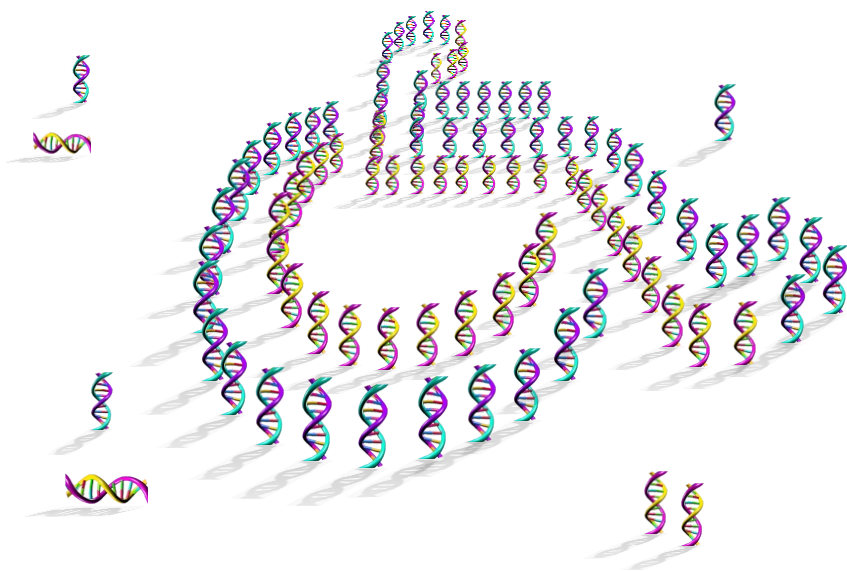


Tem alguma pessoa com deficiência na sua família?

Silvana Santos
Fernando Kok
(Organizadores)





Universidade Estadual da Paraíba

Prof. Antônio Guedes Rangel Júnior | *Reitor*

Prof. José Etham de Lucena Barbosa | *Vice-Reitor*



Editora da Universidade Estadual da Paraíba

Antonio Roberto Faustino da Costa | *Diretor*

Conselho Editorial

Presidente

Antonio Roberto Faustino da Costa

Conselho Científico

Alberto Soares Melo

Cidoval Morais de Sousa

Hermes Magalhães Tavares

José Esteban Castro

José Etham de Lucena Barbosa

José Tavares de Sousa

Marcionila Fernandes

Olival Freire Jr

Roberto Mauro Cortez Motta

Editores Assistentes

Arão de Azevedo Souza



Editora filiada a ABEU

EDITORA DA UNIVERSIDADE ESTADUAL DA PARAÍBA
Rua Baraúnas, 351 - Bairro Universitário - Campina Grande-PB - CEP 58429-500
Fone/Fax: (83) 3315-3381 - <http://eduepb.uepb.edu.br> - email: eduepb@uepb.edu.br

Silvana Santos
Fernando Kok
(*ORGANIZADORES*)

**TEM ALGUMA PESSOA COM
DEFICIÊNCIA NA SUA FAMÍLIA?**



Campina Grande -PB
2015

Copyright © EDUEPB

A reprodução não-autorizada desta publicação, por qualquer meio, seja total ou parcial, constitui violação da Lei nº 9.610/98.

A EDUEPB segue o acordo ortográfico da Língua Portuguesa de 1990, em vigor no Brasil, desde 2009.

Editora da Universidade Estadual da Paraíba

Antonio Roberto Faustino da Costa | *Diretor*

Arão de Azevêdo Souza | *Editor Assistente de projetos visuais*

Design Gráfico

Erick Ferreira Cabral

Jefferson Ricardo Lima Araujo Nunes

Lediane Costa

Leonardo Ramos Araujo

Comercialização e Distribuição

Vilani Sulpino da Silva

Danielle Correia Gomes

Divulgação

Zoraide Barbosa de Oliveira Pereira

Revisão Linguística

Elizete Amaral de Medeiros

Normalização Técnica

Jane Pompilo dos Santos

Depósito legal na Biblioteca Nacional, conforme Lei nº 10.994, de 14 de dezembro de 2004

FICHA CATALOGRÁFICA ELABORADA PELA BIBLIOTECA CENTRAL – UEPB

362.4
T278

Tem alguma pessoa com deficiência na sua família?/ Silvana Santos; Fernando Kok (organizadores). – Campina Grande: EDUEPB, 2015.

102p. : il.

ISBN: 978-85-7879-261-9 (E-book)

ISBN: 978-85-7879-254-1 (Impresso)

1. Pessoas com necessidades especiais. 2. Transtorno psiquiátrico. 3. Deficiência intelectual. 4. Perda auditiva. 5. Perda visual. 6. Diferentes formas de deficiência. 7. Síndrome de Sporan. I. SANTOS, Silvana. II. KOK, Fernando. III. Título.

21. ed. CDD

AUTORES COLABORADORES:

Fernando Lopes

Karolinne Monteiro

Thalita Figueiredo,

Thyago Wanderley

Uirá Souto Melo

SUMÁRIO

PREFÁCIO	9
APRESENTAÇÃO	11
TEM ALGUMA PESSOA COM DEFICIÊNCIA NA SUA FAMÍLIA?	15
CASAR COM PARENTE TEM RELAÇÃO COM TER FILHO DEFICIENTE?	23
DEFICIÊNCIA INTELLECTUAL OU TRANSTORNO PSIQUIÁTRICO?	33
TEM ALGUÉM COM PERDA AUDITIVA OU SURDEZ NA SUA COMUNIDADE?	39

TEM ALGUÉM COM PERDA VISUAL NA SUA COMUNIDADE?.....	45
TEM ALGUÉM COM DIFICULDADE PARA ANDAR NA SUA COMUNIDADE?.....	49
COMO A TECNOLOGIA ASSISTIVA AJUDA AS PESSOAS COM DEFICIÊNCIA?.....	69
COMO ORIENTAR AS PESSOAS COM DEFICIÊNCIA A CONQUISTAR SEUS DIREITOS?.....	75
REFERÊNCIAS.....	83

PREFÁCIO

O avanço tecnológico, na área da Genética, tem promovido uma verdadeira revolução em relação à nossa capacidade de compreender as causas de muitas doenças que levam a deficiência física, intelectual, visual ou auditiva. As novas técnicas de sequenciamento de DNA de nova geração que permitem, em algumas horas, revelar o conjunto das informações genéticas de um indivíduo abrem a perspectiva para diagnóstico mais rápido e mais barato para os serviços de saúde. Por essa razão, as pesquisas e o conhecimento da Genética Médica têm sido tão importantes para a área da Saúde Coletiva, com a perspectiva da inclusão de testes genéticos e serviços de Genética Comunitária no Sistema Único de Saúde.

Essa revolução chega ao Nordeste brasileiro de forma pioneira por meio dos trabalhos do grupo de pesquisa responsável por essa publicação. O Núcleo de Estudos de Genética e Educação da Universidade Estadual da Paraíba tem feito um verdadeiro mapeamento das doenças

genéticas que causam deficiência nessa região. Já foram descobertas várias doenças genéticas que não tinham ainda sido descritas na literatura médica. Trata-se de um trabalho pioneiro e de inquestionável relevância científica e social.

Nesta obra, os autores explicam, em uma linguagem bastante acessível, para os profissionais que atuam em escolas e serviços de saúde, especialmente para os professores da Educação Básica e agentes comunitários de saúde, o que causa as diferentes formas de deficiência. Além disso, os autores sintetizam as informações sobre as doenças genéticas que são mais prevalentes na região Nordeste, o que pode facilitar muito o encaminhamento de pessoas com deficiência para os serviços especializados.

Esta publicação se traduz, portanto, em uma contribuição que aproxima educadores e profissionais da saúde do importante conjunto de conhecimentos científicos que estão sendo produzidos na área da Genética Humana e Saúde Coletiva. Esta obra ainda atende às demandas regionais, porque trata da questão da consanguinidade e das suas implicações para o planejamento de ações de saúde e políticas públicas específicas para o semiárido nordestino. Sem dúvida alguma, a prevalência e perfil de distribuição de pessoas com deficiência devem responder a diversidade biológica e cultural encontrada no Brasil.

Alessandro Leite Cavalcanti

*Coordenador do Programa de Pós-Graduação em Saúde Pública
Universidade Estadual da Paraíba*

APRESENTAÇÃO

Este livro de certa forma foi fruto de um encontro casual. Há mais de dez anos, encontramos em São Paulo uma família emigrante da pequena e bela cidade de Martins no Rio Grande do Norte, na qual havia vários casos de deficiência física até então desconhecida pela comunidade médica. Em 2005, esta deficiência foi descrita pela primeira vez e recebeu o nome de Síndrome Spooan e, naquela época, foram identificados 26 indivíduos com essa mesma deficiência, todos aparentados entre si. Desde então, temos trabalhado com profissionais que atuam na Estratégia Saúde da Família, especialmente os agentes comunitários de saúde, de vários municípios do Nordeste brasileiro para identificar novos casos. Graças a esse esforço coletivo, foram encontrados mais de 80 casos de indivíduos com a Síndrome Spooan na região do sertão dos estados do Rio Grande do Norte e Paraíba, e outras três novas doenças genéticas foram descritas pela primeira vez na literatura.

Os municípios do semiárido nordestino têm pouco acesso aos serviços especializados, como a Genética Médica. Nessa região, devido à tradição de casamentos consanguíneos, há muitos casos de deficiências causadas por doenças genéticas. Entretanto, os profissionais que atuam nos serviços de saúde e nas escolas têm pouco conhecimento sobre esse assunto. Face à necessidade de compartilhar o conhecimento produzido, ao longo dos últimos dez anos, com esses profissionais a respeito das causas da deficiência física, auditiva, visual ou intelectual, foi produzida esta publicação.

Este livro sintetiza, em uma linguagem de divulgação científica, o conhecimento que educadores e profissionais da área de saúde precisam se apropriar para compreenderem e poderem ajudar as pessoas com deficiência. Ao todo, são oito capítulos curtos sobre as diferentes formas de deficiência, cada um deles responde a uma pergunta. O primeiro capítulo, por exemplo, tem por título a pergunta “Tem alguém com deficiência na sua família?”, e nele são mostrados os dados sobre prevalência de pessoas com deficiência e discutidos os diferentes conceitos e compreensões sobre o que é deficiência e suas implicações.

No segundo capítulo, tentamos responder à pergunta “Casar com parente tem relação com ter filho deficiente?”, explicando a relação entre a genética e a deficiência. No Nordeste brasileiro, em média 20% dos casamentos acontecem entre pessoas aparentadas. Isto ocorre porque os casais não acreditam que tenham risco maior para ter

crianças com alguma deficiência causada por doenças genéticas. Neste capítulo, explicamos melhor essa história.

Do terceiro até o sexto capítulo, são explicadas as diferentes formas de deficiência com suas características e principais fatores etiológicos. Contamos, por exemplo, a diferença entre as deficiências congênitas que se manifestam desde o nascimento e aquelas que são causadas por fatores ambientais, como violência, quedas e acidentes. Mostramos a dificuldade em se diferenciar, por exemplo, as pessoas que têm transtornos psiquiátricos daquelas que apresentam deficiência intelectual, ou as diferentes doenças e fatores causais que podem levar uma pessoa a perder a capacidade de andar, tornando-se um cadeirante. É muito importante que seja feito o diagnóstico da doença que está associada à deficiência, porque isto pode evitar gastos desnecessários com exames e pode ajudar a família a cuidar melhor da pessoa com a deficiência.

Nos últimos dois capítulos, explicamos o que é tecnologia assistiva e alguns direitos que as pessoas com deficiência conquistaram ao longo dos últimos vinte anos. Esses direitos precisam ser conhecidos pelos profissionais da área de saúde porque são eles que podem orientar as famílias e quem realmente precisa dessa informação para ter acesso a equipamentos, a um benefício, a um trabalho. Disponibilizamos, inclusive, um modelo de carta para solicitar informação ou algum equipamento junto à prefeitura ou a um serviço do Estado para pessoas com deficiência.

Por fim, acreditamos que este livro poderá ajudar profissionais que atuam na área da Educação e da Saúde a compreender e atender melhor às pessoas com alguma deficiência.

Silvana Santos e Fernando Kok

Organizadores

1

TEM ALGUMA PESSOA COM DEFICIÊNCIA NA SUA FAMÍLIA?

Silvana Santos

Os dados sobre prevalência de pessoas com deficiência no mundo variam dramaticamente de menos de 1% a mais de 20%. No Brasil, há pouco mais de 10 anos, essas pessoas correspondiam a 14,5% e hoje a 23,9% da população brasileira. Ou seja, quase um em cada quatro brasileiros tem alguma deficiência. Nos estados do Nordeste, em especial o Rio Grande do Norte e Paraíba, essa prevalência é ainda maior e esses estados lideram, há vinte anos, o “ranking da deficiência” no Brasil (NERI, 2003). Nessa região, há quinze vezes mais casamentos consanguíneos do que no Sudeste brasileiro, o que pode contribuir para aumentar o risco de nascimento de crianças com

deficiências causadas por doenças genéticas. Pouco se sabe sobre os fatores que causam as deficiências.

Essa variação nas estimativas de prevalência de pessoas com deficiência é causada principalmente pela existência de diferentes conceitos e métodos de coleta de dados. Nos censos demográficos, por exemplo, são os próprios entrevistados que dizem ter ou não alguém com deficiência na sua família e o quanto ela é grave. Este método de coleta é diferente daquele utilizado na Atenção Básica, pelo Sistema de Informação da Atenção Básica (SIAB), pois nele quem diz quem é deficiente é o agente comunitário de saúde. Para ser incluída nesse sistema, a pessoa com deficiência precisa ter um defeito, condição física ou mental, de duração longa ou permanente, que dificulta ou impede a realização de determinadas atividades cotidianas, escolares, de trabalho, ou de lazer (SIAB, 1998).

Um dos grandes desafios em criar estratégias para levantar informação sobre pessoas com deficiência é definir claramente os critérios para incluir ou não uma pessoa nesse grupo. Em um estudo sobre deficiência auditiva nos municípios de Gado Bravo e Queimadas na Paraíba, por exemplo, o IBGE contabilizou 3% e 1% de pessoas com surdez nesses municípios enquanto os agentes comunitários de saúde indicaram 2% e 0,6%, respectivamente (MELO et. al, 2014). O número de casos registrados pelo IBGE foi aproximadamente um terço maior em ambos os municípios em relação à amostra colhida pelos agentes de saúde.

Essa diferença se deve, em parte, às diferenças em relação ao que se entende por deficiência. Uma pessoa não é deficiente, no sentido de “ser” como um se fosse uma característica ou adjetivo da pessoa. A deficiência é um estado, refere-se a um “estar” que é dinâmico; portanto, uma pessoa pode “não estar” e passar a “estar deficiente” ou o contrário disso. No documento que estabelece a Política Nacional da Pessoa com Deficiência (Brasil, 2010), a deficiência é entendida como “toda perda ou anormalidade de uma estrutura ou função psicológica, fisiológica ou anatômica, que gere incapacidade para o desempenho de atividades dentro do padrão considerado normal para o ser humano”.

