

# Perfil e desenvolvimento de crianças com síndromes genéticas em tratamento multidisciplinar

*Profile and development of children with genetic syndromes in multidisciplinary treatment*

Ana Paula Vasconcelos Alves<sup>1</sup>, Cibelle Kayenne Martins Roberto Formiga<sup>2</sup>, Fabiana Pavan Viana<sup>3</sup>

## RESUMO

**Objetivo.** Descrever o perfil neurofuncional de crianças com síndromes genéticas que frequentam um centro de reabilitação e verificar a evolução do desenvolvimento neuropsicomotor destas crianças em um intervalo de tempo de quatro meses. **Método.** Estudo longitudinal e descritivo com 13 portadores de síndromes genéticas que frequentam um centro de reabilitação. Realizou-se duas aplicações do Inventário Portage com intervalo de 4 meses. As crianças foram submetidas a tratamento multidisciplinar duas vezes na semana por 35 minutos. **Resultados.** 54% (7) são do sexo masculino e a síndrome de Down foi prevalente. A média de idade foi de 4 anos. Em 100% (13), o pré-natal foi realizado regularmente. 69% (9) apresentavam hipotonia de membros superiores e inferiores em 54% (7). Reações de equilíbrio estavam presentes na maioria das posturas. Reflexos primitivos, orais e posturais estavam ausentes, em grande parte e os oculares presentes. No desenvolvimento neuropsicomotor houve evolução entre as avaliações. **Conclusão.** Crianças com síndromes genéticas apresentam características funcionais que necessitam de cuidados especiais por equipes multidisciplinares. Além disso, grande parte é totalmente dependente nas atividades de rotina, o que pode gerar sobrecarga aos familiares.

**Unitermos.** Desenvolvimento infantil, Fisioterapia, Síndromes Genéticas.

**Citação.** Alves APV, Formiga CKMR, Viana FP. Perfil e desenvolvimento de crianças com síndromes genéticas em tratamento multidisciplinar.

**Trabalho realizado na Associação Pestalozzi de Goiânia (Unidade Renascer), Goiânia-GO, Brasil.**

1. Acadêmica de Fisioterapia da Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC Goiás) e bolsista de iniciação científica BIC/PUC-Goiás, Goiânia-GO, Brasil.
2. Fisioterapeuta, Doutora em Ciências Médicas pela Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da USP e docente da Universidade Estadual de Goiás (UEG) e PUC Goiás, Goiânia-GO, Brasil.
3. Fisioterapeuta, Doutora em Ciências Fisiológicas pela Universidade Federal de São Carlos e docente da PUC Goiás, Goiânia-GO, Brasil.

## ABSTRACT

**Objective.** Describe the profile neurofuncional children with genetic syndromes attending a rehabilitation center and check the development of psychomotor development of these children in a time interval of four months. **Method.** Longitudinal and descriptive study with 13 patients with genetic syndromes attending a rehabilitation center. We performed two applications Portage Inventory with an interval of 4 months. The children underwent multidisciplinary treatment twice a week for 35 minutes. **Results.** 54% (7) are male and Down syndrome was prevalent. The mean age was 4 years. 100% (13), prenatal care was conducted regularly. 69% (9) and there are normotrophy, hypotonia of upper and lower limbs in 54% (7). Equilibrium reactions were present in most postures. Primitive reflexes, postural oral and were absent in large part and the eye present. Psychomotor development was in progress between assessments. **Conclusion.** Children with genetic syndromes present functional characteristics that need special cares for multidisciplinary teams. Besides, great part is totally dependent in the routine activities, what can generate overload to the relatives.

**Keywords.** Child Development, Physiotherapy, Genetic Syndromes.

**Citation.** Alves APV, Formiga CKMR, Viana FP. Profile and development of children with genetic syndromes in multidisciplinary treatment.

**Apoio:** Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de Goiás (FAPEG), Chamada 001/2008.

### Endereço para correspondência:

Cibelle KMR Formiga  
R Mamoré, Quadra F6, Lote 12, Residencial Araguaia -  
Alphaville Flamboyant  
CEP 74883-015, Goiânia-GO, Brasil.  
E-mail: cibellekayenne@gmail.com

Relato de Caso  
Recebido em: 28/08/09  
Aceito em: 28/05/10  
Conflito de interesses: não

## INTRODUÇÃO

Define-se por doença genética qualquer alteração do patrimônio genético. Abrange todas as alterações gênicas presentes no indivíduo que podem ser transmitidas a gerações futuras, bem como o aumento ou diminuição da quantidade de DNA, seja através de cromossomos inteiros ou por frações dos mesmos, através de deleções, duplicações ou ainda, translocações não equilibradas<sup>1</sup>.

