os SAAC são um meio viável de comunicação para os portadores desta síndrome.




117

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Contextualização do estudo

Uma das principais características secundárias da SA é a ausência de fala funcional, a introdução de um SAAC será uma mais-valia, pois poderá proporcionar ao portador de SA um meio de comunicação com os seus pares e com os adultos para expressar as suas necessidades, desejos, sentimentos...

A E., de 17 anos, ainda não falava, e pretendia-se ajudá-la a melhorar a comunicação que se encontrava extremamente atrasada e, consequentemente, o desenvolvimento cognitivo.



Síndrome de Angelman

Silvia Tovim

## Caracterização da paciente

E, do sexo feminino, não possuía linguagem oral. Ao nascer, verificou-se uma alteração do perímetro cefálico, com valores menores do que é considerado normal, pelo que se diagnosticou um microcefalia.

Só aos 12 anos de idade lhe foi diagnosticada a SA.

A nível motor, começou a andar aos 3 anos e, à data deste estudo, apresentava marcha com dificuldades e características próprias da SA.

Encontrava-se medicada para crises convulsivas e era dependente para atividades da vida diária.

Síndrome de Angelman

Silvia Tovim

## Caracterização da paciente

Quanto à **motricidade orofacial**, apresentava:

- ✓ "postura habitual de lábios entreabertos, língua protusa e hipotónica, bochechas simétricas, palato duro normal, dentição permanente com 24 dentes em bom estado de conservação, baba presente em momentos de atividades direcionadas";
- ✓ "mastiga os alimentos com a boca aberta, realiza movimentos verticalizados, amassamento dos alimentos com auxílio da língua, presença de ruídos constantes, interposição lingual no momento da deglutição, sobras em cavidade oral e escape de alimentos durante a mastigação."

Quanto à **avaliação da linguagem**, E. revelava:

- ✓ dificuldade de compreensão de ordens simples e complexas;
- ✓ dificuldade de concentração e atenção dirigida;
- ✓ Comunica-se através da linguagem não verbal (gestos funcionais) e emissão de um único som contextualizado: /mã/ para mãe;
- ✓ Possui um défice significativo da linguagem expressiva quanto aos aspetos da semântica, sintaxe, prosódia e fonologia caracterizando-se como ausência de fala funcional.

Síndrome de Angelman

Silvia Tovim

## Programa de intervenção

O Sistema Alternativo de Comunicação escolhido foi o PCS, Picture Communication Symbols System e foram utilizados centros de interesse da paciente.

Os centros de interesse foram considerados atividades, jogos ou brincadeiras que lhe trouxessem a sensação de bem-estar, de forma a que a sua motivação e participação nas sessões fossem prazerosas.

Foram realizadas 8 filmagens de terapia fonoaudiológica. Estas foram analisadas e interpretadas, quinzenalmente, e envolviam brincar como estratégia para o desenvolvimento simbólico da jovem, ou seja, criar situações em que esta se envolvia no processo de aprendizagem.

118

Síndrome de Angelman

Silvia Tovim

## Programa de intervenção

1ª Fase

2ª Fase

1ª fase

O processo de inserção de símbolos foi realizado de forma lenta e gradativa. A terapeuta realizava a **apresentação** do objeto concreto e, depois, **correlacionava** o símbolo com o objeto.

Os dois eram colocados em cima da mesa e eram correlacionados várias vezes (apresentação/ correlação).



Após esta fase, a terapeuta pegava a mão da paciente e colocava-a sobre o símbolo e simultaneamente, entregava-lhe o objeto.

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Programa de intervenção

**1ª Fase**

Fase

**2ª Fase**

Fase

**1ª fase (cont.)**

Este processo, segundo a terapeuta, foi rápido, pois a E., a partir da 3ª sessão, deixou de necessitar da etapa de apresentação, correlação e introdução do sistema, pois passou, nas sessões seguintes, a solicitar o objeto trabalhado por meio do **apontar ou pegar o símbolo**.

➔

Assim, nesta 1ª fase, seguiram-se as seguintes etapas:

- **apresentação** do objeto,
- **correlação** do objeto com o símbolo
- **introdução**, do paciente, ao uso do sistema.

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Programa de intervenção

**1ª Fase**

Fase

**2ª Fase**

Fase

**2ª fase**

Foram introduzidos **vários símbolos**, por **categorias**, tais como: comer, beber e brincar.

A rapariga, devido, também, ao comprometimento cognitivo e hiperatividade, mostrou-se "perdida", negando as categorias apresentadas, direcionando a sua escolha para os símbolos que já lhe eram familiares.

