



Universidade de Évora - Escola de Ciências Sociais

Mestrado em Psicologia

Área de especialização | Psicologia da Educação

Dissertação

**Conhecimento e perspectivas dos professores sobre a
Síndrome de X-Frágil.**

Patrícia de Abreu Luzia

Orientador(es) | Vítor Franco

Dolores María Peñalver García

Évora 2025





Universidade de Évora - Escola de Ciências Sociais

Mestrado em Psicologia

Área de especialização | Psicologia da Educação

Dissertação

**Conhecimento e perspectivas dos professores sobre a
Síndrome de X-Frágil.**

Patrícia de Abreu Luzia

Orientador(es) | Vítor Franco

Dolores María Peñalver García

Évora 2025



A dissertação foi objeto de apreciação e discussão pública pelo seguinte júri nomeado pelo Diretor da Escola de Ciências Sociais:

Presidente | Constança Biscaia (Universidade de Évora)

Vogais | Nabor André Sabino Canilhas (Instituto Politécnico de Portalegre - Escola Superior de Saúde) (Arguente)
Vitor Franco (Universidade de Évora) (Orientador)

AGRADECIMENTOS

Ao concluir esta jornada acadêmica no Mestrado em Psicologia da Educação na Universidade de Évora, não celebro apenas uma realização pessoal, mas também o apoio e a colaboração de muitas pessoas. Por isso, sinto-me profundamente grata a todos que, de alguma forma, contribuíram para a concretização deste trabalho.

Em primeiro lugar, expresso minha sincera gratidão aos meus orientadores, Dr. Vítor Franco e Dra. Dolores Peñalver García. Sua dedicação, orientação e apoio foram fundamentais ao longo dessa caminhada. A paciência e o compromisso demonstrados em cada encontro foram essenciais para o desenvolvimento desta dissertação.

Minha família merece um agradecimento especial. Meus filhos e meu esposo, Gustavo, Natiane e Alexandre, estiveram sempre ao meu lado, sendo fontes constantes de amor e incentivo. Agradeço a cada um de vocês por me apoiarem em todos os momentos, celebrando as conquistas e superando os desafios comigo. Quero também dedicar um espaço especial à memória da minha mãe, que, mesmo não estando mais fisicamente presente, continua a ser uma luz em minha vida. Seu amor incondicional e sua torcida pela minha felicidade sempre foram fontes de inspiração.

Agradeço, ainda, a todas as pessoas que encontrei ao longo do caminho: professores e professoras, amigas e colegas de profissão, que compartilharam seus conhecimentos e experiências, enriquecendo minha trajetória acadêmica e pessoal. Cada interação e aprendizado contribuíram de forma significativa para a concretização deste trabalho.

Por fim, não posso deixar de mencionar meus amados filhos peludos, Helena, Olívia e Fofão. Vocês foram companheiros fiéis, sempre ao meu lado nos momentos de alegria e tristeza, assim como nas intermináveis horas de estudo e escrita. O carinho e a alegria que trouxeram para minha vida foram um alicerce fundamental durante esta jornada.

A todos que, de alguma forma, fizeram parte desta história, minha gratidão!

Conhecimento e Perspetivas dos Professores sobre a Síndrome do X- Frágil

Resumo

A presente dissertação tem como objetivo investigar o conhecimento e as perspetivas que os professores brasileiros do ensino básico e do ensino secundário têm sobre a Síndrome do X-Frágil (SXF). Esta síndrome resulta de uma anomalia genética em que o cromossoma X apresenta um défice estrutural, sendo a principal causa hereditária de deficiência intelectual (DI), assim como de transtornos comportamentais. Para a realização desta pesquisa, foi escolhida uma metodologia quantitativa, tendo sido aplicados quatro questionários: Dados Sociodemográficos, Dados sobre Formação, Perceção de Competências e Prova de Conhecimento. Os resultados obtidos indicam que existe uma carência no processo formativo dos professores, que demonstram vontade em saber mais sobre a SXF. Os resultados da investigação estão em consonância com a literatura consultada, evidenciando um défice na formação inicial e contínua, associado ao desconhecimento acerca da SXF. Salienta-se a importância da formação contínua, para além da formação inicial, como forma de melhorar as práticas profissionais dos professores e promover a inclusão no ensino e na aprendizagem dos alunos com Síndrome do X-Frágil.

Palavras-chave: síndrome x-frágil; deficiência; educação; inclusão; professores.

Teachers' knowledge and perspectives on Fragile X Syndrome

ABSTRACT

This dissertation aims to investigate the knowledge and perspectives that Brazilian primary and secondary school teachers have about Fragile X Syndrome (FXS). This syndrome results from a genetic anomaly in which the X chromosome presents a structural deficit and is the main hereditary cause of intellectual disability (ID) and behavioral disorders. To carry out this research, a quantitative methodology was chosen, and four questionnaires were applied: Sociodemographic Data, Training Data, Perception of Skills and Knowledge Test. The results indicate that there is a lack in the training process of teachers, who demonstrate a desire to know more about FXS. The results of the research are in line with the literature consulted, evidencing a deficit in initial and continuous training, associated with a lack of knowledge about FXS. The importance of continuous training, in addition to initial training, is highlighted as a way of improving teachers' professional practices and promoting inclusion in the teaching and learning of students with Fragile X Syndrome.

Keywords: fragile x syndrome; disability; education; inclusion; teachers.

Sumário

Resumo	IV
ABSTRACT.....	V
Sumário.....	VI
Índice de tabelas.....	VIII
1. História da síndrome do X-frágil	5
1.1. Síndrome do X-frágil e a história da educação especial no Brasil	8
1.2. Desenvolvimento cognitivo e a síndrome do X-frágil.....	9
1.3. Desenvolvimento da sociabilidade e a síndrome do X-frágil	10
1.4. Mutação completa.....	11
1.5. Pré-mutação	12
1.6. Intermediário - zona cinzenta	16
1.8. Diagnóstico	21
1.9. Perspetiva biopsicossocial	22
1.9.2. Estratégias recomendadas	25
Capítulo 2 – Contexto brasileiro.....	27
2. A síndrome do X-frágil (SXF) no contexto brasileiro.....	27
Capítulo 3 - Objetivos, métodos e instrumentos.....	34
3. Objetivos.....	34
3.1. Método e instrumentos.....	34
3.2. Secção A (Dados sociodemográficos)	36
3.2.1. Secção B (Dados sobre a formação).....	36
3.2.2. Secção C (Perceção de competências).....	38
3.2.3. Secção D (Prova de conhecimento)	38
3.2.4. Participantes.....	40
3.2.5. Procedimentos e recolha de dados	43

Capítulo 4 – Análise dos resultados.....	44
4. Apresentação e análise dos resultados	44
4.1. Dados sobre formação	44
4.2. Percepção de competências	48
4.2.1. Prova de conhecimento	51
Capítulo 5 – Discussão, conclusão	54
5. Discussão	54
5.1. Conclusão.....	57
6. Referências.....	59
Anexos	74
7. Anexos.....	71

Índice de tabelas

Tabela 1. Número de repetições dos nucleotídeos – (CGG)	5
Tabela 2. Dados sociodemográficos dos/as participantes (sexo/gênero)	21
Tabela 3. Dados sociodemográficos dos/as participantes (idade/anos).....	22
Tabela 4. Dados sociodemográficos dos/as participantes (estado que leciona)	22
Tabela 5. Dados sociodemográficos dos/as participantes (tempo de profissão)	23
Tabela 6. Dados sociodemográficos dos/as participantes (ano escolar).....	24
Tabela 7. Dados sociodemográficos dos/as participantes (professor de educação especial) ...	25
Tabela 8. Dados sobre formação (Já tive um aluno na minha sala de aula).....	27
Tabela 9. Dados sobre formação (Na minha formação inicial, recebi informações sobre as características das crianças com).....	27
Tabela 10. Dados sobre formação (Durante a minha formação inicial, adquiri competências para trabalhar com).....	28
Tabela 11. Dados sobre formação (Durante a minha formação contínua, frequentei alguns cursos relacionados com)	29
Tabela 12. Dados sobre formação (Realizei esses cursos porque).....	30
Tabela 13. Percepção de competências (Se um aluno com síndrome do X-frágil entrasse hoje na minha sala de aula, eu saberia como responder às suas necessidades educacionais).....	32
Tabela 14. Percepção de competências (Estou consciente dos principais riscos da síndrome do X-frágil).....	32
Tabela 15. Percepção de competências (Gostaria de receber mais informação sobre gestão da sala de aula com crianças com síndrome do X-frágil)	33
Tabela 16. Percepção de competências (Tabela de frequências).....	34
Tabela 17. Estatística de frequência para as variáveis – Prova de conhecimento	35

Lista de abreviaturas, siglas e acrónimos

ABA: Análise do Comportamento Aplicada

AEE: Atendimento Educacional Especializado

AP: Amapá

CGG: Citosina-Guanina-Guanina

DI: Deficiência Intelectual

DNA: Molécula de Ácido Desoxirribonucleico

EUA: Educação Universal para a Aprendizagem

FMRP: Fragile X Messenger Ribonucleoprotein Protein

FXMR 1: Fragile X Messenger Ribonucleoprotein

MG: Minas Gerais

NEE: Necessidades Educativas Especiais

NFXF: National Fragile X Foundation

PR: Paraná

PDAH: Perturbações do Déficit de Atenção e Hiperatividade

PEA: Perturbação do Espectro do Autismo

QVF: Qualidade de Vida Familiar

RJ: Rio de Janeiro

RS: Rio Grande do Sul

SAAC: Sistemas Alternativos e Aumentativos de Comunicação

SUS: Sistema Único de Saúde

SXF: Síndrome do X-Frágil

SC: Santa Catarina

SP: São Paulo

SOE: Serviço de Orientação Escolar

TDAH: Transtorno do Déficit de Atenção e Hiperatividade

TEA: Transtorno do Espectro do Autismo

Introdução

A presente investigação foi desenvolvida no âmbito da dissertação de mestrado, na especialidade de Psicologia da Educação, e insere-se no domínio do conhecimento e das perspetivas dos professores do Brasil, sobre a Síndrome do X-Frágil. Esta escolha temática reflete não apenas uma necessidade científica e educacional, mas também um percurso pessoal e profissional marcado pelo interesse em compreender e melhorar as práticas inclusivas.

Considero-me uma aprendiz contínua, valorizando a interação com diferentes pessoas, a compreensão do comportamento humano e a aprendizagem através da diversidade. Acredito que, enquanto seres multifacetados, podemos (re)descobrir e fortalecer as nossas competências no coletivo, beneficiando das trocas de experiências para enfrentar desafios e enriquecer a prática profissional.

Desde o início da minha trajetória académica em Psicologia, procurei aprofundar o meu conhecimento através do contacto com novas experiências. Durante um estágio extracurricular, tive o primeiro contacto com um aluno com Síndrome do X-Frágil, uma condição até então desconhecida para mim e para a própria comunidade escolar. Esse encontro despertou o meu interesse pelo tema e evidenciou a necessidade de mais informações para apoiar a inclusão de alunos com esta síndrome. Para além das experiências adquiridas, a escassez de referências sobre a SXF influenciou a escolha deste tema. Refletir sobre a prática pedagógica é fundamental para garantir um ensino inclusivo e de qualidade. Assim, é essencial que os educadores conheçam o contexto em que atuam e se mantenham em constante aprendizagem, desenvolvendo competências que promovam uma abordagem educativa eficaz e equitativa.

Nesse sentido, Freire (1996) sublinha a importância do diálogo entre professor e aluno como um elemento essencial para a emancipação dos indivíduos, defendendo que a palavra não deve ser meramente vazia ou mitificante: “Não é uma palavra a mais, oca, mitificante” (p. 32).

Nesta mesma linha de pensamento, o autor destaca que “a práxis, porém, é reflexão e ação dos homens sobre o mundo para transformá-lo” (Freire, 2011, p. 92). Assim, identificar quando esse percurso não está alinhado constitui o primeiro passo para um desenvolvimento profissional adequado às práticas pedagógicas.

Em síntese, compreender o conhecimento e as perspetivas dos professores sobre a SXF permite uma análise mais aprofundada e reflexiva sobre esta condição rara,

contribuindo, simultaneamente, para o desenvolvimento de práticas inclusivas no contexto escolar.

Com este objetivo, a presente investigação foi estruturada em cinco capítulos, de forma a proporcionar uma abordagem sistemática e detalhada do tema.

O Capítulo 1 apresenta a história da síndrome do X-Frágil (SXF), abordando a sua caracterização genética e o contexto da educação especial no Brasil. São discutidos o desenvolvimento cognitivo e social das pessoas com SXF, bem como as diferentes formas de mutação genética (mutação completa, pré-mutação e zona cinzenta). O capítulo descreve ainda as características gerais da pessoa com SXF, os procedimentos de diagnóstico e adota uma perspetiva biopsicossocial, considerando os aspetos biológicos, psicológicos e sociais da síndrome. Além disso, são apresentadas as implicações educativas e as estratégias recomendadas para apoiar o desenvolvimento e a inclusão das pessoas com a síndrome.

O Capítulo 2 examina a SXF no contexto brasileiro, destacando a importância das redes de apoio comunitário e da colaboração entre diferentes setores, nomeadamente saúde, educação e assistência social. Enfatiza-se a necessidade de uma abordagem integrada e intersectorial para garantir um apoio eficaz e promover a inclusão social das pessoas com a síndrome.

No Capítulo 3, são apresentados o método, os objetivos e os instrumentos utilizados na investigação, bem como a estrutura do questionário aplicado. São descritos os participantes envolvidos no estudo, incluindo as suas características e os critérios de inclusão. Detalham-se também os procedimentos e os métodos de recolha de dados, explicando-se a forma como a investigação foi conduzida. Além disso, são abordados os aspetos éticos e deontológicos da pesquisa, assegurando o cumprimento das normas éticas e das diretrizes de conduta profissional, como o consentimento informado e a proteção da privacidade dos participantes.

A investigação prossegue com a Apresentação e Análise dos Resultados, no Capítulo 4, onde se expõem e interpretam os dados obtidos.

Por fim, o Capítulo 5 apresenta a Discussão e a Conclusão, derivadas da análise dos questionários aplicados a professores brasileiros. Para maior compreensão, estão inseridas as perguntas do questionário, assim como o consentimento informado, no Anexo 7.

A SXF é a causa hereditária mais comum de deficiência intelectual. Embora seja classificada como uma doença rara, em Portugal, assim como em muitos outros países, continua subdiagnosticada (Franco, Apolónio, Ferreira & Albuquerque, 2014). Esta

síndrome é causada por uma mutação completa no gene, que resulta da hipermetilação de uma expansão na repetição do trinucleótido citosina-guanina-guanina (CGG). A mutação completa ocorre quando há mais de 200 repetições, o que provoca o silenciamento epigenético do FMR1 e a consequente perda da sua expressão (Chadwick et al., 2024). Com uma expansão entre 55 e 200 tripletos, a condição é classificada como pré-mutação e pode originar várias condições clínicas (Montanaro et al., 2024).

A sua prevalência na população geral é estimada em aproximadamente 1 em cada 5.000–7.000 homens e 1 em cada 4.000–6.000 mulheres em todo o mundo (Chadwick et al., 2024).

Esta condição genética leva à mutação do gene FMR1, que é responsável pela produção da proteína FMRP (Fragile X Messenger Ribonucleoprotein), essencial para o desenvolvimento adequado do cérebro. A expansão interfere na função do gene, resultando em défices cognitivos e comportamentais significativos (Montanaro et al., 2024). A FMRP desempenha um papel essencial na formação dos circuitos sensoriais durante os períodos críticos de desenvolvimento, influenciando o neurodesenvolvimento na SXF. A instabilidade das espinhas dendríticas e as anomalias no desenvolvimento cerebral resultam em redes neuronais corticais hiper-responsivas e hiperexcitáveis, alterando o equilíbrio entre a excitação e a inibição nos circuitos neuronais (Tempio et al., 2023).

Além da deficiência intelectual, os indivíduos afetados pela SXF podem apresentar uma série de comorbidades, incluindo a Perturbação do Espectro do Autismo (PEA), dificuldades de aprendizagem e problemas de comportamento (Montanaro et al., 2024).

As características clínicas dos indivíduos com SXF incluem comportamentos estereotipados, como hiperatividade motora, hipersensibilidade sensorial e características físicas incomuns, como rosto alongado, pés chatos e articulações hiperextensíveis (Ziemka-Nalecz et al., 2023).

O diagnóstico geralmente ocorre entre os 2 e os 3 anos de idade, uma vez que a síndrome causa incapacidades ao longo da vida. As mulheres tendem a apresentar sintomas menos graves do que os homens, possivelmente devido à compensação proporcionada pelo segundo cromossoma X (Ziemka-Nalecz et al., 2023).

A compensação observada nas mulheres com SXF não explica totalmente as diferenças de género nos perfis cognitivos e clínicos. Estudos mostram que os homens apresentam maior atividade em exames de EEG e comportamentos repetitivos, enquanto as mulheres exibem uma memória de medo anormal (Ziemka-Nalecz et al., 2023). Embora tenha havido um grande esforço, nos últimos 20 anos, para investigar os papéis celulares

da FMRP, ainda não existem intervenções terapêuticas eficazes e específicas disponíveis para tratar a SXF (Tempio et al., 2023).

Atualmente, como não há terapias curativas aprovadas para a SXF, o tratamento clínico continua a centrar-se na gestão sintomática dos comportamentos comórbidos e dos problemas psiquiátricos (Varela, Madeira & Moretto, 2015; Protic et al., 2019). Devido à sua complexidade, a SXF exige uma abordagem multidisciplinar no tratamento, com foco nas prioridades de cada indivíduo, uma vez que as manifestações clínicas variam consideravelmente entre os pacientes (Montanaro et al., 2024).

Além disso, os pacientes apresentam uma diversidade de sintomas. Esses fatores tornam a síndrome difícil de controlar e sugerem que uma única abordagem terapêutica não pode abranger todos os sintomas (Protic et al., 2019).

Os indivíduos com SXF enfrentam frequentemente dificuldades de comunicação, incluindo atrasos na linguagem, o que afeta a compreensão de textos e a expressão escrita, essenciais para a alfabetização. Estes desafios exigem estratégias de ensino flexíveis e baseadas em evidências, como a utilização de recursos visuais, tecnológicos e abordagens estruturadas. A colaboração entre educadores, terapeutas e famílias é fundamental para atender às necessidades individuais e promover o desenvolvimento acadêmico e pessoal dos alunos (Klusek et al., 2015).

Para garantir a inclusão escolar de crianças com SXF, é essencial que os professores recebam formação adequada, tanto inicial como contínua. No entanto, muitos docentes apresentam falta de conhecimento sobre a síndrome (Franco, Santos & Pires, 2013).

A presente investigação analisa o conhecimento e as perspectivas dos professores sobre a síndrome do X-Frágil, integrando-se num projeto internacional que abrange Portugal, Espanha e Brasil, com o objetivo de fomentar a colaboração em pesquisas nesta área.

Neste contexto, a pesquisa sobre a SXF revela-se significativa não apenas pela especificidade da síndrome, mas também porque os desafios enfrentados por familiares e profissionais são semelhantes aos verificados noutras condições, suscitando a necessidade de explicação e compreensão. Esses desafios incluem aspetos relacionados com o desenvolvimento, bem como com a inclusão social e escolar (Franco, 2013).

Peñalver e García Sánchez (2020) enfatizam a importância de promover pesquisas sobre a SXF no contexto da educação inclusiva. Compreender as suas causas e fomentar o debate beneficia não apenas os portadores, mas também as relações que estes estabelecem

com profissionais e cuidadores ao longo das suas vidas, que são consideradas problemáticas.

Diante do exposto, Fortin (1996) sustenta que toda investigação parte de uma situação problemática que desperta questionamentos e requer uma explicação. Este ponto de partida é igualmente essencial quando se analisa o papel dos professores na educação inclusiva. Almalky e Alrabiah (2024) complementam esta ideia, destacando que o envolvimento dos professores não só favorece um ambiente escolar positivo e de aceitação, como também contribui para melhorar o desempenho acadêmico e as competências sociais dos alunos.

Capítulo 1 - Enquadramento teórico

1. História da síndrome do X-frágil

Em 1943, Martin e Bell publicaram o artigo *A pedigree of mental defect showing sex-linked inheritance* na *American Journal of Human Genetics*, onde descreveram uma família com um padrão hereditário de deficiência mental ligada ao sexo. Identificaram onze homens com sintomas semelhantes, como défice intelectual, que mais tarde seria reconhecido como Síndrome do X-Frágil (SXF). Este estudo constituiu um marco na compreensão da herança genética desta condição (Martin & Bell, 1943).