Os distúrbios genéticos podem ser classificados em três grupos, sendo eles os de etiologia complexa (multifatorial), monogênica (mendeliana) e cromossômica. Nas síndromes de etiologia complexa, o desenvolvimento do fenótipo depende da interação entre aspectos os genéticos e os ambientais. Já as doenças monogênicas, referem-se a alterações que são geradas em genes isoladamente. As aberrações cromossômicas são citogeneticamente delimitadas e resultam do acréscimo ou deficiência de genes em determinadas bandas cromossômicas ou nestes por inteiro<sup>2</sup>.

No que concerne às doenças genéticas, os distúrbios cromossômicos assumem papel de destaque, uma vez que afetam cerca de 7 para cada 1000 nascidos vivos e são responsáveis por alterações reprodutivas, malformações e retardo mental, entre outras<sup>3</sup>. Pelo menos 10% das crianças de qualquer país nascem ou adquirem impedimentos, físicos, mentais ou sensoriais, que interferirão no seu desenvolvimento<sup>4</sup>.

O desenvolvimento infantil é um processo que se inicia desde a vida intra-uterina e envolve vários aspectos, como o crescimento físico, a maturação neurológica e a construção de habilidades relacionadas ao comportamento, às esferas cognitiva, social e afetiva da criança. Tem como produto tornar a criança competente para responder às suas necessidades e às do seu meio, considerando seu contexto de vida<sup>5</sup>.

Diversas situações podem levar ao atraso no desenvolvimento infantil, dentre elas destacam-se as síndromes genéticas, as malformações do sistema nervoso e os traumatismos encefálicos. Estas podem ocasionar uma série de condições biológicas ou ambientais que aumentam a probabilidade de déficits no desenvolvi-

mento neuropsicomotor da criança<sup>6</sup>.

Além disso, crianças com síndromes neurológicas podem apresentar atrasos que incluem déficits de cognição, linguagem e socialização, bem como a incapacidade na execução de atividades motoras simples como arrastar-se ou alcançar objetos<sup>7</sup>. Diversos instrumentos são utilizados para analisar o desenvolvimento neuropsicomotor de crianças nos primeiros anos de vida. A aplicação de testes e escalas permite tanto um diagnóstico precoce quanto o planejamento e execução de estratégias terapêuticas de modo rápido e efetivo<sup>8</sup>. Assim a análise do desenvolvimento permite a compreensão a cerca da interação entre as predisposições biológicas e o ambiente em que o indivíduo vive<sup>9</sup>.

Mediante a análise descritiva das características das crianças com síndromes genéticas, bem como das áreas do desenvolvimento neuropsicomotor com maior ou menor grau de comprometimento, é possível planejar programas de reabilitação e de apoio que considerem possibilidades e a estruturas da família e da comunidade, fomentando sua capacidade de resposta às necessidades da pessoa deficiente. Além disso, a terapia poderá priorizar as áreas do desenvolvimento que apresentam maior nível de comprometimento.

Os objetivos do presente estudo foram descrever o perfil neurofuncional de crianças com síndromes genéticas que frequentam um centro de reabilitação e verificar a evolução do desenvolvimento neuropsicomotor destas crianças em um intervalo de tempo de quatro meses.

## MÉTODO

### Tipo de estudo e local

Foi realizado um estudo do tipo longitudinal de caráter observacional e descritivo com 13 portadores de síndromes genéticas que frequentam o setor de Fisioterapia da Associação Pestalozzi de Goiânia (Unidade Renascer).

A Associação Pestalozzi de Goiânia é uma instituição filantrópica destinada ao atendimento de pessoas com deficiência, visando à reabilitação e inclusão social. Possui como objetivo promover, executar e apoiar ações que contribuam para a inclusão social das pessoas com

deficiência, bem como o resgate da cidadania. O atendimento realizado na instituição é de caráter multidisciplinar e a maioria das crianças participam de mais de três tratamentos oferecidos (odontologia, fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicopedagogia e natação especial).

