

Desafios no Atendimento de uma Aluna com Diagnóstico de Fenilcetonúria

Challenges in the Care of a Student with a Diagnosis of Phenylketonuria

José Carlos Vieira Junior^a; Sérgio Crespo Coelho da Silva Pinto^b; Ruth Maria Mariani Braz^{*b}

^aUniversidade Federal Fluminense. RJ, Brasil

^bUniversidade Federal Fluminense, Programa de Pós-Graduação em Ciências Tecnologia e Inclusão. RJ, Brasil.

*E-mail: ruthmariani@yahoo.com.br

Resumo

A inclusão no ambiente escolar envolve muitos desafios. Para o desenvolvimento de um trabalho de qualidade com uma estudante com múltiplas deficiências, no ambiente escolar, se torna indispensável uma compreensão sobre as especificidades que o envolvem o corpo da pessoa. A fenilcetonúria pode ser considerada um problema de saúde raro e realizar a inclusão das pessoas com este diagnóstico se torna de fundamental importância. Esta investigação tem como objetivo principal relatar o processo de desenvolvimento de uma pessoa diagnosticada com fenilcetonúria, os desafios presentes desde o momento do diagnóstico, tratamento e inclusão desta pessoa no meio social, mais especificamente no ambiente escolar. Busca-se trazer um relato de caso, qualitativo, de forma narrativa, expondo a experiência da família e dos professores no atendimento a uma pessoa com a síndrome da fenilcetonúria. Como resultado, por meio da realização de uma entrevista com a mãe foi possível compreender o histórico do desenvolvimento da estudante, possibilitando analisar os caminhos percorridos desde o diagnóstico, características, dietoterapia, métodos para o desenvolvimento e de sua inclusão em uma escola em Niterói. As atividades propostas pela escola foram personalizadas, atendendo as suas necessidades e singularidades linguísticas. Concluiu-se que o diagnóstico tardio, a falta de estimulação precoce trouxe consequências no desconhecimento desta estudante. Espera-se com este relato trazer alguns subsídios aos profissionais de ensino sobre esta síndrome e que percebam a necessidade de ofertar horário diurno para esta população.

Palavras-chave: Fenilcetonúria. Dieta Terapia. Educação Inclusiva.

Abstract

Inclusion in the school environment involves many challenges. To develop quality work with a student with multiple disabilities, in the school environment it is essential to understand the specificities that involve the person's body. Phenylketonuria can be considered a rare health problem and including people with this diagnosis is of fundamental importance. Our investigation's main objective is to report the development process of a person diagnosed with phenylketonuria, the challenges present from the moment of diagnosis, treatment, and inclusion of this person in the social environment, more specifically in the school environment. It was aimed to bring a qualitative case report in a narrative form about the experience of the family and teachers in caring for a person with phenylketonuria syndrome. As a result, by conducting an interview with the mother, it was possible to understand the history of the student's development, making it possible to analyze the paths taken from diagnosis, characteristics, diet therapy, methods for development and her inclusion in a school in Niteroi. The activities proposed by the school were personalized, meeting their needs and linguistic singularities. It was concluded that the late diagnosis and lack of early stimulation had consequences for this student's lack of knowledge. We hope with this report to bring some information to teaching professionals about this syndrome and that they understand the need to offer daytime hours for this population.

Keywords: Phenylketonuria, Diet therapy, Inclusion.

1 Introdução

A fenilcetonúria (PKU, sigla do termo fenilcetonúria em inglês: phenylketonuria), é uma doença metabólica hereditária, ou seja, causada por um erro inato do metabolismo dos aminoácidos, e pode ser considerada uma doença rara com prevalência global média de 1:10.000 recém-nascidos. No Brasil, a prevalência varia de 1:15.000 e 1:25.000 recém-nascidos de acordo com dados do Ministério da Saúde divulgados em 2017. Esta patologia possui maior incidência em pessoas com fenótipo claro de pele. Casamentos consanguíneos também podem aumentar a possibilidade do nascimento de filhos com fenilcetonúria (Mira; Marquez, 2000).

Atualmente, é possível estabelecer o diagnóstico pré-natal da fenilcetonúria a partir de amostras de vilosidade coriônica ou de amnióticos em casais de alto risco, utilizando testes baseados no ácido desoxirribonucleico (DNA) (Santos, 2018).

Como dito anteriormente, a fenilcetonúria é uma doença genética, ou seja, causada pela combinação de genes defeituosos do pai e da mãe, sendo autossômica recessiva. Esta aminoacidopatia tem 25% de chances de ocorrer quando o nascimento ocorre a partir da união entre duas pessoas com fenilcetonúria, ou seja, 100% dos genes alterados, os filhos deste casal inevitavelmente terão a doença. Em uma combinação genética, em que apenas um indivíduo é fenilcetonúrico, e o

outro não manifestou a doença, a probabilidade vai a 50% de chances de o filho adquirir a doença. E por fim, quando apenas um tem fenilcetonúria e o outro indivíduo do casal não tem e não há chance de ter filhos com a patologia, todavia os netos terão possibilidade de adquiri-la (Rosa, 2018).

