

Relato de intervenção precoce: acompanhamento de um bebê com a Síndrome de Prader-Willi

Report of early intervention: Follow-up of a baby with Prader-Willi Syndrome

Veronica Aparecida Pereira

Universidade Federal da Grande Dourados. Rodovia Dourados - Itahum, Km 12, Cidade Universitaria, C.P. 533, 79804-970, Dourados, MS, Brasil. veronica.ufgd.tci@gmail.com

Olga Maria Piazzentin Rolim Rodrigues

Universidade Estadual Paulista. Av. Eng. Luís Edmundo Carrijo Coube, 14-01, Vargem Limpa, 17033-360, Bauru, SP, Brasil. olgarolim@uol.com.br

Caroline Olsen Rodrigues Apolonio, Luciene Antunes Barbosa

Universidade Federal da Grande Dourados. Rodovia Dourados - Itahum, Km 12, Cidade Universitaria, C.P. 533, 79804-970, Dourados, MS, Brasil. cora-caroline@hotmail.com, lucieneantunes_natura@hotmail.com

Resumo. A Síndrome de Prader-Willi (SPW) tem origem genética, caracterizando-se por um quadro de hipotonia e distúrbios endócrinos que resulta em dificuldades motoras, obesidade, déficit cognitivo, hiperfagia e deficiência intelectual. Estudos têm descrito exames físicos e laboratoriais para o diagnóstico. Porém, são poucos os estudos sobre intervenções relatando melhora de qualidade de vida desses indivíduos. O presente estudo descreve um programa de intervenção precoce (PIP) realizado com um bebê com diagnóstico de SPW, aplicado do 4º ao 24º mês. O Inventário Portage Operacionalizado foi utilizado durante o PIP, mostrando-se efetivo para avaliação, planejamento e intervenção. Os resultados apontaram para um desempenho satisfatório em quatro das cinco áreas avaliadas, com necessidade de acompanhamento especializado na área de Linguagem. A boa adesão e responsividade materna mostraram-se fundamentais para o desenvolvimento do processo. Acompanhamento longitudinal mostrou-se eficiente e apontou para a necessidade de intervenções específicas.

Palavras-chave: educação especial, Síndrome de Prader-Willi, intervenção precoce.

Abstract. Prader-Willi Syndrome (PWS) has a genetic origin and its main features are: to experience hypotonia and endocrinal disorders, resulting in motor difficulties, obesity, cognitive deficits, hyperphagia and intellectual disabilities. Some studies have described physical and laboratorial exams for the diagnosis. However, there are few studies about interventions reporting an improvement of quality of life. This paper describes an early intervention program (EIP) applied to a baby diagnosed with PWS, from his 4th month of age to the 24th. The *Inventário Portage Operacionalizado* (Operationalized Portage Inventory) was used during EIP, showing its effectiveness regarding evaluation, planning and intervention. Results showed a satisfactory perfor-

mance in four out of the five areas assessed, requiring specialized treatment in the field of Language. Good maternal adherence and responsivity were fundamental for the development of the process. Long-term care was efficient and showed the necessity of specific interventions.

Keywords: special education, Prader-Willi Syndrome, early intervention.

Introdução

No presente artigo, apresenta-se um relato de experiência profissional sobre o acompanhamento do desenvolvimento de um bebê diagnosticado com síndrome de Prader-Willi (SPW). A relevância de pesquisas sobre a SPW é destacada por diversos autores (Molfetta *et al.*, 2002; Quaio *et al.*, 2012; Tuysuz *et al.*, 2014; Yang, 2013) para que sejam explorados os sinais e sintomas que possibilitam o diagnóstico precoce, as formas de tratamento, a promoção de desenvolvimento e a qualidade de vida. Para tanto, apresenta-se, nesta seção, algumas questões que se mostraram pertinentes ao estudo, sendo elas: conceituação da síndrome, implicações dos principais sintomas observados, diagnóstico, pesquisas, intervenções e atuação multiprofissional.

A SPW foi reportada primeiramente em 1956, sendo os detalhes etiológicos e interventivos investigados até os dias atuais (Setti *et al.*, 2012). Trata-se de uma síndrome genética, com deleção do segmento 15, na maioria das vezes de origem paterna (70 a 75% dos casos), dissomia materna (25% dos casos), mutações genéticas (2 a 5%) e translocações (1%) (Carvalho *et al.*, 2007). São observadas na SPW *alterações estruturais*, como hipotonia e distúrbios endócrinos, podendo acarretar dificuldades motoras, obesidade e baixa estatura (Carvalho *et al.*, 2006; Carvalho *et al.*, 2007; Cassidy e Driscoll, 2009; Damiani, 2008; Rosso e Dorneles, 2012); *alterações comportamentais*, como hiperfagia, compulsividade e autoescoriações; e *alterações intelectuais*, marcadas por diferentes graus de deficiência intelectual ou dificuldade de aprendizagem (Carvalho *et al.*, 2007). A prevalência é de 1 para cada 15.000 nascimentos, variando de 1:10.000 a 1:16.000, manifestando-se igualmente entre os sexos (Carvalho *et al.*, 2007).

Para o diagnóstico clínico, Damiani (2008) destacou a necessidade de estudo do ácido desoxirribonucléico (DNA), avaliado por biologia molecular. Entre outros indicadores para a avaliação, destacou a presença

de hipotonia e histórico de sucção precária (até os dois anos), seguido de baixo desenvolvimento global, hiperfagia e obesidade (de dois a seis anos), deficiência intelectual leve ou moderada, compulsão alimentar, hipogonadismo e problemas comportamentais (da adolescência até a vida adulta). Segundo o autor, as dificuldades alimentares tendem a permanecer na adolescência e vida adulta, requerendo medidas restritivas frequentes. Quanto mais precoce o diagnóstico, melhores serão as condições de estabelecimento dessas medidas, o que poderá favorecer a manutenção do peso e melhor qualidade de vida. Porém, o que se percebe na descrição dos estudos é que poucos são os casos em que a SPW é diagnosticada no primeiro ano de vida. No estudo descrito por Quaio *et al.* (2012) entre 35 pacientes acompanhados, apenas seis deles tiveram o diagnóstico precoce.

A hipotonia é o primeiro e um dos mais relevantes sinais a serem observados em neonatos. Damiani (2008) apontou que a hipotonia pode ser tão marcante no primeiro ano de vida a ponto de dificultar a alimentação do bebê, levando muitos a serem alimentados por sonda para evitar morte por inanição. Em estudo desenvolvido por Tuysuz *et al.* (2014) com 65 bebês com quadro de hipotonia, a prevalência para SPW foi de 10,7% (7/65).