Entre os principais achados, Martin e Bell apresentaram um pedigree familiar detalhado – uma árvore genealógica que representa graficamente as relações de parentesco e a transmissão de características genéticas – evidenciando a prevalência de deficiência mental em várias gerações, com a maioria dos casos concentrada nos homens (Martin & Bell, 1943).

Martin e Bell (1943) observaram que a deficiência mental dos indivíduos afetados pela condição variava em gravidade, comprometendo tanto a cognição como os aspetos sociais e emocionais. Além disso, o estudo revelou que as mães dos rapazes afetados eram frequentemente portadoras assintomáticas, sugerindo que, embora não manifestassem sintomas, poderiam transmitir a condição aos filhos do sexo masculino. Esta observação reforçou a hipótese de que a herança da condição estava associada ao cromossoma X, constituindo um marco fundamental na compreensão do mecanismo hereditário da SXF (Martin & Bell, 1943).

Herbert Lubs, em 1969, fez uma descoberta crucial ao identificar uma anomalia cromossômica no cromossoma X, observada numa família em que quatro homens de três gerações apresentavam deficiência intelectual. Lubs identificou um "sítio frágil" no cromossoma X, que parecia quebradiço em certas condições de cultura celular. Esta descoberta foi o primeiro passo na ligação entre uma anomalia cromossômica específica e a deficiência intelectual ligada ao X, mais tarde reconhecida como o marcador da SXF (Lubs, 1969).

Outro marco importante ocorreu em 1991, quando Verkerk et al. identificaram o gene FMR1 (Fragile X Messenger Ribonucleoprotein) como a causa da SXF. Descobriram que a expansão de repetições de trinucleótidos (CGG) nesse gene leva à disfunção da proteína FMRP, essencial para o desenvolvimento cerebral, resultando na síndrome (Verkerk et al., 1991).

No estudo de Oberlé et al. (1991), foi documentada a instabilidade do segmento de ADN associado ao gene FMR1 e a sua relação com a síndrome. Os investigadores descobriram que as repetições de CGG no gene FMR1 eram instáveis, contribuindo para a manifestação clínica da síndrome.

Hagerman et al. (2001), após os avanços alcançados até 1991, focaram-se na síndrome de tremor/ataxia associada à SXF, uma condição que afeta os portadores da pré-mutação do gene FMR1. Os investigadores documentaram sintomas neurológicos, incluindo tremores e problemas de equilíbrio. Coffey et al. (2008) exploraram o fenótipo clínico das mulheres portadoras da pré-mutação do gene FMR1, revelando que estas podem apresentar sintomas de défice cognitivo, problemas emocionais e dificuldades de aprendizagem.

1.1. Caracterização genética

A Síndrome do X-Frágil (SXF) é uma condição neurodesenvolvimental monogénica causada pela expansão de repetições CGG no gene FMR1, localizado no cromossoma X. Esta alteração resulta na diminuição ou ausência da proteína FMRP, fundamental para a modulação da tradução de proteínas que influenciam a atividade cerebral (Ziemka-Nalecz et al., 2023).

O neurodesenvolvimento, por sua vez, refere-se ao processo pelo qual o sistema nervoso central se desenvolve ao longo da vida, especialmente na infância, sendo essencial para o funcionamento cognitivo, emocional e comportamental dos indivíduos.

A relação entre o neurodesenvolvimento e os fatores genéticos torna-se evidente ao considerar o papel da proteína FMRP. Como sugere Karmiloff-Smith (2009), o desenvolvimento neurológico resulta da interação entre fatores genéticos, ambientais e sociais. Neste contexto, a FMRP desempenha um papel crucial, pois a sua ausência ou redução, devido a mutações genéticas, compromete processos celulares essenciais, refletindo-se em défices físicos e cognitivos que afetam a aprendizagem e a sociabilidade.

Embora a SXF afete ambos os sexos, os homens são mais gravemente afetados devido à presença de um único cromossoma X, enquanto as mulheres, que possuem dois cromossomas X, têm menor probabilidade de apresentar os sintomas completos (Ziemka-Nalecz et al., 2023). Este facto ilustra como o neurodesenvolvimento é determinado por interações genéticas específicas e como as características biológicas podem influenciar a expressão dos sintomas e, conseqüentemente, o processo de aprendizagem e a sociabilidade.

O fenómeno da antecipação na SXF, no qual há um agravamento dos sintomas ao longo das gerações, é outro exemplo da complexidade do neurodesenvolvimento na condição. A mutação no gene FMR1 pode originar diferentes perfis fenotípicos, dependendo do número de repetições CGG e do estado de metilação do gene (Protic et al., 2022).

Estes diferentes perfis fenotípicos podem influenciar o desenvolvimento cognitivo e as interações sociais de forma variada, evidenciando como o ambiente e a genética interagem no processo de aprendizagem. A perspetiva biopsicossocial, que considera os aspetos biológicos, psicológicos e sociais no desenvolvimento humano, é crucial para compreendermos o impacto destas variações no neurodesenvolvimento, especialmente em condições como a SXF.

O impacto das inovações no campo do neurodesenvolvimento vai além da compreensão do cérebro, alterando as práticas pedagógicas e terapêuticas, tornando-as mais inclusivas e sensíveis às necessidades individuais. Como reforça Karmiloff-Smith (2009), “o desenvolvimento humano é um processo dinâmico, em constante interação com o ambiente”.

1.1. Síndrome do X-frágil e a história da educação especial no Brasil

A Síndrome do X-Frágil (SXF), que é uma doença rara, apresenta variações na sua taxa de ocorrência no contexto brasileiro, conforme apontam análises epidemiológicas (Yonamine et al., 2002, citado por Costa, 2024).

A variação na taxa de ocorrência no Brasil pode estar relacionada com o desconhecimento da população e, por vezes, da própria classe médica sobre a síndrome. O aprimoramento no diagnóstico da SXF reflete as mudanças no entendimento das condições genéticas ao longo da história. Entre os séculos XVIII e XIX, a educação especial era influenciada por uma perspectiva segregacionista, baseada numa concepção organicista que atribuía a deficiência a fatores hereditários e degenerativos. Com o progresso da ciência e o desenvolvimento de exames genéticos, a compreensão destas condições evoluiu, permitindo uma abordagem mais inclusiva e interventiva.

Este paradigma justificava a institucionalização de crianças consideradas “excepcionais” em escolas especiais, entendidas como espaços destinados a corrigir ou mitigar a deficiência (Mendes, 1995; Dechichi, 2001).

Segundo Voivodic (2004):

No Brasil, essa perspectiva patológica da deficiência resultou na marginalização dos alunos no ensino regular e na sua inclusão em instituições assistenciais. A deficiência era vista como causa e consequência do baixo rendimento escolar, o que reforçava a segregação desses estudantes. (p. 17)

No final do século XIX e início do século XX, reconheceu-se a necessidade de o Estado e a rede pública assumirem a responsabilidade pelo ensino das pessoas com deficiência. Assim, surgiram as escolas especiais públicas e as classes especiais nas escolas regulares. Nesse contexto, emergiu o paradigma da integração instrucional, que permitia a matrícula de alunos com deficiência em salas comuns, desde que conseguissem acompanhar o currículo. No entanto, aqueles com rendimento escolar inferior à média estabelecida permaneciam segregados em escolas especiais.

O princípio da normalização passou a orientar esse modelo, não com o objetivo de modificar os alunos, mas de criar condições que lhes proporcionassem uma vida semelhante à dos demais cidadãos.

Já no cenário mundial, a educação especial também evoluiu de uma abordagem organicista, que atribuía a deficiência a fatores biológicos e promovia a segregação, para uma abordagem funcional, que considerava as capacidades remanescentes dos alunos e

incentivava a sua integração em escolas especiais ou em classes especiais da rede pública (Rioux & Valentine, 2006). Este avanço reflete uma compreensão mais ampla das condições que afetam o desenvolvimento humano, incluindo fatores genéticos e ambientais.

Nesse contexto, a SXF surge como um exemplo relevante, pois trata-se de uma condição genética que impacta a cognição, a linguagem e o comportamento social. Estas descobertas sobre a mutação no gene FMR1 reforçam a necessidade de estratégias educacionais inclusivas que considerem as particularidades de cada indivíduo.

No seu estudo, Hagerman et al. (2010) destacam que as manifestações da SXF variam em gravidade, sobretudo nos homens, devido à herança ligada ao sexo. Além disso, o tratamento e a intervenção precoce, conforme indicado por Cohen et al. (2005), podem mitigar os efeitos comportamentais e favorecer a adaptação social, refletindo a evolução das abordagens terapêuticas, que hoje combinam intervenções genéticas e terapias comportamentais.

1.2. Desenvolvimento cognitivo e a síndrome do X-frágil

Piaget propôs que o desenvolvimento cognitivo ocorre em estágios sequenciais, cada um caracterizado por estruturas mentais específicas. Segundo ele, “o recém-nascido traz consigo condições de vir a tornar-se inteligente e, conforme age sobre o mundo, constrói estruturas que lhe permitem cada vez mais adaptar-se às novas situações” (Caetano, 2010).

Os indivíduos com SXF apresentam dificuldades significativas nas funções cognitivas, especialmente na atenção, na memória de trabalho e nas habilidades executivas. Ao inserirmos essa realidade no modelo de Piaget, percebemos que muitos indivíduos com a síndrome podem apresentar atrasos ou dificuldades na progressão pelos estágios do desenvolvimento cognitivo.

Sensório-Motor (0-2 anos): Alguns bebês com SXF podem demonstrar atraso no desenvolvimento motor e na exploração ativa do ambiente, impactando a construção inicial do conhecimento através da experiência sensorial e motora (Caetano, 2010).

Pré-Operatório (2-7 anos): Nesta fase, as crianças normalmente começam a desenvolver a linguagem e a capacidade de simbolização. No entanto, crianças com SXF frequentemente apresentam atraso na aquisição da linguagem e dificuldades na generalização de conceitos, o que pode impactar a sua capacidade de representação

simbólica. Além disso, o pensamento egocêntrico, característico desta fase, pode prolongar-se devido a dificuldades na interação social (Caetano, 2010).

Operatório Concreto (7-11 anos): Nesta fase, as dificuldades de abstração e de generalização tornam-se mais evidentes em crianças com SXF. Embora possam desenvolver habilidades lógicas básicas, apresentam frequentemente desafios na organização do pensamento e na resolução de problemas mais complexos, dependendo mais de apoio externo para estruturar o raciocínio (Caetano, 2010).

Operatório Formal (a partir dos 12 anos): O pensamento abstrato, essencial para a formulação de hipóteses e o raciocínio dedutivo, constitui um dos grandes desafios para indivíduos com SXF. Muitos mantêm dificuldades em operar mentalmente sobre conceitos abstratos, o que afeta tanto a aprendizagem acadêmica como a autonomia no cotidiano (Caetano, 2010).

Em síntese, identificar o conhecimento e as perspectivas dos professores sobre a SXF visa promover uma compreensão mais aprofundada e reflexiva sobre esta condição rara, além de contribuir para o desenvolvimento de práticas inclusivas no contexto escolar.

1.3. Desenvolvimento da sociabilidade e a síndrome do X-frágil

Piaget (Caetano, 2010) também enfatiza que a interação social desempenha um papel fundamental na construção do conhecimento e no desenvolvimento moral e cognitivo. No entanto, indivíduos com SXF frequentemente enfrentam dificuldades nesse aspecto, devido a características como ansiedade social, timidez excessiva, dificuldades na leitura de expressões faciais e na compreensão de regras sociais implícitas.

A cooperação e o diálogo entre pares, fundamentais para o desenvolvimento, podem representar desafios adicionais para esses indivíduos. Contudo, intervenções focadas no fortalecimento das habilidades sociais, no suporte estruturado e na mediação de interações podem promover avanços significativos. Além disso, ao identificar os momentos de maior vulnerabilidade em cada estágio do desenvolvimento, torna-se possível elaborar estratégias de intervenção que facilitem a aprendizagem e a socialização, contribuindo para um desenvolvimento mais equilibrado e funcional dentro das possibilidades de cada indivíduo (Caetano, 2010).

1.4. Mutação completa

A mutação completa da síndrome do X-frágil (SXF) ocorre quando existe uma expansão excessiva da repetição do trinucleotídeo CGG no gene FMR1, localizado no cromossoma X. Quando essa repetição ultrapassa 200 cópias, o gene sofre uma metilação excessiva, resultando na inativação da produção da proteína FMRP, essencial para a regulação da plasticidade sináptica e para o desenvolvimento neuronal.

A ausência ou deficiência desta proteína conduz a manifestações cognitivas, comportamentais e físicas características da síndrome, incluindo déficit intelectual, dificuldades de comunicação, ansiedade e traços do espectro do autismo. Os efeitos da mutação completa são mais acentuados nos indivíduos do sexo masculino, devido à presença de apenas um cromossoma X, enquanto as mulheres podem apresentar sintomas mais variáveis em resultado da inativação aleatória de um dos cromossomas X (Hagerman & Hagerman, 2021).

O gene FMR1 é responsável pela codificação da proteína mensageira ribonucleoproteína do X-frágil (FMRP), uma proteína que se liga ao RNA e desempenha um papel crucial na regulação da edição, tradução e transporte de mRNAs neuronais. A FMRP associa-se a milhares de alvos de mRNA no cérebro, influenciando, assim, uma vasta gama de processos e funções neuronais. Mais de 99% dos indivíduos diagnosticados com SXF apresentam a mutação completa (Chadwick et al., 2024).

O diagnóstico clínico baseia-se num conjunto alargado de características físicas, neurológicas e neuropsiquiátricas, bem como em indicadores do desenvolvimento. A maioria dos indivíduos do sexo masculino com SXF apresenta incapacidade para realizar as atividades básicas da vida diária, como alimentar-se, caminhar, utilizar a casa de banho, manter a higiene pessoal e vestir-se (Elhawary et al., 2023).

Além disso, indivíduos do sexo masculino com mutação completa no gene FMR1 e alelos totalmente metilados apresentam deficiência intelectual de moderada a severa. Mais de 90% dos homens com mutação no gene FMR1 apresentam características do espectro do autismo, e até 60% preenchem os critérios de diagnóstico para a perturbação do espectro do autismo (PEA) (Tak et al., 2024).

Nas mulheres, o impacto da mutação completa tende a ser menos acentuado devido à presença de dois cromossomas X, o que permite a produção da proteína FMRP pelo cromossoma não afetado. Entre 30% e 50% das mulheres manifestam sinais e sintomas da

síndrome. As pacientes do sexo feminino são, frequentemente, mais autônomas, embora apresentem, com frequência, dificuldades de aprendizagem (Elhawary et al., 2023).

Loesch e Hagerman (2014) referem que cerca de 25% a 30% das mulheres têm um QI inferior a 70, embora a maioria se situe na faixa limítrofe ou ligeiramente abaixo do normal. A maioria das raparigas e mulheres com a mutação completa apresenta algum nível de ansiedade, com diagnósticos comuns de mutismo seletivo, fobia social e fobias específicas.

A perturbação de défice de atenção e hiperatividade (PDAH) é identificada em pelo menos 30% das mulheres, sendo os défices na função executiva também frequentes, mesmo na ausência de um diagnóstico formal de PDAH. Mulheres com QI normal e mutação completa podem igualmente apresentar dificuldades de atenção e sintomas de ansiedade (Loesch & Hagerman, 2014).

As variações nas frequências dos haplótipos – informação genética presente num cromossoma (de origem paterna ou materna) – e os efeitos fundadores entre diferentes populações raciais e étnicas podem igualmente influenciar a prevalência da SXF (Elhawary et al., 2023).

As características físicas ao nascimento associadas à mutação completa geralmente não são evidentes, sendo que a altura, o peso e a circunferência craniana das crianças situam-se dentro dos parâmetros normais, estabelecido entre os 2 e os 3 anos de idade, especialmente em conjunto com o surgimento de atrasos no desenvolvimento da linguagem (Maltman *et al.*, 2023).

1.5. Pré-mutação

Hess et al. (2023, p. 1) referem que “a pré-mutação da ribonucleoproteína 1 mensageira do X-frágil (FMR1) é uma expansão de trinucleotídeo (CGG) que ocorre em aproximadamente 1 em cada 110–250 mulheres e 1 em cada 400–850 homens em todo o mundo”. Neste sentido, o impacto global da pré-mutação tem levado a um aumento da investigação sobre a triagem genética, aconselhamento genético e intervenção precoce para prevenir ou gerir as condições associadas (Ain et al., 2024).

Wittenberger et al. (2007) relatam que, após a identificação da mutação completa como o mecanismo molecular da síndrome do X-frágil (SXF), foi possível caracterizar os alelos de portadores não afetados. Estes alelos apresentam expansões menores, entre 55 e 200 repetições de CGG, sendo descritos como pré-mutações. Diferentemente das mutações

completas, estas pré-mutações não são metiladas, permitindo que o gene FMR1 funcione normalmente, com a produção intacta da proteína FMRP. O termo “pré-mutação” foi utilizado porque as doenças associadas não apresentavam défices cognitivos relacionados com a SXF, embora os alelos corressem o risco de expansão para uma mutação completa em gerações futuras (Wittenberger et al., 2007).

Hagerman e Hagerman (2015) referem que os distúrbios associados à pré-mutação eram, anteriormente, considerados limitados à insuficiência ovárica primária relacionada com o X-frágil (FXPOI) e à síndrome de tremor/ataxia relacionada com o X-frágil (FXTAS). Contudo, atualmente sabe-se que os portadores de um alelo de pré-mutação apresentam uma variedade de problemas médicos, incluindo transtornos psiquiátricos, como ansiedade e depressão; síndromes de dor crónica, como fibromialgia e enxaqueca crónica; hipotireoidismo, hipertensão, apneia do sono, vertigens, disfunção olfativa e perda auditiva, bem como níveis elevados de stress (Hagerman & Hagerman, 2015).

Adicionalmente, alguns portadores de pré-mutação manifestam transtornos do neurodesenvolvimento, como deficiência intelectual e/ou perturbação do espectro do autismo (PEA). No entanto, o destaque vai ainda para a síndrome de tremor/ataxia (FXTAS) e para a insuficiência ovárica primária associadas ao X-frágil (Gabis et al., 2023).

Corroborando esta perspetiva, estudos indicam que, mais frequentemente, homens portadores da pré-mutação podem desenvolver um distúrbio neurodegenerativo que se manifesta na idade adulta, designado por síndrome de tremor/ataxia (FXTAS) (Wittenberger et al., 2007). Esta doença recessiva apresenta características marcantes, como ataxia da marcha, tremor intencional e declínio cognitivo (Tak et al., 2024).

Contudo, os homens geralmente mantêm capacidades intelectuais normais, embora possam apresentar transtornos neuropsiquiátricos, como ansiedade e depressão, os quais são comuns e observados em aproximadamente 50% dos portadores da pré-mutação. Embora a ansiedade seja o problema psiquiátrico mais prevalente, outros problemas, como insónia e perturbação obsessivo-compulsiva, também são diagnosticados (Tak et al., 2024).

Os homens apresentam ainda disfunção executiva à medida que a doença progride. Esta condição manifesta-se através de desinibição, descontrolo motor frontal, perda de memória de trabalho e défices de atenção. Estudos evidenciam défices significativos em áreas como movimentos motores manuais, fluência verbal, processamento de informação, sequenciamento temporal, memória de trabalho, inibição, memória de curto prazo e flexibilidade cognitiva (Hess et al., 2023).

Tak et al. (2024, p. 3) referem que “aproximadamente 50% dos homens com FXTAS desenvolvem demência, o que é menos comum nas mulheres, e a progressão global da doença é muito mais lenta nas mulheres, devido aos efeitos protetores do alelo normal no segundo cromossoma X”.

As mulheres portadoras de uma pré-mutação encontram-se em risco de desenvolver, pelo menos, duas condições de saúde. Tal como os homens, podem ser afetadas pela síndrome de tremor/ataxia associada ao X-frágil, além de poderem apresentar reserva ovárica diminuída ou mesmo falência ovárica prematura (Smolich et al., 2020).

