



Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto
Programa de Pós-graduação em Enfermagem

ANA LÚCIA F. FARIAS RICCI MARQUES

**SIC (SEGUNDO INFORMAÇÃO DA
CONSULENTE): HISTÓRIA DE VIDA DE UMA
MÃE DE WILLIAMS**

**São José do Rio Preto
2021**

ANA LÚCIA F. FARIAS RICCI MARQUES

**SIC (SEGUNDO INFORMAÇÃO DA
CONSULENTE): HISTÓRIA DE VIDA DE UMA
MÃE DE WILLIAMS**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação *Stricto Sensu* em Enfermagem da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, para obtenção do Título de Mestre.

Área de Concentração: Processo de Trabalho em Saúde.

Linha de Pesquisa: Gestão e Educação em Saúde e Processos do Cuidar nos Ciclos de Vida.

Grupo de Pesquisa: Nemoreges: Núcleo de Estudos sobre morbidade referida e gestão em Saúde

Orientador(a): Profa. Dra. Zaida Aurora Sperli Geraldес Soler

**São José do Rio Preto
2021**

Ficha Catalográfica

Marques, Ana Lúcia Fernandes Farias Ricci.

SIC (segundo informação da consulente): história de vida de uma mãe de Williams /. Ana Lúcia Fernandes Farias Ricci Marques.

São José do Rio Preto; 2021.

184 p.

Dissertação (Mestrado) - Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto.

Área de Concentração: Processo de Trabalho em Saúde

Linha de Pesquisa: Gestão e Educação em Saúde e Processos do Cuidar nos Ciclos de Vida.

Grupo de Pesquisa: Educação em Saúde (EDUS)

Orientador(a): Profª. Dra. Zaida Aurora Sperli Geraldes Soler

1. Síndrome de Williams; 2. Doenças Raras; 3. Síndromes; 4. Pesquisa Qualitativa

ANA LÚCIA F. FARIAS RICCI MARQUES

**SIC (SEGUNDO INFORMAÇÃO DA
CONSULENTE): HISTÓRIA DE VIDA DE UMA
MÃE DE WILLIAMS**

**BANCA EXAMINADORA
DISSERTAÇÃO PARA OBTENÇÃO DO GRAU DE
MESTRE**

Prof^(a). Dr^(a). Zaida Aurora Sperli Geraldes Soler (Presidente)
Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto

Prof^(a). Dr. Danilo Moretti Ferreira
Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho - Botucatu

Prof^(a). Dr^(a). Neuseli Marino Lamari
Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto

São José do Rio Preto, 01/09/2021.

SUMÁRIO

Agradecimentos.....	i
Epígrafe.....	ii
Lista de Figuras.....	iii
Lista de Tabelas.....	iv
Resumo.....	v
Abstract	vii
Resumen.....	ix
1 INTRODUÇÃO.....	1
2 OBJETIVOS.....	5
3 A PESQUISA QUALITATIVA - O MÉTODO.....	8
4 SOBRE A SÍNDROME WILLIAMS-BEUREN.....	10
4.1 Conhecendo um pouco da síndrome de Williams-Beuren.....	11
5 RESULTADOS EU ANTES DE JP E COM ELE	15
5.1 Eu - um pouco do meu historiograma e do JP.....	16
5.2 O diagnóstico e seus desdobramentos.....	20
5.3 Um caminho a trilhar: sem cirurgia, mas.....	27
5.4 Escolaridade e inclusão: expectativas versus realidade.....	32
5.5 Outras batalhas.....	38
5.6 Uma contribuição.....	39
6 CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	42
7 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	46
APÊNDICE.....	52
ANEXOS.....	96

A **Deus** por sempre estar ao meu lado e permitir experienciar ser mãe de uma criança especial, colocando pessoas que foram verdadeiros anjos ao longo dessa caminhada.

A meu marido **Samuel** pelo apoio, carinho e companheirismo. Obrigadapor sempre acreditar em mim!

A meu querido **João Pedro**, presente de Deus, alegria de nossas vidas e razão do nosso caminhar. Te amo infinitamente!

Aos meus amados filhos **Agenor Neto** e **João Victor**, companheiros, amigos e filhos mais do que especiais.

À minha mãe **Vanda** e à minha sogra **Eunice**, pelo apoio e cuidados ao longo de toda a trajetória do nosso João Pedro.

À minha querida orientadora prof.^a **Zaida**, pelos ensinamentos, paciênciae incentivo.

À minha **família** e **amigos** pelo apoio e ajuda em oração.

Á **CAPES**, pela bolsa de demanda social da CAPES, de mestrado, no período de setembro de 2019 a junho de 2021.

Obrigada a todos que de alguma forma contribuíram para a construção desta dissertação

***“Esforçai-vos, e animai-vos; não temais, nem vos
espanteis diante deles; porque o Senhor teu Deus é o que
vai contigo;
não te deixará nem te desampará.”***

(Deuteronômio 31:6)

Figura 1.	Exemplos de pessoas com SW.....	13
Figura 2.	Teste de WISC - III.....	37

Tabela 1. Intercorrências e condutas adotadas.....	39
---	----

Introdução: A autora desta dissertação, biomédica e enfermeira, faz o relato minucioso e cronológico e suas intervenções no historiograma, do nascimento até a idade atual de 15 anos, do filho JP, com Síndrome de Williams – Beuren (SWB). Por sugestão do geneticista membro do Exame Geral de Qualificação, quanto ao título e a forma de apresentação em E-book, o estudo abrange o seguimento da pesquisa com a publicação de um Editorial em 2017, intitulado “*Síndrome de Williams-Beuren: história contada de experiência vivida*” e artigo enviado para publicação denominado “*Síndrome de Williams-Beuren: análise de comunicações científicas como contribuição para o cuidado*”. A SWB é uma doença genética rara, causada por uma microdeleção na região cromossômica 7q11.23, afetando cerca de 1 a cada 7.500 nascidos vivos. Descrita por dois médicos, o neozelandês Williams em 1961 e o alemão Beuren, em 1962, a doença revela um fenótipo de comprometimento multiorgânico e diversos complicadores clínicos, motores e comportamentais, como: características faciais dismórficas; perfil cognitivo distinto; cognição visual-espacial prejudicada, com pontos fortes relativos em certas habilidades sociais e de linguagem. **Objetivo:** apresentar o relato biográfico de 15 anos de convivência com o filho JP, portador da SWB, destacando seu crescimento e desenvolvimento, as histórias e memórias de cada fase de seu ciclo de vida, assim como as medidas para melhorar suas competências e qualidade de vida. **Metodologia:** Estudo qualitativo, denominado história de vida ou método biográfico, que retrata o cotidiano das pessoas por meio de suas histórias de vida, enfim, a história contada por quem a vivenciou. Neste estudo, a história é contada e mostrada em exames e fotos, em um caminho incessante por tratamentos adequados. **Resultados:** JP nasceu de termo, baixo peso; choro fácil; desmame precoce; refluxo; vômitos; cólicas; problemas alimentares; déficits de cognição e de atenção; dificuldade de concentração; estenose de artéria

pulmonar; hipotonia muscular; sialorréia; frequentemente usa clichês, com efeitos sonoros e recursos de entonação. Seus cabelos são encaracolados, nariz em cela ou arrebitado, lábios espessos, boca grande, queixo pequeno, sulcos longos na pele; pregas epicânticas, estrabismo, baixo timbre de voz, dentes espaçados e microdontia, clinodactilia; irritabilidade; hiperacusia; ansiedade; escoliose; hipertonia muscular na marcha, repete continuamente palavras e sons que ouve na TV ou computador; tem dificuldade de coordenação motora; facilidade de memória para reconhecimento facial, músicas, lugares, bandeira dos países; traços autísticos, movimentos estereotipados e repetitivos, ignora o perigo e tem personalidade dócil e sociável. A mãe descreve sua odisseia na interação com médicos clínicos, cardiologistas, otorrinolaringologistas, neuropediatras e outros profissionais como geneticistas, psicólogos, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais, pedagogos, dentistas, além de buscar competências em cursos de pós-graduação *lato sensu* e agora *stricto sensu*. **Considerações Finais:** no estudo ficam evidentes os dilemas e problemas de ordem física, emocional, ético-humanística e financeira na família, devido à doença e falhas nos atendimentos em saúde. As ações e intervenções realizadas pela mãe, na busca de melhor qualidade de vida para JP devem contribuir para outras pesquisas e para pais e profissionais de saúde, no contexto da SWB e de outras doenças raras.

Palavras-chave: 1. Síndrome de Williams; 2. Doenças Raras; 3. Síndromes; 4. Pesquisa Qualitativa

Introduction: The author of this dissertation is a biomedical and a nurse. She makes a detailed and chronological report and her interventions in the historiogram from the birth to the current age of 15 years, of her son JP, with Williams Syndrome – Beuren (WSB). At the suggestion of the geneticist member of the General Qualification Examination, as for the title and form of presentation in the E-book, the study covers the follow-up of the research with the publication of an Editorial in 2017, entitled “Williams-Beuren Syndrome: story told of lived experience” and article submitted for publication entitled “Williams-Beuren Syndrome: analysis of scientific communications as a contribution to care”. WSB is a rare genetic disease, caused by a microdeletion in the chromosome region 7q11.23, affecting about 1 in every 7,500 live births. Described by two physicians, the New Zealander Williams in 1961 and the German Beuren, in 1962, the disease reveals a phenotype of multiorgan involvement and several clinical, motor and behavioral complications, such as: dysmorphic facial features; distinct cognitive profile; impaired visual-spatial cognition, with relative strengths in certain social and language skills. **Objective:** to present a biographical account of 15 years of living with her son JP, a WSB bearer, highlighting his growth and development, the stories and memories of each phase of their life cycle, as well as measures to improve their skills and quality of life. **Methodology:** Qualitative study, called life story or biographical method, which portrays the daily lives of people through their life stories, in short, the story told by those who experienced it. In this study, the story is told and shown in exams and photos, on a relentless path for appropriate treatments. **Results:** JP was born full term, low weight; easy crying; early weaning; reflux; vomiting; cramps; eating problems; cognitive and attention deficits; difficulty concentrating; pulmonary artery stenosis; muscle hypotonia; sialorrhea; often uses clichés, with sound effects and intonation features. His hair is curly, nose short and upturned, thick lips, large mouth, small chin, long furrows in the skin; epicanthic folds, strabismus, low voice timbre, spaced teeth and microdontics,

clinodactyly; irritability; hyperacusis; anxiety; scoliosis; muscle hypertonia on gait, continuously repeats words and sounds he hears on TV or computer; difficulty with motor coordination; memory facility for facial recognition, music, places, country flags; autistic traits, stereotyped and repetitive movements; ignores danger and has a docile and sociable personality. The mother describes her odyssey in interacting with clinicians, cardiologists, otolaryngologists, neuropsychiatrists and other professionals such as geneticists, psychologists, speech therapists, occupational therapists, pedagogues, dentists, in addition to seeking skills in *lato sensu* and now *stricto sensu* postgraduate courses. **Final Considerations:** in the study, the dilemmas and problems of a physical, emotional, ethical-humanistic and financial order in the family, due to illness and failures in health care, are evident. The actions and interventions performed by the mother, in the search for a better quality of life for JP, should contribute to further research and to parents and health professionals, in the context of WSB and other rare diseases.

Keywords: 1. Williams Syndrome; 2. Rare Diseases; 3. Syndromes; 4. Qualitative Research.

Introducción: La autora de esta disertación, biomédica y enfermera, realiza un informe detallado y cronológico y sus intervenciones en el historiograma, desde el nacimiento hasta la edad actual de 15 años, de su hijo JP, con Síndrome de Williams - Beuren (SWB). A sugerencia del genetista miembro del Examen de Calificación General, en cuanto al título y la forma de presentación en E-book, el estudio cubre el seguimiento de la investigación con la publicación de un Editorial en 2017, titulado "Síndrome de Williams-Beuren: historia contada de la experiencia vivida" y artículo enviado para su publicación titulado "Síndrome de Williams-Beuren: análisis de las comunicaciones científicas como contribución al cuidado". El SWB es una enfermedad genética rara causada por una microdelección en la región cromosómica 7q11.23, y que afecta aproximadamente a 1 de cada 7.500 nacidos vivos. Descrita por dos médicos, el neozelandés Williams en 1961 y el alemán Beuren en 1962, la enfermedad revela un fenotipo de deterioro multiorgánico y varias complicaciones clínicas, motoras y de comportamiento, como: rasgos faciales dismórficos; perfil cognitivo distinto; deterioro de la cognición visual-espacial, con fortalezas relativas en ciertas habilidades sociales y de lenguaje. **Metodología:** Estudio cualitativo, denominado método de historia de vida o biográfico, que retrata la vida cotidiana de las personas a través de sus historias de vida, en definitiva, la historia contada por quienes la vivieron. En este estudio, la historia se cuenta y se muestra en exámenes y fotos, en un camino implacable para un tratamiento adecuado. **Resultados:** JP nació a término, con bajo peso; llanto fácil; destete precoz; reflujo; vómitos; cólicos; problemas de alimentación; déficits de cognición y atención; dificultad de concentración; estenosis de la arteria pulmonar; hipotonía muscular; sialorrea; utiliza a menudo clichés, con efectos sonoros y recursos de entonación. Su pelo es rizado, corto, nariz respingona, labios gruesos, boca grande, barbilla pequeña, surcos cutáneos

largos; pliegues epicánticos, estrabismo, tono de voz bajo, dientes espaciados y microdoncia, clinodactilia; irritabilidad; hiperacusia; ansiedad; escoliosis; hipertonía muscular en la marcha, repite continuamente palabras y sonidos escuchados en la televisión o el ordenador; tiene dificultades de coordinación motora; facilidad de memoria para el reconocimiento facial, canciones, lugares, banderas de países; rasgos autistas, movimientos estereotipados y repetitivos, ignora el peligro y tiene una personalidad dócil y sociable. La madre describe su odisea en la interacción con médicos clínicos, cardiólogos, otorrinolaringólogos, neuropediatras y otros profesionales como genetistas, psicólogos, logopedas, terapeutas ocupacionales, pedagogos, dentistas, además de buscar competencias en cursos de postgrado lato sensu y ahora stricto sensu. **Consideraciones finales:** los dilemas y problemas de orden físico, emocional, ético-humanístico y financiero en la familia debido a la enfermedad y a las fallas en la atención médica se hacen evidentes en el estudio. Las acciones e intervenciones realizadas por la madre, en la búsqueda de una mejor calidad de vida para JP deben contribuir a otras investigaciones y a los padres y profesionales de la salud, en el contexto del SWB y otras enfermedades raras.

Palabras clave: 1. Síndrome de Williams; 2. Enfermedades raras; 3. Síndromes; 4. Investigación cualitativa.

1 INTRODUÇÃO

1.1 PARA COMEÇAR, ALGUMAS CONSIDERAÇÕES...

Sobre ter um filho com doença rara:

O nascimento de um filho é uma experiência única que traz mudanças e adaptações para todos os membros da família, envolvendo desde aspectos emocionais até econômicos. Toda gravidez, planejada ou não, é um período de transição para os pais. De fato, esse período de transição pode vir a se tornar uma crise quando há uma interrupção daquilo que era esperado, porque a realidade pode se mostrar bem diferente do sonho.¹⁻²

Um filho exige que a família se molde a uma nova realidade de cuidados e gastos que antes não existiam. Tal fato por si só já é um desafio, além do que, antes e durante a gravidez, o casal faz planos sobre esse filho, projeta seus sonhos e ideais acerca dele. No que se refere à mulher, ela fantasia o momento em que se tornará mãe, criando expectativas em relação ao filhote à função materna. Na verdade, ela acaba projetando uma imagem de si, do seu papel na família e da sua própria realização pessoal.³

Se esse filho tão idealizado não vem de encontro às expectativas surge um sentimento de frustração, uma vez que se instala a impossibilidade de realização desses desejos e sonhos. Pode-se dizer que o nascimento do filho numa condição inesperada abala a autoestima dos pais, provocando sentimentos de culpa, choque, negação, tristeza, talvez luto...⁴⁻⁶

Vivenciar cada dia permeado por dúvidas e medos, com pouca ou nenhuma orientação. Essa é a vida que muitos pais, na maioria das vezes somente as mães, passam com seu filho “especial”. A angústia e a frustração acompanham boa parte desse caminhar, mas a busca por ajuda impulsiona cada mãe e cada pai a prosseguir. Esse esforço por vencer os

obstáculos é uma condição de vida conhecida como resiliência.

Eu com a chegada do JP

Sou graduada em Biomedicina pela Universidade de Mogi das Cruzes (1994/UMC), em Enfermagem pela Universidade Federal do Paraná (2002/UFPR) e ao tempo do nascimento do filho com SWB eu era enfermeira chefe da Santa Casa, na cidade de Nova Granada, interior de São Paulo, liderando uma equipe de mais de 20 pessoas. Eu já era mãe de um menino com 5 anos e o segundo filho, hoje com 15 anos, foi mais tarde diagnosticado com a Síndrome de Williams-Beuren. Desde então, tenho buscado meios para ajudar meu filho a integrar-se da melhor forma possível à vida social e familiar, o que nunca foi fácil. Tive que exercer a resiliência até mesmo para alcançar o diagnóstico. Depois disto, iniciei a busca por um tratamento mais humano, de forma que ele tivesse melhores perspectivas de vida.

Sendo profissional de saúde, minha trajetória pessoal voltou-se para a pesquisa dos cuidados e terapias auxiliares no tratamento de doenças raras, especialmente das síndromes genéticas, iniciando com uma pós-graduação em Psicopedagogia.

O passo mais recente foi me associar ao grupo de pesquisa Nemoreges (Núcleo de Estudos sobre Morbidade referida, educação e gestão em saúde) iniciado e dirigido pela Profa. Dra. Zaida A. S. Geraldes Soler. A participação no grupo tinha como intuito a busca por mais informações de cuidados, qualificação acadêmica e o desenvolvimento de materiais de referência que facilitem a vida dos pais e profissionais de saúde lidando com doenças raras.

Neste contexto, nasceu o presente trabalho: a vontade de contribuir de forma científica e assertiva com a melhoria das técnicas e cuidados à pessoa com SWB. Ingressei então no programa de Mestrado e junto com a orientadora vislumbramos que a História de Vida, ou estudo biográfico, poderia ser útil ao propósito de compartilhar informação relevante sobre os cuidados à pessoa com Síndrome de Williams-Beuren.

Sobre a Síndrome de Williams-Beuren

Sabemos que, isoladamente, uma doença rara pode afetar um número reduzido de pessoas, mas quando falamos no conjunto dos males considerados raros, essa condição atinge uma quantidade enorme de pessoas.

Estima-se que de 6% a 8% da população do globo tenha uma doença rara e aplicando esse percentual à população do Brasil, chegamos ao número de 13 milhões de pessoas.⁷ Tal fato coloca as doenças raras como uma importante questão de saúde pública. Todas estas pessoas se encaixam no conceito adotado pela Organização Mundial de Saúde (OMS), que indica como doença rara aquela que atinge até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos, ou seja, apenas 1,3 paciente numa população de 2 mil pessoas.⁸ O número exato de doenças raras não é conhecido, mas calcula-se que existam entre 6.000 e 8.000 tipos diferentes. Oitenta por cento (80%) delas decorrem de fatores genéticos e o diagnóstico é difícil, muitas vezes demorado, levando os pacientes a um calvário de meses ou até anos visitando inúmeros serviços de saúde, submetidos a tratamentos inadequados, até que possam obter o diagnóstico definitivo. Em muitos casos, o tratamento se limita a cuidados básicos de vida diária e uso de terapias auxiliares com o objetivo de melhorar a qualidade de vida dos pacientes.⁹ Uma dessas doenças raras é a Síndrome de Williams Beuren (SWB) ou simplesmente Síndrome de Williams (SW), de origem genética, causada por uma microdeleção cromossômica com diversos desdobramentos nas características pessoais do indivíduo acometido.¹⁰

Ao rememorar minha história de vida, resgato as implicações que envolvem os cuidados de ter uma criança Williams.

2 OBJETIVOS

2 OBJETIVOS

Meu **OBJETIVO** é apresentar o relato biográfico de 15 anos de convivência com meu filho JP, portador da SWB, destacando seu crescimento e desenvolvimento, as histórias e memórias de cada fase de seu ciclo de vida, assim como as medidas para melhorar suas competências e qualidade de vida.

A finalidade é contar a minha história e contribuir para que outras mães/pais de Williams entendam o caminho que vão trilhar e que, na leitura sobre a doença em JP, possam usar ou ter por referência as estratégias que utilizamos em seu desenvolvimento, para que tivesse melhor qualidade de vida... e nós também... e podem nos contactar, nos perguntar...ouviremos e falaremos. Também esperamos que os profissionais de saúde e de educação “abram” seus olhos, ouvidos e coração para atender de forma mais humanizada, mais gentil, mais amorosa... Seja no diagnóstico, seja no tratamento de agravos, seja na execução de terapias, na inclusão escolar... Vejam o lado dos pais, como considerar seus anseios, dúvidas...necessidades...angústias...entendam que eles conhecem seus filhos e as potencialidades que podem desenvolver ... Que tem deleção de genes que provocam déficits, mas não é incapaz.

E como apresentar a dissertação de forma científica, mas não “engessada”? - melhor dizendo, mais aberta, mais agradável de ler, que revelasse não só o desenvolvimento de JP, mas também o nosso, o meu como pesquisadora, que busca na ciência as evidências e que mostre as evidências no cuidado que dispensei. Isso foi exaustivamente discutido com minha orientadora, desde que nos conhecemos em 2016, quando assisti a uma aula inaugural do mestrado acadêmico e nos recebeu no seu grupo de pesquisa Nemoreges. Ela nos contou que sempre que possível devemos buscar estudar “*solucionáticas*” (palavras dela), pois pesquisas só de “*problemáticas*” são as que geralmente são feitas e nem sempre beneficiam ao público

afetado.

Por ocasião do Exame de Qualificação a Banca de examinadores sugeriu que nossa dissertação fosse apresentada em forma de livro, impresso e digital – ebook – e o Dr. Danilo até disse: vocês já sabem o título... ????? SIC (segundo informação da consulente) acrescido de relato de uma mãe de Williams-Beuren? Narrativas de vida de uma mãe WB... Amamos a sugestão e escolhemos **SIC (segundo informação da consulente): História de Vida de uma Mãe William-Beuren.**

3 A PESQUISA QUALITATIVA - O MÉTODO

3 MÉTODO

3.1 POR QUE HISTÓRIA ORAL DE VIDA?

A escolha por utilizar o método História Oral de Vida se deu porque esta é uma abordagem que vem evoluindo continuamente e se encaixa na proposta da presente pesquisa, que é de cunho qualitativo.¹¹ A História Oral de Vida trabalha com a estória ou o relato de vida contada por quem a vivenciou. Ela também é denominada como Método Biográfico.¹²

Sendo assim, a História Oral de Vida privilegia os depoimentos, utilizando-os como tema central dos estudos. Quando a história de vida é contada pelo próprio narrador, é ele quem dá a interpretação sobre os fatos de sua vida.¹³

Ao relatar um fato o sujeito tem a oportunidade de refletir sobre aquele momento vivido, encontrando significados para o que viveu. Dessa forma, ao conhecer sua história e tomar consciência dela, o narrador pode trilhar um caminho para o desenvolvimento pessoal, entendendo o significado daquilo que passou. Além disso, a metodologia da História Oral de Vida permite ao leitor, leigo ou pesquisador, tirar lições da experiência de cada um e aprender com elas.¹⁴

Diante disto, para contar a história do meu filho com SW, tomei os cuidados necessários para apresentar o relato de forma científica, agregando às vivências o olhar técnico da pesquisa em saúde, relatando cada fase da vida do João Pedro. As memórias foram apoiadas por uma tabela de recordatório e por registros de exames, internações, registros pessoais de fotos e vídeos, carteirinhas de vacinação, anotações do dia a dia na família, registros da evolução escolar, sucessos e percalços em cada etapa do caminho.

Além disso, procurei estabelecer uma coerência entre os acontecimentos mais relevantes, aquelas experiências únicas, que causaram maior impacto, aprendizado e transformação no modo de cuidar e enxergar a vida.¹⁵

4 SOBRE A SÍNDROME WILLIAMS-BEUREN

4.1. Conhecendo um pouco da Síndrome de Williams-Beuren

A Síndrome de Williams é uma rara doença genética causada pela micro deleção (perda) de 28 genes que se localizam na região cromossômica denominada 7q11. 23, sendo o mais conhecido, o gene da elastina. Segundo dados epidemiológicos, a prevalência desta síndrome está estimada em 1:7.500 nascidos vivos. Ela atinge crianças de todas as raças e grupos sociais e não está associada à idade parental.¹⁶

O nome desta síndrome vem dos médicos Dr. J.C.P. Williams que a descreveu em 1961 na Nova Zelândia e pelo Dr. A. J. Beuren, que fez o mesmo na Alemanha em 1962.

Eles observaram que alguns pacientes apresentavam características faciais típicas (bochechas proeminentes, narinas antevertidas, filtro nasal longo, proeminência peri orbitária, lábios volumosos, estrabismo, etc.) associadas à estenose supra valvar da aorta, Hipercalcemia infantil e deficiência intelectual e, por isso, recebeu o nome de Síndrome de Williams-Beuren, em homenagem aos dois profissionais, sendo atualmente conhecida apenas como Síndrome de Williams.¹⁷

A Síndrome de Williams ainda é pouco conhecida e por esse motivo o diagnóstico é tardio ou simplesmente não ocorre. Apesar de causar distúrbios em diversas áreas do desenvolvimento, incluindo a cognitiva, comportamental e motora, a SWB não é transmitida geneticamente.¹⁸ Cerca de 70% dos bebês com a síndrome nascem com alterações cardíacas, sendo as mais comuns a estenose da válvula aórtica e a estenose da artéria pulmonar.¹⁹ O fenótipo inclui ainda a presença de deficiência mental com prejuízo nas habilidades visoespaciais e dificuldades de linguagem / aprendizagem associadas à personalidade extrovertida e falante.²⁰

A confirmação diagnóstica da SW é baseada em critérios clínicos juntamente com o exame de FISH (Hibridação in situ por Fluorescência) ou pela MLPA (Multiplex

Ligation-dependent Probe Amplification). Estes exames laboratoriais conseguem determinar a deleção dos genes na região cromossômica específica contribuindo com o diagnóstico preciso da síndrome.²¹ Além disso, algumas características de personalidade são bem comuns e específicas das crianças portadoras desta síndrome: grande sociabilidade; entusiasmo exuberante; grande sensibilidade com as emoções alheias; sentem-se excessivamente à vontade com estranhos; pequeno intervalo de atenção; memória excelente para pessoas, nomes e locais; grande sensibilidade aos sons e ansiedade (especialmente com acontecimentos futuros); fobia de altura, escadas e superfícies irregulares como a areia e tapetes; preocupação excessiva com determinados assuntos ou objetos.²²

É comum que as crianças com essa síndrome tenham as seguintes dificuldades ou comprometimentos:²³

- a) Graus variados de deficiência intelectual (leve, moderado ou grave); Atrasos globais de desenvolvimento; dificuldades desde o nascimento, como: hipercalcemia, choro ininterrupto, comprometimento na amamentação, distúrbios do sono.
- b) Déficits em habilidades viso espaciais: dificuldade em ordenar, guardar e manipular informações sobre a distribuição de objetos no ambiente;
- c) Dificuldades ou déficits em habilidades de memória de trabalho: dificuldade em reter na memória e em manipular informações em curto período de tempo;
- d) Dificuldade em organização e processamento de informações: dificuldade em organizar e em ordenar informações para se planejar;
- e) Dificuldade em estabelecer prioridades para a execução de tarefas;
- f) Bom desempenho em tarefas que demandam habilidades de memória auditiva e verbal: executam, com facilidade, tarefas que dependem de guardar informações fornecidas verbalmente;

- g) Déficits de controle inibitório: dificuldade em inibir comportamentos, inclusive aqueles inadequados ao contexto no qual está inserido;
- h) Hiperacusia ou hipersensibilidade auditiva (sensibilidade alterada e exagerada a ruídos e estímulos auditivos em geral, o que faz com que se incomodem facilmente com esses ruídos);
- i) Déficit de atenção e dificuldade para se concentrar.



Figura 1 - Exemplos de pessoas com SW²⁴

O tratamento consiste em terapias e cirurgias corretivas. A estenose aórtica supra valvar necessita, na maioria das vezes, de cirurgia e a estenose de artéria pulmonar tende a melhorar, lembrando que a estenose das artérias coronárias pode levar ao infarto do miocárdio.²⁵

Ainda com relação às estenoses temos a Hipertensão arterial, que é uma situação presente em cerca de 60% dos indivíduos afetados com idade superior a 22 anos de idade. Alguns pacientes podem acabar desenvolvendo uma insuficiência renal crônica, devido à

nefrocalcinose (depósito de oxalato de cálcio ou fosfato de cálcio nos rins).²⁶

De acordo com os dados da Associação Brasileira de Síndrome de Williams (ABSW) há ainda outros comprometimentos da saúde observados nos portadores desta síndrome: desvios oculares relacionados ao padrão de íris estrelado, estrabismo e tortuosidade dos vasos retinianos; problemas gastrointestinais como a dificuldade de alimentação durante o período de lactância, podendo haver vômitos e refluxos, além de cólicas intestinais de longa duração e constipação forte e persistente; disfunções renais e urinárias com o risco de Hipertensão arterial ligada ao comprometimento das artérias renais e também Hipercalcemia, predominantemente no período da primeira infância e podendo ressurgir na adolescência. Há um déficit de crescimento, sendo observada baixa estatura em 50% das pessoas com SW sem grande desvio na curva de crescimento padrão. No primeiro ano de vida é comum apresentar hipotonia muscular, que prejudica o desenvolvimento motor, fazendo com que as crianças comecem a andar um pouco mais tarde, em torno de 1 ano e 9 meses na média. À medida que vai se desenvolvendo, o tônus muscular melhora com a idade. Os bebês costumam nascer com peso baixo quando comparado à média geral, permanecendo por certo período após o nascimento devido às dificuldades gastrointestinais que surgem nessa fase. Ao atingir a fase adulta, o peso tende a se normalizar ficando dentro dos limites normais. Indivíduos com SW também podem passar pela experiência de uma puberdade precoce, situação na qual as meninas têm a menarca ocorrida mais cedo do que a média, e os meninos têm o desenvolvimento sexual antes do esperado.²⁷

Em suma, a Síndrome de Williams compromete o desenvolvimento intelectual e motor, geralmente vem acompanhada de diversos complicadores clínicos, que em sua maioria podem ser tratados e evoluir para uma melhora. Os pais podem oferecer cuidados para amenizar os sinais e sintomas, melhorando gradativamente a qualidade de vida. Para isto, quanto mais cedo se fizer a intervenção, médica ou terapêutica, maiores as chances

de um prognóstico mais satisfatório.

5 RESULTADOS EU ANTES DE JP E COM ELE

5.1 Eu - um pouco do meu historiograma e do JP

Sou filha única de pais separados e sempre tive o sonho de constituir uma família grande. Conheci meu marido quando cursava a graduação em Biomedicina e ele em Direito.

Depois de quase dois anos entre namoro e noivado nos casamos. Depois de dois anos de casada, em Curitiba, eu engravidei, mas tive uma perda gestacional espontâneo. Passaram-se mais dois anos e dessa vez a gravidez transcorreu sem problemas para o nascimento do meu primogênito em março de 2000. Em 2003 nos mudamos de Curitiba para o interior de São Paulo, numa cidade bem próxima a São José do Rio Preto. Nesta nova realidade tive outra perda gestacional espontânea e, mais tarde, numa nova tentativa de aumentar a família, nasceu o João Pedro aos 11 de outubro de 2005. A gravidez transcorreu normalmente, passei mal como na primeira gestação e o processo de pré-natal transcorreu como deveria ser.

O João Pedro nasceu a termo, com perímetro cefálico dentro da normalidade, Apgar 9 e 10, peso considerado próximo aos valores de baixo peso, ou seja, 2540kg.²⁸⁻²⁹

Tinha um olhar triste, era franzino e parecia requerer cuidados extras. Mas ninguém notou nada, nem a equipe médica e nem meus familiares. A minha sensação era de que ele não era normal. Meu marido acreditava que minhas desconfianças tinham origem na depressão pós-parto, quadro que já havíamos enfrentado após o nascimento do primeiro filho.

Não houve qualquer observação diferenciada por parte dos profissionais que realizaram o parto. Obstetra, Pediatra ou Enfermeiros todos entenderam que a criança era normal e em breve recebemos alta. Chegando em casa ele chorava muito. Além do choro insistente eu percebia que uma tristeza dominava seu olhar. Eu não tinha conhecimento na época que este choro é característico da Síndrome de Williams, pois geralmente no primeiro ano de vida ocorre um acúmulo de cálcio no organismo, a chamada Hipercalcemia e um dos

sintomas são as dispepsias recorrentes, ou seja, uma sensação de dor ou queimação na região superior do abdômen.³⁰

Todos diziam que eu estava vendo coisas. Mas em meu coração sabia que algo estava errado com meu filho. Pesquisando trabalhos científicos de mães de crianças especiais, verifiquei que muitas passam por isso. Não sei explicar como, mas a mãe sente quando algo não está bem. E essa situação incômoda vai piorando na medida da incredulidade das pessoas que a cercam.³¹

O primeiro ano de vida do João Pedro foi muito difícil. Ele simplesmente não dormia. Acordava várias vezes à noite, mais do que o normal para um bebê. Mas por falta de informação, seguia sem saber o que fazer. Ninguém dormia. Revezava as madrugadas com meu marido para ficar com o João Pedro. Várias vezes minha sogra o levou para a casa dela para nos permitir uma noite de descanso.

Sentia-me uma mãe incapaz. Ficava muito aflita e receosa. Estes sentimentos são relatados na literatura, com depoimentos de mães que acumulam sentimentos de culpa e sofrem por seus filhos “especiais”.³²⁻³⁴

Nas consultas pediátricas o médico não falava nada. Chegou a ser grosseiro, dizendo que tem mãe que é “mole”. Certa ocasião disse que eu estava arrumando doenças para meu filho. Para ele estava tudo normal. A literatura científica também faz referência sobre o despreparo e a falta de empatia de certos profissionais de saúde. Não acreditar no que a mãe diz e sequer levar em consideração seus sentimentos são relatos recorrentes de muitas mães.³⁵

Com um mês de vida e depois praticamente a cada dois meses, o João Pedro desenvolvia otites. Otites de repetição declarou o médico otorrino. O tratamento foi à base de antibióticos, mas mal se recuperava do primeiro e já chegava outro episódio. E com isso mais choro. Foi assim praticamente o ano todo. Esses episódios recorrentes de otite eram indícios de que algo não estava certo. Hoje vejo na literatura que certas condições de saúde

são mais frequentes em bebês com SW, tais como cólicas, perturbações do sono e infecções de ouvido. Infelizmente não tive acesso a esta informação na época.³⁶

Nesse meio tempo também a amamentação foi prejudicada. Ele não conseguia sugar ficava nervoso e chorava muito. Por conta disso tive ingurgitamento mamário, acompanhado de mastite. A solução foi partir para o leite em pó, mas com isso ele regurgitava muito. Descobri que ele tinha refluxo e passamos a alimentá-lo com leite especial. Era tudo muito doloroso e difícil, fora o fato de sentir sinais claros de depressão: a ansiedade tomou conta de mim, sentia uma culpa imensa por ter tido o João Pedro, passei a ter desespero ao ficar sozinha com ele, o humor oscilava muito, sentia-me completamente sozinha, muito triste, um sofrimento emocional completo. Quando chorava não conseguia me conter; vivia sonolenta, e passei a ter um sono agitado. Sequer me lembro de como meu filho mais velho viveu neste período. Com a chegada do João Pedro não tive olhos para mais ninguém.

Era muito angustiante sair com ele. Fora do ambiente familiar, as pessoas perguntavam se ele era prematuro, porque ele era miúdo e franzino. Numa ocasião uma senhora perguntou: “Ele é doentinho? Coitado...”. Passei a evitar as saídas com ele e cada dia mais a angústia e a tristeza tomavam conta de mim.³⁷

Quando completou a licença maternidade, tentei voltar ao emprego. Trabalhava como Enfermeira Chefe, liderando uma equipe de 20 pessoas na Santa Casa da cidade de Nova Granada, interior de São Paulo. As atribuições, entre elas a direção da CCIH (Comissão de Controle de Infecção Hospitalar), exigiam concentração e muita responsabilidade. Não consegui ficar muito tempo. Tive que entrar com um pedido de licença junto ao INSS. Eu só chorava.

No INSS teve início uma nova batalha: as perícias médicas. No começo da licença encontrei peritos que se condoeram com a situação, mas à medida que o tempo avançava, fui sendo alvo de tortura psicológica. Cheguei a ouvir de um médico que o fato de ter um filho

com problemas não justificava meu afastamento. Alegou que se eu realmente não estava bem, isto seria motivo para ele confiscar minha habilitação. Foi muito humilhante. O medo de enfrentar os questionamentos do perito só agravavam meu quadro depressivo. Fiquei pior do que estava.

Tomei a decisão de desistir da licença e também do emprego. Com isto, acrescentamos a redução de renda ao quadro, nada promissor, já existente.

Em Agosto de 2006, dois meses antes do primeiro aniversário do João Pedro, descobri que estava novamente grávida. Chorei praticamente um mês. Meu marido me consolava dizendo que tudo iria dar certo, que ele estava ali a meu lado e que juntos conseguiríamos enfrentar esse momento. Esse apoio foi fundamental. O que a literatura mostra é a frequente falta de suporte emocional por parte dos esposos ou companheiros de mães de crianças “especiais”.³⁸

Eu estava grávida do terceiro filho e o João Pedro ainda era um bebê chorão, não dormia direito, pouco interagia com o mundo à sua volta e também não se interessava muito pelos brinquedos que oferecíamos a ele. Além disto, sem um diagnóstico preciso, eu tinha muito medo de que o próximo filho também pudesse vir ao mundo com algum tipo de deficiência.

Quando o João Pedro tinha um ano de vida, em sua última consulta de puericultura, o médico se alongou no exame físico, passando alguns bons minutos fazendo a ausculta cardíaca. Depois foi logo dizendo: “Vocês precisam procurar um cardiologista.”

Essa notícia nos deixou perplexos. Queríamos entender o que estava acontecendo e o Pediatra explicou que o João Pedro apresentava uma alteração nos batimentos, mas que ele esperava que se normalizasse com o crescimento. Fato este que não havia ocorrido até aquela data. Foi assim que começou a saga em saber o que nosso filho tinha.