Concluimos que existem divergências nos dados colhidos pelo IBGE e pelo SIAB, devido às distintas concepções sobre deficiência e à variabilidade dos métodos de coleta de dados. Em nenhum desses sistemas, as informações colhidas permitem determinar a provável etiologia da deficiência. Ou seja, se a deficiência foi causada por um acidente de trânsito, ou por uma infecção como poliomielite, ou ainda por uma mutação genética. Sabendo quais fatores influenciam na manifestação das deficiências, é possível planejar ações e políticas de saúde para preveni-las ou para oferecer tratamentos e serviços a essas pessoas.

Com o objetivo de facilitar um pouco mais essa tarefa de classificar uma pessoa como deficiente ou não, podemos sintetizar alguns critérios a partir dos conceitos

anteriormente descritos. Para ser considerada como deficiente:

1. A pessoa deve ter uma malformação, perda ou limitação física e/ou cognitiva de causa genética ou adquirida, sendo ou não congênita (desde o nascimento);
2. Essa deficiência deve incapacitar ou restringir a realização de atividades da vida cotidiana, como trabalhar, realizar atividades domésticas e até se divertir;
3. A pessoa precisa de serviços ou ações de inclusão de forma contínua e/ou permanente (exemplo: reabilitação, tecnologia assistida, educação especial).

Uma pessoa, por exemplo, que tenha catarata aos 60 anos. Ela não tinha nenhuma dificuldade para enxergar até o aparecimento dessa perda corrigível com cirurgia. Essa perda é temporária e a pessoa, após cirurgia, não precisará de serviços permanentemente; por isso, ela não seria classificada como deficiente. Por outro lado, uma pessoa com glaucoma será considerada deficiente quando ela perder a visão a ponto de necessitar de cuidados contínuos. Por isto, a pessoa não “é” deficiente, mas ela passa a “estar deficiente” quando necessita de assistência permanente.

Suponha outra pessoa que tenha diabetes, uma doença crônica não transmissível. Enquanto ela conseguir realizar as atividades cotidianas, ela não será considerada deficiente; entretanto, caso a doença cause uma

amputação ou perda de visão, então ela passa a necessitar de assistência permanente e aí ela estará deficiente. Uma situação semelhante é a dos “acamados” que tiveram uma doença, como um câncer cerebral, que os incapacitou de forma praticamente permanente. Esses “acamados” não eram deficientes e, na comunidade, ninguém os via como “deficientes” porque não nasceram assim. Entretanto, devido à doença, o indivíduo passou à condição de “pessoa com deficiência” principalmente por demandar serviços e cuidados continuamente.

Outra situação que causa confusão diz respeito às pessoas com problemas psiquiátricos. As pessoas com depressão, distúrbio de humor, ansiedade e que precisam tomar medicamentos para dormir, como tranquilizantes e ansiolíticos (por exemplo, diazepam), *não têm* uma perda ou limitação de estrutura ou função cognitiva. Elas conseguem realizar atividades da vida cotidiana; embora algumas delas possam necessitar de serviços, às vezes, de forma permanente.

Essas pessoas com transtornos psiquiátricos estão inseridas na Política Nacional de Saúde Mental e possuem o apoio dos profissionais dos Centros de Atenção Psico-Social (CAPS). Portanto, nesses casos, elas não serão classificadas no grupo das “pessoas com deficiência”, exceto se essas doenças causarem incapacitação permanente. Nos Sistemas de Informação da Atenção Básica (SIAB e o novo e-SUS AB), existe uma diferenciação entre esses dois grupos de classificação: “pessoa com deficiência” e problemas de “saúde mental”.

Por outro lado, as pessoas com deficiência intelectual ou mental (também chamado de retardo mental na literatura médica) serão classificadas como deficientes porque elas apresentam uma perda ou limitação de natureza cognitiva ou neurológica. Essa perda acaba comprometendo a capacidade da pessoa de comunicar-se, de entender as informações para realizar atividades da vida diária. Essas pessoas não conseguem ou têm dificuldade para preparar uma refeição sozinha, tomar banho ou fazer a higiene pessoal. Por isso, elas precisam de um cuidador permanentemente.

É necessário, portanto, prestar atenção aos critérios usados para classificar um indivíduo no “grupo das pessoas com deficiência” a fim de fazer uma coleta de informação que seja fidedigna e confiável. Essa dificuldade seria amenizada pelo uso de sistemas de classificações de doenças já existentes. A Organização Mundial de Saúde (OMS), por exemplo, desenvolveu a Classificação Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID). Toda doença tem um determinado número nessa classificação ou um “CID”, e esta informação poderia ser usada para realizar os estudos de prevalência sobre deficiência. Entretanto, nem todos os pacientes têm acesso ao diagnóstico clínico ou mantêm relatórios e laudos, nos quais conste o “CID” associado à sua deficiência.

Com o objetivo de caracterizar a prevalência e os fatores etiológicos das deficiências no Nordeste, desenvolvemos um programa para cadastro e gerenciamento de informação sobre elas semelhante ao sistema do

SIAB/e-SUS AB. Este programa foi denominado “Retrato Epidemiológico da Deficiência” (REDEF). Os dados sobre deficiência serão colhidos pelos agentes comunitários de saúde (ACSs), supervisionados pelos enfermeiros e médicos da Estratégia Saúde da Família (ESF). Os agentes conhecem muito bem a realidade de seu município porque vivem, há muito tempo, próximos das pessoas com deficiência. Apesar dessa proximidade, esses profissionais necessitam de conhecimentos técnicos para realizar o levantamento com maior precisão e fidedignidade. No sistema do REDEF, também serão levantadas as necessidades de tecnologia assistiva, tais como cadeira de rodas, de banho ou órteses e de serviços de reabilitação. Essas informações são fundamentais para estimar custos para aquisição de equipamentos ou de serviços.

Um dos desafios para os profissionais que aplicarão esse sistema é fazer o registro com a maior precisão possível para minimizar erros. Geralmente, por conhecer muito bem a comunidade, o agente de saúde se baseia no que já sabe para completar um dado sem checar se a informação é verdadeira. Ou, quando está preenchendo uma ficha sobre uma pessoa com deficiência, às vezes, ele acredita que já sabe a resposta e não faz a pergunta para o deficiente, o que acarreta erro na coleta. Os dados colhidos pelo SIAB, por exemplo, devido aos erros na coleta e consolidação de dados, têm sido pouco utilizados em pesquisas científicas.

Esta obra tem a intenção de oferecer aos profissionais, que atuam nos serviços de saúde e escolas da Educação Básica, conhecimento técnico e científico sobre

os fatores que causam as diferentes formas de deficiência. Precisamos colher dados com maior precisão sobre as pessoas com deficiências para entender melhor e mais profundamente o quê as causam e os “porquês”.

Conhecer melhor essa nossa realidade é fundamental para ajudar a mudá-la.

2

**CASAR COM PARENTE TEM RELAÇÃO
COM TER FILHO DEFICIENTE?**

Silvana Santos
Uirá Souto Melo
Thalita Figueiredo

Será que um casal aparentado, por exemplo, de primos legítimos, tem maior risco de ter um filho com uma deficiência? Os casais aparentados, primos com qualquer grau de parentesco, compartilham informação genética provinda de ancestrais comuns, como avós, bisavós. Se um casal não tem qualquer grau de parentesco, então o risco de nascimento de um filho com uma doença genética é de cerca de 4%; mas se o casal for consanguíneo, então o risco aumenta para 13%. Isto significa que a maior parte dos filhos de casais consanguíneos não tem deficiência, mas nascem mais pessoas com deficiência fruto das

uniões consanguíneas, quando comparados com casais não aparentados.

A tradição de casamentos entre pessoas aparentadas é uma característica dos estados nordestinos e essas uniões ocorrem mais no sertão ou nas cidades do interior. Na Paraíba, cerca de 40 municípios participaram de uma pesquisa para descobrirmos quanto dos casamentos ocorriam entre pessoas aparentadas (WELLER et al., 2012). Nos municípios do sertão do Estado, a frequência da população casada com parentes variou de 19% a 41%.

Para entender melhor se as deficiências eram causadas por doenças genéticas, nosso grupo de pesquisa selecionou oito desses municípios com elevada frequência de casamentos consanguíneos e avaliou as pessoas com deficiência física. Verificamos que praticamente a metade dos casos de pessoas com doenças neuromusculares era causada por doenças genéticas e que elas eram mais frequentes em poucos municípios, afetando vários indivíduos de uma mesma família (SANTOS et al., 2013a; SANTOS et al., 2013b). Os casais aparentados têm um ancestral em comum e desta forma compartilham parte da informação genética. Quanto mais aparentado entre si é o casal, maior a chance de ele ter um filho com algum problema genético.

Todos os seres vivos são formados por DNA, uma substância química que contém as informações para as características. Em cada uma de nossas células, exceto nos gametas, existem 23 pares de moléculas de DNA que

se condensam, quando as células estão se multiplicando, formando os cromossomos. Todos nós recebemos 23 cromossomos paternos e 23 maternos, que se combinam durante a fecundação. Qualquer alteração no número ou na estrutura desses cromossomos pode levar a síndromes ou deficiências. Um exemplo disso é a síndrome de *Down* em que, na maior parte dos casos, os afetados possuem um cromossomo a mais, o que causa múltiplos problemas, entre eles a deficiência intelectual.

Os genes são trechos de DNA com informação para sintetizar outras moléculas. Ao todo, temos cerca de 20 mil genes com informação para formação de mais de um milhão de proteínas no nosso genoma. Quando ocorre uma mutação gênica, isto pode afetar a produção ou funcionamento dessas proteínas, podendo ocasionar a manifestação de uma doença genética. A anemia falciforme, o albinismo, várias formas de surdez, de deficiência intelectual e física são causadas por alterações no DNA. Assim como algumas síndromes e malformações congênitas. Algumas pessoas, por exemplo, podem nascer com dedos a mais nas mãos devido às mutações genéticas.



IMAGEM 1 – Uma pessoa pode nascer com dedos a mais nas mãos, *polidactilia*, devido às alterações genéticas

FONTE - Arquivo de Silvana Santos

No estado do Rio Grande do Norte, por exemplo, foi descoberta uma doença genética que causa uma deficiência física muito severa conhecida por *Síndrome Spoon* (Macedo-Souza et al., 2005; Macedo-Souza et al., 2008). O termo *Spoon* é um acrônimo com os principais sintomas da doença em inglês (Paraplegia Espástica, Atrofia Óptica e Neuropatia). As crianças afetadas já nascem com a mutação genética associada à doença, mas só apresentam os primeiros sintomas quando começam a andar, por volta dos dois anos de idade. Elas andam nas pontas dos pés devido ao quadro de rigidez muscular, a espasticidade. Depois, vão perdendo o controle sobre os movimentos, devido à degeneração dos nervos (neuropatia) e acabam em cadeira de rodas entre os cinco e vinte anos. A perda

do controle dos movimentos é progressiva e, com o tempo, elas podem desenvolver deformações nos pés e coluna.



IMAGEM 2 – Uma pessoa afetada pela síndrome Spooan.
Ela perde gradativamente a capacidade de andar ainda na infância
FONTE - Arquivo de Silvana Santos

Essa doença afeta mais de oitenta pessoas de uma mesma família que descendem todos de um único ancestral portador da mutação genética, cujos filhos e netos se espalharam por mais de dez municípios diferentes dos Estados da Paraíba, Rio Grande do Norte e São Paulo. Todas essas pessoas compartilham um mesmo pedaço do DNA, no qual existe uma mutação, que acaba por prejudicar a expressão de uma determinada proteína, dando origem aos diferentes sintomas que caracterizam a doença.

Para encontrar essa alteração genética, pesquisadores da Universidade Estadual da Paraíba (UEPB) e do Centro de Estudos do Genoma Humano na Universidade de São Paulo investiram mais de dez anos nessa pesquisa.

Todos os afetados pela *Síndrome Spoan* são filhos de casais aparentados entre si e essas uniões têm relação com a manifestação da doença. Quer dizer, essa síndrome somente se manifesta se ambos os membros do casal portarem a mutação vinda de um ancestral comum. Nosso DNA possui cerca de 20 mil genes ou “receitas” para produzir proteínas. No caso das pessoas que têm a *Síndrome Spoan*, como elas são filhas de casais consanguíneos (primos), então elas receberam uma cópia da receita alterada de cada um dos seus pais ou genitores. Se a pessoa receber duas receitas alteradas para a proteína, cada cópia de um de seus pais, então essa proteína acaba sendo expressa de forma diferente do normal e leva ao desenvolvimento da doença. Os parentes das pessoas com *Síndrome Spoan* têm risco de possuírem essa mutação genética e de transmiti-la para as próximas gerações. Por isto, é importante que elas saibam disso.

A *Síndrome Spoan* tem um padrão de herança conhecido como autossômico recessivo, ou seja, a pessoa manifesta uma característica somente se receber duas cópias do gene alteradas, vindas cada uma delas de um dos genitores; os quais são assintomáticos e aparentados. Por outro lado, o padrão de herança de uma característica é chamado de autossômico dominante quando a pessoa manifesta a doença tendo apenas uma cópia do gene mutado.

É fundamental determinarmos o padrão de herança de uma doença genética porque os riscos de recorrência na família podem ser muito diferentes. Por exemplo, no caso de uma doença autossômica recessiva, o risco de recorrência quando já existe um afetado na família é de 25%. Se a doença é dominante, geralmente esse risco é de 50%. Algumas doenças dominantes podem ter penetração variável, isto quer dizer que, apesar de uma pessoa possuir uma mutação, ela pode não manifestar os sintomas. A maior parte das doenças apresenta variabilidade clínica com quadros mais graves do que outros.

Em virtude dessa variação em relação aos padrões de herança, o grande número e variedade de doenças genéticas, somente um especialista em Genética Médica e Clínica consegue estabelecer o diagnóstico e calcular os riscos de recorrência. Geralmente, também são necessários testes genéticos e exames laboratoriais complementares para definição desse diagnóstico. Existem várias doenças genéticas diferentes que se manifestam com um quadro clínico bastante semelhante e, por isso, às vezes, a investigação para definição de diagnóstico pode demorar meses ou até anos.

A oferta de serviços de Genética Médica está concentrada nos Estados do Sudeste brasileiro e geralmente são oferecidos por especialistas ligados a ambulatórios de universidades que fazem pesquisa científica (BEIGUELMAN, 2000; MARQUES-DE-FARIA et al., 2004; HOROVITZ et al., 2006; NOVOA; BURNHAM, 2011). Este é o caso, por exemplo, dos serviços de aconselhamento genético do

Centro de Estudos do Genoma Humano da Universidade de São Paulo (<http://genoma.ib.usp.br/>) e o Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (<http://www.hcpa.ufrgs.br/>), que congregam vários profissionais com diferentes formações (médicos, biólogos, enfermeiros, psicólogos, entre outros) e cursos de pós-graduação na área da genética médica. Esses programas promovem pesquisa científica e conseguem verbas das agências de fomento para ofertar e desenvolver testes genéticos para população e serviços de aconselhamento genético.

Face ao pequeno número de profissionais formados nessa área, no Nordeste existem alguns ambulatórios que fazem atendimento às pessoas com doenças genéticas. Entretanto, centenas de pessoas podem ser acometidas por essas doenças e a desconhecem por falta de uma avaliação clínica precisa por especialistas. O diagnóstico reduz o tempo e gastos com exames, muitas vezes, desnecessários. Além disso, com o diagnóstico preciso é possível conhecer a evolução do quadro clínico para orientação da família. Por isto, a determinação do diagnóstico clínico é tão importante.