Le Poulenec et al. (2024) referem que a insuficiência ovárica prematura se caracteriza por uma menopausa precoce, antes dos 40 anos de idade. Atualmente, não existem marcadores moleculares ou biomarcadores capazes de prever quais mulheres com pré-mutação desenvolverão esta condição. Além disso, quanto maior o número de repetições CGG numa mulher com pré-mutação, mesmo que assintomática, maior a probabilidade de expansão para uma mutação completa na sua descendência, especialmente nos filhos do sexo masculino (Salcedo-Arellano et al., 2020).

Hess et al. (2023, p. 1) referem que “a pré-mutação da ribonucleoproteína 1 mensageira do X-frágil (FMR1) é uma expansão de trinucleotídeo (CGG) que ocorre em aproximadamente 1 em cada 110–250 mulheres e 1 em cada 400–850 homens em todo o mundo”. Neste sentido, o impacto global da pré-mutação tem levado a um aumento da investigação sobre a triagem genética, aconselhamento genético e intervenção precoce para prevenir ou gerir as condições associadas (Ain et al., 2024).

Wittenberger et al. (2007) relatam que, após a identificação da mutação completa como o mecanismo molecular da síndrome do X-frágil (SXF), foi possível caracterizar os alelos de portadores não afetados. Estes alelos apresentam expansões menores, entre 55 e 200 repetições de CGG, sendo descritos como pré-mutações. Diferentemente das mutações completas, estas pré-mutações não são metiladas, permitindo que o gene FMR1 funcione normalmente, com a produção intacta da proteína FMRP. O termo “pré-mutação” foi utilizado porque as doenças associadas não apresentavam défices cognitivos relacionados com a SXF, embora os alelos corressem o risco de expansão para uma mutação completa em gerações futuras (Wittenberger et al., 2007).

Hagerman e Hagerman (2015) referem que os distúrbios associados à pré-mutação eram, anteriormente, considerados limitados à insuficiência ovárica primária relacionada com o X-frágil (FXPOI) e à síndrome de tremor/ataxia relacionada com o X-frágil (FXTAS). Contudo, atualmente sabe-se que os portadores de um alelo de pré-mutação

apresentam uma variedade de problemas médicos, incluindo transtornos psiquiátricos, como ansiedade e depressão; síndromes de dor crônica, como fibromialgia e enxaqueca crônica; hipotireoidismo, hipertensão, apneia do sono, vertigens, disfunção olfativa e perda auditiva, bem como níveis elevados de stress (Hagerman & Hagerman, 2015).

Adicionalmente, alguns portadores de pré-mutação manifestam transtornos do neurodesenvolvimento, como deficiência intelectual e/ou perturbação do espectro do autismo (PEA). No entanto, o destaque vai ainda para a síndrome de tremor/ataxia (FXTAS) e para a insuficiência ovárica primária associadas ao X-frágil (Gabis et al., 2023).

Corroborando esta perspectiva, estudos indicam que, mais frequentemente, homens portadores da pré-mutação podem desenvolver um distúrbio neurodegenerativo que se manifesta na idade adulta, designado por síndrome de tremor/ataxia (FXTAS) (Wittenberger et al., 2007). Esta doença recessiva apresenta características marcantes, como ataxia da marcha, tremor intencional e declínio cognitivo (Tak et al., 2024).

Contudo, os homens geralmente mantêm capacidades intelectuais normais, embora possam apresentar transtornos neuropsiquiátricos, como ansiedade e depressão, os quais são comuns e observados em aproximadamente 50% dos portadores da pré-mutação. Embora a ansiedade seja o problema psiquiátrico mais prevalente, outros problemas, como insónia e perturbação obsessivo-compulsiva, também são diagnosticados (Tak et al., 2024).

Os homens apresentam ainda disfunção executiva à medida que a doença progride. Esta condição manifesta-se através de desinibição, descontrolo motor frontal, perda de memória de trabalho e défices de atenção. Estudos evidenciam défices significativos em áreas como movimentos motores manuais, fluência verbal, processamento de informação, sequenciamento temporal, memória de trabalho, inibição, memória de curto prazo e flexibilidade cognitiva (Hess et al., 2023).

Tak et al. (2024, p. 3) referem que “aproximadamente 50% dos homens com FXTAS desenvolvem demência, o que é menos comum nas mulheres, e a progressão global da doença é muito mais lenta nas mulheres, devido aos efeitos protetores do alelo normal no segundo cromossoma X”.

As mulheres portadoras de uma pré-mutação encontram-se em risco de desenvolver, pelo menos, duas condições de saúde. Tal como os homens, podem ser afetadas pela síndrome de tremor/ataxia associada ao X-frágil, além de poderem apresentar reserva ovárica diminuída ou mesmo falência ovárica prematura (Smolich et al., 2020).

Le Poulennec et al. (2024) referem que a insuficiência ovárica prematura se caracteriza por uma menopausa precoce, antes dos 40 anos de idade. Atualmente, não

existem marcadores moleculares ou biomarcadores capazes de prever quais mulheres com pré-mutação desenvolverão esta condição. Além disso, quanto maior o número de repetições CGG numa mulher com pré-mutação, mesmo que assintomática, maior a probabilidade de expansão para uma mutação completa na sua descendência, especialmente nos filhos do sexo masculino (Salcedo-Arellano et al., 2020).

Estudos sobre o impacto da pré-mutação na cognição das mulheres revelam dificuldades de aprendizagem, nomeadamente em ortografia e matemática, desafios em habilidades práticas, como conduzir, gerir horários e orientação espacial, e problemas de atenção associados a uma disfunção executiva (Gabis et al., 2023).

Ao longo de todas as fases da vida, as mulheres podem enfrentar dificuldades ao nível da saúde psicológica, uma vez que estudos indicam que as portadoras da pré-mutação FMR1 apresentam risco acrescido de desenvolver sintomas de depressão, ansiedade, PDAH ou fobias sociais (Hagerman & Hagerman, 2018).

As preocupações iniciais concentram-se no planeamento familiar e na redução da fertilidade, enquanto, numa fase posterior, o foco incide nas condições médicas associadas à deficiência precoce de estrogénio, como osteoporose e doenças cardiovasculares, bem como nos tratamentos correspondentes, incluindo a terapia de reposição hormonal (Espinel et al., 2016).

1.6. Intermediário - zona cinzenta

Refere Hall (2014) que a zona cinzenta é composta por indivíduos que se situam numa faixa intermédia de repetições do trinucleotídeo CGG no gene FMR1, posicionando-se entre a faixa normal e a pré-mutação. Especificamente, indivíduos com entre 45 e 54 repetições são considerados dentro desta zona. A taxa de expansão destes alelos na população varia, com grandes estudos populacionais a indicar taxas entre 0,8% e 3,0% para alelos com 41 a 54 repetições de CGG.

Contudo, a comparação entre estudos é dificultada por variações nas definições do intervalo da zona cinzenta, que, em alguns casos, é definida entre 34 e 60 repetições. O conhecimento sobre estas expansões tem vindo a aumentar, mas muitas questões genéticas associadas a este fenómeno permanecem por esclarecer de forma definitiva (Hall, 2014; Tonnsen et al., 2019).

Embora os portadores na zona cinzenta geralmente não apresentem os sintomas típicos da mutação completa ou da pré-mutação, esta variação genética implica a

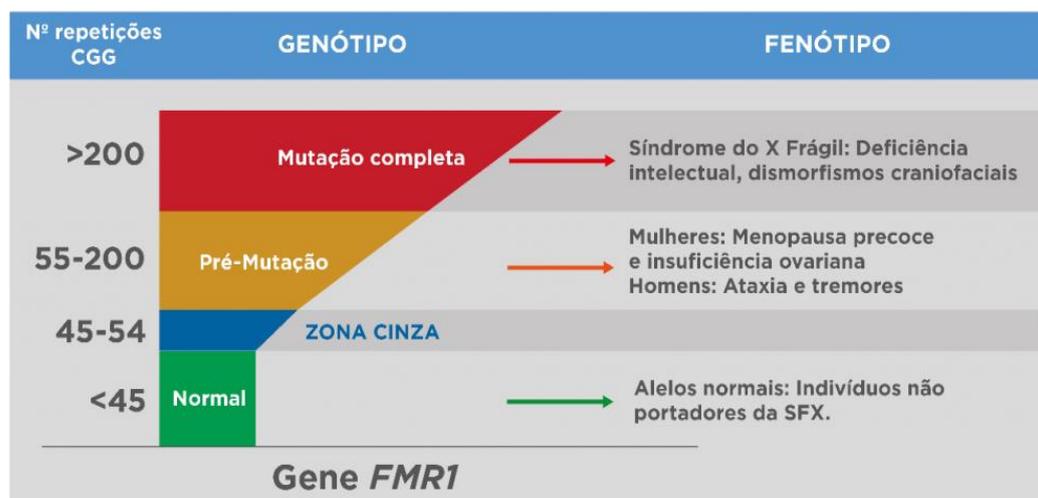
possibilidade de que estas repetições possam expandir-se em gerações futuras. Em algumas situações, indivíduos na zona cinzenta podem experimentar desafios neurológicos ou cognitivos, especialmente em fases mais avançadas da vida (Hall, 2014).

Pesquisas indicam que, apesar de a maioria dos portadores de alelos da zona cinzenta não exibir sintomas evidentes, existe um crescente interesse em explorar a sua possível ligação a distúrbios neurodegenerativos, como a doença de Parkinson, e a condições psiquiátricas, como a ansiedade. A investigação continua a evoluir, procurando compreender melhor os potenciais riscos e incertezas sobre as manifestações clínicas e o impacto genético nas gerações futuras (Loesch et al., 2021).

Em síntese, quando o número de repetições ultrapassa 200 CGG (mutação completa), o indivíduo manifesta o quadro clínico da SXF. Por outro lado, indivíduos com entre 55 e 200 repetições CGG são considerados portadores de pré-mutação. Estes podem não apresentar sintomas completos, mas têm o risco de transmitir a condição genética aos seus descendentes. Aqueles que têm entre 45 e 54 repetições CGG situam-se na zona intermédia, ou “zona cinzenta”. Embora possam não manifestar os sintomas típicos da mutação completa ou da pré-mutação, existe a possibilidade de que as repetições CGG se expandam em gerações futuras. Na maioria da população, em estado típico, o número de repetições CGG situa-se entre 6 e 44.

É possível visualizar os diferentes perfis fenotípicos — pré-mutação, mutação completa, intermédio (zona cinzenta) e normal — descritos anteriormente, com base no número de repetições do trinucleotídeo CGG e no estado de metilação do gene FMR1, bem como as suas principais condições clínicas associadas, como ilustrado na Figura 1.

Figura 1 - Correlação entre os números de repetições do trinucleotídeo CGG no gene FMR1 e a manifestação clínica.



Nota: Adaptado de DB Molecular, (2024, p.2)

A pré-mutação pode afetar significativamente as mulheres, que frequentemente apresentam sintomas menos evidentes do que os homens, mas que, ainda assim, sofrem impacto na qualidade de vida. Como destaca Klusek et al. (2015), “a compreensão da variabilidade fenotípica entre os sexos é crucial para a definição de estratégias de diagnóstico e intervenção mais eficazes”. O reconhecimento destas nuances é essencial para garantir que as mulheres também recebam o suporte adequado, tendo em consideração a particularidade do quadro clínico, que pode ser atenuado ou mascarado pela presença do segundo cromossoma X.

1.7. Características gerais da pessoa com síndrome do X-frágil

Elhawary et al. (2023) salientam que a apresentação clínica da síndrome do X-frágil (SXF) é variável, existindo características primárias e secundárias mais comuns em determinados indivíduos. Nos rapazes, desde os 9 meses de idade, observam-se atrasos no desenvolvimento motor, além de alterações no tônus muscular e na coordenação. Aos 24 meses, persistem atrasos na fala e alterações comportamentais, levando, em muitos casos, ao diagnóstico cerca de um ano mais tarde.

O desenvolvimento de crianças com SXF pode variar amplamente, com atrasos que podem atingir entre um terço e metade do esperado para crianças normotípicas na fase pré-escolar (Grau Rubio et al., 2015). Estes atrasos no desenvolvimento estão frequentemente associados a desafios cognitivos e adaptativos, sendo que muitas crianças com SXF apresentam deficiência intelectual em diferentes graus.

A deficiência intelectual é caracterizada por limitações significativas no funcionamento intelectual e no comportamento adaptativo, afetando áreas como a comunicação, a socialização e o autocuidado. Perante estas dificuldades, as pessoas com SXF necessitam de intervenções especializadas, que promovam a estimulação precoce, estratégias de ensino individualizadas e suporte contínuo, de forma a desenvolver competências funcionais e sociais, favorecendo a sua autonomia e qualidade de vida.

A compreensão da inteligência deve, sobretudo, ser holística e considerar uma visão mais inclusiva, que valorize as habilidades diversas de cada indivíduo. Segundo Gardner (1983), a teoria das inteligências múltiplas amplia a definição tradicional, propondo a existência de diferentes tipos de inteligência, como a linguística, lógico-matemática, musical, espacial, entre outras. Esta abordagem permite uma visão mais abrangente das

capacidades humanas e reforça a ideia de que todas as pessoas, independentemente das limitações, possuem potenciais a serem explorados em diversas áreas da vida.

Neste sentido, Piaget defende que “o conhecimento não é uma cópia da realidade, mas o resultado de uma interação incessante entre o sujeito e o meio” (Caetano, 2010). Esta perspectiva sublinha a importância do ambiente no desenvolvimento das capacidades cognitivas e adaptativas, o que se relaciona diretamente com os desafios enfrentados por indivíduos com deficiência intelectual, como aqueles com SXF. Até aos 10 anos, observa-se um crescimento significativo nas competências adaptativas, mas este ritmo abranda após os 5 anos. A partir daí, verifica-se uma diminuição das pontuações de QI e uma regressão nas competências adquiridas. Desde cedo, surgem dificuldades conversacionais, com um défice crescente e discrepâncias maiores entre a idade cronológica e o nível de linguagem (Berry-Kravis et al., 2024).

Dificuldades de atenção e hiperatividade, como a perturbação de défice de atenção e hiperatividade (PDAH), são especialmente prevalentes nos rapazes, prejudicando a concentração em tarefas e aumentando a impulsividade. A ansiedade é também uma característica marcante, afetando rapazes e raparigas, podendo surgir em situações sociais ou em resposta a novos desafios (Tonnsen et al., 2019).

Cerca de um terço das pessoas com SXF apresenta diagnóstico de perturbação do espectro do autismo (PEA), o que provoca dificuldades de interação social e comportamentos repetitivos ou restritos. Além disso, o mutismo seletivo e as fobias são comuns, dificultando a comunicação em ambientes desconhecidos ou com pessoas fora do círculo familiar, agravando os problemas de socialização (Maltman et al., 2023).

Características como agressividade e comportamentos desafiadores podem emergir em situações de frustração ou ansiedade elevada. Embora menos frequente do que a ansiedade, a depressão também pode manifestar-se, especialmente durante a adolescência e a idade adulta (Maltman et al., 2023; Salcedo-Arellano et al., 2020).

Muitos indivíduos com SXF apresentam sensibilidade a estímulos sensoriais, como luzes intensas, ruídos ou determinadas texturas, o que pode desencadear crises de ansiedade, comportamentos de evasão, evitação social e automutilação (Salcedo-Arellano et al., 2020).

As características físicas típicas da SXF incluem: pectus excavatum (uma deformidade torácica com depressão no peito), macroorquidismo pós-puberal (aumento dos testículos), mandíbula inferior proeminente, rosto estreito e alongado, orelhas grandes e salientes, prolapso da válvula mitral, obesidade, hiperextensibilidade dos dedos e pés achatados (Hagerman, 2011; Cornish, Levitas & Sudhalter, 2007).

Além disso, outros sintomas comuns associados à SXF, como o evitamento do contacto visual, a defensividade tátil e a repetição de discurso, costumam permanecer presentes durante toda a vida, não se atenuando com o passar dos anos (Arvio, 2016; Abrams et al., 2012).

Silva e Colella (2021) e Grau Rubio et al. (2015) referem que é importante salientar que cada indivíduo com SXF é único; assim, podem apresentar poucas ou muitas das características descritas. As manifestações da SXF variam em termos de gravidade, dependendo do sexo e de outros fatores individuais, mas, de um modo geral, incluem as características descritas na Tabela 1.

Tabela 1

Principais características fenotípicas da síndrome do X-frágil (SXF)

Categoria	Descrição das Características
Características Cognitivas	Está associada à diminuição do QI, regressão de competências, dificuldades de aprendizagem, atraso na linguagem, rigidez cognitiva, défices nas funções executivas, memória e capacidade visuoespacial, discurso repetitivo, TDAH e convulsões. (Abrams et al., 2012; Arvio, 2016; Berry-Kravis et al., 2024).
Características Sociais, Comportamentais e Emocionais	Pessoas com SXF podem apresentar mutismo seletivo, fobias, dificuldades no contacto visual, comportamentos repetitivos, hipersensibilidade sensorial, atraso motor, dificuldades nas transições, agressividade, ansiedade, humor instável, hiperatividade, ecolalia e défices nas competências sociais, frequentemente associados ao autismo. (Maltman et al., 2023; Salcedo-Arellano et al., 2020).
Características Físicas	Prolapso da válvula mitral, face alongada, maxilar proeminente, orelhas grandes, hiperextensibilidade articular, pele fina, prega simiesca, macroorquidismo, macrocefalia, hipotonia, palato alto, má oclusão dentária, estatura baixa, pés chatos e estrabismo. (Hagerman, 2011; Cornish, Levitas & Sudhalter, 2007; Arvio, 2016; Abrams et al., 2012).

Nota: elaboração própria

1.8. Diagnóstico

O diagnóstico da síndrome do X-frágil (SXF) não é um processo simples, com o tempo médio para a sua confirmação nos homens a variar entre dois e três anos. No entanto, há casos em que o diagnóstico pode demorar ainda mais (Peñalver & García Sánchez, 2020).

Ciobanu et al. (2023, p. 12) corroboram que “a síndrome do X-frágil ainda é um diagnóstico desafiador para as tecnologias atuais; 98% dos casos são consequência de um elevado número de repetições CGG, o que leva à hipermetilação do promotor e ao silenciamento do gene FMR1.”

Neste contexto, o diagnóstico é complexo e requer uma combinação de avaliações clínicas, testes genéticos e análise do histórico familiar. A avaliação clínica envolve a observação de sinais como défices cognitivos, comportamentais e características físicas associadas à síndrome. É geralmente conduzida por uma equipa multidisciplinar, que inclui pediatras, psicólogos e geneticistas, de forma a garantir uma análise abrangente e precisa (Ciobanu et al., 2023).

O diagnóstico definitivo é obtido através de testes genéticos que analisam o gene FMR1 localizado no cromossoma X. Estes testes identificam a presença de uma mutação, caracterizada pela amplificação do trinucleotídeo CGG. Adicionalmente, a análise pode incluir o estudo do padrão de metilação do gene, que afeta a expressão da síndrome (Bagni et al., 2023).

Inicialmente, o diagnóstico da SXF era realizado através da análise do cariótipo, que permitia visualizar um estreitamento na região distal do braço longo do cromossoma X, especificamente na banda Xq27.3. Esta alteração era visível ao microscópio de luz e indicava a presença de sítios frágeis no cromossoma, levando à denominação de “X-frágil”. No entanto, é possível encontrar constrições semelhantes noutros cromossomas, também conhecidas como sítios frágeis (Saldarriaga et al., 2014).

Ciobanu et al. (2023) referem que o diagnóstico através de testes genéticos tem como objetivo identificar expansões de repetições CGG no gene FMR1. Um dos testes utilizados é a PCR (reação em cadeia da polimerase), o qual é o teste mais comum para contar o número de repetições CGG no gene FMR1.

Outro teste é o Southern blot, utilizado principalmente para detetar mutações completas no gene FMR1 e para identificar se o gene está metilado (silenciado), o que pode confirmar a presença da síndrome. Este método é útil para determinar o estado de metilação do gene em casos de mutação completa (Bagni et al., 2023). Além disso, o teste de expansão

de trinucleotídeos identifica a quantidade exata de repetições CGG no gene FMR1, classificando os indivíduos como normais, com pré-mutação ou com mutação completa (Bagni et al., 2023).

Para além disso, a identificação de portadores assintomáticos na família pode facilitar a confirmação do diagnóstico. Contudo, pacientes mais velhos podem receber um diagnóstico tardio da SXF, especialmente se tiverem realizado testes genéticos antes da identificação do gene FMR1 ou se manifestarem uma forma leve da doença com sintomas atípicos. Em alguns casos, indivíduos foram institucionalizados na adolescência ou idade adulta sem que tenham sido submetidos a uma investigação diagnóstica adequada (Bagni et al., 2023; Montanaro et al., 2024).

