



UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA

Ingrid Valeriano Corcino de Almeida

ESCLEROSE TUBEROSA: BUSCANDO A MELHORIA DE VIDA PARA O
INDIVÍDUO E SUA FAMÍLIA

Orientador(a): Prof^ª Dr^ª. PhD Janine Marta Coelho Rodrigues

JOÃO PESSOA

2016

INGRID VALERIANO CORCINO DE ALMEIDA

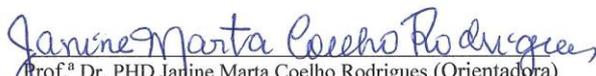
ESCLEROSE TUBEROSA: BUSCANDO A MELHORIA DE VIDA PARA O INDIVÍDUO
E SUA FAMÍLIA

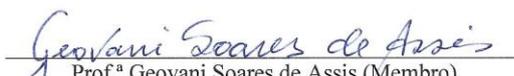
Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao curso de Bacharelado de Psicopedagogia do Centro de Educação da Universidade Federal da Paraíba, como requisito parcial para a obtenção do grau de Bacharel em Psicopedagogia.

Orientador(a): Prof.^a. Dr. PHD Janine Marta Coelho Rodrigues

Aprovado em: 17/06/2015.

BANCA EXAMINADORA


Prof.^a Dr. PHD Janine Marta Coelho Rodrigues (Orientadora)
Universidade Federal da Paraíba


Prof.^a Geovani Soares de Assis (Membro)
Universidade Federal da Paraíba

ESCLEROSE TUBEROSA: BUSCANDO A MELHORIA DE VIDA PARA O INDIVÍDUO E SUA FAMÍLIA

RESUMO:

O objetivo do presente artigo é discutir a esclerose tuberosa ou Síndrome de Bourneville, para que se aumente o conhecimento sobre essa síndrome, como se dá o seu processo de aprendizagem, com a finalidade de uma possível intervenção psicopedagógica e conseqüentemente uma melhoria de vida para a pessoa que tem a síndrome e sua família. Utilizou-se como metodologia uma revisão de base de dados sobre a doença, análise da importância dos contextos social, familiar e escolar para que ocorra o processo de aprendizagem e uma melhoria de vida da pessoa com esclerose tuberosa. A partir do presente estudo, notou-se a importância de ampliar os conhecimentos sobre a síndrome, a fim de tratar a pessoa da maneira mais adequada, sempre visando sua melhora e qualidade de vida.

Palavras-chave: Esclerose Tuberosa. Síndrome de Bourneville. Processo de Aprendizagem. Melhoria de vida.

1 INTRODUÇÃO

A esclerose tuberosa, também conhecida como Síndrome de Bourneville, é uma síndrome pouco conhecida, mas que precisa de profissionais das mais diversas áreas, pois afeta diversos órgãos ao longo da vida do indivíduo que tem a doença. A psicopedagogia como área interdisciplinar, um dos seus principais objetivos é compreender como se dá o processo de aprendizagem dos indivíduos. Mas para que esse processo de aprendizagem ocorra, é necessário o psicopedagogo saber com o que está lidando, se há, por exemplo, algum tipo de patologia, há uma necessidade de conhecer mais sobre a mesma, para que assim se entenda como se dá o processo de aprendizagem naquela realidade, e conseqüentemente haja uma intervenção adequada, visando sempre à melhora de vida desse indivíduo.

Segundo a definição de Lefèvre e Diament (1980, p. 215) trata-se de:

[...] uma doença manifestada por retardo mental, epilepsia e lesões da pele, com causa básica desconhecida, apresentando predomínio duas ou três vezes maior no sexo masculino que no feminino.

Sendo assim, o presente artigo caracteriza-se como de natureza qualitativa, refere-se a uma revisão integrativa de literatura. Tem como finalidade, apresentar aspectos da esclerose tuberosa ou síndrome de Bourneville, da realidade e dificuldades encontradas pela pessoa com a síndrome e seus familiares, a fim de ajudar esse indivíduo no seu processo de aprendizagem, na sua autonomia, na construção do seu conhecimento, na sua interação com o meio social, escolar e familiar. Por outro lado este estudo objetivou também, refletir com os profissionais interessados no tema para melhorar a qualidade do atendimento.

2 FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

2.1 Conceito

A Esclerose Tuberosa, conhecida também como Síndrome de Bourneville Pringle, é uma doença de herança autossômica dominante e sistêmica, que pode manifestar-se por crises convulsivas, no sistema nervoso central, rins, pele, olhos, pulmões e/ou coração. Manifesta-se também através de angiofibromas faciais que são tumores avermelhados muito semelhantes ao acne, fibromas ungueais que tratam-se de tumores embaixo das unhas e máculas hipopigmentadas que são manchas brancas na pele. É uma doença crônica que afeta os indivíduos de maneira que varia de caso para caso.

O Complexo Esclerose Tuberosa, também conhecida como síndrome de Bourneville-Pringle ou epilóia, segundo a definição de Lefèvre e Diament trata-se de “[...] uma doença manifestada por retardo mental, epilepsia e lesões da pele, com causa básica desconhecida, apresentando predomínio duas ou três vezes maior no sexo masculino que no feminino”. (LEFEVRE; DIAMENT, 1980, p.215).

Constatou-se que a Esclerose Tuberosa geralmente provoca perda cognitiva gradual, sendo que 15% dos pacientes com retardo mental se desenvolveram muito bem nos primeiros anos de vida, só aparecendo os primeiros sinais de deterioração intelectual entre oito e quatorze anos de idade.