➔

Dos 15 símbolos trabalhados, adquiriu a funcionalidade para 5 símbolos, sendo que foram realizadas apenas 12 sessões, totalizando 10 horas de atendimento.

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Resultados (conclusão/observação)

- O SAAC deve ser escolhido pelo profissional, consoante as dificuldades apresentadas pelo paciente.
- A família do paciente tem um papel preponderante em todo este processo, pois deve intervir diretamente no processo terapêutico, já que é o primeiro núcleo social em que o indivíduo está inserido.
- Também é preponderante o papel do grupo social maior no qual está inserido (escola, comunidade...), onde passa mais tempo e convive com um maior número de pessoas.

- O PCS foi selecionado para a E. por apresentar os símbolos que mais se relacionavam com os objetos reais, sendo a sua visualização e compreensão mais simples, embora seja um trabalho lento.
- O tempo é um fator primordial para o desenvolvimento de trabalhos com SAAC, neste caso o PCS.
- A terapeuta concluiu que E., apesar do curto período de tempo de atendimento, apresentou resultados satisfatórios quanto ao uso do PCS.

Revista CEFAC

Síndrome de Angelman Sílvia Tovim

## Atividade 2

**Reflexão escrita acerca do vídeo "A Síndrome de Angelman ainda é um desafio para a medicina", com enfoque nas características destes indivíduos e nas possibilidades de sucesso/insucesso da sua inclusão no ensino regular.**

[https://youtu.be/5eVMu\\_OSzCO](https://youtu.be/5eVMu_OSzCO)



## APÊNDICE 7 – Avaliação da Ação de Formação



Ação de Formação

### Avaliação da Formação “Síndrome de Angelman: estudo de casos”

Responda ao questionário colocando uma cruz (X) no quadrado correspondente à sua opinião. Assinale, apenas, uma alternativa em cada alínea.

	1	2	3	4	5
	Muito interessante	Interessante	Sem opinião	Pouco interessante	Desinteressante
1. Utilidade do tema					
2. Objetivos da formação					
3. Conteúdos					
4. Motivação/ participação					
5. Trabalhos/ atividades					
6. Materiais utilizados na formação					
7. Duração da formação					
8. Método de apresentação da formadora					
9. Domínio do assunto por parte da formadora					
10. Linguagem utilizada					
<b>SUGESTÕES / CRÍTICAS</b>					

## APÊNDICE 8 – Inquérito por Questionário



Ação de Formação “Síndrome de Angelman: estudo de casos”

### Inquérito

Sou aluna da Escola Superior de Educação de Coimbra. Este inquérito destina-se à realização de um trabalho de investigação, realiza-se no âmbito da obtenção do grau de mestre em Educação Especial – Domínio Cognitivo e Motor, sob a orientação da Professora Doutora Sónia Costa. O questionário que se segue insere-se na seguinte temática: “A inclusão de alunos portadores de Síndrome de Angelman” e destina-se a ser preenchido por Educadores, Professores dos 1º, 2º, 3º ciclos do Ensino Básico e Secundário, Professores de Educação Especial, Técnicos/Terapeutas e demais profissionais da educação que exercem ou exerceram funções em escolas públicas ou privadas.

A sua colaboração será preciosa para a concretização deste trabalho. Por isso, solicito-lhe que disponibilize um pouco do seu tempo e preencha as opções que melhor correspondem à sua opinião. O questionário é anónimo, a confidencialidade das respostas é inequivocamente garantida e serão utilizadas, apenas, para tratamento estatístico.

Nota: A sigla “NE” refere-se a Necessidades Específicas e a sigla “SA” a Síndrome de Angelman.

Responda ao questionário colocando uma cruz (X) no quadrado correspondente à sua opção. Assinale, apenas, uma alternativa em cada alínea.

#### I – Dados pessoais e profissionais

1. Idade? \_\_\_\_\_

2. Género?

Feminino

Masculino

Outro: \_\_\_\_\_

3. Habilitações académicas?

\_\_\_\_\_

4. Profissão?

Professor(a)

Técnico(a)/Terapeuta

Assistente operacional

Outra: \_\_\_\_\_

5. Tempo de serviço?

\_\_\_\_\_



6. Nível de ensino?

\_\_\_\_\_

7. Tem formação em Educação Especial?

Sim (avançar para a pergunta 8)

Não (avançar para a pergunta 9)