5.2 O diagnóstico e seus desdobramentos

A hipótese de que nosso João Pedro apresentava alguma alteração cardíaca nos deixou bastante preocupados, pois temos um sobrinho que nasceu com uma anomalia cardíaca e passou por três cirurgias cardíacas. Eu sabia que nosso filho tinha alguma coisa e que precisávamos descobrir o quanto antes para iniciarmos logo o tratamento. Por isso agilizamos a consulta com o mesmo cardiologista que atendia meu sobrinho.

Entramos no consultório com muito medo e após exame clínico minucioso ouvimos categoricamente do médico: “É caso cirúrgico, viu? Vamos fazer mais exames, mas tem que fazer cirurgia”. Ele explicou que o João Pedro nascera com um sopro e também estenose da artéria supra valvar. E essa condição necessitava de correção cirúrgica.

Além disso, seria importante procurar um Neuropediatra, porque 25% dos bebês que nascem com aquela cardiopatia congênita acabavam apresentando também algum comprometimento neurológico.

O mundo desmoronou. Não sabíamos o que pensar. Quanta informação para processar! Saímos dali sem chão. Sem norte...

Além do problema cardíaco ainda existia a possibilidade de um comprometimento neurológico. Essa notícia foi um choque e nos deixou muito ansiosos.

De fato, tempos depois verifiquei que mais de 25% dos portadores de cardiopatia congênita apresentam malformações, principalmente do Sistema Nervoso Central, Trato Gastrointestinal, parede abdominal, além de desordens oftalmológicas.³⁹

Marcamos todos os exames para o João Pedro e chegou o dia de levá-lo na clínica.

Ele era um bebê franzino, chorão. Quanto mais ele chorava, mais eu ficava triste e nervosa e com isso tive muita angústia, frustração, sentimento de culpa, medo. E ainda esperava outro bebê. Minha sensibilidade estava literalmente à flor da pele.

Hoje, fazendo minhas próprias pesquisas, vi que essa é uma realidade vigente na vida

de muitos pais. Sentimentos de choque, culpa, tristeza e negação são reações comuns diante da notícia de uma possível deficiência.⁴⁰

Naquele dia do exame, demoraram muito para chamar o João Pedro. Era o exame mais importante: o Eco Doppler. Depois de longa espera uma funcionária nos chamou e fomos para a sala onde o médico realizaria o exame. Pediram para colocar o João Pedro deitado na maca e logo o médico apareceu. Mal deu bom dia e já começou a fazer o exame. Mas logo reclamou: “esse bebê não fica quieto!”.

Não pensei duas vezes e surtei, dizendo: “Faz 2 horas que estamos aqui, e o João Pedro está em jejum. Sequer nos colocaram como prioridade, ele é um bebê e eu estou grávida! E se o senhor queria que ele ficasse imóvel porque não mandou dar um sedativo? Por que não me deixaram dar a mamadeira para ele, já que para este exame não é necessário estar em jejum????” Somente depois que mostrei indignação, nos levaram para outra sala, me colocaram naquelas cadeiras de papai e autorizaram o João Pedro a mamar.

Logo apareceu uma funcionária com um copinho contendo uma medicação e disse que era para o João Pedro tomar. Exigi saber do que se tratava. A funcionária não sabia responder e foi se informar. Só depois deixei medicá-lo. Passados esses contratempos foi possível realizar o exame, mas o médico não quis adiantar nada. A angústia continuava, mas a fé não nos deixava abater.

Esperamos uma semana para os exames ficarem prontos, enquanto isso marcamos uma consulta com um Neuropediatra. Na verdade, queríamos outro médico, que diziam ser excelente, mas ele estava em viagem e só teria data para consulta depois de 60 dias. Mesmo assim, deixamos agendada a consulta com esse especialista.

Antes disso voltamos ao cardiologista.

A expectativa era enorme quando entramos em seu consultório. Ele pediu para sentarmos e disse assim: “Olha, eu não sei o que houve, mas o João Pedro só apresenta um

pequeno sopro e a estenose está localizada na artéria pulmonar e não é grave. Não será preciso operá-lo, só acompanhar a evolução dele.”

Foi inacreditável! Era um milagre! Ficamos muito felizes e gratos a Deus! O cardiologista também nos aconselhou a procurar um Neuropediatra.

Dois meses se passaram e finalmente chegou o dia da consulta com o Neuropediatra.

Mais uma vez expectativas, ansiedade, medo, angústia vieram à tona. Na sala de espera vimos mães com suas crianças. Um salivavam, outras pouco interagiam e outras não paravam quietas. Tudo era estranho e assustador. A sensação era que o tempo havia parado.

Enfim chamaram pelo João Pedro. Entramos no consultório e após poucas palavras o médico afirmou que o João Pedro apresentava um quadro sindrômico muito evidente, mas que ele não sabia dizer que tipo de síndrome o João Pedro apresentava. Pediu que trouxéssemos a ele aquilo que pudéssemos encontrar de informação na internet. Foi o suficiente para meu marido ficar estressado e inconformado. Não aceitou essa fala e saiu de lá muito nervoso, questionando o médico por admitir desconhecimento sem ao menos solicitar algum tipo de exame. Eu fiquei impactada e sem reação.

São sentimentos comuns. Revolta, medo e negação acometem muitos pais. Para eles é difícil aceitar que seu filho tem alguma deficiência, que dirá uma síndrome. A situação fica pior ainda quando não há definição do diagnóstico. Foi exatamente assim que sentimos.⁴¹

Nesse ínterim nasceu meu filho caçula. Foi uma gravidez que não vi passar. Foi outro momento difícil, pois novamente tive depressão pós-parto, chorava com frequência, não conseguia amamentar, dormia mal. Agora eram dois bebês chorando. Quanto ao meu filho mais velho, eu tenho poucas lembranças deste período de crescimento dele.

Foram muitas e muitas noites em que embalei os dois filhos nos carrinhos até altas horas da noite, para que eles dormissem. Sempre o caçula dormia primeiro. Mas o João Pedro continuava dormindo mal, pois praticamente a cada 2 horas ele acordava. Meu marido

passou a trabalhar mais, comigo fora do emprego e com o custo das terapias era preciso empenho para suprir todas as despesas. Por vezes ele chegava tarde em casa.

Com este quadro difícil, minha mãe que morava em São Paulo, decidiu se aposentar e veio morar conosco. Foi a maneira que encontramos para ampliar a capacidade de cuidado e suprir a necessidade econômica, uma vez que ela oferecia o carinho de vó sem acrescentar as nossas despesas com uma cuidadora.

Chegou o dia da consulta com o outro especialista, que fez uma avaliação e concluiu que o João Pedro tinha um “Atraso Global do Desenvolvimento”. Indicou Terapia Ocupacional, tratamento com Fonoaudióloga e retorno depois de 3 meses.

Mas não esclareceu o que o João Pedro tinha e nos deixou muito frustrados. O tempo passava e nós ali com nosso filho sem ter um tratamento adequado por falta de um diagnóstico preciso.⁴¹

Seguindo as orientações médicas, passamos a levar o João Pedro na Terapia Ocupacional e na Fonoaudióloga. O plano não cobria terapias complementares, então tudo saía do bolso. O resultado foi que baixamos nosso padrão de vida em muitos aspectos para atender essa nova demanda por tratamentos, ainda que contássemos com muita ajuda da família.

Nesta época o João Pedro tinha 1 ano e 8 meses, o caçula tinha 3 meses e o mais velho estava em idade escolar. O João Pedro ainda andava com certa dificuldade e não falava. Continuava com distúrbio do sono e choro frequente, principalmente quando ouvia latidos de cachorro e fogos de artifício.

Após um mês na Terapia Ocupacional, conversando com a profissional, chegamos à conclusão de que o João Pedro tinha realmente alguma síndrome e era preciso descobrir o quanto antes. Quanto mais cedo se conhece o diagnóstico, melhor a conduta e tratamento adequado.⁴²

Fui tomada por uma inquietação e pedi muito a Deus por direção. Passei a buscar por

alguma coisa que me ajudasse a descobrir o que meu filho tinha, pois já havia passado por vários profissionais e, como os sinais e sintomas se assemelhavam a várias doenças, além da raridade da síndrome e do desconhecimento dos profissionais, não conseguíamos fechar um diagnóstico, nem ao menos a indicação para consultar o Geneticista.⁴²

Certo dia, como num *insight*, um toque de Deus mesmo, lembrei de alguns livros que guardei das minhas duas graduações. Busquei pelo livro de Síndromes Genéticas. Eu gosto muito de estudar e sempre que podia participava de eventos e congressos. Nessas ocasiões era comum trazer pelo menos um livro que me chamasse a atenção. Foi assim que, com muita esperança, passei os olhos nesse livro e me deparei com a foto de um menino que a meu ver se parecia demais com o João Pedro. Estava escrito abaixo da foto: Síndrome de Williams.

Corri para o computador, pesquisei na Internet e me surpreendi com o que encontrei. Na descrição dessa síndrome havia muitas coisas que o João Pedro apresentava: choro frequente, sono agitado, otites de repetição, aversão a barulhos, estenose de artéria pulmonar, além do fenótipo muito característico. Foi como se de repente uma luz surgisse no meio de um túnel escuro! Imprimi a foto, liguei para meu marido e disse: descobri o que o João Pedro tem!

Mas ainda assim precisava confirmar essa minha suspeita. Nesse momento é que contamos com amigos e profissionais que Deus com certeza coloca em nosso caminho.

Quando trabalhei na Santa Casa, conheci uma médica humana e muito competente que me apresentou a geneticista do Hospital Universitário de São José do Rio Preto, o Hospital de Base. E ao falar com essa geneticista senti que estava no caminho certo.

Ela ouviu todo o meu relato e orientou a realização do exame FISH. Na época este era um exame de altíssimo custo. O mais incrível é que naquele momento o Hospital de Base estava em uma parceria com a UNESP de Botucatu/SP, que conduzia um estudo sobre Síndrome de Williams.

As duas instituições estavam em busca de possíveis casos para realizar o estudo e para tanto disponibilizavam o teste FISH gratuitamente se um dos pais consentisse em fornecer o DNA deles e do paciente. E foi exatamente o que fiz.

Nesta época, outubro de 2007, o João Pedro estava com 2 anos. Em dezembro daquele ano chegou o resultado do exame que confirmou o diagnóstico do João Pedro: Síndrome de Williams-Beuren.

Era um alívio, mas ao mesmo tempo ainda tinha medo. Uma síndrome pouco conhecida, que não tinha cura e implicava em muitos tratamentos. Tratamentos longos e caros.

Mas não fiquei intimidada. Pelo contrário, com o diagnóstico em mãos, parti em busca de informações e maneiras de cuidar de meu filho.

Tive alguns contratemplos ao longo do caminho, como em certa ocasião em que fui contatada por uma Fonoaudióloga que estava fazendo sua dissertação sobre SW. Achei muito importante participar da pesquisa, pois considero que seja a melhor maneira de descobrirmos caminhos e soluções para os problemas que enfrentamos.

Então fomos para o Hospital de Base e ao chegarmos lá encontramos a Fonoaudióloga, que explicou resumidamente o que iria fazer com o João Pedro e pediu para que nós a acompanhássemos até outra sala, dentro do setor ambulatorial. No caminho ela se juntou a outras pessoas e formam na nossa frente, conversando e dando risada, aparentemente desconsiderando que eu e o João Pedro estávamos bem ali atrás.

Ao chegarmos à sala, explicou que precisava filmar o João Pedro enquanto ela apresentasse algumas atividades para ele. Assinei um termo de autorização e disse lembrei que o João Pedro ainda não falava. As atividades envolviam música e ela procurava interagir com ele.

Depois de concluída a avaliação, pedi que me desse um retorno sobre a pesquisa e

também se poderia orientar a Fonoaudióloga que atendia o João Pedro, pois gostaríamos de compartilhar informações. Ela disse que tudo bem e forneceu o contato. Então ela agradeceu e fomos embora.

Dessa ocasião até hoje não fiquei sabendo do resultado da pesquisa. Essa pesquisadora nunca respondeu aos e-mails que mandei ou às mensagens por Whatsapp da fono do João Pedro. Achei muito deselegante da parte dela e senti que meu João Pedro foi apenas usado como cobaia. Noutro momento ligaram perguntando do nada se eu havia me separado do meu marido.

Fiquei chocada com a abordagem dessa profissional de saúde. Ela queria que eu participasse de uma pesquisa sobre separação de pais de crianças com SW. Fiquei tão abismada com a forma como ela me abordou e também frustrada com a pesquisa anterior, que decidi não participar de outras pesquisas. Preferi ampliar minhas pesquisas na bibliografia médica e o contato com outros pais que estivessem vivendo a mesma situação.

Nesta busca, localizamos uma mãe de Williams na cidade de Paranaguá, litoral do Paraná. Aproveitamos uma viagem para visitar amigos em Curitiba e fomos até a casa da Luciana, mãe do Enzo, menino SW da mesma idade do meu João Pedro.

Foi uma visita emocionante. Assim que nos viu ela desabafou: “Até que enfim vou conversar com alguém que me entende”. Nós percebemos de primeira que os relatos e experiências da Luciana poderiam ser mais úteis do que a avaliação ainda incipiente dos profissionais de saúde com baixo nível de informação sobre os cuidados necessários a uma criança com Síndrome de Williams. Ela relatou o quanto sofreu com os comentários de seus familiares e até de profissionais da área da saúde, quando ela falava que seu filho tinha algum problema. Foi impressionante ver o quanto nossos filhos se pareciam fisicamente. Também compartilhamos informações, sucessos e insucessos que ocorreram até ali.

Depois desta visita, tomamos conhecimento da ABSW (Associação Brasileira de

Síndrome de Williams). Eu e meu marido devoramos tudo o que eles tinham publicado até ali, além de pesquisar casos na Rússia, Estados Unidos e Europa. Na primeira oportunidade, fomos num congresso da ABSW na capital de São Paulo e tivemos o prazer de conhecer pessoalmente a presidente da instituição, mãe de uma menina Williams, na época já adolescente.

No congresso, conhecemos outros pais e também pessoas com Williams de várias idades, desde crianças como o João Pedro, passando por adolescentes e até adultos, com variados graus de comprometimento. Ouvimos relatos de Williams totalmente independentes, outros que tinham emprego, que se casaram. Isto foi muito animador. Por outro lado, ouvimos diversos relatos de problemas de saúde, cirurgias seguidas de novas cirurgias, pais que praticamente moravam no hospital.

Este contato foi muito enriquecedor, mas o lado negativo nos incomodou. De tanto ver relatos de hospitalização e até de falecimentos, meu marido que não é da área da saúde e tem pavor de hospital, decidiu deixar os grupos de pais. Passamos a acompanhar as novidades apenas pelo site da Associação. Ficamos assim por um bom tempo. Gratos a Deus por ele não apresentar um problema de saúde que implicasse em internação e cirurgias, estávamos tentando levar uma vida “normal”. Tentando adaptar nosso menino ao cotidiano mais próximo possível da rotina familiar comum.

5.3 Um caminho a trilhar: sem cirurgia, mas...

O João Pedro não precisou de internação e cirurgia, mas nem tudo são flores. Após a confirmação do diagnóstico começou a busca por tratamentos, pois na minha cabeça o meu filho estava fadado a apresentar todas aquelas patologias decorrentes da síndrome.

Com isso em mente, passamos a consultar várias especialidades a qualquer sinal de anormalidade. Em muitos casos, a suspeita se confirmava. Foi assim com o oftalmologista, quando percebi que o João Pedro caía com frequência. De fato foi constatado Estrabismo com

Hipermetropia, que é muito comum, estando presente em 50% dos afetados.⁴³

Optamos pelo tratamento de longo prazo, ou seja, fazendo uso de óculos para evitar qualquer tipo de intervenção cirúrgica. Ele tinha dois anos quando começou a usar óculos e não foi nada fácil, pois ele, ao menor descuido, tirava os óculos do rosto e dava um destino nada convencional. Foram mais de 10 óculos que João Pedro jogou pela janela do carro na rodovia, para fora do portão, deu para o cachorro comer, jogou no lixo ou embaixo da cama. O dono da ótica comentou que o João Pedro merecia uma comissão pela venda dos óculos. Colocamos elástico, correntinha, prendedor. Foi preciso muita paciência até ele se acostumar com a ideia.

Acabei envolvida num ativismo exaustivo. O fato de deixar a carreira profissional me fez assumir o papel de mãe em tempo integral. O fato de ter um filho com deficiência me levava a ocupar a agenda com diversas terapias. Em dado momento o João Pedro estava fazendo fonoterapia, terapia ocupacional, natação, equoterapia, sendo acompanhado por otorrino, cardiologista, dermatologista, neuropediatra, oftalmologista e outros. Somado ao quadro dele, eu tinha casa, marido e mais dois filhos em idade escolar.

Para ilustrar os excessos deste período, numa das sessões de fonoaudiologia, ao colocar a bolsa trocadora no bagageiro do carro, acabei deixando as chaves dentro do bagageiro. O carro estava todo trancado. Eu ainda tinha que buscar meu outro filho no colégio e estava dando a hora do banho e jantar do João Pedro. Liguei para casa pedindo para uma cunhada trazer a chave reserva. Enquanto isso, consegui carona pro João Pedro com um professor da escola e mandei ele pra casa onde ficou sob os cuidados da avó. Enquanto isto a chave chegou, pegou o outro filho na escola e voltei pra casa. Era muita coisa para pensar, e o fato do João Pedro não falar me angustiava ainda mais.

Outra situação que causava muito desconforto era o fato do João Pedro não falar. Quando tinha quase um ano de vida, ele até chegou a produzir alguns monossílabos, mas

depois não foi adiante. Isto me deixava muito preocupada e era angustiante ver o quanto ele ficava nervoso, tentando se expressar. Lembro que ele vinha até mim, pegava minha mão e levava até o bebedouro de água. Era a maneira que encontrava para substituir a fala.

Hoje sei que a maioria das crianças com SW começa a falar mais tarde em comparação com as crianças com desenvolvimento típico e que algumas apresentam um atraso ainda maior, como foi o caso do João Pedro que começou a falar efetivamente aos 5 anos.⁴⁴ Mas não foi fácil passar por isso á época. Pensei que ele tivesse algum comprometimento auditivo e marcamos uma consulta com um Otorrinolaringologista, pois além de não falar o João Pedro vinha apresentando otites com muita frequência, além de aversão típica a alguns tipos de sons como: latidos de cachorro, fogos de artifício, bater palmas.⁴⁵

Realizaram-se vários exames, inclusive o BERA (também conhecido como PEATE ou Potencial Evocado Auditivo do Tronco Encefálico), um exame que avalia todo o sistema auditivo, verificando a presença de perda auditiva, que pode acontecer devido a lesão na cóclea, no nervo auditivo ou no tronco encefálico. Esse exame é feito mais frequentemente em crianças e bebês, principalmente quando há algum risco de perda auditiva devido a condições genéticas, otites etc.⁴⁶⁻⁴⁷

Após alguns dias, retornamos ao consultório do otorrino que nos tranquilizou, afirmando que o João Pedro não apresentava nenhuma perda auditiva, mas que precisava ser monitorado quanto às otites. O João Pedro apresentou otites por todo aquele ano, sendo tratado com antibióticos. Com o passar do tempo, essas intercorrências foram se espaçando. Mas a sensibilidade auditiva permanecia e toda vez que ouvia algum som que o irritava, o João Pedro chorava muito e colocava as mãozinhas no ouvido. Eu ficava desesperada e a única solução era sair com ele, afastando o barulho.

Quando passava uma moto barulhenta, quando um cachorro latia perto dele ou quando soltavam fogos de artifício comemorando uma vitória no futebol, o João Pedro tinha a mesma

reação: choro incontrolável e as duas mãos tapando o ouvido. Chorava de soluçar. A solução que eu tinha era pegar o carro e sair andando com ele. E assim íamos vivendo e esperando que um dia ele melhorasse. Aos três anos ele continuava sem falar e ainda não dormia direito á noite. Acordava várias vezes e isso desde quando nasceu.⁴⁸

Pensando em tudo isso, decidimos levá-lo novamente ao Neuropediatra. Segundo ele não tinha o que fazer com o sono agitado, pois era questão de tempo e quanto à fala era pra continuar com a Fonoaudióloga.

Tentamos uma segunda opinião. Tem hora que a gente não consegue aceitar os fatos e quer mesmo é uma solução imediata. Ele receitou uma medicação. Ao cabo de uma semana percebi que o João Pedro estava lânguido, muito diferente do habitual. Pesquisei melhor e constatei que aquela medicação era indicada para pessoas com Esquizofrenia. Tomei um grande susto e fiquei aterrorizada. Como meu filho estava tomando aquilo? Ele estava impregnado, igual às pacientes que ajudei a cuidar no setor de psiquiatria da Santa Casa. Num súpeto eu mesma retirei a medicação e liguei para o tal médico, questionando esta prescrição. Ele alegou que na visão dele, o João Pedro apresentava transtorno do humor e precisava daquela medicação.

Na verdade os médicos e a comunidade científica têm pouco conhecimento sobre as características intrínsecas das doenças raras. E como a grande maioria dessas doenças é de causa genética, elas precisariam ser acompanhadas por médicos geneticistas.⁴⁹

Os indivíduos com Williams são propensos a quadros de ansiedade, mas a melhor conduta é estabelecer uma rotina bastante previsível. No caso do João Pedro, saber o que vai acontecer num futuro próximo é mais eficiente do que a medicação para reduzir a ansiedade.

Esta experiência com medicamento me chocou muito e decidi não deixar meu filho passar por algo parecido de novo.

Aos três anos o João Pedro apresentou uma dermatite na região costal que aumentava

de tamanho e a pele descamava. Decidimos visitar uma dermatologista, que a princípio entendeu tratar-se de Vitiligo, mas constatou mais tarde ser Psoríase, que é uma doença crônica e autoimune da pele. Ela faz com que as células da derme se multipliquem rapidamente e se acumulem na superfície, fazendo com que elas criem manchas grossas e escamosas, semelhantes a placas.⁵⁰ Com o João Pedro a psoríase foi de grau leve, sendo que o tratamento tópico adotado foi eficaz.

Tempos depois apareceram erupções na pele, principalmente na região glútea e cotovelos. O João Pedro também apresentava uma pele ressequida e por causa dessas intercorrências era frequente a visita ao dermatologista, que indicou cremes hidratantes específicos, muito caros por sinal. Com o tempo passamos a diluir os produtos caros com hidratante comum reduzindo o custosem diminuir a eficácia.

Também surgiram pequenos névos (pequenas saliências marrons e regulares na pele) na região costal, sendo necessário retirá-los porque o João Pedro alcançava com a mão e tentava tirá-los, fazendo sangrar o local.

Até hoje não encontrei uma explicação científica para essas alterações de pele. Pelo que pesquisei, um dos genes que estão faltando nos Williams é o ELN que codifica a proteína elastina, importante componente das fibras elásticas do tecido conjuntivo. Tal perda acarreta várias características como, alterações faciais, voz rouca, cardiopatia, envelhecimento precoce da pele, divertículos vesicais, hérnias, contratura ou frouxidão de articulações.⁵¹

Aos quatro anos, voltando de uma confraternização em família, o João Pedro mal conseguiu descer do carro. Estava mancando e não melhorava. Ele não havia caído e a perna estava aparentemente normal. Como percebemos que o quadro estava piorando, ligamos para seu Pediatra que sugeriu levá-lo á emergência do Hospital onde ele atendia. Fomos para lá rapidamente e o Pediatra diagnosticou, após os exames, uma infecção do nervo da perna. O Pediatra disse ser uma infecção rara e que era preciso tratar imediatamente com antibióticos

específicos. Ali mesmo iniciou o tratamento, dando continuidade em casa.

Mas logo surgiu outra situação. Ele apresentou um edema na região do pulso e o levamos ao Ortopedista. Realizou-se RX e o médico disse se tratar de um edema sinovial. A conduta era operar, mas isso poderia não resolver, pois o edema poderia voltar. Então ele recomendou fazer massagens no local até desaparecer. E foi isso que fizemos. E o edema sumiu e não voltou mais.

Problemas musculoesqueléticos são achados comuns em quem tem essa síndrome, e hojeo João Pedro vem apresentando contratura dos membros superiores e escoliose.⁵¹⁻⁵²

A parte odontológica também inspira cuidados. Levava o João Pedro ao dentista todos os meses porque tinha medo que ele desenvolvesse problemas dentários que culminassem em cirurgia. Além disto, sabia do risco dele ter uma endocardite. Sempre foi muito difícil escovar os dentes dele. Esta é uma tarefa que exige um nível de coordenação motora que ele não possuía. Além disto, ele era bem resistente ao procedimento. Até hoje ele apresenta microdontia, diástase dentária, mal oclusão e respiração bucal.⁵³

Para melhorar o equilíbrio e fortalecer a musculatura passamos a levá-lo na equoterapia, natação, escolinha de futebol e jiu-jitsu. Conseguimos uma bicicleta adaptada para duas pessoas. Meu marido ia à frente guiando e o João Pedro pedalando na parte de trás. Também adquirimos um minijump ou pula-pula, para ele se exercitar em casa. Tudo isso para evitar que ele engordasse, pois acreditávamos que era importante evitar que ele ganhasse peso. Nesta época nem imaginávamos que havia o risco de desenvolver Diabetes Mellitus e/ou Hipertensão.⁵⁴⁻⁵⁵

5.4 Escolaridade e inclusão: expectativas versus realidade.

Com relação à Educação Escolar, optamos por colocá-lo em uma escola regular, da rede particular de ensino. Tal escolha também foi influenciada pela visita que fizemos àquela mãe de Williams no Paraná. Ela era professora e nos disse que teve uma péssima experiência

ao colocar seu filho em uma escola especial, pois depois de um tempo, o Enzo começou a imitar as crianças dessa escola. Ele babava igual a elas e um dia passou a se arrastar pelo chão. Ela ficou preocupadíssima, achando que ele havia se machucado. Correu com ele ao pronto-socorro, e graças a Deus não era nada. O Enzo simplesmente estava imitando as outras crianças comprometidas e começou a regredir. Por isso resolvemos colocar o João Pedro na mesma escola onde os irmãos dele estudavam uma escola pequena e que acolheu bem o João Pedro.

Mesmo assim, tivemos várias situações a serem trabalhadas como: o ambiente barulhento; a hiperatividade do João Pedro; o fato dele ainda não falar (começou a falar quase aos 5 anos); a luta pela adaptação de currículo (muita matéria, metodologia inadequada); postura negacionista por parte da escola e de alguns professores; desperdício do material proposto pela escola (o João Pedro não conseguia utilizar as apostilas); educação física com baixo nível de inclusão (ele ficava a maior parte do tempo sentado, assistindo); nas aulas de música só usavam flauta e ele não conseguia, ficava apenas assistindo; uso no banheiro na escola foi difícil, muitas vezes voltava com a cueca suja; dificuldade para participar dos eventos da escola: dia de pais, mães e festa junina, não queria ir, participava dos ensaios mas não ia na apresentação; se assustava com os fogos da festa junina.

Para todas estas situações eu pesquisava as alternativas possíveis. Aos 7 anos ele já conseguia ler e eu passei a adaptar as atividades da apostila em casa. Mais tarde, descobri que ele poderia usar a apostila já preenchida pelo irmão que, neste momento, estava um ano à frente.

Com isto ele não precisava preencher as respostas, podia apenas ler ou comentar e com isto se sentir inserido na atividade. Comprei de material especial, adaptado ao público com algum tipo de deficiência: tesoura apropriada, lápis grosso, cadernos e giz de cera de tamanho grande. Em casa utilizamos um teclado de computador especial, com teclas maiores

e coloridas.

Mesmo com todo este esforço de adaptação, tivemos que levá-lo a uma Psicopedagoga, pois de uma hora para outra começou a se recusar a frequentar a escola. Ele ainda não falava e um dia simplesmente ele não queria ir. Ele chorava e ficava nervoso. Foi quando, numa das tentativas de deixá-lo na escola, ao se deparar com uma professora, o João Pedro ficou sério e começou a tremer. Achei aquilo muito estranho e daquele dia em diante não o levei mais para a escola.

Na minha cabeça havia acontecido algo na escola e a professora que o João Pedro viu tinha alguma relação com o novo comportamento. Então expliquei minhas desconfianças a essa Psicopedagoga que fez avaliações com o João Pedro. Como ele não falava ela aplicou testes que o avaliaram de outra forma. Foi um mês de testes. Ia toda semana para a cidade de São José do Rio Preto. Ao final o veredito: realmente havia acontecido algo na escola que traumatizou o João Pedro. E a escola tinha que reconquistá-lo.

O João Pedro ficou praticamente três meses sem ir à escola. E eu dizia que havia acontecido algo lá, mas a escola dizia que não. O João Pedro tinha problemas com barulho, com gritos, com latidos e fogos de artifício. Não foi uma nem duas vezes que o encontrei na escola chorando por causa disso. Inclusive ele chorava se via alguém gritando, mesmo que fosse com outra pessoa.⁵⁶

Munida do laudo da Psicopedagoga, apareci na escola para conversar com a diretora. Foi só com esse documento em mãos que consegui descobrir que a tal professora havia gritado com o João Pedro e por isso ele não queria mais voltar. E também por isso ele tremeu quando a viu naquele dia. A diretora teve que aceitar o fato e chamou a atenção da professora. Além disso, iniciaram um trabalho de reconquista do João Pedro. Foi longo, trabalhoso, mas logo ele se viu mais confiante e acabou retornando ao ambiente escolar. Até hoje, se ele vê a professora, ele olha para ela de modo ressabiado.

Aqui ainda cabe falar um pouco mais sobre a questão da Inclusão. Por se tratar de uma escola pequena, em uma cidade pequena, tivemos muitos ganhos na adaptação do João Pedro. Mas também tivemos que travar algumas batalhas, porque a escola acreditava que não necessitava de uma abordagem específica para o caso dele. Lembro-me até que havia um aluno com Síndrome de Down e a diretora disse que a forma de ensino da Escola supriria a aprendizagem desse aluno e do João Pedro. Apesar de terem síndromes totalmente díspares, a diretora acreditava no Ensino da sua escola, sem se atentar ao fato de que cada criança é única. Cada uma delas aprende de uma forma. Então, ao invés da Escola se adaptar ao aluno, era o aluno que tinha que se adaptar a Escola. Não quero com isso ser injusta ou ingrata. De fato, a metodologia utilizada nos anos iniciais do ensino ajudou sobremaneira o João Pedro. Imagino que seria ainda melhor se tivessem feito um plano de ensino direcionado às necessidades dele. Mas por medo de alterar a rotina dele ou das dificuldades de adaptação que poderiam surgir numa outra escola, mantive-o lá e procurei eu mesma adaptar as atividades.

Passei a conversar diretamente com cada professor, alguns abraçavam a ideia outros não. Nas aulas de Educação Física e Música, o João Pedro só ficava assistindo. Na primeira, porque as atividades eram futebol, vôlei e às vezes bola queimada. Algumas ocasiões o João Pedro até tentava jogar bola queimada, mas como ele não tinha muita coordenação motora ele logo desistia, e não havia um incentivo para ele continuar. Nas aulas de música era ensinado flauta. Para quem não segurava um lápis, imagina coordenar o sopro, as mãos e ainda olhar a partitura musical. Isto tudo me deixava muito triste. Tentei argumentar com o professor de Educação Física para ele trazer outras atividades para que o João Pedro pudesse participar, mas não fui atendida. Quanto ao professor de música tive que ouvir que SEMPRE aquela escola ensinou flauta. E pronto.

Apesar de terem recebido bem o João Pedro, alguns professores acreditavam que o aluno com deficiência não é capaz de entender conceitos e, assim, o trabalho educativo se

torna algo engessado e desinteressante.⁵⁷

Também pedi para colocarem uma Auxiliar Pedagógica na sala para ajudar o João Pedro, mas a diretora não concordou. Disse que não era necessário. Que a metodologia usada pelos seus professores era suficiente.⁵⁷

Além disso, busquei uma avaliação psicológica para investigar o nível mental do João Pedro porque queria comprovar os porquês das dificuldades dele. Ou seja, queria com isso chamar a atenção para o fato de ser necessário adaptar as atividades e buscar uma metodologia de ensino adequada para ele, que incentivasse as potencialidades do João Pedro. Sempre mencionei a memória visual dele e o fato de gostar muito de música e rimas, características que são marcantes nos indivíduos com a síndrome.⁵⁷

Então marquei uma consulta com uma Neuropsicóloga, que fez uma avaliação, concluindo que o João Pedro apresenta um rebaixamento intelectual compatível com deficiência intelectual grave, sendo indicado, conforme o caso, uso de medicação a critério médico e acompanhamento com os seguintes especialistas: Fonoaudiólogo, Psicopedagoga e Terapeuta Ocupacional.

Dentre as avaliações encontra-se o teste de WISC-III abaixo representado:

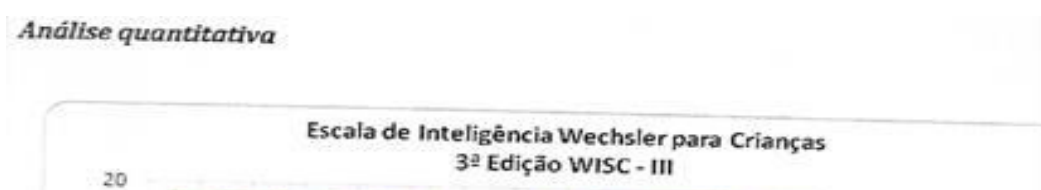


Figura 2 – Teste de WISC - III

Mesmo assim, a escola continuava irreduzível. Chegou ao ponto de colocar em dúvida a necessidade de o João Pedro frequentar a Fonoaudióloga. No entender da diretora, sua escola era suficiente e supriria todas as necessidades do João Pedro.

Por fim, entrei em contato com a presidente da Associação Brasileira de Síndrome de Williams que fazia um trabalho de visitas às escolas para informar e orientar os professores acerca da Síndrome de Williams.

Quando ela aceitou nos visitar eu fiquei muito empolgada. A diretora aceitou recebê-la na escola e marcamos a data. Aguardei com ansiedade a visita, mas ao chegarmos lá foi uma decepção. A diretora foi bem fria e cética. Chamou dois professores e nos recebeu na Biblioteca. Fez algumas perguntas muito superficiais e assunto encerrado. Foi muito constrangedor, pois senti até certo preconceito da parte dela.

Aproveitando a visita ilustre eu havia marcado também com uma escola pública que

fica na cidade de Onda Verde, onde moro, e lá ela foi muito bem recebida. Fez sua apresentação no auditório que havia sido preparado com data show e um excelente café da tarde. Havia mais de 20 professores, além da Secretária da Educação, diretora e coordenação da escola. Outro mundo. A presidente da Associação me confessou: “prefiro mil vezes a escola pública, porque aqui a gente tem mais liberdade”.

Depois desse episódio deixei de sonhar que poderia mudar o pensamento da escola onde o João Pedro estava. Foquei no aprendizado dele, continuei adaptando as atividades, trazendo materiais apropriados para uso na escola e em casa. E seguimos assim até o dia em que ele não quis mais ir a escola. Foi no começo do ano de 2020.

No ano anterior passamos pelo desafio dele estar na 6ª série e com isso viria a novidade de ter muitas disciplinas e mais de um professor. Se até a 5ª série ele tinha um único professor e foi difícil, imagina agora com mais professores, um para cada matéria. E como esses professores poderiam atender o João Pedro num curto espaço de tempo? Ele até passou pelo 6º ano, mas quando chegou no 7º ano ele desistiu. Engraçado que logo a seguir surgiu a Pandemia e em março daquele ano as escolas foram impedidas de continuar com as aulas presenciais. Parece até que o João Pedro estava adivinhando.

Se frequentando a escola não estava fácil cuidar da educação do João Pedro, imagine agora tendo que ter aula de forma remota. Por esta razão acabamos transferindo ele da escola particular para uma escola da rede pública.

Ainda estamos no processo de adaptação das atividades para ele. O problema no setor público é a morosidade, tudo é mais burocrático, mas pelo menos consigo ser ouvida.

5.5 Outras batalhas

No momento, estou trabalhando para conseguir a implantação de uma Sala de Recursos no município onde residimos. Essa sala é um lugar criado para apoiar os estudantes

com deficiência.⁵⁸

Nossa preocupação sempre esteve pautada em prevenir as intercorrências que poderiam surgir devido à síndrome e amenizar as dificuldades que o João Pedro apresentasse ao longo do seu crescimento.

Na alimentação, sempre buscamos ter uma dieta balanceada e saudável em casa. Sempre cultivamos o hábito de brincar ao ar livre, fazer exercícios físicos, ler, ouvir música. Assim, a descoberta de que o João Pedro tinha uma síndrome que pouco se conhecia, só nos fez aprimorar o que já fazíamos.

5.6 Uma contribuição

Minha vivência como mãe de Williams, sendo uma profissional de saúde e pesquisadora, me leva a acreditar que é possível contribuir com outras mães, pais e profissionais para facilitar seu caminho de cuidados. Por conta disso, apresento a seguir uma tabela, cuja ideia foi adaptada do livro “*Sou Mãe do Enzo*” que tem como autora outra mãe de Williams.

Nesta tabela apresento algumas condições que se fizeram presentes na vida do João Pedro e as condutas que adotamos com resultados, na sua maioria, positivos.