É observado em pacientes diagnosticados que em 60% apresentam retardo mental e algum tipo de distúrbio do comportamento, e em somente 15% dos casos aparecem tumores cerebrais. A síndrome apresenta variações de caso para caso, mas segundo Schwartzman (2009), 40% a 50% dos casos de pacientes com Esclerose Tuberosa têm inteligência normal, 25% apresentam prejuízos que tendem a variar de leve a severo, 25% apresentam quadro de autismo, 25% apresentam sinais observados no transtorno do espectro autismo. Observa-se ainda que transtorno de déficit de atenção e hiperatividade é comum em crianças, enquanto nos adultos é comum apresentar quadros de ansiedade, depressão e paranóia.

Schwartzman (2009) observou também que podem apresentar: Nos olhos: alterações retinianas, astrocitomas da retina; Na boca: alterações do esmalte, fibromas gengivais; No coração: arritmias, rabiomioma; No genito urinário: cistos renais; No

esqueleto: áreas císticas da rarefação óssea; Na pele, unhas e cabelos: angiofibromas faciais (adenomas sebáceos), manchas claras e com formato de folhas, áreas com aparência de couro, nódulos sub-cutâneos, manchas cor de café com leite, fibromas subungueais; No sistema nervoso: espamos infantis, outras crises convulsivas, deficiência intelectual, calcificações intra cranianas, nódulos sub endimários; Alterações endócrinas: puberdade precoce, hipotireoidismo; Neoplasias: Rabdomioma do miocárdio, múltiplos angiomiolipomas renais bilaterais, ependimoma, carcinoma renal e/ou astrocitoma de células gigantes.

2.2 Características:

Segundo a Associação de Esclerose Tuberosa em Portugal- AETN (2014):

A Esclerose Tuberosa resulta na aparição de tumores, esses tumores não são cancerígenos, mas podem causar graves problemas. Muitas pessoas que tem a Síndrome apresentam sinais da doença no cérebro. Os sintomas mais frequentes a nível cerebral são a epilepsia e/ou convulsões. Aproximadamente de 75% a 90% das pessoas que tem Esclerose Tuberosa vão sofrer de epilepsia durante toda vida, essa epilepsia pode começar em qualquer idade, mas é comum bebês com Esclerose Tuberosa terem episódios convulsivos no primeiro ano de vida. A Esclerose Tuberosa pode causar vários tipos de lesões cerebrais como: Tuberosidades corticais, Nódulos Subependimários (SENs) e/ou Astrocitomas de Células Gigantes subependimários (SEGAs). Enquanto umas pessoas apresentam todas as lesões, outras não apresentam envolvimento cerebral.

Tuberosidades Corticais:

As tuberosidades corticais se encontram na parte superior do cérebro, e apresentam-se como uma massa anormal de tecido. Essas tuberosidades corticais se formam em áreas de malformação do cérebro, que possuem células anômalas, e podem ser vistas através de uma Ressonância Magnética (RM) do cérebro. Acredita-se que essas tuberosidades desenvolvem-se com a formação do cérebro, sendo assim o número de tuberosidades se mantém o mesmo, ao longo da vida da pessoa com Esclerose Tuberosa. As tuberosidades podem passar por um processo de degeneração cística ou podem calcificar. Essas calcificações podem ser descobertas a partir de aproximadamente 20 semanas de gestação através da Ressonância Magnética.

Nódulos Subependimários (SENs)

Cerca de 80% dos indivíduos com Esclerose Tuberosa apresentam os nódulos subependimários, que são lesões nodulares geralmente com menos de 1 cm, e acredita-se que não causam sintomas. Esses nódulos subependimários se desenvolvem com o cérebro, porém podem endurecer ou calcificar e podem facilmente ser encontrados através da realização de uma tomografia axial computadorizada (TAC).

Pensa-se que alguns dos Nódulos subependimários podem se desenvolver para formar Astrocitomas de Células Gigantes subependimários, apesar do mecanismo ainda ser desconhecido.

Astrocitomas de células gigantes subependimários (SEGAs)

Também conhecidos como tumores de células gigantes subependimários (SGCTs), os astrocitomas de células gigantes subependimários, se desenvolvem em aproximadamente 15% dos indivíduos com Esclerose Tuberosa. Manifestam-se nos primeiros 20 anos de vida e se localizam nos ventrículos cerebrais.

Como já foi dito antes, esses tumores, não são cancerígenos, mas se esse astrocitoma de células gigantes ficar grande suficiente pode acabar bloqueando o fluxo de fluidos dentro dos ventrículos cerebrais e esse tumor deverá ser removido e/ou os ventrículos desviados para amenizar a acumulação de fluidos e a pressão. Essa acumulação de fluidos pode gerar sintomas como, náuseas, vômitos, cefaléias, assim como alterações no comportamento, no apetite e no humor.

Esses sintomas podem ou não determinar o crescimento de tumores, porém não significa que pode haver um problema necessariamente. Uma tomografia axial computadorizada pode mostrar o crescimento de um tumor mesmo antes de desenvolver os sintomas. Devem-se realizar exames de imagiologia na altura do diagnóstico, para adquirir uma imagem inicial como base, e depois a cada 1 a 3 anos, dependendo do caso, o médico que verá qual a necessidade do paciente.