Existem diferentes formas de manifestação da fenilcetonúria. Güttler e Guldberg (1996) estabeleceram que quando a criança tolera menos de 250-350 mg Phe/dia (Phe= nível de fenilalanina no sangue) ela se encontra na considerada PKU clássica. Quando os níveis de tolerância ficam em 350-400 mg Phe/dia define-se como PKU moderada. E as crianças que toleram entre 400-600 mg Phe/dia possuem a PKU branda. Já aquelas que conseguem manter os níveis de Phe sanguínea entre 400-600 mg Phe/dia com uma dieta normal, sem restrição de Phe, são classificadas como tendo hiperfenilalaninemia (HPA) branda (Güttler; Guldberg, 1996).

Existe ainda outra forma para se classificar a PKU baseando-se nos teores de Phe plasmáticos. A hiperfenilalaninemia não fenilcetonúrica (PKU-HPA) é uma desordem que ocorre em função de erros no metabolismo da coenzima tetra hidrobiopterina (BH4). Neste último caso, o tratamento ocorre de forma diferenciada da PKU clássica (Güttler; Guldberg, 1996).

Com o diagnóstico precoce da fenilcetonúria, sendo essa a PKU clássica ou demais variantes, torna-se extremamente necessário o início do tratamento com dieta especial (Levy; Mitchell, 1982).

O acompanhamento de um nutricionista é de fundamental importância para realização de uma dieta hipo proteica. Cabe ressaltar que esta dietoterapia se dará durante toda a vida, sendo feita de forma apropriada de acordo com as fases do desenvolvimento. Em relação aos primeiros meses de vida, o leite materno não precisa ser totalmente retirado, mas há grande necessidade de redução e controle da amamentação. O acompanhamento por meio de exames de dosagem da fenilalanina é imprescindível para determinar o planejamento da dietoterapia (Santos, 2018).

Esse tratamento controla ou restringe a ingestão de uma série de alimentos ricos em proteínas. Existem produtos fabricados com fórmulas alimentares direcionadas para fenilcetonúricos contendo os aminoácidos com exceção da fenilalanina.

Outra forma de tratamento é por meio da sapropterina que ajuda na atividade enzimática. Em nota técnica, o Ministério da Saúde (Brasil, 2012) definiu o que é sapropterina, na continuidade do documento afirma-se que o medicamento é aprovado pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) sendo recomendado para o tratamento da hiperfenilalaninemia (HFA) em pacientes adultos e pediátricos, com idade igual ou superior a quatro anos, com fenilcetonúria (PKU) ou Tratamento da hiper fenilalaninemia (HFA) em doentes adultos e pediátricos com deficiência em tetra hidrobiopterina (BH4). Cabe ressaltar que é preciso analisar

se os indivíduos possuem resposta positiva a este tipo de tratamento.

O propósito da utilização da sapropterina, em indivíduos afetados pela fenilcetonúria, que apresentam resposta positiva à BH4 é estimular a atividade da fenilalanina hidroxilase inativa, promovendo, assim, o aumento ou restauração do metabolismo oxidativo da fenilalanina a ponto de controlar ou manter os níveis sanguíneos desse aminoácido, prevenir o acúmulo excessivo de fenilalanina, e melhorar a capacidade de tolerância à ingestão desse composto na alimentação (Brasil, 2012).

Os possíveis sintomas clínicos da fenilcetonúria só começam a aparecer a partir do sexto mês de vida. A hiperatividade, eczema de pele, tremores e convulsões, microcefalia, alteração na coloração do cabelo, metabólicos anormais na urina causando um odor anormal (chamado popularmente de odor de urina de rato), atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, atraso intelectual e características parecidas com aquelas relacionadas ao transtorno do espectro autista são sintomas e evidências, que podem ser percebidas ao longo da fase do desenvolvimento de pessoas com fenilcetonúria, que não tiveram diagnóstico precoce e não iniciaram o tratamento com a dietoterapia desde os primeiros meses de vida. Estudos comprovam que nestes casos a grande maioria das pessoas com fenilcetonúria possui deficiência intelectual, muitos com atraso da fala, linguagem, distúrbios de comportamento e convulsões (Cândido; Monteiro, 2019).

Crianças com fenilcetonúria podem apresentar um padrão de características físicas próprias que podem ajudar na identificação da patologia. Estas características podem ser pele clara, olhos azuis, cabelos loiros, cabeça pequena, dentes muito separados, eczema, odor forte no suor e na urina (Cândido; Monteiro, 2019).

Esta investigação tem como objetivo principal descrever o processo de desenvolvimento de uma pessoa diagnosticada com fenilcetonúria em uma escola, os desafios presentes desde o momento do diagnóstico, tratamento e inclusão desta pessoa no meio social, mais especificamente, no ambiente escolar.