### Participantes

Foram selecionadas para o presente estudo 13 crianças com diagnóstico clínico de síndromes genéticas. No entanto, dentre estas, apenas 5 crianças realizaram as duas avaliações do Inventário Portage Operacionalizado (IPO), pois por motivos como desistência, cirurgia, problemas de saúde, estas não compareceram a instituição para a realização da avaliação final. Foi realizada a análise descritiva das 13 crianças participantes.

Os participantes considerados elegíveis para o estudo foram crianças com diagnóstico clínico de síndromes genéticas, independente do grau de deficiência mental, de ambos os sexos, com idade de 1 a 12 anos de idade que frequentam o Setor de Fisioterapia da Associação Pestalozzi (Unidade Renascer), cujos pais e/ou responsáveis aceitaram participar da pesquisa. Os critérios de exclusão foram presença de malformações congênitas de membros, crianças clinicamente instáveis no momento das avaliações (exemplos: problemas respiratórios, infecções), idade superior a 12 anos.

### Aspectos Éticos

O estudo foi realizado conforme as Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisa Envolvendo Seres Humanos (Resolução 196/1996 do Conselho Nacional de Saúde) e aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa da Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC-Goiás), Protocolo N°. 0769.0.000.168-07. Os pais ou responsáveis que autorizaram a participação das crianças no estudo assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE).

### Material

1. *Inventário Portage Operacionalizado (IPO)*: Instrumento constituído por 580 itens que visam ava-

liar o desenvolvimento neuropsicomotor de crianças de 0 a 6 anos de idade, nas seguintes áreas: socialização, cognição, linguagem, auto-cuidados e desenvolvimento motor. Além disso, o IPO possui uma área de estimulação infantil usada para avaliar bebês de 0 a 4 meses 10. O IPO possui itens que devem ser avaliados diretamente com a criança e outros itens que podem ser registrados em entrevista com os cuidadores.

2. *Ficha de Avaliação Neurológica Infantil*: Trata-se de uma ficha padronizada do setor de Fisioterapia da Associação Pestalozzi de Goiânia (Unidade Renascer), para avaliação dos pacientes que realizam tratamento na instituição. Para caracterização dos participantes da pesquisa, foram colhidos os seguintes dados da ficha: dados pessoais, história materna gestacional, história do parto, história do período neonatal, realização de outras terapias ou atendimentos, bem como as condições sócio-econômicas da família. No que se refere ao exame neurofuncional, foram coletados dados relativos ao trofismo, tônus, avaliação da coluna vertebral, exame da marcha, uso de órteses, reflexos primitivos, oculares, posturais, cutâneos, reações de equilíbrio, proteção e coordenação. Os testes referentes ao exame neurofuncional foram realizados pela equipe de fisioterapia atuante na instituição e seguem o referencial adotado nos manuais de exames neurológicos<sup>11,12</sup>.

3. *Gross Motor Function Classification System (GMFCS)*: É um instrumento que visa classificar a criança de acordo com a funcionalidade, além de oferecer subsídios sobre o seu prognóstico. O GMFCS possui 5 níveis, sendo uma escala ordinal, em que para cada nível são fornecidas descrições para crianças em diferentes faixas etárias (menores de 2 anos, de 2 a 4 anos, de 4 a 6 anos e de 6 a 12 anos). No nível I, a criança apresenta deambulação independente sem restrição em ambientes externos; no II, esta demonstra dificuldades mínimas para correr e pular; nível III necessita de aparelhos auxiliares da marcha; no IV troca passos com andador e, no nível V, apresenta mobilidade gravemente limitada mesmo com o uso de tecnologia assistida. As distinções entre os níveis de função motora são baseadas nas limitações funcionais e de aparelhos auxiliares

de locomoção<sup>13</sup>. Dessa forma, crianças classificadas nos níveis I e II são consideradas como leves, as do nível III como moderadas e as dos níveis IV e V graves<sup>14</sup>.

### Procedimento

Inicialmente as pesquisadoras entraram em contato com a instituição para a aprovação da realização do estudo. Em seguida, os pais das crianças elegíveis para o estudo foram esclarecidos sobre a pesquisa e assinaram o termo de consentimento autorizando a participação das crianças. As fichas das crianças selecionadas foram examinadas e os dados da anamnese e exame neurofuncional foram anotados pelas pesquisadoras.