Coração

No coração os rabiomiomas, que são tumores cardíacos não cancerígenos atingem cerca de 50% dos bebês que nascem com Esclerose Tuberosa. Pode-se detectar esses tumores durante a gravidez, são percebidos em ecografias pré natais, podendo não

aparecer até a segunda metade da gravidez. Aparecem de forma múltipla ou única e muitas vezes esse é o primeiro sinal clínico de que o bebê tem Esclerose Tuberosa.

Se esses tumores forem grandes ou forem muitos, pode acabar bloqueado a circulação do sangue, e também causar arritmias perigosas, levando a morte. Porém, se não causam problemas no nascimento, que é quando esses tumores são maiores, com o passar dos anos eles tipicamente regridem, ou diminuem na infância, não afetando o indivíduo durante o resto de sua vida.

Podem aparecer de novo, ou permanecer estáveis ou até mesmo crescer, porém isso ocorre com menos frequência. Sendo assim, certos indivíduos poderão apresentar problemas de longo prazo, necessitando de monitorização do ritmo cardíaco no decorrer da vida.

Nos olhos

Nos olhos os tumores não são tão comuns, mas podem causar problemas se crescerem e bloquearem demasiado a retina.

Aproximadamente 50% dos indivíduos com Esclerose Tuberosa apresentam tumores oculares benignos. Eles não se modificam ao longo do tempo e normalmente não precisam de tratamento.

Tratam-se de lesões simples ou múltiplas, podem aparecer na retina periférica, embora seja mais frequente localizar-se próximo a margem do disco da retina. Às vezes tem a forma de amora e denominam-se hamartomas nodulares, outras vezes tem sua superfície lisa e são chamados de hamartomas não nodulares. Já outras vezes localizam-se entre os dois extremos e são chamados de hamartomas transitórios.

Em muitas pessoas com a Esclerose Tuberosa existem de forma igual manchas acromicas na retina, que tratam-se de lesões na retina parecidos a manchas esbranquiçadas cutâneas.

A perda da capacidade de perceber a forma e o contorno dos objetos (acuidade visual) pode estar relacionada com hamartomas da retina, em virtude do envolvimento da retina ou nervo óptico. Poderá ser também devido a tumores cerebrais intracranianos que afetam uma parte do cérebro que processa as informações visuais ou que criam um crescimento de pressão no cérebro, que origina as lesões secundárias do nervo óptico. A

redução da acuidade pode estar igualmente associada a astrocitomas de células gigantes subependimários agregado com o nervo óptico.

Nos rins

Aproximadamente 80% das pessoas com Esclerose Tuberosa irão ter angioliomas (AMLs) ou quistos no decorrer da vida. Os angiomioliomas são tumores benignos que são formados por tecido gordo, células musculares e células vasculares. Começam a aumentar de tamanho na infância, porém podem não causar problemas até o começo da idade adulta. Apesar de muitas pessoas com Esclerose Tuberosa desenvolverem angiomioliomas e não apresentarem problemas maiores, podem haver casos que eles exerçam efeitos no funcionamento normal do rim. Em seguida a identificação desses angioliomas, eles devem ser monitorizados sempre. Antigamente, se esperava que o paciente apresentasse falha renal, hoje em dia, os médicos são mais agressivos e removem os tumores antes que fiquem muito grandes e acabem comprometendo o tecido saudável dos rins.

Algumas vezes os angioliomas podem crescer tanto que provocam dores ou insuficiência renal, podendo também acontecer casos de hemorragia, provocando dor e fraqueza. Em angioliomas inferiores a 4 cm as hemorragias são raras, porém o risco aumenta com o crescimento do angiolioma. Se a hemorragia não cessar naturalmente, pode ocorrer uma grave perda de sangue, com uma descida fatal da pressão arterial, e com uma anemia profunda, obrigando assim cuidados médicos urgentes. Por esse motivo é de extrema importância de uma regular monitorização através de um nefrologista.

Pessoas com Esclerose Tuberosa podem possuir também quistos simples em um ou nos dois rins. Em geral não causam problemas. É muito raro uma pessoa com Esclerose Tuberosa desenvolver doença poliquística renal (PKD), que pode provocar insuficiência hepática e pressão arterial elevada, acredita-se que isso ocorre em apenas 2% dos casos. O gene da doença poliquística renal localiza-se ao lado do gene TSC2. Sendo assim, a doença poliquística renal pode ser vista durante toda infância ou até mesmo antes do nascimento.

Calcula-se que em pessoas que tem Esclerose Tuberosa o carcinoma renal é raro, sua manifestação ocorre em torno de 1-4% dos casos, e quando ocorre, é em uma idade mais precoce do que na população em geral.

Oncocitomas são tumores benignos que são observados raramente em pessoas com Esclerose Tuberosa.

Na Pele

Ainda que sejam da mesma família, os sinais cutâneos da Esclerose Tuberosa altamente variam de pessoa para pessoa. Sinais de Esclerose Tuberosa algumas vezes revelam-se no nascimento, outros manifestam-se no decorrer da infância e podem se manifestar também na idade adulta. Aproximadamente todas as pessoas com a Síndrome têm ao menos uma das alterações cutâneas da Esclerose Tuberosa, e para muitos são os primeiros sinais da doença. Há pessoas com Esclerose Tuberosa que tem alterações cutâneas que mal se veem, já outros podem apresentar alterações cutâneas muito evidentes que podem causar dor ou sangram com muita facilidade.