8. Especifique a sua formação na área de Educação Especial.

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

9. Tem experiência de trabalho com crianças com necessidades específicas?

Sim

Não

**II – Dados em estudo**

	1	2	3	4	5
	Concordo plenamente	Concordo	Sem opinião	Discordo	Discordo plenamente
1. A inclusão de alunos com SA numa turma do ensino regular favorece a compreensão e aceitação das diferenças por parte dos restantes alunos.					
2. A sala de aula regular é o contexto mais favorável à aprendizagem dos alunos com SA.					
3. A interação entre pares, no contexto de sala de aula, favorece as aprendizagens dos alunos com SA.					
4. A inclusão de alunos com SA pode contribuir para a aprendizagem dos restantes alunos.					
5. A presença de alunos com SA na sala de aula dificulta a tarefa do professor.					
6. O professor encontra-se preparado para recorrer a materiais didáticos diversificados e específicos para alunos com esta síndrome.					
7. A aprendizagem dos alunos com SA deve beneficiar sempre do acompanhamento de um professor de Educação Especial dentro da sala de aula.					
8. Sentindo-se “acompanhados”, os alunos com SA podem adquirir mais autonomia e autoestima.					
9. As atividades lúdicas fomentam a aprendizagem dos alunos com					



## Ação de Formação “Síndrome de Angelman: estudo de casos”

SA.					
10. O sucesso da aprendizagem dos alunos com SA é favorecido quando agrupados de acordo com as suas necessidades e dificuldades.					
11. Além das metodologias do professor, a estabilidade emocional e o apoio familiar favorecem o sucesso educativo dos alunos com SA.					
12. As escolas devem promover medidas educativas adaptadas aos alunos com SA.					
13. As escolas encontram-se preparadas com materiais e recursos educativos para estes alunos.					
14. A organização dos espaços e dos equipamentos, nas escolas, encontram-se de forma a receber alunos portadores de SA.					

Obrigada pela sua colaboração!

## APÊNDICE 9 – Guião da Entrevista



### Guião de Entrevista

**Entrevistador:** Sílvia Tovim

**Entrevistado:** Educadores/Professores

**Local:** Escola de realização da Ação de Formação

BLOCOS	Objectivo do bloco	Questões orientadoras	Perguntas de recurso e de aferição
<b>BLOCO 1 –</b> Legitimação de entrevista	- Agradecer a disponibilidade; explicitar o problema, o objetivo e os benefícios do estudo; colocar os entrevistados na situação de colaborador; garantir a confidencialidade dos dados; explicar o procedimento.	- Sou aluna do mestrado de Educação Especial- Domínio Cognitivo e Motor, na Escola Superior de Educação de Coimbra. É minha intenção fazer um estudo com o objetivo de reforçar e sensibilizar para as políticas de inclusão, de modo a favorecer a implementação de práticas educativas, relativas a alunos com SA.  - Gostaria de contar com a vossa colaboração, uma vez que são interlocutores privilegiados, pelo que poderão fornecer informações importantes para o desenvolvimento deste trabalho.  - Informo que a entrevista é completamente confidencial, sendo garantido o anonimato das pessoas envolvidas, bem como da instituição.	
<b>BLOCO 2 –</b>	- Recolher dados da	1. Idade?	



<p>Identidade pessoal e profissional dos entrevistados.</p>	<p>caraterização pessoal e profissional.</p>	<p>2. Género?</p> <p>3. Habilitações académicas?</p> <p>4. Profissão?</p> <p>5. Tempo de serviço?</p> <p>6. Nível de ensino?</p> <p>7. Tem formação em Educação Especial?</p> <p>8. Tem experiência de trabalho com crianças com necessidades específicas? Quais?</p>	
<p><b>BLOCO 3 – SA:</b> características dos portadores</p>	<p>- Conhecer as causas, características e implicações da SA.</p>	<p>1. Conhecia a SA?</p> <p>2. É possível já ter trabalhado com alunos com SA, mas diagnosticados com outras síndromes?</p> <p>3. Depois desta Ação de Formação, conseguiria identificar um indivíduo com esta síndrome?</p> <p>4. Considera que um aluno com estas características se adapta e é incluído numa turma regular com facilidade?</p>	<p>1. Se sim, pode fazer-me uma breve descrição das características desses alunos?</p>
<p><b>BLOCO 4 –</b> Barreiras e facilitadores de aprendizagem em alunos com SA</p>	<p>- Especificar as barreiras e os facilitadores de aprendizagem dos alunos com SA.</p>	<p>1. Quais são as principais dificuldades que estes alunos poderão encontrar numa escola de ensino regular?</p> <p>2. Na sua opinião, quais são os</p>	