Posteriormente, cada criança foi avaliada individualmente na sala de Fisioterapia da instituição, por meio do IPO e a do GMFCS. Durante a avaliação, as crianças vestiam roupas confortáveis que permitiam uma total liberdade dos movimentos. Todas elas foram colocadas sobre o colchonete para a avaliação fisioterapêutica e foram utilizados brinquedos e materiais pedagógicos para estimular as mudanças de decúbito e habilidades específicas nas áreas de estimulação infantil, socialização, desenvolvimento motor, cognitivo e linguagem.

Após a avaliação inicial, todas as crianças continuaram a receber o tratamento multidisciplinar realizado na instituição. Os atendimentos realizados pela equipe multidisciplinar aconteciam duas vezes por semana, com duração de 35 minutos cada sessão. Todas as crianças recebiam tratamentos com a mesma duração e frequência semanal. As avaliações realizadas no presente estudo não interferiram na rotina de atendimentos estabelecida pela instituição. Após quatro meses de tratamento, as crianças foram novamente avaliadas pelas pesquisadoras para o registro das pontuações da avaliação do IPO.

### Análise estatística

Foi realizada a análise estatística descritiva dos dados utilizando o programa *Statistical Package for Social Science* (SPSS) versão 10.0. Para as variáveis categóricas foram analisadas a frequência e a porcentagem.

## RESULTADOS

Os resultados da caracterização da amostra por sexo, cor da pele, síndrome genética, histórico gestacional e nascimento da criança estão apresentados na Tabela 1. Ressalta-se que a média de idade encontrada no presente estudo foi de 4 anos.

De acordo com a Tabela 1, verificou-se que a síndrome de Down foi a alteração genética mais frequente entre as crianças. Salienta-se a discreta superioridade no acometimento de indivíduos do sexo masculino. Além do mais, há apenas um relato de ingestão de bebidas alcoólicas ou uso de álcool durante o período gestacional. Além disso, há predominância de partos cesáreos e nascimentos a termo.

Os resultados do grau de comprometimento funcional, exame neurológico e físico das crianças encontram-se na Tabela 2.

Nota-se o predomínio de crianças com comprometimento funcional grave, ou seja, não conseguem desempenhar habilidades funcionais, mantendo apenas a postura deitada. Verificou-se que a maioria das crianças são normotônicas, com presença de alteração de tônus MMSS e MMII em mais da metade da mostra. Apenas 15% (2) dos voluntários da pesquisa deambulam sem apoio. Há normalidade das curvaturas fisiológicas da coluna vertebral, em mais da metade da amostra.

Os resultados relacionados aos reflexos primitivos, reações de equilíbrio, proteção e coordenação das crianças foram detalhados na Tabela 3.

Os reflexos primitivos estavam ausentes na maioria dos participantes da pesquisa e as reações de equilíbrio estavam presentes para a maioria das posturas analisadas. Os resultados da evolução do desenvolvimento neuropsicomotor das crianças encontram-se na Figura 1.

De acordo com os resultados, as crianças apresentam a melhora na pontuação nas áreas de estimulação infantil, desenvolvimento motor e socialização entre a primeira e segunda avaliação.

Os resultados concernentes à escolaridade dos pais, residência, tipo de escola da criança e realização de outras terapias estão dispostos na Tabela 4.

Tabela 1

*Caracterização dos sujeitos da pesquisa de acordo com sexo, cor da pele, síndrome genética apresentada, histórico gestacional e nascimento da criança*

Variável	Frequência	Porcentagem (%)
<b>Sexo</b>		
Masculino	7	54%
Feminino	6	46%
<b>Cor da pele</b>		
Branco	11	85%
Pardo	2	15%
<b>Síndrome Genética</b>		
Síndrome de Down	6	46%
Síndrome de Angelman	1	8%
Síndrome de Cromossomo 1	1	8%
Síndrome de Cromossomo 11	1	8%
Síndrome de Lenox Gastaud	1	8%
Síndrome de Cohen	1	8%
Síndrome de West	1	8%
Síndrome de Cri Du Chat	1	8%
<b>Histórico gestacional</b>		
Gravidez desejada	13	100%
Pré-natal regular	13	100%
Tentativa de aborto	13	100%
Ameaça de aborto	3	23%
Hemorragias na gestação	1	8%
Uso de bebidas alcoólicas e cigarros na gestação	1	8%
Doenças na gravidez	1	8%
Parto cesáreo	11	85%
Parto normal	2	15%
<b>Nascimento da criança</b>		
Pré-termo	2	15%
A termo	9	69%
Pós-termo	1	8%
Informação não constava	1	8%
Não chorou ao nascimento	5	38%
Icterícia	8	62%
Reanimação Cardiopulmonar	1	8%

Nota-se que grande parte das crianças realizavam outras terapias, bem como frequentam ambientes escolares. Além disso, mais da metade das famílias residem em casas alugadas, contudo possuem como meio de transporte o automóvel. Além do mais, observou-se que a maioria das mães e dos pais trabalham fora de casa, porém o índice de mães que o fazem é menor, apesar destas apresentarem escolaridade superior.