A obesidade em pessoas com a SPW surge em decorrência de distúrbios endócrinos e metabólicos, os quais têm como consequência a diminuição de saciedade, seguidos de hiperfagia (Carvalho *et al.*, 2007). A falha no envio da resposta de saciedade é interpretada pelo organismo como fome, o que torna difícil o controle alimentar, requerendo atenção constante.

Estudos na área da obesidade buscam encontrar formas mais eficazes de controle, diferenciando a obesidade existente na SPW e a obesidade comum, relacionando-as a problemas de comportamento. Garzuri *et al.* (2009) realizaram um estudo com grupo de vinte adolescentes obesos, sendo dez deles

com SPW (Grupo 1) e dez de desenvolvimento típico (Grupo 2). Para o estudo, delimitaram para análise padrões comportamentais da obesidade de origem genética (Grupo 1) e obesidade exógena induzida por dietas ricas em alimentos gordurosos, com alta concentração energética, seguidos de precária ou nenhuma atividade física (Grupo 2). Para coleta de dados, foi utilizado o Inventário de Comportamentos da Infância e Adolescência – CBCL/6-18 (Achenbach, 2000). Esse instrumento é reconhecido por sua eficácia em identificar a presença de problemas de comportamento em nível clínico que requerem intervenção. Os resultados apontaram para diferenças significantes entre os grupos, indicando maiores dificuldades do Grupo 1 na escolarização, em problemas sociais e problemas de atenção e maior tendência a quebrar regras e a ter transtornos de conduta e problemas de comportamento externalizantes.

Outro estudo com o CBCL foi realizado por Mesquita *et al.* (2010), com o objetivo de identificar características cognitivas e comportamentais de crianças e adolescentes com SPW. As avaliações foram conduzidas com 11 participantes, de seis a 18 anos, durante um período de quatro meses, confirmando-se dificuldades nas áreas de socialização, problemas de pensamento e comportamento agressivo. Os autores reafirmaram a necessidade de intervenção multidisciplinar que objetivem programar e avaliar estratégias de treinamento e manejo comportamental direcionado a pais, prevenindo problemas de comportamento com crianças e adolescentes com a SPW.

Entre os sintomas destacados no presente estudo, os distúrbios endócrinos ainda requerem atenção, sobretudo em relação às consequências relacionadas à baixa estatura e problemas relacionados à puberdade, em razão de hipogonadismo. A possibilidade de tratamento hormonal com aplicações de rhGH foi investigada por Kuo *et al.* (2007) e Damiani (2008), observando-se resultados positivos para constituição corpórea, aumento da massa magra e tecido ósseo, efeitos que extrapolam a questão da baixa estatura. No entanto, para alguns pacientes, Kuo *et al.* (2007) observaram alguns efeitos colaterais que precisam ser cuidadosamente analisados. Os autores avaliaram sete pacientes por dois anos com idades entre seis e 14 anos, com acompanhamento longitudinal a cada três meses, durante um período de dois anos.

Nesse período, os pacientes recebiam aplicação de Hormônio do Crescimento (hrGH) na dose de 0,1 U/kg/dia subcutâneo, no máximo 8 U/dia, seis vezes por semana. Dois dos pacientes precisaram interromper o tratamento em razão da ocorrência de efeitos colaterais (edema nos membros inferiores, hipertensão arterial e epifisiólise da cabeça do fêmur). Para os pacientes que continuaram o tratamento, observou-se melhora na composição corpórea, aumento da velocidade de crescimento, discreta diminuição de gordura corporal, aumento da massa magra e do tecido ósseo. Também houve melhora em relação ao desempenho motor e agilidade. Os resultados sugerem que o tratamento propicia efeitos benéficos na aparência física, energia e resistência, diminuindo as dificuldades sociais existentes. Porém, a eminência dos efeitos colaterais precisa ser avaliada individualmente.

Segundo Damiani (2008), os pacientes tratados com hrGH tiveram, além dos ganhos supramencionados, melhora cognitiva e da linguagem, comparados aos pacientes que não receberam tratamento no primeiro ano. O autor apontou que o uso de hrGH em pacientes com SPW propicia melhora de qualidade de vida das crianças, devendo ser indicado precocemente. Embora, comumente, o hrGH encontre-se associado às questões do crescimento, sua indicação na SPW contribui para a melhora do perfil metabólico do paciente.

Pelo fato de possibilitar melhora na constituição corpórea, o tratamento com hrGH muitas vezes tem sido interpretado como prevenção para obesidade em pacientes com SPW. No entanto, Dewan e Chanoine (2009), em estudos desenvolvidos no Canadá, apontaram que o tratamento hormonal ainda não foi deliberadamente aprovado, requerendo estudos cuidadosos para aqueles que comprovadamente apresentem deficiência desse hormônio. Apontaram, ainda, que a melhor forma de prevenção da obesidade continua sendo o controle de acesso aos alimentos e o aumento da atividade física.

Com relação às implicações sobre o desenvolvimento da puberdade, o hipogonadismo aparece associado à possibilidade de má formação do sistema reprodutor e, em alguns casos, de infertilidade (Carvalho *et al.*, 2006). Gross-Tsur *et al.* (2012) apresentaram um estudo sobre o perfil hormonal de 19 homens e 16 mulheres com SPW, com idades

de 16 a 34 anos. Entre os homens, 4/19 apontaram diferenças significantes dos níveis de testosterona. Nas mulheres, os resultados do Hormônio Luteinizante (LH) aparecem associados a diferenças significantes em relação ao desenvolvimento da mama. Entre os participantes, quanto à análise do Hormônio Folículo Estimulante (FSH) e Inibina B, foram constituídos quatro grupos de fenótipos que vão desde gonadal primário para hipogonadismo central. A disfunção gonadal primária foi comum, enquanto a deficiência de gonadotrofina grave foi rara. Os autores indicaram a necessidade de estudos longitudinais acerca das implicações.

Outra questão muito presente na descrição da SPW é a possibilidade de ocorrência de deficiência intelectual leve ou moderada. Porém, essa relação ainda não se encontra suficientemente explicada, variando em torno dos subtipos da SPW e grau de comprometimento do indivíduo na vida adulta, principalmente em relação à linguagem. No estudo de Chevalère *et al.* (2013), buscou-se identificar se vinte indivíduos adultos com SPW tinham sua função executiva global prejudicada e como o quociente intelectual (QI) e funções executivas se relacionavam aos subtipos genotípicos. Os resultados apontaram para um déficit de funcionamento executivo, que está mais ligado às habilidades verbais do que de desempenho. Apontaram, também, que o impacto no funcionamento executivo pode variar de acordo com o genótipo.