		<p>facilitadores de aprendizagem numa escola de ensino regular?</p> <p>3. Considera importante para o processo ensino/aprendizagem destes alunos o envolvimento da família?</p> <p>4. Que dificuldades considera que encontraria no trabalho com indivíduos com esta síndrome?</p>	
<p><b>BLOCO 5 –</b> Sensibilização para as políticas de inclusão</p>	<p>- Reforçar e sensibilizar para as políticas de inclusão.</p>	<p>1. Qual é a sua conceção sobre a inclusão dos alunos com SA?</p> <p>2. Na sua opinião, os professores do ensino regular estão preparados para receber nas suas turmas alunos com SA?</p> <p>3. Que dificuldades pedagógicas considera que teria se tivesse um aluno com SA numa das suas turmas?</p> <p>4. Considera que os alunos são prejudicados no processo ensino/aprendizagem com um aluno com estas características na turma?</p> <p>5. Em que medida a legislação em vigor é pertinente para a integração destes</p>	<p>1. Que tipo de formação deviam ter os professores para lidar com alunos com SA?</p>



		alunos em escolas públicas ou privadas do regime regular?	
<b>BLOCO 6</b> – Inclusão dos indivíduos portadores de SA na escola e na sociedade	- Identificar competências/estratégias para inclusão dos indivíduos portadores de SA.	<p>1. Do seu ponto de vista, o que poderão aprender estes alunos numa escola de ensino regular?</p> <p>2. Na sua opinião, que estratégias/métodos ou técnicas são mais adequadas para trabalhar com alunos com SA?</p> <p>3. Na sua opinião, as escolas estão preparadas para receber e atender adequadamente estes alunos?</p> <p>4. O que é necessário para os indivíduos com SA tenham sucesso na escola?</p> <p>5. A sua escola tem recursos humanos e materiais suficientes para receber alunos com SA?</p>	<p>1. Considera que a intervenção com alunos portadores de SA deverá basear-se na cooperação entre todos os intervenientes no processo (família, auxiliares de educação, médicos, terapeutas...)?</p> <p>2. Considera o apoio personalizado, um ambiente acolhedor e professores com capacitação fatores fundamentais para atender às necessidades dos alunos?</p> <p>3. As escolas preparam estes indivíduos para serem aceites, respeitados e integrados na sociedade (família, escola, comunidade)?</p>
<b>BLOCO 7</b> – Finalização da entrevista	<p>- Saber se o entrevistado tem alguma questão.</p> <p>- Saber se o entrevistado quer acrescentar alguma informação.</p> <p>- Agradecer a disponibilidade.</p>	<p>1. Quer colocar alguma questão?</p> <p>2. Quer acrescentar alguma informação?</p> <p>- Obrigada pela sua colaboração.</p>	

<sup>1</sup> Guião elaborado com base em AMADO, João da Silva (2009). *Introdução à Investigação Qualitativa em Educação*. Coimbra: Universidade de Coimbra.