## DISCUSSÃO

Os achados do presente estudo demonstram que crianças com síndromes genéticas apresentaram várias características funcionais que configuram o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Contudo, observou-se que, em relação às áreas de estimulação infantil, desenvolvimento motor e socialização, as crianças apresentaram evolução significativa na pontuação obtida

Tabela 2

*Distribuição das crianças portadoras de síndromes genéticas com relação ao nível funcional do GMFCS, exame físico e neurológico*

Variável	Frequência	Porcentagem (%)
<b>Classificação funcional (GMFCS)</b>		
Nível I	2	15%
Nível II	2	15%
Nível III	2	15%
Nível IV	5	40%
Nível V	2	15%
<b>Trofismo muscular</b>		
Hipotrofismo de MMII	2	15%
Hipotrofismo global	2	15%
Normotrofismo	9	69%
<b>Tônus muscular</b>		
Hipotonia de cervical e tronco	4	31%
Hipotonia de MMSS	7	54%
Hipotonia de MMII	7	54%
Normotonia de cervical e tronco	9	69%
Normotonia de MMSS e MMII	6	46%
<b>Avaliação da coluna vertebral</b>		
Normal	9	69%
Escoliose unilateral	1	8%
Cifose global	1	8%
Mais de uma alteração postural	2	15%
<b>Exame da marcha</b>		
Não deambulam	6	46%
Deambulam com apoio	5	38%
Deambulam sem apoio	2	15%
Cadeirantes	3	23%
<b>Uso de órteses</b>		
Órtese de MMSS	-	-
Órtese de MMII	2	15%

entre a primeira e a segunda avaliação do IPO.

A ocorrência de síndromes genéticas interfere no desenvolvimento infantil normal, já que pode desencadear atrasos como a incapacidade na execução de atividades motoras<sup>13</sup>. Desta forma, as desordens médicas definidas, especialmente as de ordem genética, são consideradas fatores de risco para o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor<sup>15</sup>.

O desenvolvimento, por sua vez, é considerado como um evento único e peculiar em que o resultado depende do balanço entre os fatores de risco e proteção. Salienta-se que os problemas biológicos podem ser mo-

dificados por fatores ambientais, uma vez que a família e a sociedade também atuam sobre o desenvolvimento humano. Deste modo, algumas situações de vulnerabilidade podem estar relacionadas a fatores sociais e ambientais<sup>16</sup>.

Logo, o desenvolvimento infantil é um processo complexo em que se inter-relacionam diversos aspectos como o crescimento físico, a maturação neurológica, construção de habilidades comportamentais e aos âmbitos social, cognitivo e afetivo da criança<sup>17</sup>. Ressalta-se que o desenvolvimento atrasado ou anormal reflete a presença de distúrbios neurológicos após o nascimento

Tabela 3

*Distribuição das crianças portadoras de síndromes genéticas de acordo com a permanência ou não de reflexos primitivos, reações de equilíbrio, proteção e coordenação*

Variável	Presente	Ausente
<b>Reflexos primitivos</b>		
Reflexo tônico cervical assimétrico (RTCA)	8% (1)	92% (12)
Reflexo tônico cervical simétrico (RTCS)	-	100% (13)
Reflexo tônico labiríntico (RTL)	-	100% (13)
<b>Reflexos Oculares</b>		
Córneo-palpebral	100 % (13)	-
Cocleo-palpebral	92% (12)	8% (1)
<b>Reflexos Posturais</b>		
Fuga à asfixia	100% (13)	-
Reflexo de marcha	-	100% (13)
Moro	23% (3)	77% (10)
Landau	23% (3)	77% (10)
<b>Reflexos Cutâneos</b>		
Preensão palmar	31% (4)	69% (9)
Preensão plantar	46% (6)	54% (7)
Sinal de Babinsk positivo	31% (4)	69% (9)
<b>Reação de equilíbrio</b>		
Prono	85% (11)	15% (2)
Em gatas	54% (7)	46% (6)
Sentado sem apoio	62% (8)	38% (5)
Em pé com apoio	62% (8)	38% (5)
Em pé sem apoio	-	85% (11)
<b>Reações de proteção</b>		
Para frente	62% (8)	38% (5)
Para os lados	62% (8)	38% (5)
Para trás	38% (5)	62% (8)
<b>Coordenação</b>		
Dedo-nariz	8% (1)	92% (12)
Dedo-dedo	8% (1) -	92% (12)
Calcanhar-joelho	8% (1)	92% (12)