Considerando as habilidades verbais necessárias para avaliação da função executiva e melhor compreensão das variáveis relacionadas à deficiência intelectual, intervenções na área da linguagem mostram-se extremamente necessárias. Nesse âmbito, Misquiatti *et al.* (2011) relataram um estudo de caso, de acompanhamento longitudinal, para o qual a intervenção fonoaudiológica com uma criança com a SPW foi eficaz em diferentes níveis, no que se refere às habilidades fonológicas, sintáticas, lexicais e pragmáticas da linguagem. A criança foi acompanhada dos quatro a oito anos, mostrando boa evolução de repertório verbal e compreensão.

A deficiência intelectual em pacientes que apresentam síndromes genéticas precisa ser devidamente avaliada, valorizando-se as habilidades que sejam promissoras para a promoção de qualidade de vida e autonomia do indivíduo. O estudo de Yang *et al.* (2013) apontou para uma série de discussões acerca

desse assunto, investigando crianças com a síndrome de Angelman e a SPW. Os autores descreveram um estudo de caso de um menino de cinco anos, apontando dificuldades na fala, desenvolvimento motor e problemas comportamentais. Porém, diferentemente de Misquiatti *et al.* (2011), os relatos foram advindos de históricos de desenvolvimento, e não propriamente de um acompanhamento da primeira infância, não respondendo o quanto o acompanhamento inicial teria alcance em minimizar os problemas relacionados à síndrome ou ao quadro de deficiência intelectual. Os autores descreveram minuciosamente a tipologia genética e indicaram o baixo peso ao nascer como uma variável correlata à maior incidência de déficit cognitivo e desenvolvimento psicomotor. Apontaram, ainda, a necessidade de mais estudos na área.

Em resposta às necessidades destacadas no presente estudo, pesquisas como as de Setti *et al.* (2012) apontaram para a importância do trabalho multidisciplinar, a fim de que se possam amenizar os efeitos deletérios da SPW. No relato dos autores, tiveram relevância o diagnóstico correto e intervenções terapêuticas e educacionais precoces, bem como a atuação de uma equipe multiprofissional integrada e o desenvolvimento de protocolos assistenciais para melhor acompanhamento dos pacientes.

Também o uso de treinamentos posturais e de equilíbrio foram indicados como necessários, segundo estudo de Capodaglio *et al.* (2011). Porém, o acompanhamento com adultos hospitalizados (com média de 33,8 anos de idade), seguido de acompanhamento domiciliar durante seis meses e reavaliação, não mostraram aquisições significantes. Entre as dificuldades, os autores citaram a desistência de alguns participantes, exercícios e atividades subestimadas e a resistência em assumir uma dieta menos calórica para perda de peso e melhora postural. Os autores sugerem que o acompanhamento de outros profissionais, bem como o início de treinamento em idades mais precoces, pode se mostrar mais efetivo.

No âmbito da intervenção precoce, faz-se necessário a delimitação de instrumentos devidamente reconhecidos que possam viabilizar a avaliação das necessidades da criança e o planejamento adequado da intervenção. Entre os vários instrumentos possíveis, Williams e Aiello (2001) apontam o Guia Portage, desenvolvido por Bluma e colaboradores

em 1976, como uma possibilidade de avaliação e intervenção junto a bebês e crianças. Para avaliação no contexto brasileiro, as autoras operacionalizaram o Guia Portage, orientando intervenções centradas na família, principalmente com populações de risco. Sua utilização inicial, na proposta de Bluma, estava focada na estimulação precoce, visando o desenvolvimento de competências importantes para o sucesso escolar. Além da utilização nos Estados Unidos, onde foi originalmente proposto, e da versão operacionalizada no Brasil, é citado em contextos internacionais como nos estudos de LepÁDatu e Dreghiciu (2013) Nae *et al.* (2013) e Venkatesan, (2010).

No Brasil, a operacionalização realizada por Williams e Aiello (2001), nomeada Inventário Operacionalizado Portage (IPO), descreve características e condições em que os comportamentos de crianças de zero a seis anos de idade possam ser avaliados e estimulados. A estruturação das condições nas quais o comportamento ocorre e a organização de classes de resposta foram realizadas para as áreas de estimulação precoce, desenvolvimento motor, cognição, linguagem, socialização e autocuidados, possibilitando avaliação e intervenção com crianças de até seis anos de idade. Desde então, no Brasil, esse instrumento se mostra relevante para avaliação e intervenção com crianças, principalmente para aquelas que apresentam alguma condição de risco. Sua utilização permite a avaliação de crianças em contextos individualizados (Aiello, 2002) e grupos (Morais *et al.*, 2012), bem como a intervenção focada na necessidade da família (Postalli *et al.*, 2011; Grisante e Aiello, 2012; Silva e Aiello, 2012). Alguns estudos foram conduzidos com crianças sem aspectos clínicos relevantes (Tiques e Rodrigues, 2006; Murta *et al.*, 2011), enquanto que outros estudaram bebês prematuros (Rodrigues e Bolsoni-Silva, 2011; Formiga *et al.*, 2004; Lamônica e Picolini, 2009), crianças com plumbemia (Rodrigues e Carnier, 2007), com hipotireoidismo (Gejão e Lamônica, 2008), com baixa visão e diparesia espástica (Taira *et al.*, 2009) com Síndrome de Williams (Almeida e Formiga, 2010), com duplicação do cromossomo 11 (Silva *et al.*, 2010), com holoprosencefalia e holoprosencefalia (Cassab *et al.*, 2012) com cegueira (França e Gil, 2012) e com síndromes genéticas (Alves *et al.*, 2012). Esses dados demonstram a possibilidade de utilização do IPO na avaliação do desenvolvimento de crianças com características especí-

ficas bastante variadas. Embora não haja uma intervenção que descreva especificamente a atuação com uma criança com SPW a partir do IPO, sua utilização no âmbito da educação especial tem se mostrado um importante instrumento de empoderamento das famílias na atenção e intervenção junto a crianças com risco de atraso durante o desenvolvimento infantil.

Aiello (2002), ao descrever práticas profissionais pautadas no IPO, destacou a importância de que o terapeuta consiga identificar, além dos déficits comportamentais e cognitivos, normalmente descritos pelo enfoque clínico, os repertórios a serem desenvolvidos em uma mesma classe comportamental. Nessa perspectiva, estando o IPO descrito operacionalmente, em classes de respostas, do comportamento mais simples ao complexo, é possível descrever repertórios comportamentais da criança e tomá-los como linha de base para futuras intervenções, em diferentes contextos.

Rodrigues e Bolsoni-Silva (2011) utilizaram o IPO para avaliação de 130 lactentes, sendo destes 56 sem condição de risco e 74 prematuros. Os resultados corroboram os achados da literatura, indicando desempenho significativamente inferior para o grupo de bebês prematuros nas áreas de desenvolvimento motor, cognição e socialização, requerendo intervenção e atuação diferenciada junto a esse grupo.