As doenças genéticas geralmente causam graves deficiências e, para grande parte delas, ainda não há uma cura. Os pacientes precisam de uma equipe multidisciplinar que conheça bem os sintomas para tentar minimizá-los. Como o conhecimento sobre essas doenças é muito recente, os profissionais que atuam nos serviços precisam se atualizar para lidar com as informações que estão

mudando muito com as novas tecnologias da Biologia Molecular. Por exemplo, hoje é possível e relativamente barato sequenciar o DNA inteiro de um indivíduo; o que era impossível há vinte anos. Além disso, é necessário que a família apoiada pelos profissionais da saúde oriente os professores da Educação Básica sobre como lidar com deficiência. No caso da síndrome Spoan, por exemplo, os pacientes possuem miopia de grau elevado que dificulta muito enxergar a lousa e as letras do livro. Por isso, o material didático para os afetados tem de ser adaptado. Devido à dificuldade para escrever, nos exames e provas, os afetados não conseguem concluir no tempo hábil. Neste caso, eles poderiam fazer exames orais em vez de escritos, e teriam, certamente, melhor desempenho.

Vimos, portanto, que os Estados do Nordeste mantiveram a tradição de casamentos consanguíneos e que isto pode aumentar o risco de nascimento de crianças com deficiências de natureza genética. Sabemos que esses casamentos têm aspectos positivos, como o reduzido número de divórcios e maior cuidado com as crianças. Apesar desses aspectos culturais positivos, é necessário compreender melhor se a consanguinidade poderia explicar uma parte dos casos de deficiência encontrados no Nordeste.

3

**DEFICIÊNCIA INTELECTUAL OU
TRANSTORNO PSIQUIÁTRICO?**

Thyago Wanderley
Thalita Figueiredo
Silvana Santos

Existe certa dificuldade em fazer uma distinção entre deficiência intelectual/mental e transtorno/distúrbio psiquiátrico. A principal diferença entre elas é que, no primeiro caso, a pessoa tem a deficiência de compreensão e comunicação desde a infância e essa perda de natureza cognitiva não se altera ao longo da vida. Já no caso dos transtornos psiquiátricos, a cognição está preservada e as alterações emocionais e comportamentais surgem geralmente após a adolescência.

O tratamento das duas condições também é diferente. No caso dos transtornos psiquiátricos, o acompanhamento

do psiquiatra é fundamental e os quadros geralmente são tratados com medicamentos psicotrópicos. Como exemplos de transtornos psiquiátricos mais comuns, podemos citar a depressão, transtorno afetivo bipolar, esquizofrenia e transtorno obsessivo compulsivo. Já uma pessoa com deficiência intelectual tem uma perda ou limitação do desenvolvimento neuropsicomotor que não é tratável ou curada com medicamentos. Medicamentos são utilizados quando há outras complicações, como por exemplo, quadros de epilepsia.

Para a maior parte dos casos de deficiência intelectual não há cura disponível, porém a definição da causa frequentemente ajuda a família a compreender o prognóstico e a estimar o risco de recorrência, principalmente, quando são causadas por fatores genéticos. Portanto, um diagnóstico preciso é inestimável para o aconselhamento genético do paciente e da sua família, pois às vezes é possível evitar futuros casos (KABRA; GULATI, 2003).

Deficiência intelectual

A deficiência intelectual é um dos problemas de desenvolvimento neuropsicomotor mais comuns em crianças e adolescentes, afetando de 1% a 3% dessa população (BATTAGLIA; CAREY, 2003; EMERSON, 2007). Em virtude das condições de pobreza em que vivem determinadas populações brasileiras, é muito difícil estabelecer claramente quantas crianças têm essa forma de deficiência, principalmente em regiões de difícil acesso a

médico, como no sertão nordestino. Essa realidade precisa ser mudada, pois o estudo sobre essa população constitui uma condição indispensável para estabelecimento de estratégias visando a melhoria da qualidade de vida dessa população, como a oferta de salas de recurso multifuncional e os currículos adaptados que permitem inclusão dessas crianças.

Em até 60% dos casos de crianças com deficiência intelectual, não se consegue estabelecer claramente o que causou a deficiência. A exposição ambiental aos vírus, à radiação ou às substâncias teratogênicas, como o medicamento talidomida indicado para hanseníase, pode causar esse problema, como também trauma craniano ou lesão devido à falta de oxigênio ao cérebro durante o parto, por exemplo.

Em relação aos fatores genéticos, a *Síndrome de Down* ou trissomia do cromossomo 21, é uma das causas mais comuns de deficiência intelectual, atingindo cerca de um em cada 800 nascidos vivos (RAUCH et al., 2006). A Síndrome do X-Frágil é a segunda principal causa de deficiência intelectual hereditária, atingindo um em cada 4.000 meninos e uma em cada 6.000 meninas. Os afetados por esta síndrome apresentam sinais clínicos característicos como orelhas proeminentes, face alongada e maior mobilidade nas articulações – pode-se observar que a ponta do dedão da mão alcança facilmente o punho. Geralmente têm também hiperatividade e comportamento autista (WILLEMSSEN; OOSTRA, 2000).

Outra causa muito comum de deficiência intelectual é a síndrome do álcool fetal, causada pelo abuso de álcool pela gestante (THACKRAY; TIFF, 2001), sendo responsável por até 8% dos acometidos em países desenvolvidos. É importante frisar que a síndrome do álcool fetal é uma das principais causas previsíveis de deficiência intelectual. Assim, as mulheres que planejam engravidar e as gestantes devem abster-se totalmente do consumo de bebidas alcoólicas. Além disso, as evidências sugerem que um diagnóstico e intervenção precoces podem reduzir a ocorrência de deficiências secundárias (AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS, 2000).

Transtorno psiquiátrico

Os transtornos psiquiátricos ou psíquicos englobam a esquizofrenia, transtorno afetivo bipolar, depressão, síndrome do pânico e transtorno obsessivo compulsivo, entre outras condições. São caracterizados por alterações do modo de pensar e do humor (emoções) ou por comportamentos associados com angústia pessoal e/ou deterioração do funcionamento em uma ou mais esferas da vida, como por exemplo, nas relações de trabalho, interações sociais, familiares e de lazer (SANTOS; SIQUEIRA, 2010). Esses distúrbios precisam ser identificados e tratados, tendo em vista seu impacto na vida das pessoas acometidas e seus familiares, além dos altos custos diretos, com diagnóstico e tratamento; e indiretos, com a perda de produtividade no trabalho e mortalidade por suicídio.

Os transtornos psiquiátricos estão entre as quatro principais causas de incapacidade em todo o mundo, correspondendo a aproximadamente 450 milhões de pessoas acometidas (OMS, 2011). No Brasil, estima-se que a ocorrência desses transtornos, que variam em sua gravidade, é de aproximadamente 20% (BRASIL, 2008). Em relação à incapacitação, estes distúrbios foram a terceira principal causa de concessão de benefício auxílio-doença por incapacidade laborativa no Brasil em 2010 (MINISTÉRIO DA PREVIDÊNCIA SOCIAL, 2011).

O desenvolvimento dos transtornos mentais resulta da interação de fatores genéticos e ambientais. Sabe-se que eles acometem mais frequentemente pessoas aparentadas; entretanto, fatores ambientais como o uso de substâncias psicoativas, infecção, perturbação do ambiente familiar, abandono, isolamento, trauma, urbanização e pobreza aumentam o risco de sua manifestação (OMS, 2001).

Com a Reforma Psiquiátrica, iniciada no Brasil na década de 70, o tratamento para os transtornos passou a ser realizado prioritariamente em serviços de base comunitária. Evita-se, com isso, a segregação devido a longos períodos de internamento e proporciona a manutenção do vínculo familiar e social (Política Nacional de Saúde Mental apoiada na Lei 10.216/01). Esse modelo conta com uma rede de serviços e equipamentos variados tais como os Centros de Atenção Psicossocial, os Serviços Residenciais Terapêuticos, os Centros de Convivência e Cultura e os leitos de atenção integral (BRASIL, 2002).

O tratamento dos transtornos psiquiátricos, a depender do seu tipo, pode envolver o uso de benzodiazepínicos, que são drogas psicotrópicas sujeitas a controle especial e são amplamente utilizadas para o tratamento de problemas de saúde mental. O medicamento mais conhecido dessa classe é o Diazepan. No Brasil, no primeiro levantamento domiciliar nacional realizado em 2001, 3,3% dos entrevistados afirmaram uso de benzodiazepínicos e, em 2006, outro levantamento mostrou o uso de benzodiazepínicos por 5,6% dos entrevistados (FONSECA et al., 2010).

O aumento da utilização desses medicamentos foi observado em diversos países independentemente do seu grau de desenvolvimento econômico, especialmente entre mulheres idosas. Estudos mostram que o uso de benzodiazepínicos podem diminuir a memória e aumentar o risco de quedas e de fraturas (WANDERLEY et al., 2013). Além disso, é comum observar em algumas populações, práticas de automedicação entre familiares de usuários, que geralmente iniciam a utilização desses medicamentos sem prescrição médica. Como consequência do uso indiscriminado e sem as devidas orientações, tem-se o possível desenvolvimento de dependência. Sendo assim, torna-se relevante a promoção do uso racional desses medicamentos.

4

TEM ALGUÉM COM PERDA AUDITIVA OU SURDEZ NA SUA COMUNIDADE?

*Uirá Souto Melo
Silvana Santos*

A deficiência auditiva atinge cerca de 360 milhões de pessoas no mundo e dois milhões de brasileiros (OMS, 2013; IBGE, 2010). Em países desenvolvidos, a incidência da perda auditiva foi estimada, em média, em um ou dois casos a cada mil nascidos vivos; e, no Brasil, este valor é duas vezes maior (MORZARIA et al., 2004; BRAGA et al., 1999). Em virtude da melhora nas condições de saúde e redução da fecundidade das mulheres brasileiras, estima-se que haja uma redução do número de crianças com surdez para valores ao redor de 2,5 a cada 1000 nascidos vivos em certas regiões (MASON; HERMANN, 1998). Por

outro lado, com o envelhecimento da população, deve haver aumento de novos casos entre idosos.

A prevalência de deficiência auditiva no Nordeste é maior do que em outras regiões. Por exemplo, nos municípios paraibanos de Gado Bravo com 8.376 habitantes e Queimadas com 41.049 segundo o censo demográfico de 2010, foram encontrados cerca de 80 e 145 pessoas com surdez, respectivamente. Isto significa que há cerca de 10 pessoas com surdez em cada mil habitantes de Gado Bravo, enquanto que, em Queimadas, são três ou quatro como em outras populações brasileiras.

Em Gado Bravo, a prevalência de surdez é três vezes maior do que o esperado; e isto pode ter diferentes explicações (MELO et al., 2014). Se todos os surdos, por exemplo, compartilharem uma mutação genética específica vinda de um ancestral comum, então isto significa que todos terão o mesmo quadro clínico e a orientação médica seria a mesma para todos eles. Se, por outro lado, a deficiência auditiva fosse adquirida, causada por ruído ou eventos como infecções, então a melhor explicação seria algum trauma que foi comum a várias pessoas (trabalhar em uma fábrica com muito ruído, por exemplo).

Entre os fatores ambientais – não genéticos - mais comuns que causam surdez estão as infecções que acometem os fetos ainda durante o período de gestação. Entre as infecções mais comuns estão a toxoplasmose, a rubéola, a citomegalovirose e a herpes. Durante o parto, podem ocorrer também diversos problemas como prematuridade, anoxia (falta de oxigênio) e hiperbilirrubinemia, que acabam

causando surdez; após o nascimento, a criança ainda pode ter sarampo, meningite bacteriana ou caxumba e ter perda auditiva (SMITH et al., 2012). Em países desenvolvidos, o principal fator ambiental que causa surdez é o citomegalovírus (KENNESON; CANNON, 2007). Em países subdesenvolvidos, os fatores de risco de maior frequência ainda são a rubéola durante a gestação e a hiperbilirrubinemia (MORZARIA et al., 2004).

Em relação ao grau da perda, a deficiência auditiva pode ser classificada em leve, moderada, grave ou profunda. Considerando sua evolução, ela pode ser estacionária ou progressiva. Quanto à origem do defeito, a surdez pode ser classificada como condutiva, sensorineural ou mista. Surdez condutiva é quando o defeito está na orelha externa e/ou média, afetando a condução do som até a orelha interna. Quando o defeito ocorre a partir da orelha interna até o encéfalo é classificado como sensorineural. Há casos em que há uma combinação dos tipos de defeito, sendo classificada como mista.

A surdez genética é muito complexa porque existem muitos genes que quando mutados causam perda auditiva, e que possuem diferentes padrões de transmissão. Cerca de 30% dos casos de surdez são síndrômicos, ou seja, além da perda auditiva, a pessoa apresenta outras características, como cegueira ou deficiência intelectual. Os casos não síndrômicos e com padrão de herança autossômica recessiva são os mais frequentes. As mutações genéticas mais comumente encontradas nas populações ocorrem no gene *GJB2*, que codifica a proteína conexina 26, responsável

pela regulação de potássio nas células da cóclea. Mutações genéticas nesse gene acarretam a morte dessas células e consequentemente a perda auditiva (RABIONET et al., 2000).

A determinação da causa da surdez, se ela é genética ou não, depende da caracterização da perda. Geralmente, a surdez causada por mutações gênicas de herança recessiva são congênitas, ou seja, acometem os indivíduos desde o nascimento e causam uma perda de severa a profunda. Os afetados geralmente não aprendem a falar e são “surdos-mudos”. Por outro lado, as pessoas com deficiência auditiva, causada por mutações gênicas de herança autossômica dominante, apresentam perda progressiva da capacidade de ouvir, ficando surdos depois da adolescência ou na vida adulta. Como a perda acontece depois dos dois anos, quando as crianças aprendem a falar, então geralmente os afetados não são “mudos”.

A caracterização da causa da deficiência auditiva depende da determinação da lateralidade (bilateral ou unilateral), do tipo de perda (pré-lingual e pós-lingual) e da severidade (leve, severa, grave ou profunda). A pessoa com perda pré-lingual não aprendeu a falar porque nunca escutou. No nosso cotidiano, essas pessoas são apelidadas de “o mudo ou mudinho de fulano de tal”. Entretanto, essas pessoas podem falar com a aprendizagem de técnicas de ensino de fala que usam a vibração das cordas vocais.

O histórico do paciente em relação a doenças, infecções, acidentes, cirurgias, administração de drogas, dentre outros, é fundamental para estabelecimento da causa

da deficiência. Essas informações podem ser obtidas no exame audiológico dos pacientes. Esse exame é feito por um fonoaudiólogo, cujo laudo é semelhante ao mostrado na figura abaixo. A realização da audiometria é fundamental para determinação do diagnóstico.