Tabela 1. INTERCORRÊNCIAS E CONDUTAS ADOTADAS

ALGUMAS CONDIÇÕES APRESENTADAS (OU NÃO) PELO JOÃO PEDRO RELACIONADAS À SÍNDROME DE WILLIAMS.		
INTERCORRÊNCIAS	CONDUTA ESCOLHIDA	RESULTADOS
Dificuldade na amamentação (problemas com a sucção)	Não consegui estabelecer nenhuma conduta eficaz – depressão e ansiedade atrapalharam.	Desmame precoce
Refluxo gastroesofageal	Uso de Leite em pó especial para refluxo	Melhora no ganho de peso
Dificuldade na mastigação de alimentos na 1ª infância	Adoção de Alimentos mais pastosos e macios	Permitiu uma melhor nutrição e manutenção do peso

Atraso na fala	Acompanhamento com Fonoaudióloga, contação de histórias, estímulo para ouvir música,... Na verdade tivemos que esperar a maturidade neurológica acontecer no tempo do João Pedro	Falou com 5 anos e continuamos com a Fono e os estímulos em casa.
Hipercalcúria	Controle por exames e dieta	Nunca apresentou
Hipercalcemia	Controle por exames e dieta	Há indícios de ter apresentado no 1º ano de vida. No momento não apresenta.
Irritabilidade	Exercícios físicos, música, dieta balanceada, chás naturais (erva doce e hortelã)	Melhora gradativa da irritabilidade. Hoje é raro apresentar essa condição.
Problemas músculo-esqueléticos (Hipotonia)	Exercícios físicos na piscina e uso do minijump	Melhora gradativa. Hoje não apresenta mais.
Problemas músculo-esqueléticos (Escoliose)	Equoterapia	Escoliose sob controle.
Contratura das articulações	Fisioterapia	Ainda apresenta em membros superiores, com relativa melhora.
Atrasos leves e moderados no desenvolvimento cognitivo	Contação de histórias, música, adaptação de atividades escolares, uso do Computador.	Alfabetizado aos 7 anos, escreve apenas no teclado do computador.
Dificuldade de marcha	Uso da piscina e do minijump	Antes deambulava com dificuldade e hoje até corre.
Respiração oro nasal e sialorréia	Fonoaudióloga	Melhora considerável na respiração e sialorréia ausente.
Complicações odontológicas (cáries, microdontia, má oclusão)	Visita ao dentista periodicamente	Controle de cáries. Está aguardando tratamento ortodôntico em setor especializado.
Distúrbio do sono	Rotina com horário específico para se alimentar e dormir; exercícios físicos; chás de camomila e hortelã; ambiente calmo e quieto.	Dorme cerca de 7 horas, a noite toda.
Problemas de pele (dermatites)	Controle da hidratação da pele com cremes, ingesta de gelatina, muita fruta e legumes, aumento da ingesta hídrica	Hidratação da pele controlada. Não apresentou mais dermatites.
Estenose da Artéria Pulmonar e Sopro	Avaliação cardiológica periódica, desde a confirmação diagnóstica.	Em 2019 recebeu alta médica.
Hipertensão Arterial	Controle do sal na alimentação (passamos a usar sal rosa); exercícios físicos diários; hidratação oral; alimentação rica em frutas, legumes e carnes magras.	Nunca apresentou PA alterada.

Diabetes mellitus	Controle da ingesta de açúcar; exercícios físicos diários; dieta balanceada rica em legumes, frutas e carnes magras.	Nunca apresentou glicemia alterada.
Hiperacusia	Adquirimos fones de ouvido e procuramos desviar a atenção, mudando o foco.	Passou a aceitar alguns barulhos que o incomodavam como aplausos, risadas, barulho do liquidificador. Ainda tem pavor de fogos de artifício e latidos de cachorro.
Estrabismo e Hipermetropia	Visitas frequentes ao Oftalmo e uso constante de óculos (mais de 10)	Hoje a Hipermetropia está regredindo e o estrabismo melhorou significativamente.
Déficit de atenção e dificuldade em realizar as tarefas de autocuidado.	Procuramos realizar com ele uma tarefa de cada vez, não dando vários comandos ao mesmo tempo, e em local calmo que não tenha barulho ou interrupções. Também o ensinamos a realizar seu autocuidado.	Tem melhorado a atenção e ainda realiza seu autocuidado com dificuldade.
Otites de repetição	Visitas ao Otorrinolaringologista.	Só apresentou otite nos 2 primeiros anos de vida.
Ansiedade (agitação de mãos e pés, respostas precipitadas e estereotipadas, dificuldade em aguardar a vez)	Rotina diária permanente (caso haja alguma mudança, dizemos quando e como vai acontecer antecipadamente), chás de hortelã e melissa.	Ansiedade está sob controle, mas ainda está presente.
Puberdade (masturbação)	Temos procurado orientação com um psicólogo indicado pela ABSW e assistimos palestras.	Ainda não vimos melhora no quadro, apesar de aplicarmos as orientações recebidas. Esse tem sido o desafio do momento.

6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Passados 13 anos do diagnóstico do João Pedro continuamos aprendendo com ele, buscando formas de melhorar a sua qualidade de vida e proporcionar sua independência. Muitos acreditam que um diagnóstico pode sentenciar uma vida, mas isso só acontece se não lutamos contra esse fato.

Ainda são muitas as dificuldades enfrentadas pelas pessoas que necessitam de atendimento diferenciado. Tenho lutado até hoje para conseguir um benefício previdenciário para o João Pedro, mas hoje apenas o Benefício de Prestação Continuada (BPC) está disponível pela Lei de Assistência Social (LOAS), mas nossa família não se encaixa no perfil para ser contemplada com esse benefício. Como muitos pais de Williams, nós estamos num “limbo” previdenciário. Eu deixei minha carreira para dar mais atenção e cuidado ao João Pedro, mas mesmo assim nossa renda familiar nos qualifica a pleitear o BPC. Mesmo sem trabalho formal e enfrentando tratamentos caros, não temos direito a assistência previdenciária.

A inclusão escolar foi boa até a 6ª série, e agora está caminhando a passos lentos, mas um dia acredito que vá chegar aonde é preciso.

Aprendi que não devemos esperar que alguém nos traga a solução, pois compete a nós buscarmos respostas para as nossas urgências. No início pensava que alguém iria surgir com um caminho, uma luz, mas aprendi na prática a máxima do autor espanhol Miguel de Cervantes, de que não há caminho, o caminho se faz ao andar. Na verdade é a gente mesmo cria o caminho, a gente faz surgir a luz que precisamos. Em muitos momentos contamos também com pessoas que Deus coloca em nosso caminho, alguns anjos que nos ajudam a caminhar.

Foi muito difícil conciliar a maternidade e a carreira, o trabalho formal e o trabalho doméstico, tanto que abri mão da minha profissão. Acreditava que estando em casa podia

acompanhar mais de perto meu filho, mas não foi fácil. Sabia que era o certo a fazer, mas ficar em casa e ser mãe 24 horas estressava, tomava todo o meu tempo, fora o sentimento de que abandonei a carreira, de que não estava ganhando dinheiro.

Mas hoje faria tudo de novo, pois sei que foi fundamental para o bem estar do João Pedro. Fiz o que a escola não fazia, enxerguei que a medicação dopava meu menino, fiz o manejo adequado na alimentação, coloquei regras: o quanto e o quê comer, cuidei da dieta, criei e mantive uma rotina saudável. Se precisasse sair andando de carro com ele quando ele se irritava por conta dos fogos de artifício e chorava copiosamente, eu estava lá. Estava sempre presente para dar uma assistência nos momentos de crise.

Também busquei entender o quadro clínico desde o início, com a ajuda de Deus e dos anjos que Ele colocou no meu caminho, obtive um diagnóstico correto. No começo não foi fácil, muitas terapias ao mesmo tempo e agenda lotada de compromissos; muita atenção para ele e pouco para os outros dois irmãos; muita preocupação com o futuro.

Mas com o tempo você vai amadurecendo a ideia e vê que não é o fim. Tenho superado o medo e as incertezas, dedicando todo o tempo da minha vida para prestar o melhor cuidado possível para o João Pedro, meu marido e meus outros dois filhos.

Espero que o acesso a este trabalho leve as pessoas, pais, profissionais da saúde, educadores e familiares a entender que quando uma mulher se torna mãe de uma criança com doença rara ela deixa em segundo plano a carreira profissional, os papéis de irmã, amiga, estudante e passa a priorizar o papel de cuidadora. Ela muda a sua rotina para garantir qualidade de vida, atenção e todos os cuidados necessários para o filho.

Essa é a minha história e talvez se assemelhe à história da maioria das mães de crianças com doenças raras.

Acredito que a vivência de cada uma, suas observações, sentimentos e percepções devem ser levadas em consideração. É fundamental ouvir suas demandas, prestar atenção no

que elas dizem e com base neste ato de escutar ativamente, proporcionar atendimento mais acolhedor, humanizado e eficaz.

7 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

7 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Zanatta E, Pereira CRR, Alves AP. A experiência da maternidade pela primeira vez: as mudanças vivenciadas no tornar-se mãe. *Pesqu Prát Psicossociais* [periódico na Internet]. 2017 Set/Dez [acesso em 2021 Nov 9];12(3):e1113. Disponível em: http://www.seer.ufsj.edu.br/index.php/revista_ppp/article/view/2646/1751
2. Pereira-Silva NL, Almeida BR. Reações, sentimentos e expectativas de famílias de pessoas com necessidades educacionais especiais. *Psicol Argum*. 2014;32(79):111-22.
3. Begossi J. O luto do filho perfeito: um estudo psicológico sobre os sentimentos vivenciados por mães com filhos portadores de paralisia cerebral [dissertação]. Campo Grande: Universidade Católica Dom Bosco; 2003.
4. Crisostomo KN, Grossi FRS, Souza RS. As Representações Sociais da Maternidade para Mães de Filhos/as com Deficiência. *Rev Psicol Saúde*. 2019;11(3):79-96.
5. Guerra CS, Dias MD, Filha MOF, Andrade APSR, Araújo VS. Do sonho à realidade: vivência de mães e filhos com deficiência. *Texto & Contexto Enferm*. 2015;24(2):459-66.
6. Alves EGR. A morte do filho idealizado. *Mundo Saúde*. 2012;36(1):90-7.
7. Aureliano WA. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciênc Saúde Coletiva*. 2018;23(2):369-79.
8. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS / Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2014.
9. Haase VG, Prado ACA. Doenças raras: associativismo, democracia e qualidade de vida. *Síndromes*. 2013;3(1):40-5.
10. Martin MAF, Teixeira MCTV, Carreiro LRR. Orientações para promoção de saúde mental e qualidade de vida em pais e seus filhos com Síndrome de Williams [livro eletrônico]. São Paulo:Memnon; 2014 [acesso em 2021 Nov 9]. Disponível em: https://www.mackenzie.br/fileadmin/ARQUIVOS/Public/6-pos-graduacao/upm-higienopolis/mestrado-doutorado/disturbios_desenvolvimento/2018/periodicos/Orienta%C3%A7%C3%B5es_para_promo%C3%A7%C3%A3o_de_sa%C3%BAde_mental.pdf
11. Spindola T, Santos RS. Trabalhando com a história de vida: percalços de uma pesquisadora. *Rev Esc Enferm USP*. 2003;37(2):119-26.
12. Burger ER, Vituri RCI. Metodologia de pesquisa em ciências humanas e sociais: História de Vida como estratégia e História Oral como técnica – algumas reflexões. In: XI Encontro de Pesquisadores do Programa de Pós-Graduação em Educação: Currículo; 2013; São Paulo. Resumos. São Paulo: PUC-SP; 2013. p. 1-14.
13. Meihy JCSB. Manual de História Oral. São Paulo: Loyola; 2005

14. Maestri RC, Mindal CB. Metodologia de História de Vida: a história de vida profissional de uma pessoa surda. In: XI Congresso Nacional de Educação – EDUCERE – 2013; 2013; Curitiba. Resumos. Curitiba: Pontifícia Universidade Católica do Paraná; 2013. p. 14559-14568.
15. Caravaca-Morera JA. As histórias de vida: ferramentas de análise sóciopolítica das realidades em Enfermagem e Saúde. *Hist Enferm Rev Eletrônica*. 2017;8(1):3-4.
16. Mervis CB, Velleman SL. Children with Williams Syndrome: Language, Cognitive, and Behavioral Characteristics and their Implications for Intervention. *Perspect Lang Learn Educ*. 2011;18(3):98-107.
17. Medeiros ABD, Praxedes LA. Correlações entre o fenótipo na Síndrome de Williams e os genes deletados. *Braz J Health Rev*. 2021;4(1):2128-41.
18. Almeida MM, Formiga CKMR. Avaliação da motricidade ampla e fina na Síndrome de Williams: relato de caso. *Motriz*. 2010;16(4):913-19.
19. Pober RB. Williams-Beuren Syndrome. *N Engl J Med*. 2010;362(3):239-52.
20. Almeida MM, Tavares HM. Síndrome de Williams e a intervenção da psicomotricidade com auxílio na escolarização. *Rev Católica*. 2010;2(3):334-47.
21. Ribeiro MDO. Análise de portadores de Síndrome de Williams-Beuren FISH (-) por MLPA [tcc]. *B o t u c a t ú : UNESP - Campus de Botucatu*; 2015.
22. Lopes VLGS [homepage na Internet]. São Paulo: Associação Brasileira de Síndrome de Williams (ABSW); 2008 [acesso em 2021 Nov 9]. A Síndrome de Williams e seus Cuidados; [aproximadamente 5 telas]. Disponível em: <<http://swbrasil.org.br/artigos/a-sindrome-de-williams-beuren-e-seus-cuidados/>>
23. Lima SFB, Teixeira MCTV, Carreiro LRR, Seraceni MFF, Kim CA, Segin M, et al. Manejo comportamental de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams: guia para professores, pais e cuidadores [livro eletrônico]. São Paulo: Memnon; 2013 [acesso em 2021 Nov 9]. Disponível em: <http://www.swbrasil.org.br/uploads/download/53d97a4ff58de3258a57ec77cdc065d5bfa00e82.pdf>
24. Vidal NM, Carolino WM, Cavalcante I.S, Carvalho MDF. Síndrome de Williams-Beuren: uma revisão da literatura. *Pediatr Mod*. 2012;48(10):417.
25. Collins RT. Contemporary Reviews in Cardiovascular Medicine: Cardiovascular Disease in Williams Syndrome. in: *Circulation*. 2013;127:2125-34.
26. Sugayama SMM, Kim CA, Gonzalez CH. Síndrome de Williams. *Pediatria (São Paulo)*. 1995;17(3):105-7.
27. Paulo LMN. Síndrome de Williams: a autonomia como recurso para conquista da qualidade de vida [tcc]. Rio de Janeiro: Universidade Federal Fluminense Instituto de Ciências Humanas e Sociais Psicologia; 2018
28. Tourinho AB, Reis LBSM. Peso ao Nascer: uma abordagem nutricional. Com

- Ciências Saúde. 2013;22(4):19-30.
29. Loth EA, Vitti CR, Nunes JIS. A diferença das notas do teste apgar entre crianças nascidas de parto normal e parto cesariana. *Arq Cienc Saúde Unipar*.2001;5(3):211-3.
 30. Paula FJA, Foss MC. Tratamento da Hipercalcemia e Hipocalcemia. *Medicina, (Ribeirão Preto)*. 2003;36(2/4):370-4.
 31. Loddi C, Nunes J. Mãe coragem: convivendo com a Síndrome de Williams. São Paulo: Scortecci; 2019. p. 20-21.
 32. Silva NLP, Dessen MA. Deficiência mental e família: implicações para o desenvolvimento da criança. *Psic.: Teor. e Pesq.* 2001;17(2):133-41.
 33. Silva B, Damazio CR, Santana LS. Os desafios enfrentados pelas mães de crianças com necessidades especiais e a idealização do filho perfeito: vivências no CERVAC. *Psicologia.pt [periódico na Internet]*. 2018 [acesso em 2021 Nov 9];[aproximadamente 11 p.]. Disponível em: <https://www.psicologia.pt/artigos/textos/A1181.pdf>
 34. Santos MA, Pereira-Martins MLPL. Estratégias de enfrentamento adotadas por pais de crianças com deficiência intelectual. *Ciênc Saúde Colet*. 2016;(10):3233-44.
 35. Novaes D. Mães raras, essas mulheres fortes. São Paulo: Pólen; 2018. p.72,74,88,90-91.
 36. Topázio BA. Aspectos clínicos e genéticos da Síndrome de Williams-Beuren: revisão de literatura [tcc]. Salvador (BA): Instituto de Biologia da Universidade Federal Bahia; 2013.
 37. Brunhara F, Petean EBL. Mães e filhos especiais: reações, sentimentos e explicações à deficiência da criança. *Paidéia*. 1999;9(16):31-40.
 38. Alves JP, Costa LHR. Mães que cuidam de filho (a)s com necessidades especiais na perspectiva de gênero. *Rev Eletrônica Gest Saúde*. 2014;5(3):796-807.
 39. Rosa RCM, Rosa RFM, Zen PRG, Paskulin GA. Cardiopatias congênitas e malformações extracardíacas. *Rev Paul. Pediatr*. 2013;31(2):243-51.
 40. Silva CCB, Ramos LZ. Reações de familiares frente à descoberta da deficiência dos filhos. *Cad Ter Ocup UFScar*. 2014;22(1):15-23.
 41. Gabriel IC, Sei MB. A Família Diante de uma Síndrome Genética: Revisão Sistemática da Literatura. *Rev Saúde Desenv Hum*. 2021;9(1):1-8.
 42. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB, Aureliano WA, Gibbon S. From the search for diagnosis to treatment uncertainties: challenges of care for rare genetic diseases in Brazil. *Ciênc Saúde Coletiva*. 2019; 24(10):3637-50.
 43. Sugayama SMM , Ferreira de Sá LC, Abe KT, Leone C, Chauffaille MLLF, Kim CA. Anormalidades oculares em 20 pacientes com Síndrome de Williams-Beuren.

- Pediatria (São Paulo). 2002;24(3/4):98-104.
44. Mervis CB, Becerra AM. Language and communicative development in Williams Syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2007;13(1):3-15.
 45. Gothelf D, Farber N, Raveh E, Apter A, Attias J. Hyperacusis in Williams syndrome: characteristics and associated neuroaudiologic abnormalities. *Neurology.* 2006;66(3):390-5.
 46. Souza LCA. Diagnóstico precoce da surdez infantil e estratégias terapêuticas. *J Pediatría.* 1995;5(2):96-100.
 47. Silva LAF, Kim CA, Matas CG. Características da avaliação auditiva na Síndrome de Williams: revisão sistemática. *CODAS.* 2018;30(5):e20170267.
 48. Santoro SD, Pinato L. Sono-vigília, aspectos da memória e melatonina em Síndrom de Williams-Beuren: uma revisão de literatura. *Rev CEFAC.* 2014;16(6):1980-9.
 49. Fragoso AX, Silva AMCS. Profissionais e familiares de crianças com doenças raras: desafios e perspectivas. 16º Encontro Nacional de Pesquisadores em Serviço Social; Vitória, ES; 2018. Anais. Vitória (ES): UFES; 2018. p. 1-18.
 50. Armelin E, Fabri E, Nascimento C, Machado BL, Terra MR [homepage na Internet]. Londrina: INESUL; 2016 [acesso em 2021 Nov 9]. Psoríase e suas principais características; [aproximadamente 10 p.]. Disponível em: https://www.inesul.edu.br/revista/arquivos/arq-idvol_47_1483205070.pdf
 51. Souza DH. A síndrome de Williams-Beuren: contribuições à avaliação clínica e genômica [tese]. Botucatu: UNESP, Campus de Botucatu; 2013.
 52. Damasceno ML. Prevalência de escoliose em pacientes com Síndrome de Williams-Beuren [dissertação]. São Paulo: Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo; 2013.
 53. Santos C de P. Manifestações bucais e gerais de interesse odontológico em indivíduos com síndrome de Williams Beuren [dissertação]. São Paulo: USP – Faculdade de Odontologia; 2016.
 54. Sylos C, Pereira AC, Azeka E, Miura N, Mesquita SMF, Ebaid M.. Arterial hypertension in child with Williams-Beuren Syndrome (7q11.23 Chromosomal Deletion). *Arq Bras Cardiol.* 2002;79(2):177-80.
 55. Pober BR, Morris, CA. Diagnosis and management of medical problems in adults with Williams-Beuren syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2007;145C(3):280-90.
 56. Seraceni MFF et al. Indicadores de problemas de comportamento em crianças e adolescentes com Síndrome de Williams: dados preliminares. *Cad Pós- Grad Dist Desenv.* 2010;10(1):37-48.
 57. Silveira LV. O aluno com deficiência causada pela Síndrome de Williams na escola comum: processos inclusivos pelas falas daqueles que os vivenciam [dissertação].

Vitória (ES): Universidade Federal do Espírito Santo; 2014.

58. Siluk ACP, Pavão SMO, organizadoras. Atendimento Educacional Especializado - práticas pedagógicas na sala de recursos multifuncional. Santa Maria: (UFSM), PRE: Ed. pE,com; 2015.

Apêndice A. Editorial para Enfermagem Brasil

Ana Lúcia Fernandes Farias Ricci Marques: biomédica, enfermeira, pós-graduada em Psicopedagogia. Membro do grupo de pesquisa Nemoreges e aluna especial do Programa de Pós- Graduação *Stricto Sensu* em Enfermagem – Mestrado Acadêmico, da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto/SP (FAMERP). anariccimarques@gmail.com

Endereço para correspondência: Av. Luciano Lopes de Carvalho, 1070 – Centro/Onda Verde/SP

– CEP 15.450-000 - Tel. 17 98165 7555

Zaida Aurora Sperli Gerald Soler: obstetriz, enfermeira, mestre, doutora e livre-docente em enfermagem obstétrica, docente e orientadora de graduação e pós-graduação, coordenadora geral do mestrado Acadêmico em Enfermagem da FAMERP. Orientadora da dissertação que inclui conteúdo deste editorial E-mail: zidaaurora@gmail.com

Endereço para Correspondência:

Rua Alagoas, no. 29 – Bálsamo/SP – Bairro Jardim São Domingos CEP: 15140-000

Tel: (17) 996098545 (17) 32641558

Síndrome de Williams-Beuren: história contada de experiência vivida

*Não adianta esperar que a lâmpada acenda sozinha; também não adianta esperar sentado;
a solução é levantar-se e ligar o interruptor.*

Leobino Filho

Neste Editorial busco apresentar o que considero uma ou mais uma “lacuna” na atenção em saúde em nosso meio – a assistência a portadores de doenças raras e a orientação à família, seus pais, principalmente. As doenças raras não são tão raras quanto se imagina e em muitos casos o tratamento médico e de outros profissionais não ambiciona a cura.

No caso das síndromes genéticas, geralmente o tratamento se limita a cuidados básicos de vida diária e uso de terapias auxiliares/complementares/alternativas, com vistas a melhorar a qualidade de vida dos pacientes, seja no contexto familiar, seja em núcleos sociais a começar pela própria família e, quando possível, também a escola, clubes e outros espaços públicos.

Sou biomédica e enfermeira e mãe de uma criança, hoje com 11 anos, acometida por

uma doença rara, a Síndrome de Williams-Beuren. Tenho buscado desde o diagnóstico o que poderia fazer para ajudar meu filho a integrar-se da melhor forma possível à vida social e familiar.

Esta trajetória pessoal me levou à pesquisa dos cuidados e terapias auxiliares no tratamento de doenças raras, especialmente das síndromes genéticas, iniciando com uma pós-graduação em psicopedagogia. O passo mais recente foi minha associação ao grupo de pesquisa Nemoreges (Núcleo de Estudos sobre Morbidade referida e gestão em saúde), iniciado e dirigido pela Profa Dra Zaida AS Geraldés Soler, no intuito de buscar qualificação acadêmica que encontre e/ou desenvolva materiais de referência que facilitem a vida dos pais e orientem os profissionais de saúde sobre o melhor procedimento a ser adotado nestes casos.

A partir deste ano estou me inserindo como aluna especial na pós-graduação, em nível de mestrado, para aprofundar conhecimentos, desenvolver pesquisas e fazer divulgações sobre tal síndrome, tomando como ponto de partida o crescimento e desenvolvimento de meu filho. Quem sabe o que será possível alcançar... No mínimo beneficiarei minha família, meu filho e outros pais e crianças com doenças raras.

Durante o II Congresso Ibero-americano de Doenças Raras, realizado em 2016 na cidade de Brasília, veio à tona a informação de que o número estimado de pessoas com doenças raras no Brasil é de 13 milhões. Este número é maior do que a população da cidade de São Paulo, que segundo dados do IBGE atualizados em 2016, é de 12 milhões de pessoas, sendo considerada atualmente a terceira maior cidade do mundo! Todas estas pessoas se encaixam no conceito adotado pela Organização Mundial de Saúde (OMS), que indica como doença rara aquela que atinge até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos, ou seja, apenas 1,3 paciente numa população de 2 mil pessoas.

No universo de doenças raras, estão as síndromes genéticas, algumas já bastante conhecidas como a Síndrome de Down e outras que carecem de informação e pesquisa como a Síndrome de Williams-Beuren. Esta síndrome afeta gravemente o desenvolvimento cognitivo, comportamental e motor desde a mais tenra infância e geralmente é acompanhada também de anomalias físicas, sendo mais comuns a mal formação cardíaca e problemas do trato renal.

O nome atribuído à síndrome vem dos dois profissionais que primeiro identificaram o conjunto de sintomas que caracterizam a doença, os médicos **J. C. P. Williams**, da Nova Zelândia e o alemão **A. J. Beuren**. A síndrome é diagnosticada em laboratório pelo exame de hibridação *in situ* por fluorescência FISH (sigla inglesa para Fluorescent In Situ Hybridization) ou ainda em consultório pelo fenótipo característico:

nariz em cela ou arrebitado, cabelo encaracolado, lábios cheios, dentes pequenos e sorriso frequente.

A raridade da síndrome faz com que muitos familiares convivam com a doença sem obterem o correto diagnóstico e, em decorrência disto, também ficam sem acesso ao tratamento adequado. É certo que é desconhecido nesta síndrome, assim como outras doenças raras, aspectos de prevenção e de tratamento que possibilite a cura ou ao menos ações terapêuticas mais efetivas e eficazes. Via de regra o tratamento médico é em nível sintomático, para corrigir ou amenizar os vários problemas de saúde física que geralmente acompanham os indivíduos acometidos pela síndrome.

Cuidando de meu filho e estudando sobre tal síndrome vivenciei o quanto a fonoaudiologia contribuiu para a redução da ansiedade e também quanto ele aprendeu na verbalização de suas demandas. A terapia ocupacional e fisioterapia também têm contribuído fortemente para superar as deficiências no desenvolvimento motor, principalmente na coordenação motora fina, permitindo maior independência no uso de tecnologia (celular, computador); atividades de cuidados pessoais (escovar os dentes, usar o banheiro, pentear os cabelos) e até mesmo na alfabetização. Sem dúvida, os cuidados e as terapias melhoram a qualidade de vida do paciente e da família, permitindo a inserção do indivíduo na rotina habitual da família e o acesso a locais públicos como escola, parques, clubes, shopping e outros.

Assim, se ele for estimulado, por exemplo, a comer sozinho (usando talheres, copos e pratos) será capaz de frequentar um restaurante, trazendo um fio de normalidade para a rotina da família e aumentando a qualidade de vida de todos os envolvidos.

No contexto das doenças raras, em que não se ambiciona a cura, a aplicação destes cuidados na infância é de fundamental importância porque irão determinar o nível de independência e adaptação à sociedade que este indivíduo terá na idade adulta. No caso do meu filho, ele hoje frequenta a mesma escola que os irmãos e está totalmente alfabetizado.

Diz o antigo ditado português *“o que não tem remédio, remediado está”*, mas eu ousou discordar para dizer que *“aquilo que não tem remédio inspira cuidados”*, porque nestes casos, os cuidados representam tudo o que o paciente e sua família têm de concreto em termos de assistência em saúde.

Mais, tomo como minha a frase final, considerando a competência (conhecimento, habilidade, atitudes, valores e emoções) que eu como mãe e minha família desenvolvemos no cotidiano de convivência com nosso filho, portador da

síndrome de Williams-Beuren... *Enquanto eu viver, darei sempre o melhor de mim, na esperança de que todos possam ter um futuro melhor. Leobino Filho*

Fontes Bibliográficas Consultadas

Congresso Iberoamericano de Doenças Raras (<http://amaviraras.com>)

IBGE citado pela Wikipedia ([https://pt.wikipedia.org/wiki/São_Paulo_\(cidade\)](https://pt.wikipedia.org/wiki/São_Paulo_(cidade)))

Associação Brasileira de Síndrome de Williams-Beuren (<http://swbrasil.org.br>)

Ministério da Saúde, “Doenças raras ainda representam desafio para saúde pública”, acessado no site (<http://www.brasil.gov.br/saude/2015/03/doencas-raras-ainda-representam-desafio-para-saude-publica>) em 06 de abril de 2017;

MACHADO, M. T., *et al.* Achados Neuro-Urológicos da Síndrome de Williams: Relato de Caso. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 1998, 56 (3-b): 683-687. EWART A.K.; *et al.*: A human vascular disorder, supraaortic stenosis, maps to chromosome 7. *Proc Natl Acad Sci USA* 90:3226-30, 1993.

FRANGISKAKIS J. M.; *et al.*; Lim-kinase hemizigosity implicated in impaired visuospatial constructive cognition. *Cell* 86:59-69, 1996.

DUTLY, F , Schnitzel, A: Unequal interchromosomal rearrangements may result in elastin gene deletions causing Williams Beuren syndrome. *Hum Mol Genet* 12:1893-98, 1993.

ASHKAN LASHKARI, B.S., *et al.* Williams- Beuren Syndrome: An update and review for the primary Physician. *Clinical Pediatrics*, 1999; 38: 189-208.

Apêndice B - MANUSCRITO apresentado no Exame Geral de Qualificação

Síndrome de Williams-Beuren: análise de comunicações científicas como contribuição para o cuidado”

“Williams-Beuren Syndrome: analysis of scientific communications as a contribution to care”

“Síndrome de Williams-Beuren: análisis de la comunicación científica como contribución al cuidado”.

Ana Lúcia Fernandes Farias Ricci

Marques¹Zaida Aurora Sperli

Geraldes Soler²

¹Biomédica e Enfermeira, mestranda do Programa de Pós-graduação Stricto Sensu em Enfermagem – Mestrado Acadêmico da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto/ SP (FAMERP). E-mail: anariccimarques@gmail.com

²Obstetriz, enfermeira, mestre, doutora e livre-docente em enfermagem obstétrica, docente e orientadora de graduação e pós-graduação de enfermagem da FAMERP, Orientadora da dissertação que inclui conteúdo desta revisão. E-mail: zidaaurora@gmail.com

Correspondência:

Ana Lúcia Fernandes Farias Ricci Marques - e-mail: anariccimarques@gmail.com

Zaida Aurora Sperli Geraldes Soler: zidaaurora@gmail.com

Este artigo é parte da dissertação de mestrado intitulada *SIC (segundo informação da consulente): História de Vida de uma mãe de Williams*, com previsão de defesa em 01 de setembro de 2021.

A autora recebeu bolsa de demanda social da CAPES, de mestrado, no período de setembro de 2019 a junho de 2021

RESUMO

Introdução: A Síndrome de Williams Beuren (SWB) ou Síndrome de Williams (SW) é uma doença genética rara, descrita em 1961/1962, ainda pouco conhecida e subdiagnosticada, responsável por distúrbios e deficiências progressivos, em diversas áreas do desenvolvimento, incluindo a cognitiva, motora e comportamental. **Objetivo** analisar fontes bibliográficas científicas publicadas no Brasil, sobre sentimentos e necessidades de familiares cuidadores e crianças com Síndrome de Williams – Beuren. .

Método: trata-se de estudo descritivo, de base bibliográfica, junto ao Google Acadêmico e Biblioteca Virtual de Saúde da rede BIREME, no formato de artigos, livros, dissertações e teses, identificando ocorrências progressivas no desenvolvimento neuropsicomotor de crianças com a Síndrome de Williams-Beuren, que subsidiem um cuidado adequado. Para cada comunicação científica foi feita uma resenha/sinopse crítica do material bibliográfico selecionado. **Resultados:** foram analisadas 49 publicações, sendo 30 artigos, cinco livros, nove dissertações de mestrado e cinco teses de doutorado, com abordagem específica de características de desenvolvimento, agravos à saúde, necessidades e medidas de intervenção para melhor qualidade de vida a afetados pela SWB. **Conclusões:** os dados obtidos permitem afirmar que são necessários esforços em conjunto de pesquisadores, profissionais, especialistas da equipe de saúde preparados para atender tais crianças e pais/cuidadores, para melhorar a assistência e o cuidado aos acometidos por doenças raras.

Palavras-Chave: Síndrome de Williams; Síndrome de Williams-Beuren; Doenças Raras; Crianças com Deficiência.

ABSTRACT

Introduction: Williams Beuren Syndrome (WBS) or Williams Syndrome (WS) is a rare genetic disease, described in 1961/1962, still poorly known and underdiagnosed, responsible for progressive disorders and deficiencies, in several areas of development, including the cognitive, motor and behavioral. **Objective:** analyze scientific bibliographic sources published in Brazil about feelings and needs of family caregivers and children with Williams Syndrome – Beuren. **Method:** this is a bibliographically-based study in Google Academic and Virtual Health Library of the BIREME network, in the form of articles, books, dissertations and theses, identifying progressive occurrences in the neuropsychomotor development of children with Williams-Beuren Syndrome, that subsidize proper care. For each scientific communication, a review/critical synopsis of the selected bibliographic material was made. **Results:** 39 publications were analyzed, 26 articles, five books, four master's theses and four doctoral theses, with a specific approach to development characteristics, health problems, needs and intervention measures for better quality of life for those affected by SWB. **Conclusions:** the data obtained allow us to affirm that joint efforts are needed by researchers, professionals, specialists from the health team prepared to care for such children and parents/caregivers, to improve assistance and care for those affected by rare diseases.

Keywords: Williams Syndrome; Williams-Beuren Syndrome; Rare diseases; Children with Disabilities.

RESUMEN

Introducción: El Síndrome de Williams Beuren (SWB) o Síndrome de Williams (SW) es una enfermedad genética rara, descrita en 1961/1962, aún poco conocida e infradiagnosticada, responsable de los trastornos progresivos y deficiencias en varias áreas del desarrollo, incluidas las cognitivas, motoras y conductuales.

Objetivo: analizar fuentes bibliográficas científicas publicadas en Brasil sobre sentimientos y necesidades de cuidadores familiares y niños con síndrome de Williams - Beuren. **Métodos:** se trata de un estudio de base bibliográfica con Google Académico y Biblioteca Virtual en Salud de la red BIREME, en forma de artículos, libros, disertaciones y tesis, identificando ocurrencias progresivas en el desarrollo neuropsicomotor de niños con Síndrome de Williams-Beuren, que subvencionan la atención adecuada.

Para cada comunicación científica se realizó una revisión / sinopsis crítica del material bibliográfico seleccionado. **Resultados:** se analizaron 39 publicaciones, 26 artículos, cinco libros, cuatro tesis de maestría y cuatro tesis doctorales, con un abordaje específico de las características del desarrollo, problemas de salud, necesidades y medidas de intervención para una mejor calidad de vida de los afectados por SW. **Conclusión:** los datos obtenidos permiten afirmar que es necesario un esfuerzo conjunto de investigadores, profesionales, especialistas del equipo de salud preparados para atender a este tipo de niños y padres / cuidadores, para mejorar la atención y el cuidado de los afectados por enfermedades raras.

Palabras clave: Síndrome de Williams; Síndrome de Williams-Beuren; Enfermedades raras; Niños con discapacidades.

1 INTRODUÇÃO

Como mãe de um filho diagnosticado com Síndrome de Williams-Beuren, hoje já adolescente, busco neste estudo apresentar os cuidados que são necessários a portadores de doenças raras e a orientação à família, principalmente, seus pais. Sendo biomédica e enfermeira tive uma longa trajetória para chegar ao diagnóstico, tratamento e cuidados e me “inventar e reinventar” para dar o máximo para o melhor desenvolvimento neuropsicomotor e de qualidade de vida para meu filho, permitindo-lhe integrar-se da melhor forma possível à vida social e familiar. Para tanto fui observando, estudando e aprendendo os diferentes contextos que envolvem o cuidado a crianças com doenças raras, considerando além dos sinais e sintomas que apresentam, que exigem um itinerário terapêutico por diferentes especialistas, mas seus sentimentos e necessidades talvez não sejam claramente identificados em uma consulta, mas são vistos, percebidos em casa, por aqueles que cuidam, que interagem no dia a dia com tal pessoa. ⁽¹⁾ No universo de doenças raras estão as síndromes genéticas, que representam um sério problema de saúde pública, mas são pouco estudadas no Brasil. Segundo o Ministério da Saúde do Brasil, as doenças raras são aquelas que afetam até 65 pessoas de cada 100.000 indivíduos, mas existem

entre 6000 a 8000 tipos diferentes de doenças raras e juntas representam um grande impacto epidemiológico. Cerca de 80% das doenças raras são causadas por fatores genéticos, e o restante por fatores ambientais, infecciosos e imunológicos, principalmente. Geralmente são crônicas, progressivas, incapacitantes, às vezes degenerativas, provocando alterações físicas, mentais, comportamentais e sensoriais. O tratamento de pacientes acometidos por doenças raras requer acompanhamento multiprofissional, incluindo Geneticista, Fisioterapeuta, Fonoaudiólogo, Nutricionista, Psicólogo, entre outros, visando aliviar os sintomas ou retardar seu aparecimento.

Supõe-se que apenas 10% dessas doenças exigem tratamento medicamentoso e específico e geralmente é de alto custo.⁽²⁾

A Síndrome de Williams–Beuren, conhecida simplesmente como síndrome de Williams é uma desordem genética considerada relativamente rara, estimando-se que um indivíduo nasça portador entre 1/7.500 e 1/20.000 e frequentemente não é diagnosticada. Foi descrita pela primeira vez em 1960 pelo médico cardiologista neozelandês John Cyprian Phipps Williams, que verificou que um grupo de pacientes pediátricos possuía sintomas comuns entre si, como problemas cardiovasculares; rostos com características semelhantes; atraso mental moderado; dificuldade para ler, escrever e efetuar operações matemáticas. Em 1961, outro pesquisador, Alois Beuren, um cardiopediatra alemão, observou outras características que complementaram o diagnóstico da síndrome, de forma que a doença passou a ser conhecida como Síndrome de Williams-Beuren.⁽³⁾

O diagnóstico genético da SWB é confirmado pela hibridização fluorescente *in situ* (FISH), análise cromossômica por *microarray* (CMA) ou por hibridização genômica comparativa (CGH-*array*). É causada por uma microdeleção no braço longo do cromossomo 7, na região 7q11.23, que engloba de 26 a 43 genes, levando à perda de 20-25 genes. As manifestações clínicas do doente associam-se diretamente aos tipos de genes deletados, com fenótipo característico de fâcies dismórficas, comprometimento multiorgânico e diversos complicadores clínicos, afetando o desenvolvimento cognitivo, comportamental e motor, sendo acompanhada por anomalias físicas, como a malformação cardíaca e problemas do trato renal, com pontos fortes relativos em certas habilidades sociais e de linguagem.⁽⁴⁾

Posso afirmar que o nascimento de uma criança com deficiência transforma a família e os sentimentos externados por seus pais são ambíguos: Atualmente, a deficiência é um problema que tem chamado a atenção de pesquisadores na área da psicologia, apontando-se a necessidade de ouvir a mãe

dessas crianças. Principalmente as mães sentem-se compelidas a mudar sua vida pessoal e profissional para irem em busca de tratamentos para seus filhos e dedicam suas vidas para eles. Nesta jornada, além da criança, existe uma família que precisa de apoio. Por essas razões, é preciso entender como se dá a relação entre mães e seus filhos deficientes, como fator fundamental para o desenvolvimento de estratégias que viabilizem maior qualidade de vida para toda a família. Também ouvir a família, em especial a mãe, que geralmente torna-se a principal cuidadora, no sentido de ajudar outras mães e famílias nas mesmas condições. ⁽⁵⁻⁷⁾

A chegada de um novo membro à família já produz muitas mudanças no grupo familiar, nos aspectos emocionais, físicos, comportamentais, sociais e econômicos, que ficam ressaltados no caso de crianças com necessidades especiais. Cuidar dessa criança reflete-se também na vida adoís, com desafios impostos no cotidiano podem levar a insatisfações, divergências de opinião e, conseqüentemente, a discussões e atritos entre o casal. A compreensão das reações familiares é algo que os profissionais da área da saúde deviam se qualificar para ajudar, tratar e cuidar. ⁽⁸⁾

São limitadas as pesquisas com pais de crianças com deficiências quanto à percepção de suporte familiar e problemas emocionais. Pesquisadores que atuam em diferentes segmentos do desenvolvimento infantil têm criado programas específicos de treinamento de pais com o objetivo de capacitá-los, melhorando o processo de superação, aceitação e inclusão dessa criança com síndrome genética e deficiência cognitiva. Há necessidade de grupos de suporte emocional para familiares de crianças com transtornos do desenvolvimento associados com deficiência intelectual. ⁽⁹⁻¹²⁾

Ante o exposto, o **Objetivo** deste estudo é analisar publicações científicas que abordem sentimentos e ou necessidades de crianças com Síndrome de Williams – Beuren e de suas mães cuidadoras.