As diversas alterações cutâneas da Esclerose Tuberosa ainda segundo a Associação de Esclerose Tuberosa em Portugal (2014) são:

Máculas hipomelanocíticas (manchas hipopigmentadas)

Áreas de pele que contêm menos pigmento que a pele em redor, e deste modo se apresentam esbranquiçadas. Usa-se a luz ultravioleta para identificá-las, uma vez que podem ser difíceis de visualizar em bebês ou pessoas com pele mais clara. Quase todas as pessoas com ET as têm; podem estar presentes no nascimento e geralmente persistem ao longo da vida e podem localizar-se em qualquer local da pele. Caso estejam localizadas no couro cabeludo, sobrancelhas ou pestanas, podem dar origem a uma mecha de cabelo branco. As máculas hipomelanocíticas não causam qualquer sintoma ou complicação.

Angiofibromas faciais

Aparecem nas bochechas, nariz e queixo (parecendo por vezes acne), estas pequenas manchas avermelhadas muitas vezes aparecem por volta dos 4 ou 5 anos de idade e aumentam de tamanho com a idade. São crescimentos anômalos de células cutâneas normais, que incluem vasos sanguíneos ('angio') e tecido fibroso ('fibroma'). Recomenda-se a dermoabrasão para remoção dos angiofibromas faciais. Existem diversos tipos de lasers que podem apresentar bons resultados como os lasers Argon, lasers de corantes e o laser de CO2 é recomendado para os tipos mais fibrosos.

Placas Cutâneas (Placas de Shagreen)

Geralmente concentram-se nas costas ou na nuca mas podem ser observadas noutras partes do corpo. Estas placas cutâneas são uma área de pele espessada com aspecto de casca de laranja. São formadas por uma quantidade excessiva de tecido fibroso. As Placas de Shagreen podem ser tratadas com laser ou cirurgia plástica.

Placas Fibrosas

Geralmente encontram-se na testa, mas podem também ocorrer nas bochechas ou couro cabeludo. Alguns indivíduos com Esclerose Tuberosa já nascem com essas placas, já outros desenvolvem-nas gradativamente ao longo dos 10 primeiros anos de vida. Geralmente, depois disso mantem o mesmo tamanho, porém podem ficar mais espessas com o tempo.

Lesões Ungueais

Os fibromas ungueais ou subungueais são lesões macias e firmes com crescimento à volta ou por debaixo das unhas das mãos e dos pés. Estas lesões pode desfigurar a unha afastando-a do leito ungueal, dando origem a infecção e sangramento. Nas unhas dos pés, os fibromas ungueais podem ser dolorosos com o uso de sapatos e podem obrigar a remoção cirúrgica.

Nos pulmões

Nos pulmões os sinais da Esclerose Tuberosa apresentam-se particularmente na mulher, logo após a puberdade. Os pulmões podem ser acometidos de duas maneiras:

com Hiperplasia de Pneumocócitos Multifocal e Micronodular (MMPH) e Linfangioleiomiomatose pulmonar (LAM).

A Hiperplasia de Pneumocócitos Multifocal e Micronodular (MMPH) ocorre tanto em homens como em mulheres que tem Esclerose Tuberosa e normalmente não afetam a função respiratória. Trata-se de uma patologia benigna, porém é muitas vezes confundida com outras metástases pulmonares (disseminação do cancro).

A linfangioleiomiomatose pulmonar (LAM) trata-se de uma complicação pulmonar progressiva, causada por um crescimento exagerado de células nas vias aéreas, vasos linfáticos e vasos sanguíneos da pessoa que tem Esclerose Tuberosa. A palavra linfangioleiomiomatose pode ser dividida para que possa ajudar a explicar o que é essa patologia. Linfa retrata-se aos vasos linfáticos, angio aos vasos sanguíneos no organismo, já leiomiomatose retrata-se a formação de células musculares anormais no pulmão. Essas células vão destruindo os pulmões e dificultando o acesso de oxigênio através da membrana das vias aéreas e também para os glóbulos. Também pode causar dores torácicas, dispnéia insidiosa ou pneumotórax espontâneo.

A linfangioleiomiomatose pulmonar aparece quase que exclusivamente na mulher e na Esclerose Tuberosa, estudos indicam que pode acontecer em 30-40% dos casos das mulheres com Esclerose Tuberosa, porém causa problemas respiratórios em apenas um número pequenos desses casos. Portanto, uma vez que predomina na mulher, acredita-se que pode estar relacionada com os estrogênios.

É recomendado a todas as mulheres que tem a Esclerose Tuberosa, que por volta dos 18 anos de idade, seja realizado um exame de Tomografia axial computadorizada, também conhecido como TAC.

Nos dentes

Nas pessoas com Esclerose Tuberosa podem aparecer manchas no esmalte do dente e um crescimento das gengivas (fibromas). Sendo assim, o tecido das gengivas e os dentes encontram-se alterados e necessitam de um pouco mais de cuidados, para assim se manterem saudáveis. O esmalte dentário mostra fissuras aleatórias que aparecem em qualquer superfície e podem ser o lugar onde se iniciam as cáries. O

dentista pode facilmente reconhecer essas fissuras no esmalte. Por isso é de extrema importância manter a higiene dentária e bucal, incluindo o uso regular do fio dental e também escovar os dentes de maneira regular.