1.9. Perspetiva biopsicossocial

A perspetiva biopsicossocial é fundamental na avaliação de indivíduos com síndrome do X-frágil (SXF), pois permite considerar de forma integrada os aspetos biológicos, psicológicos e sociais que influenciam o desenvolvimento e a qualidade de vida destas pessoas. Ao abordar a síndrome de uma forma holística, a avaliação multidisciplinar torna-se imprescindível para identificar as necessidades de cada indivíduo e fornecer intervenções adequadas, considerando as múltiplas dimensões que afetam o seu bem-estar.

Do ponto de vista biológico, a SXF é uma condição genética ligada ao cromossoma X, associada a várias características físicas e neurológicas, como a macrocefalia, hipotonia muscular e atrasos no desenvolvimento motor e cognitivo (Hagerman, 2011). Estes aspetos exigem uma avaliação médica detalhada, capaz de diagnosticar complicações associadas à síndrome, como convulsões e problemas cardíacos, e de monitorizar o desenvolvimento físico das crianças afetadas (Cornish, Levitas & Sudhalter, 2007).

Contudo, a perspetiva biopsicossocial vai além da análise das condições biológicas, sendo essencial considerar as dimensões psicológicas e sociais. As crianças com SXF frequentemente enfrentam dificuldades cognitivas e comportamentais, como rigidez cognitiva, ansiedade e hiperatividade, que podem impactar a sua capacidade de socializar, aprender e adaptar-se às rotinas diárias (Abrams et al., 2012; Berry-Kravis et al., 2024). Neste contexto, a intervenção psicológica torna-se necessária, recorrendo a abordagens como a terapia cognitivo-comportamental e estratégias de apoio emocional para minimizar o impacto destas dificuldades no comportamento e no desenvolvimento social.

Socialmente, a inclusão destas crianças em ambientes escolares e comunitários exige uma avaliação que tenha em conta o contexto familiar e educacional. A colaboração entre psicólogos, médicos, terapeutas ocupacionais e educadores possibilita o desenvolvimento de estratégias individualizadas, que promovam a autonomia e a qualidade de vida (Arvio, 2016). A avaliação social, por exemplo, deve identificar as necessidades de adaptação do ambiente escolar, considerando a sensibilidade aumentada a estímulos sensoriais, como sons e toques, comuns em crianças com SXF (Maltman et al., 2023).

Portanto, a avaliação multidisciplinar, fundamentada na abordagem biopsicossocial, é crucial para o desenvolvimento de estratégias de intervenção eficazes, que respondam às necessidades únicas de cada pessoa com SXF. Como afirmam Arvio (2016) e Hagerman (2011), esta abordagem não só facilita o diagnóstico, como também promove o desenvolvimento de planos de cuidados que integrem as dimensões biológicas, psicológicas e sociais do indivíduo, proporcionando uma intervenção mais abrangente e personalizada.

1.9.1. Implicações educativas

Franco et al. (2014) sublinham que a inclusão de crianças com perturbações do desenvolvimento e necessidades educativas especiais (NEE) em escolas regulares levanta questões sobre o seu sucesso e envolvimento efetivo no ambiente escolar. O desenvolvimento social e emocional destas crianças tem um impacto direto nos seus resultados de aprendizagem, mas requer apoio especializado, o que gera desafios adicionais tanto para as escolas como para as famílias.

Deste modo, o ingresso na escola suscita preocupações. A inclusão no jardim de infância tende a ser mais positiva em comparação com os anos seguintes, quando as dificuldades de aprendizagem e os problemas comportamentais associados à SXF se tornam mais pronunciados. Neste período, tanto os pais como a criança enfrentam os desafios do processo de inclusão e a realidade da deficiência (Franco et al., 2014).

Segal et al. (2023) reforçam que o desafio reside no planeamento educativo e no reconhecimento das dificuldades cognitivas, especialmente nas funções executivas, que são essenciais para o progresso. Os défices nas funções executivas, incluindo a memória de trabalho, fundamental para a aprendizagem de línguas, são limitantes em indivíduos de várias idades, tanto em mulheres como em homens com SXF (Hagerman, 1997; Segal et al., 2023).

Estudos indicam que, no caso específico das mulheres com SXF, os desafios em ambientes acadêmicos são maiores e requerem serviços de apoio. As mulheres apresentam também défices em competências acadêmicas, especialmente em matemática, independentemente da dependência associada à SXF (Nash et al., 2019).

Os homens com SXF, apesar da presença de competências funcionais ser um indicador de independência na vida adulta, geralmente carecem dessas capacidades. Esta situação agrava-se nos casos de comorbilidade com a perturbação do espectro do autismo (PEA), onde as competências em habilidades são ainda menores em comparação com indivíduos com SXF sem PEA, refletindo a maior complexidade destes diagnósticos (Nash et al., 2019; Kauffman & Hung, 2009).

Bailey et al. (2004) referem que, embora as capacidades de identificação de letras e palavras em indivíduos com SXF apresentem atrasos, estas competências continuam a desenvolver-se durante o ensino básico, ainda que de forma gradual. No entanto, à medida que os alunos envelhecem e o rigor académico aumenta, os comportamentos associados à SXF podem ser vistos como mais perturbadores e, por conseguinte, menos tolerados em salas de aula regulares (Nash et al., 2019).

Aspetos como dificuldades de linguagem, hiperatividade, problemas de compreensão e aprendizagem, especialmente na leitura e escrita, bem como dificuldades motoras, são características que representam um maior desafio no contexto escolar. Esta combinação de atrasos no desenvolvimento e o aumento das exigências académicas pode dificultar a inclusão eficaz de alunos com SXF (Nash et al., 2019).

A SXF, com as suas manifestações cognitivas e comportamentais, torna estas dificuldades ainda mais complexas, exigindo abordagens educacionais adaptadas para promover a aprendizagem e a inclusão destes alunos em sala de aula. A combinação de dificuldades cognitivas e sociais impõe desafios significativos, mas também reforça a necessidade de estratégias que considerem o potencial único de cada aluno.

Neste sentido, a teoria das inteligências múltiplas, proposta por Gardner (1983), sustenta que os seres humanos possuem um conjunto de inteligências relativamente autónomas, que se manifestam de diferentes formas e em distintos domínios culturais. Aplicada ao contexto da SXF, esta teoria sugere que os alunos com a síndrome podem demonstrar habilidades significativas em áreas específicas, mesmo que enfrentem dificuldades noutras. Por exemplo, enquanto algumas dificuldades podem surgir em funções cognitivas mais complexas, outras habilidades, como a inteligência interpessoal

ou a inteligência musical, podem ser desenvolvidas com o suporte adequado, favorecendo o sucesso escolar e a integração social.

Esta perspectiva tem implicações significativas na educação, pois reconhece que os indivíduos aprendem de formas diversas e possuem talentos distintos. Em vez de enfatizar apenas as capacidades lógico-matemáticas e linguísticas, a abordagem das múltiplas inteligências incentiva práticas pedagógicas mais diversificadas e inclusivas, permitindo que cada aluno desenvolva o seu potencial de acordo com as suas habilidades naturais (Gardner, 1999).

Além disso, a aplicação desta teoria reforça a importância da personalização do ensino e da avaliação multidimensional das competências dos alunos. Ao reconhecer diferentes tipos de inteligência, a educação pode ser mais adaptativa e motivadora, promovendo não apenas o desenvolvimento acadêmico, mas também o crescimento pessoal e social dos estudantes.

1.9.2. Estratégias recomendadas

Cohen, Neri e Weksberg (2002) sublinham que os problemas comportamentais podem ser abordados através de intervenções farmacológicas, mas também recomendam uma variedade de abordagens "educativas" para adultos e adolescentes, incluindo socialização, atividades desportivas, terapia ocupacional e fonoaudiologia. Apenas um diagnóstico conclusivo possibilita a definição de estratégias de intervenção mais adequadas para o desenvolvimento dos indivíduos afetados pela SXF.

Em vista disso, após o diagnóstico quando falamos sobre estratégias no ambiente educacional, é fundamental abordar os desafios comportamentais e sociais que os alunos com deficiência intelectual e outras deficiências enfrentam. Compreender este ambiente e a percepção dos cuidadores pode auxiliar pais e outras partes interessadas a apoiar os alunos com SXF a atingirem o seu potencial (Nash et al., 2019). Em vista disso, estudos sobre o ambiente educacional de crianças com SXF são essenciais para informar cuidadores, educadores, profissionais de saúde e investigadores sobre as necessidades desta população, permitindo um melhor planeamento futuro, apesar dos dados limitados nesta área (Nash et al., 2019).

Portanto é fundamental refletir sobre as dificuldades enfrentadas pelos alunos com SXF no contexto escolar, considerando as suas diferentes condições cognitivas, e recomenda-se a colaboração de diversas áreas de intervenção, com especial atenção à

comunicação e linguagem, devido às características autistas e à deficiência intelectual frequentemente observada. Intervenções educacionais intensivas e precoces podem, ainda, melhorar o comportamento e suas capacidades (Peñalver e García Sánchez, 2020).

Peñalver e García Sánchez, (2020) sugerem que mudanças nas habilidades de vida diária ou habilidades adaptativas também são importantes para entender em termos de sua interação com os métodos escolares. Intervenções comportamentais no ambiente escolar, podem ajudar a lidar com esses desafios, permitindo que os alunos passem mais tempo com os seus colegas de desenvolvimento típico.

Adicionalmente, muitos destes alunos apresentam traços de TDAH e TEA, o que torna necessário trabalhar também nas esferas comportamentais e emocionais, assim como nas competências sociais (Peñalver e García Sánchez, 2020).

Para além disto, o professor responsável desempenha um papel crucial no acompanhamento do processo de ensino e aprendizagem do aluno, garantindo o progresso académico. O terapeuta da fala deverá centrar-se no desenvolvimento das várias dimensões da linguagem (fonético-fonológica, morfossintática, lexical e pragmática) (Peñalver e García Sánchez, 2020; Grau Rubio, Fernández Hawrylak, & Cuesta Gómez, 2015).

O psicólogo clínico ou escolar é responsável pela elaboração de uma intervenção comportamental e por apoiar os pais na compreensão dos comportamentos e do desenvolvimento dos seus filhos. Por sua vez, o terapeuta ocupacional tem como objetivo promover a autonomia pessoal e motora, incentivando a participação em atividades escolares, facilitando, assim, uma maior independência e inclusão social dos alunos ao longo da escolaridade. (Peñalver e García Sánchez, 2020; Grau Rubio, Fernández Hawrylak, & Cuesta Gómez, 2015).

No contexto educacional, seria conveniente proporcionar uma estimulação sensorial controlada. É aconselhável evitar iluminação intensa e limitar a quantidade de estímulos visuais (como fotografias, cartazes e cores das paredes), bem como reduzir ruídos desnecessários. É também importante disponibilizar um espaço onde as crianças possam acalmar-se (Grau Rubio, Fernández Hawrylak, & Cuesta Gómez, 2015). Logo, deve-se evitar odores químicos fortes (de produtos de limpeza, perfumes, etc.) e privilegiar os aromas naturais, como o das flores. Além disso, não se deve forçar o contacto físico com a criança, sendo recomendável a aplicação de massagens suaves para ajudar a aliviar tensões acumuladas (Ballinger et al., 2014; Grau Rubio, Fernández Hawrylak, & Cuesta Gómez, 2015).

Capítulo 2 – Contexto brasileiro

2. A síndrome do X-frágil (SXF) no contexto brasileiro

Além disso, políticas públicas mais abrangentes e acessíveis são essenciais para assegurar que as pessoas com SXF e as suas famílias tenham acesso ao suporte necessário, melhorando significativamente a sua qualidade de vida (Brusco et al., 2018). A escassez de centros especializados para o diagnóstico e acompanhamento da SXF no Brasil representa um obstáculo adicional para as famílias, que muitas vezes precisam percorrer longas distâncias em busca de atendimento adequado. A falta de capacitação específica dos profissionais de saúde e educação também contribui para a subnotificação da síndrome, dificultando a implementação de estratégias de intervenção precoce e personalizadas.

Segundo Pina-Neto e Sathler (2019), a ausência de programas estruturados para a identificação e acompanhamento da SXF compromete não apenas o diagnóstico atempado, mas também a oferta de suporte terapêutico adequado, agravando os desafios enfrentados por indivíduos afetados e suas famílias. Assim, torna-se essencial o fortalecimento das políticas públicas voltadas para doenças raras, garantindo maior acesso a exames genéticos, formação contínua para profissionais e suporte multidisciplinar para indivíduos com SXF e suas famílias.

2.1. Rede de apoio na comunidade brasileira

A Associação A-X-FRA (SC) (2024), do Estado de Santa Catarina, indica que, no Brasil, não existem estatísticas formais e amplamente consolidadas sobre a prevalência da SXF a nível nacional. Algumas razões para a ausência de estatísticas precisas incluem:

- **Diagnóstico Tardio e Subnotificação:** O diagnóstico da SXF frequentemente ocorre de forma tardia devido à falta de informação sobre a condição, tanto entre os profissionais de saúde quanto entre as famílias. Além disso, a subnotificação da síndrome é um problema, especialmente em áreas onde o acesso a exames genéticos especializados é limitado. Essa realidade contribui para a dificuldade em identificar e apoiar adequadamente os indivíduos afetados. (Associação A-X-FRA (SC), 2024).

- Falta de Programas Nacionais Específicos: Apesar dos avanços no diagnóstico genético da SXF no Brasil, ainda não existem programas nacionais sistemáticos que realizem rastreamento ou coleta de dados sobre a síndrome, ao contrário do que ocorre com outras condições genéticas. Essa lacuna impede uma melhor compreensão e gestão da síndrome em nível populacional. (Associação A-X-FRA (SC), 2024).
- Estudos Regionais: Embora existam estudos regionais e investigações em centros especializados, como os realizados em SC, que indicam uma maior prevalência de casos da SXF devido à presença de laboratórios especializados, esses dados não refletem a realidade nacional. A falta de um sistema abrangente de rastreamento torna difícil a obtenção de uma visão precisa sobre a síndrome em todo o Brasil. (Associação A-X-FRA (SC), 2024).

2.1. Rede de apoio na comunidade brasileira

No Brasil, para além da Associação A-X-FRA (SC), existem diversas associações e grupos de apoio dedicados a pessoas com síndrome do X-frágil (SXF) e às suas famílias, distribuídos por vários estados. Estas organizações desempenham um papel fundamental na disseminação de informação, na sensibilização da sociedade e na promoção de iniciativas voltadas para o suporte e inclusão dos indivíduos com SXF (ABRAFX, 2024).

Em São Paulo, destaca-se a Associação Brasileira da Síndrome do X-Frágil (ABRAFX), uma das principais entidades do país, que opera a nível nacional, prestando assistência às famílias e ampliando a visibilidade da síndrome. No Rio Grande do Sul, a Associação Gaúcha do X- Frágil oferece apoio local e desenvolve iniciativas direcionadas ao acompanhamento das pessoas com SXF e das suas famílias. Em Minas Gerais, a Associação Mineira da Síndrome do X-Frágil (AMX) visa congregiar familiares, organizar encontros e disseminar informação sobre diagnóstico, tratamento e práticas inclusivas. No Distrito Federal e no Paraná, identificam-se grupos de apoio e organizações não governamentais (ONGs) em fase de crescimento, cuja atuação visa responder às necessidades das pessoas com SXF nestas regiões.

As associações colaboram frequentemente com profissionais de saúde e educação na implementação de estratégias que visam melhorar a qualidade de vida e fomentar a inclusão das pessoas com SXF. No entanto, observa-se que a presença e o impacto destas organizações são variáveis, dependendo do nível de articulação e da atividade desenvolvida,

nomeadamente através das suas redes sociais e campanhas de sensibilização (ABRAFX, 2024).

A ausência de dados epidemiológicos nacionais robustos sobre a SXF no Brasil constitui um desafio significativo, evidenciando a necessidade de um maior investimento em investigação, sensibilização e infraestrutura para o diagnóstico da síndrome. Esta lacuna compromete a compreensão da real prevalência da SXF no país e dificulta a formulação de políticas públicas eficazes para a sua deteção precoce e tratamento (ABRAFX, 2024; Associação A-X-FRA (SC), 2024).

Apesar da existência de algumas iniciativas e grupos de apoio noutros estados, muitas destas estruturas não se encontram formalmente organizadas como associações ou ONGs reconhecidas. O suporte às pessoas com SXF e às suas famílias é, por vezes, proporcionado por instituições de saúde, escolas e entidades que atuam na área das doenças raras, como a Associação Brasileira de Doenças Raras (ABDR), que também desempenha um papel relevante na defesa dos direitos das pessoas com condições genéticas raras (ABRAFX, 2024; ABDR, 2024).

No entanto, para além das dificuldades no acesso a diagnóstico e acompanhamento especializado, os impactos da SXF estendem-se para além do indivíduo, afetando significativamente o quotidiano e o bem-estar das famílias. Diante deste cenário brasileiro, um estudo revelou que, entre as famílias brasileiras com filhos do sexo masculino com SXF, o bem-estar emocional foi o aspeto mais afetado, refletindo desafios adicionais que estas famílias enfrentam.

O estudo focado na Qualidade de Vida Familiar (QVF) de famílias brasileiras com filhos do sexo masculino com SXF incluiu participantes de 14 das 27 unidades federativas do Brasil. O domínio do bem-estar emocional obteve a menor pontuação, refletindo resultados semelhantes aos observados em pesquisas com famílias de crianças com outras deficiências (Dos Santos et al., 2023).

Cuidar de uma criança com deficiência intelectual acarreta desafios psicológicos, financeiros e interpessoais. Aproximadamente 45% das famílias analisadas apresentavam um rendimento inferior a três salários mínimos brasileiros, o que pode agravar o impacto económico da SXF. Neste sentido, a presença de um filho com SXF pode afetar significativamente a vida profissional dos pais, limitando as suas oportunidades laborais e impondo dificuldades adicionais à dinâmica familiar (Bailey et al., 2012; Dos Santos et al., 2023).

Diante deste contexto, muitas famílias optam pelo sistema de saúde privado, que disponibiliza um maior número de profissionais e terapias especializadas. Esta decisão é fundamental, uma vez que as pessoas com SXF tendem a recorrer com maior frequência a médicos e a utilizar diversos serviços de saúde (Dos Santos et al., 2023; Vekeman et al., 2015). No entanto, importa salientar que o Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil, apesar de ser público e universal e garantir constitucionalmente o direito à saúde, enfrenta diversas limitações que dificultam a sua plena efetivação (Dos Santos et al., 2023; Iriart et al., 2019).

Em resposta a esta realidade, foi estabelecida, em 2014, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, com o objetivo de criar centros especializados que ofereçam assistência multidisciplinar e integral aos indivíduos com doenças raras e às suas famílias. No entanto, até ao momento, apenas 22 centros estão licenciados pelo Sistema Único de Saúde para atender uma população superior a 200 milhões de habitantes, evidenciando a necessidade urgente de ampliação destes serviços (Félix et al., 2022).

Além disso, no Brasil, o cuidado de crianças com SXF pode ser particularmente desafiante, uma vez que, na maioria dos casos, as mães são as principais cuidadoras. Importa referir que muitas destas mães são portadoras da pré-mutação do X-frágil, o que as coloca em risco acrescido de desenvolver uma doença neurodegenerativa progressiva de início tardio (Seltzer et al., 2012). Para além disso, por se tratar de uma condição genética e hereditária, é frequente a existência de mais de um caso de SXF na mesma família, exigindo que o cuidador se dedique simultaneamente a mais de um indivíduo com a síndrome (Dos Santos et al., 2023; Iosif et al., 2013).

Assim, os desafios enfrentados pelos cuidadores de crianças com SXF são amplificados pela possibilidade de múltiplos casos na mesma família, aumentando a sobrecarga física e emocional (Seltzer et al., 2012; Dos Santos et al., 2023; Iosif et al., 2013). Neste sentido, Silva e Colella (2021) sublinham a necessidade urgente de um diagnóstico precoce, uma vez que a identificação atempada da síndrome pode facilitar intervenções psicopedagógicas e mitigar as dificuldades enfrentadas pelos indivíduos e pelos seus cuidadores.