2 Relato de Caso

Esta é uma pesquisa qualitativa, e um relato de caso interpretativo e crítico, sobre o atendimento de uma aluna com a síndrome fenilcetonúria. Foi realizada uma entrevista com a mãe desta discente, a observação, a identificação e análise das atividades desenvolvidas pelos professores em relação ao atendimento oferecido. A pesquisa foi submetida à Plataforma Brasil com o número do CAAE 08781719.1.0000.5243, pelo Comitê de Ética da Universidade Federal Fluminense.

Para estabelecer um diálogo maior com a realidade que envolve o processo de desenvolvimento de uma pessoa com fenilcetonúria, relata-se um caso específico de uma pessoa de quarenta e oito anos matriculada em uma escola da rede privada de ensino no município de Niterói. A estudante

tem problema cognitivo, com dificuldade de fala, com a coordenação motora grossa e fina comprometida e foi um dos motivos que levou a entrevistar a mãe, pois seria uma forma de compreender o desenvolvimento de sua filha.

Para compreender mais sobre o histórico desta aluna foi realizada uma entrevista com a sua mãe, que se desenrolou em forma de uma conversa sem seguir um roteiro específico, sobre o tema o desenvolvimento de sua filha e a inclusão no espaço escolar. Em um segundo momento aconteceu uma entrevista com a professora da turma, na qual está aluna faz parte da escola com o mesmo tema.

Pela observação das atividades propostas pelos professores no cotidiano escolar, como nas aulas de educação física e na sala de aula, procurou-se sugerir algumas atividades que contribuíram para melhor desempenho em sua vida diária.

2.1 Discussão

A revisão bibliográfica narrativa com o aprofundamento do conhecimento em torno da fenilcetonúria, assim como a realização da entrevista para análise de um caso específico de uma estudante proporcionaram uma maior compreensão em torno da temática abordada. Esse diálogo entre os conhecimentos teóricos coletados com bases em estudos sobre a fenilcetonúria e a análise de um caso concreto possibilitou uma visualização mais clara de uma série de fatores que envolvem esta doença metabólica rara.

A deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase compromete a conversão da fenilalanina em tirosina (essencial para a formação de neurotransmissores), causando um excesso de fenilalanina, sendo altamente tóxica para o sistema nervoso central. A fenilcetonúria não tem cura, mas é indispensável o tratamento para se evitar uma série de problemas. Portanto, o diagnóstico precoce é de fundamental importância para iniciar o tratamento nos primeiros meses de vida. O diagnóstico ocorre por meio do teste do pezinho. A doença é detectada pelo “teste do pezinho”, cuja obrigatoriedade, para todo o território brasileiro, consta no Estatuto da Criança e do Adolescente, inciso III do Artigo 10 da Lei nº 8069, de 13/07/1990.

É importante ressaltar que se deve ter cuidado para não coletar testes que proporcionem falsos negativos ou falsos positivos mediante a ausência ou excesso de alimentação dada ao recém-nascido. Recomenda-se que o teste seja feito após as 48 horas de vida com amostras coletadas corretamente com o aporte devido de proteína advindas do leite materno. A fluorimetria é uma das formas de diagnosticar a fenilcetonúria tardiamente pela dosagem da fenilalanina no sangue com o procedimento em papel filtro (Brasil, 2004).

Na entrevista, a mãe relatou que a filha nasceu no ano de 1970, logo nos primeiros meses de vida, começou a demonstrar alguns sinais de não cumprimento das etapas normais do desenvolvimento, como, por exemplo, não virar de bruços e não se sentar. Ela confirmou que sua filha teve dificuldade motora, hiperatividade, fazia autoagressões, odor forte na urina e suor, eczema de pele, convulsões, neste caso

somente a partir da adolescência, e atraso intelectual e no desenvolvimento neuropsicomotor, o que confirma a literatura estudada. Em relação às características físicas, a mãe citou a pele clara, alteração na coloração do cabelo e cílios claros, conforme Figura 1.

Figura 1 - Alterações físicas da criança A (aos sete meses, cabelo ainda escuro), B (aos 18 meses, cabelos mais claros e sinais de agressividade)



Fonte: Fotografias cedidas pela família.

Da Fonseca (2019) mencionou, em seu livro, que o atraso psicomotor irá afetar na tonicidade, equilíbrio, lateralização, noção de corpo, estruturação espaço temporal, coordenação motora grossa e coordenação motora fina.

A partir de então, a mãe mencionou que ela e o marido iniciaram a luta em busca do diagnóstico passando por vários médicos, com um ano foi feito um exame que não diagnosticou a doença metabólica. Narrou que aos sete anos, os braços de sua filha eram contidos para evitar autoagressão, conforme a figura 2, aos onze anos, por recomendação do neurologista, sua filha passou por uma cirurgia de hipo talamotomia, (são cirurgias não reversíveis que usam aplicação direcionada de calor para destruir tecido neural que conduz os sintomas de síndromes) para diminuir a autoagressividade.