## APÊNDICE 10 – Súmula das Entrevistas

### Súmula de depoimentos das entrevistas.

BLOCOS	Depoimento 1 (Pré-escolar)	Depoimento 2 (1º ciclo)	Depoimento 3 (2º ciclo)	Depoimento 4 (3º ciclo)	Depoimento 5 (Secundário)
Identidade pessoal e profissional dos entrevistados	Educ. de Infância, 38 anos Mestrado, 5 anos de tempo de serviço Sem formação em EE.	Professora, 42 anos Licenciatura, 11 anos de tempo de serviço Sem formação em EE.	Professora, 38 anos Mestrado, 8 anos de tempo de serviço Sem formação em EE.	Professora, 47 anos Licenciatura, 3 anos de tempo de serviço Sem formação em EE.	Professora, 43 anos Mestrado, 20 anos de tempo de serviço Sem formação em EE.
SA: características dos portadores	- desconhecia a SA; - não trabalhou com alunos portadores; - depois da formação, identificaria com facilidade; - apesar das barreiras, hoje, já é mais fácil integrar um aluno com SA.	- desconhecia a SA; - acredita que não trabalhou com alunos q pudessem ser portadores; - considera, após a formação, possível identificar alunos portadores; - considera que não seja fácil, nem a curto prazo.	- desconhecia a SA; - não lhe parece que tenha trabalhado com alunos portadores; - considera ter ficado com mais ferramentas para identificar alunos portadores; - não, a não ser que a escola tenha apoio para estas crianças com SA.	- desconhecia a SA; - sim, pode já ter trabalhado; - sim, podia identificar; - não considera fácil a integração.	- desconhecia a SA; - não trabalhou com alunos que pudessem ser portadores; - considera, após a formação, possível identificar alunos portadores; - considera difícil a inclusão destes alunos nas turmas de ensino regular.
Barreiras e facilitadores de aprendizagem em alunos com SA	- Barreiras: desconhecimento da síndrome, adaptação do meio físico/materiais, falta de recursos; - Facilitadores: a inclusão permite a aprendizagem com a comunidade escolar, promovendo os seus interesses, esbatendo as dificuldades na partilha de experiências; - Envolvimento da família: de extrema importância; - Dificuldades do trabalho do professor da turma: a adaptação, perceber as necessidades dos alunos.	- Barreiras: arquitetónicas, falta de acompanhamento permanente por pessoas conhecedoras da síndrome, turmas “pouco” reduzidas; - Facilitadores: contacto com outras crianças; - Envolvimento da família: imprescindível; - Dificuldades do trabalho do professor da turma: pouca formação, a falta de tempo para gerir conflitos com os pares, dificuldades de aprendizagem, componente emocional, problemas de saúde, o programa extenso para cumprir.	- Barreiras: linguagem, comunicação, mudanças de rotina, socialização com os pares; - Facilitadores: professores, colegas de turma e auxiliares de educação; - Envolvimento da família: essencial e imprescindível; - Dificuldades do trabalho do professor da turma: a mudança de rotinas e as dificuldades de comunicação.	- Barreiras: a percepção de não alcançarem os objetivos sem ajuda; - Facilitadores: o contacto e convívio com outros alunos; - Envolvimento da família: essencial; - Dificuldades do trabalho do professor da turma: conciliar a atenção dispensada destes alunos com os restantes.	- Barreiras: tempo, disponibilidade, recursos físicos e humanos; - Facilitadores: adaptação de materiais de aprendizagem; ensino diferenciado; apoio individualizado; ambiente inclusivo; desenvolvimento de atividades da vida social e competências sociais; - envolvimento da família; - Envolvimento da família: fundamental para estes alunos; - Dificuldades do trabalho do professor da turma: seria muito difícil por causa do ritmo e exigência dos outros alunos.
Sensibilização para as políticas de inclusão	- Conceção sobre a inclusão de alunos com SA: promoção do ensino inclusivo, através de currículos alternativos, de forma a integrar os alunos; - Preparação dos	- Conceção sobre a inclusão de alunos com SA: muito difícil, necessita de tempo, percepções, interesses e tempos são diferentes; - Preparação dos profs. para receber estes alunos: não há	- Conceção sobre a inclusão de alunos com SA: de extrema importância, mas as escolas possuem poucas condições para o bem-estar destes alunos; - Preparação dos profs. para receber	- Conceção sobre a inclusão de alunos com SA: importante, desde que devidamente acompanhados por um profissional de Ed. Especial; - Preparação dos profs. para receber estes alunos: não	- Conceção sobre a inclusão de alunos com SA: fundamental para a sua integração na sociedade; - Preparação dos profs. para receber estes alunos: não se encontram munidos de