Intervenções específicas no âmbito da intervenção precoce, junto a crianças com SPW, foram descritas nos estudos de Fichaux-Bourin *et al.* (2009) e Hernández-Herrera *et al.* (2011), os quais apontaram a necessidade de diagnóstico precoce, acompanhamento familiar e intervenção focada nas necessidades da criança. Fichaux-Bourin *et al.* (2009) indicaram a necessidade de maior atenção até os dois anos na área de linguagem. Entre os dois a quatro anos, segundo os autores, o foco de maior atenção seria o desenvolvimento psicomotor e cognitivo. Hernández-Herrera *et al.* (2011) descreveu o caso de um bebê diagnosticado aos três meses com SPW. Em ambos os estudos, há consenso sobre o diagnóstico e importância da intervenção precoce para o bom prognóstico ao desenvolvimento.

Diante do exposto, observa-se, na literatura, que muitos são os estudos que discorrem acerca dos fatores biológicos do desenvolvimento de pessoas com a SPW (hormonais,

alimentares e motores), mas poucos são os estudos sobre o desenvolvimento na infância, de modo a orientar ações que possam prevenir ou minimizar prejuízos relacionados à síndrome.

Amparando-se no resultado de estudos que utilizaram o IPO como instrumento de avaliação e intervenção, focada nas necessidades da criança e da família (Postalli *et al.*, 2011; Grisante e Aiello, 2012; Silva e Aiello, 2012; Williams e Aiello, 2001), e considerando a necessidade de intervenções com populações específicas (Fichaux-Bourin *et al.*, 2009), o presente artigo pretendeu avaliar os efeitos da implementação de um programa de intervenção precoce na aquisição de habilidades nas diferentes áreas de desenvolvimento de um bebê com SPW.

Método

O estudo desenvolveu-se dentro do projeto de pesquisa “Acompanhamento do desenvolvimento do bebê durante o primeiro ano de vida”¹. O projeto é desenvolvido em parceria de duas universidades públicas, uma federal, do Estado do Mato Grosso do Sul, e uma estadual, do Estado de São Paulo, sendo oferecido nos serviços de Psicologia em ambas. A realização do mesmo tem aprovação do Comitê de Ética das duas universidades, e o presente estudo encontra-se autorizado pelo parecer número 132.424/2012 (Plataforma Brasil).

O bebê foi integrado ao projeto no primeiro semestre do ano de 2013, por demanda espontânea, uma vez que a mãe soube da disponibilidade do serviço e o solicitou. Na ocasião, o bebê, do sexo feminino, neste estudo denominado Ana (nome fictício), tinha quatro meses de idade.

A mãe assinou o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE) e respondeu a um formulário de entrevista semiestruturada, que visou identificar a história gestacional e dados da saúde dela e do bebê, no período pré e pós-natal. Ana foi avaliada a partir do protocolo do IPO (Williams e Aiello, 2001) nas áreas de Desenvolvimento Motor, Cognição, Linguagem, Autocuidados e Socialização.

Durante o primeiro ano, Ana foi atendida mensalmente, em sessões individualizadas, acompanhadas pela mãe. As sessões eram

realizadas por duas estagiárias do curso de psicologia, com supervisão e planejamento prévios. Durante as sessões, eram avaliados os comportamentos que Ana já apresentava em cada uma das áreas. O resultado era registrado em um protocolo de observação e apresentado à mãe ao final de cada sessão. Eram indicadas à mãe as atividades que Ana já fazia sem ajuda, com ajuda e o que poderia ser organizado em seu contexto durante aquele mês. As orientações eram pautadas em atividades do cotidiano, tais como banho, alimentação e brincadeiras, implementando, a partir das rotinas familiares, atividades promotoras do desenvolvimento (ler histórias, cantar durante o banho, nomear as partes do corpo, participar de uma atividade de socialização com a irmã, segurar a própria mamadeira, etc.). As atividades eram descritas no protocolo do IPO, mas era a rotina da família que possibilitava sua adaptação em um determinado contexto.

A avaliação pelo IPO permitiu identificar as habilidades já desenvolvidas por Ana, constituindo-se uma linha de base para a qual eram propostas intervenções específicas a cada mês, até o primeiro ano, e com maior intervalo no segundo ano (cinco sessões de *follow-up* (13º, 14º, 16º, 18º e 24º mês). O resultado obtido a cada avaliação constituiu-se em nova linha de base para a avaliação seguinte.

Mantendo-se o compromisso ético com a família, as sessões de *follow-up* (a cada seis meses) serão mantidas até os seis anos de idade, período em que, segundo a literatura, são necessários manejos comportamentais especificamente para controle alimentar e atividades para prevenção da obesidade. O intervalo semestral foi indicado por Fichaux-Bourin *et al.* (2009) como satisfatório para avaliação e acompanhamento depois dos dois anos. Contudo, caso a família requeira avaliações/intervenções com menor intervalo, o serviço será disponibilizado pela clínica-escola, devidamente acompanhado pela mesma supervisora do caso clínico.

Resultados

A apresentação dos resultados encontra-se organizada em duas partes, sendo a primeira um breve histórico do caso clínico e a segunda, os resultados do programa de intervenção precoce.

¹ O atendimento foi realizado por duas estagiárias do curso de Psicologia, supervisionadas por uma docente do curso, as quais assinam a autoria do artigo, fruto do relato de experiência em pesquisa desenvolvida junto ao projeto.

Histórico do caso

Segundo a mãe, a gestação foi tranquila, sem qualquer intercorrência. Ana nasceu a termo, com peso compatível para a idade gestacional (2.820 gramas), com 39 semanas, de parto cesáreo.

Ao nascer, Ana obteve uma boa avaliação do índice de Ápgar (8/9). No entanto, na consulta com o pediatra, nove dias após o nascimento, houve encaminhamento para o neurologista, para avaliação do quadro de hipotonia, identificado principalmente pela dificuldade de sucção. A mãe se incomodava pela ausência de choro, de sinais de fome ou qualquer outro incômodo.

A mãe recorreu a diferentes pediatras, investigando-se inicialmente a possibilidade de disfunção da tireoide. Os exames hormonais descartaram essa hipótese, sendo indicado o exame genético, que comprovou a SPW aos quatro meses.