2.3 Etiologia e Prevalência

De acordo com Schwartzman a esclerose tuberosa é uma desordem genética, ou seja, não é contagiosa, causada por mutações genéticas. Foram identificados dois genes que podem causar a doença. O gene da Esclerose Tuberosa TSC1, localizado no cromossomo 9, também conhecido como gene hamartino, o outro gene TSC2, que está localizado no cromossomo 16, e pode ser conhecido como gene tuberino, podendo também ser transmitida geneticamente.

Estima-se que pelo menos duas crianças por dia nascem com esclerose tuberosa. Segundo Schwartzman 1 a cada 7000 indivíduos nascem com a síndrome. Acredita-se que existam cerca de 1 milhão de pessoas em todo mundo com Esclerose Tuberosa. Porém muitos desses casos não são diagnosticados pelo fato da complexidade da doença e dos sintomas que podem surgir em alguns indivíduos de forma muito ligeira.

Se um dos progenitores da criança tiver a Esclerose Tuberosa, há a hipótese de que a criança tenha 50% de chance de nascer com a doença. Caso isso aconteça, os filhos são afetados de forma mais agressiva. Algumas pessoas sofrem dessa doença de forma tão ligeira e assintomática que só descobrem que têm a doença só depois que o filho for diagnosticado com a Esclerose Tuberosa.

Acredita-se que atualmente apenas um terço dos casos de Esclerose Tuberosa, são de origem hereditária e os outros dois terços, acredita-se que são resultados de uma mutação genética espontânea. Como e porque essa mutação genética acontece até hoje não se sabe.

Boa parte das pessoas com Esclerose Tuberosa tem um tempo de vida normal, assim como qualquer pessoa. Poderão existir complicações em diversos órgãos, como por exemplo, rins, cérebro, coração, entre outros, que podem levar a algum tipo de dificuldade grave, ou até a morte se não forem tratadas. Para prevenir e reduzir esses perigos deve-se ter um cuidado maior com as pessoas que tem a Esclerose Tuberosa, elas devem ser monitoradas durante toda a vida pelo seu médico, para haver uma

detecção de uma possível complicação, e conseqüentemente um tratamento para melhora dessa pessoa.

2.4 Prevenção

Pessoas que tem indivíduos com Esclerose Tuberosa na família podem realizar testes genéticos, mas como a mutação pode ocorrer de maneira espontânea, não há assim muitas maneiras de prevenção a serem tomadas.

O que se pode e deve fazer no combate da Esclerose Tuberosa e de outras doenças, é realizar periodicamente os exames de rotina e consultar de forma freqüente o médico. Sendo assim, o organismo fica bem monitorado e qualquer disfunção pode ser detectada de forma precoce, possuindo assim um melhor prognóstico.

3. Diagnóstico e Tratamento: Discutindo para entender a esclerose tuberosa e seus desdobramentos.

O diagnóstico para a Esclerose Tuberosa segundo a Associação de Esclerose Tuberosa em Portugal costuma ser um pouco complicado devido muito órgãos estarem envolvidos, o que pode acarretar a manifestação de diversos sintomas. O que dificulta ainda mais esse diagnóstico é a falta de informações sobre a síndrome, em muitos casos a pessoa com Esclerose Tuberosa, só descobre que tem a mesma tardiamente.

Alguns exames como tomografia computadorizada do crânio, ultrassonografia, ressonância magnética, eletroencefalograma, Ecocardiograma, Electrocardiograma, o exame genético, entre outros. Os exames irão confirmar o diagnóstico médico, e serão passados de acordo com os sintomas que o indivíduo apresentar.

Ainda não existe a cura para a Esclerose Tuberosa, porém o tratamento é de extrema importância, e deve ser realizado e seguido de maneira minuciosa. Depois do diagnóstico dá-se início ao tratamento, esse tratamento não costuma gerar efeitos colaterais e é em certa medida positivo. Caso dê-se início ao tratamento e não haja uma melhora do indivíduo, deve-se procurar o médico imediatamente, para que assim, se reavalie o caso, e busque um novo meio de ajudar a melhorar a qualidade de vida do indivíduo.

Faltam informações em relação à Esclerose Tuberosa, suas causas e também seu tratamento, há muito que se estudar ainda sobre o assunto. Como já foi dito anteriormente, ainda não existe cura para a doença, porém a qualidade de vida de quem tem a mesma pode ter uma melhora e os sintomas podem ser amenizados.

O tratamento combate os sintomas e em geral é acompanhado por anticonvulsivantes, com intenção de controlar as crises. Além dos remédios utilizados, outras formas de terapia se mostram muito eficientes como tratamento. Basta analisar junto com um profissional o que mais se adequa para o caso.

A terapia ocupacional e a fisioterapia ajudam bastante no tratamento dessas pessoas. É também muito aconselhável um acompanhamento psicológico, pois como já foi dito anteriormente, é comum pessoas com a esclerose tuberosa terem ansiedade, depressão e até paranóia. A ajuda de um profissional da área é muito importante.

Dependendo da agressividade dos tumores e do local agredido, muitos transtornos podem ser evitados, por isso a importância de buscar ajuda médica e um tratamento para beneficiar e melhorar a qualidade de vida do indivíduo com Esclerose Tuberosa.

4. Escolarização: Desafios e Possibilidades de aprendizagem.

A Esclerose Tuberosa pode causar alterações que tornam a vida e tarefas simples do dia a dia do indivíduo complicadas de serem executadas. Por isso, a família deve entender a importância do acompanhamento médico, e também do contexto familiar, social e escolar para que indivíduos com essa doença se desenvolvam da melhor maneira possível.