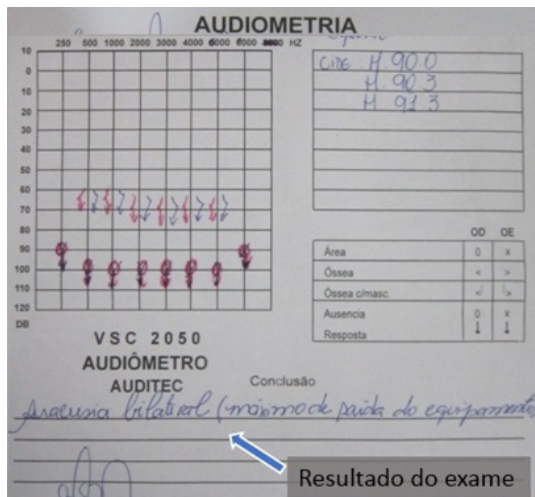


IMAGEM 3 – Audiometria

FONTE – Arquivo de Silvana Santos

Exemplo de audiometria: O resultado do exame apresenta-se indicado pela seta. Em geral, os resultados são da seguinte forma: Perda Auditiva “tipo” “lateralidade” “grau”. Os tipos podem ser sensorioneural (ou neurossensorial), condutiva ou mista. A lateralidade pode ser unilateral ou bilateral. O grau da perda pode ser leve, moderado, severo ou profundo.

5

**TEM ALGUÉM COM PERDA VISUAL
NA SUA COMUNIDADE?**

*Thalita Figueiredo
Silvana Santos*

Quase todos nós, se não temos ainda, com certeza apresentaremos alguma dificuldade para enxergar em algum momento da nossa vida. É muito comum, entre crianças e adolescentes, ter dificuldade para ver de longe, inclusive para ler a lousa na escola; o que, aliás, explica, muitas vezes, certa dificuldade de aprendizagem. Muitas crianças simplesmente não conseguem ver o que a professora anota na lousa e por isto não entendem completamente o assunto ensinado. Por outro lado, a partir dos quarenta anos, tendemos a ter dificuldade para enxergar de perto, ler um livro, uma receita ou a bula de um medicamento. Essas dificuldades para enxergar de longe

(miopia) ou para ver de perto (hipermetropia), ou ainda ver borrado (astigmatismo), são muito comuns na população e são corrigíveis com uso de óculos. Com isto, ninguém se vê impedido de realizar alguma atividade da vida diária.

Se perguntarmos para uma pessoa que usa óculos se ela se considera um deficiente visual, provavelmente ela dirá que não; porque, como discutimos anteriormente, a deficiência foi corrigida com uso de óculos e não implica em perda de capacidade de realizar atividades da vida cotidiana. No censo demográfico feito pelo IBGE, a dificuldade visual foi classificada em três categorias: “alguma dificuldade”, “grande dificuldade” ou “não consegue enxergar de modo algum”; e, evidentemente, o número de pessoas nos dois primeiros grupos é muito grande. Quando a pessoa tem “alguma dificuldade ou até grande dificuldade para enxergar” e isto for corrigível com uso de óculos, dificilmente ela será classificada como deficiente. A expressão “deficiência visual”, portanto, se refere ao espectro que vai da baixa visão até a cegueira.

Uma definição simples de visão subnormal é a incapacidade de enxergar, à luz do dia, os dedos da mão a uma distância de três metros com clareza suficiente para contá-los. Mesmo com uso de óculos ou lupa, a pessoa com baixa visão apenas distingue vultos, a claridade, ou objetos a pouca distância. A visão se apresenta embaçada, diminuída, restrita em seu campo visual ou prejudicada de algum modo (BRASÍLIA, 2000).

Cerca de 285 milhões de pessoas no mundo possuem deficiência visual, sendo que 39 milhões não enxergam

(cegas) e 246 milhões têm baixa visão (grande dificuldade para enxergar). No Brasil, a cegueira atinge um pouco mais de 0,05% da população com menos de 15 anos; entre 15 e 49 anos, esta porcentagem triplica (0,15%) e entre pessoas com mais de 50 anos de idade aumenta mais ainda, atingindo 1,3% da população (20 vezes mais do que as crianças ou oito vezes mais do que adultos).

As pessoas com mais de 50 anos de idade correspondem a 82% e a 65% da população cega e com grande dificuldade para enxergar, respectivamente (PASCOLINI; MARIOTTI, 2011). A cegueira e a visão subnormal, entre idosos, podem resultar de doenças como diabetes, descolamento de retina ou traumatismos oculares, sendo mais frequentes a catarata, o glaucoma e a retinopatia diabética (BRASÍLIA, 2000).

O glaucoma ocorre devido à produção excessiva ou deficiência na drenagem do humor aquoso (líquido que preenche o espaço entre a córnea e o cristalino dos olhos), acarretando em um aumento da pressão intraocular, e o globo ocular apresenta-se anormalmente dilatado. Pode resultar de uma situação congênita, crônica ou súbita. Se não for tratada, muitas vezes por medicamentos, esta situação pode causar danos irreversíveis no nervo óptico, afetando a visão periférica e podendo ocorrer, mais tarde, perda da visão.

Na catarata congênita, a pessoa não enxerga porque o cristalino, um tecido que funciona como lente dentro do olho, fica opaco e impede a passagem de luz para a retina. A catarata pode ser geneticamente determinada ou

causada pelo vírus da rubéola, por medicamentos ou por má nutrição durante a gestação. Se houver repetição de pessoas com catarata congênita na família, isto pode ser uma indicação de fatores genéticos influenciando em sua determinação.

Uma das mais importantes causas de cegueira hereditária é a retinopatia pigmentar ou retinite/retinose pigmentar. Nessa doença, a retina sofre uma degeneração progressiva e a pessoa perde a visão progressivamente até ficar cega. Em crianças prematuras que ficam na incubadora com excesso de oxigênio, pode ocorrer a retinopatia da prematuridade. Já a atrofia do nervo óptico acontece devido à degeneração das fibras do nervo óptico, que transmite informações elétricas da retina ao cérebro. A perda de visão, neste caso, pode ir de um leve “enevoamento” da imagem até a perda completa da visão. Existem quatro formas de atrofia do nervo óptico e ela pode ser encontrada também associada com outros sintomas em algumas síndromes genéticas, como a *Síndrome Spoon*.

O tratamento para a deficiência visual varia de acordo com o quadro clínico. A partir de uma avaliação oftalmológica, poderão ser prescritos auxílios ópticos adequados, como lentes corretivas ou até mesmo procedimentos cirúrgicos que promoverão a melhor resolução visual e a melhora do desempenho nas atividades diárias. Entretanto, há casos em que a cegueira é irreversível, sendo orientado, assim, um atendimento multiprofissional.

6

**TEM ALGUÉM COM DIFICULDADE PARA
ANDAR NA SUA COMUNIDADE?**

Karolinne Monteiro

Silvana Santos

Quando vemos alguém com dificuldade para andar ou em uma cadeira de rodas, logo pensamos que aquela pessoa deve ter sofrido algum acidente de trânsito. Entretanto, existem inúmeras condições que podem acarretar a perda da capacidade de caminhar, entre as quais os traumas cranianos ou raquimedulares, as malformações congênitas, as doenças musculares, as complicações do diabetes, de acidente vascular cerebral ou de fase avançada das doenças de Parkinson ou de Alzheimer. Ou seja, muitos fatores podem causar deficiência física, o que torna o seu diagnóstico, muitas vezes, difícil. A seguir, apresentaremos uma breve

descrição das principais causas das deficiências físicas para ampliar os conhecimentos dos educadores e profissionais da área de saúde, em especial os agentes comunitários de saúde (ACSs), sobre esse tema.

Causas externas: acidentes e violência

As “causas externas” compreendem os casos de deficiências causados por violência, como agressões, ferimento por arma branca ou arma de fogo; acidentes automobilísticos, como atropelamentos e colisões; quedas; queimaduras; guerras e protestos e acidentes de trabalho (BIROLINI, 2001). A deficiência física causada por fatores externos ao indivíduo reflete em certa medida o desenvolvimento social, cultural e econômico de uma população, pois a violência está geralmente associada à pobreza e iniquidade social (BIROLINI, 2001; MALTA et al., 2010).

Os acidentes de trânsito são responsáveis por cerca de 6% das deficiências físicas do mundo. Estima-se que para cada óbito em acidente de trânsito, de 30 a 40 acidentados sofram ferimentos e de 10 a 15 tenham sequelas graves necessitando de serviços de reabilitação (OPS, 1994; DUARTE et al., 2010). Crianças, adolescentes e jovens fazem parte do grupo de maior risco em relação à violência e aos acidentes, que vitimizam, em maioria, os jovens do sexo masculino que vivem em países economicamente desfavoráveis. Considerando apenas os acidentes automobilísticos, cerca de 30 mil pessoas morrem anualmente,

44% delas entre 20 e 39 anos e 82% do sexo masculino (MARIN; QUEIROZ, 2000; LONGO et al., 2000).

Malformações congênitas

As malformações congênitas (MC) afetam 2% a 5% de todos os nascidos vivos e são definidas como defeitos na forma, estrutura e/ou função de órgãos, células ou componentes celulares que ocorrem em qualquer período do desenvolvimento fetal. As malformações podem ocorrer isoladamente, quando envolvem apenas um único sistema, ou podem ser sindrômicas, envolvendo vários sistemas (OPS, 1984; COTRAN et al., 2000a; VICTORA; BARROS, 2001). As malformações são segunda causa de mortalidade infantil, sendo responsáveis por 11,2% dessas mortes conforme os dados do DATASUS (HOROVITZ et al., 2005; VICTORA; BARROS, 2001; DUARTE, 2007; ZANINI et al., 2009).

Aproximadamente 60% dos casos de malformações congênitas possuem causa desconhecida, mas se sabe que elas estão associadas a fatores ambientais, como exposição à radiação, ao metil-mercúrio e ao chumbo, utilização de fármacos, tabaco ou álcool, traumatismos, condições socioeconômicas e deficiências nutricionais; além de fatores maternos, como idade, sífilis e rubéola; e interação ambiente-gene (KHOURY, 2000; VARELA et al., 2009). Por outro lado, as mutações em genes e as alterações cromossômicas respondem por 20% e 6%, respectivamente, dos casos de malformações (LEITE; SCHULER-FACCINI, 2001).

Em 2011, as malformações mais incidentes no Brasil foram as deformidades do aparelho osteomuscular, como a escoliose estrutural, polidactilia (presença de mais dedos que o normal) ou oligodactilia (ausência desde o nascimento de um ou mais dedos); deformidades congênicas dos pés, como o pé torto congênito; malformações do sistema nervoso, como a espinha bífida, microcefalia e outras malformações (IBGE, 2010). Algumas dessas malformações, como ter mais ou menos dedos, não exigem cuidados permanentes e as pessoas não perdem a capacidade de trabalho e de realizar atividades cotidianas; por essa razão, não dependem de cuidados permanentes.



IMAGEM 4 - Na primeira foto, uma pessoa com polidactilia.

Na segunda, bebê com pé torto congênito

FONTE – Arquivo de Silvana Santos

Outro exemplo interessante é a acondroplasia, uma malformação dos ossos dos membros (displasia esquelética) que resulta de alteração genética, com incidência de um para cada oito ou dez mil nascidos vivos (SHIANG et al., 1994; MUENKE; SCHELL, 1995; COTRAN et al.,

2000b). Os indivíduos apresentam baixa estatura, membros curtos, alterações dos ossos da face, da dentição, mãos pequenas e largas e dedos curtos (HUNTER et al., 1998; FANO; LEJARRAGA, 2000). Embora a maioria deles consiga realizar as atividades da vida cotidiana, muitos necessitam enfrentar dificuldades para realizá-las devido a sua baixa estatura e a ausência de equipamentos adaptados.



IMAGEM 5 – Deficiência que acomete o tronco.
Pessoa com cifoesciose de causa multifatorial
FONTE - Arquivo de Silvana Santos

É necessário, ainda, considerar que as malformações congênitas aumentam as morbidades, definidas como o risco para desenvolver complicações, como o número de internações e gravidade das intercorrências (HOROVITZ et al., 2006). Neste sentido, faz-se importante o

acompanhamento e encaminhamento desses indivíduos para serviços médicos e de reabilitação, a fim de melhorar a funcionalidade e a qualidade de vida.

Doenças neurológicas

As deficiências decorrentes de alteração no funcionamento do sistema nervoso caracterizam-se por levar a um comprometimento da força muscular e da capacidade em controlar o movimento. As alterações do sistema nervoso periférico, que abrangem as raízes nervosas, nervos e músculos, costumam levar a fraqueza muscular associada à diminuição da tensão muscular (hipotonia) e atrofia. Quando o problema está no sistema nervoso central (cérebro, cerebelo e medula espinal), por sua vez, além do comprometimento da força, pode ocorrer aumento da tensão da musculatura (hipertonia ou espasticidade), e quando há atrofia, ela é de pequena intensidade.

Os problemas que afetam o cerebelo interferem com a habilidade de coordenar os movimentos e a marcha, que passa a se assemelhar a de uma pessoa embriagada. A ocorrência de movimentos involuntários, como o tremor ou um abalo brusco, é habitualmente decorrente de comprometimento de estruturas cerebrais conhecidas como núcleos da base. Na tabela abaixo, as principais doenças desse grupo foram apresentadas segundo a região acometida.

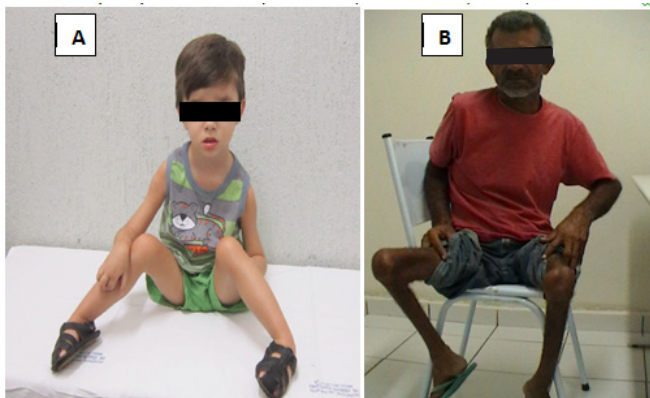
TABELA 1 – Classificação das doenças do sistema nervoso e musculoesquelético de acordo com o local acometido (continua)

Local acometido	Doenças	Características gerais
Neurônio Motor	Esclerose lateral amiotrófica (ELA), atrofia espinal progressiva, paralisia bulbar progressiva, poliomielite e síndrome pós-poliomielite (SPP).	Fraqueza muscular progressiva, principalmente da musculatura dos membros e do tórax, diminuição do tônus e atrofia.
Nervos e raízes	Neuropatias (Charcot-Marie Tooth e GuillainBarré).	Atrofia e fraqueza muscular distais, perda da sensibilidade ou hipersensibilidade.
Junção neuromuscular	Miastenia	Fadiga muscular, dificuldade para mastigar e falar.
Músculo	Distrofias, miopatias e miosites.	Fraqueza muscular.
Cerebelo	Ataxias hereditárias	Incoordenação das atividades motoras, perda de equilíbrio.
Encéfalo	Paralisia Cerebral	Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, alterações de tônus.