Embora a notícia tenha causado grande impacto nos genitores, a mãe buscou apoiar-se em uma rede de serviços, procurando atendimento para Ana nas áreas de Psicologia, Fonoaudiologia, Fisioterapia, Nutrição e Aconselhamento Genético. Investiu também em leituras, preocupando-se em promover atitudes preventivas e promotoras de qualidade de vida para a bebê. Essas condições fizeram da mãe uma excelente mediadora para a intervenção, mostrando-se disponível para as ati-

vidades propostas. Contudo, há um alto custo de resposta ao considerar que os diferentes serviços não se encontravam integrados, o que deverá ser melhor planejado em intervenções futuras.

Resultados do programa de intervenção precoce

A adesão ao programa de intervenção precoce se deu a partir do quarto mês de vida de Ana. O desenvolvimento do bebê foi avaliado a partir do protocolo do IPO, os avanços mensais eram partilhados com a mãe, que recebia orientações sobre estimulações importantes que deveriam ocorrer durante aquele mês. Ao retornar, a mãe relatava seus progressos, dificuldades, bem como outras observações que considerasse oportunas.

Os resultados das avaliações mensais de Ana, segundo o IPO, foram organizados no protocolo de acordo com as atividades previstas para o primeiro e segundo ano de vida de bebês. As áreas avaliadas são apresentadas considerando-se: (a) percentual obtido em cada avaliação, tomando-se como base o primeiro atendimento como linha de base (quarto mês). Os resultados consecutivos tornam-se novas medidas para intervenção; (b) resultado da intervenção durante o segundo ano (13º, 14º, 16º, 18º, 24º mês). Na Figura 1, encontra-se o resultado do primeiro ano nas diferentes áreas do IPO.

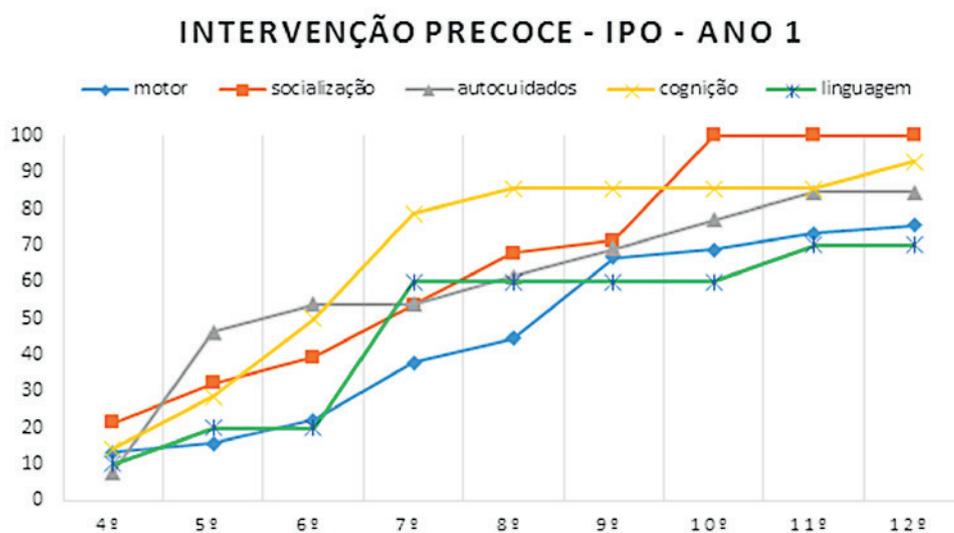


Figura 1. Avaliação e intervenção no primeiro ano.
Figure 1. Evaluation and intervention in the first year.

Para todas as áreas, o quarto mês é considerado como linha de base, estabelecendo-se um ponto inicial do processo de intervenção. A partir de então, observou-se que, em todas as áreas, as aquisições foram constantes.

Na área de Desenvolvimento Motor, no primeiro ano, são previstos pelo IPO 45 comportamentos. Destes, Ana realizou 75,6% até o final do primeiro ano. Os comportamentos mais complexos exigiam, nessa fase, aprimoramento da mobilidade, com o ápice relacionado ao comportamento de permanecer de pé sem apoio, andar com ajuda e sem ajuda, ampliando a mobilidade e a independência para exploração do ambiente.

Ana apresentou desempenho acima do esperado na área de Socialização, tendo obtido, aos 10 meses de idade, o índice de 100% das atividades previstas para um ano de idade. A intervenção a partir do IPO permite avançar para a idade sequente, sendo possível afirmar que muitas das habilidades apresentadas no 13º mês (2º ano, Figura 2) encontram-se lá apresentadas por uma opção metodológica, em razão do delineamento do estudo.

Na área de Autocuidados, os comportamentos estão distribuídos em classes comportamentais relacionadas a comer, beber e vestir-se, sendo 13 comportamentos no primeiro ano. Nessa área, observou-se, nos primeiros meses de atendimento, diferentes impactos relacionados à hipotonia. Primeiro, pela dificuldade da sucção, houve a necessidade de implementar, desde cedo, o aleitamento artificial. Por sua vez, o uso precoce da mamadeira propiciou o contato e a manipulação do objeto, com apoio inicial e, posteriormente, sozinha (entre o oitavo e nono mês). Rapidamente aprendeu a empurrar a mamadeira ou colher quando não queria o alimento, bem como levá-los à boca, primeiro com apoio, depois sozinha. Com os exercícios de controle palmar (abrir e fechar as mãos, segurar e reter cubos de 2,5 cm e retirar a fralda do rosto) tornou-se cada vez mais independente na utilização de objetos, demonstrando compreensão da função e utilização dos mesmos. A alimentação por meio de sólidos foi oferecida com uso de colheres macias (pequenas porções de alimentos), sendo sucessivamente incentivado o uso das mãos (pegar pedaços de frutas ou bolachas).

A área de Cognição na avaliação do IPO encontra-se organizada nas classes: discriminação visual, encaixe e remoção de objetos de recipientes, manipulação de objetos,

identificação de objetos e figuras, encaixe e retirada de pinos em pranchas, execução de gestos (em imitação e depois com instrução). Ana mostrou-se muito atenta em todas as atividades e com excelente comportamento exploratório. Das atividades propostas, apenas o colocar pinos em pranchas não obteve êxito ao final do primeiro ano, sendo alcançado nas sessões de *follow-up*.

Conforme observado na Figura 1, Ana obteve 70% de aquisição de comportamentos esperados para o primeiro ano na área de linguagem. As classes comportamentais envolvidas nas atividades desse período envolvem linguagem expressiva, compreensiva e vocalizações, para os quais Ana obteve 100%, 50% e 67% respectivamente. Nessa área, mostrou necessidade de maior estimulação para o desenvolvimento da linguagem compreensiva e nomeação de objetos e/ou pessoas.