Com base nesta perspetiva, a pesquisa de Silva e Colella (2021) analisa a SXF no Brasil sob uma abordagem psicopedagógica, destacando a importância dos fatores sociais e das políticas de saúde pública no diagnóstico e intervenção. O estudo evidencia a urgência de estratégias que promovam uma identificação precisa e precoce da síndrome,

possibilitando intervenções mais eficazes e melhorando a qualidade de vida das famílias afetadas.

Um aspecto relevante identificado por Silva e Colella (2021) é o caso do Estado de Santa Catarina, onde há um elevado número de relatos de SXF. Este estado alberga laboratórios dedicados ao diagnóstico rigoroso da síndrome e desenvolve iniciativas de sensibilização e informação à população sobre as suas especificidades. Diante deste cenário, surgem questões cruciais sobre o impacto da SXF na aprendizagem e as estratégias psicopedagógicas mais adequadas para apoiar indivíduos com esta condição (Silva & Colella, 2021; Haddad, 2019).

Para responder a estes desafios, Silva e Colella (2021) defendem que a intervenção educativa na SXF no Brasil deve iniciar-se pela sensibilização da família e da equipa pedagógica, promovendo uma compreensão aprofundada das limitações do aluno e das suas causas. Esta abordagem deve ser pautada por uma forte dimensão socioafetiva, criando um ambiente de apoio e segurança, essencial para minimizar as dificuldades e fomentar o desenvolvimento e a inclusão escolar.

2.2. Perspetiva intersectorial

As dificuldades associadas à SXF têm um impacto profundo nas famílias, exigindo adaptações contínuas e gerando sobrecarga emocional e financeira. A falta de diagnóstico precoce agrava esse impacto, impedindo o acesso a intervenções adequadas, o que prejudica a qualidade de vida das pessoas com a síndrome e de seus familiares (Nash et al., 2019; Arvio, 2016). A interseccionalidade, que envolve a interação de fatores como classe social, etnia e acesso a serviços de saúde, também desempenha um papel crucial nas desigualdades enfrentadas pelas famílias com SXF.

Famílias em contextos de vulnerabilidade social enfrentam dificuldades ainda maiores no acesso a serviços especializados, o que reforça as desigualdades sociais (Berry-Kravis et al., 2024). Nesse sentido, a criação de políticas públicas inclusivas é urgente para considerar as múltiplas dimensões da experiência dessas famílias.

A perspectiva intersetorial é essencial para lidar com a complexidade da SXF, promovendo uma abordagem integrada entre saúde, educação e assistência social. Isso envolve, por exemplo, a adaptação das estratégias educacionais às necessidades cognitivas dos alunos com SXF e o acompanhamento médico e terapêutico contínuo (Hessl et al., 2009). Para disso, políticas públicas devem assegurar o acesso a benefícios sociais que minimizem as desigualdades enfrentadas por essas famílias.

A colaboração entre diferentes setores é fundamental para proporcionar uma resposta eficaz e equitativa, promovendo a qualidade de vida dos indivíduos com SXF e suas famílias. No entanto, em casos mais severos, é igualmente essencial focar no desenvolvimento da comunicação, uma vez que a linguagem é uma forma crucial de interação social.

Isso permite que a fala surja espontaneamente, facilitando a partilha de experiências e, conseqüentemente, promovendo maior inclusão social (McLennan, 2011; Silva & Colella, 2021). Portanto, a integração de serviços intersetoriais deve incluir abordagens específicas para a estimulação da comunicação, garantindo que os indivíduos com SXF possam expressar suas necessidades e sentimentos de forma mais eficaz.

Assim como o acompanhamento psicopedagógico, em parceria com uma equipe multidisciplinar, deve desenvolver intervenções direcionadas às áreas de dificuldade da criança, levando em conta as suas capacidades e interesses. É essencial que essas intervenções estabeleçam objetivos voltados para o desenvolvimento da linguagem, promovendo a expressão oral, a aquisição de novas palavras e a contextualização de termos em histórias compreensíveis para a criança (Haddad, 2019; Silva & Colella, 2021).

A intervenção educacional deve concentrar-se na aquisição de conhecimentos nas áreas escolares, uma vez que é nesse ambiente que se busca aprimorar o processo de ensino-aprendizagem. Para que os alunos alcancem um desenvolvimento contínuo, é crucial que sejam motivados e que se empreguem estratégias adaptadas às suas características individuais, devendo ser diversificadas e ajustadas a cada caso específico. (Silva & Colella, 2021; Yonamine et al 2002).

A seguir, algumas estratégias sugeridas pelas autoras para o ensino-aprendizagem de indivíduos com SXF:

Tabela 3

Estratégias para o ensino e aprendizagem de pessoas com a SXF (Silva & Colella, 2021)

Estratégias	Descrição
Ambiente Controlado	Criar um espaço tranquilo e organizado, permitindo que o estudante se concentre e pratique as atividades propostas (Silva & Colella, 2021).

Ensino Funcional	Proporcionar um ensino que melhore a qualidade de vida do aprendiz e facilite a sua integração na vida ativa propostas (Silva & Colella, 2021).
Organização de Materiais	Acomodar materiais e objetos em locais apropriados, promovendo a orientação e consistência ambientais propostas (Silva & Colella, 2021).
Materiais diversificados	Utilizar materiais com diferentes texturas, tamanhos, formas e pesos, incluindo texturas secas, úmidas e molhadas propostas (Silva & Colella, 2021).
Observação das Respostas	Prestar atenção às formas de resposta do aprendiz, como movimentos corporais, expressões e posturas propostas (Silva & Colella, 2021).
Rotinas Diárias	Utilizar as rotinas diárias significativas como momentos de aprendizagem, explorando objetos e materiais em conjunto com a criança propostas (Silva & Colella, 2021).
Atividades Individuais e Grupais	Propor atividades que envolvam tanto o trabalho individual quanto o grupal, incentivando o contato socioafetivo propostas (Silva & Colella, 2021).

Nota: Elaboração própria

A complexidade enfrentada pelos cuidadores de crianças com SXF no Brasil, especialmente em famílias com múltiplas crianças afetadas, destaca a importância de um diagnóstico precoce. Esse diagnóstico permite intervenções psicopedagógicas adequadas e melhora o bem-estar dos indivíduos e suas famílias.

Capítulo 3 - Objetivos, métodos e instrumentos

3. Objetivos

A presente investigação tem como objetivos específicos:

1. Identificar o grau de conhecimento que os professores brasileiros do ensino fundamental (Ensino Básico, do 1.º ao 9.º ano de escolaridade) e do ensino médio (secundário) têm sobre a SXF.
2. Compreender se os professores sabem como agir perante as dificuldades (cognitivas, intelectuais e neurológicas) dos seus alunos com SXF.
3. Identificar as estratégias utilizadas pelos professores nos planos de ensino e aprendizagem com os seus alunos com SXF.
4. Avaliar se o conhecimento adquirido pelos professores durante a sua formação inicial é adequado para a sua prática atual.
5. Analisar a correspondência entre os resultados obtidos junto dos professores brasileiros neste nível de ensino e os apresentados na literatura sobre a SXF.

3.1. Método e instrumentos

A presente investigação segue uma abordagem quantitativa, descritiva e transversal, tendo como objetivo analisar o conhecimento e as perspetivas dos professores brasileiros do ensino básico e secundário relativamente à Síndrome do X-Frágil (SXF). O estudo integra-se num projeto internacional que abrange Portugal, Espanha e Brasil, reforçando a sua relevância no âmbito da educação inclusiva comparada.

Segundo Gil (2019), as metodologias quantitativas assumem um papel fundamental na tabulação e análise de dados, possibilitando a identificação de padrões e tendências a partir de questionários e testes estatísticos. Este processo implica a transformação de dados brutos em tabelas organizadas, estruturando visualmente as variáveis estudadas e facilitando a interpretação e a análise dos resultados. A tabulação constitui, assim, uma etapa imprescindível na investigação quantitativa, contribuindo para uma leitura clara, objetiva e cientificamente robusta dos dados.

De acordo com Gil (2010), a escolha do tipo de tabela deve adequar-se à natureza dos dados recolhidos: por exemplo, tabelas de frequência são indicadas para variáveis categóricas, enquanto tabelas de distribuição são mais adequadas para variáveis numéricas.

Para além disso, a utilização de softwares estatísticos, como o SPSS e o Excel, facilitam significativamente a organização, o tratamento e a visualização dos dados recolhidos.

A recolha de dados foi efetuada através de um questionário estruturado, composto por 37 questões distribuídas por quatro secções principais:

Secção A – Dados sociodemográficos

Secção B – Dados sobre a formação

Secção C – Perceção de competências

Secção D – Prova de conhecimento

O instrumento original foi desenvolvido e aplicado em Espanha, mais concretamente na Região de Múrcia, por Peñalver-García e García-Sánchez (2020). A sua conceção baseou-se numa avaliação rigorosa que incluiu validação por julgamento pericial, efetuado por investigadores do Departamento de Métodos de Investigação e Diagnóstico da Faculdade de Educação da Universidade de Múrcia. Os peritos envolvidos eram especialistas em atenção à diversidade, incluindo dois docentes de centros de Educação Especial da Educação Pré-Escolar e do Ensino Básico, bem como um professor pertencente a uma Equipa de Orientação Educacional e Psicopedagógica do Ministério da Educação da Comunidade Autónoma da Região de Múrcia.

Além disso, participaram na validação do instrumento três professores com ampla experiência docente: uma professora do ensino secundário com 14 anos de serviço e duas professoras do ensino primário — uma tutora com 34 anos de experiência e uma docente especializada em Pedagogia, com 19 anos de prática profissional (Peñalver-García & García-Sánchez, 2020). Para consolidar esta validação, foi realizada uma aplicação piloto do questionário em cinco centros educativos selecionados aleatoriamente, distribuídos por diversas zonas geográficas da Região de Múrcia.

A recolha de dados em Espanha foi efetuada através de um questionário eletrónico, disponibilizado na plataforma encuestas.um.es, propriedade da Universidade de Múrcia. O instrumento intitula-se Necessidades de Formação de Professores sobre a SXF, sendo abreviado como NECEFORMXF (Peñalver-García & García-Sánchez, 2020).

onde o docente trabalha, nível de ensino que leciona e se é professor da educação especial. Este questionário contém informações importantes para caracterizar o perfil do professor.

Adicionalmente, é composta por cinco questões que visam avaliar a experiência do professor e a sua familiarização com alunos com deficiência intelectual (DI), Transtorno de Déficit de Atenção com Hiperatividade (TDA-TDAH), Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) e Síndrome do X-Frágil (SXF). Com este questionário, obtêm-se dados sobre as competências adquiridas na formação dos professores.

Composição das perguntas:

B1. Já tive um aluno na minha sala de aula com:

Deficiência intelectual

Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade

Transtorno do Espectro do Autismo

Síndrome do X-Frágil

Nenhum

B2. Na minha formação inicial, recebi informações sobre as características das crianças com:

Deficiência intelectual

Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade

Transtorno do Espectro do Autismo

Síndrome do X-Frágil

Nenhum

B3. Durante a minha formação inicial, adquiri competências para trabalhar com:

Deficiência intelectual

Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade

Transtorno do Espectro do Autismo

Síndrome do X-Frágil

Nenhum

B4. Durante a minha formação contínua, frequentei alguns cursos relacionados com:

Deficiência intelectual

Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade

Transtorno do Espectro do Autismo

Síndrome do X-Frágil

Nenhum

B5. Fiz estes cursos porque:

Tinha um aluno com estas características
Para melhorar a minha formação

3.2.2. Secção C (Percepção de competências)

O questionário contempla seis questões construídas através de uma escala de Likert, referentes às percepções dos professores sobre as afirmações descritas, relacionadas com as suas práticas com alunos com deficiência intelectual (DI), Transtorno de Déficit de Atenção com Hiperatividade (TDA-TDAH), Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) e Síndrome do X-Frágil (SXF). Estes dados auxiliam na elucidação das percepções que o professor tem sobre as suas habilidades práticas com alunos com deficiências e sobre cada especificidade necessária.

Composição das perguntas:

Nesta secção, deve avaliar as seguintes afirmações, escolhendo entre as opções: Discordo Totalmente, Discordo, Indeciso, Concordo ou Concordo Totalmente:

1. Na minha sala de aula, sei como agir com uma criança com Transtorno do Espectro do Autismo.
2. Na minha sala de aula, sei como lidar com uma criança com Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade.
3. Na minha sala de aula, sei como lidar com uma criança com deficiência intelectual.
4. Se um aluno com Síndrome do X-Frágil entrasse hoje na minha sala de aula, saberia como responder às suas necessidades educacionais.
5. Estou consciente dos principais riscos associados à Síndrome do X-Frágil.
6. Gostaria de receber mais informações sobre a gestão da sala de aula com crianças com Síndrome do X-Frágil.

3.2.3. Secção D (Prova de conhecimento)

Esta secção reúne 20 questões formuladas de forma dicotómica (sim/não), todas referentes às especificidades da Síndrome do X-Frágil (SXF), distúrbios associados, consciência fonológica — como a segmentação de palavras, sílabas e/ou fonemas — aspetos comportamentais, considerações genéticas, estereotípias e o apoio recomendado no ensino e na aprendizagem de pessoas com a síndrome. Com estas questões, foi possível compreender o que os professores sabem especificamente sobre a SXF.

Composição das perguntas:

Para responder às perguntas desta secção, deve marcar SIM se concordar com a afirmação; NÃO se discordar ou não souber/não responder se não souber a resposta.

D1. O fenótipo da Síndrome do X-Frágil causa mais sintomas clínicos nas mulheres do que nos homens.

D2. As crianças com SXF são hipersensíveis a todos os estímulos sensoriais.

D3. As crianças com SXF olham nos olhos quando conversam.

D4. As crianças com SXF são boas em consciência fonológica (segmentação de palavras, sílabas e/ou fonemas, identificação e realização de rimas, etc.).

D5. As crianças com SXF têm dificuldades motoras finas que afetam a caligrafia.

D6. Numa conversa, as crianças com SXF insistem no seu tópico preferido.

D7. As crianças com SXF apresentam ecolalia (repetição de palavras ou frases).

D8. As crianças com SXF são boas a contar objetos um a um.

D9. A apresentação prévia da tarefa é importante quando se trabalha com crianças com SXF.

D10. As crianças com SXF têm mais facilidade em processar a informação auditiva do que a informação visual.

D11. As crianças com SXF conseguem concentrar-se sem esforço.

D12. É aconselhável que, na sala de aula onde haja uma criança com SXF, exista um espaço onde os alunos possam ficar separados e relaxar.

D13. É conveniente assegurar o sucesso do aluno com SXF ao realizar uma atividade, evitando assim que cometa erros.

D14. A utilização de dispositivos tecnológicos ajuda as crianças com SXF a aprenderem a escrever.

D15. A aquisição de vocabulário é um dos pontos fortes das crianças com SXF.

D16. A aprendizagem experimental promove a aquisição de conceitos espaciais em crianças com SXF.

D17. O trabalho em pequenos grupos favorece a aprendizagem dos alunos com SXF.

D18. Em geral, o uso de apoio visual (desenhos, fotografias, pictogramas, etc.) ajuda à compreensão das crianças com SXF.

D19. As crianças com SXF têm hiperatividade.

D20. O método de alfabetização global é o adequado para SXF.

3.2.4. Participantes

O questionário sociodemográfico foi construído e aplicado com o intuito de caracterizar a amostra do estudo. A investigação contou com a participação de 64 professores/as, os quais contribuíram de forma voluntária, resultando em 64 questionários respondidos na sua totalidade. A amostra é composta por 41 participantes do género feminino ($f = 41$; 64,1%), 21 do género masculino ($f = 21$; 32,8%) e 2 que preferiram não indicar o género ($f = 2$; 3,1%) (ver Tabela 2).

Tabela 2

Dados sociodemográficos dos/as participantes (sexo/género)

Sexo/Género	Frequência	Percentagem	Percentagem Válida	Percentagem Acumulativa
Masculino	21	32,8	32,8	32,8
Feminino	41	64,1	64,1	96,9
Prefiro não referir	2	3,1	3,1	100,0
Total	64	100,0	100,0	

Nota: N = 64; omissos = 0

Através dos dados sociodemográficos, observou-se que os respondentes apresentavam uma média de idade de 41,76 anos (DP = 10,98), com uma idade mínima de 22 anos e uma idade máxima de 60 anos, conforme descrito na (Tabela 3).

Tabela 3

Dados sociodemográficos dos participantes (Idade em anos)

Estatística	Valor	Erro Padrão
Média	41,7656	1,37288
Limite Inferior	39,0221	
Limite Superior	44,5091	
5% da Média Aparada	41,8299	

Mediana	42,0000	
Variância	120,627	
Mínimo	22,00	0,590
Máximo	60,00	

Nota: N válido = 64; omissão = 0

A pesquisa envolveu participantes de várias regiões do país, incluindo os estados do Amapá (AP), Minas Gerais (MG), Paraná (PR), Rio de Janeiro (RJ), Rio Grande do Sul (RS), Santa Catarina (SC) e São Paulo (SP). Houve predominância de participantes dos estados do Sul, nomeadamente Paraná (f = 13; 20,3%) e Rio Grande do Sul (f = 35; 54,7%), conforme descrito na (Tabela 4).

Tabela 4

Dados sociodemográficos dos participantes (Estado de lecionação)

Estado	Frequência	Percentagem	Percentagem Válida	Percentagem Acumulativa
AP	5	7,8%	7,8%	7,8%
MG	2	3,1%	3,1%	10,9%
PR	13	20,3%	20,3%	31,3%
RJ	1	1,6%	1,6%	32,8%
RS	35	54,7%	54,7%	87,5%
SC	7	10,9%	10,9%	98,4%
SP	1	1,6%	1,6%	100,0%
Total	64	100,0%	100,0%	100,0%

Nota: N válido = 64; omissão = 0

Na questão referente ao tempo de exercício da profissão, o tempo mínimo foi de 2 anos, a média de 15 anos e o máximo de 35 anos. Estes dados demonstram que todos os professores já possuem uma experiência significativa em atividades de sala de aula, não sendo, portanto, profissionais recém-formados ou sem experiência (ver Tabela 5).

Tabela 5*Dados sociodemográficos dos participantes (Tempo de exercício da profissão)*

Estatística Descritiva	Estatística	Erro Padrão
Média	15,1406	1,05406
95% de Intervalo de Confiança para a Média	Limite inferior: 13,0343	Limite superior: 17,2470
5% da média aparada	14,9792	
Mediana	15,0000	
Variância	71,107	
Erro Padrão	8,43249	
Mínimo	2,00	0,299
Máximo	35,00	0,590

Nota: N válido = 64; omissos = 0

Na questão a seguir, pode-se observar que a grande maioria dos professores leciona no ensino básico, que era um dos objetivos da pesquisa. Este grupo foi representado por (f = 48; 75,0%), seguido pela educação pré-escolar, representada por (f = 6; 9,4%) (ver Tabela 6).

Tabela 6*Dados sociodemográficos dos participantes (Ano escolar que lecionam)*

Respostas	Frequência	Porcentagem	Porcentagem Válida	Porcentagem acumulativa
Ensino Fund.	48	75,0	75,0	75,0
Ensino Médio	3	4,7	4,7	79,7
Educação Infantil	6	9,4	9,4	89,1
AEE	5	7,8	7,8	96,9
SOE	1	1,6	1,6	98,4
Gestão Escolar	1	1,6	1,6	100,0
Total	64	100,0	100,0	

Nota: N válido = 64; omissos = 0

Na pergunta sobre lecionar na educação especial, a grande maioria dos professores referiu não atuar nessa área, com (f = 13; 20,3%) a lecionar na educação especial, enquanto (f = 51; 79,7%) indicou não ser professor de alunos da educação especial (ver Tabela 7).

Tabela 7*Dados sociodemográficos dos participantes (É professor de educação especial?)*

	Frequência	Percentagem	Percentagem válida	Percentagem acumulativa
Sim	13	20,3	20,3	20,3
Não	51	79,7	79,7	100,0
Total	64	100,0	100,0	

Nota: N válido = 64; omissos = 0

3.2.5. Procedimentos e recolha de dados

Os procedimentos associados à presente investigação foram submetidos e aprovados pela Comissão de Ética da Universidade de Évora, entidade responsável por garantir a conformidade ética dos estudos conduzidos na instituição. Esta comissão tem como principal função assegurar a proteção dos direitos dos participantes e a integridade científica das pesquisas realizadas.

Professores participantes foram devidamente informados sobre os objetivos do estudo, sendo-lhes garantido o direito à confidencialidade dos dados fornecidos. Foi assegurado, de forma inequívoca, que todas as informações recolhidas seriam tratadas de forma estritamente anónima, respeitando os princípios éticos e deontológicos que regem a investigação em Ciências Sociais e Humanas.