A mãe acredita e afirmou que tal cirurgia acabou sendo prejudicial para filha, pois ela perdeu a espontaneidade e alguns comportamentos que consideravam positivos, limitando seu desenvolvimento. Relatou que quando a sua filha estava com 13 anos, um membro da família formado em enfermagem (cunhada da mãe) contribuiu para a descoberta do diagnóstico da fenilcetonúria.

Essa pessoa sugeriu que fosse feito um exame e de fato a desconfiança se confirmou com o diagnóstico tardio da PKU clássica aos 13 anos.

A mãe mencionou que sempre procuraram promover o máximo de estímulos mesmo antes de fechar o diagnóstico da fenilcetonúria, pois a filha estava frequentando a Terapia ocupacional, musicoterapia, fisioterapia e fonoaudiologia. Estas foram algumas terapias aplicadas na infância de sua filha.

Figura 2 - Aos sete anos, com os braços contidos para evitar autoagressão; B - a aluna com 10 anos usando pedaço de cano de PVC, com sandália e brinquedos para mantê-la contida



Fonte: Fotografias cedidas pela família.

Na entrevista ficou evidente toda a dificuldade de se conseguir um diagnóstico naquela época, assim como a família teve também muita dificuldade para aplicar a dietoterapia, principalmente, pelo alto custo e falta de políticas públicas do governo para apoiar as famílias. O teste do pezinho teve início, no Reino Unido, na década de 1950, para rastreio de doenças metabólicas, mas no Brasil na cidade de São Paulo começou a ser feito no ano de 1976 (Rodrigues et al., 2010). E como dito anteriormente, este teste se tornou obrigatório somente na década de 1990, a referida estudante nesta época já tinha 20 anos. De acordo com a mãe, o caso desta aluna contribuiu para avanços na medicina com influência na implementação da lei de obrigatoriedade do teste do pezinho nas maternidades.

[...] existiam poucos PTN e tais rastreios eram até então restritos a pontos isolados do território nacional, muitas vezes por iniciativas de associações ou de universidades e, algumas vezes, por leis estaduais ou municipais. Meirelles destaca, como pioneiro, o programa implantado por Benjamin Schmidt, na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo (APAE/SP) e na Fundação Ecumênica do Paraná (Rodrigues et al., 2010, p.39).

No momento da entrevista em que a mãe recebeu a pergunta referente aos sintomas da fenilcetonúria, ela afirmou que nos primeiros meses de vida, sua filha começou a demonstrar sinais, como, não virar de bruços, não levantar o pescoço, não se sentar e não olhar nos olhos. Nestes primeiros meses, todos a consideravam uma criança muito “boa” e “calma”, passando o tempo foram notando as especificidades de comportamento (Pupo Filho, 2002).

A mãe relatou, ainda, que o odor forte na urina, “cheiro de rato”, foi uma característica marcante. A menina começou a andar tardiamente, apenas com um ano e oito meses, após muitos estímulos. A autoagressividade foi outra característica. A mãe afirmou também que quando acontecia um descontrole da dieta, a aluna sentia muito calor e as convulsões só começaram a partir dos 14 anos (Figueira, 2018).

A dietoterapia é a parte principal e indispensável no

tratamento, e o diagnóstico precoce. Quanto antes esse diagnóstico, seja no pré-natal ou no teste do pezinho após as primeiras 48 horas de vida, melhores as perspectivas de uma vida saudável sem maiores transtornos e complicações de saúde (Rodrigues et al., 2010).

A professora relatou que a família possui um cuidado grande com a alimentação da filha fenilcetonúrica, inclusive, comprando produtos específicos que contribuem na dietoterapia. Outro ponto levantado pela professora foi a importância da fisioterapia e da Educação Física escolar, já que esta estudante possui dificuldade motora e um quadro de hipertonia muscular nos membros superiores e inferiores.

As aulas de educação física, assim como a atividade extraclasse de capoeira e o próprio acompanhamento pela fisioterapeuta, no ambiente escolar, são consideradas pela família atividades fundamentais no processo de desenvolvimento motor da aluna, conforme a Figura 3.

Figuras 3 - A aluna participando da aula de educação física na escola



Fonte: Fotografias cedidas pela escola.

É importante ressaltar que a Educação Física para pessoas com múltiplas deficiências deve ser adaptada de acordo com as necessidades individuais de cada pessoa. Profissionais qualificados, como professores de educação física adaptada, podem desempenhar um papel fundamental no fornecimento de atividades físicas adequadas e inclusivas para pessoas com deficiências.

Este trabalho auxilia em sua locomoção, pois a estudante hoje não toma nenhuma medicação e tem desenvolvido a coordenação motora a partir destas intervenções que a escola oferece. O desenvolvimento das valências físicas, como: ritmo, agilidade, velocidade, equilíbrio, flexibilidade, resistência, levam a estudante a ter autorregulação dos movimentos (Da Fonseca, 2019).