2 MÉTODO

A presente pesquisa é uma revisão de comunicações científicas, no formato de artigos, livros, dissertações de mestrado e teses, que abordam aspectos de interesse para o cuidado humanizado a pacientes com síndrome de William-Beuren. O roteiro metodológico para a execução do estudo consistiu na identificação da questão da pesquisa, busca na literatura, categorização e avaliação dos estudos obtidos, interpretação dos resultados e síntese do conhecimento.

Para nortear a busca bibliográfica partiu-se do questionamento sobre as características dos

acometidos pela síndrome de William-Beuren, considerando também seus sentimentos e necessidades, assim como de seus familiares, o que contribuiria para melhor assistência e cuidados, no transcorrer de seu desenvolvimento cognitivo e neuropsicomotor.

A busca bibliográfica dos artigos foi realizada junto à Biblioteca Virtual de Saúde (BVS) da Rede BIREME (de sua denominação original Biblioteca Regional de Medicina) e atualmente Centro Latino-Americano e do Caribe de Informação em Ciências da Saúde, é um organismo internacional, centro especializado que faz parte da Organização Pan-Americana da Saúde e Organização Mundial da Saúde (OPAS/OMS), na Base de Dados Lilacs (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde), que é o mais importante e abrangente índice da literatura científica e técnica da América Latina e Caribe, no Scielo - Biblioteca Eletrônica Científica Online (do inglês: Scientific Electronic Library Online - SciELO) é uma biblioteca digital de livre acesso e modelo cooperativo de publicação digital de periódicos científicos brasileiros, resultado de um projeto de pesquisa da Fundação de Amparo à Pesquisa de São Paulo (FAPESP), em parceria com a Centro Latino-Americano e do Caribe de Informação em Ciências da Saúde (Bireme) e no Google Acadêmico, considerado nos últimos anos como uma base de dados bem organizada e com maior repertório de publicações científicas online.

Os livros que compuseram a bibliografia analisada foram sugeridos em eventos sobre portadores de doenças raras e divulgados em redes de pais de crianças com Síndrome de William-Beuren. Foram selecionadas publicações diretamente relacionadas ao objetivo do estudo, em forma de cinco livros comprados em eventos científicos sobre SWB, dissertações de mestrado e artigos científicos, disponíveis na íntegra. As dissertações e teses foram analisadas principalmente pelos resumos, discussão e conclusões, enquanto os livros foram lidos e criticamente analisados e os artigos científicos da mesma forma. Os artigos foram buscados a partir dos anos de 1960 até 2021, utilizando-se os descritores: Síndrome de Williams; Síndrome de Williams-Beuren; Doenças Raras; Crianças com Deficiência.

Para a extração das informações, utilizou-se instrumento de coleta de dados que denominamos de resenha, contendo variáveis relacionadas à identificação do estudo, introdução e objetivo, características metodológicas, resultados e conclusões.

3 RESULTADOS

Foram obtidas 49 publicações que atendiam ao objetivo do estudo, sendo 30 (61,22%) artigos,

correspondendo a sete (23,33%) que abordam aspectos dos sentimentos dos pais de crianças com a SWB e 23 (76,67%) artigos que se referem a aspectos de agravos à saúde, de desenvolvimento neuropsicomotor, de situação clínica e de cuidados a portadores da SWB; cinco (10,20%) livros e 14 (28,57%) trabalhos de *pós-graduação stricto sensu*, sendo nove (64,29%) dissertações de mestrado e cinco (35,71%) teses de doutorado. Todas as publicações estão apresentadas em forma de sinopse, com citação de número da referência bibliográfica, no ano de publicação.

3.1 Os Artigos Científicos

No **Quadro 1** estão descritos, em síntese, os sete artigos que se referem a publicações que abordam principalmente sentimentos e necessidades dos pais de portadores da Síndrome de Williams – Beuren. Cada artigo está apresentado quanto ao ano de publicação, com numeração correspondente à referência bibliográfica, título e os pontos de destaque dos resultados obtidos. Foram selecionados dois artigos em cada um dos anos de 2012 e 2014 e um artigo nos anos de 2015, 2016 e 2019. Todas as publicações são de autores nacionais e em português.

Quadro 1. Artigos que abordam sentimentos dos pais de crianças com Síndrome de Williams – Beuren .

ANO	TÍTULO	PONTOS CENTRAIS
2012 ⁽⁹⁾	Estilos parentais e habilidades sociais em pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren.	Pais de crianças com SWB têm que reorganizar suas vidas. As práticas parentais são estratégias para o convívio diário com seus filhos. Têm que ajudar seus filhos a desenvolver comportamentos que propiciem autonomia, independência e responsabilidade. A prática parental positiva predominante na amostra de pais participantes correspondeu à Monitoria Positiva. Entretanto, para práticas de punição inconsistente, negligência e disciplina relaxada, houve resultados abaixo da média inclusive com estilo parental de risco para estas práticas. Para a prática de Monitoria Negativa o grupo apresentou predominantemente um estilo parental de risco. Com relação aos índices de habilidades sociais, observou-se que quase metade dos participantes apresenta um repertório para as habilidades sociais abaixo da média ou muito deficitário, o que seria

		<p>recomendável, por exemplo, a inserção em programas de intervenção do tipo treino de pais. Embora a amostra do estudo seja restrita é importante mencionar que a literatura brasileira é escassa quanto aos indicadores relacionais e de saúde mental de pais/mães de crianças e adolescentes com SWB, caracterizando um estudo pioneiro no delineamento do perfil destes pais. Além disso, recomenda-se a implementação de protocolos de intervenção que forneçam suporte familiar e que foquem no treino de práticas parentais e habilidades sociais, pois podem auxiliar esses pais a desenvolverem melhor repertórios para lidar com seus filhos.</p>
2012 ⁽¹⁰⁾	A morte do filho idealizado	<p>A autora, psicóloga, narra sua experiência como mãe de uma filha com deficiência e o processo de luto obrigatório e repentino da morte do filho idealizado. Relata as incertezas e medos que passou e pela falta de ética no comportamento de alguns profissionais da saúde e da educação, mas ressalta o acolhimento por outras mães na mesma condição que ela.</p>
2014 ⁽¹¹⁾	Reações dos familiares frente à descoberta da deficiência dos filhos.	<p>Geralmente os pais com filhos que apresentam deficiência enfrentam muitos desafios, o que leva a insatisfações, divergências de opinião, atritos, discussão, brigas. Experimentam sentimentos de tristeza, culpa, negação. Também relatam comportamentos inadequados de alguns médicos. Esperam ser atendidos de forma sensível, humanizada, mas com sinceridade e veracidade.</p>
2014 ⁽¹²⁾	Relação entre percepção de suporte familiar e indicadores de problemas emocionais em pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams.	<p>Os pais de crianças com SWB são acometidos principalmente de sofrimento mental, com surgimento de ansiedade/depressão/estresse. O suporte familiar é necessários para diminuir agravos emocionais e psíquicos nos pais. Para sustentar o papel de protetor e cuidador, quando se tem um filho com deficiência, é importante que os pais conheçam as principais alterações associadas ao quadro clínico de seus filhos, especialmente quando a condição de saúde identificada está associada a problemas cognitivos (como déficits intelectuais) e comportamentais. É relevante ainda que conheçam os tratamentos e encaminhamentos necessários, assim como estratégias mais eficazes de enfrentamento para novas situações. Além disso, os pais também precisam ser acolhidos,</p>

		e ter um espaço para conversar sobre suas dúvidas e dificuldades. sugere-se também verificar outros fatores que podem estar envolvidos nas redes de suporte familiar e social, como associações e outros grupos que facilitem a troca de experiência e a convivência dessas famílias.
2015 (13)	Estresse em crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren em idade escolar	Há a necessidade de capacitação de educadores e pais em relação à síndrome, de modo a incentivá-los a desenvolver ambientes controlados que permitam às crianças a aquisição de autonomia e independência. A estimulação de habilidades cognitivas e habilidades da vida diária diminuem os níveis de estresse das crianças com SWB.
2016⁽¹⁴⁾	Grupo de suporte socioemocional para pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams.	Os pais declararam: restrições em suas atividades familiares, devido à constante dedicação aos filhos acometidos, como: ir às compras, utilizar transportes públicos, solicitação constante da escola; dificuldades de comportamento ou tirar férias. Isso gera estresse e ansiedade, problemas profissionais e desempenho no trabalho, além de financeiros, quando sentem obrigados a abandonar o emprego.
2019(15)	As Representações Sociais da Maternidade para Mães de Filhos/as com Deficiência	Existe uma pressão social pelo filho idealizado, dentro de um padrão socialmente aceito. A descoberta na gravidez ou no nascimento de um filho/a com deficiência pode trazer efeitos principalmente sobre os sentimentos das mães, como tristeza, choque, resignação e negação.

No **Quadro 2** estão descritos em síntese, os 13 artigos publicados entre 1998 e 2010, correspondendo a um artigo nos anos de 1998, 2002 a 2008, dois artigos em 2010 e três artigos em 2009. Estão em idioma espanhol os artigos publicados nos anos de 2003 (Espanha), 2005 (Colombia) e 2008 (Espanha).

Quadro 2. Artigos que abordam características de desenvolvimento neuropsicomotor e social de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren- 1998-2010

ANO	TÍTULO	PONTOS CENTRAIS
1998 ⁽¹⁶⁾	Achados neuro-urológicos da síndrome de Williams: relato de caso.	Caso de uma menina de seis anos com SWB que apresenta sintomas de polaciúria e urge-incontinência. Constatado divertículos vesicais e hiperatividade detrusora. É importante a investigação urológica para melhorar condições clínicas e sociais da criança com SW.
2002 ⁽¹⁷⁾	Anormalidades oculares em 20 pacientes com síndrome de Williams-Beuren	Observou-se opacidades puntiformes no cristalino (84%), estrabismo (45%), íris de padrão estrelado (42%), tortuosidade dos vasos retinianos (42%), hipoplasia do nervo óptico (5%) e atrofia da aréola Peri papilar (5%). Recomenda-se avaliação oftalmológica completa de crianças Williams, desde o diagnóstico e tratar estrabismo para prevenir a ambliopia.
2003 ⁽¹⁸⁾	A. Síndrome de Williams: memoria, funciones visuoespaciales y funciones visuoconstructivas	Feita avaliação neuropsicológicas de três doentes com SW, sobre suas funções mnésicas e capacidades viso espaciais. Encontrou-se marcadas dificuldades viso espaciais, com habilidades linguísticas preservadas, mas a linguagem de conteúdo incompleto e com dificuldades pragmáticas. Isso justifica a necessidade de diagnóstico precoce sobre perfil cognitivo, para planificar estimulação que potencialize as possibilidades cognitivas de crianças com SW.
2004 ⁽¹⁹⁾	Funcionamento Cognitivo e Produção Narrativa no Síndrome de Williams: Congruência ou Dissociação Neurocognitiva?	Estudo do perfil narrativo de 14 indivíduos com SW, em tarefa de indução narrativa, em termos da estrutura, processo e conteúdo. Apresentaram grandes déficits na produção narrativa, preservando alguns marcadores sociais em <i>contar história</i> . Tinham grandes dificuldades nas tarefas de desenho livre e nas cópias de figuras geométricas. Possuem capacidade de reconhecer, discriminar e lembrar faces, o que contrasta com acentuados défices nas mais diversas tarefas viso-espaciais. Também em termos de linguagem expressiva mostram relativa preservação dos aspectos léxicais, sintáticos e semânticos,
2005 ⁽²⁰⁾	Un caso de síndrome de Williams-Beuren: facies de gnomo o duendecillo.	Relato sobre paciente colombiana com SW, 28 anos, não sabia ler ou escrever, que foi levada pela mãe a serviço psiquiátrico, com sintomas de ansiedade, medo, choro, insônia, dependência contínua da mãe e angústia marcada, por por alucinações O exame mental direto encontrou uma paciente, distraída, desorientada no tempo, com alucinações visuais, disartria leve e inteligência muito abaixo da média.
2006 ⁽²¹⁾	Genética e linguagem na síndrome de Williams-Beuren: uma condição neuro-cognitiva	Estudo descreve as habilidades de linguagem na SWB, segundo publicações científicas: a produção verbal pode ser precisa e inteligível, pela integridade do sistema fonológico; o vocabulário receptivo-auditivo adequado em uns e como prejudicado para a idade mental em outros. Estudos voltados para a caracterização do fenótipo neuro-cognitivo e linguístico desta síndrome, associado aos estudos moleculares serão

	peculiar	importantes para auxiliar na conduta do aconselhamento genético e perspectivas de intervenção junto a essas manifestações clínicas, incluindo aspectos comunicativos.
2007 ⁽²²⁾	Perfil comunicativo de indivíduos com a síndrome de Williams-Beuren.	Estudo com 12 indivíduos com SWB e outros 12 sem a síndrome, idade mental semelhante, ambos avaliados por critérios pragmáticos na conversação e comportamentos verbais e não verbais. O desempenho comunicativo mais prejudicado na SWB sugere comprometimentos linguísticos. São necessários estudos mais sistemáticos sobre a questão da dissociação de habilidades cognitivas e linguísticas na SWB.
2008 ⁽²³⁾	Aprendizaje de la lectura en los niños con síndrome de Williams.	O nível de leitura na SWB é pouco estudado. Em pesquisa com dois grupos de escolares, com a mesma idade mental, com e sem SWB, com tarefas de leitura de palavras e pseudopalavras, metafonológicas e nomenclatura rápida. Aqueles com SWB tiveram desempenho semelhante na precisão de leitura de pseudopalavras, mas foi mais lento na leitura, tanto de palavras quanto de pseudopalavras e tarefas de nomenclatura rápidas.
2009 ⁽²⁴⁾	Perfil da fluência da fala na síndrome de Williams-Beuren: estudo preliminar	O padrão de fala fluente atribuído aos indivíduos com SWB sustenta-se pela efetividade da alça fonológica. Foram avaliadas 12 pessoas com SWB e outros 12 sem a síndrome, pareado por gênero e idade mental semelhante. O grupo com SWB mostrou a presença de disfluências que podem ser decorrentes de prejuízo no processamento léxico-semântico e sintático da informação verbal; ressaltando-se, pois a necessidade de investigações mais sistemáticas.
2009 ⁽²⁵⁾	Intervenção motora em uma criança com Síndrome de Williams.	Feito estudo de caso com uma criança com SWB, para verificar a contribuição das intervenções motoras, usando-se Escala de Desenvolvimento Motor – EDM, para avaliação antes e depois de 25 sessões, duas vezes por semana. Após, observou-se avanços positivos nas áreas de motricidade fina, equilíbrio e esquema corporal, mostrando a relevância da intervenção motora.
2009 ⁽³⁾	Notas no Percurso: Linguagem Musical e Síndrome de Williams.	Via de regra os relatos sobre aptidões musicais de crianças com SWB não são científicos. Já foi evidenciado que várias dentre elas têm ouvido absoluto; mesmo que não conheçam o solfejo, são capazes de reproduzir de ouvido uma cantiga num instrumento musical. Uma pesquisa com ressonância magnética nuclear sobre os tamanhos das diferentes áreas do cérebro mostrou que as pessoas com SW têm um aumento relativo do plano temporal esquerdo, similar ao que se observa nos músicos virtuosos.
2010 ⁽²⁶⁾	Avaliação da motricidade ampla e fina na Síndrome de Williams: relato de caso	Pesquisa realizada com uma criança de 8 anos, com SWB, com objetivo analisar os achados da motricidade ampla e fina, sendo avaliado pelo Inventário Portage Operacionalizado. Os resultados demonstraram que a criança revelou maior dificuldade na motricidade fina em relação à ampla, tinha dificuldades na escrita, em manipular objetos com movimento de pronação e supinação e dificuldade no movimento de pinça.
2010 ⁽²⁷⁾	Indicadores de problemas de comportamento em crianças e adolescentes com Síndrome de Williams: dados preliminares	Pesquisa com pais e responsáveis de 22 crianças e adolescentes com SWB, para identificar comportamentos agressivos, auto-agressivos, estereotipados e indicadores comportamentais de desenvolvimento. Foram usados o Inventário de Problemas de Comportamento e o Questionário de Comunicação Social. A maior parte tinha estereotipia e autoagressão; 5 participantes tinham Transtorno Global de desenvolvimento e um autismo. Pais e professores devem ser preparados em programas de manejo comportamental.

No **Quadro 3** estão os 10 artigos publicados entre 2011 a 2019, que abordam condições de crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor e social de acometidos por SWB, correspondendo a um artigo nos anos de 2014 e 2017 e dois artigos nos anos de 2011, 2013, 2015 e 2019.

Quadro3. Artigos que abordam características de desenvolvimento neuropsicomotor e social de filhos com SWB, publicados entre 2011-2020

ANO	TÍTULO	PONTOS CENTRAIS
2011 ⁽²⁸⁾	Anthropometric and body-mass composition suggests an intrinsic feature in Williams-Beuren syndrome	São raros os estudos de composição corporal na SWB. Foram pesquisados 17 brasileiros com SWB, quanto ao estado clínico e nutricional, sendo calculados escores para altura, peso, índice de massa corporal, tríceps e espessura da dobra cutânea subescapular e no braço: circunferência, área muscular e área de gordura. Quatro crianças foram consideradas atrofiadas e duas severamente desnutridas. Na amostra encontraram-se anormalidades nos estoques de gordura e baixa estatura, que parece intrínseco na SWB.
2011 ⁽²⁹⁾	Comportamento social em jovens com a Síndrome de Williams-Beuren	Portadores da SWB são conhecidos por seu comportamento hipersocial e loquaz, extrovertido e faces alegres. Verificou-se o padrão de sociabilidade em 13 adolescentes com SWB, usando a Escala de Comportamento Adaptativo de Vineland e o Inventário de Habilidade Social. Constatou-se na amostra que os pacientes apesar da boa desenvoltura social, tinham sentido crítico rebaixado no meio social e grande prejuízo adaptativo.
2013 ⁽¹³⁾	Estresse em crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren em idade escolar	Encontrou-se nesta pesquisa: índice elevado de estresse nas crianças e adolescentes com SWB, independente do sexo, principalmente aquelas com mais de 14 anos. Mais de 50% queixaram-se de discriminação na escola e excesso de barulho, com risco de aumento da pressão arterial e nível de cortisol alterado. Os que frequentavam escola especial foram menos expostos a agentes estressores, mas tinham mais prejuízos de aprendizagem. Como são muito otimistas não se adaptam a círculos de convivência, pois muitas vezes agem de maneira inadequada, o que gera estresse; As alterações cardiovasculares e renais os tornam mais vulneráveis ao estresse, principalmente no ambiente escolar.
2013 ⁽³⁰⁾	Análise do comportamento e do desempenho em atividades básicas e instrumentais de vida diária em adolescentes Williams-Beuren	Pouco se conhece sobre o comportamento de pessoas com SWB no Brasil em relação Atividades de Vida Diária - como realizar sua rotina diária de autocuidado e de alimentação. O perfil comportamental na SWB sugere níveis clinicamente significativos de déficits de atenção, de problemas sociais e de alterações na fluência do pensamento. Isso pode contribuir negativamente no desempenho das Atividades Básicas de Vida Diária (ABVD) e Atividades Instrumentais de Vida Diária (AIVD). Foram avaliados 10 adolescentes neste aspecto e 80% tinham dificuldades significativas nestes aspectos, com relevante dependência de cuidados familiares.

2014 ⁽³¹⁾	Sono-vigília, aspectos de memória e melatonina em Síndrome de Williams-Beuren	Portadores de SWB têm desordens no ciclo sono-vigília, com sono ineficaz, resistência em ir para a cama, acordar durante a noite e sonolência durante o dia. É aventado se seria o padrão anormal na síntese de melatonina, hormônio capaz de modular a qualidade do sono. Este estudo bibliográfico investigou-se pesquisas que separadamente e ou correlacionaram estes três aspectos (melatonina, sono-vigília e memória)
2015 ⁽³²⁾	Achados Orais e Tratamento Odontológico em uma criança com Síndrome de Williams-Beuren	São relatados os cuidados odontológicos de uma criança de 7 anos com SWB, revelando no exame mordida aberta anterior, empuxo na língua, espaçamento interdental excessivo, hipomineralização do esmalte e hipoplasia. O tratamento incluiu: sessões para controle da aversão a ruídos, fotofobia, medo e ansiedade; instruções de higiene bucal, uso alimentar e diário de um enxaguante bucal de flúor de sódio e tratamento endodôntico e restaurador. Ressalta- a importância do cuidado odontológico
2015 ⁽³³⁾	Avaliação da consciência fonológica na Síndrome de Williams.	O processamento fonológico tem papel importante na leitura, pois é necessário por meio da decodificação das letras em seus sons correspondentes, habilidade que é a chave da capacidade de ler palavras fluentemente. Os próprios indivíduos não compreendem as implicações imediatas de frases e sentenças construídas por eles mesmos.
2017 ⁽¹⁾	Síndrome de Williams-Beuren: história contada de experiência vivida.	Trata-se de Editorial escrito pela autora deste artigo, mostrando as lacunas na assistência a portadores de doenças raras. Considera que nas doenças raras geralmente o tratamento se limita a cuidados básicos de vida diária, que devem ser mais investigados e aprofundados para melhorar a qualidade de vida dos pacientes, seja no contexto familiar, seja em núcleos sociais a começar pela própria família e também na escola, clubes e outros espaços públicos. Como não há cura, os cuidados representam tudo o que o paciente e sua família têm de concreto em termos de assistência em saúde, autonomia e adaptação à sociedade na vida adulta.
2019 ⁽³⁴⁾	Síndrome de Williams – Beuren	Neste artigo aborda-se a importância da avaliação do crescimento e desenvolvimento e puberdade precoce. Os acometidos pela SWB precisam de cuidados multiprofissional toda a vida, com exames médicos de rotina, controle de cálcio sérico, vitamina D, rastreamento de hipotireoidismo, avaliação cardíaca, O diagnóstico precoce de intercorrências de agravos à saúde e suporte clínico às alterações no processo de crescimento e desenvolvimento representam marco fundamental para a promoção da saúde, prevenção e controle de agravos.
2019 ⁽³⁵⁾	Aprendizagem matemática na Síndrome de Williams-Beuren. <i>Perspectivas da Educação Matemática</i>	A leitura e a escrita de números são as formas mais complexas de aprendizagem simbólica, pois envolve estruturas funcionais da Cognição Numérica e têm sido realizadas pesquisas da neurociência cognitiva aplicadas à educação matemática. Este artigo aborda o desempenho do processamento numérico (senso e processamento numérico e cálculo) de um aluno do 8º ano do Ensino Fundamental com SWB. Constatou-se desempenho matemático correspondente a um aluno do 3º ano do Ensino Fundamental, pois em alguns casos, identificar o valor posicional no sistema de numeração decimal, entre outras disfunções matemáticas.

3.2 Os Livros

Os cinco livros analisados neste estudo bibliográfico estão apresentados a seguir, de forma descritiva, em sinopse, com registro do título e citação do número que corresponde à referência bibliográfica completa.

LIVRO 1: 2010⁽³⁶⁾ O filho eterno: é um relato autobiográfico do autor, expondo os medos, as dificuldades, as incertezas e até algumas vitórias em se ter e criar um filho com Síndrome de Down. Quando o médico declara que ele tem Síndrome de Down, o pai começa a ter pensamentos egoístas e cheios de crueldade: nada seria mais agradável para ele do que o filho ter uma complicação e morrer. Ele também pensou muito em abandonar a esposa e apagar essa passagem da sua vida. Uma boa parte da história passa com o pai acreditando que o filho não tem problema algum. Com o passar do tempo ele vai caindo em si, principalmente quando a diretora da escola comunica que ele deverá ir para uma escola específica para crianças como ele. O pai fica arrasado e logo vem a notícia que sua esposa está grávida novamente. O livro surge do pânico de ter outro filho igual o irmão. A aceitação vem com o desejo de se aproximar do filho, de ensinar-lhe algo, mas ainda assim tenta moldar o filho a seu gosto.

LIVRO 2: 2018⁽³⁷⁾ Mães raras, essas mulheres fortes: A autora é engenheira e narra a história de sete mães de crianças com doenças raras que ela conheceu pelo Brasil e se tornaram referência para outras mães. Entrou nesse “mundo” quando foi convidada por uma amiga a participar da cerimônia de fundação da Associação Brasileira de Síndrome de Ehlers-Danlos e Hiper mobilidade, a SED Brasil, que visava ampliar o conhecimento sobre essa doença, incompreendida e subdiagnosticada. Assistindo a apresentação, a autora reconheceu vários sinais e características que ela mesma havia apresentado por muito tempo. Mais tarde teve diagnóstico confirmado por um reumatologista que conheceu num congresso na Bélgica e também pela única fisioterapeuta especialista em SED no Brasil. Então, decidiu que aquele universo de doenças raras faria parte de sua vida. De início foi voluntária da SED Brasil, passando a ser vice-presidente dessa associação. Desde então se dedica a arrecadar fundos para ajudar na luta contra essa doença. Imersa nesse contexto, ficou tocada pelas mães de crianças com doenças raras, as **mães raras** como ela diz, e decidiu contar suas histórias, entrevistando-as e acompanhando o dia a dia de cada uma, constatando como é difícil a trajetória de uma mãerara, considerando:

Os encontros e desencontros dentro da família: por causa do filho doente, casamentos são melhorados ou desfeitos; pais que vão embora e se tornam apenas provedores; as idas e vindas a hospitais, clínicas e especialistas, exames dolorosos, enfim, um verdadeiro calvário.

A busca incessante pelo diagnóstico: muitas vezes tardio, errado, culminando no agravamento da doença, com sofrimento e, até morte prematura. Foi o caso de Linda, mãe de Gabriel, paciente de Adrenoleucodistrofia, que teve diagnóstico do filho quando já estava cego e com a saúde prejudicada.

O medo do diagnóstico e a incerteza do futuro: o quê fazer? Procurar viver um dia de cada vez, se preparar para o luto; sofrer, chorar, renovar as esperanças, se questionar... Até quando? Sim, ter pensamentos como no relato de Rosana mãe de Pedro, paciente com Distrofia Muscular de Duchem, que disse categoricamente que se soubesse da doença do filho, teria abortado.

A falta de credibilidade: muitas vezes essas mães são tidas como depressivas e loucas, vendo doença onde não existe, como Jô Nunes, mãe de Jéssica paciente com SWB, que ao questionar uma enfermeira sobre o que sua filha tinha, pois tinha dificuldades para mamar, chorava demais, não se parecia com ninguém da família, foi vista como depressiva, que rejeitava a criança; ninguém acreditava nela e a criança chorava e vomitava sempre e aos 4 meses teve febre recorrentes.

O despreparo dos profissionais:

A equipe multiprofissional muitas vezes é antiética e insensível, como no caso da Regina, mãe de Niltinho, quando engravidou pela segunda vez e os médicos queriam que ela abortasse, já que tinha 75% de chance do bebê ter mucopolissacaridose como o irmão.

Mas também destaca sentimentos comuns em todas essas histórias dessas mães raras: oferecem *dedicação* quase exclusiva, abrindo mão de sua própria vida, deixando de lado suas profissões e buscar sustento em trabalhos diversos; mesmo precisando de ajuda, ajudam outras mães; criaram Institutos ou blogs para que outras mães fossem ouvidas; tiveram *coragem e garra para* persistir, para buscar o melhor para seus filhos, não aceitando um não como resposta e seguir em frente apesar dos obstáculos; tiveram **resiliência**- palavra que melhor define a essência de uma mãe rara. Ela se torna capaz de aguentar o que a vida lhe impôs, mesmo fraca fica forte, tem medo e coragem ao mesmo tempo, sente culpa- e ao mesmo tempo se dá alforria. É uma verdadeira camaleoa; possui **MUITO AMOR**, um amor ágape, pela

simbiose entre mãe&filho, Uma mãe de criança com Síndrome de Aicardi-Goutieres tem uma fala sobre esse amor: *“Quando criança, eu imaginava casar com um príncipe, pois a mulher condiciona a felicidade a um homem, ao amor da vida que vem transformá-la em uma nova mulher. Só que a maior transformação é um filho.*

LIVRO 3: 2019⁽³⁸⁾ Mãe coragem: convivendo com a Síndrome de Williams: Conta a trajetória de vida de Jô Nunes, que participou do livro “mães raras”, em busca do diagnóstico de sua filha J portadora de uma doença genética rara e desconhecida à época, que só anos depois soube que era Síndrome de Williams. Falando sobre sua situação espera ajudar outras mulheres, mas, mais do que isso, dá uma lição de vida, de força, de determinação e fé. Num mundo egoísta e preconceituoso, ela mostra como dar a volta por cima e conseguir proporcionar um tratamento adequado e digno para sua filha. Enfrentou muitas barreiras, desde o nascimento, notando que sua filha era “diferente”, mas não acreditaram nela. Acharam que ela estava com depressão e até rejeitando a filha, que chorava muito. Ninguém suportava ficar ao lado dela e Jô teve que enfrentar tudo sozinha. Sozinha levava a filha, de madrugada a Pronto Socorro, onde era examinada e medicada com analgésicos. Muitos pediatras disseram que era só manha, mas Jéssica tinha cólicas renais. Com um mês de vida teve a primeira pneumonia de repetição, uma por mês. Confusa, sem orientação, Jô vagueava pelos postinhos e hospitais. Num deles encontrou uma Pediatra que se mostrou mais solícita. Certo dia J apresentou febre de 39,5 e com sua intuição, Jô a levou às pressas à UBS onde sabia que trabalhava essa Pediatra. Foi por Deus... Jô narra que literalmente invadiu o postinho e entregou sua filha nos braços dessa médica: Jéssica tinha acabado de ter uma parada respiratória. Depois desse episódio, Jô praticamente morou em hospitais e UTIs; até meningite a filha teve. Vivia em consultas e exames, mas nada de concreto surgia. Numa dessas passagens por um hospital, enquanto aguardava ser chamada, Jéssica, que era hiperativa, se cansou de esperar e resolveu dar um show. Pegou uma revista, enrolou e fingiu ser um microfone e começou a cantar. Foi quando passou por ela dois homens de jaleco branco e apontaram para Jéssica, dizendo em inglês: Williams Syndrome! Riram e seguiram seu caminho. Jô ficou desesperada e foi atrás deles, segurou-os pelo braço e gritou: alguém fala inglês aqui? e um rapaz traduziu a conversa. Então Jô soube que precisava consultar um geneticista. Indicaram um geneticista muito famoso, mas infelizmente ele achou que Jô precisava de tratamento e orientou a família a levá-la para um tratamento psiquiátrico. Com medo de ser internada, Jô se calou por sete anos, mas sozinha buscava o diagnóstico para sua filha. Durante esse tempo, as pessoas do seu meio

diziam que ela era hipocondríaca, que precisava se tratar. Finalmente ela conseguiu agendar uma consulta para outro geneticista no Instituto da Criança, mas a fila era de 3 anos e todos os dias, antes e depois do trabalho ela passava por lá, para saber se tinha surgido uma vaga. Numa dessas ocasiões, ela levou a filha consigo. Enquanto aguardava, percebeu que uma mulher oriental ficou encarando Jéssica e quando Jô estava para questionar a mulher ela perguntou: Mãe, ela tem Síndrome de Williams? Jô conta que começou a chorar muito e disse que há muito tempo estava tentando provar isso. Muita falta de informação fez com que Jô visse sua filha passar por sofrimento e preconceito, principalmente na escola. Ela lutou e luta pelo direito à inclusão e também acesso ao diagnóstico

LIVRO 4: 2020⁽³⁹⁾ Sou a mãe dela: a autora narra a trajetória de vida ao lado de sua filha diagnosticada ainda no útero, com uma malformação óssea. Aos cinco meses de gravidez, ela se viu perdida após uma consulta de rotina do pré-natal. No ultrassom, a primeira descoberta: “pé torto congênito”, os pés não estavam se desenvolvendo como o esperado. A cada consulta e exame, novas suspeitas apareciam: tibia da perna direita encurtada e malformação da mão direita. Ela relata que enfrentou o desconhecido relacionado à patologia da filha. Foram anos entre cirurgias e consultas médicas para tratar a *hemimelia fibular* da sua filha, uma deformidade ortopédica, congênita e rara, onde a criança nasce sem a fíbula e pode afetar uma ou as duas pernas. A ausência da fíbula prejudica o equilíbrio e o crescimento da perna afetada e exige tratamento cirúrgico de alongamento ósseo. No caso, a filha da autora nasceu sem a fíbula da perna direita, além do pé torto congênito esquerdo, falta de dedos nos pés (dois no lado direito e um no esquerdo) e a mão direita com dois dedos (o polegar é mais largo, porque apesar de ter a aparência de um dedo, na verdade são dois colados). Enfrentou o preconceito e se blindou com a armadura de mãe para conter os comentários que surgiam. Ao todo, foram 15 anos de luta, com quatro cirurgias corretivas e seis alongamentos ósseos. A última cirurgia foi feita em 2013, com a reconstrução do pé direito. A cirurgia durou cerca de dez horas e ao final deu um alívio porque puderam encerrar a maratona em busca de qualidade de vida. Atualmente, a filha da autora está cursando a faculdade de medicina, na Escola Paulista de Medicina.

LIVRO 5: 2021⁽⁴⁰⁾ Sou fã do Enzo.com: A autora, por meio do olhar, tanto de mãe como de educadora e pesquisadora, descreve situações diárias, do período da infância (do nascimento até os 12 anos de idade), especificamente de seu filho Enzo, uma criança diagnosticada com SW, mas, sobretudo, focando nas potencialidades verificadas ao longo do seu desenvolvimento, oportunizando acesso sobre a SW, com

fundamentações teóricas e buscando “humanizar” a definição de deficiência a partir do compartilhamento de informações. O livro também aborda aspectos como: diagnóstico e principais características clínicas, comportamentais e o processo de inclusão escolar. Com uma incidência estimada de 1:20.000 a 1:50.000 nascidos vivos e a prevalência acima de 1:7.500 nascidos vivos, tanto a Síndrome de Williams é rara como os estudos e publicações a respeito dela, a partir disso, advém a importância desta obra, que não tem a finalidade de ser um guia ou manual, uma vez que cada ser é único em seu desenvolvimento e há de se considerar o meio em que está inserido. Uma das lições aprendidas pela autora nesses anos é de que na busca por respostas, a descoberta, muitas vezes, é por “tentativa e erro”, contudo, que as informações possam contribuir, em especial, com as famílias que venham a se identificar com as situações relatadas e com a formação continuada de profissionais, principalmente da educação.

Estão apresentadas no **Quadro 4** as nove dissertações de mestrado com abordagem de cuidados, sentimentos e necessidades de mãe ou filho com SWB. A maioria foi escrita por autores nacionais (7- 77,78%), defendidas principalmente em São Paulo, sendo 3 (42, 86%) na Universidade Presbiteriana Mackenzie, 1 (14,28%) na Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo Programa de Pediatria e 1 (14,28%) na Programa de Estudos Pós Graduados em Fonoaudiologia, Pontifícia Universidade Católica de São Paulo. Duas dissertações são de Portugal, na área de Educação.

Quadro 4: Dissertações sobre a Síndrome de Williams-Beuren, com abordagem de desenvolvimento das crianças acometidas ou orientações e ações dos pais.