Além disso, foi enfatizado que a participação no estudo era totalmente voluntária, sem qualquer tipo de penalização ou benefício associado, garantindo a liberdade de decisão dos inquiridos. Para reforçar a transparência do processo, os participantes tiveram acesso a um termo de consentimento informado, no qual eram detalhados os objetivos da investigação, os procedimentos adotados e os seus direitos enquanto respondentes.

Capítulo 4 – Análise dos resultados

4. Apresentação e análise dos resultados

Para a análise dos resultados da presente investigação, foi utilizado o Programa Estatístico IBM SPSS Statistics Data do Editor, versão 29.0. Este software permite realizar o cálculo da frequência estatística, bem como determinar os valores mínimo, médio, máximo e o desvio padrão das variáveis em questão, fornecendo uma análise detalhada e precisa dos dados recolhidos.

No que diz respeito às perguntas sobre Dados sobre Formação, as alternativas de resposta disponíveis nas questões (B1-B2-B3-B4) foram: Deficiência Intelectual (DI), Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH), Transtorno do Espectro Autista (TEA), Síndrome do X - Frágil (SXF) e nenhum, possibilitando a categorização e análise das respostas de forma clara e objetiva.

Inicia-se, então, a apresentação dos resultados a partir desta questão. Através da análise e com base na frequência estatística, podemos inferir que, a partir das respostas dadas sobre quais alunos os professores já tiveram experiência em sala de aula, a de maior expressão foi a de alunos com DI + TDAH + TEA ($f = 25$; 39,1%). Em contrapartida, os dados apresentados nas combinações que envolvem a SXF mostram menor expressão, como DI + TDAH + TA + SXF ($f = 4$; 6,3%) e a combinação TDAH + TEA + SXF ($f = 1$; 1,6%) (ver tabela 8).

4.1. Dados sobre formação

Tabela 8

Dados sobre formação dos/as participantes

Já tive um aluno na minha sala de aula com...

Respostas	Frequência	Percentagem	Percentagem válida	Percentagem acumulativa
DI	1	1,6	1,6	1,6
TDAH	6	9,4	9,4	10,9
TEA	10	15,6	15,6	26,6
Nenhum	3	4,7	4,7	31,3

DI +TDA	3	4,7	4,7	35,9
TEA +DI	2	3,1	3,1	39,1
TDAH + TEA	9	14,1	14,1	53,1
DI+TDAH+TEA	25	39,1	39,1	92,2
DI +TDAH+TEA +SXF	4	6,3	6,3	98,4
TDAH + TEA+ SXF	1	1,6	1,6	100,0
Total	64	100,0	100,0	

Nota: N válido = 64; omissão = 0

Nesta questão, observa-se que as combinações DI + TDAH + TEA (f = 25; 39,1%) foram as que apresentaram maior frequência nas informações iniciais sobre as características que os professores receberam durante as suas formações. A seguir, destacou-se a opção de nenhuma informação (f = 15; 23,4%), e a combinação DI + TDAH + TEA + SXF (f = 5; 7,8%), onde a SXF aparece com baixa frequência (ver tabela 9).

Tabela 9.

Dados sobre formação dos/as participantes

Na minha formação inicial, recebi informações sobre as características das crianças com...

Respostas	Frequência	Porcentagem	Porcentagem válida	Porcentagem acumulativa
DI	3	4,7	4,7	4,7
TDAH	4	6,3	6,3	10,9
TEA	6	9,4	9,4	20,3
Nenhum	15	23,4	23,4	43,8
DI +TDAH	1	1,6	1,6	45,3
DI +TEA	1	1,6	1,6	46,9
TDAH +TEA	4	6,3	6,3	53,1
DI +TDAH +TEA	25	39,1	39,1	92,2
DI +TDAH + TEA + SXF	5	7,8	7,8	100,0
Total	64	100,0	100,0	

Nota: N válido = 64; omissão = 0

Sobre as competências adquiridas, observa-se que a grande maioria dos respondentes opta pela resposta “nenhuma”, com (f =35;54,7%) em mais de 50% da amostra. Já na combinação DI +TDAH +TEA +SXF (f =4;6,3%), que inclui SXF, também evidencia um déficit na formação inicial, (ver tabela 10).

Tabela 10.

Dados sobre formação dos/as participantes (Durante a minha formação inicial, adquiri competências para trabalhar com...)

Respostas	Frequência	Percentagem	Percentagem válida	Percentagem acumulativa
DI	2	3,1	3,1	3,1
TDAH	5	7,8	7,8	10,9
TEA	2	3,1	3,1	14,1
Nenhum	35	54,7	54,7	68,8
DI +TDAH	3	4,7	4,7	73,4
DI + TEA	1	1,6	1,6	75,0
TDAH + TEA	2	3,1	3,1	78,1
DI +TDAH +TEA	10	15,6	15,6	93,8
DI +TDAH +TEA +SXF	4	6,3	6,3	100,0
Total	64	100,0	100,0	

Nota: N válido = 64; omissos = 0

Observa-se que, em relação à formação contínua dos respondentes, registou-se um índice maior nas combinações DI + TDAH + TEA, com (f = 23; 35,0%), seguido do item “nenhum”, com (f = 10; 15,6%). Já as combinações DI + TDAH + TEA + SXF (f = 7; 10,9%), TDAH + TEA + SXF (f = 1; 1,6%) e DI + TEA + SXF (f = 1; 1,6%), que incluem a SXF, apresentaram baixa frequência (ver Tabela 11).

Tabela 11

Dados sobre formação dos/as participantes (Durante a minha formação contínua, frequentei alguns cursos relacionados com...)

Respostas	Frequência	Percentagem	Percentagem válida	Percentagem acumulativa
TDAH	3	4,7	4,7	4,7
TEA	7	10,9	10,9	15,6
Nenhum	10	15,6	15,6	31,3
DI +TDAH	3	4,7	4,7	35,9
DI + TEA	1	1,6	1,6	37,5
TDAH + TEA	8	12,5	12,5	50,0
DI +TDAH +TEA	23	35,9	35,9	85,9
DI +TDAH +TEA +SXF	7	10,9	10,9	96,9
TDAH + TEA + SXF	1	1,6	1,6	98,4

DI + TEA+ SXF	1	1,6	1,6	100,0
Total	64	100,0	100,0	

Nota. N válido 64, omissos 0

Nesta questão, os índices demonstraram que os professores estão em busca de melhorar as suas práticas em sala de aula através de uma melhor qualificação, uma vez que o principal motivo selecionado foi “melhorar a minha formação”, com (f = 23; 35,9%). Além disso, as combinações “Tinha um aluno com estas características + Para melhorar a minha formação” (f = 27; 42,2%) também indicam que eles estão recebendo nas escolas alunos que apresentam características que necessitam de um atendimento mais especializado (ver Tabela 12).

Tabela 12.

Dados sobre formação dos/as participantes (Realizei estes cursos porque...).

Respostas	Frequência	Percentagem	Percentagem válida	Percentagem acumulativa
Tinha um aluno com estas características.	4	6,3	6,3	6,3
Para melhorar a minha formação.	23	35,9	35,9	42,2
Tinha um aluno com estas características + Para melhorar a minha formação.	27	42,2	42,2	84,4
Nenhuma destas razões	10	15,6	15,6	100,0
Total	64	100,0	100,0	

Nota: N válido = 64; omissos = 0

É perceptível que o propulsor motivacional foi a melhoria na formação profissional (f = 23; 35,9%). O segundo maior percentual ficou relacionado ao desenvolvimento de competências para os seus alunos em sala de aula. Com base nos dados coletados sobre a formação, é possível inferir um déficit nos resultados obtidos na formação dos professores, especialmente em relação às suas respostas sobre as suas qualificações em relação à Síndrome do X-Frágil (SXF).

Dentre as quatro formações, esta foi a que obteve o menor percentual, enquanto o Transtorno do Espectro Autista (TEA) apresentou o percentual mais elevado. Desta forma, pode-se inferir que a formação sobre o TEA é a que possui maior conhecimento no percurso profissional.

4.2. Percepção de competências

Nas questões C1 a C6 de percepção de competências, foi desenvolvido e aplicada uma escala Likert, os respondentes registraram um índice alto ao discordarem das afirmações.

A questão C4 em “discordo totalmente” ficou com (N16;25,0%), já a “discordo” (N22;34,4%). Na questão C5, a opção “discordo totalmente” com (N21;32,8%) e a opção “discordo” em (N22;34,4%). Esses resultados demonstram que os professores não se sentem confiantes para dar respostas às necessidades educativas específicas de alunos com a Síndrome do X- Frágil (SXF) (ver tabelas 13 e 14)

Tabela 13

Percepção de competências (Se um aluno com síndrome do X-frágil entrasse hoje na minha sala de aula, saberia como responder às suas necessidades educacionais.)

	N	%
Discordo totalmente	16	25,0%
Discordo	22	34,4%
Indeciso	18	28,1%
Concordo	7	10,9%
Concordo totalmente	1	1,6%

Nota: N válido = 64; omissos = 0

Tabela 14

Percepção de competências (Estou consciente dos principais riscos da Síndrome do X - frágil)

	N	%
Discordo totalmente	21	32,8%
Discordo	22	34,4%

Indeciso	12	18,8%
Concordo	8	12,5%
Concordo totalmente	1	1,6%

A afirmação da questão C6 confirma as anteriores, pois demonstra que os professores respondentes sentem a necessidade de adquirir competências adicionais em sala de aula com os seus alunos com Síndrome do X-Frágil. Como evidenciado pela percentagem da tabela a seguir, o índice de concordância foi elevado, com (N = 27; 42,2%) a indicar “concordo” e (N = 34; 53,1%) a indicar “concordo totalmente”, totalizando (N = 61; 95,3%) em mais de 90% das respostas (ver tabela 15).

Tabela 15

Perceção de competências (Gostaria de receber mais informação sobre gestão da sala de aula com crianças com síndrome do X – frágil).

	N	%
Discordo totalmente	1	1,6%
Indeciso	2	3,1%
Concordo	27	42,2%
Concordo totalmente	34	53,1%

Nota: N válido = 64; omissão = 0

Sobre a auto-perceção, os professores respondentes demonstram que se sentem mais preparados para adequar-se às características dos alunos com Transtorno do Espectro Autista (TEA), Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH) e Deficiência Intelectual (DI). No entanto, nas questões relacionadas com a Síndrome do X-Frágil (SXF), é possível perceber que os professores tendem a expressar indecisão e concordam que não se sentem habilitados para atender às necessidades e características dos portadores da Síndrome.

Diante dos resultados apresentados, na última questão sobre se “gostariam de receber mais informações sobre a SXF”, a grande maioria dos respondentes concorda que gostaria de obter mais informações sobre a Síndrome. Isso demonstra o desejo de se qualificar e de

melhorar a qualidade das suas práticas em sala de aula, assim como de se preparar para acolher, de forma inclusiva, a escolarização desses alunos.

Tabela 16

Tabela de frequências de percepção de competências

Questões	N Válido	Omisso	Média	Mediana	Modo
C1. Na minha sala de aula, eu sei como agir com uma criança com TEA	66	0	3,531	4,000	4,0
C2. Na minha sala de aula, eu sei como lidar com uma criança com TDAH	64	0	3,703	4,000	4,0
C3. Na minha sala de aula, eu sei como lidar com uma criança com DI	64	0	3,531	4,000	4,0
C4. Se um aluno com SXF entrasse hoje na minha sala de aula, eu saberia como responder às suas necessidades educacionais.	64	0	2,297	2,000	2,0
C5. Estou consciente dos principais riscos da SXF.	64	0	2,156	2,000	2,0
C6. Gostaria de receber mais informação sobre a gestão da sala de aula com crianças com SXF.	64	0	4,453	5,000	5,

Os dados apresentados na Tabela 16 corroboram a evidência de um déficit significativo no conhecimento que os professores respondentes possuem sobre a Síndrome do X-Frágil (SXF). Essa lacuna no entendimento sobre a síndrome é preocupante, especialmente considerando a importância da formação contínua para garantir uma prática pedagógica eficaz e inclusiva.

Além disso, os resultados indicam um desejo manifestado por parte dos educadores em receber mais informações sobre a SXF, sublinhando a necessidade de formação adicional que lhes permita gerir de forma mais eficaz a inclusão e o atendimento às especificidades dos alunos que apresentam esta condição em suas salas de aula. Este anseio por conhecimento reflete não apenas uma preocupação com a qualidade do ensino, mas também

um compromisso ético e profissional em proporcionar um ambiente educacional mais inclusivo e adaptado às necessidades de todos os alunos.

4.2.1. Prova de conhecimento

As características abordadas incluem aspetos clínicos, cognitivos, físicos, de aprendizagem e comportamentais da SXF. Observa-se que as respostas a estas questões apresentaram uma frequência percentual elevada para a opção “não sabe/não responde”, bem como uma percentagem significativa de respostas incorretas. Este cenário indica que os respondentes demonstraram um conhecimento insuficiente ou inexistente sobre as especificidades relacionadas à síndrome.

Ao analisar os dados na Tabela 17, é evidente que as respostas incorretas predominam. Além disso, mais de cinco questões, entre as 20 elencadas, foram respondidas com a opção “não sabe/não responde”, totalizando cerca de 80% das respostas nesta categoria. A questão mais estatisticamente significativa foi a “D2. As crianças com SXF são hipersensíveis a todos os estímulos sensoriais”, com (N = 53; 82,8%), seguida pela questão “D4. As crianças com SXF são boas na consciência fonológica (segmentação de palavras, sílabas e/ou fonemas, identificação e realização de rimas...)”, que apresentou (N = 52; 81,3%).

Tabela 17

Estatística de frequência para as variáveis – Prova de conhecimento

	Sim		Não		Não sabe/Não responde		Média	Mediana	Moda	(DP)
	N	%	N	%	N	%				
D1.O fenótipo SXF causa mais sintomas clínicos nas mulheres do que nos homens.	4	6,3	8	12,5	52	81,3	2,75	3	3	,5634
D2. As crianças com SXF são hipersensíveis a todos os estímulos sensoriais.	9	14,1	2	3,1	53	82,8	2,68	3	3	,7099
D3. As crianças com SXF olham nos olhos quando conversam.	6	9,4	6	9,4	52	81,3	2,71	3	3	,6292

D4. As crianças com SXF são boas na consciência fonológica (segmentação de palavras, sílabas e/ou fonemas, identificação e realização de rimas...).	2	3,1	10	15,6	52	81,3	2,7	3	3	,4869
D5. As crianças com SXF têm dificuldades motoras finas que afetam a caligrafia.	14	21,9	1	1,6	49	76,6	2,54	3	3	,8344
D6. Numa conversa, as crianças com SXF insistem no seu tópico preferido.	14	21,9	1	1,6	49	76,6	2,54	3	3	,8344
D7. As crianças com SXF têm ecolalia (repetição de palavras ou frases).	17	26,6	2	31,1	45	70,3	2,43	3	3	,8886
D8. As crianças com SXF são boas em contar objetos um a um.	5	7,8	6	9,4	53	82,8	2,75	3	3	,5909
D9. A apresentação prévia da tarefa é importante, quando se trabalha com crianças com SXF.	32	50	1	1,6	31	48,4	1,98	1,5	1	,9999
D10. As crianças com SXF têm mais facilidade em processar a informação auditiva, mais do que a informação visual.	7	10,9	8	12,5	49	76,6	2,65	3	3	,6719
D11. As crianças com SXF concentram-se sem esforço.	1	1,6	16	25	47	73,4	2,71	3	3	,4869
D12. É aconselhável que na sala de aula onde tenha uma criança com SXF esteja disponível um espaço onde os alunos possam ficar separados para relaxar.	19	29,7	1	1,6	44	68,8	2,39	3	3	,9192
D13. É conveniente assegurar o sucesso do aluno com SXF ao realizar uma atividade, evitando assim que cometa erros.	8	12,5	22	34,4	34	53,1	2,4	3	3	,7064
D14. Utilização de dispositivos tecnológicos ajudam as crianças com SXF a aprenderem a escrever.	31	48,4	1	1,6	32	50	2,01	2,5	3	,9999
D15. A aquisição de vocabulário é um dos pontos fortes das crianças com SXF.	6	9,4	8	12,5	50	78,1	2,68	3	3	,6393
D16. A aprendizagem experimental promove a aquisição de conceitos	16	25	4	6,3	44	68,8	2,43	3	3	,8706

especiais em crianças com SXF.

D17.O trabalho em pequenos grupos favorece a aprendizagem dos alunos com SXF. 35 54,7 1 1,6 28 43,8 1,89 1 1 ,9939

D18.Em geral, o uso de apoio visual (desenhos, fotografias, pictogramas, etc.) ajuda à compreensão das crianças com a SXF. 33 51,6 0 0 31 48,4 1,96 1 1 1,0074

D19.As crianças com SXF têm hiperatividade. 13 20,3 5 7,8 46 71,9 2,51 3 3 ,8163

D20.O método de alfabetização global, é o adequado para a SXF. 4 6,3 1,9 29,7 41 64,1 2,57 3 3 ,6122

Nota: N válido = 64; omissos = 0

Capítulo 5 – Discussão, conclusão

5. Discussão

Nesta investigação, optou-se por uma metodologia de pesquisa quantitativa, adequada para a análise e interpretação dos resultados obtidos. O objetivo principal é analisar o conhecimento e as perspectivas dos professores brasileiros do Ensino Fundamental (1.º ao 9.º ano) e do Ensino Médio (1.º ao 3.º ano) relativamente à síndrome do X-Frágil (SXF).

Os resultados obtidos a partir dos questionários aplicados indicam que os objetivos foram satisfatoriamente alcançados, revelando coerência com a literatura consultada. Neste sentido, os achados corroboram o estudo de Peñalver-García e García-Sánchez (2020), que também identificou uma compreensão limitada da SXF em suas pesquisas.

Verificou-se um déficit transversal de conhecimento sobre a síndrome, abrangendo as suas características, a base genética, as manifestações físicas e comportamentais, bem como as necessidades educativas fundamentais para o processo de ensino e aprendizagem. As respostas dos inquiridos sugerem uma reduzida capacidade para lidar com as dificuldades cognitivas, intelectuais e neurológicas dos alunos com SXF, uma vez que as alternativas apresentadas não correspondem à opção mais adequada para as situações descritas.

No que diz respeito às estratégias adotadas pelos professores no plano de ensino e aprendizagem para alunos com SXF, a sua adequação depende do conhecimento prévio sobre a síndrome. A limitada formação inicial e contínua, o reduzido número de alunos com SXF nas escolas e a escassa divulgação de informações relevantes constituem fatores que podem justificar a falta de competências para uma intervenção pedagógica eficaz.

Com base nos dados recolhidos, verifica-se que a formação inicial dos professores é insuficiente para a prática pedagógica junto de alunos com SXF. A análise dos resultados revela que a prática dos respondentes está aquém do ideal para a implementação de processos inclusivos nas salas de aula. Esta limitação não se restringe apenas aos alunos com SXF, mas reflete um déficit mais amplo no contexto da inclusão escolar.

As lacunas na formação docente comprometem a eficácia das abordagens pedagógicas dirigidas a alunos com necessidades educativas específicas. As dificuldades enfrentadas são multifacetadas e envolvem não apenas os professores, mas também os alunos e as suas famílias, todos necessitando de apoio contínuo no ambiente escolar para que a inclusão seja

efetiva. Por isso, a formação contínua e o suporte especializado são essenciais para superar estes desafios e garantir um sistema educativo mais equitativo e acessível.

As escolas devem ser inclusivas, reconhecendo e respondendo às diversas necessidades dos seus alunos, ajustando-se aos diferentes estilos e ritmos de aprendizagem para assegurar um percurso educativo equitativo para todos. Este princípio deve refletir-se na conceção de currículos adequados, numa organização escolar eficiente, na adoção de estratégias pedagógicas diversificadas, na disponibilização de recursos apropriados e na colaboração com toda a comunidade educativa (UNESCO, 1994).

Para garantir um ensino acessível e equitativo, as escolas inclusivas devem recorrer a diversas estratégias, tais como o uso de tecnologias assistivas, a diferenciação pedagógica e a implementação de metodologias ativas, promovendo, assim, um ambiente educacional mais inclusivo e adaptado às necessidades de todos os alunos.