FONTE: Núcleo de Estudos em Genética e Educação

As Doenças Neuromusculares afetam o controle dos movimentos e podem ser geneticamente determinadas, como a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), ou adquiridas, como a poliomielite (REED, 2002; NEGRÃO, 2010). A DMD e a Amiotrofia Espinhal Progressiva (AEP) são as mais frequentes entre crianças e afetam um em cada 3.500 meninos e um em cada dez ou 12 mil nascidos vivos, respectivamente (BAUMGARTNER; RUIZ, 2008; CONNOR; SMITH, 1997).

Essas doenças podem causar um quadro paralítico logo nos primeiros meses, devido à fraqueza muscular generalizada (criança molinha) e isto pode acarretar dificuldade para engolir, sugar e respirar. Quando a doença afeta a criança mais tardiamente, geralmente a fraqueza e perda da massa muscular (hipotrofia) acometem primeiramente a região do tronco e da bacia (região das cinturas escapular ou pélvica). Com a progressão da doença, há acometimento da musculatura dos membros, atingindo mãos e pés. Os indivíduos tendem a apresentar quedas frequentes, dificuldade para subir escadas e correr, bem como dificuldade de andar. Além disso, pode haver comprometimento esquelético, como a formação de escoliose, contraturas articulares e retrações dos tendões; alterações faciais e comprometimento da musculatura facial, como olhos caídos (ptose palpebral) (REED, 2002; LANZA; GAZZOTI, 2012).



MAGEM 6 – A - Paciente com Distrofia Muscular Congênita.

B - Paciente com seqüela de poliomielite

FONTE - Arquivo de Silvana Santos

Já as doenças neuromusculares adquiridas podem ter origem imunológica ou autoimune, infecciosa, tóxica ou endócrina, e geralmente possuem início agudo ou subagudo (REED, 2002; NEGRÃO, 2010). Um exemplo muito comum é a poliomielite, ou simplesmente pólio, causada por um vírus que afeta o sistema nervoso central. A pólio foi erradicada, no Brasil, em 1994 (BRASIL, 2003), mas é muito comum encontrarmos pessoas acima de 40 anos com as sequelas deixadas pela doença. Geralmente, essas pessoas têm incapacidade ou dificuldade para andar, pois ficam com as pernas finas (atrofiadas) e sem força (fraqueza muscular) (ANON, 2004; REINGOLD; PHARES, 2006), podendo apresentar piora após cerca de 30 anos da doença aguda, com dor muscular e articular e acentuação da fraqueza, o que caracteriza a síndrome pós-poliomielite (OLIVEIRA; MAYNARD, 2002; QUADROS et al., 2012).

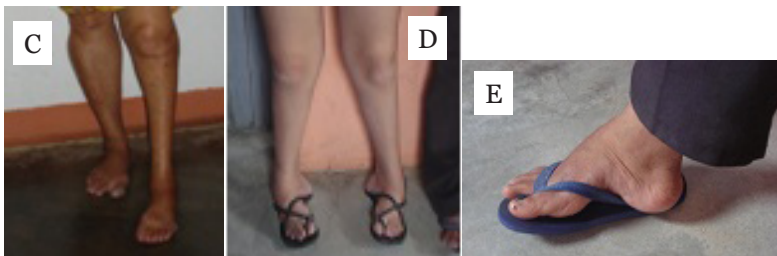


IMAGEM 7 – Deficiências observadas nas pernas e pés. Na figura C, é possível observar que uma das pernas está atrofiada (mais fina) em relação à outra. Trata-se de um caso de poliomielite. Em D, é possível observar uma atrofia simétrica de ambas as pernas e os pés cavos, também visto em E, características de doenças em que há neuropatia periférica. Apesar de semelhante em relação à aparência, a causa dessas deficiências, nesses dois casos, é muito diferente. A poliomielite é causada por um vírus e a neuropatia, por alterações genéticas transmissíveis para futuras gerações

FONTE - Arquivo de Silvana Santos

No caso das neuropatias, que possuem os nervos e raízes nervosas acometidas, as pessoas apresentam dificuldade de controlar os movimentos dos pés, perde ou ganha sensibilidade, os músculos dos membros tendem a atrofiar e as pernas ficam “fininhas”. Por isso, elas andam de forma muito típica, como se tivessem “chutando o ar” para se movimentar e têm dificuldade de se equilibrar. Elas acometem 2,4% da população, entretanto, no grupo de indivíduos acima de 55 anos, podem atingir até 8%. Dentre as neuropatias adquiridas, destacam-se a hanseníase e a neuropatia diabética. No grupo das hereditárias, a mais prevalente é a síndrome de *Charcot-Marie-Tooth*, que se apresenta de diversas formas (CHAVES et al., 2012).



IMAGEM 8 – Uma pessoa com neuropatia causada por doença de Charcot-Marie Tooth, mostrando o arco dos pés bastante acentuado. Essas pessoas perdem, aos poucos, a capacidade de movimentar os pés e andam com dificuldade, como se estivessem “chutando” os pés para frente.

FONTE – Arquivo de Silvana Santos

As ataxias, por sua vez, são doenças neurodegenerativas que acometem o cerebelo e/ou as vias espinocerebelares, causando perda progressiva da coordenação motora. Quando os sintomas começam a se manifestar, as pessoas apresentam um andar atáxico como se estivesse embriagada, tendendo a andar com as pernas abertas para se equilibrar mais facilmente. Comumente, elas têm dificuldade de falar e engolir porque também não conseguem controlar os movimentos faciais. Os músculos do olho também ficam comprometidos e a pessoa apresenta um “balanço no olhar” chamado de nistagmo. A Ataxia de Friedreich é a forma mais comum de ataxia, manifestando-se ainda na infância ou adolescência, com prevalência de um afetado em cada 50 mil pessoas. Na vida adulta, as Ataxias Espinocerebelares são mais comuns, afetando cerca de três em cada 100 mil pessoas. (VEIGA NETO; SEGURA, 2002; UMPHRED, 2004; CHAVES et al., 2012).

Embora não haja cura definitiva para a maior parte desse grupo de doenças, é possível tratar os sintomas (CHAVES et al., 2012). No caso das ataxias, por exemplo, a dificuldade de engolir pode dificultar a alimentação da pessoa e ela fica desnutrida; ou pode aspirar o alimento, engasgando frequentemente. Ela precisa de auxílio da fonoaudióloga e de uma terapeuta ocupacional para aprender a se alimentar, por exemplo, com canudinho e estimular o uso correto da musculatura para sucção. O fisioterapeuta ajudará a prevenção da atrofia muscular e o psicólogo é fundamental para auxiliar a pessoa a melhor lidar com a doença.

Há, ainda, paralisia cerebral (PC), que pode ser causada por infecções que afetam o feto durante a gestação, traumas, falta de oxigênio (hipoxia) durante o parto ou alterações genéticas. Esses fatores acarretam danos ao cérebro do recém-nascido, fazendo com que ele apresente problemas neuromotores geralmente acompanhados de distúrbios sensoriais, como perda de visão ou audição, cognitivos ou de aprendizagem, comportamentais ou de comunicação (KEOGH; BADAWI, 2006; ROSENBAUM et al., 2006; BAX et al., 2005). As crianças com PC geralmente apresentam um atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, ou seja, a criança é mais molinha (hipotônica); demora ou não consegue segurar o pescoço, sentar e andar (ter o controle cervical), ou é mais rígida (hipertônica), possui alterações na postura do movimento, o que resulta em limitações nas atividades de vida diária. Pode haver alterações cranianas, como micro e hidrocefalia, subluxação ou luxação de quadril, escoliose, contraturas e dor (MANCINI et al., 2002; LANZA; GAZZOTI, 2012).

Outras síndromes e erros inatos de metabolismo

O desenvolvimento e metabolismo humano são determinados por fatores genéticos e ambientais. As mutações gênicas envolvendo enzimas e hormônios, anomalias cromossômicas numéricas e estruturais e o estado nutricional da criança são fatores frequentemente associados a diferentes deficiências (RANKE, 1996; ATTIE, 2000). As crianças acometidas por doenças conhecidas por “Erros

Inatos do Metabolismo” (EIM) têm atraso no seu desenvolvimento neuropsicomotor, ficam mais lentas, com falta de apetite, têm diarreia frequente, convulsões, coma, irritabilidade, e odores característicos dependendo da doença (SOUZA et al., 2002).

São conhecidos aproximadamente 500 tipos de erros inatos que representam 10% de todas as doenças genéticas. Embora sejam considerados raros, já que a maior parte é de herança autossômica recessiva, apresentam incidência de um por mil nascimentos quando considerados em conjunto (GIUGLIANI; COELHO, 1997; GIMENEZ-SANCHEZ et al., 2001; SAINZ et al., 2002; SOUZA et al., 2002; ARAÚJO, 2004).

Os erros inatos englobam os distúrbios de síntese, como mucopolissacaridoses, esfingolipidoses e mucolipidoses; as aminoacidopatias, acidúrias orgânicas, defeitos do ciclo de ureia e intolerância aos açúcares; e deficiência na produção ou utilização de energia como oxidação de ácidos graxos, doenças mitocondriais e hiperlactecemias congênitas, e doenças de depósito do glicogênio (SAUDUBRAY; CHARPENTIER, 1995, apud ELHUSNY, 2006). O diagnóstico é realizado em laboratórios especializados por meio de exames como o teste do pezinho, os quais devem ser feitos precocemente para amenizar ou reverter o quadro clínico (COELHO et al., 2001).

No Hospital das Clínicas da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, existe um serviço especializado em identificar pessoas com erros inatos de metabolismo, especialmente as pessoas com diferentes formas de

mucopolissacaridose. Eles oferecem exames de diagnóstico sem custos para pacientes e para saber mais sobre isto, basta entrar no website do serviço. É importante ressaltar que existem tratamentos enzimáticos para alguns tipos de erros inatos, como a mucopolissacaridose e, por isso, deve ser feito o diagnóstico o mais cedo possível.



IMAGEM 9 – Uma pessoa com síndrome genética (síndrome Santos). Ela apresenta malformação no desenvolvimento dos ossos das pernas e dos dedos dos pés

FONTE – Arquivo de Silvana Santos

Envelhecimento

As pessoas são consideradas idosas, no Brasil, quando possuem idade igual ou superior a 60 anos, estando em uma fase com alta prevalência de doenças não transmissíveis, limitações físicas e cognitivas, perda sensorial, acidentes e isolamento social. As doenças crônicas, definidas

como qualquer condição que dure mais de três meses, geralmente progressivas e não curáveis, acometem 23,1% da população idosa que é submetida à internação hospitalar, 86% dos idosos apresentam pelo menos uma (RAMOS et al., 1993) e 94,4% mais de uma doença crônica (RAMOS et al., 1998).

O envelhecimento da população brasileira e a alta prevalência de doenças crônicas justificam a importância de estudar as deficiências físicas mais presentes neste grupo de forma diferenciada. As doenças crônicas mais comuns nos idosos são as respiratórias (enfisema pulmonar e bronquite crônica), cardiovasculares (hipertensão e AVC), osteomusculares (artroses, artrites), distúrbios emocionais (depressão), endócrino (diabetes), dentre outros (BRUNELLO; MANDIKOS, 1998; ARRIETA-BLACO et al., 2003; PEIXOTO et al., 2006). Abordaremos neste subitem, portanto, o Acidente Vascular Cerebral (AVC), a Doença de Parkinson (DP), a Doença de Alzheimer (DA), os reumatismos e as amputações devido à diabetes, porque são os problemas mais comuns nessa faixa etária.

Acidente Vascular Cerebral (AVC)

O Acidente Vascular Cerebral (AVC) ocorre devido a uma ruptura ou obstrução de um vaso sanguíneo no cérebro, também conhecido como trombose, derrame, aneurisma; o que pode levar o indivíduo a perder a consciência e os movimentos, geralmente de um lado do corpo (SOUZA et al., 2003; NITRINI; BACHESCHI, 2005). As

pessoas hipertensas, que fumam, sedentárias e que fazem uso de álcool com frequência têm mais risco de sofrer um AVC.

Cerca de 5,5 milhões de óbitos anuais e aproximadamente 49 milhões de deficiências são causados por AVC em todo o mundo. Trata-se da terceira causa de morte no ocidente e da maior causa de disfunção no adulto, visto que cerca de 50% dos sobreviventes apresentarão alguma deficiência. No Brasil, representa a terceira causa de óbitos entre as patologias clínicas e a segunda causa de deficiência entre as doenças neurológicas, correspondendo a mais de 80% das internações pelo SUS (MENDONÇA, 2008).

Quando a pessoa tem um AVC, inicialmente apresenta um lado do corpo “mole”. Depois, na fase crônica, após seis meses do episódio, esse lado fica rígido em uma posição característica, com cotovelo dobrado, mão fechada e a perna estendida e dura (ANDRÉ, 2005; DORETTO, 2006). A hemiparesia ou hemiplegia no hemicorpo contralateral à lesão são consideradas um sinal clássico, havendo também comprometimentos na coordenação dos movimentos e equilíbrio corporal, perdas sensoriais, fraqueza muscular, ajustes posturais deficitários e movimentos involuntários (CACHO et al., 2004; DORETTO, 2006; FELICE ; SANTANA, 2009).

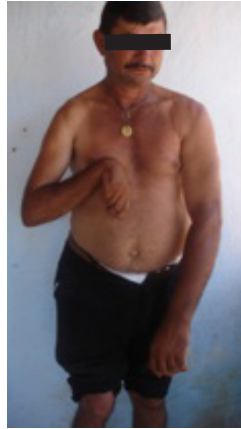


IMAGEM 10 – Uma pessoa com sequela de AVC e tem um lado do corpo comprometido
FONTE – Arquivo de Silvana Santos

A Doença de Parkinson (DP) é uma doença neurodegenerativa com perda dos neurônios que produzem dopamina, uma substância que existe no cérebro (TEIVE; MENEZES, 2003); e os pacientes apresentam tremor de repouso, rigidez, lentidão anormal dos movimentos (bradicinesia) e perda da estabilidade da postura, tendendo a curvar-se (KUMMER; TEIXEIRA, 2009). A pessoa ainda pode apresentar insônia, ansiedade e depressão, sintomas psicóticos, perda cognitiva e demência (CAMPOS-SOUSA et al., 2010; NICARETTA et al., 2011). Sua causa ainda é obscura, embora pareça haver uma interação entre fatores genéticos e ambientais (SCHRAG, 2007; HILKER et al., 2011).

Essa doença atinge todos os grupos étnicos e classes socioeconômicas, tratando-se da segunda desordem neurodegenerativa mais frequente na população idosa, com prevalência estimada em 100 a 200 por 100.000 habitantes. Sua incidência e prevalência aumentam com a idade, sendo mais comum que os sintomas se iniciem entre 50 e 70 anos. (TEIVE; MENEZES, 2003).

A Doença de Alzheimer (DA) é uma forma de demência que acomete o idoso, afetando sua integridade física, social e mental, o que acarreta dependência total, múltiplas demandas e alto custo financeiro. Trata-se de um processo neurodegenerativo, progressivo, associado à idade e de etiologia incerta (CARAMELLI; BARBOSA, 2002; LUZARDO et al., 2006). A DA é a doença neurodegenerativa mais incidente e prevalente na população idosa brasileira (CHAVES, 2000; TEIVE; MENEZES, 2003), responsável por 50% a 70% dos casos de demência (CARAMELLI; BARBOSA, 2002), com incidência de 7,7 por 1000 indivíduos (NITRINI et al., 2004).