ou ainda, no primeiro trimestre de vida. Neste período, já é possível identificar lesões cerebrais graves a partir das anormalidades presentes no tônus muscular, nos reflexos primitivos ausentes ou exacerbados e nas reações posturais<sup>18</sup>.

No que se refere à normalidade do tônus postural, é relevante expor que esta é imprescindível para a aquisição da marcha, dentre outras habilidades. O tônus postural adequado do tronco permite que a criança

se mantenha sentada sem apoio manual aos 9 meses e finalmente possa se manter em pé apoiada aos 11 meses, determinando um desenvolvimento do tônus em direção cefalocaudal<sup>19</sup>.

Os reflexos primitivos, por sua vez, são inatos, sendo a presença destes em determinadas idades indicativo de possível comprometimento neurológico. Em geral, o primeiro trimestre é demarcado pela integração destes reflexos a qual é substituída pelas reações postu-

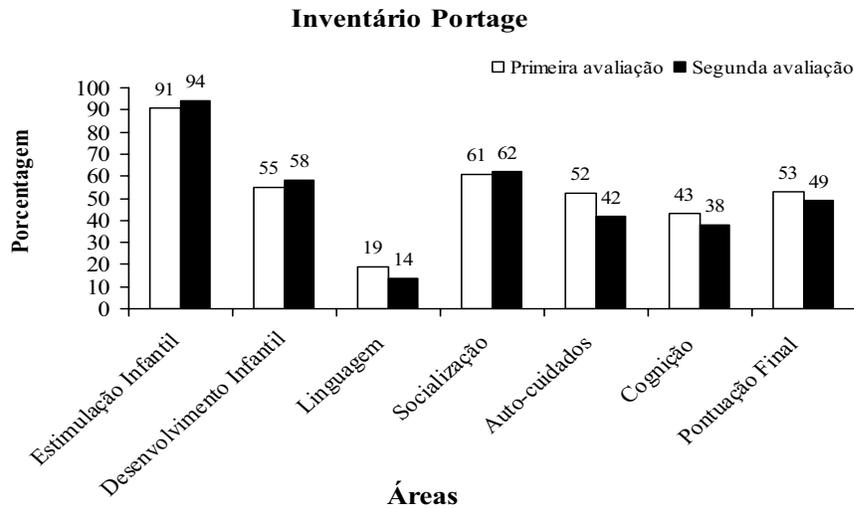


Figura 1. Evolução das crianças quanto ao desenvolvimento neuropsicomotor.

rais, cujas funções são de responder ao efeito das forças gravitacionais, durante mudanças súbitas na orientação do corpo no espaço<sup>20</sup>.

No que tange à evolução obtida na área de socialização do IPO, sabe-se que a má socialização impede o ajuste constante do sujeito a si mesmo, ao outro e ao ambiente social. A socialização é definida como a capacidade do indivíduo de se adaptar e integrar a vida coletiva. Desta maneira, o desenvolvimento somente poderá ocorrer no bojo das interações sociais que, ao longo do tempo, são continuamente co-construídas e re-construídas<sup>21</sup>.

Quanto ao aumento da pontuação na área de desenvolvimento motor, preconiza-se que a aquisição da função motora interfere na execução de atividades diárias, assim como o fato de que o desenvolvimento da referida função se manifesta, por meio da exploração de uma rede de relações que incluem experiências sensorio-motoras, espaço perceptivo-motor, equilíbrio, tempo, ritmo, linguagem e esquema corporal<sup>22</sup>.