A mãe afirmou que o trabalho desenvolvido na escola, ou seja, a atendimento educacional especializado (AEE) é relevante no desenvolvimento por meio dos estímulos proporcionados, principalmente, nos avanços relacionados

aos aspectos socioafetivos, na linguagem e comunicação, interação social, desenvolvimento psicomotor, aumento do tempo de atenção, entre outros.

A Sala de Recursos Multifuncional é um ambiente que possui as ferramentas necessárias para promoção da inclusão das pessoas com impedimentos de maneira eficaz. É também um local onde são realizados os atendimentos didáticos pedagógicos especializados, e/ou o apoio pedagógico oferecido no contraturno a fim de garantir o acesso e permanência nas classes do ensino regular como apresentado nas Diretrizes do Ministério da Educação e Cultura para o Atendimento Educacional Especializado. Com tarefas distintas de complexidade variada requerendo a mobilização de diferentes saberes e competências, neste espaço a colaboração é frequente (Goudinho et al., 2021).

As atividades desenvolvidas na escola, na sala de recursos multifuncionais, com o intuito de estimular os aspectos socioafetivos são consideradas essenciais pela família, tais como, àquelas relacionadas aos estímulos voltados para a demonstração de carinho, conhecer gostos, medos, interesses, trabalhos relacionados à autoimagem.

De acordo com entrevista realizada com a professora da estudante envolvida na pesquisa, algumas atividades atingiram resultados mais positivos como: atividades de identificação e imitação de sons e abordagens relacionadas aos objetos preferidos e pessoas próximas, por meio de imagens e estímulos audiovisuais. “O trabalho com ritmo com estas pessoas traz harmonia, nos seus movimentos, acalma e desperta o interesse dela” (Professora da estudante, 2023).

Outra atividade que a professora descreveu foi a aplicação de conceitos com objetos de tamanhos, formas e cores diferentes que contribuíram para o desenvolvimento cognitivo. Ela citou a importância das atividades que buscam fortalecer a motricidade fina (manusear, sustentar e transferir objetos nas mãos, guardar objetos e classificá-los por meio de recipientes, brincar com objetos de encaixe) e a motricidade ampla (sentar-se, engatinhar, passar por baixo, por cima, por dentro e por fora de obstáculos, se sustentar em pé, agachar, subir e descer de locais e objetos).

Esse aluno deve participar de tudo o que é vivenciado pelos demais na escola: fazer tarefas, dever de casa, apresentar trabalhos, participar de apresentações escolares, brincar junto com os demais alunos, tanto nas aulas de Educação Física quanto fora dela, no intervalo, na entrada, na saída (Braz; Ferreira, 2021, p.3).

A estudante possui grande dependência para realização das atividades da vida diária, por isso, a escola contribui de forma significativa nos estímulos nas Atividades da vida diária (AVD). Outro ponto importante que fortalece o papel desta escola na qual está aluna está matriculada é a presença do acompanhamento de profissionais de diferentes áreas, como, por exemplo, fonoaudiologia, terapia ocupacional, fisioterapia e psicologia (Cunha, 2019).

A professora ainda afirmou que as aulas de informática, no espaço escolar, são um meio muito eficaz no desenvolvimento de atividades que potencializem a aprendizagem da estudante

com deficiência intelectual por meio da utilização de softwares, que estimulam a interação com recursos audiovisuais para o desenvolvimento da comunicação alternativa e aumentada.

Atualmente, há uma série de softwares que auxilia o trabalho de alfabetização de crianças com múltiplas deficiências, Cunha e Mariani Braz construíram um site como alternativa para auxiliar os professores e que são usados nesta escola.

Figura 4 - A aluna participando de atividade que estimula a aprendizagem na área das AVD; B - A aluna participando do acompanhamento com a fonoaudióloga



Fonte: Fotografias cedidas pela escola.

A educação é um direito de todos, conforme exposto em documentos como, a Declaração Universal dos Direitos Humanos, Declaração Mundial sobre a Educação para Todos, Declaração de Salamanca e Linha de Ação.

Todas as crianças, jovens e adultos, em sua condição de seres humanos, têm direito de beneficiar-se de uma educação que satisfaça as suas necessidades básicas de aprendizagem, na acepção mais nobre e plena do termo, uma educação que signifique aprender e assimilar conhecimentos, aprender a fazer, a conviver e a ser. Uma educação orientada a explorar os talentos e as capacidades de cada pessoa e desenvolver a personalidade do educando, com o objetivo de que melhore a sua vida e transforme a sociedade (WCEFA, 1990).

A mãe afirmou que as interações com grupos nas redes sociais de pessoas que convivem com a questão da fenilcetonúria é de fundamental importância para a troca de experiências e informações. Ao final da entrevista, a mãe citou a preocupação com o futuro da filha, sendo esta uma questão que aflige muito os pais das pessoas com deficiência, “pois eles não são eternos”.