	<p>profs. para receber estes alunos: não estão preparados;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Dificuldades pedagógicas: encontrar estratégias e recursos para promover o desenvolvimento destes alunos;</li> <li>- Os outros alunos da turma: não saem prejudicados, na medida em que a interação e a participação entre pares, promove o desenvolvimento de todos;</li> <li>- Legislação: desempenha um papel fundamental na integração destes alunos nas escolas.</li> </ul>	<p>formação/divulgação o suficiente;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Dificuldades pedagógicas: comunicação, material motivante e adequado, gerir situações de conflito com os pares, discriminação;</li> <li>- Os outros alunos da turma: inevitável saírem prejudicados, pode haver necessidade de alterar ou suspender a planificação diária, e os programas/provas não contemplam estas situações;</li> <li>- Legislação: muito teórica e burocrática.</li> </ul>	<p>estes alunos: não estão preparados;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Dificuldades pedagógicas: mudança de rotinas e dificuldades de comunicação;</li> <li>- Os outros alunos da turma: se os alunos com SA tiverem o apoio individualizado na sala de aula, os alunos só têm a ganhar, aprendem a lidar e respeitar as diferenças;</li> <li>- Legislação: pertinente e suficiente para a integração destes alunos.</li> </ul>	<p>estão preparados;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Dificuldades pedagógicas: o acompanhamento em sala de aula;</li> <li>- Os outros alunos da turma: sim podem sair prejudicados, caso os alunos não sejam acompanhados por um profissional de EE;</li> <li>- Legislação: permite adaptar o currículo de acordo com as dificuldades dos alunos.</li> </ul>	<p>ferramentas necessárias para colmatarem as necessidades destes alunos;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Dificuldades pedagógicas: ao nível da comunicação, do comportamento e da aprendizagem;</li> <li>- Os outros alunos da turma: para q não saiam prejudicados, é necessário desencadear um conjunto de estratégias articuladas, baseadas numa equipa de suporte bem estruturada;</li> <li>- Legislação: criação de Equipas Multidisciplinares e Centros de Apoio à Aprendizagem que devem estar preparados para a integração destes alunos.</li> </ul>
<p>Inclusão dos indivíduos portadores de SA na escola e na sociedade (22 a 26)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- O que poderão aprender alunos com SA na escola: competências de formação pessoal e social, autonomia.</li> <li>- Estratégias/métodos ou técnicas para trabalhar com alunos com SA: trabalho de pares, pequenos grupos, ajuda mútua;</li> <li>- As escolas estão preparadas para receber estes alunos: nem todas, mas confrontadas com estes casos, tentam promover o melhor com os recursos disponíveis;</li> <li>- O necessário para que alunos com SA tenham sucesso na escola: sentirem-se integrados;</li> <li>- A sua escola tem recursos humanos e materiais para alunos com SA: não.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- O que poderão aprender alunos com SA na escola: conviver com os pares, rotinas, desenvolver a linguagem, os conteúdos para os quais tiverem capacidade para assimilar;</li> <li>- Estratégias/métodos ou técnicas para trabalhar com alunos com SA: empatia, conhecer o seu histórico (saúde e familiar), diálogo com todos os intervenientes no processo educativo;</li> <li>- As escolas estão preparadas para receber estes alunos: não, tanto relativamente aos meios físicos, como humanos;</li> <li>- O necessário para que alunos com SA tenham sucesso na escola: acompanhamento permanente, aceitação, compreensão para lidar com as</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- O que poderão aprender alunos com SA na escola: socializar, realizar atividades básicas;</li> <li>- Estratégias/métodos ou técnicas para trabalhar com alunos com SA: promover atividades com os pares para desenvolvimento da comunicação e integração social;</li> <li>- As escolas estão preparadas para receber estes alunos: A maioria não, há um longo caminho a percorrer;</li> <li>- O necessário para que alunos com SA tenham sucesso na escola: conhecimento da síndrome por parte de todos os agentes intervenientes, aceitação, rotinas, cuidado reforçado na linguagem;</li> <li>- A sua escola tem recursos humanos e materiais para alunos com SA:</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- O que poderão aprender alunos com SA na escola: convívio com os pares, realizar algumas tarefas;</li> <li>- Estratégias/métodos ou técnicas para trabalhar com alunos com SA: utilização de materiais diversos, realizar atividades que não envolvam a motricidade fina, musicoterapia e psicomotricidade para trabalhar a coordenação motora e atenção/concentração;</li> <li>- As escolas estão preparadas para receber estes alunos: não;</li> <li>- O necessário para que alunos com SA tenham sucesso na escola: acompanhamento de um profissional em EE, professores com conhecimento da síndrome, equipamentos e materiais adequados;</li> <li>- A sua escola tem recursos humanos e materiais para alunos</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- O que poderão aprender alunos com SA na escola: adquirir várias competências como interação social, autonomia, comunicação e aprender conceitos das disciplinas contempladas no currículo;</li> <li>- Estratégias/métodos ou técnicas para trabalhar com alunos com SA: abordagem multidisciplinar, adaptação do currículo às necessidades e capacidades individuais, desenvolvimento de competências concretas e funcionais;</li> <li>- As escolas estão preparadas para receber estes alunos: não estão totalmente, devido à falta de conhecimento e capacitação dos profissionais sobre esta síndrome;</li> <li>- O necessário para</li> </ul>

		<p>fragilidades;                  - A sua escola tem recursos humanos e materiais para alunos com SA: não.</p>	não.	com SA: não.	<p>que alunos com SA tenham sucesso na escola: promover um ambiente educacional inclusivo, adaptado e acolhedor que valorize a diversidade e desenvolvimento académico e social;                  - A sua escola tem recursos humanos e materiais para alunos com SA: a Equipa Multidisciplinar de Apoio à Educação Inclusiva não está dotada de todos os recursos necessários.</p>
--	--	--	------	--------------	---

## APÊNDICE 11 – Descritores/Avaliação dos Formandos



### Ação de Formação “Síndrome de Angelman: estudo de casos”

*Destinatários:* Educadores de Infância, Professores dos Ensinos Básico e Secundário e outros potenciais interessados que pretendam desenvolver competências nesta área de formação