Diversos autores afirmam que a análise do desenvolvimento permite a compreensão acerca da interação entre as predisposições biológicas e o ambiente em que o indivíduo vive<sup>23</sup>. O desenvolvimento de padrões motores se processa, sequencialmente, de acordo com o

repertório motor humano, mas não é necessariamente o mesmo para todos os indivíduos, devido às diferenças idiossincráticas<sup>6</sup>.

Por conseguinte, o ser humano deve ser concebido como um todo funcional em que processos cognitivos, afetivos, emocionais, motivacionais e sociais interagem de forma coordenada. Em virtude da conexão indissolúvel entre os múltiplos ambientes de interação, a inserção no microsistema familiar, por exemplo, é condição suficiente, para que o indivíduo constitua alvo da influência de outros sistemas, ainda que não haja um engajamento direto<sup>9</sup>.

Face às assertivas expostas que ilustram uma visão mais abrangente sobre o desenvolvimento neuropsicomotor, assevera-se que as crianças portadoras de alterações do desenvolvimento necessitam de uma assistência que englobe tanto a sua doença de base, quanto às limitações que recaem sobre si.

## CONCLUSÃO

No presente estudo, observou-se a prevalência do sexo masculino entre as crianças e média de idade de 4 anos. A Síndrome de Down foi a alteração genética mais frequente. Na avaliação físico-funcional das crianças, observou-se que a maior parte das crianças são nor-

Tabela 4

*Distribuição da amostra do estudo quanto à escolaridade dos pais, residência, tipo de escola da criança e outras terapias*

Variável	Frequência (f)	Porcentagem (%)
<b>Dados maternos</b>		
Trabalham fora de casa	7	54%
Ensino superior (completo ou incompleto)	5	38%
Ensino médio (completo ou incompleto)	4	31%
Ensino fundamental (completo ou incompleto)	3	23%
Informação não constava	1	8%
<b>Dados paternos</b>		
Emprego regular	12	92%
Informação não consta	1	8%
Ensino superior (completo ou incompleto)	4	31%
Ensino médio (completo ou incompleto)	7	54%
Ensino fundamental (completo ou incompleto)	2	15%
<b>Residência</b>		
Alugada	8	62%
Própria	4	31%
Cedida	1	8%
<b>Tipo de construção</b>		
Casa de alvenaria	8	62%
Edifícios	5	38%
<b>Beneficiamento</b>		
Água, Luz, Esgoto	12	92%
<b>Meio de transporte da família</b>		
Carro	8	62%
Ônibus	5	38%
<b>Educação da Criança</b>		
Escola especial	7	24%
Escola regular	5	38%
Creche	1	8%
<b>Outras terapias da Criança</b>		
Realização de outras terapias	10	77%
Fonoaudiologia	9	69%
Terapia Ocupacional	6	46%
Psicopedagogia	7	54%

motríficas. No quesito tônus, foi verificado a hipotonia de MMSS e MMII em mais da metade das crianças e as reações de equilíbrio estavam presentes para a maioria das posturas analisadas.

Além disso, há predominância de partos cesáreos e nascimentos a termo. Há normalidade das curvaturas

fisiológicas da coluna vertebral em mais da metade da amostra. No que se refere ao ambiente familiar, à maioria das famílias residem em casas alugadas. Além disso, verificou-se que a maior parte das mães e dos pais trabalham fora de casa, porém o índice de mães que o fazem é menor, apesar destas apresentarem escolaridade superior.

Quanto ao desenvolvimento neuropsicomotor, verificou-se que em relação às áreas de estimulação infantil, desenvolvimento motor e socialização, as crianças apresentaram evolução na pontuação obtida entre a primeira e a segunda avaliação. Logo, os achados do estudo apontam que crianças com síndromes genéticas apresentam várias características funcionais, necessitando assim, dos cuidados especiais de uma equipe multidisciplinar. Além disso, grande parte exibe uma dependência acentuada em relação aos pais e familiares no que concerne à realização de uma gama extensa das atividades de vida diária, o que potencialmente representa uma sobrecarga para os cuidadores.