Uma estrutura escolar que promova autonomia, participação efetiva, através da ludicidade, estimulando o fazer criativo, autêntico, natural, contextualizado na realidade que o cerca, é essencial para conseguir desenvolver integralmente esse indivíduo. Para que esse aprenda a fazer, ser, interagir e representar. Assim, o aluno com deficiência poderá desenvolver suas potencialidades, bem como aprenderá as relações e regras sociais, tudo isso de forma significativa e prazerosa (Braz; Ferreira, 2021, p.3).

Em relação ao apoio do governo às pessoas com fenilcetonúria pode-se afirmar que ocorreram avanços nas políticas públicas, oferecendo maior assistência no fornecimento dos produtos com fórmulas para o auxílio

fundamental na realização da dietoterapia.

Os estudos de Levy e Mitchell (1982), Rodrigues et al. (2010), Santos (2018); 1982), Goudinho et al. (2021), e de Braz e Ferreira (2021) e a entrevista com a mãe que a dietoterapia é a principal e mais efetiva forma de tratamento, sendo indispensável para o processo de desenvolvimento e garantia de melhor qualidade de vida dos fenilcetonúricos.

Além da dietoterapia, os estímulos com diferentes terapias e suporte pedagógico por meio de escolas bem-preparadas para este público-alvo são de fundamental importância para contribuir neste desenvolvimento das pessoas com fenilcetonúria, principalmente aquelas com diagnóstico tardio (Scremim, 2015).

De acordo com os relatos, baseados no caso específico da estudante em questão, a Educação Física e a musicoterapia são duas atividades apontadas como de grande relevância, desenvolvidas no espaço escolar. Foi possível perceber que quanto mais estímulos, maiores são as possibilidades de desenvolvimento, portanto, a terapia ocupacional, a fonoaudiologia, entre outras terapias podem contribuir de forma muito significativa para o crescimento das pessoas mais afetadas e com maior comprometimento intelectual (Goudinho et al., 2022).

No âmbito educacional se nota que as escolas precisam estar mais preparadas para receber alunos com o diagnóstico da fenilcetonúria, independentemente do nível de comprometimento cognitivo e/ou motor. Lamônica, Anastácio-Pessan e Gejão (2012, p.1) afirmaram que:

Os escolares com PKU, mesmo diagnosticados precocemente e tratados no decorrer de suas vidas, apresentaram dificuldades nas habilidades de leitura, escrita e aritmética, obtendo escores abaixo do esperado para seu nível de escolaridade.

É de extrema importância que os profissionais da educação conheçam as especificidades dos alunos, aprofundando-se nos conhecimentos que envolvem possíveis patologias para conseguir lidar e traçar melhores formas de trabalhar com estes alunos. Portanto, estudos como este são muito relevantes para compartilhar conhecimentos e contribuir na preparação profissional. Os professores e demais profissionais da educação, no caso específico da fenilcetonúria, precisam estar atentos à questão que envolve a dietoterapia, os sintomas, características e processo de desenvolvimento das potencialidades de todos seus alunos.

O conceito de inclusão escolar não se restringe à questão das deficiências. Existe uma grande desigualdade de oportunidades que dificulta o acesso e permanência na escola. A educação inclusiva deve buscar minimizar esta dificuldade. Quando se fala em inclusão se refere a um processo destinado a todos. É necessário estabelecer valores e construir práticas em que todos sejam alcançados.

Tem se debatido muito em relação à meritocracia, Rawls (2002) opõe-se a ideia de meritocracia e propõe uma igualdade democrática, que combina o princípio da igualdade de oportunidades com o princípio da diferença.

Assim, somos levados ao princípio da diferença, se desejamos montar o sistema social de modo que ninguém ganhe ou perca devido ao seu lugar arbitrário na distribuição de dotes naturais ou à sua posição inicial na sociedade sem dar ou receber benefícios compensatórios em troca (Rawls, 2002, p.113).

No entanto, no que se refere ao ambiente escolar, a diversidade vai de encontro com a cultura de igualdade das escolas (Mantoan; Prieto, 2006). A diferença propõe o conflito e a imprevisibilidade, e muitas pessoas que gerem e atuam nos espaços escolares não estão preparadas e, muitas vezes, dispostas a mediar estes conflitos e suportar esta instabilidade.

A escola insiste em afirmar que os alunos são diferentes quando se matriculam em uma série escolar, mas o objetivo escolar, no final do período letivo, é que eles se igualem em conhecimentos a um padrão que é estabelecido para aquela série, caso contrário, serão excluídos por repetência ou passarão a frequentar os grupos de reforço e de aceleração da aprendizagem e outros programas embrutecedores da inteligência (Mantoan; Prieto, 2006, p.22).

No ambiente escolar, os alunos jamais podem ser desvalorizados e inferiorizados pelas suas diferenças, mas sim reconhecidos por suas potencialidades. A educação inclusiva deve ser valorizada pelo seu apreço a diversidade.