ANO	TIPO e LOCAL	TÍTULO E PONTOS CENTRAIS
2011 ⁽⁴¹⁾	Mestrado Universidade Presbiteriana Mackenzie São Paulo São Paulo, Brasil	<p data-bbox="596 394 1439 488">Desenvolvimento e Aplicação de Programa de Orientações para manejo comportamental de crianças e adolescentes com SWB em sala de aula.</p> <p data-bbox="596 524 1449 1890">A Síndrome de Williams (SW) é uma doença genética cujo quadro clínico pressupõe a deficiência intelectual em graus variados assim como outros déficits de linguagem, comunicação e problemas de comportamento. Isto determina que alunos com SW tenham uma condição especial de alfabetização no ensino regular. Uma das especificidades deste manejo se associa com a comorbidade neuropsiquiátrica de maior incidência na síndrome: o Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH). O objetivo foi desenvolver e avaliar a eficácia de um guia de orientação para professores sobre estratégias de manejo dos comportamentos de desatenção e hiperatividade em crianças e adolescentes com Síndrome de Williams. A amostra foi composta por 10 participantes. Cinco são crianças com diagnóstico clínico e citogenético-molecular de Síndrome de Williams com indicadores de desatenção e hiperatividade, conforme avaliação padronizada com uso do Inventário dos Comportamentos de Crianças e Adolescentes de 6 a 18 anos (CBCL/6 18). Os cinco participantes restantes foram seus respectivos professores. Os instrumentos de coleta de dados foram: a) Inventário de comportamentos para crianças e adolescentes entre 06 e 18 anos. Formulário para professores (TRF 6/18), b) Escala de Transtorno de Déficit de Atenção e/ou Hiperatividade de Benczik: Versão de Professores; c) Questionário para verificação no professor de conhecimentos gerais sobre a Síndrome de Williams; d) Guia de orientações a professores para manejo comportamental de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams em sala de aula. O estudo foi desenvolvido em três fases: Fase I: avaliação inicial mediante uso dos instrumentos acima; Fase II: implementação do guia de orientações a professores para manejo comportamental das crianças e adolescentes em sala de aula com duração de quatro meses e acompanhamento quinzenal junto ao professor da aplicação do guia e, Fase III: avaliação final de padrões comportamentais de desatenção e hiperatividade/impulsividade. Os principais resultados mostraram caso-a-caso que todas as crianças, com exceção da criança número 4, diminuíram os problemas de comportamento conforme a escala Benczik. Já estes mesmos resultados não se verificaram com a mesma estabilidade em todas as crianças mediante aplicação do TRF/6-18. As estratégias do guia parecem ter sido seguidas adequadamente pelos professores de três das cinco crianças, sendo justificado que a impossibilidade de cumprimento de outras estratégias deu-se pela rigidez da rotina escolar e cronograma de aulas, a falta de tempo, falta de material pedagógico adequado às necessidades específicas de escolarização da criança e falta de apoio familiar, dentre outros. Conclui-se que o guia de orientações desenvolvido pode ser uma tentativa de manejo de contingências de baixo custo que pode ser utilizada pelos professores de acordo com as orientações estabelecidas, destacando sua viabilidade na amostra envolvida.</p>

2011 ⁽⁴²⁾	Mestrado Universidade Presbiteriana Mackenzie São Paulo São Paulo, Brasil	Grupo de suporte familiar e treino de práticas parentais e habilidades sociais para pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams. A Síndrome de Williams (SW) é causada por uma aneuploidia segmentar devido à deleção de múltiplos genes no braço longo do cromossomo 7 (região 7q11.23), sendo caracterizada por alterações cognitivas e comportamentais, excessiva sociabilidade, com dificuldades de linguagem, tendo melhor desempenho na linguagem expressiva do que na receptiva, e déficit intelectual de graus variados. Para os pais, é muito grande o impacto de ter um filho com alterações do seu desenvolvimento típico, especialmente quando associada a alterações cognitivas e comportamentais, trazendo nova realidade à família. Vários estudos têm demonstrado problemas de saúde mental, especialmente maior índice de sinais de ansiedade, depressão e estresse, em pais de crianças com deficiência intelectual do que na população geral. Assim o presente trabalho se propôs a desenvolver, implementar e avaliar a eficácia de um programa de suporte familiar, treino de práticas parentais e habilidades sociais para pais de crianças e adolescentes com SW. Para isso, foram avaliados problemas de comportamento (Adult Self-Report-ASR) e indicadores de saúde mental como estresse (ISSL), ansiedade (Inventário de Ansiedade Beck), depressão (Inventário de Depressão Beck), além de estilos parentais (Inventário de Estilos Parentais), habilidades sociais (IHS), percepção de Suporte Familiar (IPSF) e qualidade de vida (WHOQOL-bref) no grupo de pais. Após isso, houve a implementação de um grupo de suporte familiar, treino de práticas parentais e habilidades sociais para pais com sete encontros semanais que trataram de cada um dos temas avaliados. Então, foi constituído um espaço de discussão onde cada um dos temas foi tratado pelo grupo. Após isso, houve nova aplicação desses instrumentos para avaliar mudanças nos indicadores. Participaram desse processo inicialmente treze pais dos quais oito concluíram todo o processo. Os dados dos instrumentos foram analisados por meio de suas padronizações e comparados antes e após a intervenção. Como resultados observaram-se, nos indicadores de saúde mental, presença de sinais de ansiedade e depressão além de características de estresse na fase de resistência, com sintomatologia psicológica. Com relação às características de práticas parentais, habilidades sociais e qualidade de vida no grupo de pais, foi possível observar que alguns pais demonstraram prática de monitoria positiva como abaixo da média e práticas de punição inconsistente com estilo parental de risco. Com relação aos índices de habilidades sociais, observou-se que quase metade dos participantes apresentou um repertório para as habilidades sociais abaixo da média ou muito deficitário. Com relação à presença de problemas de comportamento indicado pelo ASR, há indicadores de problemas associados à ansiedade/depressão e isolamento, além de alguns indicativos de comportamento agressivo. De modo geral, após a intervenção, índices em muitas áreas avaliadas apresentaram redução. Demonstrando assim, como conclusão, eficácia do programa de suporte familiar, treino de práticas parentais e habilidades sociais para pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams.
2012 ⁽⁴³⁾	Mestrado Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo Programa de	O estresse em crianças e adolescentes com síndrome de Williams-Beuren no contexto escolar. .Objetivo: Determinar os níveis de estresse em crianças e adolescentes com SWB e comparar com o grupo controle; verificar o nível de estresse entre crianças e adolescentes com SWB que frequentam escola de inclusão e escola especial; correlacionar o nível de estresse em crianças e adolescentes

	Pediatría, São Paulo, Brasil	com SWB com coeficiente de inteligência (QI) e caracterizar os tipos de reações de estresse em crianças e adolescentes com SWB. A amostra foi composta por um grupo de 40 crianças e adolescentes com idade entre 7 e 18 anos cujo diagnóstico genético-molecular foi positivo para SWB e 40 crianças e adolescentes sem a síndrome para grupo controle, pareados por idade e por sexo. Os instrumentos para avaliação de níveis (normal, alerta, resistência e exaustão) e tipos de reações (físicas, psicológicas, psicológicas com componente depressivo e psicofisiológicas) de estresse foram: Escala de Stress Infantil (ESI) e Inventário de Sintomas de Stress para adulto de Lipp (aplicado xv apenas para o grupo controle com mais de 14 anos de idade). A avaliação de QI foi obtida pelos instrumentos de Escala de Inteligência para Crianças (WISC) e Escala de Inteligência para Adulto (WAIS). Os índices elevados de estresse foram encontrados em 50% dos pacientes com SWB e em 28,6% do grupo controle, cuja diferença foi estatisticamente significativa ($p < 0.001$). O nível de estresse total nos pacientes com SWB (alerta 13; resistência 6; exaustão 1) e no grupo controle (alerta 3; resistência 5). Em relação ao tipo da escola, os índices elevados de estresse foram mais frequentes em 69,2% das 13 que frequentaram escola especial do que 40,7% das 27 pacientes que estudaram em escola de inclusão, sem diferença estatisticamente significativa. Os pacientes com $QI < 60$ apresentaram maior índice de estresse em comparação aos pacientes com $QI > 60$ e < 89 sem diferença estatisticamente significativa. Os tipos de reações ao estresse nos pacientes com SWB físicas (57%) e psicológicas com componente depressivo (67%) foram mais frequentes, enquanto que no grupo controle não houve diferença. As crianças e adolescentes com SWB apresentaram índices elevados de estresse indiferente do tipo de escola que frequentavam. O presente estudo alerta sobre os prejuízos físicos e emocionais que o estresse pode causar às crianças e adolescentes com SWB, que podem interferir nas relações sociais, atividades de vida diária e desempenho acadêmico. Futuras pesquisas sobre estresse na SWB se fazem necessárias, visando melhorar a qualidade de vida
2012 ⁽⁴⁴⁾	Mestrado Universidade Presbiteriana Mackenzie São Paulo São Paulo, Brasil	Indicadores de Saúde Mental e Estilos Parentais: uma comparação entre grupo de pais de crianças e adolescentes com síndrome de Williams e grupo de pais de crianças e adolescentes com queixas de desatenção e hiperatividade A Síndrome de Williams-Beuren (SWB) é caracterizada por alterações cognitivas e comportamentais com vários graus de transtorno mental. Sua prevalência é de 1 / 7.500 recém-nascidos e é causada por uma microdeleção do braço longo do cromossomo 7 na região 7q11.23, causada pela perda de aproximadamente 20-23 genes que explica o amplo espectro no fenótipo apresentado. O Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH) exibe um padrão persistente de desatenção e / ou hiperatividade e impulsividade. É caracterizada por agitação motora, dificuldade ou relutância para realizar tarefas que requerem esforço e concentração; apesar da ausência de deficiência intelectual, o transtorno pode levar à incapacidade social, fracasso escolar e dificuldades nas relações familiares. De acordo com a literatura, há maior prevalência de problemas relacionados à saúde mental e práticas inadequadas de estilo parental em pais de crianças com deficiência intelectual. Assim, este estudo tem por objetivo avaliar indicadores de saúde mental e práticas de estilo parental em pais de crianças e adolescentes com SWB e deficiência intelectual, e compará-los com um grupo de pais de crianças com TDAH

		(sem deficiência intelectual). Foi utilizado um método descritivo correlacional; a amostra foi composta por 30 pais de crianças com TDAH e 24 pais de crianças com SWB. Os instrumentos de coleta de dados foram: Parenting Style Inventory (PSI), Family Support Perception Inventory (FSPI), Adult Self-Report 18-59 (ASR), World Health Organization Quality of Life (WHOQL-bref). Os resultados mostram que apesar do índice positivo de práticas parentais adequadas por parte dos pais de ambos os grupos, foi observada a utilização de práticas negativas, incluindo negligência e maus-tratos físicos. O grupo de pais (TDAH) apresenta percepção deficiente do suporte familiar e da qualidade de vida na área de relações sociais. Ambos os grupos apresentaram índices clínicos ou limítrofes de ansiedade, depressão e queixas somáticas, sendo esse índice maior para os pais (TDAH). Portanto, verificou-se a necessidade de criação de programas de apoio que enfoquem a dinâmica e o funcionamento dessas famílias, a fim de promover a saúde mental, qualidade de vida e práticas parentais adequadas.
2012 ⁽⁴⁵⁾	Mestrado Instituto Politécnico de Castelo Branco Escola Superior de Educação Coimbra, Portugal	<i>Sentir, Pensar e Agir na Relação: um programa de promoção de competências sociais aplicado a uma criança com Síndrome de Williams</i> Trata-se um Estudo de Caso, participando uma criança com SWB, organizado como uma pesquisa-ação, com vistas à promoção ajuda na realidade estudada. A criança apresentava perfil pragmático peculiar com a existência de aspectos facilitadores e perturbadores da interação social e níveis baixos de envolvimento na interação com os seus pares em contexto de recreio. Para colmatar estas dificuldades foi elaborado o programa de promoção de competências sociais Sentir, Pensar e Agir na Relação, o qual foi especificamente elaborado para o contexto desta investigação. Afigurou-se como sendo um programa flexível cujos objetivos se centraram na facilitação do reconhecimento e desenvolvimento das competências sociais da criança e do seu relacionamento interpessoal, pela criação de um ambiente de interações positivas. Depois da aplicação deste programa verificou-se que a criança apresentou melhoras, na medida em que o seu perfil pragmático passou a ser caracterizado por um maior número de aspectos facilitadores da interação social e pela diminuição dos aspetos perturbadores. Almejava-se que a criança investigada melhorasse a qualidade das relações interpessoais e que seu processo de inclusão possa ser potencializado.
2014 ⁽⁴⁶⁾	Mestrado Instituto Superior de Ciências Educativas Departamento de Educação Lisboa, Portugal	<i>Síndrome Williams no Ensino Regular Inclusão e interação de um aluno com Síndrome de Williams numa turma de 1.º Ciclo do Ensino Regular</i> Trata-se de Estudo de Caso descritivo, qualitativo, referente a uma criança do sexo feminino, com nove anos, refugiada da Somália, com diagnóstico genético da Síndrome de Williams-Beuren (SWB). O objetivo principal foi analisar a interação/inclusão entre a criança portadora de SW e os seus pares. Foram realizadas pesquisas bibliográficas, observação naturalista (com uso de instrumento para registro das observações) em diferentes contextos (sala de aula, recreio e refeitório); análise do processo individual da aluna, realizado entrevistas com os pais, professores da unidade de multideficiência e professora titular de turma, além de um teste sociométrico à turma do regular. Os resultados permitem dizer que os entrevistados consideraram que a aluna estava integrada/incluída na classe regular, e na escola. Um ponto positivo era que a criança era aceita e muito protegida e solicitada pelos seus colegas. O estudo pode servir para todos os intervenientes no cotidiano de crianças com SWB e também para outras pesquisas nesse enfoque

2014 ⁽⁴⁷⁾	Mestrado Programa de Pós Graduação em Educação da Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, Brasil	O aluno com deficiência causada pela Síndrome de Williams na escola comum: processos inclusivos pelas falas daqueles que os vivenciam. Este estudo buscou entender como vem se dando o processo de inclusão do aluno com deficiência causada pela Síndrome de Williams no contexto da escola comum. Abordagem qualitativa a partir da perspectiva metodológica das narrativas, pois esta utiliza como fontes de informação sujeitos, em relatos escritos ou falados, cujas experiências de vida estejam diretamente relacionadas com o tema de estudo. Para alcance dos objetivos propostos, apresentamos este estudo à luz da teoria sócio histórica, pois esta compreende o sujeito como produtor de conhecimento e cultura, ao mesmo tempo em que já nasce imerso em uma história e cultura que lhe é anterior... Como resultados das escutas realizadas em campo, as narrativas dos sujeitos envolvidos nesse estudo nos direcionaram a reflexões acerca da inclusão escolar e do papel do professor no processo, bem como os modos de utilização do diagnóstico clínico pelos profissionais da educação e os processos de aprendizagem do aluno com deficiência causada pela Síndrome de Williams. Esta pesquisa demonstrou que, apesar de muitos profissionais buscarem a inovação da prática, muitos outros desafios, como a formação de professores, permeiam esse processo na luta pela implementação de uma educação verdadeiramente inclusiva.
2014 ⁽⁴⁸⁾	Mestrado Programa de Estudos Pós Graduados em Fonoaudiologia, Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, Brasil	Avaliação do potencial de aprendizagem em crianças com Síndrome de Williams -Beuren. O Objetivo da pesquisa foi verificar o potencial de aprendizagem de três crianças com síndrome de Williams-Beuren e contribuir para seu acesso ao currículo escolar. Pesquisa Exploratória, qualitativa, tipo Estudo de Caso, com idades entre e anos, cadastradas na Associação Brasileira de Síndrome de Williams (ABSW). Foi realizada sessão assistida, composta de três fases: fase inicial sem ajuda do avaliador (pré-teste); fase de mediação (com ajuda) e fase de manutenção, sem ajuda (pós teste). Foram utilizados dois instrumentos de avaliação: o Token Test e o Teste de Audibilização . Realizou-se comparação das avaliações antes e depois da fase de mediação, relacionando com a Tabela das funções cognitivas de Feuerstein. As crianças investigadas apresentaram melhora de desempenho das tarefas após a fase de mediação, o que denota que possuem potencial de aprendizagem que pode ser estimulado. A avaliação assistida foi considerada um instrumento eficaz para identificar as funções cognitivas deficientes eo potencial de aprendizado dos sujeitos, contribuindo para a intervenção e o acesso ao currículo escolar.
2015 ⁽⁴⁹⁾	Mestrado ,Universidade Federal de Minas Gerais, Faculdade de Medicina. Programa em Ciências da Saúde- Minas Gerais- Brasil	Avaliação comportamental e programa de treinamento de pais de indivíduos com síndrome de Williams A síndrome de Williams (SW) apresenta um fenótipo que se caracteriza por dismorfismos faciais, deficiência intelectual variando de leve a moderada, doenças cardiovasculares e um perfil de personalidade amigável, falante e gregário, distúrbios do comportamento e emocionais. O objetivo foi caracterizar os problemas comportamentais mais frequentes em uma amostra de indivíduos com SW e verificar a viabilidade de intervenções no formato de treinamento de pais. Para isto, foram realizados dois estudos. O primeiro estudo investigou problemas de comportamento mais frequentes em uma amostra de 23 indivíduos, com idades de seis a 34 anos. Os dados foram levantados a partir do Inventário de comportamento para

		<p>crianças e adolescentes (CBCL 6/18 anos) e da análise do relato dos pais durante a anamnese. O resultado demonstrou problemas de pensamento, ansiedade, problemas atencionais e problemas sociais como os mais frequentes na amostra. Esse resultado é semelhante ao de outros estudos na literatura. Além da avaliação, foi realizado um estudo exploratório de intervenção, com uma série de casos de pais que participaram do treinamento de pais (TP) para indivíduos com SW. Os participantes deste estudo foram divididos em dois grupos. Um grupo de pais, de sete indivíduos com SW, que realizaram TP e um grupo controle constituído por pais de indivíduos com deficiência intelectual, sem participar de TP. Os pais de indivíduos com SW participaram de atendimentos individuais. No grupo de comparação os pais responderam o instrumento CBCL (6/18 anos) em dois momentos, com o intervalo de oito semanas entre as entrevistas, sem atendimento em TP. Foram obtidas as diferenças (score T) entre o pré e o pós-teste, no índice do total de problemas do CBCL (6/18 anos) e os dados foram comparados entre grupos. Além disso, uma análise entre juízes sobre os efeitos da intervenção no comportamento alvo foi realizada. E, por fim, uma análise de uma escala de satisfação do consumidor, Escala de Satisfação dos Pacientes com Serviço de Saúde Mental (SATIS-BR), foi respondida pelos pais que participaram do TP. Os resultados apontaram para uma mudança no comportamento em maior parte dos indivíduos com SW, com redução de sintomas no CBCL e satisfação dos pais que participaram da intervenção</p>
--	--	--

No **Quadro 5** estão descritas em síntese, com número de citação da referência bibliográfica, as cinco teses de doutorado analisadas neste estudo. Todos os doutorados foram realizados em universidades paulistas, sendo 2 (40%) na Faculdade de Medicina da USP SP e os restantes no Instituto de Biociências de Botucatu, Universidade Presbiteriana Mackenzie e Escola Paulista de Medicina, Universidade Federal de São Paulo [UNIFESP].

Quadro 5: Teses sobre a Síndrome de Williams-Beuren

ANO	TIPO e LOCAL	TÍTULO E PONTOS CENTRAIS
2010 ⁽⁵⁰⁾	Doutorado Universidade Estadual Paulista, Instituto de Biociências de Botucatu	<p>. Caracterização do fenótipo comportamental e de linguagem na síndrome de Williams-Beuren</p> <p>. O objetivo deste estudo foi caracterizar o fenótipo comportamental e da linguagem na SWB. A casuística foi formada por 40 indivíduos com diagnóstico da SWB, positivos para a deleção do gene da Elastina na região cromossômica 7q11.23, sendo 30 falantes do Português do Brasil e 10 falantes do Português de Portugal. Também foram avaliados 30 indivíduos controles falantes do Português do Brasil e 10 falantes do Português de Portugal. Para responder ao objetivo, a pesquisa foi dividida em 3 estudos. O estudo 1 <i>foi investigar problemas comportamentais de crianças e adolescentes com a SWB</i>, identificados pelos pais e correlacioná-los ao</p>

	São Paulo Brasil	desempenho intelectual e de linguagem. No estudo 2, o objetivo <i>foi caracterizar o perfil da fluência da fala em indivíduos com a SWB na situação de narrativa</i> , comparando-os com indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem e idade mental. O objetivo do estudo 3 foi <i>comparar o desempenho de indivíduos com SWB com controles semelhantes por idade mental e cronológica em tarefas auditivas e visuais, além de investigar o perfil de habilidades auditivas comparadas às visuais</i> . Foi aplicado o inventário comportamental Child Behavior Checklist (CBCL/6-18 anos), provas e testes de linguagem para o estudo 1. Foram aplicadas tarefas em situação de narrativa, com apresentação de figura de ação e figuras sequenciais para análise da fluência no estudo 2. O Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas foi utilizado no estudo 3. Os resultados dos estudos mostraram: problemas de atenção e com contato social foram os mais referidos pelos pais dos indivíduos com SWB; os problemas comportamentais identificados pelos pais estão mais diretamente relacionados ao desempenho da linguagem (estudo 1); a fluência da fala mostrou diferenças significantes, principalmente para as disfluências comuns da fala e pausas com frequência; mais elevada para o grupo SWB em relação aos controles; não foram encontradas diferenças estatisticamente significantes entre a fluência da fala do grupo com a SWB do Brasil quando comparada a Portugal (estudo 2); quanto ao desempenho no ITPA os resultados mostraram diferenças estatisticamente significantes entre o grupo com SWB e controles por idade mental e cronológica para todas as tarefas auditivas e visuais; o grupo com a SWB apresentou desempenho semelhante entre habilidades auditivas e visuais (memória sequencial e clausura); e desempenho superior para habilidades visuais em relação às auditivas (recepção e associação). Os achados sugerem que os comportamentos predominantes, identificados pelos pais de indivíduos com a SWB apresentam correlação com o desempenho na linguagem (estudo 1). Sugere-se que a frequência aumentada das disfluências apresentadas pelos indivíduos com a SWB do Brasil e de Portugal, na situação de narrativa, pode estar relacionada às dificuldades na elaboração e organização da linguagem (estudo 2). Sugerem ainda que tanto as habilidades auditivas quanto as visuais estão prejudicadas na SWB, quando o ITPA foi analisado (estudo 3).
2011 ⁽⁵¹⁾	Doutorado Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, Brasil	Avaliação do funcionamento cognitivo de pacientes com SWB Foram estudados 31 pacientes com diagnóstico de SWB com idades entre 9 a 26 anos. Nos objetivos foram avaliados a capacidade cognitiva, o QI (Quociente de Inteligência) de execução, verbal e total, a frequência de déficits visuo-espaciais, traços autistas e os resultados encontrados com os moleculares. Os testes utilizados foram: WISC-III, WAIS-III, Figuras complexas de Rey e Escala de Traços Autísticos (ATA). O QI total variou de 51 a 86 (mediana de 63): 22 com deficiência mental leve, 4 com deficiência mental moderada; 4 limítrofes, Todos os pacientes apresentaram déficit visuo-espacial. A frequência de traços autistas foi encontrada em 13/31 pacientes (41,94%) com predomínio no sexo masculino (10M: 3F). Não foi encontrado correlação entre a presença de traços autísticos e tamanho da deleção. O estudo reforça a importância da avaliação sistemática da função cognitiva em pacientes com SWB e alerta para a presença da alta frequência de traços autísticos, como achados preliminares e sugerindo novos estudos.

2015 ⁽⁵²⁾	Doutorado Universidade Presbiteriana Mackenzie São Paulo Brasil	Produção e avaliação de vídeo documental como recurso de orientação para pais e cuidadores de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren O objetivo foi produzir e avaliar um vídeo informativo de orientação para pais e cuidadores sobre o manejo comportamental de pessoas com síndrome de Williams-Beuren . Considerou-se os padrões comportamentais, emocionais e cognitivos, além da influência do meio ambiente e o déficit intelectual. Conhecendo os sintomas, é possível auxiliar no diagnóstico precoce e melhor manejo do cuidado e na qualidade de vida. A avaliação do vídeo foi feita por 46 juízes que responderam a dez questões objetivas sobre seu conteúdo e desenvolvimento. Os juízes foram: três profissionais que atuam na área, oito alunos de graduação, 11 formados em psicologia e 24 pais / cuidadores de pacientes com SWB. Em oito das 10 questões de avaliação houve 100% de aprovação dos juízes, revelando que o vídeo cumpriu seu principal objetivo de contribuir científica e socialmente, para informar e orientar pais / cuidadores de pessoas com SWB. Então, o vídeo tem orientações relevantes e atende às necessidades de informação do público-alvo, com uma proposta de fácil entendimento.
2015 ⁽⁵³⁾	Doutorado Escola Paulista de Medicina, Universidade Federal de São Paulo [UNIFESP]. São Paulo Brasil	<i>Análise do Comportamento Adaptativo na Síndrome de Williams-Beuren , Síndrome de Down e Transtorno do Espectro Autista.</i> Os objetivos deste estudo foram: 1- analisar os artigos que avaliaram o CA na SWB, SD e TEA e assim compreender quais são as áreas de maiores potencialidades e dificuldades nos principais domínios do CA para cada diagnóstico. 2- a) Comparar os domínios do CA entre Desenvolvimento Típico (DT), WBS, DS e TEA para determinar o perfil do CA em cada transtorno do neurodesenvolvimento e b) avaliar o efeito do Quociente de Inteligência (QI) e do Nível Socioeconômico (NSE) no CA. Os resultados demonstraram que o desempenho no CA dos grupos com diagnóstico (SWB, SD, e TEA) foram inferiores ao desempenho do grupo TD; o grupo com SWB apresentou melhor desempenho que o grupo com SD no domínio da comunicação; adolescentes com SWB também foram melhor que o grupo com TEA no domínio da socialização; o QI apresentou ser um importante fator confundidor. Foi possível concluir que é possível construir um perfil do CA para as SWB, SD e TEA, mas os diferentes perfis comportamentais em cada síndrome, bem como o efeito do QI e outros possíveis fatores de confusão sobre o desempenho da CA ainda merecem mais investigação para estabelecer um perfil único do CA para cada síndrome.
2020 ⁽⁵⁴⁾	Doutorado Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo Brasil	<i>Análise do Comportamento Adaptativo na Síndrome de Williams-Beuren , Síndrome de Down e Transtorno do Espectro Autista.</i> Embora alguns estudos tenham avaliado as características audiológicas em indivíduos com SW, a funcionalidade da via auditiva ainda é pouco conhecida nessa síndrome. OBJETIVO: estudar a funcionalidade das vias auditivas periférica e central em indivíduos com SW. METODOLOGIA: estudo de caso-controle em 17 indivíduos com SW (Grupo Estudo - GE), sendo sete do sexo feminino e 10 do sexo masculino, com faixa etária entre sete e 17 anos ($11,88 \pm 3,12$), quociente de inteligência médio de 54,53 e sem comprometimento de orelha média, e 17 indivíduos com desenvolvimento típico (Grupo Controle - GC) sem comprometimento audiológico, pareados por sexo e idade cronológica aos indivíduos do GE. No que se refere à avaliação audiológica, os indivíduos foram submetidos aos seguintes procedimentos: medidas de imitância acústica, audiometria tonal e vocal, pesquisa de limiar de desconforto, emissões otoacústicas

		<p>transientes, potencial evocado auditivo de tronco encefálico com estímulo clique, e potencial evocado auditivo de longa latência com estímulo tone burst. A análise dos dados foi realizada por meio de análise estatística descritiva e inferencial, com testes paramétricos e não paramétricos, sendo valor de $p < 0,05$ estatisticamente significativo. RESULTADOS: observou-se perda auditiva neurossensorial em 35% dos indivíduos do GE, principalmente de grau leve e nas frequências acima de 3 kHz. As emissões otoacústicas transientes estiveram ausentes em mais de 41,2% dos indivíduos do GE, sendo que esta ausência não teve associação com a presença de perda auditiva; dentre os indivíduos que apresentaram respostas presentes, estas tiveram menor relação sinal/ruído em comparação às respostas obtidas no GC. Os reflexos acústicos estiveram presentes em mais de 64,71% dos pacientes do GE (variando de acordo com a frequência avaliada), no entanto, observou-se limiar aumentado para o GE em comparação ao GC. No que tange à pesquisa do limiar de desconforto, observou-se que o GE apresentou menor limiar em comparação ao GC; apesar disto, a hiperacusia foi observada em menos de 30% dos indivíduos. As respostas dos potenciais evocados auditivos de tronco encefálico não evidenciaram diferenças entre os grupos. Quanto aos potenciais evocados auditivos de longa latência, observou-se aumento da latência dos componentes P1, N1 e P3 e diminuição da amplitude de P2-N2 e N2-P3, em comparação ao GC. CONCLUSÃO: indivíduos com SW apresentaram comprometimento da funcionalidade coclear, bem como disfunção dos mecanismos dos reflexos acústicos que pode estar associada com a hipersensibilidade auditiva. Quanto as vias auditivas centrais, embora não foi identificado comprometimento retrococlear específico para a síndrome, observou-se diminuição da velocidade de processamento dos sons, menor ativação neuronal para decodificação e discriminação dos estímulos acústicos.</p>
--	--	--

4 DISCUSSÃO

4.1 Doenças Raras e Filhos com Deficiência: uma reflexão no Brasil

A mulher que quer ser mãe, desde a infância idealiza os filhos que um dia poderá ter, vislumbrando as melhores características físicas e de cognição. Ao engravidar, o casal só pede que a criança seja perfeita, forte e com saúde. Ao descobrir que sua criança tem alguma deficiência, vem a questão da culpa, da própria mulher que busca entender o que pode ter acontecido e de todos que perguntam se alguma coisa foi feita, aconteceu na gravidez, como os profissionais de saúde, a família/amigos/conhecidos... então... *a culpa é sua!* Ou, para consolar, dizem que pode ser de outra pessoa invejosa, ou que me desejou o mal; de um “trabalho” ou “macumba”; culpa de alguma coisa que eu fiz no passado ou em vidas passadas. Então, *a mãe merece!* A mãe busca consolo, apoio, ajuda e são comuns as frases de efeito: “*Deus não dá nada que você não pode carregar*”; “*essas crianças só vêm para pessoas muito especiais*”; “*a mãe não pesa para o carneiro*”; “*Deus escolheu você*”; “*é sua cruz*”; “*você escolheu isso antes de nascer*”. Ou seja: *é um presente!* O acolhimento que as mães precisam geralmente vem de outras mães na mesma situação, quando em salas de espera de terapias conversam sobre experiências com médicos, tratamentos, familiares,

escolas e sociedade: frustrações, solidão, conquistas, sentimentos, preconceitos, tratamentos, marido, outros filhos, passeios, vida cotidiana. São essas mulheres, com filhos com menos, igual ou mais deficiências, que se fortalecem e tornam possível emergir do luto pelo filho idealizado e morto, gestando e parindo o filho que precisa cuidar.

Em termos de definição, ainda não há um consenso único sobre doenças raras, sendo que, geralmente, no âmbito dos sistemas de saúde, tem-se como base o critério da prevalência ou do número de pessoas por elas afetadas. Na União Europeia, o termo “doença rara” inclui aquelas que afetam menos de 5 em cada 10.000 pessoas, nos EUA se refere a doenças que afetam menos de 200.000 pessoas no país e no Brasil, são assim consideradas aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos. Estima-se entre seis a oito mil agravos à saúde catalogados como doenças raras, sendo cerca de 80% de origem genética. A maioria dos estudos é de natureza quantitativa, mas urge a realização de estudos qualitativos neste contexto, de forma que respondam às necessidades sociais e individuais da comunidade. Também no Brasil é necessário desenvolver pesquisas qualitativas, que abordem as condições genéticas raras; as vivências; as interações pessoais, familiares, profissionais e organizacionais, perante os modos próprios e efetivos de cuidar. Ainda, considerar a complexidade das doenças genéticas raras, que podem se apresentar de forma degenerativa e cronicamente debilitantes, afetando as capacidades físicas, mentais, sensoriais e comportamentais da pessoa adoecida e sua família. Os estudos qualitativos são essenciais, pois podem revelar os sentimentos e necessidades dos doentes e de seus familiares, cuidadores, embasando melhores práticas profissionais, bem como ações políticas e governamentais que lhes ofereçam apoio ao viver e ao cuidar na doença rara. ⁽⁵⁵⁾

Pouca atenção é dada em nosso meio para as doenças raras. Desde os tempos remotos, as pessoas acometidas por doenças raras eram consideradas *assustadoras*, “*monstruosas*”, “*aberrações*”. Até hoje, de alguma forma, são discriminadas, desrespeitadas, sofrem maus tratos, violação de honra, transgressão de direitos ou ultraje à sua dignidade. No Brasil o uso da categoria “doenças raras” começou no ano de 2009, com a organização do I Congresso Brasileiro de Doenças Raras e logo após com a articulação do grupo de trabalho para a construção da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Tais doenças são crônicas, acarretam deficiências variadas, têm grande morbimortalidade e a maioria tem etiologia genética. Ter política voltada apenas ao tratamento é insuficiente e, pior, nem isso, pois muitas medicações ainda não foram agregadas ao Sistema Único de Saúde – SUS. São muitas as dificuldades

enfrentadas pela família de crianças diagnosticadas com algum tipo de doença genética, tendo um itinerário de percurso alongado até o diagnóstico e implementação de tratamento. Mesmo que não haja um tratamento específico para a maior parte das doenças raras genéticas, a implantação de cuidados adequados pode melhorar a qualidade de vida dos doentes e de suas famílias. ⁽⁵⁶⁾

As doenças raras são caracterizadas pela diversidade de sinais e sintomas que variam, não apenas entre as diferentes doenças, mas também entre os pacientes acometidos da mesma doença. Como já mencionado, cerca de 80% são causadas por fatores genéticos, e o restante por fatores ambientais, infecciosos e imunológicos, entre outros. Em geral são crônicas, progressivas e incapacitantes, podendo ser também degenerativas causando alterações físicas, mentais, comportamentais e sensoriais. O tratamento/cuidado, frequentemente requer acompanhamento multiprofissional por Médico Geneticista, Fisioterapeuta, Fonoaudiólogo, Nutricionista e Psicólogo, entre outros, visando aliviar os sintomas ou retardar seu aparecimento. Para grande parte das doenças raras não existe tratamento efetivo, estimando-se que apenas 10% possuem algum tratamento medicamentoso específico, geralmente de alto custo.

O luto dos pais, mais especialmente das mães, é estudado no meio científico, mas e o luto do doente de doença rara, como ocorre? A criança ou o jovem terá que lidar com sua terminalidade, cabendo aos profissionais de saúde a tarefa difícil de apoio, de suporte, de acolhimento, de uso de medidas paliativas de conforto e ético-humanísticas. ⁽⁵⁷⁾

4.2 O Williams e a Mãe/Pais/Famílias no foco dos sentimentos e Necessidades

A Síndrome de Williams (SW) é um distúrbio de genético de neurodesenvolvimento, que ocorre em um em cada 7.500 recém-nascidos vivos, provocado pela exclusão de 25 a 28 genes do cromossomo 7q11.23. Na parte clínica revela algumas características faciais típicas, por deficiência intelectual leve, moderada ou assimétrica, com déficits acentuados nas áreas de psicomotricidade, integração visuo-espacial, capacidade de atenção reduzida, concentração, e preservação relativa de outras (linguagem e musicalidade). Os doentes têm personalidade amigável, hipercalcemia ocasional na infância e vasculopatia com estenose aórtica supra valvar.

Seu quociente de inteligência médio (QI) é de 55 a 60 pontos, mas pode variar entre 40 e 100 pontos. Em relação às características de conduta, as pessoas com SW tendem a um alto grau de ansiedade, fobias específicas e transtorno do déficit de atenção com hiperatividade (TDAH), que podem afetar

negativamente sua qualidade de vida (QR), particularmente em adultos. Os pais os percebem como ativos, de bom humor, bem equilibrados, tímidos, muito amigáveis e vigorosos. Precisam da intervenção de vários especialistas clínicos e educacionais ao longo de sua vida. No entanto, pouco se sabe sobre o impacto produzido por essa deficiência em seu ambiente imediato, especialmente nas famílias.⁽⁵⁸⁾

A questão odontológica também deve ser valorizada nos doentes com SWB, pelo risco dos problemas de dentição produzirem uma endocardite, agravando o quadro clínico. A qualidade de vida destes pacientes passa pelo conhecimento acerca da saúde geral e deve estar associada aos exames médicos, cuidados dentários periódicos, além de uma dieta apropriada.⁽⁵⁹⁾

É de se esperar que os sintomas clínicos nos indivíduos com SWB tenham repercussão negativa na sua qualidade de vida. Vale lembrar que a qualidade de vida é mensurada a partir da subjetividade do indivíduo avaliado. Então, é possível que os adolescentes com SWB podem apresentar uma distorção da realidade para o fator positivo/otimista, possivelmente baseada em algumas características da própria síndrome, tais como: são sempre alegres e sorridentes, fatores associados à deficiência intelectual.⁽⁶⁰⁾

O perfil cognitivo e linguístico característico da Síndrome de Williams-Beuren se mostra particularmente relevante para a discussão acerca da possibilidade de haver preservação seletiva de determinadas funções linguísticas. A explicitação da relação entre aspectos genéticos, comportamentais e neuro-funcionais pode indicar um caminho promissor para o entendimento da relação mente-cérebro, tanto para o desenvolvimento típico como o atípico, sendo o quadro de SW uma fonte privilegiada para esse tipo de investigação na neurociência cognitiva. O funcionamento neural na SWB, além dos aspectos comportamentais, mostram as áreas de pesquisa que devem ser mais profundamente realizadas. Devem buscar maior detalhamento das funções cognitivas que subjazem à função linguística e sua relação com outros domínios cognitivos, como a pragmática, a emoção, a cognição social, e mais notavelmente, a cognição viso espacial, comprovadamente comprometida na síndrome.⁽⁶¹⁾

4.3 As Redes de Apoio

As associações de pacientes são um exemplo de grupos biossociais, já que sua constituição é motivada por questões biológicas comuns, como no caso das doenças raras. Por vezes estão inscritas no movimento social em saúde. Como os pacientes ainda têm dificuldade em garantir acesso a tratamento pelo SUS, as associações de pacientes com doenças raras tecem, através das redes sociais virtuais, o acesso a

tratamento. O foco destas associações é, na maior parte dos casos, o acesso a medicamentos, em detrimento da implantação efetiva da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Sabe-se que o diagnóstico das doenças raras é demorado pela falta de conhecimento dos profissionais de saúde sobre estas condições, que estão agravadas no Brasil pela pouca disponibilidade de exames complementares específicos. Os pacientes assistidos integralmente nos serviços públicos de saúde necessitam de uma rede informal entre médicos e pesquisadores para terem acesso às tecnologias para diagnóstico. Assim, é comum que as associações complementem essa rede ao conectarem pacientes e pesquisadores. Já os pacientes da rede privada asseguram alguns testes por meio do seguro saúde, entendido como garantia de direitos. Via de regra, o tratamento medicamentoso para doenças raras de etiologia genética não é coberto pelos planos de saúde, recaindo para o Estado arcar com esta despesa, já que nem as famílias com maior poder aquisitivo conseguem garantir seu acesso a tais tratamentos. As associações de pacientes têm características distintas, determinadas pelos objetivos de seus gestores, o que, sem dúvida, influencia o movimento social como um todo. Observa-se que um aspecto que conecta as Associações é a esperança depositada na cura, na melhoria da qualidade de vida. ⁽⁶²⁾

São muitos os benefícios do associativismo, não são apenas pragmáticos, mas psicológicos, com busca de resultado final na melhor qualidade de vida. Uma jovem com Síndrome de Williams, cuja mãe lutou por mais de uma década pelo diagnóstico e maneira de cuidar melhor de sua filha, dá vários conselhos, como: a) aos pais- *“não mimem seus filhos; acredite em seu filho, o futuro dele será o que você correr hoje; lembre-se seu filho tem deficiência, mas não é incapaz;* b) aos professores *“quando você receber uma pessoa com qualquer deficiência não tenha medo, não somos ETs, somos seres humanos iguais a vocês, não tenham medo de perguntar para nós ou nossas mães as suas dúvidas; não somos um transtorno esim uma pessoa que tem direito de cidadão de estudar”...* ⁽⁶³⁾

Principalmente a relação mãe/filho com doenças raras ou complexas permite entender os sentimentos que se misturam na relação, algumas vezes negativos, outras positivos, de superação, de aceitação, de negação, de tragédia pessoal ou dádiva. A revista eletrônica americana *Complex Child*, escrita por mães e para as mães de crianças ditas complexas, reúne desde 2008 um importante acervo. As construções maternas de felicidade parecem agrupar-se em torno das ideias de dádiva e legado. A noção de dádiva está associada a ganhos originados na existência e no cuidado da criança complexa, já a ideia de legado é referida principalmente a uma criança ou jovem falecido. A vida da criança complexa é eternizada

na família de formas variadas e criativas. Há um entendimento disseminado de que o filho ao morrer deixa um legado que deve ser levado adiante por elas. Sentem que devem testemunhar e não há testemunho sem experiência e nem experiência sem narração, buscam ajuda mútua e a oportunidade de suporte favorece o estabelecimento de fortes laços. Ser mãe de uma criança complexa envolve lutas constantes por acesso à assistência, equipamentos e insumos, além dos direitos básicos. Enfatizando a existência dessas batalhas concretas do cotidiano, destacamos os aspectos de luta das mulheres contra a violência simbólica veiculada na cultura contemporânea. Encontrar a própria voz e descobrir-se forte é também encarado como uma dádiva que advém do cuidado de uma criança complexa. Fazer circular o conhecimento adquirido ganha um significado de homenagem ao filho. Esses círculos de ajuda mútua tomam dimensões que seriam inimagináveis antes do advento e popularização das plataformas digitais, produzindo redes e alianças valorizadoras daintersubjetividade. ⁽⁶⁴⁾

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A análise cuidadosa das comunicações científicas sobre doenças raras e particularmente a manifestações, sentimentos e necessidades de mães e filhos, no foco da doença de Williams Beuren permitiu destacar as possibilidades de melhor qualidade de vida com os cuidados adequados.