#### Descritores de Nível de Desempenho do Formando e Respetiva Valoração

CRITÉRIOS	DESCRITORES	Valor.
<b>Participação/ Intervenção nas sessões (40%)</b>	Não participa ou desvaloriza o processo formativo.	0
	Participa raramente ou nem sempre contribui para o trabalho individual ou em grupo.	0,75
	Participa de forma irregular, contribuindo ocasionalmente com a apresentação da sua experiência nas reflexões conjuntas e no trabalho colaborativo.	1,5
	Participa de forma regular e contribui com a apresentação da sua experiência nas reflexões conjuntas e no trabalho colaborativo.	2,25
	Participa de forma empenhada e pertinente e contribui de forma significativa, com a apresentação da sua experiência, nas reflexões conjuntas e no trabalho colaborativo.	3
<b>Utilização de estratégias, produção de trabalhos relativos às atividades nas sess propostas (40%)</b>	Não realiza tarefas.	0
	Realiza algumas tarefas com dificuldade, de forma individual e isolado, desenvolvendo poucas competências digitais.	0,75
	Realiza todas as tarefas, com alguma dificuldade, mas com interesse e empenho e de forma colaborativa, desenvolvendo algumas competências	1,5
	Realiza todas as tarefas sem dificuldade, com algum rigor científico e pedagógico, envolvendo-se no trabalho colaborativo com os colegas, promovendo o desenvolvimento de grande parte das competências digitais do docente e dos alunos.	2,25
	Realiza todas as tarefas sem dificuldade, com rigor científico e pedagógico, empenhando-se no trabalho colaborativo com os colegas e promovendo o Desenvolvimento integral das competências digitais do docente e dos alunos.	3



CRITÉRIOS	DESCRITORES	Valor.
<b>Relatório de reflexão individual/crítica sobre as metodologias e as temáticas desenvolvidas (20%)</b>	Não realiza o relatório de reflexão crítica.	0
	Realiza o relatório de reflexão crítica, mas este revela fragilidades didáticas, pedagógicas e/ou científicas, no que concerne às metodologias e os resultados obtidos.	0,5
	Realiza o relatório de reflexão crítica em que revela alguma pertinência pedagógica, sem falhas científicas, demonstrando as metodologias empregues e os resultados obtidos.	1,0
	Realiza o relatório de reflexão crítica em que revela pertinência pedagógica, sem Falhas científicas, demonstrando as metodologias empregues e os resultados obtidos.	1,5
	Realiza o relatório de reflexão crítica, muito bem estruturado, revelando elevada qualidade, com pendor reflexivo e crítico sobre a aplicação pedagógica e Demonstrando as metodologia empregues e os resultados obtidos.	2

*Notas:*

Poderão ser atribuídas pontuações intermédias a desempenhos situados entre 2 dos descritores previstos.

## APÊNDICE 12 – Relatório do Formador



### RELATÓRIO DA AÇÃO DE FORMAÇÃO

#### *Síndrome de Angelman: estudo de casos*

Modalidade: Ação de formação

Duração: 6 horas

Destinatários: Educadores de Infância, Professores dos Ensinos Básico e Secundário e outros potenciais interessados que pretendam desenvolver competências nesta área de formação

Local de realização: [REDACTED]

Data de início: 2024-04-13/27

Data de fim: 2024-04-13/27

Formador(es): Sílvia Teresa Tovim Rangel Garrido

Formandos inscritos: 20

Formandos certificados: 20

## 1. APRECIÇÃO GLOBAL

### 1.1 ENQUADRAMENTO DA AÇÃO

A Declaração de Salamanca (1994) já realçou a necessidade das instituições incluírem todas as crianças com dificuldades de aprendizagem, de aceitarem as suas diferenças, de proporcionarem o apoio necessário e serem locais capazes de responder às suas necessidades individuais. Teve, portanto, como objetivo promover a “Educação para Todos”, contemplando as mudanças fundamentais de políticas necessárias para desenvolver a abordagem da educação inclusiva, responsabilizando, principalmente, as Escolas.

A inclusão de alunos com dificuldades de aprendizagem na escola regular, não sendo uma questão pacífica, é, com certeza, um desafio cada vez mais presente no contexto educacional. Desta forma, as escolas, professores e restante comunidade escolar deparam-se com a necessidade de lhes oferecer, múltiplas respostas e dar as mesmas oportunidades de progresso e sucesso académico e social que aos restantes alunos.

No entanto, sentem-se, muitas vezes, impotentes por não saberem como responder adequadamente a estes alunos que integram, atualmente, as turmas do ensino regular. É um grande desafio que se coloca às escolas, aos professores e aos demais profissionais que atuam na área de educação, pois cada aluno é um caso e cada caso com as suas especificidades educativas e necessidades individuais. Promover a inclusão das crianças com dificuldades de aprendizagem nas escolas e na sociedade, mais do que uma necessidade, tem-se revelado uma forma de garantir a equidade de acesso e sucesso escolar e social de todos os cidadãos.