A tecnologia assistiva é uma das principais ferramentas nesse contexto, pois auxilia alunos com deficiência a superar barreiras na aprendizagem. Segundo Bersch (2017), “as tecnologias assistivas englobam recursos e serviços que contribuem para proporcionar ou ampliar habilidades funcionais de pessoas com deficiência, promovendo inclusão e autonomia.” Esses recursos podem incluir softwares de leitura de texto, comunicação alternativa, teclados adaptados e sistemas de audiodescrição, permitindo que os estudantes tenham maior independência no seu processo educativo.

Outra abordagem fundamental é a diferenciação pedagógica, que permite ajustar os conteúdos, materiais didáticos e estratégias de ensino conforme as necessidades dos alunos. De acordo com Tomlinson (2014), “a diferenciação não é um conjunto de estratégias específicas, mas sim um modo de pensar sobre o ensino e a aprendizagem que coloca o aluno no centro do processo educativo.” Isso significa que os professores devem diversificar as formas de ensino, utilizando recursos visuais, ensino colaborativo e práticas adaptadas para atender aos diferentes estilos e ritmos de aprendizagem.

As metodologias ativas também desempenham um papel essencial na inclusão escolar, pois promovem o envolvimento direto dos alunos na construção do conhecimento. Estruturas como a aprendizagem baseada em projetos, a gamificação e o ensino híbrido incentivam a autonomia dos estudantes e tornam o processo educativo mais significativo. Moran (2015) defende que “as metodologias ativas colocam o estudante como protagonista do seu

aprendizado, desenvolvendo competências que vão além da memorização, favorecendo a compreensão e aplicação do conhecimento.”

A SXF é uma condição genética que pode afetar as capacidades cognitivas, sociais e comportamentais dos alunos, exigindo abordagens pedagógicas diferenciadas. De acordo com Silva e Colella (2021), outra estratégia fundamental para promover o desenvolvimento dos alunos com SXF é a personalização do ensino. Isto implica adaptar o conteúdo e a metodologia às necessidades específicas de cada aluno, considerando o seu nível de desenvolvimento cognitivo e emocional. A personalização do ensino deve incluir práticas que envolvam ensino multimodal, como o uso de recursos visuais, auditivos e tácticos, para facilitar a aprendizagem (Nash et al., 2019).

Outra estratégia importante refere-se à criação de um ambiente de aprendizagem estruturado e previsível. Segundo Hessl et al. (2009), crianças com SXF podem ter dificuldades em lidar com mudanças e com situações inesperadas. Portanto, é essencial que os professores ofereçam uma rotina bem definida, com instruções claras e consistentes, o que ajuda a reduzir a ansiedade e facilita a adaptação ao ambiente escolar. A utilização de métodos visuais, como quadros de horários e esquemas, pode constituir uma ferramenta eficaz para assegurar a compreensão das expectativas e da organização das atividades por parte dos alunos.

A promoção da comunicação também é uma estratégia central no ensino de alunos com SXF. McLennan (2011) sugere que, nos casos em que a comunicação verbal seja limitada, a utilização de sistemas alternativos e aumentativos de comunicação (SAAC) pode facilitar a expressão das necessidades e sentimentos dos alunos. Isso pode incluir o uso de símbolos, gestos ou tecnologias assistivas que estimulem a interação social e a participação nas atividades escolares.

Além disso, a implementação de intervenções comportamentais baseadas na análise do comportamento aplicada (ABA) tem mostrado ser eficaz no desenvolvimento de habilidades sociais e comportamentais em alunos com SXF (Berry-Kravis et al., 2024). Estratégias como o reforço positivo e a modelagem de comportamentos adequados podem ajudar os alunos a melhorar as suas interações sociais e a sua participação nas atividades escolares.

Além disso, a Educação Universal para a Aprendizagem (EUA) propõe a criação de ambientes flexíveis, oferecendo múltiplas formas de apresentação dos conteúdos, expressão do conhecimento e envolvimento dos alunos. Conforme CAST (2018), “a EUA promove práticas pedagógicas inclusivas, assegurando que todos os alunos possam aprender de forma eficaz, independentemente das suas limitações ou características individuais.”

Por fim, o apoio multidisciplinar é fundamental para assegurar uma abordagem holística ao ensino inclusivo. A colaboração entre professores, terapeutas, psicólogos e outros profissionais permite uma intervenção mais eficaz e personalizada, promovendo o desenvolvimento pleno dos alunos. Como destaca Mantoan (2003), “a educação inclusiva não se faz apenas com mudanças curriculares, mas com uma transformação na forma como vemos e valorizamos a diversidade humana.”

Deste modo, a conjugação dessas estratégias contribui para a criação de um ambiente de aprendizagem verdadeiramente inclusivo, no qual todos os alunos têm a oportunidade de desenvolver o seu potencial de forma equitativa e adaptada às suas necessidades individuais.

5.1. Conclusão

Pesquisas indicam que a SXF no contexto educativo varia em função da gravidade dos sintomas e das necessidades individuais de cada pessoa. De um modo geral, indivíduos com SXF podem apresentar dificuldades na aprendizagem académica e na comunicação, o que pode afetar negativamente o seu desempenho escolar.

É fundamental que as escolas e os pais estejam cientes das necessidades específicas das pessoas com SXF e adotem abordagens pedagógicas adaptadas, a fim de auxiliar os alunos a alcançar o sucesso nas suas aprendizagens. No entanto, para que essas estratégias sejam verdadeiramente eficazes, é essencial que sejam sustentadas por investigações abrangentes e representativas.

Com a realização desta pesquisa buscou-se sobretudo, dar resposta aos objetivos delineados inicialmente, neste sentido, os resultados desta investigação oferecem um contributo significativo para a compreensão do papel dos professores na inclusão de alunos com SXF no contexto educativo brasileiro. A análise realizada permitiu identificar o grau de conhecimento dos docentes sobre a síndrome, bem como compreender as suas perceções e práticas no apoio a alunos com dificuldades cognitivas, intelectuais e neurológicas.

Além disso, foram mapeadas as estratégias pedagógicas utilizadas nos planos de ensino e aprendizagem, fornecendo um panorama das abordagens adotadas e dos desafios enfrentados. A investigação também possibilitou uma reflexão sobre a adequação da formação inicial dos professores face às exigências da prática pedagógica, evidenciando pontos fortes e áreas passíveis de melhoria.

Adicionalmente, ao comparar os dados obtidos com os achados da literatura sobre a SXF, o estudo contribui para um debate mais amplo sobre a inclusão escolar e a necessidade de formação contínua e especializada. Estes resultados representam um passo importante para o aperfeiçoamento das políticas e práticas educativas, promovendo um ambiente de aprendizagem mais equitativo e acessível para todos.

Uma limitação do presente estudo foi o tamanho da amostra. Considerando o contexto brasileiro, onde a população é estimada em 212,6 milhões de habitantes, segundo dados do IBGE (Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística, 2023), e onde o corpo docente é composto por mais de 2,3 milhões de profissionais, conforme as estatísticas do Ministério da Educação (2023), a inclusão de professores de oito estados brasileiros representa uma conquista significativa. No entanto, essa amostra ainda não permite a generalização de conclusões robustas.

Diante deste panorama, torna-se pertinente considerar a possibilidade de realizar uma nova aplicação desta investigação, com uma amostra mais representativa, proporcionando assim uma análise mais fidedigna e abrangente. Apesar disso, a investigação realizada através do questionário "Necessidades de Formação de Professores sobre a Síndrome do X-Frágil" revelou-se um instrumento poderoso e eficaz, conseguindo alcançar os objetivos previamente estabelecidos. Além disso, a pesquisa problematizou e divulgou a carência de conhecimento e as necessidades emergentes relacionadas com a SXF, evidenciando a urgência de um maior investimento na formação de professores para lidar com as especificidades desta síndrome.

6. Referências

- Abrams, L., Cronister, A., Brown, W. T., Tassone, F., Sherman, S. L., Finucane, B., & Berry-Kravis, E. (2012). Newborn, carrier, and early childhood screening recommendations for fragile X. *Pediatrics*, 130(5), 1126–1135. <https://doi.org/10.1542/peds.2012-0693>
- Ain, Q., Hwang, Y. H., Yeung, D., Panpaprai, P., Iamurairat, W., Chutimongkonkul, W., Trachoo, O., Tassone, F., & Jiraanont, P. (2024). Population-based FMR1 carrier screening among reproductive women. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics*. <https://doi.org/10.1007/s10815-024-03242-2>
- Almalky, H. A., & Alrabiah, A. H. (2024). Predictors of teachers' intention to implement inclusive education. *Children and Youth Services Review*, 158, 107457. <https://doi.org/10.1016/j.childyouth.2024.107457>
- Arvio, M. (2016). Fragile X syndrome: A 20-year follow-up study of male patients. *Clinical Genetics*, 89(1), 55–59. <https://doi.org/10.1111/cge.12639>
- Associação Brasileira de Doenças Raras. (n.d.). Associação Brasileira de Doenças Raras. Recuperado em 8 de maio de 2024, de <https://abdr.net.br/>
- Associação de Síndrome do X-Frágil de Santa Catarina. (n.d.). Conheça a associação. Associação de Síndrome do X-Frágil de Santa Catarina. <https://xfragilsc.com.br/site/conheca-a-associacao-a-x-fra-sc/>

- Bagni, C., Tassone, F., Neri, G., & Hagerman, R. (2012). Fragile X syndrome: Causes, diagnosis, mechanisms, and therapeutics. *The Journal of Clinical Investigation*, 122(12), 4314–4322. <https://doi.org/10.1172/JCI63141>
- Bailey, D. B. Jr., Raspa, M., Holiday, D., Bishop, E., & Olmsted, M. (2009). Functional skills of individuals with fragile X syndrome: A lifespan cross-sectional analysis. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 114(4), 289–303. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-114.4.289>
- Bailey, D. B., Raspa, M., Olmsted, M., & Holiday, D. (2012). The impact of fragile X syndrome on families. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 160(1), 31–39. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31377>
- Bailey, D., Hebbeler, K., Scarborough, A., Spiker, D., & Mallik, S. (2004). Early intervention experiences: A national perspective. *Pediatrics*, 113(4), 887–896. <https://doi.org/10.1542/peds.113.4.887>
- Ballinger, E. C., Cordeiro, L., Chavez, A. D., McCormick, C., Roberts, J. E., & Hagerman, R. J. (2014). Emotional arousal and autonomic responses in infants with fragile X syndrome. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 6(1), 1–9. <https://doi.org/10.1186/1866-1955-6-14>

Berry-Kravis, E., Pearson, B., & NeuroNEXT FXLEARN Investigators. (2024). Effects of AFQ056 on language learning in fragile X syndrome. *The Journal of Clinical Investigation*, 134(5), e171723. <https://doi.org/10.1172/JCI171723>

Brusco, A., Friez, M. J., & Willemsen, R. (2018). *Fragile X Syndrome: From Genetics to Targeted Treatment*. Elsevier. <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fmolb.2020.599101/full>

Caetano, L. M. (2010). A epistemologia genética de Jean Piaget. *ComCiência*, (120). Acedido a 15 de novembro de 2024, em https://comciencia.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1519-76542010000600011

Chadwick, W., Angulo-Herrera, I., Cogram, P., Deacon, R. J. M., Mason, D. J., Brown, D., Roberts, I., O'Donovan, D. J., Tranfaglia, M. R., Guilliams, T., & Thompson, N. T. (2024). A novel combination treatment for fragile X syndrome predicted using computational methods. *Brain Communications*, 6(1), fcad353. <https://doi.org/10.1093/braincomms/fcad353>

Ciobanu, C.-G., Nuță, I., Popescu, R., Antoci, L.-M., Caba, L., Ivanov, A. V., Cojocaru, K.-A., Rusu, C., Mihai, C.-T., & Pânzaru, M.-C. (2023). Narrative review: Update on the molecular diagnosis of fragile X syndrome. *International Journal of Molecular Sciences*, 24(11), 9206. <https://doi.org/10.3390/ijms24119206>

Coffey, S. M., Cook, K., Tartaglia, N., Tassone, F., Nguyen, D. V., Pan, R., Bronsky, H. E., Yuhas, J., Borodyanskaya, M., Grigsby, J., Doerflinger, M., Hagerman, P. J., & Hagerman, R. J. (2008). Expanded clinical phenotype of women with the FMR1 premutation. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 146A (8), 1009–1016. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32060>

Cohen, I. L., & Sudhalter, V. (2005). *Fragile X syndrome: Diagnosis, treatment, and research*. The Johns Hopkins University Press.

Cohen, M., Neri, G., & Weksberg, R. (2002). *Overgrowth syndromes*. Oxford University Press. <https://doi.org/10.1136/adc.87.3.264-a>

Cornish, K. M., Levitas, A., & Sudhalter, V. (2007). Fragile X syndrome: The journey from genes to behavior. In S. P. L. J. M. A. R. D. H. (Ed.), *Neurogenetic developmental disorders: Manifestation and identification in childhood* (pp. 73–103). MIT Press.

Crenshaw, K. (1989). Demarginalizing the intersection of race and sex: A Black feminist critique of antidiscrimination doctrine, feminist theory, and antiracist politics. *University of Chicago Legal Forum*, 1989(1), 139–167. <https://doi.org/10.2139/ssrn.1454829>

Dasa Genômica. (2023). Síndrome do X-Frágil. Dasa Genômica.
<https://www.dasagenomica.com/blog/sindrome-do-x-fragil/>

DB Molecular. (2024, 6 de fevereiro). Síndrome do X-Frágil: Estrutura genética e diagnóstico.
DB Molecular. <https://www.dbmolecular.com.br/uploads/materiais/2024/05/dbmol-materail-lamina-xfragil-clogo-2.pdf>

Dechichi, C. (2001). Transformando o ambiente da sala de aula em um contexto promotor do desenvolvimento do aluno deficiente mental [Tese de doutoramento, Pontifícia Universidade Católica de São Paulo].

Diário Induscom. (2024, 29 de janeiro). Síndrome do X-Frágil: A complexidade incompreendida das doenças raras no Brasil. Diário Induscom. Recuperado em 12 de outubro de 2024, de https://www.diarioinduscom.com.br/Noticias/832987/sindrome_do_x_fragil:_a_complexidade_incompreendida_das_doencas_raras_no_brasil

Dos Santos, T. R., Carlucci, N. S. S., De Avó, L. R. D. S., Barbato, I. T., Pinto, L. L. C., Pilotto, R. F., Germano, C. M. R., & Melo, D. G. (2023). Quality of life of Brazilian families who have children with Fragile X syndrome: A descriptive study. *Journal of Community Genetics*, 14(4), 407–418. <https://doi.org/10.1007/s12687-023-00660-0>

Engel, G. L. (1977). The need for a new medical model: A challenge for biomedicine. *Science*, 196(4286), 129–136. <https://doi.org/10.1126/science.8785317>

Espinel, W., Charen, K., Huddleston, L., Visootsak, J., & Sherman, S. (2016). Improving health education for women who carry an FMR1 premutation. *Journal of Genetic Counseling*, 25(2), 228–238. <https://doi.org/10.1007/s10897-015-9862->

Eu Digo X. (2024). Artigos sobre a Síndrome do X- Frágil. Eu Digo X. Recuperado em 12 de outubro de 2024, de <https://www.eudigox.com.br/artigos/>

Fortin, M. F. (2009). O processo de investigação: Da concepção à realização (5.^a ed.). Lusociência.

Franco, V. (2013). Síndrome de X frágil: Pessoas, contextos e percursos. Aloendro.

Franco, V., Apolónio, A. M., Ferreira, M. F., & Albuquerque, C. (2014). A perspetiva da família quanto às respostas do sistema de saúde e seus profissionais às crianças com síndrome de X frágil. *Millenium*, 47, 7–20.

Franco, V., Santos, G., & Pires, H. (2013). Constrangimentos e desafios na educação inclusiva de crianças com SXF. *Revista Europeia de Desenvolvimento Infantil, Educação e Psicopatologia*, 1(2), 75–86.

Franco, V., & Apolónio, A. M. (2016). Vínculos familiares em famílias com síndrome do X-frágil: Perceções de mães. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 17(2), 234–249. <https://doi.org/10.15309/16psd170208>

Franco, V., Santos, G., & Pires, H. (2014). O impacto do diagnóstico da síndrome de X frágil nas famílias. *Revista Brasileira de Educação Especial*, 20(2), 183–198. <https://doi.org/10.1590/S1413-65382014000200004>

Freund, L. S., & Reiss, A. L. (1991). Cognitive profiles associated with the fra(X) syndrome in males and females. *American Journal of Medical Genetics*, 38(4), 542–547. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320380415>

Garcia-Aznar, D., Gimenez-Dasí, M., Cervera-Torres, S., & Funes, M. J. (2020). Teachers' knowledge and perceptions of fragile X syndrome in Spain. *International Journal of Developmental Disabilities*, 68(4), 405–414. <https://doi.org/10.1080/20473869.2020.1738416>

Garcia-Aznar, D., Giménez-Dasí, M., & Funes, M. J. (2018). Conocimiento y percepciones del profesorado acerca del síndrome X frágil: Resultados preliminares de un estudio en España. *Revista de Educación*, 380, 190–213. <https://doi.org/10.4438/1988-592X-RE-2018-380-386>

- Garcia-Aznar, D., Giménez-Dasí, M., Cervera-Torres, S., & Funes, M. J. (2023). Fragile X syndrome in education: A review of teachers' knowledge, perceptions and pedagogical practices. *International Journal of Developmental Disabilities*, 69(1), 92–103. <https://doi.org/10.1080/20473869.2021.1993834>
- Gomes, L. R., Pinto, L. L. C., Vieira, C. M. F., Santos, P. H., & Melo, D. G. (2020). Percepção de pais sobre qualidade de vida e saúde de filhos com síndrome do X-frágil. *Revista Paulista de Pediatria*, 38, e2018320. <https://doi.org/10.1590/1984-0462/2020/38/2018320>
- Gonçalves, M. F. (2010). A educação inclusiva em Portugal: Aspectos teóricos e práticos. *Revista Lusófona de Educação*, 16, 93–112.
- Gonçalves, M. M., & Pires, H. (2011). Educação inclusiva: Perspetivas e práticas. *Psicologia, Educação e Cultura*, 15(1), 17–32.
- Greco, C. M., & Hagerman, R. J. (2008). Autism and fragile X syndrome: A developmental perspective. *Seminars in Pediatric Neurology*, 15(3), 114–119. <https://doi.org/10.1016/j.spen.2008.03.003>
- Grigsby, J., Brega, A. G., Engle, K., Leehey, M. A., Hagerman, R. J., Tassone, F., Hessler, D., Harris, S. W., Gane, L. W., & Paul, R. (2006). Cognitive profile of fragile X premutation

- carriers with and without fragile X-associated tremor/ataxia syndrome. *Neuropsychology*, 20(5), 580–589. <https://doi.org/10.1037/0894-4105.20.5.580>
- Hagerman, R. J., & Hagerman, P. J. (2002). Fragile X syndrome: From genetics to targeted treatment. *American Journal of Medical Genetics*, 111(1), 1-3. <https://doi.org/10.1002/ajmg.10396>
- Hagerman, R. J., & Hagerman, P. J. (2011). Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome—features, mechanisms and management. *Nature Reviews Neurology*, 7(7), 411–422. <https://doi.org/10.1038/nrneurol.2011.81>
- Hagerman, R. J., Berry-Kravis, E., Hazlett, H. C., Bailey, D. B., Moine, H., Kooy, R. F., Tassone, F., Gantois, I., Sonenberg, N., Mandel, J. L., & Hagerman, P. J. (2017). Fragile X syndrome. *Nature Reviews Disease Primers*, 3(1), 17065. <https://doi.org/10.1038/nrdp.2017.65>
- Hessl, D., Rivera, S. M., & Reiss, A. L. (2004). The neuroanatomy and neuroendocrinology of fragile X syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 10(1), 17–24. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20004>
- Hill, A. P., Shah, P., Carter, L., & O'Hare, A. (2015). Emotion recognition abilities and autistic traits in fragile X syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(10), 3259–3267. <https://doi.org/10.1007/s10803-015-2474-6>

Hollander, E., Soorya, L., Wasserman, S., Esposito, K., Chaplin, W., Anagnostou, E., Taneli, T., Taylor, B. P., Ivanov, I., & Hagerman, R. (2012). Divalproex sodium vs. placebo for the treatment of irritability in children and adolescents with fragile X syndrome: A double-blind, randomized controlled pilot trial. *Journal of Clinical Psychiatry*, *73*(6), 797–804. <https://doi.org/10.4088/JCP.11m07161>