A proposta inicial do projeto restringia-se ao primeiro ano. Contudo, a avaliação positiva dos avanços do primeiro, em discussão com a mãe, apontou para a necessidade de continuidade do processo. A intervenção durante o segundo ano aconteceu em intervalos maiores, estabelecidos a partir dos objetivos propostos para o plano de trabalho. Havia, ainda, um conjunto de comportamentos esperados para os 12 meses que Ana ainda não apresentava. Eles foram alvo de planejamento das intervenções ocorridas durante o 2º ano de vida. A Figura 2 apresenta os resultados obtidos, sendo o primeiro relativo às aquisições comportamentais previstas para o primeiro ano, e o segundo, aquisições previstas para o segundo ano de vida, de acordo com o IPO.

Conforme observado no primeiro gráfico da Figura 2, as aquisições comportamentais referentes ao esperado para o primeiro ano foram plenamente desenvolvidas. Na área da Linguagem, o único comportamento que não foi bem observado pelas avaliadoras foi a combinação entre sílabas diferentes, indicado pela mãe, mas não durante as sessões. A aquisição durante o segundo ano foi crescente em todas as áreas. Na área de Socialização, Ana já havia atingido o critério máximo previsto para o primeiro ano, ainda no primeiro ano de intervenção. Os comportamentos previstos para o primeiro ano na área de Cognição foram observados na intervenção do 14º mês (critério de 100%).

Todavia, foram também planejadas ações para que os comportamentos esperados no

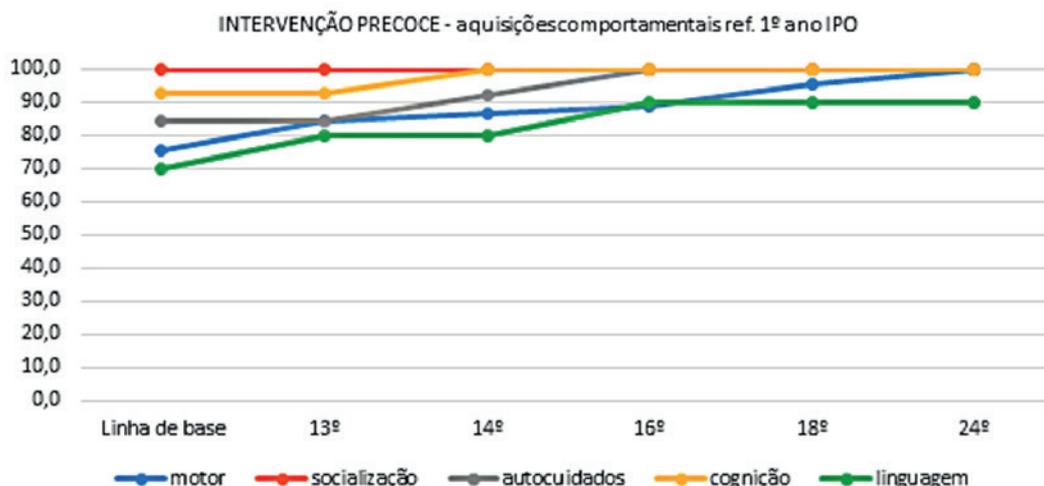


Figura 2. Avaliação e intervenção no segundo ano (comportamentos esperados até 12 meses).
Figure 2. Evaluation and intervention in the second year (expected behaviors until 12 months old).

segundo ano também ocorresse. A Figura 3 mostra a evolução de Ana. Na área motora, a aquisição do comportamento de andar, com ajuda até o 16º mês e sem ajuda no 18º, propiciou maior exploração do ambiente e conquista de uma série de outras competências (explorar armários, objetos antes longe de seu alcance, manifestação de desejos e preferências). Até o 16º mês, precisou de apoio para algumas atividades dirigidas, como colocar pinos em pranchas, encaixar pinos e peças, empilhar blocos e dar-lhes mobilidade (comportamento simbólico, atrelado à habilidade motora). Já no 18º mês, obteve 95,6% do esperado para 24 meses, atingindo 100% na última intervenção.

Na área de Socialização, para as habilidades previstas durante o segundo ano, o desempenho esteve entre 75% no 16º mês, 81,3% no 18º e 100% no 24º mês. As habilidades desse período de vida requerem, principalmente, a interação com outras crianças, brincar em pequenos grupos, compartilhar brinquedos, alimentos e atividades. Essas atividades eram realizadas com a irmã mais velha, amigos da igreja que frequentava e, ao final do 24º mês, em atividades de escolarização. A opção de frequentar a escola por meio período foi discutida com a mãe durante a intervenção como um fator de impacto positivo para o seu desenvolvimento.

Em relação à área de autocuidados, observou-se que Ana apresentou uma excelente evolução nessa área, chegando a um ano com necessidade de pouco apoio para ingestão de alimentos sólidos e maior incentivo para ajudar a vestir-se (esticar pernas e braços quando

trocada). No segundo ano, observou-se no 16º mês o critério para cumprimento de todas as atividades previstas até 12 meses. No segundo ano, buscou-se promover maior autonomia na alimentação e vestuário. Ao final da intervenção, a dificuldade era observada apenas quanto aos comportamentos de despir-se (em especial roupas com botões, o que requer maior coordenação motora fina) e independência para utilização do banheiro (sentar-se ao vaso ou peniquinho, avisar que quer ir ao banheiro em tempo hábil). No entanto, o índice de 83,3% ao final da intervenção é bastante satisfatório para os objetivos propostos.

Para as atividades previstas em Cognição durante o segundo ano, a intervenção ocorreu mediante leituras de histórias infantis, com apontamentos de figuras e personagens, músicas infantis para execução de gestos, apontamento das partes do corpo e interação social. Também o uso de giz de cera grande, lousa infantil e papéis fixos ao chão com fita adesiva foram indicados para melhora de coordenação motora. Já no 16º mês, os índices dessa área atingiram 80%, chegando a 100% no 24º mês.