Também, da necessidade de realização de mais pesquisas, com melhor qualidade metodológica, sobre aspectos neuropsicossociais de crescimento, desenvolvimento e agravos à saúde, considerando tanto a situação dos pacientes com SWB quanto de suas mães cuidadoras, para aumentar a qualidade de vida e potencialização das possibilidades de autonomia e independência.

Os dados obtidos permitem concluir que ainda há um longo caminho a percorrer para mudar a realidade brasileira na atenção e cuidado aos portadores de doenças raras. Também que são necessários esforços em conjunto de pesquisadores, profissionais especialistas da equipe de saúde preparados para atender tais crianças e mães/ pais/cuidadores, para melhorar a assistência e o cuidado aos acometidos por doenças raras.

5 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Marques ALFFR. [editorial]. Síndrome de Williams-Beuren: história contada de experiência

- vivida. *Enfermagem Brasil* 2017;16(2):66 -68. DOI: <https://doi.org/10.33233/eb.v16i2.993>
2. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB, Aureliano WdeA, Gibbon S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *3639Ciência & Saúde Coletiva*, 24(10):3637-3650, 2019 DOI: 10.1590/1413-812320182410.01612019
 3. Silva DCda, Souza Junior OS. Notas no Percurso: Linguagem Musical e Síndrome de Williams. *ETD - Educação Temática Digital* 2009; 11 (1): 123-147. Número Temático: Formação, Currículo e Outras Práticas Educacionais <https://doi.org/10.20396/etd.v11i1.920>
 4. Medeiros ABD, AlmePraxedesLdeA. Correlações entre o fenótipo na síndrome de Williams e os genes deletados. *Brazilian Journal of Health Review*, Curitiba 2021; 4 (1): 2128-2141. DOI:10.34119/bjhrv4n1-173
 5. Guerra CdeS, Dias MD, Filha MdeOF, Andrade APdaSR, Araújo VS. Do sonho à realidade: vivência de mães e filhos com deficiência. *Texto Contexto Enferm.* 2015 Abr-Jun; 24(2):459-66.
 6. Pereira-Silva NL, Almeida BRde. Reações, sentimentos e expectativas de famílias de pessoas com necessidades educacionais especiais. *Psicol. Argum.* 2014; 32(79):111-122.
 7. Almeida MM, Tavares HM. Síndrome de Williams e a intervenção da psicomotricidade com auxílio na escolarização. *Revista da Católica* 2010; 2(3):334-347.
 8. Lunardi B, Círico LJ, Coldebella N. Vivências, sentimentos e experiências de mães frente a deficiência de seus filhos. Congresso Nacional de Psicologia Escolar e Educacional (CONPE), UEM-PR, 2011.
 9. Martin MAF, Ribeiro A de F, Hayashiuchi AY et al. Estilos parentais e habilidades sociais em pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren. *Cadernos de Pós- Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento.* 2012;12(1):42-55.
 10. Alves EG dos R. A morte do filho idealizado. *Rev. Mundo saúde.* 2012; 36(1):90-97.
 11. Silva CCBda, Ramos LZ. Reações dos familiares frente à descoberta da deficiência dos filhos. *Cad. Ter. Ocup. UFSCar.* 2014;22(1):15-23.
 12. Martin MAF, Duarte DB, Ribeiro AdeF, Baraldi GdaS, Teixeira MCTV, Carreiro LRR. Relação entre percepção de suporte familiar e indicadores de problemas emocionais em pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams. *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do*

- Desenvolvimento 2014; 14(1):62-76.
13. Amaral VAA dos S, Nunes MM, Honjo RS, Dutra RL, Assumpção Jr FB, Ae-Kim C. Estresse em crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren em idade escolar. *Psicol. Esc. Educ.* 2013; 17(1): 105-1.
 14. Martin MAF, Ribeiro Adef, Lee LC, Teixeira MCTV, Carreiro LRR. . Grupo de suporte socioemocional para pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams. *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento* 2016; 16(1): 35-45.
 15. Crisostomo KN, Grossi F R da S, Souza R dos S. As Representações Sociais da Maternidade para Mães de Filhos/as com Deficiência. *Revista Psicologia e Saúde.* 2019; 11(3):79-96.
 16. Tobias – Machado M, Marinelli CM, Sakuramoto PK, Spinola RT, Borrelli Jr M, Freire GdeCet al. Achados neuro-urológicos da síndrome de Williams: relato de caso. *Arq. Neuro- Psiquiatr.* [Internet]. 1998 . <http://dx.doi.org/10.1590/S0004-282X1998000400028>
 17. Sugayama SMM , Ferreira de Sá LC, Abe KT, Leone C, Chauffaille M de LLF, Kim CA. Anormalidades oculares em 20 pacientes com síndrome de Williams-Beuren. *Pediatria , São Paulo.* 2002;24(3/4):98-104
 - A. García-Nonell C, Rigau-Ratera E, Artigas-Pallarés J , García-Sánchez C, Estévez-González Síndrome de Williams: memoria, funciones visuoespaciales y funciones visuoconstructivas. *Rev Neurol* 2003; 37 (9): 826-830.
 18. Gonçalves ÓF, Pérez A, Henriques M, Prieto M, Lima MR, Siebert MF, Sousa N. Funcionamento Cognitivo e Produção Narrativa no Síndrome de Williams: Congruência ou Dissociação Neurocognitiva? *Int J Clin Health Psychol* 2004, 4 (3): 623-638.
 19. Fernández Moreno CJ. Un caso de síndrome de Williams-Beuren: facies de gnomu oduendecillo. *Revista Colombiana de Psiquiatria* 2005;4(3):435-440 Disponível em: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-74502005000300010&lng=en
 20. Rossi NF, Ferreira DM, Giacheti CM. Genética e linguagem na síndrome de Williams- Beuren: uma condição neuro-cognitiva peculiar. *Pró-Fono R. Atual. Cient.* 18 (3):331- 8. <https://doi.org/10.1590/S0104-56872006000300013>
 21. Rossi NF, Moretti-Ferreira D, Giacheti CM. Perfil comunicativo de indivíduos com a síndrome de Williams-Beuren. *Rev. soc. bras. fonoaudiol.* [Internet]. 2007;12(1):1-9.

- =<https://doi.org/10.1590/S1516-80342007000100003>.
22. Heinze EG, Veja FC. Aprendizaje de la lectura en los niños con síndrome de Williams. *Psicothema* 2008; 20(4): 672-677. ISSN 0214 - 9915 CODEN PSOTEG
 23. Rossi NF, Souza DHde, Moretti-Ferreira D, Giacheti CM. Perfil da fluência da fala na síndrome de Williams-Beuren: estudo preliminar. *Pró-Fono R. Atual. Cient.* [Internet]. 2009;21(2): 107-112. <https://doi.org/10.1590/S0104-56872009000200004>
 24. Boell JEW, Amar KN, Rosa Neto F. Intervenção motora em uma criança com Síndrome de Williams. <http://www.efdeportes.com/> Revista Digital - Buenos Aires 2009; 14 133.
 25. Almeida MM, Formiga CKMR. Avaliação da motricidade ampla e fina na Síndrome de Williams: relato de caso. *Motriz: rev. educ. fis.* (Online) [Internet]. 2010; 16(4): 913-919 <https://doi.org/10.5016/1980-6574.2010v16n4p913>.
 26. Seraceni MFF, Hayashiuchi AY, Lima SdeFBL, Rimério RC, Mariani MMdeC, Baraldi GdaS, Teixeira MCTV. Indicadores de problemas de comportamento em crianças e adolescentes com Síndrome de Williams: dados preliminares. *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento, São Paulo* 2010; 10(1):37-48.
 27. Nogueira RJN, Zimmerman LF, Moreno YMF, Comparini CR, Viana DV, Vieira TAP et al. Anthropometric and body-mass composition suggests an intrinsic feature in Williams-Beuren syndrome. *Rev. Assoc. Med. Bras* 2011;57(6):681-685. <http://dx.doi.org/10.1590/S0104-42302011000600016>
 28. Rabello Padovani C, Ae Kim C, Assumpção Junior FB. Comportamento social em jovens com a Síndrome de Williams-Beuren. *Bol.Acad.Paul.Psicol* 2011; 80(1): 231-239.
 29. Del Cole CG, Rossi NF, Souza DH, De Moura LM, Scarpato BS, Rossit RAS et al. Análise do comportamento e do desempenho em atividades básicas e instrumentais de vida diária em adolescentes e jovens adultos com Síndrome de Williams-Beuren. *Temas sobre Desenvolvimento* 2013; 19(104): 42-6.
 30. Santoro SD, Pinato L. Sono-vigília, aspectos de memória e melatonina em Síndrome de Williams-Beuren: uma revisão de literatura. *Rev. CEFAC* [Internet]. 2014; 16(6): 1980- 1989. <http://dx.doi.org/10.1590/1982-0216201417113>.
 31. Torres CP, Valadares G, Martins MI, Borsatto MC, Díaz-Serrano KV, Queiroz AMde.

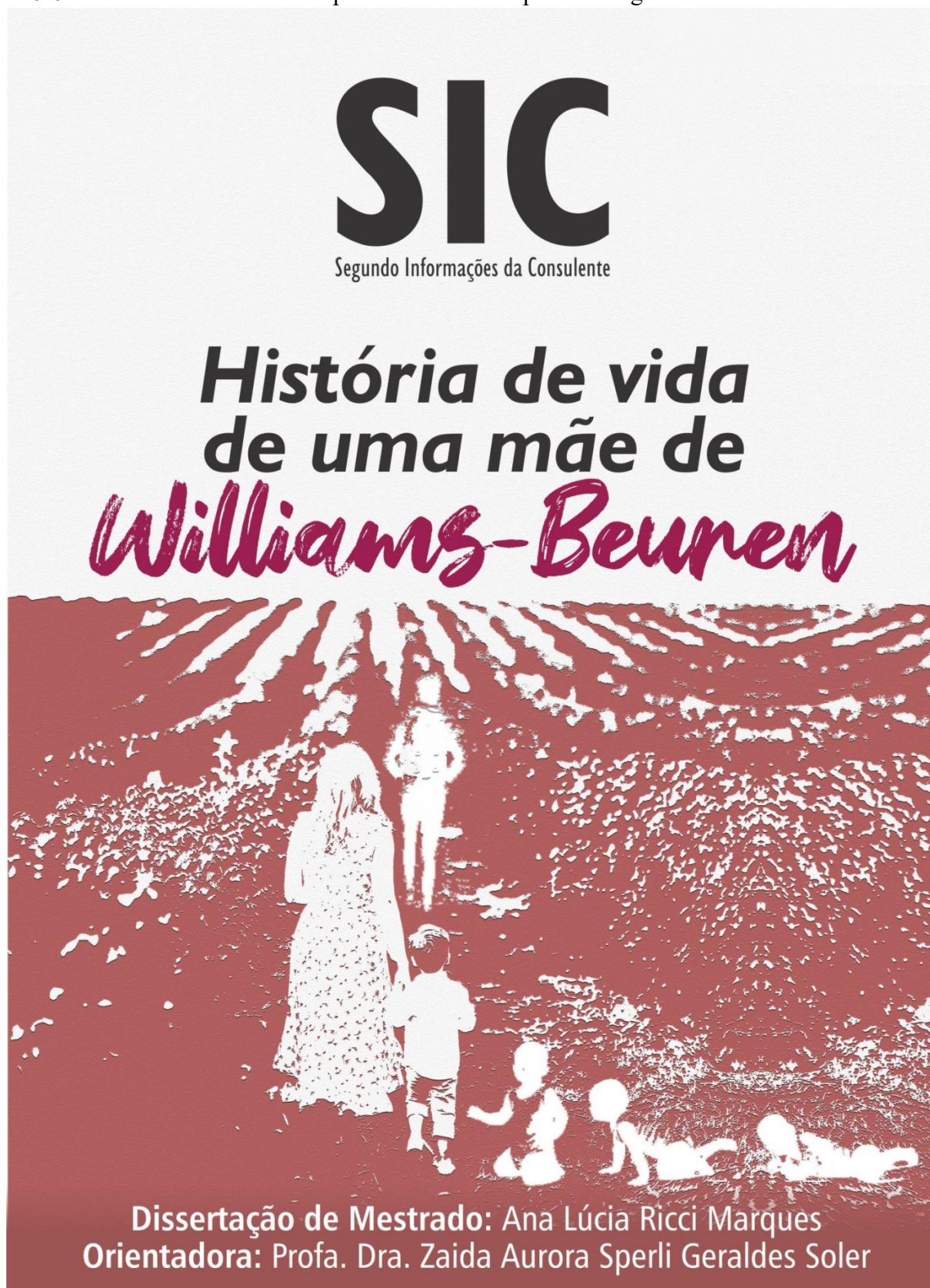
- Achados Orais e Tratamento Odontológico em uma criança com Síndrome de Williams-Beuren. *Braz. Dent. J.* 2015; 26(3): 312-316. <https://doi.org/10.1590/0103-6440201300335>.
32. Segin M, Dias NM, Seabra AG, Teixeira MCTV, Carreiro LRR. Avaliação da consciência fonológica na Síndrome de Williams. *Rev. CEFAC.* 2015; 17(5):1483-1489
 33. Watanabe C, Mendonça IA e Ferreira LM. Síndrome de Williams – Beuren. *Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba* 2019; 21(Supl.)
 34. Silva FC da, Gonçalves TO. Aprendizagem matemática na Síndrome de Williams-Beuren. *Perspectivas da Educação Matemática* 2019, 11(27): 1002-1017.
 35. Tezza C. *O filho eterno*. Rio de Janeiro: Record, 2010
 36. Novaes D. *Mães raras, essas mulheres fortes*. São Paulo: Pólen; 2018.
 37. Loddi C, Nunes J. *Mãe coragem: convivendo com a Síndrome de Williams*. São Paulo: Scortecci; 2019
 38. Araújo A. *Sou a mãe dela*. Rio de Janeiro: Editora Globo, 2020
 39. Milcarek L. *Sou fã do Enzo.com*. Curitiba: Appris, 2021. Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, São Paulo, 2020. 118f.
 40. Lima S de FB. *Desenvolvimento e Aplicação de Programa de Orientações para manejo comportamental de crianças e adolescentes com SWB em sala de aula.[Mestrado em Distúrbios do Desenvolvimento]*. São Paulo, Programa de Pós Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento, Universidade Presbiteriana Mackenzie, 2011
 41. Martin MAF. *Grupo de suporte familiar e treino de práticas parentais e habilidades sociais para pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams*. Dissertação (Mestrado) Universidade Presbiteriana Mackenzie , Departamento de Psicologia, 2011.
 42. Amaral VAA dos S. *O estresse em crianças e adolescentes com síndrome de Williams-Beuren no contexto escolar*. São Paulo .Dissertação (Mestrado) Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo ; Programa de Pediatria, 2012.
 43. Duarte DB. *Indicadores de Saúde Mental e Estilos Parentais: uma comparação entre grupo de pais de crianças e adolescentes com síndrome de Williams e grupo de pais de crianças e adolescentes com queixas de desatenção e hiperatividade*. [Mestrado em Distúrbios do Desenvolvimento]. São Paulo, Programa de Pós Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento, Universidade Presbiteriana

- Mackenzie, 2012; 134 f.
44. Pinheiro JG. Sentir, Pensar e Agir na Relação: um programa de promoção de competências sociais aplicado a uma criança com Síndrome de Williams. Dissertação (Mestrado), Instituto Politécnico de Castelo Branco, Escola Superior de Educação, Coimbra, Portugal.
 45. Baltazar RAC. Síndrome Williams no Ensino Regular Inclusão e interação de um aluno com Síndrome de Williams numa turma de 1.º Ciclo do Ensino Regular. Dissertação (Mestrado), Instituto Superior de Ciências Educativas, Departamento de Educação, Lisboa, Portugal.
 46. Silveira, LV da. O aluno com deficiência causada pela Síndrome de Williams na escola comum: processos inclusivos pelas falas daqueles que os vivenciam. [Mestrado em Educação]. Vitória, Programa de Pós Graduação em Educação da Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, Espírito Santo, 2014.
 47. Azevedo RQ. Avaliação do potencial de aprendizagem em crianças com Síndrome de Williams - Beuren. [Mestrado em Fonoaudiologia]. São Paulo, Programa de Estudos Pós Graduados em Fonoaudiologia, Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, São Paulo, 2014 118f.
 48. Almeida FN. Avaliação comportamental e programa de treinamento de pais de indivíduos com síndrome de Williams. Dissertação (Mestrado), Minas Gerais , Universidade Federal de Minas Gerais, Faculdade de Medicina. Programa em Ciências da Saúde- Saúde da Criança e do Adolescente, 2015.
 49. Rossi NF. Caracterização do fenótipo comportamental e de linguagem na síndrome de Williams-Beuren. 2010. 178 f. Tese (doutorado) - Universidade Estadual Paulista, Instituto de Biociências de Botucatu, 2010. Disponível em: <<http://hdl.handle.net/11449/102708>>.
 50. Nunes MM. Avaliação do funcionamento cognitivo de pacientes com Síndrome de Williams-Beuren. São Paulo [Doutorado]. Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, 2011
 51. Lima Junior Ide. Produção e avaliação de vídeo documental como recurso de orientação para pais e cuidadores de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren. São Paulo [Doutorado]. Universidade Presbiteriana Mackenzie 2015 69f
 52. Del Cole CG. Análise do comportamento adaptativo na Síndrome de Williams-Beuren, Síndrome de Down e Transtorno do espectro Autista. . São Paulo – Escola Paulista de Medicina, Universidade Federal de São Paulo [UNIFESP]. 2015.

-
53. Silva, Liliane Aparecida Fagundes. A funcionalidade das vias auditivas periférica e central na síndrome de Williams. 2020, Tese [Doutorado]. São Paulo: Faculdade de Medicina; 2020 doi:10.11606/T.5.2020.tde-23072021-111132.
 54. Souza IPde, Androlage JS, Bellato R, Barsaglini RA. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. *Ciência & Saúde Coletiva* 2019; 24(10):3683-3700. DOI: 10.1590/1413-812320182410.1782201.
 55. Sabino NdeP, Pinto ESO. Vidas raras: uma revisão de literatura. *Revista Científica Univiçosa* 2020; 12(1):286-293.
 56. Wiegand S do CB, Rosaneli CF. O luto infantil nas doenças raras. *RIB [Internet]*. 2019;(10):1-11. Disponível em: <https://revistas.comillas.edu/index.php/bioetica-revista-iberoamericana/article/view/9207>. DOI: <https://doi.org/10.14422/rib.i10.y2019.001>
 57. Moraleda Sepúlveda, E., López Resa, P. Avaliação da qualidade de vida em famílias com pacientes com Síndrome de Williams. *Saúde Qual Life Outcomes* 19, 121(2021).<https://doi.org/10.1186/s12955-021-01704-0>
 58. González LA, Preciado RM, Rodríguez MR, Berber MR, Vargas LS & Romo SA. Tratamiento dental en paciente pediátrico con Síndrome de Williams-Beuren. Reporte de un caso. *Revista de la Academia Mexicana de Odontología Pediátrica*, 2017; 29(1):35-40
 59. Graziania LdeM, Jackowskia AP, Rossitb RAS, Del Cole CG. Avaliação da influência dos sintomas clínicos na qualidade de vida de indivíduos com Síndrome de Williams-Beuren. *Cad. Ter. Ocup. UFSCar, São Carlos* 2017;25(1):125-135. <http://dx.doi.org/10.4322/0104-4931.ctoAO0749>
 60. Augusto MRA, Soto M, Oliveira RM, Coscarelli PG, Serão CLC. Síndrome de Williams e suas interfaces cognitivas: fonte privilegiada de investigação na neurociência da linguagem. *ReVEL* 2021; 19 (36): [www.revel.inf.br]
 61. Lima MAdeFdDe, Bohrer AC, Horovitz GDDG. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. *Ciênc. saúde colet.* 2018 23 (10) <https://doi.org/10.1590/1413-812320182310.14762018>
 62. Haase VG, Prado ACdeA. Doenças raras: associativismo, democracia e qualidade de vida. *Síndromes* 2013; 3 (1): 40-45.

63. Paez AS, Moreira MCN. Dádivas e testemunhos: o compartilhamento de experiências e memórias de mães de crianças com condições complexas de saúde. *Cad. Saúde Pública*. 2021;37(1). 2021. <https://doi.org/10.1590/0102-311X0004682>

Anexo A - O livro...ebook – da capa ao conteúdo - esperando sugestões na defesa



ANA LÚCIA F. FARIAS RICCI MARQUES

**SIC (SEGUNDO INFORMAÇÃO DA
CONSULENTE): HISTÓRIA DE VIDA DE UMA
MÃE DE WILLIAMS**

**São José do Rio Preto
2021**

ANA LÚCIA F. FARIAS RICCI MARQUES

**SIC (SEGUNDO INFORMAÇÃO DA
CONSULENTE): HISTÓRIA DE VIDA DE UMA
MÃE DE WILLIAMS**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós Graduação em Enfermagem da FAMERP-Mestrado Acadêmico, para a obtenção do título de Mestre.

Grupo de Pesquisa: “Nemoreges: Núcleo de Estudos sobre morbidade referida e gestão em Saúde”.

Área de Concentração: Processo de Trabalho em Saúde.

Linha de Pesquisa: Processo de cuidar nos ciclos de vida.

Orientadora: Prof^a Dr^a Zaida Aurora Sperli Geraldes Soler

**São José do Rio Preto
2021**

SUMÁRIO

Apresentação	04
Capítulo 1: Biografia	05
1.1. Dados Pessoais	05
2.2. Dados da Família.....	05
Capítulo 2: Formação Acadêmica	07
2.1. Formação Acadêmica	07
2.2. Nível Básico e Médio	08
2.3. Nível Superior	08
2.3.1. Curso de Biomedicina	10
2.3.2. Curso de Enfermagem.....	10
2.3.3. Curso de Pedagogia.....	11
2.4. Nível de Pós-Graduação	12
2.4.1. Especialização em Psicopedagogia	12
2.4.2. Mestrado em Enfermagem	12
Capítulo 3: Trajetória Profissional	13
3.1. Trajetória Profissional.....	13
Capítulo 4: O nascimento	13
Capítulo 5: O primeiro ano	13
Capítulo 6: De um a dois anos	13
Capítulo 7: Dos dois aos três anos	13
Capítulo 8: Dos três aos cinco anos	13
Capítulo 9: Dos seis aos oito anos	13
Capítulo 10: Dos nove aos onze anos	13
Capítulo 11: Dos doze aos quatorze anos	13
Capítulo 12: Aos 15 anos	13
Referências Bibliográficas	15
Caderno de fotos.....	22

RESUMO

Introdução: A autora desta dissertação, biomédica e enfermeira, faz o relato minucioso e cronológico e suas intervenções no historiograma, do nascimento até a idade atual de 15 anos, do filho JP, com Síndrome de Williams – Beuren (SWB). Por sugestão do geneticista membro do Exame Geral de Qualificação, quanto ao título e a forma de apresentação em E-book, o estudo abrange o seguimento da pesquisa com a publicação de um Editorial em 2017, intitulado “*Síndrome de Williams-Beuren: história contada de experiência vivida*” e artigo enviado para publicação denominado “*Síndrome de Williams-Beuren: análise de comunicações científicas como contribuição para o cuidado*”. A SWB é uma doença genética rara, causada por uma microdeleção na região cromossômica 7q11.23, afetando cerca de 1 a cada 7.500 nascidos vivos. Descrita por dois médicos, o neozelandês Williams em 1961 e o alemão Beuren, em 1962, a doença revela um fenótipo de comprometimento multiorgânico e diversos complicadores clínicos, motores e comportamentais, como: características faciais dismórficas; perfil cognitivo distinto; cognição visual-espacial prejudicada, com pontos fortes relativos em certas habilidades sociais e de linguagem. **Objetivo** apresentar o relato biográfico de 15 anos de convivência com o filho JP, portador da SWB, destacando seu crescimento e desenvolvimento, as histórias e memórias de cada fase de seu ciclo de vida, assim como as medidas para melhorar suas competências e qualidade de vida. **Metodologia:** Estudo qualitativo, denominado história de vida ou método biográfico, que retrata o cotidiano das pessoas por meio de suas histórias de vida, enfim, a história contada por quem a vivenciou. Neste estudo, a história é contada e mostrada em exames e fotos, em um caminho incessante por tratamentos adequados. **Resultados:** JP nasceu de termo, baixo peso; choro fácil; desmame precoce; refluxo; vômitos; cólicas; problemas alimentares; déficits de cognição e de atenção; dificuldade de concentração;

estenose de artéria pulmonar; hipotonia muscular; sialorréia; frequentemente usa clichês, com efeitos sonoros e recursos de entonação. Seus cabelos são encaracolados, nariz em cela ou arrebitado, lábios espessos, boca grande, queixo pequeno, sulcos longos na pele; pregas epicânticas, estrabismo, baixo timbre de voz, dentes espaçados e microdontia, clinodactilia; irritabilidade; hiperacusia; ansiedade; escoliose; hipertonia muscular na marcha, repete continuamente palavras e sons que ouve na TV ou computador; tem dificuldade de coordenação motora; facilidade de memória para reconhecimento facial, músicas, lugares, bandeira dos países; traços autísticos, movimentos estereotipados e repetitivos, ignora o perigo e tem personalidade dócil e sociável. A mãe descreve sua odisseia na interação com médicos clínicos, cardiologistas, otorrinolaringologistas, neuropediatras e outros profissionais como geneticistas, psicólogos, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais, pedagogos, dentistas, além de buscar competências em cursos de pós-graduação *lato sensu* e agora *stricto sensu*. **Considerações Finais:** no estudo ficam evidentes os dilemas e problemas de ordem física, emocional, ético-humanística e financeira na família, devido à doença e falhas nos atendimentos em saúde. As ações e intervenções realizadas pela mãe, na busca de melhor qualidade de vida para JP devem contribuir para outras pesquisas e para pais e profissionais de saúde, no contexto da SWBe de outras donças raras.

Palavras-chave: 1. Síndrome de Williams; 2. Doenças Raras; 3. Síndromes; 4. Pesquisa

Qualitativa

ABSTRACT

Introduction: The author of this dissertation is a biomedical and a nurse. She makes a detailed and chronological report and her interventions in the historiogram from the birth to the current age of 15 years, of her son JP, with Williams Syndrome – Beuren (WSB). At the suggestion of the geneticist member of the General Qualification Examination, as for the title and form of presentation in the E-book, the study covers the follow-up of the research with the publication of an Editorial in 2017, entitled “Williams-Beuren Syndrome: story told of lived experience” and article submitted for publication entitled “Williams-Beuren Syndrome: analysis of scientific communications as a contribution to care”. WSB is a rare genetic disease, caused by a microdeletion in the chromosome region 7q11.23, affecting about 1 in every 7,500 live births. Described by two physicians, the New Zealander Williams in 1961 and the German Beuren, in 1962, the disease reveals a phenotype of multiorgan involvement and several clinical, motor and behavioral complications, such as: dysmorphic facial features; distinct cognitive profile; impaired visual-spatial cognition, with relative strengths in certain social and language skills. **Objective:** to present a biographical account of 15 years of living with her son JP, a WSB bearer, highlighting his growth and development, the stories and memories of each phase of their life cycle, as well as measures to improve their skills and quality of life. **Methodology:** Qualitative study, called life story or biographical method, which portrays the daily lives of people through their life stories, in short, the story told by those who experienced it. In this study, the story is told and shown in exams and photos, on a relentless path for appropriate treatments. **Results:** JP was born full term, low weight; easy crying; early weaning; reflux; vomiting; cramps; eating problems; cognitive and attention deficits; difficulty concentrating; pulmonary artery stenosis; muscle hypotonia; sialorrhea; often uses clichés, with sound effects and intonation features. His hair is curly, nose short and upturned, thick lips, large mouth, small chin, long

furrows in the skin; epicanthic folds, strabismus, low voice timbre, spaced teeth and microdontics, clinodactyly; irritability; hyperacusis; anxiety; scoliosis; muscle hypertonia on gait, continuously repeats words and sounds he hears on TV or computer; difficulty with motor coordination; memory facility for facial recognition, music, places, country flags; autistic traits, stereotyped and repetitive movements; ignores danger and has a docile and sociable personality. The mother describes her odyssey in interacting with clinicians, cardiologists, otolaryngologists, neuropsychiatrists and other professionals such as geneticists, psychologists, speech therapists, occupational therapists, pedagogues, dentists, in addition to seeking skills in *lato sensu* and now *stricto sensu* postgraduate courses. **Final Considerations:** in the study, the dilemmas and problems of a physical, emotional, ethical-humanistic and financial order in the family, due to illness and failures in health care, are evident. The actions and interventions performed by the mother, in the search for a better quality of life for JP, should contribute to further research and to parents and health professionals, in the context of WSB and other rare diseases.

Keywords: 1. Williams Syndrome; 2. Rare Diseases; 3. Syndromes; 4. Qualitative Research

RESUMEN

Introducción: La autora de esta disertación, biomédica y enfermera, realiza un informe detallado y cronológico y sus intervenciones en el historiograma, desde el nacimiento hasta la edad actual de 15 años, de su hijo JP, con Síndrome de Williams - Beuren (SWB). A sugerencia del genetista miembro del Examen de Calificación General, en cuanto al título y la forma de presentación en E-book, el estudio cubre el seguimiento de la investigación con la publicación de un Editorial en 2017, titulado "Síndrome de Williams-Beuren: historia contada de la experiencia vivida" y artículo enviado para su publicación titulado "Síndrome de Williams-Beuren: análisis de las comunicaciones científicas como contribución al cuidado". El SWB es una enfermedad genética rara causada por una microdelección en la región cromosómica 7q11.23, y que afecta aproximadamente a 1 de cada 7.500 nacidos vivos. Descrita por dos médicos, el neozelandés Williams en 1961 y el alemán Beuren en 1962, la enfermedad revela un fenotipo de deterioro multiorgánico y varias complicaciones clínicas, motoras y de comportamiento, como: rasgos faciales dismórficos; perfil cognitivo distinto; deterioro de la cognición visual-espacial, con fortalezas relativas en ciertas habilidades sociales y de lenguaje. **Metodología:** Estudio cualitativo, denominado método de historia de vida o biográfico, que retrata la vida cotidiana de las personas a través de sus historias de vida, en definitiva, la historia contada por quienes la vivieron. En este estudio, la historia se cuenta y se muestra en exámenes y fotos, en un camino implacable para un tratamiento adecuado. **Resultados:** JP nació a término, con bajo peso; llanto fácil; destete precoz; reflujo; vómitos; cólicos; problemas de alimentación; déficits de cognición y atención; dificultad de concentración; estenosis de la arteria pulmonar; hipotonía muscular; sialorrea; utiliza a menudo clichés, con efectos sonoros y recursos de entonación. Su pelo es rizado, corto, nariz respingona, labios gruesos, boca grande, barbilla pequeña, surcos cutáneos largos; pliegues epicánticos, estrabismo, tono de voz bajo, dientes espaciados y

microdoncia, clinodactilia; irritabilidad; hiperacusia; ansiedad; escoliosis; hipertonía muscular en la marcha, repite continuamente palabras y sonidos escuchados en la televisión o el ordenador; tiene dificultades de coordinación motora; facilidad de memoria para el reconocimiento facial, canciones, lugares, banderas de países; rasgos autistas, movimientos estereotipados y repetitivos, ignora el peligro y tiene una personalidad dócil y sociable. La madre describe su odisea en la interacción con médicos clínicos, cardiólogos, otorrinolaringólogos, neuropediatras y otros profesionales como genetistas, psicólogos, logopedas, terapeutas ocupacionales, pedagogos, dentistas, además de buscar competencias en cursos de postgrado lato sensu y ahora stricto sensu.

Consideraciones finales: los dilemas y problemas de orden físico, emocional, ético-humanístico y financiero en la familia debido a la enfermedad y a las fallas en la atención médica se hacen evidentes en el estudio. Las acciones e intervenciones realizadas por la madre, en la búsqueda de una mejor calidad de vida para JP deben contribuir a otras investigaciones y a los padres y profesionales de la salud, en el contexto del SWB y otras enfermedades raras.

Palabras clave: 1. Síndrome de Williams; 2. Enfermedades raras; 3. Síndromes; 4.

Investigación cualitativa.

APRESENTAÇÃO

BREVE APRESENTAÇÃO

A elaboração deste material exigiu muito tempo, reflexões e iniciativas.

Sou mãe de três filhos, sendo um deles portador da Síndrome de Williams-Beuren, uma doença rara, incurável e de difícil diagnóstico na época em que ele nasceu.

A ideia central deste trabalho é apresentar um relato de mãe. Entretanto, na condição de profissional de saúde e pesquisadora, tive a oportunidade de traçar um paralelo entre o conteúdo científico e convivência com a Síndrome de Williams.

Ao longo do texto procurei fazer o link entre as situações narradas e artigos científicos de diversas áreas, na esperança de acrescentar uma singela contribuição aos profissionais de saúde que tenham interesse no tema.

Revisitar a minha própria história e inúmeras dificuldades nesta caminhada desde a gravidez até a idade atual de 15 anos do meu filho João Pedro, de forma cronológica e demonstrando as razões científicas para o fracasso ou sucesso de cada luta, foi mais difícil e demorado do que eu pensava.

Serviu como um grande exercício de autoconhecimento e espero que lance um pouco de luz na caminhada de outras mães, pais e profissionais de saúde.

CAPÍTULO I - BIOGRAFIA

Capítulo 1: Biografia

1.1. Dados Pessoais

Nome: Ana Lúcia Fernandes Farias Ricci Marques

E-mail: anariccimarques@gmail.com

1.2. Dados da Família

Minha biografia começa em São Paulo capital, onde nasci e vivi até meus 25 anos. Meu nascimento foi em 14 de novembro de 1970, de parto fórcepe.

Sou filha única de pais separados. Na verdade, minha mãe teve um breve relacionamento com meu pai e não chegaram a se casar. Não tive muito contato com meu pai e minha mãe me criou sozinha, trabalhando numa casa de família. Essa família me “adotou” de certa forma e convivendo com eles tive acesso a uma educação privilegiada.

Estudei em instituições de educação pública em São Paulo do primário ao colegial. Aos 15 anos tive meu primeiro emprego no escritório dessa família que me acolheu. Além disso, eles pagaram curso de Inglês nas melhores escolas de São Paulo naquele tempo: o CCAA, a Fisk e a Cultura Inglesa. Quando completei 18 anos, por orientação e patrocínio financeiro desta família, eu ingressei no cursinho preparatório para a faculdade. Eu queria fazer medicina e tentei sem sucesso esta carreira por 3 anos seguidos. Em 1990 eu fui aprovada para o curso de Biomedicina na Universidade de Mogi das Cruzes.

Novamente tive o apoio dessa família custeando toda minha faculdade e também os

gastos pessoais, tendo em vista que o curso era integral nos primeiros anos e tive que sair do emprego. Somente no terceiro ano de faculdade é que pude voltar ao mercado de trabalho como professora do Ensino Médio na rede pública estadual de ensino. Também fazia trabalhos eventuais como tradutora de artigos científicos para uma professora. No penúltimo semestre da faculdade, essa professora me contratou para trabalhar no seu laboratório de Análises Clínicas, instalado dentro do Hospital São Luiz. Eu fiquei encarregada de gerenciar toda a parte de exames de Papanicolau.

Naquele ano de 1994, o último da faculdade, eu conheci meu marido, Samuel, nascido em São José do Rio Preto e cuja família residia desde 1980 em Onda Verde, uma cidade de quatro mil habitantes e que dista 30 km de Rio Preto.

O Samuel também estava no último ano da Faculdade de Direito e veio para São Paulo prestar um concurso. Coincidentemente ele era amigo de um primo meu que morava em Onda Verde e, naquele momento, estava de mudança para minha casa em São Paulo. Meu primo queria fazer faculdade em São Paulo, bem como trabalhar. Quando soube que o Samuel iria prestar um concurso em São Paulo e não tinha onde ficar, me pediu para receber o amigo por dois dias. Eles chegaram e foi amor á primeira vista.

Enquanto vivemos um ano e meio de namoro e noivado, nós dois concluímos a faculdade, eu continuei trabalhando no laboratório e o Samuel foi prestar um ano de trabalho voluntário na cidade de Curitiba, onde ficava a sede da Igreja protestante que ele frequentava. Ao final deste período, em janeiro de 1996, nós nos casamos e fomos morar em Curitiba. Eu era católica, mas ao conhecer mais da Bíblia, também abracei a mesma fé do meu marido.