Esta ação de formação pretendeu desenvolver competências para melhor integrar crianças com Síndrome de Angelman. Primeiro, procurou-se dar a conhecer a problemática que esta síndrome encerra, ainda pouco conhecida em Portugal e, muitas vezes, confundida com outras síndromes, pois suspeita-se que haverá muitos mais casos de indivíduos, no país, portadores da SA, mas diagnosticados com outras síndromes, nomeadamente, autismo ou paralisia cerebral. Depois, procurou-se orientar quem trabalha com estas crianças/jovens, dando alguns exemplos de atividades/estratégias e materiais que possam ser usados ou adaptados de acordo com as necessidades de cada caso e, desta forma, ir ultrapassando algumas barreiras que possam surgir.

Assim, pretendeu-se com esta formação, sensibilizar os formandos para a importância da educação inclusiva, especificamente, no que diz respeito a esta síndrome. Conhecer-la, lidar com ela, implementando estratégias que se tornem o mais eficaz possível para estes indivíduos, pois é urgente, dado o crescimento do número de casos em Portugal.

### 1.2 CARACTERIZAÇÃO DO GRUPO

Grupo formado por 20 formandos. **Caracterização do grupo:**  
- Misto (masculino/feminino);  
- Média da idade 40 anos; Agrupamentos de origem:  
m:  
8 pertencem a [redacted];  
5 pertencem a [redacted];  
2 pertencem a [redacted];  
2 pertencem a [redacted];  
1 pertence a [redacted];  
1 pertence a [redacted];  
1 pertence a [redacted];  
- Número de formandos por grupos de recrutamento:  
4 do grupo 100;  
4 do grupo 110;  
1 do grupo 300;  
1 do grupo 910;  
1 do grupo 620;  
1 do grupo 510;  
1 do grupo 500;  
1 do grupo 420;  
1 do grupo 320;  
1 do grupo 400;  
1 do grupo 330;  
1 do grupo 520;  
1 do grupo M22;

### 1.3 METODOLOGIA DE

#### TRABALHO

Sessões presenciais  
Sessões autónomas (em casa de Oficina e Círculo de Estudos)

## 2. PRODUTO DA FORMAÇÃO

### 2.1 TRABALHOS REALIZADOS

Os trabalhos realizados consistiram nas seguintes reflexões: como um professor deve preparar e conduzir as suas aulas tendo um aluno com SA na turma e nas possibilidades de sucesso ou insucesso de inclusão destes alunos numa turma de ensino regular, com base nos pontos abordados da ação.

2.2 EXPETATIVAS RELATIVAS AO IMPACTO DA FORMAÇÃO E FUNÇÃO DOS RESULTADOS ESPERADOS

Atrocadeexperiênciasconcretasteveumimpactopositivonosformandos,permitindoalcançar,demodoma is evidente,osresultadosesperados.

3. AVALIAÇÃO DOS FORMANDOS

3.1 REGIME DE AVALIAÇÃO

A classificação de cadaformando será realizada na escala de 1 a 10, tendo por base a participação/contributos, realização dos trabalhos propostos e reflexãoindividual das temáticas.

3.2 PROPOSTA DE AVALIAÇÃO

N.º	NOME	HORAS FREQ.	CLASSIFICAÇÃO	AVALIAÇÃO	ESTADO
1	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
2	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
3	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
4	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
5	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
6	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
7	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
8	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
9	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
10	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
11	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
12	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
13	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
14	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
15	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
16	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
17	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
18	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
19	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado
20	[REDACTED]	6h	10.0	Excelente	Aprovado

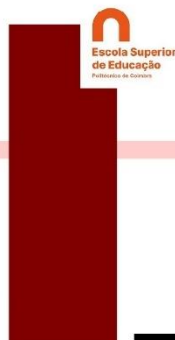
4. AVALIAÇÃO GLOBALE SUGESTÕES DE MELHORIA

Aaçãodeformaçãopermitiuocumprimentodetodososobjetivospreviamenteestabelecidos.

O/Aformador/a

Sílvia Tovim

APÊNDICE 13 – Certificado da Formação



## CERTIFICADO DE PARTICIPAÇÃO

*Certifica-se que [REDACTED], portador do cartão de cidadão n.º [REDACTED], participou na Ação de Formação subordinada ao tema “Síndrome de Angelman: estudo de casos”, proferida pela professora Sílvia Teresa Tovim Rangel Garrido, no dia 13 de abril de 2024, com a duração de 6 horas.*

*[REDACTED], 13 de abril de 2024.*

*A professora,*



*Sílvia Tovim*