Na área de Linguagem, embora no relato da mãe esteja presente o comportamento verbal de Ana de emissão de sílabas diferentes, isso não foi observado em sessão. Ana parece obter respostas funcionais em seu ambiente a partir de gestos e apontamentos. A mãe foi orientada a nomear os objetos apontados e solicitar a nomeação antes de oferecê-los. Diante da emissão de qualquer som próximo à nomeação de objetos, orientou-se reforçar o com-

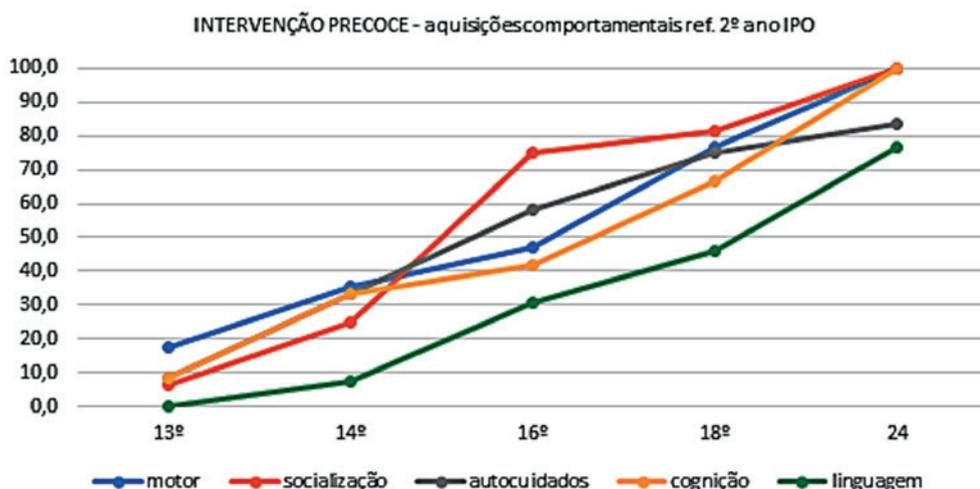


Figura 3. Avaliação e intervenção no segundo ano (comportamentos esperados até 24 meses).
Figure 3. Evaluation and intervention in the second year (expected behaviors until 24 months old).

portamento por meio da entrega do mesmo, elogios e carinhos, aumentando gradualmente a exigência de nomeações mais completas. Também foi recomendada a manutenção da terapia fonoaudiológica. A necessidade de maior intervenção na área de linguagem, indicada no resultado do IPO ao final do 2º ano, corrobora com os estudos de Fichaux-Bourin *et al.* (2009).

Ao final da intervenção, foram definidas sessões de seguimento, com retornos semestrais para avaliação e acompanhamento longitudinal até os seis anos. Apoiando-se nos estudos de Fichaux-Bourin *et al.* (2009), especial atenção será direcionada à área motora e cognitiva.

Também se disponibilizou à mãe, no âmbito da clínica escola, acompanhamento psicológico, para a bebê e familiares, a qualquer momento que ela julgue necessário. Esses cuidados são necessários, em razão das exigências de suporte requeridas à família durante a primeira infância no tocante ao controle alimentar, orientação educacional e serviços especializados.

Discussão

O diagnóstico precoce de Ana, os serviços de saúde e, sobretudo, a busca insistente da mãe por atendimento diferenciado e frequente, possivelmente está relacionado com o seu desenvolvimento no primeiro ano de vida e com a aquisição de habilidades importantes esperadas para a idade em que se encontra. Nesse sentido, o alto nível de responsividade materna, a formação da mãe (fisioterapeuta)

e as condições necessárias para acesso a serviços de saúde especializados foram variáveis importantes para a obtenção do quadro atual. A presença de um bebê muito tranquilo pode passar despercebida por outras mães, visto que não traz incômodo. Além disso, não havia nenhum aspecto visual típico de outras síndromes.

Conforme descrito por Damiani (2008), o quadro de hipotonia foi de fundamental importância para o diagnóstico diferencial da SPW, possibilitando a investigação, mediante teste genético, da eminência da síndrome. A descoberta precoce possibilitou intervenção multiprofissional antes que se observem maiores prejuízos ao desenvolvimento.

Os casos descritos por Yang *et al.* (2013) notificam crianças mais velhas, do qual sobre a infância se obtém apenas o histórico dos sintomas, quando estes já se encontram agravados pela hiperfagia, obesidade e comprometimento da fala. A linguagem, por sua vez, conforme estudo de Chevalère *et al.* (2013), pode comprometer o desenvolvimento cognitivo, podendo ser o quadro de déficits verbais antecedente ao déficit cognitivo, comumente correlato à síndrome. No caso de Ana, os comportamentos linguísticos previstos para o primeiro ano foram devidamente adquiridos, havendo devida estimulação, de modo a evitar futuras dificuldades tanto na área da linguagem como na área cognitiva. O bom desempenho na área cognitiva mostra-se como um bom prognóstico para o seu desempenho acadêmico, associado às suas habilidades na área de socialização, favorecendo o sucesso escolar.

Práticas preventivas, como a investigação hormonal, possibilidade de utilização de hormônio do crescimento (Damiani, 2008; Kuo *et al.*, 2007), monitoramento do comportamento alimentar, prática de atividades físicas (Dewan e Chanoine, 2009) e atividades promotoras do desenvolvimento motor e da linguagem encontram-se devidamente orientadas (Williams e Aiello, 2001).

Os resultados observados durante o programa de intervenção precoce apontaram o IPO como um instrumento viável para avaliação, planejamento e intervenção durante a primeira infância. Embora isso já seja referendado em outros estudos (Williams e Aiello, 2001; Rodrigues e Bolsoni-Silva, 2011), associá-lo a uma intervenção sistemática com um bebê com SPW mostra-se como efetivo para o desenvolvimento de práticas preventivas que possam minimizar possíveis atrasos desenvolvimentais, além de ser efetivo como suporte para empoderamento familiar, visto que a intervenção depende principalmente do mediador.

O acompanhamento longitudinal disponibilizado, a avaliação constante, a revisão da literatura e a comunicação entre os profissionais que atendem o caso poderão lançar novas hipóteses e questões de pesquisa, tendo como objeto o alcance de práticas promotoras de melhor qualidade de vida para outras crianças que possam apresentar a SPW.

Conclusões

Frente aos dados, identificaram-se fatores positivos em relação à intervenção e aos comportamentos necessários para a promoção do desenvolvimento. Entre esses, destacam-se o alto potencial colaborativo da mãe, tanto na busca do diagnóstico precoce quanto na interação com o bebê, de modo responsivo e consistente, bem como na busca de equipes multiprofissionais para estimulação frequente.

Entre as limitações do estudo, destaca-se a condição de uma síndrome rara, com poucos estudos de intervenção na literatura que permitam comparar intervenções realizadas, de modo a viabilizar processos preventivos e promoção do desenvolvimento. Não há também outras pesquisas indicando o IPO como instrumento específico para a intervenção precoce relacionado à síndrome. No entanto, estando o mesmo relacionado com intervenções efetivas na área de educação especial, o presente estudo aponta-o como efetivo, considerando

a sua abrangência e, sobretudo, a necessidade de contextualizar a realidade da família para o processo de intervenção.

Outra questão refere-se à necessidade de diálogo e planejamento conjunto de equipes multidisciplinares, apontando para a urgência na formação de equipes para atuação na área de intervenção precoce, devidamente amparadas na área de políticas públicas para a promoção da saúde.