No aspecto profissional, ele abriu um escritório de advocacia e eu busquei, sem sucesso, alguma oportunidade de trabalho como Biomédica. A profissão era novidade no Paraná e depois de algum tempo eu resolvi retomar os estudos, desta vez no curso de Enfermagem.

Moramos durante seis anos em Curitiba, onde nasceu o nosso primogênito, no ano de 2000. Hoje ele é estudante do terceiro ano de Direito, em São José do Rio Preto.

Em 2003 mudamos de Curitiba para Onda Verde onde nasceu em 2005 nosso segundo filho, o João Pedro Ricci Marques e em 2007 o nosso caçula.

CAPÍTULO II - FORMAÇÃO ACADÊMICA

Capítulo 2: Formação acadêmica.

2.1. Formação acadêmica

- 2019 - 2021 **Mestrado em Enfermagem** (cursando)
Faculdade de Medicina de Rio Preto, FAMERP, São José do Rio Preto, Brasil.
Título: SIC: História de vida de uma mãe de Williams-Beuren. Orientadora: Profa. Dra. Zaida Aurora Sperli Geraldes Soler
Bolsista do (a): Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior, CAPES, Brasil.
Grupo de Pesquisa: “Nemoreges: Núcleo de Estudos sobre morbidade referida e gestão em Saúde”.
Área de Concentração: Processo de Trabalho em Saúde. Linha de Pesquisa: Processo de cuidar nos ciclos de vida.
- 2019 - 2022 **Graduação em Pedagogia** (cursando)
Universidade Virtual do Estado de São Paulo, São Paulo, Brasil.
- 2012 - 2014 **Especialização em Psicopedagogia.** (Carga horária: 484h) Universidade de Uberaba, Minas Gerais Brasil.
- 1998 - 2002 **Graduação em Enfermagem**
Universidade Federal do Paraná. Curitiba, Brasil.
- 1990 - 1994 **Graduação em Ciências Biológicas (Modalidade Médica)**
Universidade de Mogi das Cruzes, São Paulo, Brasil.

2.2. Nível Básico e Médio

Minha formação em nível básico e médio foi feita em escolas públicas de São Paulo. Cursei o antigo primário e o ensino do primeiro grau na Escola Estadual Ludovina Credídio

Peixoto, que ficava a três quarteirões da minha casa. Era uma aluna aplicada nos estudos, mas sofria muito preconceito por saberem que minha mãe me criava sozinha sem a presença do pai.

Quando cheguei ao segundo grau consegui fazer algumas amizades mais significativas com quem me reunia para estudar ou para fazer trabalhos nos finais de semana. Me lembro que algumas vezes a mãe de uma colega fazia lanches para nós enquanto passávamos um longo tempo conversando e estudando.

2.3. Nível Superior

2.3.1. Curso de Ciências Biológicas (Modalidade Médica)

Ingressei na graduação em Ciências Biológicas (Modalidade Médica) ou Biomedicina, na conceituada Universidade de Mogi das Cruzes (UMC) em 1990. O curso foi iniciado em 01 de fevereiro de 1990 e concluído em dezembro de 1994. Em janeiro do ano seguinte ocorreu a colação de grau para outorgar o diploma de Bacharel em Ciências Biológicas (Modalidade Médica).

O interesse na carreira de Biomedicina surgiu pela proximidade com a Medicina. Eu sentia a pressão pela aprovação no vestibular e não tinha como ficar tentando a aprovação indefinidamente, especialmente pelo fato de que havia alguém bancando o custo do cursinho.

No entanto, ao optar por essa carreira vi que havia feito uma boa opção de curso, pois as aulas eram bem interessantes e eu precisava me dedicar mesmo. As aulas que mais gostava era Anatomia e CHE (Citologia, Histologia e Embriologia).

Nesta época eu e minha mãe já não estávamos mais morando no apartamento daquela família no Bairro do Itaim Bibi, mas sim em outro bem menor, no centro da cidade em frente

à estação do Metrô, que foi cedido por eles para nossa moradia. Dali eu utilizava os serviços do metrô e de trem todos os dias para chegar em Mogi das Cruzes. O trajeto todo durava quase duas horas. Eu acordava pegava o metrô às seis da manhã até o Brás e lá fazia a conexão com o trem de estudantes da CPTM que ia até Mogi das Cruzes. Chegava lá às sete e cinquenta para assistir a primeira aula logo às oito, indo muitas vezes até dezessete horas. Foi assim por 2 anos.

No penúltimo ano consegui vaga de professora substituta numa escola estadual na zona leste. Ministrava aulas noturnas para o ensino médio nas disciplinas de Química e Física três vezes por semana. Nessa ocasião me aproximei da professora “Teca” que ministrava aulas de Citologia traduzindo artigos científicos da língua inglesa para o português e, posteriormente, vindo a compor o quadro de funcionários do laboratório dela no Hospital São Luiz, em São Paulo.

Foi com muito empenho que concluí a graduação em Biomedicina e a primeira vez que vi um cadáver foi algo assustador e ao mesmo tempo intrigante. Na Universidade de Mogi das Cruzes ficava o IML da cidade, então os alunos de Biomedicina e Medicina tinham aulas práticas juntos. Víamos toda sorte de óbitos: por homicídio, acidente, suicídio... Nós da Biomedicina estudávamos anatomia no cadáver como os estudantes de medicina. Eu achava o máximo.

2.3.2. Curso de Enfermagem

Durante os anos de 1998 e 2002 cursei Enfermagem, na Universidade Federal do Paraná. Dentre as 20 vagas disponíveis, fiquei com a sétima colocação. Por conta da minha formação em Biomedicina, obtive equivalência em muitas disciplinas.

Já no terceiro ano consegui uma vaga de Bolsista e atuei junto com minha orientadora no Hospital Vitor Ferreira do Amaral. Em parceria com o Hospital de Clínicas da

Universidade Federal do Paraná, esta instituição implantou a Consulta de Enfermagem Pós-parto, para acolhimento, orientação e acompanhamento das mães. Este foi o setor que eu atuei.

Meu trabalho de conclusão de curso foi intitulado: “Assistência de Enfermagem no Pós Aborto”. Naquele momento, o Hospital de Clínicas também instituiu a consulta de enfermagem para o atendimento d essas mulheres, que normalmente sofrem muito preconceito.

Foi um curso muito puxado, mas bem prazeroso.

2.3.3. Curso de Pedagogia

No segundo semestre de 2019 resolvi fazer o curso de Pedagogia oferecido pela UNIVESP (Universidade Virtual do Estado de São Paulo).

A UNIVESP é uma universidade pública criada em 2012, destinada a oferecer cursos semipresenciais para todo o estado. É a primeira universidade pública virtual do Brasil e tem como parceiros as universidades USP, Unesp e Unicamp. Fiquei em segundo lugar na processo seletivo. Estou na metade do curso e tem sido muito enriquecedor.

2.4. Nível de Pós-Graduação

2.4.1. Especialização em Psicopedagogia

Em 2012 iniciei o curso de Especialização em Psicopedagogia na Universidade de Uberaba. O curso foi ministrado no polo da cidade vizinha de Nova Granada. Foram dois anos muito úteis para compreender melhor o processo de aprendizagem de adultos e crianças, bem como as dificuldades que eles apresentam.

2.4.2. Mestrado em Enfermagem

No final de 2017 entrei em contato com a Pós Graduação em Enfermagem da FAMERP, buscando informações de como ingressar numa pós. Fui orientada a ingressar num grupo de pesquisa antes de tentar o ingresso como aluna especial. Foi assim que passei a frequentar o NEMOREGES, organizado e liderado pela Profa. Dra. Zaida Aurora Sperli Geraldés Soler.

Fui muito bem acolhida por ela e em 2018 já iniciei como aluna especial da pós-graduação em Enfermagem. No segundo semestre de 2018 me inscrevi para a prova e fui aprovada para cursar o Mestrado em Enfermagem, sendo classificada em primeiro lugar na prova de proficiência em língua inglesa, tendo como orientadora a Profa. Dra. Zaida Aurora Sperli Geraldés Soler.

Em 2019 me inscrevi no processo seletivo para uma bolsa da Capes e fui contemplada, com bolsa de demanda social.

CAPÍTULO 3: TRAJETÓRIA PROFISSIONAL

Capítulo 3: Trajetória profissional

3.1. Trajetória Profissional

Na minha primeira graduação, em Biomedicina, tive oportunidade de trabalhar como Técnica de Laboratório, preparando lâminas de Papanicolau. Minha professora de Citologia me fez o convite para trabalhar em seu laboratório, que ficava nas dependências do Hospital São Luiz em São Paulo.

O preparo das lâminas consistia em fazer um processo de coloração através de produtos químicos. Assim, eu fazia todo esse preparo e depois lia essas lâminas para constatar se as mesmas foram bem colhidas. Para confirmar isso era preciso encontrar células da região endocervical.. Eram em média 50 lâminas por dia e aprendi muito nesse trabalho. Hoje em dia esse trabalho não é mais necessário, visto que a tecnologia avançou sobremaneira.

Já na graduação de Enfermagem, trabalhei como bolsista no Hospital Vitor Ferreira do Amaral, que era vinculado ao Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná.

Nesse local foi criada a Consulta de Enfermagem Pós-parto e eu, como bolsista, era responsável por realizar o exame físico das pacientes, orientar quanto á amamentação e ajudar quando houvesse qualquer tipo de intercorrência. Lembro-me que numa ocasião chegou até nós uma mulher se queixando de muita dor no local da episiotomia. Ela tinha 20 dias de pós-parto. Ao examiná-la, constatamos que havia rompimento dos pontos da episiorrafia. Informamos nossa supervisora, que ao conversar com a paciente, constatou que ela havia sofrido de violência por parte do companheiro. Foi orientada a denunciá-lo, mas a mesma não quis. Isso ficou marcado em mim até hoje.

Quando vim morar no interior de São Paulo, fui voluntária na UBS da cidade de Onda Verde, onde passei a residir. Ajudava na coleta de sangue e no atendimento de enfermagem à população de uma forma geral. Logo consegui aulas num Colégio Técnico de Enfermagem na cidade vizinha de Nova Granada, onde lecionei a disciplina de Drogas e Soluções. Além disso, orientava estágios na Santa Casa da cidade. Tempos depois fui chamada para trabalhar no Setor Psiquiátrico da mesma Santa Casa.

Fiquei lá por 5 anos e posso dizer que conheci um lado da humanidade que poucos querem conhecer. Nesse trabalho vi o que é o abandono, o preconceito e também as mazelas da vida. Trabalhava todas as tardes, juntamente com uma equipe de Enfermagem em torno de 12 auxiliares, nos melhores plantões. Havia plantão que chegou a ter 4 funcionárias. Isso para atender duas alas, uma com 80 pacientes em média e outra com 70. Era frequente termos internadas o total máximo: 150 pacientes. O perfil dessas pacientes era bem diversificado: usuárias de drogas, depressivas, esquizofrênicas, com ideação suicidas, bipolares e outras, todas maiores de 18 anos.

Nesse trabalho aprendi a me reinventar, a ser resiliente, a persistir. Encontrei todo tipo de profissional, do responsável e comprometido ao incompetente e insensível. Vi muita coisa que me revoltou... Profissionais inescrupulosos, famílias que abandonam. O que se podia fazer como assistência a esses pacientes era uma gota no oceano. Dois anos depois que deixei esse emprego o Setor Psiquiátrico da Santa Casa foi fechado por determinação dos órgãos de saúde.

Depois desse período, minha atividade profissional passou a ser o cuidado dos filhos, especialmente para atender as necessidades do João Pedro e os estudos. Estudos que me habilitem a compreender e contribuir com a independência e autonomia dele, como a pós em Psicopedagogia, a graduação em Pedagogia e o Mestrado.

Também me dedico atualmente ao ensino da Bíblia para crianças, como responsável pelas atividades do Departamento Infantil na Igreja de Deus (7º Dia) em São José do Rio Preto. Agora falando de forma Especial do João Pedro.

CAPÍTULO 4: O NASCIMENTO DO JP

Capítulo 4 : O nascimento de JP

O João Pedro nasceu a termo, com perímetro cefálico dentro da normalidade, Apgar 9 e 10, peso considerado próximo aos valores de baixo peso, ou seja, 2540kg. ^{27,28}

Tinha um olhar triste, era franzino e parecia requerer cuidados extras. Mas ninguém notou nada, nem a equipe médica e nem meus familiares. A minha sensação era de que ele não era normal. Meu marido acreditava que minhas desconfianças tinham origem na depressão pós-parto, quadro que já havíamos enfrentado após o nascimento do primeiro filho.

Não houve qualquer observação diferenciada por parte dos profissionais que realizaram o parto. Obstetra, Pediatra ou Enfermeiros todos entenderam que a criança era normal e em breve recebemos alta. Chegando em casa ele chorava muito. Além do choro insistente eu percebia que uma tristeza dominava seu olhar. Eu não tinha conhecimento na época que este choro é característico da Síndrome de Williams, pois geralmente no primeiro ano de vida ocorre um acúmulo de cálcio no organismo, um dos sintomas são as dispepsias recorrentes, ou seja, uma sensação de dor ou queimação na região superior do abdômen. ²⁹

Todos diziam que eu estava vendo coisas. Mas em meu coração sabia que algo estava errado com meu filho. Mais tarde, pesquisando trabalhos científicos de mães de crianças especiais, verifiquei que muitas passam pelo mesmo problema. Elas têm uma sensação interior de que algo não está bem, mas quando expressam este sentimento, ele é classificado como preocupação infundada ou até mesmo doentia, tanto pelos profissionais de saúde quanto os familiares dela.

Não sei explicar como isto acontece, mas a mãe sente quando algo não está bem. Eu vivi esta situação incômoda que só tende a piorar na medida em que percebemos a incredulidade das pessoas que nos cercam. ³⁰

CAPÍTULO 5: O PRIMEIRO ANO DE VIDA

Capítulo 5: O primeiro ano de vida

O primeiro ano de vida do João Pedro foi muito difícil. Ele simplesmente não dormia. Acordava várias vezes à noite, mais do que o normal para um bebê. Mas por falta de informação, seguia sem saber o que fazer. Ninguém dormia. Revezava as madrugadas com meu marido para ficar com o João Pedro. Várias vezes minha sogra o levou para a casa dela para nos permitir uma noite de descanso.

Sentia-me uma mãe incapaz. Ficava muito aflita e receosa. Estes sentimentos são relatados na literatura, com depoimentos de mães que acumulam sentimentos de culpam e sofrem por seus filhos “especiais”.^{31 - 33}

Nas consultas pediátricas o médico não falava nada. Chegou a ser grosseiro, dizendo que tem mãe que é “mole”. Certa ocasião disse que eu estava arrumando doenças para meu filho. Para ele estava tudo normal. A literatura científica também faz referência do despreparo e da falta de empatia de certos profissionais de saúde. Não acreditar no que a mãe diz e sequer levar em consideração seus sentimentos são relatos recorrentes de muitas mães.³⁴

Com um mês de vida e depois praticamente a cada dois meses, o João Pedro desenvolvia otites. Otites de repetição declarou o médico otorrino. O tratamento foi à base de antibióticos, mas mal se recuperava do primeiro e já chegava outro episódio. E com isso mais choro. Foi assim praticamente o ano todo. Esses episódios recorrentes de otite eram indícios de que algo não estava certo. Hoje vejo na literatura que certas condições de saúde são mais frequentes em bebês com SW, tais como cólicas, perturbações do sono e infecções de ouvido. Infelizmente não tive acesso a esta informação na época.³⁵

Nesse meio tempo também a amamentação foi prejudicada. Tenho mamilo invertido e também foi difícil amamentar meu primeiro filho. Mas com o João Pedro foi um sofrimento, pois

ele tentava mamar, e, não conseguindo, chorava e eu junto. Como consequência tive ingurgitamento mamário seguido de mastite, acompanhado de fissuras. Amamentar se tornou impossível. Era tudo muito difícil e doloroso, fora o fato de sentir sinais claros de depressão: a ansiedade tomou conta de mim, sentia uma culpa imensa por ter tido o João Pedro, passei a ter desespero ao ficar sozinha com ele, o humor oscilava muito, sentia-me completamente sozinha, muito triste, um sofrimento emocional completo. Quando chorava não conseguia me conter; vivia sonolenta, e passei a ter um sono agitado. Sequer me lembro de como meu filho mais velho viveu neste período. Com a chegada do João Pedro não tive olhos para mais ninguém.

Não tive condições de seguir com a amamentação... Não tive ajuda e fui obrigada a desmamá-lo e oferecer leite em pó para o João Pedro. Ainda assim ele apresentou refluxo e passamos para um leite especial.

As noites eram insones e sofridas, mas o dia não era muito diferente. Sentia muita angústia ao sair com ele. Ainda no primeiro semestre de vida, a aparência dele deixava transparecer que algo não estava certo. Fora do ambiente familiar, algumas pessoas perguntavam se ele era prematuro, porque ele era tão miúdo e franzino. Certa ocasião uma senhora perguntou: “Ele é doentinho? Coitado...”. Passei a evitar as saídas com ele e cada dia mais a angústia e a tristeza tomavam conta.³⁶

Quando completou a licença maternidade, tentei voltar ao emprego. Trabalhava como Enfermeira Chefe, liderando uma equipe de 20 pessoas na Santa Casa da cidade vizinha de Nova Granada. As atribuições, entre elas a direção da CCIH, exigiam concentração e muita responsabilidade. Não consegui ficar muito tempo. Tive que entrar com um pedido de licença junto ao INSS. Eu só chorava.

No INSS teve início uma nova batalha: as perícias médicas. No começo da licença encontrei peritos que se condoeram com a situação, mas à medida que o tempo avançava, fui

sendo alvo de tortura psicológica. Cheguei a ouvir de um médico que o fato de ter um filho com problemas não justificava meu afastamento. Alegou que se eu realmente não estava bem, isto seria motivo para ele *confiscar minha habilitação*. (???) Foi muito humilhante. A ansiedade pelo dia de enfrentar os questionamentos do próximo perito do INSS só agravavam meu quadro depressivo. Fiquei pior do que estava.

Tomei a decisão de desistir da licença e do emprego. Com isto, ao quadro nada promissor já instalado, acrescentamos a redução de renda.

Em Agosto de 2006, dois meses antes do primeiro aniversário do João Pedro, descobri que estava novamente grávida. Chorei praticamente um mês. Meu marido me consolava dizendo que tudo iria dar certo, que ele estava ali a meu lado e que juntos conseguiríamos enfrentar esse momento. Esse apoio foi fundamental. Nisto a minha situação se afastou do que a literatura demonstra ser frequente: a falta de suporte emocional por parte dos esposos ou companheiros de mães de crianças “especiais”.³⁷

Eu estava grávida do terceiro filho e o João Pedro ainda era um bebê chorão, não dormia direito, não interagia com o mundo à sua volta e sequer se interessava pelos brinquedos que oferecíamos a ele. Além disto, sem um diagnóstico preciso, eu tinha muito medo de que o próximo filho também pudesse vir ao mundo com algum tipo de deficiência.

Quando o João Pedro tinha um ano de vida, em sua última consulta de puericultura, o médico se alongou no exame físico, passando alguns bons minutos fazendo a ausculta cardíaca. Depois foi logo dizendo: “Vocês precisam procurar um cardiologista”.

Essa notícia nos deixou perplexos. Queríamos entender o que estava acontecendo e o Pediatra explicou que o João Pedro apresentava uma alteração nos batimentos, mas que ele esperava que se normalizasse com o crescimento. Fato este que não havia ocorrido até aquela data. Foi assim que começou a saga do diagnóstico, uma busca incansável por saber exatamente o

que nosso filho tinha e que tipo de tratamento poderia ser indicado.

CAPÍTULO CAPÍTULO 6: DE UM ANO A DOIS ANOS

Capítulo 6: De um ano a dois anos

A hipótese de que nosso João Pedro apresentava alguma alteração cardíaca nos deixou bastante preocupados, pois temos um sobrinho que nasceu com uma anomalia cardíaca congênita e passou por três cirurgias. Eu sabia que nosso filho tinha alguma coisa e que precisávamos descobrir o quanto antes para iniciar o tratamento. Por isso agilizamos a consulta com o mesmo cardiologista que atendia meu sobrinho.

Entramos no consultório com muito medo e após exame clínico minucioso ouvimos categoricamente do médico: “É caso cirúrgico, viu? Vamos fazer mais exames, mas tem que fazer cirurgia”. Ele explicou que o João Pedro nascera com um sopro e estenose da artéria supra valvar. Era uma condição que exigia correção cirúrgica.

Além disso, ele encaminhou para um Neuropediatra, alegando que a cardiopatia congênita muitas vezes vem acompanhada de algum comprometimento neurológico. O mundo desmoronou. Não sabíamos o que pensar. Era muita informação para processar! Saímos dali sem chão. Sem norte...

Além do problema cardíaco ainda existia a possibilidade de um comprometimento neurológico. Essa notícia foi um choque e me deixou muito ansiosa.

De fato, tempos depois verifiquei que mais de 25% dos portadores de cardiopatia congênita apresentam malformações, principalmente do Sistema Nervoso Central, Trato Gastrointestinal, parede abdominal, além de desordens oftalmológicas.³⁸

Marcamos todos os exames para o João Pedro e chegou o dia de levá-lo na clínica.

Ele era um bebê franzino, chorão. Quanto mais ele chorava, mais eu ficava triste e nervosa. Eu tinha um filho mais velho, estava com um bebê chorão nos braços e grávida do terceiro. Foi um momento em que experimentei todo tipo de sentimento ao mesmo tempo:

angústia, frustração, culpa, medo. Minha sensibilidade estava literalmente à flor da pele. Hoje, fazendo minhas próprias pesquisas, vi que essa é uma realidade vigente na vida de muitos pais. Sentimentos de choque, culpa, tristeza e negação são reações comuns diante da notícia de uma possível deficiência.³⁹

Naquele dia do exame, demoraram muito para chamar o João Pedro. Era o exame mais importante: o Eco Doppler. Depois de longa espera uma funcionária nos chamou e fomos para a sala onde o médico realizaria o exame. Pediram para colocar o João Pedro deitado na maca e logo o médico apareceu. Mal deu bom dia e já começou a fazer o exame. Mas logo reclamou: “esse bebê não fica quieto!”.

Não pensei duas vezes e surtei, dizendo: “Faz 2 horas que estamos aqui, e o João Pedro está em jejum. Sequer nos colocaram como prioridade, ele é um bebê e eu estou grávida! E se o senhor queria que ele ficasse imóvel porque não mandou dar um sedativo? Por que não me deixaram dar a mamadeira para ele, já que para este exame não é necessário estar em jejum????”

Somente depois que mostrei indignação, nos levaram para outra sala, me colocaram naquelas cadeiras de papai e autorizaram o João Pedro a mamar.

Logo apareceu uma funcionária com um copinho contendo uma medicação e disse que era para o João Pedro tomar. Exigi saber do que se tratava. A funcionária não sabia responder e foi se informar. Só depois deixei medicá-lo. Passados esses contratempos foi possível realizar o exame, mas o médico não quis adiantar nada. A angústia continuava, mas a fé não nos deixava abater.

Esperamos uma semana para os exames ficarem prontos, enquanto isso marcamos uma consulta com um Neuropediatra. Na verdade, queríamos outro médico, que diziam ser excelente, mas ele estava em viagem e só teria data para consulta depois de 60 dias. Mesmo assim, deixamos agendada a consulta com esse especialista.

Antes disso voltamos ao cardiologista.

Quando entramos no consultório a expectativa era enorme. Mas contrariando as previsões mais pessimistas, ele disse o seguinte: “Olha, eu não sei o que houve, mas o João Pedro só apresenta um pequeno sopro e a estenose está localizada na artéria pulmonar, não é grave. Não será preciso operá-lo, só acompanhar a evolução do quadro”.

Foi inacreditável! Era um milagre! Ficamos muito felizes e gratos a Deus! O cardiologista também nos aconselhou a procurar um Neuropediatra.

Dois meses se passaram e finalmente chegou o dia da consulta com o Neuropediatra.

Mais uma vez expectativas, ansiedade, medo, angústia vieram à tona. Na sala de espera vimos mães com suas crianças todas mais velhas que o João Pedro. Umas salivavam, outras pouco interagiam e outras não paravam quietas. O primeiro pensamento que nos vem à mente é considerar se o nosso filho também ficará assim daqui a alguns anos. Tudo era estranho e assustador. A sensação era que o tempo havia parado.

Enfim chamaram pelo João Pedro. Entramos no consultório e após poucas palavras o médico afirmou que o João Pedro apresentava um quadro sindrômico muito evidente, mas que ele não saberia dizer exatamente qual era a síndrome. *Pedi u que trouxéssemos a ele as informações que pudessem ser encontradas na internet. (?)*

Isto foi a gota d’água que faltava para meu marido também ficar estressado. Ele não aceitou esta maneira de encerrar a consulta e saiu de lá muito nervoso, questionando o médico por admitir desconhecimento sem ao menos solicitar algum tipo de exame. Eu fiquei impactada e sem reação.

Hoje sei que estes são sentimentos comuns. Revolta, medo e negação acometem muitos pais. Para eles é difícil aceitar que seu filho tem alguma deficiência, quanto mais uma síndrome. A situação fica pior ainda quando não há definição do diagnóstico. Foi exatamente assim que sentimos.⁴⁰

Nesse ínterim nasceu o caçula. Foi uma gravidez que não vi passar. Novamente tive depressão pós-parto, chorava com frequência, não consegui amamentar, dormia mal. Agora eram dois bebês chorando. Quanto ao meu filho mais velho, eu tenho poucas lembranças deste período de crescimento dele.

Foram muitas e muitas noites em que embalei juntos os dois carrinhos até altas horas da noite, para que eles dormissem. Sempre o caçula dormia primeiro. Mas o João Pedro dormia e acordava. Meu marido passou a trabalhar mais, comigo fora do emprego e com o custo das terapias era preciso empenho para suprir todas as despesas. Por vezes ele chegava tarde em casa.

Com este quadro difícil, minha mãe que morava em São Paulo, decidiu se aposentar e veio morar conosco. Foi a maneira que encontramos para ampliar a capacidade de cuidado e suprir a necessidade econômica, uma vez que ela oferecia o carinho de vó sem acrescentar ao nosso orçamento mais despesas com uma cuidadora.

Chegou o dia da consulta com o outro especialista, que fez a avaliação e concluiu que o João Pedro tinha um “Atraso Global do Desenvolvimento”. Indicou Terapia Ocupacional, tratamento com Fonoaudióloga e retorno depois de 3 meses.

Mas não esclareceu o que o João Pedro tinha e nos deixou muito frustrados. O tempo passava e nós ali com nosso filho sem ter um tratamento adequado por falta de um diagnóstico preciso.⁴⁰

Seguindo as orientações médicas, passamos a levar o João Pedro na Terapia Ocupacional e na Fonoaudióloga. O plano não cobria terapias complementares, então tudo saía do bolso. O resultado foi que baixamos nosso padrão de vida em muitos aspectos para atender essa nova demanda por tratamentos, ainda que contássemos com muita ajuda da família.

Nesta época o João Pedro tinha 1 ano e 8 meses, o caçula tinha 3 meses e o mais velho estava em idade escolar. O João Pedro ainda andava com certa dificuldade e não falava.

Continuava com distúrbio do sono e choro frequente, principalmente quando ouvia latidos de cachorro e fogos de artifício.

Após um mês na Terapia Ocupacional, conversando com a profissional, chegamos à conclusão de que o João Pedro tinha realmente alguma síndrome e era preciso descobrir o quanto antes. Quanto mais cedo se conhece o diagnóstico, melhor a conduta e tratamento adequado. ⁴¹

Fui tomada por uma inquietação e pedi muito a Deus por direção. Passei a buscar por alguma coisa que me ajudasse a descobrir o que meu filho tinha, pois já havia passado por vários profissionais e, como os sinais e sintomas se assemelhavam a várias doenças, além da raridade da síndrome e do desconhecimento dos profissionais, não conseguíamos fechar um diagnóstico. ⁴¹

Certo dia tive um *insight*, um toque de Deus mesmo, lembrei que tinha um acervo de livros das duas graduações. Busquei pelos livros de Síndromes Genéticas. Eu gosto muito de estudar e sempre que podia participava de eventos e congressos. Nessas ocasiões era comum trazer pelo menos um livro que me chamasse a atenção. Foi assim que, com muita esperança, passei os olhos nesse livro e me deparei com a foto de um menino que a meu ver se parecia demais com o João Pedro. Estava escrito abaixo da foto: Síndrome de Williams.

Corri para o computador, pesquisei na Internet e me surpreendi com o que encontrei. Na descrição dessa síndrome havia muitas coisas que o João Pedro apresentava: choro frequente, sono agitado, otites de repetição, aversão a barulhos, estenose de artéria pulmonar, além do fenótipo muito característico. Foi como se de repente uma luz surgisse no meio de um túnel escuro! Imprimi a foto, liguei para meu marido e disse: descobri o que o João Pedro tem!

Mas ainda assim precisava confirmar essa minha suspeita. Nesse momento é que contamos com amigos e profissionais que Deus com certeza coloca em nosso caminho.

Quando trabalhei na Santa Casa, conheci uma médica humana e muito competente que me apresentou aos profissionais do departamento de genética do Hospital Universitário de São José do Rio Preto, o Hospital de Base. Ao falar com uma geneticista senti que estava no caminho certo.

Ela ouviu todo o meu relato e orientou a realização do exame FISH. Na época este era um exame de altíssimo custo. Chegamos a pensar na venda de um carro para custear pagar a despesa. Mas o mais incrível é que naquele momento o Hospital de Base estava em uma parceria com a UNESP de Botucatu conduzindo um estudo sobre a Síndrome de Williams.

As duas instituições em busca de indivíduos com a síndrome para viabilizar um estudo e para tanto, estavam disponibilizando o teste FISH gratuitamente se um dos pais consentisse em fornecer o DNA deles e do paciente. Foi o que fizemos.

Nesta época, outubro de 2007, o João Pedro estava com 2 anos. Em dezembro daquele ano chegou o resultado do exame que confirmou o diagnóstico do João Pedro: Síndrome de Williams-Beuren.

Era um alívio saber que havia um diagnóstico fechado ao mesmo tempo que ainda persistia o medo. Era uma síndrome pouco conhecida, que não tinha cura e implicava em muitos tratamentos. Tratamentos caros e alguns de longo prazo.

Mas não fiquei intimidada. Pelo contrário, com o diagnóstico em mãos, parti em busca de informações e maneiras de cuidar melhor do meu filho.

CAPÍTULO 7: DOS DOIS AOS TRÊS ANOS

Capítulo 7: Dos dois aos três anos

O diagnóstico foi um alívio, mas trouxe também alguns contratemplos. Certa ocasião eu fui contatada por uma Fonoaudióloga que estava fazendo sua dissertação sobre SW. Achei muito importante participar da pesquisa, pois considero que o conhecimento científico é necessário para indicar caminhos e/ou soluções aos problemas que enfrentamos.

Então fomos para o Hospital de Base e ao chegarmos lá encontramos a Fonoaudióloga, que explicou resumidamente o que iria fazer com o João Pedro e pediu para que nós a acompanhássemos até outra sala dentro do setor ambulatorial. No caminho ela se juntou a outras pessoas e foram na nossa frente, conversando e dando risada, aparentemente desconsiderando que eu e o João Pedro estávamos bem ali atrás.

Ao chegarmos na sala, explicou que precisava filmar o João Pedro enquanto ela apresentasse algumas atividades para ele. Assinei um termo de autorização e lembrei que o João Pedro ainda não falava. As atividades envolviam música e ela procurou interagir com ele.

Depois de concluída a avaliação, pedi que me desse um retorno sobre a pesquisa e se poderia orientar a Fonoaudióloga que atendia o João Pedro, pois gostaríamos de compartilhar informações. Ela disse que tudo bem, forneceu os dados de contato, agradeceu e foi embora.

Dessa ocasião até hoje não fiquei sabendo do resultado da pesquisa. Essa pesquisadora nunca respondeu aos e-mails ou mensagens de Whatsapp para mim ou para a Fonoaudióloga do João Pedro. Achei muito deselegante da parte dela e senti que meu filho foi apenas usado como cobaia.

Noutro momento ligaram perguntando do nada se eu havia me separado do meu marido. Fiquei chocada quando soube que esta abordagem pra lá de inadequada veio de uma pesquisadora e profissional de saúde. Ela queria que eu participasse de uma pesquisa sobre separação de pais de crianças com SW.

Mas convenhamos que ligar para alguém e perguntar do nada se ela se divorciou do marido, não é algo ético nem educado. Minha surpresa com a abordagem abrupta desta pesquisadora e a frustração com a pesquisa anterior, me fizeram tomar a decisão de não participar de outras pesquisas. Preferi ampliar minhas buscas na bibliografia médica, além de priorizar o contato com outros pais que estivessem vivendo a mesma situação.

Nesta busca, localizamos uma mãe de Williams na cidade de Paranaguá, litoral do Paraná. Aproveitamos uma viagem para visitar amigos em Curitiba e fomos até a casa da Luciana, mãe do Enzo, menino SW da mesma idade do meu João Pedro.

Foi uma visita emocionante. Assim que nos viu ela desabafou: “Até que enfim vou conversar com alguém que me entende”. Nós percebemos de primeira que os relatos e experiências da Luciana poderiam ser mais úteis do que a avaliação ainda incipiente dos profissionais de saúde, tendo em vista o baixo nível de informação especializada sobre os cuidados necessários a uma criança SW. Ela relatou o mesmo sofrimento com os comentários de seus familiares e até de profissionais da área da saúde, quando ela falava que seu filho tinha algum problema. Foi impressionante ver o quanto nossos filhos se pareciam fisicamente, confirmando o fenótipo da síndrome. Também compartilhamos informações, sucessos e insucessos que ocorreram até ali. Foi muito gratificante.

Ainda na busca por outros pais de Williams, tomamos conhecimento da ABSW (Associação Brasileira de Síndrome de Williams). Eu e meu marido devoramos tudo o que eles tinham publicado até ali, além de pesquisar casos na Rússia, Estados Unidos e Europa. Na primeira oportunidade, fomos num congresso da ABSW na capital de São Paulo e tivemos o prazer de conhecer pessoalmente a presidente da instituição, mãe de uma menina Williams, na época já adolescente.

No congresso, conhecemos outros pais e também pessoas com Williams de várias idades, desde crianças como o João Pedro, passando por adolescentes e até adultos, com variados graus de comprometimento. Ouvimos relatos de Williams totalmente independentes, outros que tinham emprego, que se casaram. Isto foi muito animador. Por outro lado, ouvimos diversos relatos de problemas de saúde, cirurgias seguidas de novas cirurgias, pais que praticamente moravam no hospital.

Este contato foi muito enriquecedor, mas o lado negativo nos incomodou. De tanto ver relatos de hospitalização e até de falecimentos, meu marido que não é da área da saúde e tem pavor de hospital, decidiu deixar os grupos de pais. Passamos a acompanhar as novidades apenas pelo site da Associação. Ficamos assim por um bom tempo. Gratos a Deus por ele não apresentar um problema de saúde que implicasse em internação e cirurgias, estávamos tentando levar uma vida “normal”. Tentando adaptar nosso menino ao cotidiano mais próximo possível da rotina familiar comum.

Um fato importante deste período é que, mesmo não necessitando de nenhuma internação ou cirurgia, após a confirmação do diagnóstico comecei a busca por terapias e tratamentos, pois na minha cabeça o meu filho estava fadado a apresentar todas aquelas patologias decorrentes da síndrome.

Com isso em mente, passamos a consultar várias especialidades a qualquer sinal de anormalidade. Em muitos casos, a suspeita se confirmava. Foi assim com o oftalmologista, quando percebi que o João Pedro caía com frequência. De fato, o médico constatou a presença de Estrabismo com Hipermetropia, que é muito comum, estando presente em 50% dos afetados.⁴²

Optamos pelo tratamento de longo prazo, ou seja, fazendo uso de óculos para evitar qualquer tipo de intervenção cirúrgica. Ele tinha dois anos quando começou a usar óculos e não foi nada fácil, pois ele, ao menor descuido, tirava os óculos do rosto e dava um destino nada convencional. Foram mais de 10 óculos que João Pedro jogou pela janela do carro na rodovia, para fora do portão, deu para o cachorro comer, jogou no lixo ou embaixo da cama. O dono da ótica comentou que o João Pedro merecia uma comissão pela venda dos óculos. Colocamos elástico, correntinha, prendedor. Foi preciso muita paciência até que ele se acostumou com a ideia.

Outra situação que causava muito desconforto era o fato de que, aos três anos de idade, o João Pedro ainda não falava. Isto me deixava muito preocupada e era angustiante ver o quanto ele ficava nervoso, tentando se expressar. Lembro que ele vinha até mim, pegava minha mão e levava até o bebedouro de água. Era a maneira que encontrava para substituir a fala.

Neste período víamos algo interessante acontecer: o irmão mais novo estava muito perto de ultrapassar as habilidades do João Pedro em todos os aspectos. E a fala era o mais evidente.

CAPÍTULO 8: DOS TRÊS AOS CINCO ANOS

Capítulo 8: Dos três aos cinco anos

O João Pedro ainda não falava, aumentou sua sensibilidade auditiva, chorava a qualquer barulho e não dormia a noite toda. No seu aniversário de três anos resolvi fazer uma comemoração, apenas a família e alguns amigos. Quando começamos a cantar parabéns, o João Pedro começou a chorar e não parava mais. Colocava as mãozinhas nos ouvidos e chorava desesperado. Tive que colocar ele no carro e sair sem rumo. Era a maneira que eu encontrei para acalmar o João Pedro numa crise de choro por causa de um barulho irritante.

Nesta fase da vida dele eu acabei envolvida num ativismo exaustivo. Deixar a carreira profissional me fez assumir o papel de mãe em tempo integral. E o fato de ter um filho com deficiência me levava a ocupar completamente a agenda com diversas terapias. Em dado momento o João Pedro estava fazendo fonoterapia, terapia ocupacional, natação, equoterapia, sendo acompanhado por otorrino, cardiologista, dermatologista, neuropediatra, oftalmologista e outros. Somado ao quadro dele, eu tinha casa, marido e mais dois filhos em idade escolar.

Para ilustrar os excessos deste período, ao final de uma das sessões de fonoaudiologia na cidade vizinha de Nova Granada, eu tranquei as chaves do carro dentro do bagageiro. As portas do carro também estavam trancadas. Eu ainda tinha que buscar meu outro filho no colégio e estava dando a hora do banho e jantar do João Pedro. Liguei para casa pedindo para uma cunhada trazer a chave reserva. Enquanto isso, consegui carona pro João Pedro com um professor da escola e mandei-o pra casa onde ficou sob os cuidados da avó. Enquanto isto a chave reserva chegou, peguei o outro filho na escola e voltei pra casa. Era muita coisa para pensar, e o fato do João Pedro não falar me angustiava ainda mais.