Insel, T. R. (2010). Rethinking schizophrenia. *Nature*, *468*(7321), 187–193. <https://doi.org/10.1038/nature09552>

Jacquemont, S., Hagerman, R. J., Leehey, M. A., Hall, D. A., Levine, R. A., Brunberg, J. A., Zhang, L., Jardini, T., Gane, L. W., Harris, S. W., Herman, K., Grigsby, J., Greco, C. M., Greco, S. J., Summar, M. L., Berry-Kravis, E., & Hagerman, P. J. (2004). Fragile X premutation tremor/ataxia syndrome: Molecular, clinical, and neuroimaging correlates. *American Journal of Human Genetics*, *74*(5), 1060–1066. <https://doi.org/10.1086/420827>

Jacquemont, S., Farzin, F., Hall, D., Leehey, M., Tassone, F., Gane, L., Zhang, L., Grigsby, J., & Hagerman, R. J. (2003). Aging in individuals with the FMR1 mutation. *American Journal of Mental Retardation*, *108*(5), 329–339. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2003\)108<329:AIWTF>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2003)108<329:AIWTF>2.0.CO;2)

- Loesch, D. Z., Huggins, R. M., & Hagerman, R. J. (2004). Phenotypic variation and FMRP levels in fragile X. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 10(1), 31–41. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20005>
- Loesch, D. Z., Tassone, F., Lo, J., Slater, H. R., Grace, E., & Hagerman, R. J. (2021). New perspectives on the neurodevelopmental phenotype of female carriers of fragile X premutation alleles: A multidimensional approach. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 185(3), 766–779. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61994>
- Martin, J. P., & Bell, J. (1943). A pedigree of mental defect showing sex-linkage. *Journal of Neurology and Psychiatry*, 6(3–4), 154–157. <https://doi.org/10.1136/jnnp.6.3-4.154>
- McDuffie, A., Thurman, A. J., Hagerman, R. J., & Abbeduto, L. (2015). Symptoms of autism spectrum disorder in males with fragile X syndrome: A comparison to nonsyndromic ASD using the Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(7), 1925–1937. <https://doi.org/10.1007/s10803-014-2347-y>
- Miller, L. J., McIntosh, D. N., McGrath, J., Shyu, V., Lampe, M., Taylor, A. K., Tassone, F., Neitzel, K., Stackhouse, T., & Hagerman, R. J. (1999). Electrodermal responses to sensory stimuli in individuals with fragile X syndrome: A preliminary report. *American Journal of Medical Genetics*, 83(4), 268–279. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19990319\)83:4<268::AID-AJMG5>3.0.CO;2-W](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19990319)83:4<268::AID-AJMG5>3.0.CO;2-W)

- Moskowitz, L. J., Jones, E. A., & Carr, E. G. (2004). Behavioral treatment of aggression in individuals with developmental disabilities: A review. *Research in Developmental Disabilities, 25*(2), 159–174. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2003.05.002>
- National Fragile X Foundation. (2024). Fragile X syndrome: Overview. <https://fragilex.org/understanding-fragile-x/fragile-x-syndrome/>
- Reiss, A. L., Lee, J., & Freund, L. (1994). Neuroanatomy of fragile X syndrome: The posterior fossa. *Annals of Neurology, 36*(1), 117–121. <https://doi.org/10.1002/ana.410360121>
- Ribeiro, J. P., & Franco, V. (2008). Apoio parental em famílias com filhos portadores de deficiência. *Revista Iberoamericana de Educación, 46*, 1–10.
- Rojas, D. C., Singel, D., Steinmetz, S., Hepburn, S., & Brown, M. S. (2011). Decreased left auditory cortex gamma-band responses in first-degree relatives of children with autism: Evidence of a gamma endophenotype? *Biological Psychiatry, 69*(4), 354–360. <https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2010.09.002>
- Santos, P. H., Vieira, C. M. F., Pinto, L. L. C., Gomes, L. R., & Melo, D. G. (2022). A inclusão escolar de crianças com síndrome do X-frágil: Desafios e perspectivas na visão de professores. *Revista Brasileira de Educação Especial, 28*, e0280203. <https://doi.org/10.1590/1980-54702022v28e0280203>

- Santos, P. H., Vieira, C. M. F., Pinto, L. L. C., Gomes, L. R., & Melo, D. G. (2023). Conhecimentos e percepções de professores sobre a síndrome do X-frágil: Um estudo de caso. *Educação & Sociedade*, 44, e235291. <https://doi.org/10.1590/ES.235291>
- Schneider, A., Hagerman, R. J., & Hessler, D. (2009). Fragile X syndrome: From genes to cognition. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 15(4), 333–342. <https://doi.org/10.1002/ddrr.85>
- Sherman, S. L., Pletcher, B. A., & Driscoll, D. A. (2005). Fragile X syndrome: Diagnostic and carrier testing. *Genetics in Medicine*, 7(8), 584–587. <https://doi.org/10.1097/01.gim.0000180082.74042.c2>
- Sherman, S. L., Jacobs, P. A., Morton, N. E., & Murray, J. (1985). Further segregation analysis of the fragile X syndrome with special reference to transmitting males. *Human Genetics*, 69(4), 289–299. <https://doi.org/10.1007/BF00288434>
- Shuman, C., McCready, E., & Chudley, A. E. (2010). Genetic counselling for fragile X syndrome: Recommendations of the Canadian College of Medical Geneticists. *Canadian Journal of Genetics and Cytogenetics*, 52(2), 77–83. <https://doi.org/10.1139/g10-003>

- Turk, J., & Graham, P. (1997). Fragile X syndrome and autism: Psychiatric aspects. *The British Journal of Psychiatry*, 170(3), 281–284. <https://doi.org/10.1192/bjp.170.3.281>
- Van der Molen, M. J., Van der Molen, M. W., Ridderinkhof, K. R., Hamel, B. C., Curfs, L. M., & Ramakers, G. J. (2010). Auditory and visual cortical activity during selective attention in fragile X syndrome: A cascade of processing deficiencies. *Clinical Neurophysiology*, 121(1), 142–151. <https://doi.org/10.1016/j.clinph.2009.08.013>
- Wang, J., Rigoletto, J. M., & Hagerman, R. J. (2019). Clinical involvement in female carriers of fragile X syndrome. *Frontiers in Psychiatry*, 10, 448. <https://doi.org/10.3389/fpsy.2019.00448>
- Wheeler, A. C., Bailey, D. B., Berry-Kravis, E., Greenberg, J., Losh, M., Mailick, M., Mila, M., Sherman, S., & Sobesky, W. (2017). Associated features in females with FMR1 premutation alleles: A systematic review. *Pediatrics*, 139(Supplement 3), S153–S160. <https://doi.org/10.1542/peds.2016-3776E>
- Yonamine, S. M., & Silva, A. A. (2002). Características da comunicação em indivíduos com a síndrome do X-Frágil. *Arquivos de Neuropsiquiatria*, 60(4), 850–856. <https://doi.org/10.1590/S0004-282X200200060001>

Ziemka-Nalecz, M., Pawelec, P., Ziabska, K., & Zalewska, T. (2023). Sex differences in brain disorders. *International Journal of Molecular Sciences*, 24(19), 14571. <https://doi.org/10.3390/ijms241914571>

Anexos

Síndrome do X - Frágil

Estudo sobre o Conhecimento e perspectivas dos professores sobre a Síndrome de X Frágil.

TERMO DE CONSENTIMENTO INFORMADO

Gostaríamos de o convidar a participar deste estudo sobre o conhecimento e perspectivas dos professores sobre a Síndrome do X Frágil. Este estudo é realizado no âmbito do Mestrado em Psicologia da Educação, na Universidade de Évora e está sob responsabilidade da pesquisadora Patrícia Luzia, sob orientação do Prof. Vítor Franco.

A sua participação é **voluntária** estando de acordo com as normas legais e éticas, sendo que todas as respostas serão **confidenciais**, não sendo recolhido nenhum dado que o permita identificar. Os dados recolhidos serão agregados e analisados em total anonimato. A sua participação é importante, porém não deve aceitar participar contra a sua vontade e poderá interromper a sua participação a qualquer momento.

Por favor, seja sincero, **pois não há respostas certas ou erradas**, o mais importante para nós é a sua opinião sincera.

Em caso de pretender informações adicionais ou esclarecimentos poderá contactar a investigadora, Patrícia Luzia (m50129@alunos.uevora.pt) ou o seu orientador Prof. Vítor Franco (vfranco@uevora.pt).

Ao prosseguir estará a concordar com o consentimento informado para que as suas respostas sejam recolhidas para efeitos de análise.

** Indica uma pergunta obrigatória*

Seção - A

Dados sociodemográficos

1. **A1. Sexo/gênero ***

Marcar apenas uma oval.

Feminino

Masculino

Prefiro não referir

Outra: _____

2. **A2. Idade (anos) ***

3. **A3. Qual estado brasileiro onde leciona ***

4. **A4. Há quanto tempo exerce o cargo de professor (anos) ***

5. **A5.** Qual o ano escolar em que leciona (se for o seu caso, poderá marcar mais de uma opção) *

Marcar tudo o que for aplicável.

- 1º ano
- 2º ano
- 3º ano
- 4º ano
- 5º ano
- 6º ano
- 7º ano
- 8º ano
- 9º ano
- Outra: _____

6. **A6.** É Professor de Educação Especial? *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não

Seção - B

Dados sobre formação

7. **B1.** Já tive um aluno na minha sala de aula com... *

Marcar tudo o que for aplicável.

- Deficiência intelectual
- Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade
- Transtorno do Espectro Autista
- Síndrome do X - Frágil
- Nenhum

8. **B2.** Na minha formação inicial, recebi informações sobre as características das crianças com... *

Marcar tudo o que for aplicável.

- Deficiência intelectual
- Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade
- Transtorno do Espectro Autista
- Síndrome do X - Frágil
- Nenhum

9. **B3.** Durante a minha formação inicial, adquiri competências para trabalhar com... *

Marcar tudo o que for aplicável.

- Deficiência intelectual
- Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade
- Transtorno do Espectro Autista
- Síndrome do X - Frágil
- Nenhum

10. **B4.** Durante a minha formação contínua, frequentei alguns cursos relacionados com... *

Marcar tudo o que for aplicável.

- Deficiência intelectual
- Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade
- Transtorno do Espectro Autista
- Síndrome do X - Frágil
- Nenhum
- Opção 6
- Opção 7
- Opção 8
- Opção 9

11. **B5.** Realizei estes cursos porque *

Marcar tudo o que for aplicável.

- Tinha um aluno com estas características
- Para melhorar a minha formação
- Nenhuma destas razões

Seção - C**Percepção de competências**

Nesta seção você deve avaliar as afirmações, escolhendo entre Discordo Totalmente, Discordo, Indeciso, Concordo ou Concordo Totalmente.

12. **C1.** Na minha sala de aula, eu sei como agir com uma criança com o Transtorno do Espectro Autista. *

Marcar apenas uma oval.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Indeciso
- Concordo
- Concordo Totalmente

13. **C2.** Na minha sala de aula, eu sei como lidar com uma criança com Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade. *

Marcar apenas uma oval.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Indeciso
- Concordo
- Concordo Totalmente
- Opção 6
- Opção 7

14. **C3.** Na minha sala de aula, eu sei como lidar com uma criança com deficiência intelectual. *

Marcar apenas uma oval.

- Discordo
- Indeciso
- Concordo
- Concordo Totalmente

15. **C4.** Se um aluno com Síndrome do X - Frágil entrasse hoje na minha sala de aula, eu saberia como responder às suas necessidades educacionais. *

Marcar apenas uma oval.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Indeciso
- Concordo
- Concordo Totalmente

16. **C5.** Estou consciente dos principais riscos da Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Indeciso
- Concordo
- Concordo Totalmente

17. **C6.** Gostaria de receber mais informação sobre gestão da sala de aula com crianças com Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Indeciso
- Concordo
- Concordo Totalmente

Seção - D

Exame - Para responder às perguntas desta seção, você deve marcar **SIM**, se concordar com a afirmação; **NÃO**, se você discordar ou não sabe/ não responde se não souber a resposta.

18. **D1.** O fenótipo SXF - Síndrome do X - Frágil causa mais sintomas clínicos nas mulheres do que nos homens. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

19. **D2.** As crianças com Síndrome do X - Frágil são hipersensíveis a todos os estímulos sensoriais. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

20. **D3.** As crianças com Síndrome do X - Frágil olham nos olhos quando conversam. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

21. **D4.** As crianças com Síndrome do X - Frágil são boas na consciência fonológica (segmentação de palavras, sílabas e/ou fonemas, identificação e realização de rimas,...). *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

22. **D5.** As crianças com Síndrome do X - Frágil têm dificuldades motoras finas que afetam a caligrafia. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

23. **D6.** Numa conversa, as crianças com Síndrome do X - Frágil insistem no seu tópico preferido. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

24. **D7.** As crianças com Síndrome do X - Frágil têm ecolalia (repetição de palavras ou frases). *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

25. **D8.** As crianças com Síndrome do X - Frágil são boas em contar objetos um a um. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

26. **D9.** A apresentação prévia da tarefa é importante, quando se trabalha com crianças com Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

27. **D10.** As crianças com Síndrome do X - Frágil têm mais facilidade em processar a informação auditiva, mais do que a informação visual. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

28. **D11.** As crianças com Síndrome do X - Frágil concentram-se sem esforço. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

29. **D12.** É aconselhável que na sala de aula onde tenha uma criança com Síndrome do X - Frágil, esteja disponível um espaço onde os alunos possam ficar separados para relaxar. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

30. **D13.** É conveniente assegurar o sucesso do aluno com Síndrome do X- Frágil ao realizar uma atividade, evitando assim que cometa erros. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde
- Opção 4
- Opção 5

31. **D14.** A utilização de dispositivos tecnológicos ajudam as crianças com Síndrome do X Frágil a aprenderem a escrever. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

32. **D15.** A aquisição de vocabulário é um dos pontos fortes das crianças com Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

33. **D16.** A aprendizagem experimental promove a aquisição de conceitos espaciais em crianças com Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

34. **D17.** O trabalho em pequenos grupos favorece a aprendizagem dos alunos com Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

35. **D18.** Em geral, o uso de apoio visual (desenhos, fotografias, pictogramas, etc.) ajuda à compreensão das crianças com a Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

36. **D18.** Em geral, o uso de apoio visual (desenhos, fotografias, pictogramas, etc.) ajuda à compreensão das crianças com a Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

37. **D20.** O método de alfabetização global, é o adequado para a Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

Seção - A

Dados sociodemográficos

38. **A1. Sexo/gênero ***

Marcar apenas uma oval.

- Feminino
- Masculino
- Prefiro não referir
- Outra: _____

39. **A2. Idade (anos) ***

40. **A3. Qual estado brasileiro onde leciona ***

41. **A4. Há quanto tempo exerce o cargo de professor (anos) ***

42. **A5. Qual o ano escolar em que leciona (se for o seu caso, poderá marcar mais de uma opção) ***

Marcar tudo o que for aplicável.

- 1º ano
- 2º ano
- 3º ano
- 4º ano
- 5º ano
- 6º ano
- 7º ano
- 8º ano
- 9º ano
- Outra: _____

43. **A6.** É Professor de Educação Especial? *

Marcar apenas uma oval.

Sim

Não

Seção - B

Dados sobre formação

44. **B1.** Já tive um aluno na minha sala de aula com... *

Marcar tudo o que for aplicável.

Deficiência intelectual

Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade

Transtorno do Espectro Autista

Síndrome do X - Frágil

Nenhum

45. **B2.** Na minha formação inicial, recebi informações sobre as características das crianças com... *

Marcar tudo o que for aplicável.

Deficiência intelectual

Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade

Transtorno do Espectro Autista

Síndrome do X - Frágil

Nenhum

46. **B3.** Durante a minha formação inicial, adquiri competências para trabalhar com... *

Marcar tudo o que for aplicável.

- Deficiência intelectual
- Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade
- Transtorno do Espectro Autista
- Síndrome do X - Frágil
- Nenhum

47. **B4.** Durante a minha formação contínua, frequentei alguns cursos relacionados com... *

Marcar tudo o que for aplicável.

- Deficiência intelectual
- Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade
- Transtorno do Espectro Autista
- Síndrome do X - Frágil
- Nenhum

48. **B5.** Realizei estes cursos porque *

Marcar tudo o que for aplicável.

- Tinha um aluno com estas características
- Para melhorar a minha formação
- Nenhuma destas razões

Seção - C

Percepção de competências

Nesta seção você deve avaliar as afirmações, escolhendo entre Discordo Totalmente, Discordo, Indeciso, Concordo ou Concordo Totalmente.

49. **C1.** Na minha sala de aula, eu sei como agir com uma criança com o Transtorno do Espectro Autista. *

Marcar apenas uma oval.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Indeciso
- Concordo
- Concordo Totalmente

50. **C1.** Na minha sala de aula, eu sei como lidar com uma criança com Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade. *

Marcar apenas uma oval.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Indeciso
- Concordo
- Concordo Totalmente

51. **C1.** Na minha sala de aula, eu sei como lidar com uma criança com deficiência intelectual. *

Marcar apenas uma oval.

- Discordo
- Indeciso
- Concordo
- Concordo Totalmente

52. **C1.** Se um aluno com Síndrome do X - Frágil entrasse hoje na minha sala de aula, eu saberia como responder às suas necessidades educacionais. *

Marcar apenas uma oval.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Indeciso
- Concordo
- Concordo Totalmente

53. **C1.** Estou consciente dos principais riscos da Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Indeciso
- Concordo
- Concordo Totalmente

54. **C1.** Gostaria de receber mais informação sobre gestão da sala de aula com crianças com Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Indeciso
- Concordo
- Concordo Totalmente

Seção - D

Exame - Para responder às perguntas desta seção, você deve marcar **SIM**, se concordar com a afirmação; **NÃO**, se você discordar ou não sabe/ não responde se não souber a resposta.

55. **D1.** O fenótipo SXF - Síndrome do X - Frágil causa mais sintomas clínicos nas mulheres do que nos homens. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

56. **D2.** As crianças com Síndrome do X - Frágil são hipersensíveis a todos os estímulos sensoriais. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

57. **D3.** As crianças com Síndrome do X - Frágil olham nos olhos quando conversam. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

58. **D4.** As crianças com Síndrome do X - Frágil são boas na consciência fonológica (segmentação de palavras, sílabas e/ou fonemas, identificação e realização de rimas,...). *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

59. **D5.** As crianças com Síndrome do X - Frágil têm dificuldades motoras finas que afetam a caligrafia. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

60. **D6.** Numa conversa, as crianças com Síndrome do X - Frágil insistem no seu tópico preferido. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

61. **D7.** As crianças com Síndrome do X - Frágil têm ecolalia (repetição de palavras ou frases). *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

62. **D8.** As crianças com Síndrome do X - Frágil são boas em contar objetos um a um. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

63. **D9.** A apresentação prévia da tarefa é importante, quando se trabalha com crianças com Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

64. **D10.** As crianças com Síndrome do X - Frágil têm mais facilidade em processar a informação auditiva, mais do que a informação visual. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

65. **D11.** As crianças com Síndrome do X - Frágil concentram-se sem esforço. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

66. **D12.** É aconselhável que na sala de aula onde tenha uma criança com Síndrome do X - *
Frágil, esteja disponível um espaço onde os alunos possam ficar separados
para relaxar.

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

67. **D13.** É conveniente assegurar o sucesso do aluno com Síndrome do X- Frágil ao *
realizar uma atividade, evitando assim que cometa erros.

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

68. **D14.** A utilização de dispositivos tecnológicos ajudam as crianças com Síndrome do X *
Frágil a aprenderem a escrever.

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

69. **D15.** A aquisição de vocabulário é um dos pontos fortes das crianças com Síndrome do *
X - Frágil.

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

70. **D16.** A aprendizagem experimental promove a aquisição de conceitos espaciais em crianças com Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

71. **D17.** O trabalho em pequenos grupos favorece a aprendizagem dos alunos com Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

72. **D18.** Em geral, o uso de apoio visual (desenhos, fotografias, pictogramas, etc.) ajuda à compreensão das crianças com a Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

73. **D19.** As crianças com Síndrome do X - Frágil têm hiperatividade. *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Não sabe/ Não responde

74. **D20.** O método de alfabetização global, é o adequado para a Síndrome do X - Frágil. *

Marcar apenas uma oval.

Sim

Não

Não sabe/ Não responde

Este conteúdo não foi criado nem aprovado pela Google.

Google Formulários