O entusiasmo aparece manifesto em muitos educadores e pais, certos de que, na diversidade, reside a riqueza das trocas que a escola propicia. Uma turma heterogênea serve como oportunidade para os próprios educandos conviverem com a diferença e desenvolverem o saudável sentimento de solidariedade orgânica (Carvalho, 2004, p.27).

O direito à igualdade de oportunidades não significa um modo igual de educar e sim, oferecer o que cada um necessita em função de seus interesses e características individuais. As manifestações de dificuldade não podem significar impedimento à aprendizagem (Carvalho, 2004).

A escola precisa ressignificar suas funções políticas, sociais e pedagógicas, a fim de remover as barreiras e garantir a aprendizagem e participação de todos. A inclusão deve ser entendida como um processo interminável, dirigida a todos os alunos, contemplando inúmeras ofertas educativas (Carvalho, 2004). Entretanto, a discussão sobre a proposta de educação inclusiva tem gerado alguns equívocos apontados por Carvalho (2004, p.4), em seu livro *Educação Inclusiva: com os pingos nos "is"*.

supor que é assunto específico da educação especial;
acreditar que a proposta é dirigida, apenas, a alunos portadores de deficiência [sic] ou das condutas típicas das síndromes neurológicas, psiquiátricas ou com quadros psicológicos graves;
supor que alunos com altas habilidades/superdotados não são sujeitos da proposta de inclusão educacional escolar;
exigir diagnóstico clínico para promover a inclusão de deficientes [sic] no ensino regular;
afirmar que o paradigma da inclusão 'supera' o da integração;
desconsiderar as necessidades básicas para a aprendizagem de qualquer aluno, banalizando essas necessidades e/ou atribuindo-as a problemas do indivíduo;
confundir inclusão com inserção;
privilegiar, na inclusão, o relacionamento interpessoal

(socialização) em detrimento de aspectos cognitivos; limitar a “leitura de mundo” à sala de aula, isto é, supor que a inclusão é um fim em si mesma quando, na verdade, é um processo contínuo e permanente que envolve a família, a escola, o bairro, a comunidade... (Carvalho, 2004, p. 86).

Uma escola preparada para receber e desenvolver um trabalho de qualidade pode trazer uma série de benefícios no processo de desenvolvimento da estudante com múltiplas deficiências, com diferentes metodologias e abordagens. Cabe ressaltar que é essencial que os professores e demais profissionais que atuam na escola conheçam o aluno, seu histórico e suas características, para que assim possam trabalhar de forma coletiva e específica por meio de atividades bem planejadas.

3 Conclusão

Neste relato proporciona-se um aprofundamento sobre os conhecimentos relacionados à fenilcetonúria, mais especificamente a PKU clássica. Apesar de rara, esta doença hereditária metabólica vem atingindo muitas pessoas no mundo inteiro, sendo muito importante o desenvolvimento de estudos que contribuam para aumentar o acesso ao conhecimento.

Procurou-se abordar, de uma forma clara, desprendida de uma linguagem técnica, as questões que envolvem os desafios do processo de desenvolvimento de pessoas com fenilcetonúria, em especial, no âmbito educacional. Certamente, muitas pessoas com deficiência intelectual possuem o quadro clínico da fenilcetonúria e nunca foram diagnosticadas, principalmente aquelas nascidas anteriormente a obrigatoriedade do teste do pezinho e dos avanços na medicina.

A questão da desigualdade social tem grande influência, pois a desinformação, a precariedade do sistema de saúde e educação pública, os altos custos de escolas particulares, dos exames particulares e de produtos específicos para o atendimento limitam muito a possibilidade de desenvolvimento de uma parcela significativa de pessoas afetadas por esta patologia.

As escolas públicas para adultos da idade desta estudante só permitem que frequentem as escolas no horário noturno, na turma do Ensino de Jovens e Adultos. O que para muitos desta população adulta com múltipla deficiência se torna inviável, porque dependem de outra pessoa para levá-los à escola. Por isso, faz-se necessário ofertar o horário diurno no Ensino nas escolas públicas, assim poderia facilitar a vida das famílias com poucos recursos a buscar um atendimento de qualidade para seus filhos.

Concluiu-se que as pessoas com fenilcetonúria podem recorrer aos meios efetivos de atendimento quando diagnosticadas precocemente e que a falta de estimulação precoce foram consequências do desconhecimento desta síndrome rara. Espera-se, com este artigo, trazer alguns subsídios aos profissionais de educação sobre esta síndrome, fenilcetonúria, como uma doença metabólica genética e os

estudos não cessarão aqui.

As atividades aqui apresentadas pela professora da turma, em opinião pessoal, são atividades voltadas para independência e que a estudante consiga ter uma qualidade de vida. Todas as atividades que foram propostas não são novas, mas atenderam a especificidade desta síndrome.

Com este relato foi possível perceber que a educação inclusiva tem uma conotação que vai muito além do que denota o vocábulo inclusão. Pode-se concluir que a proposta da inclusão e respeito à diversidade é muito abrangente e significativa e dialoga com a mudança na Educação de todos e com todos.