Nos estágios inicial e intermediário da doença, o indivíduo possui dificuldade na aquisição de novas tarefas e perda da memória episódica, evoluindo para déficits cognitivos e dificuldade de falar (afasia). No estágio terminal, há distúrbios do sono, alterações comportamentais, como irritação e agressividade, sintomas psicóticos e déficit motor, como dificuldade ou incapacidade de andar, falar e realizar o autocuidado.

As doenças reumatológicas, consagradas popularmente como reumatismos, constituem um grupo com mais

de uma centena de afecções, constituído pelas doenças e alterações funcionais do osso, músculo e articulações de causa não traumática e inflamatória (artrite reumatoide), doenças degenerativas (artrose), e doenças metabólicas (gota). De forma geral, essas afecções caracterizam-se pela dor nas articulações, limitação das atividades e restrição social. As principais doenças incluem artrite reumatoide, doenças articulares degenerativas (artrites, artroses e osteoartroses), espondilite anquilosante, febre reumática, lúpus eritematoso sistêmico e pseudogota (LUCAS; MONJARDINO, 2010; SOCIEDADE BRASILEIRA DE REUMATOLOGIA, 2012). As estimativas de frequência deste grupo representam um desafio metodológico, já que essas patologias possuem um amplo espectro de alterações.

Doenças crônicas e amputação

Embora a amputação seja definida como perda ou retirada de um membro por traumatismos ou doenças, neste item iremos considerar apenas aquelas causadas por doenças, já que os traumatismos foram abordados no primeiro item deste capítulo. Estima-se que a incidência de amputação seja de 13,9 por 100 mil habitantes no Brasil e afeta mais os membros inferiores (SPICHLER et al., 2001; CARVALHO et al., 2005).

A maior parte das amputações de causa vascular ocorre em idosos, o que tende a aumentar devido ao aumento da expectativa de vida e do número de doenças

vasculares periféricas. O risco de amputação aumenta com a idade e é maior no sexo masculino, sobretudo porque esses indivíduos possuem mais doenças arteriais periféricas, diabetes *mellitus*, histórico de aterosclerose familiar, e fatores de risco como obesidade e estresse (CUSTON; BONGIORNI, 1996).

A insuficiência vascular periférica é responsável por 80% das amputações de membros inferiores de indivíduos adultos, sendo a diabetes *mellitus* a principal causa, seguida por aterosclerose, trombozes, embolias arteriais e úlceras viciosas (HELM et al., 1986). No estudo de Spichler e colaboradores (2004), no entanto, a doença arterial periférica foi responsável por 51,5% das amputações, seguida pela diabetes, com 39,2% dos casos. Essa diferença pode ser causada pela falta de estudos sobre vasculopatias periféricas não associadas à diabetes, nos países em desenvolvimento.

Além de causar grande impacto socioeconômico, devido à perda da atividade laborativa, as amputações afetam a qualidade de vida, a socialização e pode causar complicações, como hematomas, necrose, infecções, neuromas e dor fantasma (CARVALHO et al., 2005).

7

**COMO A TECNOLOGIA ASSISTIVA AJUDA
AS PESSOAS COM DEFICIÊNCIA?**

*Karolinne Monteiro
Silvana Santos*

As pessoas que têm deficiência precisam, muitas vezes, de uma cadeira de rodas, muleta, cadeira de banho, um sapato adaptado, uma colher ou utensílio modificado, um aparelho auditivo ou um teclado para quem não enxerga. Ao subir uma rampa ou acessar um telefone ou caixa do banco, são necessárias modificações arquitetônicas que são desenvolvidas por profissionais especialistas em tecnologia assistiva. Tudo o que for criado ou desenvolvido para facilitar a vida das pessoas com deficiência pode ser considerado tecnologia assistiva (ROCHA; CASTIGLIONI, 2005; BERSCH, 2008).



IMAGEM 11 – Na figura A, vemos uma cadeira de rodas pediátrica adaptada, um recurso de tecnologia assistiva que, além de permitir o transporte da pessoa com deficiência, também auxilia no tratamento evitando o desenvolvimento de deformidades. As figuras B, C e D mostram dispositivos auxiliares de marcha: andador, muleta axilar e muleta canadense, respectivamente

FONTE - Arquivo de Silvana Santos

Os produtos e serviços de tecnologia assistiva são muito diversos. Todos nós já vimos muitos deficientes participando das Olimpíadas usando próteses para substituir uma perna amputada. As próteses são equipamentos que substituem uma parte do corpo perdido, de uma perna a um dente. Já as órteses são aparelhos que auxiliam a função de uma parte do corpo, como os aparelhos de ouvido, óculos ou botas de correção. Existem, ainda, dispositivos auxiliares para a marcha, como bengala, muleta e andadores. E mais recentemente têm sido desenvolvidas tecnologias mais sofisticadas, como sensores e programas de computadores. Existem, por exemplo, sensores de movimento do olho que controlam um teclado de computador!

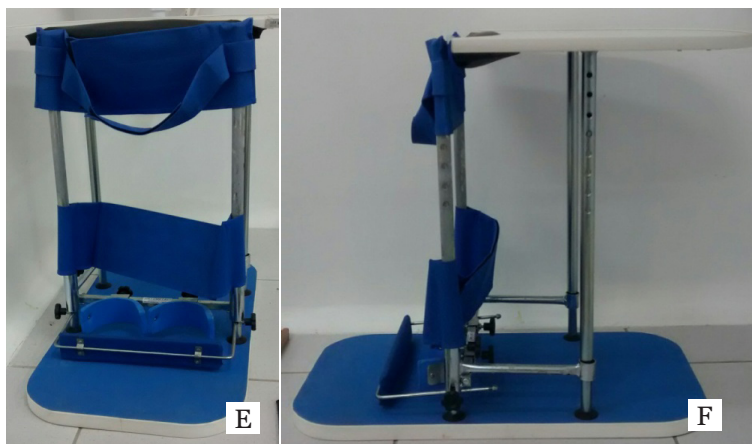


IMAGEM 12 – O parapodium, com vista frontal (E) e lateral (F), proporciona estabilização vertical para crianças que não possuem o movimento dos membros inferiores.

FONTE - Arquivo de Silvana Santos

A Legislação Brasileira garante o direito do cidadão com deficiência à concessão dos recursos de tecnologia assistiva dos quais necessita, embora ainda estejamos caminhando para o reconhecimento e estruturação dessa área no país (BERSCH, 2008). Dentre as leis, destacam-se o Decreto 3298/1999, que garante os elementos compensatórios para os diversos tipos de deficiência, tais como próteses, órteses, elementos para facilitar a comunicação, bolsa coletora, entre outros (BRASIL, 1999); Decreto 5291/2002, que prioriza o atendimento e fornece normas gerais para a promoção da acessibilidade (BRASIL, 2002). Além delas, a Associação Brasileira de Normas Técnicas (ABNT) regulamenta a acessibilidade física das pessoas com deficiência no país (BRASIL, 2013).

O Sistema único de Saúde (SUS) garante cadeiras de rodas, órteses e próteses auditivas, desde que os equipamentos estejam em sua tabela pré-fixada. De acordo com o Decreto 5296/2004, o Estado deve, ainda, auxiliar a pesquisa, fornecer linha de crédito às indústrias, financiamento e isenção dos tributos sobre esses produtos, a fim de baratear os custos da produção e garantir o direito à tecnologia assistiva a todos os indivíduos que necessitarem (BRASIL, 2004). Precisamos, portanto, conhecer nossos direitos e educarmos a população para que os conheça também, fazendo nosso papel como agentes transformadores da sociedade.

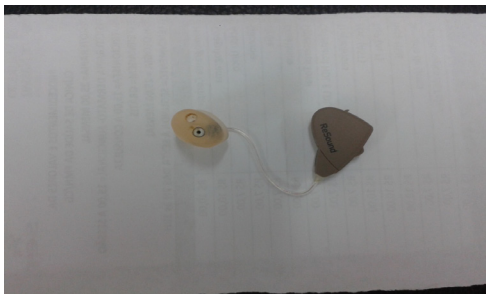


IMAGEM 13 – A figura mostra um aparelho auditivo, dispositivo que aumenta e altera os sons para melhorar a comunicação das pessoas que têm deficiência auditiva

FONTE - Arquivo de Silvana Santos

8

COMO ORIENTAR AS PESSOAS COM DEFICIÊNCIA A CONQUISTAR SEUS DIREITOS?

*Fernando Lopes
Silvana Santos*

Muitas vezes, perguntamo-nos como podemos ajudar uma pessoa com deficiência a conseguir algum benefício, equipamento ou acesso a serviços especializados, como de um fisioterapeuta ou fonoaudiólogo. Essas pessoas têm dificuldade para usar transporte coletivo, conseguir um emprego, e realizar atividades da vida cotidiana e isto a exclui, muitas vezes, do convívio social. Se os profissionais que atuam na Educação Básica e nos serviços de saúde conhecessem um pouco das políticas e dos direitos dessas pessoas, certamente poderiam melhor orientá-las nesse processo de luta e conquista.

Um desses direitos é o Benefício de Prestação Continuada da Assistência Social (BPC), implantado em 1996, que pode ser requerido por qualquer pessoa ou idoso com incapacidade para a vida independente e para o trabalho, atestado por um laudo feito por um médico perito da Previdência Social. É necessário que o solicitante e sua família não tenham meios para prover suas necessidades. Por essas razões, é muito difícil que alguém que seja deficiente auditivo ou que tenha um aposentado na família consiga esse benefício. A renda familiar por pessoa na família tem de ser inferior a um quarto do salário mínimo para que ela consiga esse direito. Mais detalhes a respeito da lei de concessão do benefício podem ser acessados na Cartilha do Instituto Brasileiro das Pessoas com Deficiência (IBDD), pelo link <http://www.ibdd.org.br/arquivos/cartilha-ibdd.pdf>.

Outro benefício que pode ser requerido é a aposentadoria por invalidez. Ela pode ser concedida a trabalhadores que, por doença ou acidente, de acordo com os critérios da perícia médica da Previdência Social forem considerados incapacitados para exercer suas atividades ou outro tipo de serviço que lhes garanta o sustento. Este benefício está vinculado à contribuição previdenciária de pelo menos 12 meses por parte do requerente, no caso de doença incapacitante. Já para o caso de acidentes, não há período de carência para a contribuição, mas o requerente precisa estar inscrito na previdência social. Para requerer tanto o BPC quanto a aposentadoria por invalidez, a pessoa com deficiência deve procurar uma agência do INSS.

O trabalho é importante para a autonomia das pessoas com deficiência. A legislação trabalhista, desde 1989, obriga a reserva de 5% de vagas nas empresas e em concursos públicos federais para essas pessoas; entretanto, estados e municípios têm legislação própria para tratar desse direito. No caso do estado da Paraíba, por exemplo, a Fundação de Apoio ao Deficiente (FUNAD) oferece cursos de formação profissional para qualificar as pessoas com deficiência e ajudá-las a se inserir no mercado de trabalho. Pode-se ter acesso a mais informações da FUNAD pelo link <http://www.funad.pb.gov.br/>.

Outro direito é a redução de carga horária de trabalho caso seja necessária e comprovada por laudo médico. Quando a pessoa com deficiência tem dor ou algum prejuízo pelas horas ininterruptas de atividade laboral, pode solicitar esse direito. No caso dos pais ou responsáveis por pessoas com deficiência que sejam servidores públicos, eles têm direito a essa redução compensando posteriormente.

As pessoas com deficiência também têm direito à gratuidade e reserva de assentos nos transportes públicos, isenção de impostos e taxas na compra de automóvel, isenção de Imposto de Renda, Imposto sobre a Propriedade Predial e Territorial Urbana (IPTU) e a Isenção de Taxa de Incêndio. Para melhor conhecimento destes direitos, faça a leitura da Cartilha do IBDD no link <http://www.ibdd.org.br/arquivos/cartilha-ibdd.pdf>.

A Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência (PNSPD) foi lançada em 2008 e aponta as diretrizes para definir ações do Estado no sentido de garantir melhor

qualidade de vida a essas pessoas. Segundo a PNSPD, o diagnóstico precoce da deficiência pode ser feito por profissionais que atuam na Atenção Básica e todos os profissionais devem estar atentos aos sinais e sintomas manifestados em qualquer momento do ciclo de vida, quer seja ao nascer ou ao envelhecer. Todas as medidas assistenciais voltadas à saúde da pessoa com deficiência, incluindo a reabilitação, devem levar em conta, sobretudo, as necessidades, as potencialidades e os recursos da comunidade, de modo a se assegurar a continuidade dos cuidados. Pode-se acessar a política na íntegra no link: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica_nacional_saude_pessoa_deficiencia.pdf.

As ações que podem ser realizadas pelo conjunto de profissionais que atuam na Atenção Básica são, por exemplo, controle e acompanhamento das gestantes para evitar práticas e doenças que comprometam o desenvolvimento das crianças. Como a rubéola e a sífilis que podem causar deficiência auditiva e intelectual. A hipertensão arterial e o tabagismo estão associados ao risco maior de AVC; a diabetes não cuidada pode levar a amputação e a falta de vacinação ainda está associada à paralisia infantil. Além disso, muita atenção deve ser dada ao uso de álcool e medicamentos pelas gestantes porque isso pode causar, por exemplo, deficiência intelectual severa como a síndrome do álcool fetal.

Vale destacar as ações de identificação e intervenção precoces por meio de exames diagnósticos. Estas ações devem ser realizadas em hospitais nas crianças de zero a

dois meses para garantir o tratamento precoce que auxilie o desenvolvimento das crianças acometidas por algum agravo. É importante que se conheça quais os hospitais da rede que já estão disponibilizando estes testes e quais as suas indicações, para melhor acompanhamento e orientação das famílias. Essas informações podem ser obtidas na própria Secretaria de Saúde do seu Estado.

O teste do pezinho, por exemplo, deve ser realizado a partir de 48 horas de vida do bebê e, no máximo, em até uma semana após seu nascimento. Ele detecta precocemente algumas doenças como hipotireoidismo congênito, fenilcetonúria e hemoglobinopatias, entre outras. Já o teste da orelhinha é um exame de avaliação auditiva feito em recém-nascidos com vistas ao diagnóstico precoce de perda auditiva, ofertando às famílias a possibilidade de realizar cirurgia de implante coclear quando necessário. O teste do olhinho deve ser realizado na primeira semana de vida dos bebês para detectar e prevenir diversas doenças oculares, como a catarata congênita e o retinoblastoma.

As pessoas com deficiência frequentemente demandam equipamentos, órteses e próteses adaptadas para suas necessidades. A adaptação de cadeiras de rodas, sapatos e utensílios domésticos geralmente é prescrita por um terapeuta ocupacional e fisioterapeuta. No Estado do Rio Grande do Norte, as cadeiras de rodas adaptadas já são oferecidas pelo Estado a todas as pessoas que delas necessitem por meio do Centro de Reabilitação Infantil (CRI) e de Adulto (CRA). Na Paraíba, esse serviço ainda não existe e são ofertadas apenas cadeiras de rodas padrão – sem

adaptações aos deficientes. Recentemente, foi aprovada a implantação da Oficina de Órtese e Prótese Estadual em João Pessoa, destinada a confecção e adaptação de calçados, palmilhas, coletes e meios auxiliares de locomoção; no Centro Especializado de Reabilitação em Sousa e em Cuité.