Em indivíduos com a Esclerose Tuberosa ou Síndrome de Bourneville, é atribuída à dificuldade de aprendizagem, devido às dosagens medicamentosas utilizadas a fim de controlar as convulsões presentes nessa síndrome.

Comparando a capacidade cognitiva de um grupo de crianças normais com outras com epilepsia, Ferreira (2005), verificou que existem deficiências em várias áreas do funcionamento cognitivo nas epiléticas, incluindo redução na atenção, dificuldade de

memória e lentidão mental, observando-se que o segundo grupo (grupo de portadores da epilepsia), fazia uso de alguma medicação anti epiléptica.

O papel familiar é de extrema importância para a formação do indivíduo com Esclerose Tuberosa, ou qualquer outra necessidade especial, pois a base das relações sociais da criança está no seio familiar, e esse ambiente pode proporcionar um ambiente de desenvolvimento e crescimento, em especial se tratando de crianças com algum tipo de necessidade especial, as quais precisam de atenção e cuidados específicos. A família tem grande influência no desenvolvimento da criança, por meio das relações estabelecidas através de uma via fundamental: A comunicação. Seja ela verbal, ou não verbal. Rey e Martinez (1989), afirmam que a família retrata provavelmente, a forma de ela mais complexa e de ação mais intensa sobre a personalidade humana, dada a grande carga emocional das relações entre seus membros.

A gama de comunicação e relações desenvolvidas através dos membros familiares mostra que o crescimento da pessoa não pode ser isolado do desenvolvimento da família (DESSEN, LEWIS, 1998). A família é um grupo com atividades de relação muito variadas, no qual o seu funcionamento muda em decorrência de qualquer alteração que venha a acontecer em um dos seus membros ou no grupo em geral.

A independência social e intelectual como objetivo da educação de alunos com deficiência intelectual lança um desafio duplo a pedagogia e a todos que são envolvidos no processo de aprendizagem desses indivíduos. Os propósitos de integração escolar não valem somente para aspectos sociais e físicos, incluindo também o acadêmico. Este se efetiva pela determinação dos limites da independência e pela instrumentalização do conceito de habilidades intelectuais. A criação da independência compreende por um lado a detecção, eliminação ou redução de obstáculos que produzem as situações de inadaptação escolar e por outro lado, o conhecimento mais detalhado das condições de funcionamento da inteligência desses indivíduos. Precisam-se encontrar soluções que se assemelham ao manejo de cadeiras de rodas e rampas nas calçadas que possibilitam os deficientes físicos um deslocamento autônomo possível no espaço físico.

O aprendizado é uma ferramenta de transformação do sujeito, pois possibilita a evolução cognitiva do ser, favorecendo assim as suas ações enquanto ser humano na

sociedade. Contudo, não se deve esquecer que a educação precisa ser prazerosa, em investigações realizadas mostrou que a relação afetuosa entre ambas as partes, proporciona um aprendizado mais rico e saudável.

As pesquisas sobre a deficiência intelectual sempre privilegiaram a idade mental dos indivíduos. Nas classes especiais, nas escolas e até mesmo no contexto da integração escolar de indivíduos com deficiência intelectual, as aprendizagens raramente são abordadas de acordo com o que é próprio da idade cronológica normal. Certamente, além da probabilidade de realizar atividades sociais adequadas, é fundamental garantir aos indivíduos com deficiência, acesso a degraus de independência e a representação de papéis próprios de sua idade real (BROWN et al. 1979).

A pedagogia de Paulo Freire fala da importância do se reinventar dentro de sala de aula. Quando se trabalha de forma inclusiva, e essa inclusão diz respeito a todos os aprendizes, com um foco maior, naqueles que, tradicionalmente tem sido excluídos das oportunidades educacionais. Reconhecendo que o aluno não é um depósito de informações, no qual o educador o abre e deposita os conteúdos que se diz necessário. O educador e todo corpo discente de uma escola, deve reconhecer que aquelas crianças que estão ali são gente, pessoas que pensam, e que o processo de aprendizagem, dentro e fora de sala de aula, é mútuo, da mesma forma que um adulto ensina a uma criança, a criança ensina ao adulto. É importante que quem lida com os processos de aprendizagem, ou seja, todas as pessoas, entenderem que não são donas absolutas da aprendizagem, não há um indivíduo que sabe de tudo, que não tenha mais nada a aprender, pois os seres humanos são sujeitos que estão em constante processo de aprendizagem.

De acordo com Freire (1967) a individualidade do aluno deve ser levada em consideração, na mesma proporção que a reflexão deverá ser estimulada.

Para Soares (1999,p.17), o letramento traduz também uma condição do sujeito: É o estado ou condição que assume aquele que aprende a ler e escrever. Implícita nesse conceito a ideia de que a escrita trás consequências sócias, culturais, políticas, econômicas, cognitivas, linguísticas, quer que para o grupo social em que seja introduzido, quer para o indivíduo que aprenda a usá-la.