## REFERÊNCIAS

- Pinto Júnior W. Diagnóstico pré-natal. *Ciênc saúde coletiva* 2002;7:139-57.
- Kim CA. O pediatra e o aconselhamento genético. *Pediatr.* 2005;27:25-7.
- Nakata NMK. Síndromes genéticas e ambientais em distúrbios da audição. (Dissertação de Mestrado). São Paulo, Universidade de São Paulo, 2006, 234p.
- Organização Mundial da Saúde (OMS). Programa de ação Mundial para as Pessoas com Deficiência – Resolução 37/52 de 03 de dezembro de 1982. (Tradução da versão em espanhol elaborada pelo Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía, de España.), Assembléia Geral das Nações Unidas. São Paulo: CEDIPOD, 1992: 75p (<http://www.cedipod.org.br/w6pam.htm>).
- Miranda LP, Resegue R, Figueiras ACM. A criança e o adolescente com problemas do desenvolvimento no ambulatório de pediatria. *J Pediatr (Rio J)* 2003;79:33-42. <http://dx.doi.org/10.1590/S0021-75572003000700005>
- Halpern R, Giugliani ERJ, Victora CG, Barros FC, Horta BL. Fatores de risco para suspeita de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor aos 12 meses de vida. *J Pediatr (Rio J)*. 2000;76:421-8.
- Silva LP, Dessen M. A Deficiência Mental e Família: Implicações para o Desenvolvimento da Criança. *Psicol. Teor. e Pesq.* 2001;17:133-41. <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-37722001000200005>
- Mancini MC, Paixão ML, Silva TT, Magalhães LC, Barbosa VM. Comparação das habilidades motoras de crianças prematuras e crianças nascidas a termo. *Rev de Fisiot. da USP*. 2000;7:25-31.
- Miranda LP, Resegue R, Figueiras ACM. A criança e o adolescente com problemas do desenvolvimento no ambulatório de pediatria. *J Pediatr.* 2003;79:33-42. <http://dx.doi.org/10.1590/S0021-75572003000700005>
- Williams LCA, Aiello ALR. O Inventário Portage Operacionalizado: Intervenção com famílias. São Paulo: Memnon/ Fapesp, 2001, 299p.
- Flehmgig I. Texto e Atlas do desenvolvimento normal e seus desvios no lactente – Diagnóstico e Tratamento Precoce do Nascimento até o 18º mês. Rio de Janeiro: Atheneu, 2005, 344p.
- Diament A. Exame neurológico do recém-nascido de termo. In Diament A, Cypel S (eds). *Neurologia infantil*. São Paulo: Livraria Atheneu, 1999, p.10-21.
- Morris C, Kurinczuk JJ, Fitzpatrick R, Rosenbaum PL. Reliability of the manual ability classification system for children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 2006;48:950-3. <http://dx.doi.org/10.1017/S001216220600209X> <http://dx.doi.org/10.1111/j.1469-8749.2006.tb01264.x>
- Palisano R, Rosenbaum P, Walter S, Russell D, Wood E, Galuppi B. Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy. *Dev. Med Child Neurol.* 1997;39:214-23. <http://dx.doi.org/10.1111/j.1469-8749.1997.tb07414.x>
- Silva NLP, Dessen MA. Deficiência Mental e Família: Implicações para o Desenvolvimento da Criança. *Psicologia: Teoria e Pesquisa* 2001;17:133-41. <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-37722001000200005>
- Graminha SSV, Martins MAO. Condições adversas na vida de crianças com atraso no desenvolvimento. *Medicina, Ribeirão Preto* 1997;30:259-67.
- Sameroff AJ. Development systems and psychopathology. *Development and psychopathology* 2000;12:297-312. <http://dx.doi.org/10.1017/S0954579400003035>
- Guimarães EL, Tudella E. Reflexos Primitivos e Reações Posturais como Sinais Indicativos de Alterações Neuro-Sensório-Motoras em Bebês de Risco. *J Pediatr* 2003;25:28-35.
- Vilanova LCP. Aspectos Neurológicos do Desenvolvimento do Comportamento da Criança. *Rev Neurocienc* 1998;6:106-10.
- Castro EM. Desenvolvimento sensório-motor e perceptivo-motor de populações. (Dissertação de Mestrado). São Paulo, Universidade Estadual Paulista, 2006, 232p.
- Bouvier SM. Transformação dos modos de socialização das crianças: uma abordagem sociológica. *Educ. Soc, Campinas* 2005;26:391-403.
- Brêtas JRS, Pereira SR, Cintra CC, Amirati KM. Avaliação de funções psicomotoras de crianças entre 6 e 10 anos de idade. *Acta Paul Enferm* 2005;18:403-12.
- Marcondes E, Machado DVM, Setian N, Carrazza FR. *Pediatria básica*. 9ª. ed. São Paulo: Sarvier, 1991, 776p.