Uma informação relevante para as pessoas com deficiência é a questão da aquisição de órteses e próteses pelo Sistema Único de Saúde. O SUS oferece gratuitamente equipamentos sensoriais e de locomoção e disponibiliza vários tipos de próteses (utilizadas como substitutas de membros e articulações do corpo), órteses (aparelhos que servem para alinhar ou regular determinadas partes do corpo) e aparelhos para auxiliar no deslocamento do dia a dia, como cadeiras de rodas, muletas e andadores. A aquisição desses equipamentos para disponibilização aos usuários do SUS que necessitam é de responsabilidade das Secretarias Municipais e Estaduais de Saúde, que devem planejar, orçar e comprar estes equipamentos de acordo com as demandas da população.

O Ministério da Saúde publicou, no Diário Oficial da União em 2012, uma portaria que amplia os recursos que são repassados para estados e municípios que concedem Órteses, Próteses e Meios Auxiliares de Locomoção (OPM). A portaria autoriza o repasse de R\$ 24,5 milhões anuais, em 12 parcelas para manutenção e adaptação de OPM ortopédicas, auditivas e oftalmológicas. É importante que o cidadão cobre seus direitos nos órgãos competentes. Na saúde, trabalhadores e usuários podem acessar

os conselhos municipais e estaduais de saúde, a Ouvidoria Geral do SUS (ligue para 136), as ouvidorias municipais ou estaduais da Saúde, assim como acionar o Ministério Público, para reivindicar os seus direitos. Em anexo, sugerimos um modelo de carta para fazer solicitações às secretarias de saúde ou outras instituições.

MODELO DE CARTA

(Local e data)

Ao Diretor do (Hospital, Pronto-Socorro, Unidade ou Serviço de Saúde)

c/c Ao Secretário Municipal de Saúde.

Prezado Senhor,

Em (data), compareci ao (nome do estabelecimento de saúde), localizado à (endereço), pretendendo obter uma prótese (especificar o tipo de prótese, órtese, bolsa coletora ou outro insumo), necessária em razão de (indicar a doença ou problema de saúde apresentado).

Não foi possível obtê-la, pois o estabelecimento não dispunha da prótese (ou) cobrava certa quantia pelo seu fornecimento.

Essa negativa representa ofensa à Constituição Federal (em especial aos artigos 1º, inciso III, 5º caput,

196 e 198, inciso II), que estabelece como fundamento do país democrático em que vivemos a dignidade da pessoa humana e dispõe ser a saúde um direito de todos e um dever do Estado, que tem a obrigação de proporcionar um atendimento integral. Fere também a Lei que criou o SUS - Sistema Único de Saúde (Lei 8080/90) que garante o acesso aos serviços de saúde de maneira eficaz e sem qualquer discriminação. Além disso, o Decreto nº 3.298/99 (artigo 18), que regulamenta a Lei nº 7.853/89, estabelece expressamente que está incluída na assistência integral à saúde a concessão de órteses, próteses, bolsas coletoras e materiais auxiliares, o que, portanto, deve ser fornecido gratuitamente, à custa do sistema público de saúde.

Diante do exposto, solicito providências no sentido de que a(s) (prótese / órtese / bolsa coletora / outro insumo) necessária(s) para minha reabilitação seja(m) fornecida(s) imediata e gratuitamente.

Certo de seu pronto atendimento em respeito aos meus direitos de cidadão (ã), agradeço antecipadamente. Informo que caso não seja atendida minha solicitação no prazo de 10 (dez) dias (você pode inserir um prazo menor, dependendo da gravidade da situação), serão adotadas as medidas cabíveis.

Atenciosamente,

**(Nome, assinatura, meios de contato –
telefone, endereço, fax, e-mail)**

REFERÊNCIAS

AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS. Fetal alcohol syndrome and alcohol-related neurodevelopmental disorders. **Pediatrics**, v. 106, n. 2, p. 358-361, aug. 2000.

ANDRÉ, C. **Manual do AVC**. 2. ed. São Paulo: Revinter. 2005.

ANON. Muslims and the polio vaccine: Paralysed by fear. Em: **The Economist** [Em linha], 2004. Disponível em: <<http://www.economist.com/node/2338827>>. Acessado em 18 de jul 2013.

ARAÚJO, A. P. Q. C. Psychiatric features of metabolic disorders. **Rev Psiq Clin**, São Paulo, v. 31, n. 6, p.285-289, 2004.

ARRIETA-BLANCO, J. J. et al.. Bucco-dental problems in patients with Diabetes Mellitus (I): Index of plaque and dental caries. **Med Oral**, v. 8, n. 2, p.97-109, 2003.

ATTIE, K. M. A. Genetic studies in idiopathic short stature. **Curr Opin Pediatr**, v. 12, n. 4, p.400-404, 2000.

BATTAGLIA, A.; CAREY, J. C. Diagnostic evaluation of developmental delay/mental retardation: an overview. **Am J Med Genet**, v. 117C, n. 1, p.3-14, 2003.

BAUMGARTNER, M.; RUIZ, D. A. Distrofia Muscular de Duchenne (Revisión Bibliográfica). **Rev Med Costa Rica**, v. 65, n. 586, p.315-18, 2008.

BAX, M., et al.. Proposed definition and classification of cerebral palsy. **Dev Med Child Neurol**, v. 47, n. 8, p.571-576, aug. 2005.

BEIGUELMAN, B. Human and medical genetics in Brazil. **Genetics Mol. Biol.** v. 23, p. 277–281, 2000.

BERSCH, R. **Introdução à Tecnologia Assistiva**. CEDI – Centro Especializado em Desenvolvimento Infantil. Porto Alegre, 2008.

BIROLINI, D. Como anda a epidemia de trauma? **Rev Ass Med Brasil**, São Paulo, v. 47, n. 1, p.3, 2001.

BITTAR, T. O.; MENEGHIM, M. C.; MIALHE, F. L.; PEREIRA, A. C.; FORNAZARI, D. H. O Sistema de Informação da Atenção Básica como Ferramenta da Gestão em Saúde. **RFO**. v. 14, n. 1, p.77-81, 2009.

BRAGA M, OTTO P, SPINELLI M. Recurrence Risks in cases of Nonsyndromic Deafness. **Braz J Dys and Speech-ear Dis**. v. 2, p.33-40, 1999.

BRASIL. Decreto nº 3.298, de 20 de dezembro de 1999. Regulamenta a Lei no 7.853, de 24 de outubro de 1989, dispõe sobre a Política Nacional para a Integração da Pessoa Portadora de Deficiência, consolida as normas de proteção, e dá outras providências. Diário Oficial, Brasília, DF, 20 dez. 1999.

BRASIL. Decreto nº 5.296, de 02 de dezembro de 2004. Regulamenta as Leis nºs 10.048, de 8 de novembro de 2000, que dá prioridade de atendimento às pessoas que especifica, e 10.098, de 19 de dezembro de 2000, que estabelece normas gerais e critérios básicos para a promoção da acessibilidade das pessoas portadoras de deficiência ou com mobilidade reduzida, e dá outras providências. Diário Oficial, Brasília, DF, 03 dez. 2004.

BRASIL. Ministério da Saúde. Política Nacional de Saúde Mental. 2008.

_____. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Programa Nacional de Imunizações 30 anos/**Ministério da Saúde, Secretaria de Vigilância em Saúde** – Brasília: Ministério da Saúde, 2003. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/politicas/livro_30_anos_pni.pdf>. Acesso em: 26 jan. 2012.

_____. SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE. CONSELHO NACIONAL DE SAÚDE. Comissão Organizadora da III CNSM. **Relatório Final da III Conferência Nacional de Saúde Mental**. Brasília, 11 a 15 de dezembro de 2001. Brasília: Conselho Nacional de Saúde/Ministério da Saúde, 2002, 213 p.

_____. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência**. Brasília, 2010.

BRASÍLIA: MEC. Secretaria de Educação a Distância 2000. **Deficiência Visual**. (Disponível em: <<http://portal.mec.gov.br/seed/arquivos/pdf/deficienciavisual.pdf>>. Acesso em: 22 ago. 2013.

BRUNELLO, D. L.; MANDIKOS, M. N. Construction faults, age, gender and relative medical health: factors associated with complaints in complete denture patients. **J Prosthet Dent**, v. 79, n. 5, p.545-54, 1998.

CACHO, E. W. A.; MELO, F. R.; OLIVEIRA, R. Avaliação da recuperação motora de pacientes hemiplégicos através do protocolo de desempenho físico Fulg-Meyer. **Rev Neuroc**, v. 12, n. 2, p.94-102, 2004.

CAMPOS-SOUSA, I. S. et al.. Executive dysfunction and motor symptoms in Parkinson's disease. **Arq Neuro-Psiquiatr.**, São Paulo, v. 68, n. 2, p.246-251, apr. 2010.

CARAMELLI, P.; BARBOSA, M. T. Como diagnosticar as quatro causas mais frequentes de demência? **Rev Bras Psiquiatr**, v. 24, Supl I, p. 7-10, 2002.

CARVALHO, F. S. et al.. Prevalência de amputação em membros inferiores de causa vascular: análise de prontuários. **Arq Cienc Saúde Unipar**, Umuarama, v. 9, n. 1, p.23-30, 2005.

CHARNEY, D. S.; MIHIC, S. J.; HARRIS, R. A. Hipnóticos e Sedativos. In: GOODMAN; Gilman. **As bases farmacológicas da terapêutica**. 10 ed. Rio de Janeiro: MacGraw-Hill; 2005. p.303-324.

CHAVES, A. C. X. et al.. **Doenças neuromusculares**: atuação da fisioterapia – guia teórico e prático. São Paulo: Roca, 2012, 662p.

CHAVES, M. I. F. Diagnóstico diferencial das doenças demenciantes. In: FROLENZA, O. V.; CARAMELLI, P.

Neuropsiquiatria Geriátrica. São Paulo: Atheneu, 2000, p.81-106.

COELHO, J. C. et al.. Selective screening of 18.000 high-risk Brazilian patients for the detection of inborn errors of metabolism. **Revista HCPA**, v. 3, p.286-293, 2001.

CONNOR, M.; SMITH, M. F. Single gene disorders. In: _____ . **Medical genetics.** Austrália: Blackwell Science; p.130-49, 1997.

COTRAN, R. S.; KUMAR, V.; COLLINS, T. Ossos, articulações e tumores de partes moles, In: Rosenberg A, (eds.) **Robbins Pathologic Basis of Disease.** Guanabara Koogan: Rio de Janeiro, 2000a. p.1092.

COTRAN, R. S.; KUMAR, V.; COLLINS, T. **Robbins:** patologia estrutural e funcional. 6 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2000b.

CUSTON, T. M.; BONGIORNI, D. R. Rehabilitation of the older lower limb amputee: a brief review. **J Am Geriatr Soc**, v. 44, n. 11, p.1388-1393, 1996.

DINIZ, D.; BARBOSA, L.; SANTOS, W. R. Disability, Human Rights and Justice. **Internacional Journal on Human Rights.** v. 11, n. 6, p. 61-71, 2009a.

DINIZ, D.; SANTOS, W. R. Deficiência e Perícia Médica: Os Contornos do Corpo. **Revista Eletrônica de**

Comunicação, Informação & Inovação em Saúde.

Rio de Janeiro: v. 3, n. 2, p. 16-23, 2009b.

DORETTO, D. **Fisiopatologia Clínica do Sistema Nervoso**: fundamentos da semiologia. 2 ed. Rio de Janeiro: Atheneu, 2006.

DUARTE, C. M. R. Reflexos das políticas de saúde sobre as tendências da mortalidade infantil no Brasil: revisão da literatura sobre a última década. **Cad Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 23, n. 7, p.1511-1528, 2007.

DUARTE, M. L.; SOUZA, E. C. F.; BONFIM, P. G. F. Análise descritiva de sequelas de acidentes de trânsito em Maceió, Alagoas. **Rev Bras Med Fam e Comun**, Florianópolis, v. 5, n. 17, p.38-41, 2010.

EMERSON, E. Poverty and people with intellectual disabilities. **Ment Retard Dev Disabil Res Rev**, v. 13, n.2, p.107-113, 2007.

FANO, V.; LEJARRAGA, H. Hallazgos frecuentes en la atención clínica de 96 niños con acondroplasia. **Arch Argent Pediatr**, v. 98, n. 6, p.368-375, 2000.

FELICE, T. D.; SANTANA, L. R. Recursos Fisioterapêuticos (Crioterapia e Termoterapia) na espasticidade: uma revisão de literatura. **Rev Neurocienc**, v. 17, n. 1, p.57-62, 2009.

FONSECA, A. M. et al. Comparison between two household surveys on psychotropic drug use in Brazil: 2001 and 2004. **Cienc Saude Colet**, v. 15, n. 3, p.663-670, 2010.

FREIRE-MAIA, N. Genetic effects in Brazilian populations due to consanguineous marriages. **Am J Med Gen**, v. 35, p.115-117, 1989.

FREITAS, F. P.; PINTO, I. C. Percepção da Equipe de Saúde da Família sobre a Utilização do Sistema de Informação da Atenção Básica- SIAB. **Rev. Latinoam Enfermagem**, v. 13, n. 4, p.547-554, 2005.

GIMENEZ-SANCHES, G.; CHILDS, B.; VALLE, D. The effect of mendelian disease on human health. In: SCRIVER, C. H. et al..(eds.). **The metabolic and molecular bases of inherited disease**. 8 ed. New York: McGraw-Hill, 2001. p.67-174.

GIUGLIANI, R.; COELHO, J. C. Diagnóstico de erros inatos do metabolismo da América Latina. **Braz J Gen**, v. 20, p.147-54, 1997.

HELM, P. et al.. Function after lower limb amputation. **Acta Orthop Scand**, v. 57, n. 2, p.154-157, 1986.

HILKER, R.; BROTCHE, J. M.; CHAPMAN, J. Pros and cons of a prion-like pathogenesis in Parkinson's disease. **BMC Neurol**, v. 11, n. 1, p.1-5, 2011.

HOROVITZ, D. D. G. et al.. Atensão aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. **Cad. Saúde Pública**, v. 22, n. 12, p.2599-2609, 2006.

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

HUNTER, A. G. W. et al.. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. **J Med Genet**, v. 35, n. 9, p.705-712, 1998.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA - IBGE. Censo Populacional 2010. **Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE)** (29 de novembro de 2010). Acesso em 05 de maio de 2011.

KABRA, M.; GULATI, S. Mental retardation. **Indian J Pediatr**, v. 70, n. 2, p.153-158, 2003.

KENNESON, A.; CANNON, M. Review and meta-analysis of the epidemiology of congenital cytomegalovirus (CMV) infection. **Rev. Med. Virol**, v. 17, p.253-257, 2007.

KEOGH, J. M.; BADAWI, N. The origins of cerebral palsy. **Curr Opin Neurol**, v. 19, n. 2, p. 129-134, 2006.

KHOURY, M. J. Genetic susceptibility to birth defects in humans: from gene discovery to public health action. **Teratology**, v. 61, n. 4, p.17-20, 2000.