Gomes (2007) enfatiza que as propostas de atendimento especializado educacional para alunos com alguma deficiência intelectual, ou com outras necessidades especiais, expostos a algum processo de inclusão escolar, precisam ser reinterpretadas e reestruturadas com urgência, de modo que haja a estimulação das capacidades e desenvolvimento de habilidades destes indivíduos em vez de limitar o seu potencial. Portanto, segundo o autor, requer também considerar que o aluno com deficiência intelectual, pode vir a ter dificuldades de construção de conhecimento com os demais alunos, e de demonstrar sua capacidade cognitiva, principalmente em escolas que mantêm um modelo conservador de ensino e uma gestão centralizadora e autoritária. Essas escolas apenas colocam em evidência a deficiência, aumentam a inibição, reforçam os sintomas existentes e agravam as dificuldades desse aluno com deficiência intelectual.

Wallon atesta que para se fazer um estudo da criança é necessário fazer um estudo do meio no qual ela se desenvolve. Em relação a isso Wallon esclarece que:

O meio é um complemento indispensável ao ser vivo. Ele deverá corresponder a suas necessidades e as suas aptidões sensório-motoras e, depois, psicomotoras... Não é menos verdadeiro que a sociedade coloca o homem em presença de novos meios, novas necessidades e novos recursos que aumentam possibilidades de evolução e diferenciação individual. A constituição biológica da criança, ao nascer, não será a única lei de seu destino posterior. Seus efeitos podem ser amplamente transformados pelas circunstâncias de sua existência, da qual não se exclui sua possibilidade de escolha pessoal... Os meios em que vive a criança e aqueles com que ela sonha constituem a "forma" que amolda sua pessoa. Não se trata de uma marca aceita passivamente. (WALLON, 1975, p. 164; 165; 167)

Pelo parágrafo único na 1º da Lei Nº 13.146. (Estatuto da Pessoa com Deficiência). “Esta Lei tem como base a Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo, ratificados pelo Congresso Nacional por meio do Decreto Legislativo nº 186, de 9 de julho de 2008, em conformidade com o previsto no § 3º do art. 5º da Constituição da República Federativa do Brasil, em vigor para o Brasil, no plano jurídico externo, desde 31 de agosto de 2008, e promulgados pelo Decreto nº 6.949, de 25 de agosto de 2009, data de início de sua vigência no plano interno”. (BRASIL, 2015)

Art. 1º da Lei Nº 12.146. “É instituída a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência), destinada a assegurar e a promover, em condições de igualdade, o exercício dos direitos e das liberdades fundamentais por pessoa com deficiência, visando à sua inclusão social e cidadania”. (BRASIL, 2015, p. 02)

Art. 2º da Lei Nº 12.146. “Considera-se pessoa com deficiência aquela que tem impedimento de longo prazo de natureza física, mental, intelectual ou sensorial, o qual, em interação com uma ou mais barreiras, pode obstruir sua participação plena e efetiva na sociedade em igualdade de condições com as demais pessoas”. (BRASIL, 2015, p. 02)

Essas leis visam assegurar e promover os direitos das pessoas com deficiência, porém, a realidade é que ainda há muito que ser melhorado, não basta haver leis que visam isso ou aquilo, deve-se fazer o cumprimento dessas leis. É um trabalho árduo, que precisa de inúmeros profissionais da área clínica, mas que também precisa da colaboração da sociedade, da escola e dos seus familiares.

3 METODOLOGIA/ ESTRATÉGIA METODOLÓGICA

O presente artigo caracteriza-se como de natureza qualitativa, refere-se a uma revisão de literatura. Empregou-se para seleção de bases de dados Google Acadêmico, Google, Scielo e Lilacs. Utilizou-se apenas de artigos, e foram encontradas poucas teses referentes ao assunto e também em vários idiomas, de acordo com as palavras chave, o que dificultou na pesquisa.

Nas buscas da pesquisa foram utilizadas as seguintes palavras chave: esclerose tuberosa, psicopedagogia, processo de escolarização, importância da família nos processos de aprendizagem, estatuto da pessoa com deficiência, deficiência intelectual. Foram privilegiados os artigos dos últimos 10 anos em língua portuguesa.

A pesquisa totalizou 16 artigos e 5 sites que abordavam o tema, dos quais 6 artigos e 2 sites sobre o tema foram selecionados para o presente estudo. A seleção dos sites e artigos se deu através dos seguintes critérios: Abordasse como tema principal a esclerose tuberosa, suas características, etiologia, prevalência, educação especial,

escolarização de crianças com problemas mentais. Os artigos e sites restantes foram descartados, pois não correspondiam ao principal tema da pesquisa e alguns estavam em outros idiomas.

Na pesquisa, não utilizou-se livros, pois teve uma certa dificuldade de encontrar autores que falassem a respeito do tema, e seus respectivos livros.

4 RESULTADOS E DISCUSSÕES

Diante do presente estudo, foi possível expandir e refletir sobre a Esclerose Tuberosa, suas dificuldades e limitações, seu processo de construção de aprendizagem, e a importância da sociedade, da escola e dos familiares nesse processo de construção do conhecimento.

Para que haja uma aprendizagem dos indivíduos com a Esclerose Tuberosa, é necessária a contribuição de diversos profissionais, e muitas vezes a maneira de passar determinado assunto, deverá ser diferente da tradicional, cabe aos profissionais envolvidos arrumarem meios e métodos para que a informação passada alcance aquele indivíduo e que haja de fato a aprendizagem.