Hoje sei que a maioria das crianças com SW começa a falar mais tarde em comparação com as crianças com desenvolvimento típico e que algumas apresentam um atraso ainda maior.⁴³

Mas não foi fácil passar por isso á época. Pensei que ele tivesse algum comprometimento auditivo e marcamos uma consulta com um Otorrinolaringologista, pois além de não falar o João Pedro vinha apresentando otites com muita frequência, além de aversão típica a alguns tipos de sons como: latidos de cachorro, fogos de artifício, bater palmas. ⁴⁴

Realizaram-se vários exames, inclusive o BERA (também conhecido como PEATE ou Potencial Evocado Auditivo do Tronco Encefálico), um exame que avalia todo o sistema auditivo, verificando a presença de perda auditiva, que pode acontecer devido a lesão na cóclea, no nervo auditivo ou no tronco encefálico. Esse exame é feito mais frequentemente em crianças e bebês, principalmente quando há algum risco de perda auditiva devido a condições genéticas, otites etc. ^{45,46}.

Após alguns dias, retornamos ao consultório do otorrino que nos tranquilizou, afirmando que o João Pedro não apresentava nenhuma perda auditiva, mas que precisava ser monitorado quanto às otites. O João Pedro apresentou otites por todo aquele ano, sendo tratado com antibióticos. Com o passar do tempo, essas intercorrências foram se espaçando. Mas a sensibilidade auditiva permanecia e toda vez que ouvia algum som que o irritava, o João Pedro chorava muito e colocava as mãozinhas no ouvido. Eu ficava desesperada e a única solução era sair com ele, afastando o barulho.

Quando passava uma moto barulhenta, quando um cachorro latia perto dele ou quando soltavam fogos de artifício comemorando uma vitória no futebol, o João Pedro tinha a mesma reação: choro incontrolável e as duas mãos tapando o ouvido. Chorava de soluçar. A solução que eu tinha era pegar o carro e sair andando com ele. E assim íamos vivendo e esperando que um dia ele melhorasse.

Pensando em tudo isso, decidimos levá-lo novamente ao Neuropediatra. Segundo ele não tinha o que fazer com o sono agitado, pois era questão de tempo e quanto à fala era para

continuar com a Fonoaudióloga.

Tentamos uma segunda opinião. Tem hora que a gente não consegue aceitar os fatos e deseja mesmo uma solução imediata. Ele receitou medicação. Ao cabo de uma semana percebi que o João Pedro estava lânguido, muito diferente do habitual. Pesquisei melhor e constatei que aquela medicação era indicada para pessoas com Esquizofrenia. Tomei um grande susto e fiquei aterrorizada. Como meu filho estava tomando aquilo? Ele estava impregnado, igual às pacientes que eu cuidei no setor de psiquiatria da Santa Casa. Num súpeto eu mesma retirei a medicação e liguei para o tal médico, questionando a prescrição. Ele alegou que, na visão dele, o João Pedro apresentava transtorno do humor e precisava daquela medicação.

Na verdade os médicos e a comunidade científica tem pouco conhecimento sobre as características intrínsecas das doenças raras. E como a grande maioria dessas doenças é de causa genética, elas precisariam ser acompanhadas por médicos geneticistas.⁴⁸

Os indivíduos com Williams são propensos a quadros de ansiedade, mas a melhor conduta é estabelecer uma rotina bastante previsível. No caso do João Pedro, saber o que vai acontecer num futuro próximo é mais eficiente do que a medicação para reduzir a ansiedade.

Esta experiência com medicamento me chocou muito e decidi não deixar meu filho passar por algo parecido de novo. Passamos então a priorizar uma rotina para o João Pedro e quando algo diferente estava para acontecer nós informávamos para ele de forma antecipada.

Aos três anos o João Pedro apresentou uma dermatite na região costal que aumentava de tamanho e a pele descamava. Decidimos visitar uma dermatologista, que a princípio entendeu tratar-se de Vitiligo, mas constatou mais tarde ser Psoríase, que é uma doença crônica e autoimune da pele. Ela faz com que as células da derme se multipliquem rapidamente e se acumulem na superfície, fazendo com que elas criem manchas grossas e escamosas, semelhantes a placas.⁴⁹ No caso do João Pedro a psoríase foi de grau leve, sendo que o tratamento tópico

adotado foi eficaz.

Tempos depois apareceram erupções na pele, principalmente na região glútea e cotovelos. O João Pedro também apresentava uma pele ressequida e por causa dessas intercorrências era frequente a visita ao dermatologista, que indicou cremes hidratantes específicos, muito caros por sinal. Com o tempo passamos a diluir os produtos caros com hidratante comum reduzindo o custo sem diminuir a eficácia.

Também surgiram pequenos névos (pequenas saliências marrons e regulares na pele) na região costal, sendo necessário retirá-los porque o João Pedro alcançava com a mão e tentava tirá-los, fazendo sangrar o local.

Até hoje não encontrei uma explicação científica para essas alterações de pele. Pelo que pesquisei, um dos genes que está faltando nos Williams é o ELN que codifica a proteína elastina, importante componente das fibras elásticas do tecido conjuntivo. Tal perda acarreta várias características como, alterações faciais, voz rouca, cardiopatia, envelhecimento precoce da pele, divertículos vesicais, hérnias, contratura ou frouxidão de articulações.⁵⁰

Aos três anos resolvemos matricular o João Pedro em uma escola regular, da rede particular de ensino. Tal escolha também foi influenciada pela visita que fizemos àquela mãe de Williams no Paraná. Ela era professora e nos disse que teve uma péssima experiência ao colocar seu filho em uma escola especial, pois depois de um tempo, o Enzo começou a imitar as crianças dessa escola. Ele babava igual a elas e um dia passou a se arrastar pelo chão. Ela ficou preocupadíssima, achando que ele havia se machucado. Correu com ele ao pronto-socorro, e graças a Deus não era nada. O Enzo simplesmente estava imitando as outras crianças comprometidas e começou a regredir. Por isso resolvemos colocar o João Pedro na mesma escola onde os irmãos dele estudavam, uma escola pequena e que acolheu bem o João Pedro.

Não foi nada fácil deixá-lo lá. Ainda mais pelo fato dele não falar. Mas tinha que estimulá-

lo e acreditava que o ambiente escolar poderia ajuda-lo.

No começo foi bem difícil para ele se adaptar, chorava muito, mas aos poucos foi gostando de ver outras crianças, principalmente as mais velhas. Também passou a se soltar mais, brincar e queria passear por todo o colégio.

Só que um ano depois, já com 4 anos, de uma hora para outra, ele começou a se recusar a frequentar a escola. Ele ainda não falava e um dia simplesmente ele não queria ir. O João Pedro chorava e ficava nervoso. Foi quando, numa das tentativas de deixá-lo na escola, ao se deparar com uma professora, o João Pedro ficou sério e começou a tremer. Achei aquilo muito estranho e daquele dia em diante não o levei mais para a escola.

Foi então que surgiu a ideia de levá-lo a uma Psicopedagoga. Na minha cabeça havia acontecido algo na escola e a professora que o João Pedro viu tinha alguma relação com o novo comportamento. Então expliquei minhas desconfianças a essa Psicopedagoga que fez avaliações com o João Pedro. Como ele não falava ela aplicou testes que o avaliaram de outra forma. Foi um mês de testes. Ia toda semana para a cidade de São José do Rio Preto. Ao final o veredito: realmente havia acontecido algo na escola que traumatizou o João Pedro. E a escola tinha que reconquistá-lo.

O João Pedro ficou praticamente três meses sem ir á escola. E eu dizia que havia acontecido algo lá, mas a escola dizia que não. O João Pedro tinha problemas com barulho, com gritos, com latidos e fogos de artifício. Não foi uma nem duas vezes que o encontrei na escola chorando por causa disso. Inclusive ele chorava se via alguém gritando, mesmo que fosse com outra pessoa.⁵⁵

Munida do laudo da Psicopedagoga, apareci na escola para conversar com a diretora. Foi só com esse documento em mãos que consegui descobrir que a tal professora havia gritado com o João Pedro e por isso ele não queria mais voltar. E também por isso ele tremeu quando a viu

naquele dia. A diretora teve que aceitar o fato e chamou a atenção da professora. Além disso, iniciaram um trabalho de reconquista do João Pedro. Foi longo, trabalhoso, mas logo ele se viu mais confiante e acabou retornando ao ambiente escolar. Até hoje, se ele vê a professora, ele olha para ela de modo ressabiado.

Ainda aos quatro anos, voltando de uma confraternização em família, o João Pedro mal conseguiu descer do carro. Estava mancando e não melhorava. Ele não havia caído e a perna estava aparentemente normal. Como percebemos que o quadro estava piorando, ligamos para seu Pediatra que sugeriu levá-lo á emergência do Hospital onde ele atendia. Fomos para lá rapidamente e o Pediatra diagnosticou, após os exames, uma infecção do nervo da perna. O Pediatra disse ser uma infecção rara e que era preciso tratar imediatamente com antibióticos específicos. Ali mesmo iniciou o tratamento, dando continuidade em casa.

Mas logo surgiu outra situação. Ele apresentou um edema na região do pulso e o levamos ao Ortopedista. Realizou-se RX e o médico disse se tratar de um edema sinovial. A conduta era operar, mas isso poderia não resolver, pois o edema poderia voltar. Então ele recomendou fazer massagens no local até desaparecer. E foi isso que fizemos. E o edema sumiu e não voltou mais.

A parte odontológica também inspirava cuidados. Levava o João Pedro ao dentista todos os meses porque tinha medo que ele desenvolvesse problemas dentários que culminassem em cirurgia. Além disto, sabia do risco dele ter uma endocardite. Sempre foi muito difícil escovar os dentes dele. Esta é uma tarefa que exige um nível de coordenação motora que ele não possuía. Além disto, ele era bem resistente ao procedimento. Até hoje ele apresenta microdontia, diástase dentária, mal oclusão e respiração bucal.⁵²

Para melhorar o equilíbrio e fortalecer a musculatura passamos a levá-lo na equoterapia, natação, escolinha de futebol e jiu-jitsu. Conseguimos uma bicicleta adaptada para duas pessoas. Meu marido vai na frente guiando a bicicleta e o João Pedro pedalando na parte de trás. Também

adquirimos um minijump ou pula-pula, para ele se exercitar em casa. Tudo isso para evitar que ele engordasse, pois acreditávamos que era importante evitar que ele ganhasse peso. Hoje sabemos que a obesidade não é característica da Síndrome de Williams, mas há o risco de desenvolver Diabetes Mellitus e/ou Hipertensão.^{53,54}

E assim fomos vivendo e numa das sessões de fonoaudiologia ele começou a balbuciar alguns sons, depois com o tempo monossílabas. Num belo dia, logo após completar seus 5 anos o João Pedro olhou para mim e disse: Mamãe! Foi emocionante.

CAPÍTULO 9: DOS SEIS AOS OITO ANOS

Capítulo 9: Dos seis aos oito anos

Depois que o João Pedro começou a falar, sua irritabilidade e ansiedade diminuíram consideravelmente. Ainda permanecia a aversão por certos ruídos, como as palmas, risadas, barulho do liquidificador, latidos de cachorro e fogos de artifício. Mas agora ele podia se expressar e isso foi muito bom.

Ele ainda precisava de ajuda para o seu autocuidado e na escola ele passou a ser mais participativo, pois agora ele podia fazer perguntas e interagir no ambiente.

Mesmo assim, tivemos várias situações a serem trabalhadas como: o ambiente barulhento; a hiperatividade do João Pedro; educação física com baixo nível de inclusão (ele ficava a maior parte do tempo sentado, assistindo); nas aulas de música só usavam flauta e ele não conseguia, ficava apenas assistindo; uso no banheiro na escola foi difícil, muitas vezes voltava com a cueca suja; dificuldade para participar dos eventos da escola: dia de pais, mães e festa junina, não queria ir, participava dos ensaios, mas não ia na apresentação, pois se assustava com os fogos da festa junina.

Para todas estas situações eu pesquisava as alternativas possíveis. Aos 7 anos ele já conseguia ler e eu passei a adaptar as atividades da apostila em casa. Mais tarde, descobri que ele poderia usar a apostila já preenchida pelo irmão que, neste momento, estava um ano à frente. Com isto ele não precisava preencher as respostas, podia apenas ler ou comentar e com isto se sentir inserido na atividade. Com muita conversa, consegui que a diretora autorizasse o João Pedro a usar as apostilas do irmão.

Comprei material especial, adaptado ao público com algum tipo de deficiência: tesoura apropriada, lápis grosso, cadernos e giz de cera de tamanho grande. Em casa utilizamos um teclado de computador especial, com teclas maiores e coloridas.

O João Pedro gostava das aulas de Inglês, Informática, História e Geografia. Ele ia muito bem nessas disciplinas e sempre participava de forma oral. Ele tinha uma boa memória fotográfica e conseguia gravar as matérias de cabeça. A essa altura ela sabia todas as bandeiras dos países e também reconhecia os hinos dos países. Ele não tinha coordenação motora para pegar um lápis e escrever. Na época fazia Terapia Ocupacional, mas o processo para essa aquisição era lento. Fazia o que podia em casa, mas ele tinha muitas dificuldades em escrever.

Com o uso do computador ele foi se desenvolvendo na parte da escrita. Cheguei a propor que ele utilizasse um notebook em sala, mas teria que ter alguém para acompanhá-lo e, mais uma vez, recebi uma negativa da escola.

Até esse momento as provas do João Pedro eram feitas de forma oral e não eram adaptadas. Resolvi fazer uma prova, com questões adaptadas e levei para a professora. Era uma prova de história, onde peguei o conteúdo principal e montei as questões com frases curtas, letras grandes, desenhos e com exercícios de marcar com um x. A professora amou e passou a fazer daquela forma. Depois foi a professora de Inglês que também fez o mesmo.

Resolvi falar com o coordenador da escola e mostrei essas provas para ele. Ele aprovou a ideia e pediu para os demais professores fazerem o mesmo.

Foi um grande passo e o João Pedro melhorou muito sua autoestima. Mas ele precisava mesmo de um acompanhamento pedagógico...

CAPÍTULO 10: DOS NOVE AOS ONZE ANOS

Capítulo 10: Dos nove aos onze anos

Aqui ainda cabe falar um pouco mais sobre a questão da Inclusão. Por se tratar de uma escola pequena, em uma cidade também pequena, tivemos muitos ganhos na adaptação do João Pedro. Mas também tivemos que travar algumas batalhas, porque a escola acreditava que não necessitava de uma abordagem específica para o caso dele.

Lembro-me até que havia um aluno com Síndrome de Down e a diretora disse que a forma de ensino da Escola supriria a aprendizagem desse aluno e do João Pedro. Apesar de terem síndromes totalmente díspares, a diretora acreditava no Ensino da sua escola, sem se atentar ao fato de que cada criança é única. Cada uma delas aprende de uma forma. Então, ao invés da Escola se adaptar ao aluno, era o aluno que tinha que se adaptar a Escola. Não se trata de culpabilizar a escola. Sou grata pelo trabalho que fizeram e de fato, a metodologia utilizada nos anos iniciais do ensino ajudou sobremaneira o João Pedro. Mas acredito que seria ainda melhor se tivessem feito um plano de ensino direcionado às necessidades dele. A escolha da escola: especial, pública ou particular é sempre uma decisão difícil para os pais de SW.

No nosso caso optamos por manter o João Pedro na mesma escola dos outros filhos para permitir uma rotina para ele e a supervisão mais próxima dos irmãos. Também passei a conversar diretamente com cada professor, alguns abraçavam a ideia e outros não.

Nas aulas de Educação Física e Música, o João Pedro só ficava assistindo. Na primeira, porque as atividades eram futebol, vôlei e às vezes bola queimada. Algumas ocasiões o João Pedro até tentava jogar bola queimada, mas como ele não tinha muita coordenação motora ele logo desistia, e não havia um incentivo para ele continuar. Nas aulas de música era ensinado flauta. Para quem não segurava um lápis, imagina coordenar o sopro, as mãos e ainda olhar a partitura musical. Isto tudo me deixava muito triste. Tentei argumentar com o professor de

Educação Física para ele trazer outras atividades para que o João Pedro pudesse participar, mas não fui atendida. Quanto ao professor de música tive que ouvir que SEMPRE aquela escola ensinou flauta. E pronto.

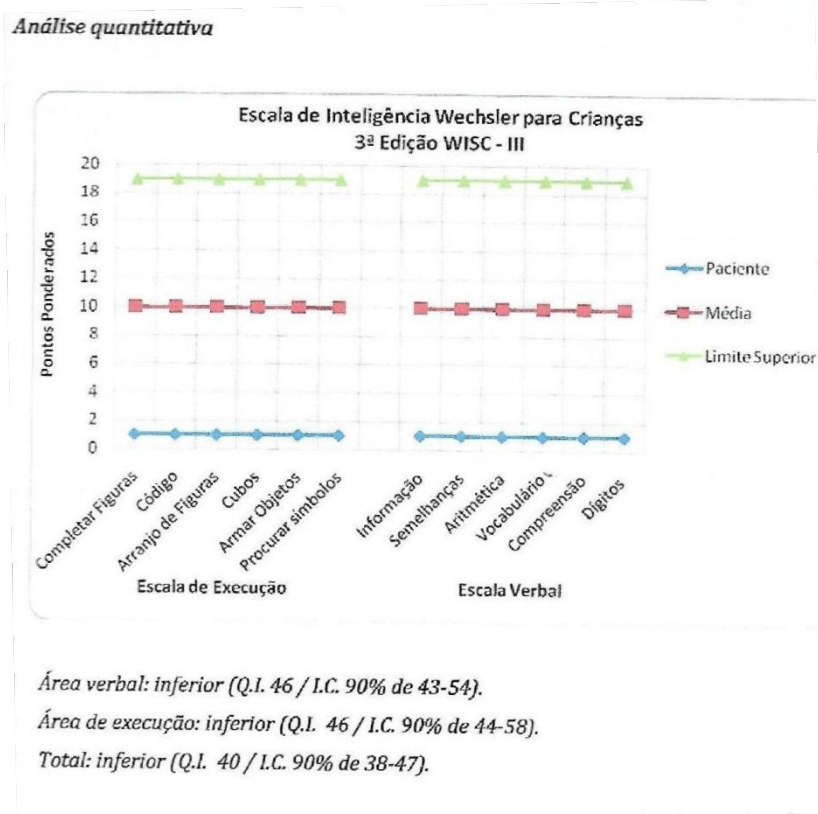
Apesar de terem recebido bem o João Pedro, alguns professores acreditavam que o aluno com deficiência não é capaz de entender conceitos e, assim, o trabalho educativo se torna algo engessado e desinteressante. ⁵⁶

Também pedi para colocarem uma Auxiliar Pedagógica na sala para ajudar o João Pedro, mas a diretora não concordou. Disse que não era necessário. Que a metodologia usada pelos seus professores era suficiente. ⁵⁶

Além disso, busquei uma avaliação psicológica para investigar o nível mental do João Pedro porque queria identificar os quês e comprovar os porquês das dificuldades dele. Ou seja, queria com isso chamar a atenção para o fato de ser necessário adaptar as atividades e buscar uma metodologia de ensino adequada para ele, que incentivasse as potencialidades do João Pedro. Sempre mencionei a memória visual dele e o fato de gostar muito de música e rimas, características que são marcantes nos indivíduos com a síndrome. ⁵⁶

Então marquei uma consulta com uma Neuropsicóloga, que fez uma avaliação, utilizando vários testes, sendo um deles o WISC – III abaixo representado no gráfico.

Após análises essa profissional concluiu que o João Pedro apresenta um rebaixamento intelectual compatível com deficiência intelectual grave, sendo indicado, conforme o caso, uso de medicação a critério médico e acompanhamento com os seguintes especialistas: Fonoaudiólogo, Psicopedagoga e Terapeuta Ocupacional.



Mesmo assim, a escola continuava irreduzível. Chegou ao ponto de colocar em dúvida a necessidade de o João Pedro frequentar a Fonoaudióloga. No entender da diretora, sua escola era suficiente e supriria todas as necessidades do João Pedro.

Ainda que meu entendimento fosse outro, o João Pedro permaneceu lá porque valorizávamos muito a socialização que o ambiente escolar proporciona. Depois de alguns ajustes, ele se adaptou tão bem com o colegas de turma que meu marido compareceu numa reunião de pais apenas para agradecer o carinho e cuidado com que os coleguinhas vinham tratando o João Pedro.

CAPÍTULO 11: DOS DOZE AOS QUATORZE ANOS

Capítulo 11: Dos doze aos quatorze anos

Nesta fase tive uma situação desagradável na escola. O coordenador me chamou e disse que o João Pedro estava se masturbando na sala de aula e que eles não sabiam como agir. O João Pedro estava com 12 anos. Fiquei muito apreensiva e não sabia o que fazer. Consegui através da ABSW (Associação Brasileira de Síndrome de Williams) entrar em contato com um psicólogo que me orientou a trabalhar essa situação.

Depois desse episódio, resolvi entrar em contato com a presidente da ABSW que fazia um trabalho de visitas às escolas para informar e orientar os professores acerca da Síndrome de Williams.

Quando ela aceitou nos visitar eu fiquei muito empolgada. A Diretora aceitou recebê-la na escola e marcamos a data. Aguardei com ansiedade a visita, mas ao chegarmos lá foi uma decepção. A diretora foi bem fria e cética. Chamou dois professores e nos recebeu na Biblioteca. Fez algumas perguntas muito superficiais e assunto encerrado. Foi muito constrangedor, pois senti até um certo preconceito da parte dela.

Aproveitando a visita ilustre eu havia marcado também com uma escola pública que fica na cidade de Onda Verde, onde moro, e lá ela foi muito bem recebida. Fez sua apresentação no auditório que havia sido preparado com data show e um excelente café da tarde. Havia mais de 20 professores, além da Secretária da Educação, diretora e coordenação da escola. Outro mundo. A presidente da Associação me confessou: “prefiro mil vezes a escola pública, porque aqui a gente tem mais liberdade”.

Depois do ocorrido deixei de sonhar que poderia mudar o pensamento da escola onde o João Pedro estava. Foquei no aprendizado dele, continuei adaptando as atividades, trazendo materiais apropriados para uso na escola e em casa. E seguimos assim até o dia em que ele não

quis mais ir a escola. Foi no começo do ano de 2020.

No ano anterior passamos pelo desafio dele estar na 6ª série e com isso viria a novidade de ter muitas disciplinas e mais de um professor. Se até a 5º série ele tinha um único professor e foi difícil, imagina agora com mais professores, um para cada matéria. E como esses professores poderiam atender o João Pedro num curto espaço de tempo? Ele até passou pelo 6º ano, mas quando chegou no 7º ano ele desistiu. Engraçado, melhor dizendo ,... que logo a seguir surgiu a pandemia e em março daquele ano as escolas foram impedidas de continuar com as aulas presenciais. Parece até que o João Pedro estava adivinhando.

Se frequentando a escola não estava fácil cuidar da educação do João Pedro, imagine agora tendo que ter aula de forma remota. Por esta razão acabamos transferindo ele da escola particular para uma escola da rede pública.

Ainda estamos no processo de adaptação das atividades para ele. O problema no setor público é a morosidade, tudo é mais burocrático, mas pelo menos consigo ser ouvida.

Problemas musculoesqueléticos são achados comuns em quem tem essa síndrome, e hoje o João Pedro vem apresentando contratura dos membros superiores e escoliose.^{50,51}

Para melhorar o equilíbrio e fortalecer a musculatura passamos a levá-lo na equoterapia, natação, escolinha de futebol e jiu-jitsu. Conseguimos uma bicicleta adaptada para duas pessoas. Meu marido ia à frente guiando e o João Pedro pedalando na parte de trás. Também adquirimos um minijump ou pula-pula, para ele se exercitar em casa. Tudo isso para evitar que ele engordasse, pois acreditávamos que era importante evitar que ele ganhasse peso. Nesta época nem imaginávamos que havia o risco de desenvolver Diabetes Mellitus e/ou Hipertensão.

CAPÍTULO 12: AOS QUINZE ANOS

Capítulo 12: Aos quinze anos

Passados 15 anos do diagnóstico do João Pedro continuamos aprendendo com ele, buscando formas de melhorar a sua qualidade de vida e proporcionar sua independência. Muitos acreditam que um diagnóstico pode sentenciar uma vida, mas isso só acontece se não lutamos contra esse fato.

Ainda são muitas as dificuldades enfrentadas pelas pessoas que necessitam de atendimento diferenciado. Tenho lutado até hoje para conseguir um benefício previdenciário para o João Pedro, mas hoje apenas o Benefício de Prestação Continuada (BPC) está disponível pela Lei de Assistência Social (LOAS), mas nossa família não se encaixa no perfil para ser contemplada com esse benefício. Como muitos pais de Williams, nós estamos num “limbo” previdenciário. Eu deixei minha carreira para dar mais atenção e cuidado ao João Pedro, mas mesmo assim nossa renda familiar nos qualifica a pleitear o BPC. Mesmo sem trabalho formal e enfrentando tratamentos caros, não temos direito a assistência previdenciária.

A inclusão escolar foi boa até a 6ª série, e agora está caminhando a passos lentos, mas um dia acredito que vá chegar aonde é preciso.

O João Pedro ainda não consegue realizar seu autocuidado a contento, mas já consegue comer sozinho.

Apreendi que não devemos esperar que alguém nos traga a solução, pois compete a nós buscarmos respostas para as nossas urgências.

No início pensava que alguém iria surgir com um caminho, uma luz, mas aprendi na prática a máxima do autor espanhol Miguel de Cervantes, de que não há caminho, o caminho se faz ao andar. Na verdade é a gente mesmo que cria o caminho, a gente faz surgir a luz que precisamos. Em muitos momentos contamos também com pessoas que Deus coloca em nosso

caminho, alguns anjos que nos ajudam a caminhar.

Foi muito difícil conciliar a maternidade e a carreira, o trabalho formal e o trabalho doméstico, tanto que abri mão da minha profissão. Acreditava que estando em casa podia acompanhar mais de perto meu filho, mas não foi fácil. Sabia que era o certo a fazer, mas ficar em casa e ser mãe 24 horas estressava, tomava todo o meu tempo, fora o sentimento de que abandonei a carreira, de que não estava ganhando dinheiro.

Mas hoje faria tudo de novo, pois sei que foi fundamental para o bem estar do João Pedro. Fiz o que a escola não fazia, enxerguei que a medicação dopava meu menino, fiz o manejo adequado na alimentação, coloquei regras: o quanto e o quê comer, cuidei da dieta, criei e mantive uma rotina saudável.

Se precisasse sair andando de carro com ele quando ele se irritava por conta dos fogos de artifício e chorava copiosamente, eu estava lá. Estava sempre presente para dar uma assistência nos momentos de crise.

Também busquei entender o quadro clínico desde o início, com a ajuda de Deus e dos anjos que Ele colocou no meu caminho, obtive um diagnóstico correto. No começo não foi fácil, muitas terapias ao mesmo tempo e agenda lotada de compromissos; muita atenção para ele e pouco para os outros dois irmãos; muita preocupação com o futuro.

Mas com o tempo você vai amadurecendo a ideia e vê que não é o fim. Tenho superado o medo e as incertezas, dedicando todo o tempo da minha vida para prestar o melhor cuidado possível para o João Pedro, meu marido e meus outros dois filhos.

Espero que o acesso a este trabalho leve as pessoas, pais, profissionais da saúde, educadores e familiares a entender que quando uma mulher se torna mãe de uma criança com doença rara ela deixa em segundo plano a carreira profissional, os papéis de irmã, amiga, esposa, estudante e passa a priorizar o papel de cuidadora. Ela muda a sua rotina para garantir qualidade

de vida, atenção e todos os cuidados necessários para o filho.

Essa é a minha história e a história de mãe WB e parecida com as de mães que conheço ou li com crianças com doenças raras.

Acredito que a vivência de cada uma, suas observações, sentimentos e percepções devem ser levadas em consideração. É fundamental ouvir suas demandas, prestar atenção no que elas dizem e com base neste ato de escutar ativamente, proporcionar atendimento mais acolhedor, humanizado e eficaz.

REFERÊNCIAS

REFERÊNCIAS

1. Zanatta E, Pereira CRR, Alves AP. A experiência da maternidade pela primeira vez: as mudanças vivenciadas no tornar-se mãe. *Pesquisas e Práticas Psicossociais*, São João del Rei. 2017; 12 (3):e1113.
2. Pereira-Silva NL, Almeida BR de. Reações, sentimentos e expectativas de famílias de pessoas com necessidades educacionais especiais. *Psicol. Argum.* 2014; 32(79):111-122.
3. Begossi J. O luto do filho perfeito: um estudo psicológico sobre os sentimentos vivenciados por mães com filhos portadores de paralisia cerebral. Dissertação [mestrado] –Universidade Católica Dom Bosco. Programa de Mestrado em Psicologia. Campo Grande, 2003. 117 fl.
4. Crisostomo KN, Grossi F R da S, Souza R dos S. As Representações Sociais da Maternidade para Mães de Filhos/as com Deficiência. *Revista Psicologia e Saúde.* 2019; 11(3):79-96.
5. Guerra C de S, Dias MD, Filha M de OF, Andrade AP da SR, Araújo VS. Do sonho à realidade: vivência de mães e filhos com deficiência. *Texto Contexto Enferm.* 2015; 24(2):459- 66.
6. Alves EG dos R. A morte do filho idealizado. *Rev. Mundo saúde.* 2012; 36(1):90-97.
7. Aureliano W de A. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciência e Saúde Coletiva.* 2018; 23(2):369-379
8. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS / Ministério da Saúde. Brasília, 2014; 41 p.

9. Haase VG e Prado AC de A. Doenças raras: associativismo, democracia e qualidade de vida. *Revista Síndromes*. 2013; 3(1): 40-45
10. Martin MAF, Teixeira MCTV e Carreiro LRR. Orientações para promoção de saúde mental e qualidade de vida em pais e seus filhos com Síndrome de Williams [livro eletrônico], São Paulo. 2014; Memnon, 1Mb.
11. Spindola T e Santos R da S. Trabalhando com a história de vida: percalços de uma pesquisadora. *Rev Esc Enferm USP*. 2003; 37 (2): 119-26.
12. Burger ER e Vituri RCI. Metodologia de pesquisa em ciências humanas e sociais: História de Vida como estratégia e História Oral como técnica – algumas reflexões. XI Encontro de Pesquisadores do Programa de Pós-Graduação em Educação: Currículo. 2013
13. Meihy JCSB. Manual de História Oral. São Paulo: Loyola, 2005
14. Maestri R de C e Mindal CB. Metodologia de História de Vida: a história de vida profissional de uma pessoa surda. EDUCERE - XI Congresso Nacional de Educação, PUC. Curitiba, 2013
15. Caravaca-Morera JA. As histórias de vida: ferramentas de análise sociopolítica das realidades em Enfermagem e Saúde. *Hist Enferm Rev eletrônica [internet]*. 2017; 8 (1):3-4
16. Mervis CB e Velleman SL. Children with Williams Syndrome: Language, Cognitive, and Behavioral Characteristics and their Implications for Intervention. *Perspect Lang Learn Educ*. 2011; 18(3): 98–10
17. Medeiros ABD e Praxedes L de A. Correlações entre o fenótipo na Síndrome de Williams e os genes deletados. *Brazilian Journal of Health Review*. 2021;4 (1): 2128-41.

18. Almeida MM e Formiga CKMR. Avaliação da motricidade ampla e fina na Síndrome de Williams: Relato de caso. *Motriz*, Rio Claro. 2010; 16(4)913-19
19. Pober RB. Williams-Beuren Syndrome. *N. Engl. J. Med.* 2010; 362(3) 239-252
20. Almeida MM e Tavares HM. Síndrome de Williams e a intervenção da psicomotricidade com auxílio na escolarização. *Rev. da Católica*, Uberlândia. 2010;2(3):334-47.
21. Ribeiro MDO. Análise de portadores de Síndrome de Williams-Beuren FISH (-) por MLPA. Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Instituto de Biociências da Universidade Estadual Paulista – UNESP, Campus de Botucatu como exigência parcial para a obtenção do título de bacharel em Ciências Biomédicas sob orientação do Prof. Dr. Danilo Moretti-Ferreira. 2015
22. Associação Brasileira de Síndrome de Williams (ABSW) disponível em: <http://swbrasil.org.br/artigos/a-sindrome-de-williams-beuren-e-seus-cuidados/> > Acesso em: 20 de janeiro de 2021
23. Lima S de FB et al. Manejo comportamental de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams: guia para professores, pais e cuidadores. São Paulo: Memnon, 2013.
24. Collins RT. Contemporary Reviews in Cardiovascular Medicine: Cardiovascular Disease in Williams Syndrome. *in: Circulation.* 2013;127:2125–2134.
25. Sugayama SMM, Kim CA, Gonzalez CH. Síndrome de Williams. *Pediatria*, São Paulo, 1995; 17(3):105-7.
26. Paulo LMN. Síndrome de Williams: a autonomia como recurso para conquista da qualidade de vida. Trabalho de conclusão de curso apresentado ao curso de Bacharelado em Psicologia como requisito parcial para conclusão do curso. Universidade Federal Fluminense Instituto de Ciências Humanas e Sociais Psicologia. 2018

27. Tourinho AB e Reis LB de S M. Peso ao Nascer: Uma Abordagem Nutricional. *Com. Ciências Saúde*. 2013; 22(4):19-30
28. Loth EA, Vitti CR e Nunes JI da S. A Diferença Das Notas Do Teste Apgar Entre Crianças Nascidas De Parto Normal E Parto Cesariana. *Arq. Cienc. Saúde Unipar* 2001;5(3):211-213
29. Paula FJA & Foss MC. Tratamento da Hipercalcemia e Hipocalcemia. *Medicina, Ribeirão Preto*, 2003; 36:370-374
30. Loddi C, Nunes J. Mãe coragem: convivendo com a Síndrome de Williams. São Paulo: Scortecci; 2019. pg.20-21
31. Silva NLP e Dessen MA. Deficiência mental e família: Implicações para o desenvolvimento da criança. *Psicologia: Teoria e Pesquisa*. 2001;17(2):133-41
32. Silva B, Damazio CR e Santana LS de. Os desafios enfrentados pelas mães de crianças com necessidades especiais e a idealização do filho perfeito: vivências no CERVAC.
33. Santos MA dos e Pereira-Martins ML de PL. Estratégias adotadas por pais de crianças com deficiência intelectual.
34. Novaes D. Mães raras, essas mulheres fortes. São Paulo: Pólen; 2018.pg.72,74,88,90,91
35. Topázio BA. Aspectos clínicos e genéticos da Síndrome de Williams-Beuren: Revisão de Literatura. Trabalho de conclusão de curso apresentado ao Instituto de Biologia da Universidade Federal Bahia como exigência para obtenção do grau de Bacharel em Ciências Biológicas. Salvador, 2013.
36. Brunhara F e Petean EBL. Mães e filhos especiais: reações, sentimentos e explicações à deficiência da criança. *Paidéia, Ribeirão Preto*. 1999; 9 (16):31-40

37. Alves JP e Costa LHR. Mães que cuidam de filho (a)s com necessidades especiais na perspectiva de gênero. *Revista Eletrônica Gestão & Saúde*. 2014; 5(3):796-07
38. Rosa RCM et al. Cardiopatias congênitas e malformações extracardíacas. *Rev Paul. Pediatr.* 2013; 31(2):243-51
39. Silva CCB da e Ramos LZ. Reações de familiares frente à descoberta da deficiência dos filhos. *Cad. Ter. Ocup. UFScar*, 2014; 22(1):15-23
40. Gabriel IC e Sei MB. A Família Diante de uma Síndrome Genética: Revisão Sistemática da Literatura. *Revista Saúde e Desenvolvimento Humano*, 2021;9(1): 1-8
41. Iriart JAB et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva*, 2019; 24(10): 3637-50.
42. Sugayama SMM et al. Anormalidades oculares em 20 pacientes com Síndrome de Williams-Beuren. *Pediatria. São Paulo*, 2002;24(3/4):98-104
43. Mervis CB e Becerra AM. Language and communicative development in Williams Syndrome. *Mental Retardation and developmental disabilities research reviews*. 2007;13:3-15.
44. Gothelf D et al. Hyperacusis in Williams Syndrome: characteristics and associated neuroaudiologic abnormalities. *Neurology*. 2006; 66(3):390-5
45. Souza LCA. Diagnóstico precoce da surdez infantil e estratégias terapêuticas. *Jornal de Pediatria*, 1995;5(2):96-100
46. Silva LAF, Kim CA e Matas CG. Características da avaliação auditiva na Síndrome de Williams: revisão sistemática. *CODAS* 2018;30(5):e20170267
47. Santoro SD e Pinato L. Sono-vigília, aspectos da memória e melatonina em Síndrom de Williams-Beuren: uma revisão de literatura. *Rev. CEFAC*. 2014;16(6):1980-9.

48. Fragoso AX e Da Silva AMCS. Profissionais e familiares de crianças com doenças raras: desafios e perspectivas. Anais do 16º Encontro Nacional de Pesquisadores em Serviço Social. 2018 in <https://periodicos.ufes.br>
49. Armelin E et al. Psoríase e suas principais características. 2016 - inesul.edu.br
50. Souza D H de. A síndrome de Williams-Beuren: contribuições à avaliação clínica e genômica. Tese apresentada ao Instituto de Biociências da Universidade Estadual Paulista – UNESP, Campus de Botucatu para obtenção do título de Doutor do Programa de Pós-Graduação em Ciências Biológicas (Genética). 2013
51. Damasceno ML. Prevalência de escoliose em pacientes com Síndrome de Williams-Beuren [dissertação]. São Paulo: Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo; 2013.
52. Santos C de P. Manifestações bucais e gerais de interesse odontológico em indivíduos com síndrome de Williams Beuren. Dissertação apresentada à Faculdade de Odontologia da Universidade de São Paulo, pelo programa de pós graduação em Ciências Odontológicas, para obter o título de Mestre em Ciências. Área de concentração: Patologia Oral e Maxilo Facial e Pacientes Especiais. 2016
53. Sylos C de et al. Arterial hypertension in child with Williams-Beuren Syndrome (7q11.23 Chromosomal Deletion). *Arq. Bras. Cardiol.* São Paulo, 2002; 79(2):177-80
54. Pober BR, Morris, CA. Diagnosis and management of medical problems in adults with Williams-Beuren syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2007;145C(3):280-90.