KUMMER, A.; TEIXEIRA, A. L. Neuropsychiatry of Parkinson's disease. **Arq. Neuro-Psiquiatr.**, v. 67, n. 3, p.930-939, 2009.

LANZA, F. C.; GAZZOTI, M. R. **Fisioterapia em pediatria e neonatologia: da UTI ao ambulatório.** São Paulo: Roca, 2012. 536p.

LEITE, J. C. L.; SCHULER-FACCINI, L. Defeitos congênitos em uma região de mineração de carvão. **Rev Saúde Pública**, São Paulo, v. 35, n. 2, p.136-141, 2001.

LONGO, M. C. et al.. The prevalence of alcohol, cannabinoids, benzodiazepines and stimulants amongst injured drivers and their role in driver culpability. Parte II: the relationship between drug prevalence and drug concentration, and driver culpability. **Accid Anal rev.**, v. 32, n. 5, p.623-632, 2000.

LUCAS, R.; MONJARDINO, M. T. **O estado da reumatologia em Portugal.** Observatório nacional das Doenças Reumáticas. Programa Nacional contra as Doenças Reumáticas. Abr. 2010, 129p.

LUZARDO, A. R.; GORINI, M. I. P. C.; SILVA, A. P. S. S. Características de Idosos com Doença de Alzheimer

e seus Cuidadores: uma Série de Casos em um Serviço de Neurogeriatria. **Texto Contexto Enferm**, Florianópolis, v. 15, n. 4, p.587-594, 2006.

MALTA, D. C. et al.. Vivência de violência entre escolares brasileiros: resultados da Pesquisa Nacional de Saúde do Escolar (PeNSE). **Cien Saude Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 15, n. 2, p.3053-3063, 2010.

MANCINI.; et al.. Comparação do desempenho de atividades funcionais em crianças com desenvolvimento normal e crianças com paralisia cerebral. **Arq Neuropsiquiatr**, v. 60, n. 2, p.446-52, 2002.

MARIN, L.; QUEIROZ, M. S. A atualidade dos acidentes de trânsito na era da velocidade: uma visão geral. **Cad Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 16, n. 1, p.7-21, 2000.

MARQUES-DE-FARIA, A. P.; FERRAZ, V. E.; ACOSTA, A. X.; BRUNONI, D. Clinical genetics in developing countries: the case of Brazil. **Commun Genet**, v. 7, p.95-105, 2004.

MASON, J.; HERMANN, K. Universal infant hearing screening by automated auditory brainstem response measurement. **Pediatrics**, v. 101, p.221-222, 1998.

MELO, U.; SANTOS, S.; CAVALCANTI, H.; ANDRADE, W.; DANTAS, V.; ROSA, M.; MINGRONI-NETTO, R. Strategies for genetic study of hearing loss in the

Brazilian northeastern region. **Int J Mol Epidemiol Genet**, 5(1):11-21, 2014. MENDONÇA, F. F. Cuidador familiar de seqüelados de acidente vascular cerebral: significado e implicações. **Physis**. v. 18, n.1, p.143-158, 2008.

MINISTÉRIO DA PREVIDÊNCIA SOCIAL, DATAPREV. Empresa de Tecnologia e Informações da Previdência Social. **Anuário estatístico da Previdência Social: 2012**. Brasília: MPS/DATAPREV; 2011. 19v. Disponível em: <<http://www.previdenciasocial.gov.br/conteudoDinamico.php?id=1144>>. Acesso em: 25 jun. 2012.

MONT, D.The World Bank. **Measuring Disability Prevalence**. SP Discussion Paper. 2007 Março. Acesso em: setembro de 2011. Disponível em: <http://sitere-sources.worldbank.org/DISABILITY/Resources/Data/MontPrevalence.pdf>.

MORZARIA, S.; WESTERBERG, B.; KOZAK, F. Systematic review of the etiology of bilateral sensorio-neural hearing loss in children. **Internation Journal of Pediatric Otorhinolaryngology**, v. 68, n. 9, p. 1193-1198, 2004.

MUENKE, M.; SCHELL, U. Fibroblast-growth-factor receptor mutations in human skeletal disorders. **Trends in Genetics**, v. 11, n. 8, p.308-313, 1995.

NEGRÃO, L. Doenças mais comuns - Distrofia muscular das Cinturas. In Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares (Ed.), **Manual sobre doenças neuromusculares** - Técnicos e profissionais de saúde. Coimbra: Almedina, p.96-99, 2010.

NERI, M. **Retratos da Deficiência no Brasil**. Rio de Janeiro: FGV/IBRE/CPS. 2003, 250p.

NICARETTA, D. H.; ROSSO, A. L.; MATOS, J. P. Disautonomia na Doença de Parkinson. Revisão da literatura. **Rev Bras Neurol**, v. 47, n. 4, p.25-29, 2011.

NITRINI, R. et al.. Incidence of dementia in a community-dwelling Brazilian population. **Alzheimer DisAssoc Disord.**, v. 18, n. 4, p.241-246, 2004.

NITRINI, R.; BACHESCHI, L. A. **A neurologia que todo médico deve saber**. 2 ed. São Paulo: Editora Ateneu, 2005. 490p.

NOVOA, M. C.; BURNHAM, T. F. Challenges for the universalization of Clinical Genetics: the Brazilian case. **Revista Panamericana de Salud Pública** [online]. v. 29, p.61-68, 2011.

OLIVEIRA, A. S. B.; MAYNARD, F. M. Síndrome pós-poliomielite: aspectos neurológicos. **Rev. Neurociênc.**, v. 10, n. 1, p 31-34, 2002.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE (OMS).

Mental Health Atlas, 2011. Geneva: World Health Organization: 2011.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE (OMS).

Relatório sobre a saúde no mundo 2001 - Saúde Mental: nova concepção, nova esperança. Geneva: OMS, 2001.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE (OMS) Deafness and Hearing loss. World wide web 2013. Disponível em: **<http://www.who.int/topics/deafness/en>**.

ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DA SAÚDE (OPAS).

Prevenção e controle de enfermidades genéticas e os defeitos congênitos: relatório de um grupo de consulta. Washington DC: Organização Pan-Americana da Saúde; 1984. (Publicação Científica, n. 460).

ORGANIZAÇÃO PANAMERICANA DE SAÚDE (OPS).

Las Condiciones de Salud em las Américas. Washington, D.C.: OPS, 1994.

PASCOLINI, D; MARIOTTI, S. P. Global estimates of visual impairment: 2010. **Br J Ophthalmol**, v. 96, n. 5, p.614-618, 2011.

PEIXOTO, S. V.; FIRMO, J. A.; LIMA-COSTA, M.

Condições de saúde e tabagismo entre idosos residentes em duas comunidades brasileiras (Projetos Bambuí e

Belo Horizonte). **Cad Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 22, n. 9, p.1925-1934, 2006.

QUADROS, A. A. J. et al.. Frequency and clinical manifestations of post-poliomyelitis syndrome in a Brazilian tertiary care center. **Arq Neuropsiquiatr**, São Paulo, v. 70, n. 8, p.571-573, 2012.

RABIONET, R.; GASPARINI, P.; ESTIVILL, X. Molecular Genetics of Hearing Impairment due to Mutations in gap Junction Genes Encoding Beta Connexins. **HumMutat**, v. 16, n. 3, p.190-202, 2000.

RAMOS, L. R. et al. Perfil do idoso em área metropolitana na região sudeste do Brasil: resultados de inquérito domiciliar. **Rev Saúde Pública**, v. 27, p.87-94, 1993.

RAMOS, L. R. et al.. Two-year follow-up study of elderly residents in S. Paulo, Brazil: methodology and preliminary results. **Rev Saúde Pública**, São Paulo, v. 32, n. 5, p.397-407, 1998.

RANKE, M. B. Towards a consensus on the definition of idiopathic short stature. **Horm Res**, v. 45, n. 2, p.64-66, 1996.

RAUCH, A. et al.. Diagnostic yield of various genetic approaches in patients with unexplained developmental delay or mental retardation. **Am J Med Genet A**, v. 140, n. 19, p.2063-2074, 2006.

REED, U. C. Doenças neuromusculares. **J. Pediatr**, Rio de Janeiro, v. 78, n. 1, p.89-103, 2002.

REINGOLD, A. L.; PHARES, C. R. Infectious Diseases. In: MERSON, M. H.; BLACK, R. E.; MILLS, A. **International public health: diseases, programs, systems, and policies**. Sudbury, Mass.: Jones and Bartlett. 2006.

ROCHA, E. F.; CASTIGLIONI, M. C. Reflexões sobre recursos tecnológicos: ajudas técnicas, tecnologia assistiva, tecnologia de assistência e tecnologia de apoio. **Rev. Ter. Ocup. Univ.**, v. 16, n. 3, p. 97-104, 2005.

ROSENBAUM, P. et al.. A report: the definition and classification of cerebral palsy. **Dev Med Child Neurol**, v. 49, n.6, p.8-14, 2007.

SAINZ, C. M.; MUÑOZ, C. Z.; MONTEAGUDO, A. G. Q. Errores innatos del metabolismo. Enfermedades lisosomales. **Rev Cubana Pediatr**, v. 74, n. 1, p.68-76, 2002.

SANTOS, E. G.; SIQUEIRA, M. M. Prevalência dos transtornos mentais na população adulta brasileira: uma revisão sistemática de 1997 a 2009. **J Bras Psiquiatr**, Rio de Janeiro, v. 59, n. 3, p.238-246, 2010.

SANTOS, S. C. et al. A endogamia explicaria a elevada prevalência de deficiências em populações do Nordeste

brasileiro? **Ciência & Saúde Coletiva**, v.18, n.4, p.1141-1150, 2013a.

SANTOS, S; PEQUENO, A. A. et al. As causas da deficiência física em municípios do Nordeste brasileiro e estimativa de custos de serviços especializados. **Ciênc Saúde Coletiva** (Online), v. 1, p. 1-2, 2013b.

SAUDUBRAY, J. M.; CHARPENTIER, C. Clinicalphenotypes: diagnosis/algorithms, 1995. In: HUSNY, A. S. E.; FERNANDES-CALDATO, M. C. Erros inatos do metabolismo: revisão de literatura. **Rev Paraense de Med**, v. 20, n. 2, p.41-45, 2006.

SCHRAG, A. (2007). Epidemiology of movement disorders. In TOLOSA, E.; JANKOVIC, J. J. **Parkinson's disease and movement disorders**. Hagerstown: Lippincott Williams & Wilkins. p.50-66.

SHIANG, R. et al.. Mutations in the transmembrane domain of FGFR3 cause the most common genetic form of dwarfism, achondroplasia. **Cell**, v. 78, n.2, p.335-342, jul. 1994.

SIAB: manual do sistema de informação de atenção básica / Secretaria de Assistência à Saúde, Coordenação de Saúde da Comunidade. Brasília: **Ministério da Saúde**, 1998. 98p.

SMITH, R.; SHEARER, E., et al. Deafness and Hereditary Hearing Loss Overview. **GeneReviews**. Seattle: University of Washington, Seattle (2012).

SOCIEDADE BRASILEIRA DE REUMATOLOGIA. **Principais doenças em reumatologia**. Disponível em: <<http://www.reumatologia.com.br>>. Acesso em: 02 de fev. 2008.

SOUZA, C. F. M.; SCHWARTZ, I. V.; GIUGLIANI, R. Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. **Cienc Saúde Coletiva**, v. 7, n. 1, p.129-137, 2002.

SOUZA, S. R. S. et al.. Reabilitação funcional para membros superiores pós-acidente vascular encefálico. **Rev Fisioterapia**, v. 4, n. 3, p.195-199, 2003.

SPICHLER, E. R. S. et al.. Capture-recapture method to estimate lower extremity amputation rates in Rio de Janeiro, Brazil. **Revista Panamericana de Salud Publica**, v. 10, n. 5, p.334-340, 2001.

SPLICHER, D. et al. Amputações maiores de membros inferiores por doença arterial periférica e diabetes melito no município do Rio de Janeiro. **J Vasc Br**, v.3, n. 2.p.111-122, 2004.

TEIVE, H. A. G.; MENEZES, M. S. **Doença de Parkinson**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2003.

THACKRAY, H. M.; TIFFT, C. Fetal alcohol syndrome. **Ped Ver**, v. 22, n. 2, p.47-54, 2001.

THOMAS, C. How is Disability understood? An Examination of Sociological Approaches. **Disability & Society. Lancaster** (UK), v. 19, n. 6, 2004.

UMPHRED, D. A. **Fisioterapia neurológica**. 2. ed. São Paulo: Manole; 2004.

VARELA, M. M. M. et al.. Socio-occupational status and congenital anomalies. **Eur J Public Health**, v. 19, n. 2, p.161-167, 2009.

VEIGA NETO, E. R.; SEGURA, D. C. A. O cerebelo e as aferências da propriocepção inconsciente. **Arq Ciênc Saúde Unipar**, v. 6, n. 3, p. 145-149, 2002.

VICTORA, C. G.; BARROS, F. C. Infant mortality due to perinatal causes in Brazil: trends, regional patterns and possible interventions. **São Paulo Med J**, São Paulo, v. 119, n. 1, p.33-42, 2001.

WANDERLEY, T. C.; CAVALCANTI, A. L.; SANTOS, S. C. Práticas de saúde na atenção primária e uso de psicotrópicos: uma revisão sistemática da literatura. **Revista de Ciências Médicas e Biológicas**. v. 12, n. 1, p. 121-26, 2013.

WELLER, M.; TANIERI, M. et al. Consanguineous Unions and the Burden of Disability: A Population-Based Study in Communities of Northeastern Brazil. **American J. human boil**, 2012.

WILLEMSSEN, R.; OOSTRA, B. A. FMRP detection assay for the diagnosis of the fragile X syndrome. **Am J Med Genet**, v. 97, n. 3, p.183-188, 2000.

ZANINI, R. R. et al.. Infant mortality trends in the State of Rio Grande do Sul, Brazil, 1994-2004: a multilevel analysis of individual and community risk factors. **Cad Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 25, n. 5, p.1035-1045, 2009.

Sobre o livro

Projeto Gráfico e Editoração	Leonardo Araujo
Design da Capa	Leonardo Araujo
Revisão Linguística	Elizete Amaral de Medeiros
Normalização Técnica	Jane Pompilo dos Santos
Impressão	Gráfica Universitária da UEPB
Formato	15 x 21 cm
Mancha Gráfica	10,3 x 15,5 cm
Tipologia utilizada	Georgia 11,5 pt
Papel	Apergaminhado 75g/m ² (miolo) e Cartão Supremo 250g/m ² (capa)

Tem alguma pessoa com deficiência na sua família? Nesta obra, os autores buscam explicar, em linguagem bastante acessível, o que pode levar uma pessoa a perder a capacidade de andar, ouvir, ver ou mesmo compreender uma conversa. O texto reúne os conhecimentos científicos e oferece orientações sobre o uso de tecnologia assistiva e os direitos das pessoas com deficiência. Trata-se de uma obra indicada para profissionais que atuam em serviços de saúde e educação, especialmente, professores da Educação Básica, enfermeiros e agentes comunitários de saúde.

ISBN 978-85-7879-254-1