No processo de inclusão ainda há muito que ser melhorado, pois ainda encontra-se escassez frente à realidade escolar atual do Brasil. Precisa-se de profissionais capacitados e especializados na área da educação especial, para assim promover o bem estar dessas crianças e a sua interação com o meio.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Com o presente estudo ficou evidenciado a necessidade de realizar mais pesquisas sobre a esclerose tuberosa e seus processos de construção da aprendizagem. Ainda são poucas as pessoas que conhecem o tema, e as que conhecem, só sabem as informações mais básicas, quando não sabem de forma distorcida.

É preciso que os profissionais que irão trabalhar com a pessoa com esclerose tuberosa conheçam a síndrome e se capacitem para lidar com suas limitações e dificuldades. Ainda é grande o número de pessoas que enxergam essas pessoas de forma

errônea, e conseqüentemente acabam não realizando uma inclusão da melhor maneira para o indivíduo. Por isso é gritante a necessidade de capacitação desses profissionais.

Nas pesquisas estudadas, é visível a importância da inclusão desses indivíduos na escola regular, para que assim haja atividades diárias, rotina escolar, socialização, trabalhando assim a vida com o meio social e principalmente sua autonomia. Atualmente é muito discutida a entrada e permanência de pessoas com deficiência na escola regular, e o preparo dos profissionais é de extrema importância para que haja de fato uma inclusão e adaptação dessa criança com deficiência objetivando o prolongamento da sua permanência na escola.

TUBEROUS SCLEROSIS: SEEKING LIFE IMPROVEMENT FOR INDIVIDUAL
AND HIS FAMILY

ABSTRACT:

The purpose of this article is to discuss a tuberous or Bourneville syndrome sclerosis, to the increase of knowledge on this syndrome, how is the process of learning, with the aim of a possible psicopedagogica intervention and therefore a better life for the person who has the syndrome and his family. It was used as methodology a database review of the disease, analysis of the importance of social, family and school contexts to occur the process of learning and improvement of life of people with tuberous sclerosis. From this study, it was noted the importance of increasing knowledge about the syndrome in order to treat the person the most appropriate manner, always aiming their improvement and quality of life.

Keywords: Tuberous Sclerosis. Bourneville syndrome. Learning process. Life improvement.

REFERÊNCIAS:

AETN. Foi diagnosticado. Disponível em: <<http://www.esclerose-tuberosa.org.pt/area/diagnosticado>>. Acesso em: maio de 2016.

AETN. A doença. Disponível em: <<http://www.esclerose-tuberosa.org.pt/area/doenca>>. Acesso em: maio de 2016.

BRASIL. Lei n.º 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Diário Oficial [da] República Federativa do Brasil. Brasília, DF, art 1º, art 2º, parágrafo único; 194º da Independência e 127º da República. Disponível em: <http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_Ato2015-2018/2015/Lei/L13146.htm>. Acesso em: maio de 2016.

BROWN, L. et alii. "A strategy for developing chronological age, appropriate and functional curricular for adolescents and severely handicapped adolescents and young adults". The Journal of Special Education. 3 (1). 1979, pp. 81-90.

DESSEN, M.A.; LEWIS, C. Como estudar a família e o "pai". Cadernos de Psicologia e Educação Paidéia, 8(14/15), 105-121, (1998).

FREINET, Celestin. Pedagogia do Bom Senso. Lisboa: Moraes, 1967.

FREIRE, P. Pedagogia da Autonomia: saberes necessários à prática educativa. São Paulo, Paz e Terra, 1997.

FERREIRA, V. J. A. O que todo professor precisa saber sobre neurologia. São José dos Campos: Pulso, 2005.

FERREIRO, E. Reflexões sobre alfabetização. São Paulo: Cortez, 1995.

GOMES, A. et al. Atendimento educacional especializado: deficiência mental. Brasília: SEESP: SEED: MEC, 2007.

LEFÉVRE, A. B.; DIAMENT, A. J. Neurologia infantil: – semiologia + clínica + tratamento. São Paulo: Sarvier, 1980.

O'Callaghan F. Tuberous sclerosis. BMJ 1999; 318 (7190): 1019-20.

PAIVA, G. J. Dante Moreira Leite: um pioneiro da psicologia social no Brasil. *Psicologia USP*, São Paulo, v. 11, n. 2, jul./ago. 2000.

PIAGET, J; INHELDER, B. A psicologia da criança. São Paulo: Difel, 1980.

Rendtorff ND, et al (2005). Analysis of 65 tuberous sclerosis complex (TSC) patients by TSC2 DGGE, TSC1/TSC2 MLPA, and TSC1 long-range PCR sequencing, and report of 28 novel mutations. *Human Mutation* 2005; 26 (4): 374- 83.

REY, F.G.; MARTINEZ, A.M. La personalidad: su educación y desarrollo. La Habana: Editorial Pueblo y Educación, 1989.

SCHWARTZMAN, J. S. Deficiência mental/esclerose tuberosa. Disponível em: <<http://www.schwartzman.com.br>>. Acesso em: 20 mai. 2016.

SOARES, M.B. Letramento: um tema em três gêneros. Belo Horizonte: Autêntica, 1999.

Tuberous Sclerosis Alliance. Newly Diagnosed With Tuberous Sclerosis Complex?. Disponível em: <<http://www.tsalliance.org/pages.aspx?content=608>>. Acesso em: maio de 2016.

WALLON, H. (1941-1995). *A evolução psicológica da criança*. Lisboa, Edições 70.

_____ (1959-1975). *Psicologia e educação da infância*. Lisboa, Estampa.