Referências

BRASIL, Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal. Brasília: MS, 2004.

BRASIL. Nota Técnica sobre Sapropterina. 2012. Disponível em: <https://bit.ly/3uEzWAw>

BRAZ, R.M.M.i; FERREIRA, A.T.S. Contando histórias para crianças surdas. Rev. Ens. Educ. Ciênc. Hum., v.22, n.5, p.757-763, 2021. doi: <https://doi.org/10.17921/2447-8733.2021v22n5p757-763>

BRAZ, R.M.M.; FERREIRA, A.T.S.; VILELA, I.P. O discente surdo autista nas aulas de Educação Física. Caminhos Educ. Diál. Culturas Divers., v.4, n.1, 2022, doi: 10.26694/caedu.v4i1.2645

CÂNDIDO, L.M.B.; MONTEIRO, L.T.B. Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos. Rev. Nutr., 2006.

CARVALHO, R.E. Educação Inclusiva: com os pingos nos “is”. Porto Alegre: Mediação, 2004.

CUNHA, S.I.O.R. Contextos inclusivos na escola para alunos com multideficiência. Porto: Escola Superior de Educação Paula Frassinetti, 2019.

DA FONSECA, V. Manual de observação psicomotora: significação psiconeurológica dos fatores psicomotores. Wak, 2019.

FREITAS, T.N.T. Fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito. Diagnóstico precoce e prevenção da deficiência mental. Niterói: EDUFF, 1990.

GOUDINHO, L.S. et al. Sala de recursos multifuncional: espaço educacional colaborativo para o ensino de língua portuguesa escrita. Conhec. Divers., v.14, n.32, p.10-29, 2022.

GOUDINHO, L.S.; BRAZ, R.M.M.; PINTO, S.C.C.S. Pensamento computacional inclusivo - como ensinar a resolução de problemas de forma prática para alunos surdos. In: WORKSHOP DE PENSAMENTO COMPUTACIONAL E INCLUSÃO (WPCI), 1. 2022, Manaus. Anais [...]. Porto Alegre: Sociedade Brasileira de Computação, 2022. doi: <https://doi.org/10.5753/wpci.2022.226559>.

GUTTLE F.; GULDBERG P. The influence of mutations on enzyme activity and phenylalanine tolerance in phenylalanine hydroxylase deficiency. Eur. J. Pediatr., v.155 p.6-10, 1996.

LAMÔNICA, D.A.C.; ANASTÁCIO-PESSAN, F.L.; GEJÃO, M.G. Desempenho escolar em crianças com fenilcetonúria. Rev. Soc. Bras. Fonoaudiol., 2012. Disponível em: <https://repositorio.usp.br/item/002321604>

LEVY, H.L.; MITCHELL, M.L. The current status of newborn

- screening. *Hospital Practica*, v.17, n.7, p.87-97, 1982. doi: 10.1080/21548331.1982.11698075
- MANTOAN, M. T. E. Igualdade e diferenças na escola: como andar no fio da navalha. In: ARANTES, V. A. *Inclusão escolar: pontos e contrapontos*. São Paulo: Summus, 2006.
- MANTOAN, M.T.E.; PRIETRO, A.G. *Inclusão escolar: pontos e contrapontos*. São Paulo: Summus, 2006..
- MIRA, N.V.M.; MARQUEZ, U.M.L. Importância do diagnóstico e tratamento da fenilcetonúria. *Rev Saúde Pública*, v.34, n.1, p.86-96, 2000.
- PRIETO, R.G. Atendimento escolar de alunos com necessidades educacionais especiais: um olhar sobre as políticas públicas de educação no Brasil. In: ARANTES, V.A. *Inclusão escolar: pontos e contrapontos*. São Paulo: Summus, 2006.
- PUPO FILHO, R. *Manual do bebê*. São Paulo: Elsevier Brasil, 2002.
- RAWLS, J. *Uma teoria da justiça*. São Paulo: Martins Fontes, 2002.
- ROSA, M.T.A. TV NRB. Entrevista publicada em 9 de julho de 2018. Recuperado de: <https://bit.ly/3gCC9nF> .
- RODRIGUES, D.O.W. et al. Diagnóstico histórico da triagem neonatal para doença falciforme. *Rev APS*, v.13, n.1, 2010.
- SANTOS, E.P. *Teleaula Fenilcetonúria PKU*. Núcleo Telessaúde Goiás. 2018. Disponível : <https://bit.ly/3JoHodF>
- SCREMIN, V.T.K. *Ensino contextualizado de dietoterapia: contribuições para a formação do nutricionista*. Curitiba: Universidade Tecnológica Federal do Paraná, 2015.
- WCEFA - World Conference on Education For All. *Declaração Mundial sobre Educação para Todos*. In: CONFERÊNCIA MUNDIAL SOBRE EDUCAÇÃO PARA TODOS: SATISFAÇÃO DAS NECESSIDADES BÁSICAS DE APRENDIZAGEM. Jomtien, 1990.