Práticas parentais deverão ser orientadas para que se mantenham as ações favoráveis ao desenvolvimento de habilidades importantes durante a primeira infância, principalmente relacionadas com a rotina do bebê, desenvolvimento da linguagem, atividades exploratórias e de grande motricidade, além de com o cuidado acerca da alimentação.

Referências

- ACHENBACH, T.M. 2000. *Manual for the Assessment Data Manager Program*. University of Vermont, Research Center for Children, Youth, and Families, 159 p.
- AIELLO, A.L.R. 2002 Identificação precoce de sinais de autismo. In: H.J. GUILHARDI (ed.), *Sobre comportamento e cognição: contribuições para a construção da teoria do comportamento*. Santo André, Esetec, p. 13-29.
- ALMEIDA, M.M.; FORMIGA, C.K.M.R. 2010. Avaliação da motricidade ampla e fina na Síndrome de Williams: Relato de caso. *Motriz*, **16**(4):913-919.
- ALVES, A.P.V.; FORMIGA, C.K.M.R.; VIANA, F.P. 2012 Correlação entre as características do perfil e desenvolvimento sensório-motor de crianças com síndromes genéticas. *Revista Eletrônica de Enfermagem*, **14**(2):322-329.
<http://dx.doi.org/10.5216/ree.v14i2.10883>
- CAPODAGLIO, P.; CIMOLIN, V.; VISMARA, L.; GRUGNI, G.; PARISIO, C.; SIBILIA, O.; GALLI, M. 2011. Postural adaptations to long-term training in Prader-Willi patients. *Journal of NeuroEngineering and Rehabilitation*, **8**(26):1-6.
<http://dx.doi.org/10.1186/1743-0003-8-26>
- CARVALHO, F.C.; TRAD, C.; PINA-NETO, J.M. 2006. Atypical presentation of Prader-Willi Syndrome with Klinefelter (XXY karyotype) and Craniosynostosis. *Arquivos de Neuropsiquiatria*, **64**(2):303-305.
<http://dx.doi.org/10.1590/S0004-282X2006000200024>
- CARVALHO, F.C.; CERCATO, C.; ALMEIDA, M.Q.; MANCINI, M.C.; HALPERN, A. 2007. Abordagem Terapêutica da Obesidade na Síndrome de Prader-Willi. *Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia*, **51**(6):913-919.
<http://dx.doi.org/10.1590/s0004-27302007000600004>
- CASSAB, T.V.; LAMÔNICA, D.A.C.; ZORZETTO, N.L.; GIACHETI, C.M. 2012. Holoprosencefalia e desenvolvimento. *Revista CEFAC*, **14**(3):423-429.

- <http://dx.doi.org/10.1590/S1516-18462011005000109>
CASSIDY, S.B.; DRISCOLL, D.J. 2009. Prader-Willi syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 17(1):3-13.
<http://dx.doi.org/10.1038/ejhg.2008.165>
- CHEVALÈRE, J.; POSTAL, V.; JAUREGUI, J.; COPET, P.; LAURIER, V.; THUILLEAUX, D. 2013. Assessment of executive functions in Prader-Willi syndrome and relationship with intellectual level. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 26(4):309-318.
<http://dx.doi.org/10.1111/jar.12044>
- DAMIANI, D. 2008. Uso de hormônio de crescimento na síndrome de Prader-Willi. *Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia*, 52(5):833-838.
<http://dx.doi.org/10.1590/S0004-27302007000100015>
- DEWAN, T.; CHANOINE, J.P. 2009. Body mass index in children with Prader-Willi Syndrome during human growth hormone therapy: A real world situation. *The Journal of Pediatrics*, 154(5):777-778.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.jpeds.2008.12.033>
- FICHAUX-BOURIN, P.; DIÈNE, G.; GLATTARD, M.; TAUBER, M. 2009. Early education for children with Prader-Willi syndrome. *Revue de Laryngologie - Otologie - Rhinologie*, 130(1):35-40.
- FORMIGA, C.K.; PEDRAZZANI, E.S.; SILVA, F.P.S.; LIMA, C.D. 2004. Eficácia de um programa de intervenção precoce com bebês pré-termo. *Paidéia*, 14(29):301-311.
<http://dx.doi.org/10.1590/S0103-863X2004000300006>
- FRANÇA-FREITAS; M.L.P.; GIL, M.S.C.A. 2012. Desenvolvimento de crianças cegas. *Revista Brasileira de Educação Especial*, 18(3):507-526.
<http://dx.doi.org/10.1590/S1413-65382012000300010>
- GARZUZI, Y.; CARREIRO, L.R.R.; SCHWARTZMAN, J.S.; MESQUITA, M.L.G.; PALMA, D.; LOPEZ, A.A.; MORAES, D.E.B. 2009. Perfil comportamental de crianças e adolescentes com síndrome de Prader-Willi e obesidade exógena. *Psicologia Teoria e Prática*, 11(1):167-178.
- GEJÃO, M.G.; LAMÔNICA, D.A.C. 2008. Habilidades do desenvolvimento em crianças com hipotireoidismo congênito: enfoque na comunicação. *Pró-Fono Revista de Atualização Científica*, 20(1):25-30.
<http://dx.doi.org/10.1590/S0104-56872008000100005>
- GRISANTE, P.C.; AIELLO, A.L.R. 2012. Interações familiares: observação de diferentes subsistemas em família com uma criança com Síndrome de Down. *Revista Brasileira de Educação Especial*, 18:195-212.
<http://dx.doi.org/10.1590/S1413-65382012000200003>
- GROSS-TSUR, V.; HIRSCH, H. J.; BENARROCH, F.; ELDAR-GEVA, T. 2012. FSH-inhibin axis in prader-willi syndrome: heterogeneity of gonadal dysfunction. *Reproductive Biology and Endocrinology*, 10(39):1-7.
<http://dx.doi.org/10.1186/1477-7827-10-39>
- HERNÁNDEZ-HERRERA, R.J.; RODRÍGUEZ-HERRERA, F.J.; MONDRAGÓN, J.M. 2011. Síndrome de Prader-Willi en un recién nacido con hipotonía muscular. *Revista Mexicana de Pediatría*, 78(5):199-201.
- KUO, J.Y.; DITCHEKENIAN, V.; MANNA, T.D.; KUPERMAN, H.; DAMIANI, D.; SETIAN, N. 2007. Síndrome de Prader-Willi: Aspectos Metabólicos Associados ao Tratamento Com Hormônio de Crescimento. *Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia*, 51(1):92-98.
<http://dx.doi.org/10.1590/s0004-27302007000100015>
- LAMÔNICA, D.A.C.; PICOLINI, M.M. 2009. Habilidades do desenvolvimento de prematuros. *Revista CEFAC*, 11(2):145-153.
- LEPĂDATU, I.; DREGHICIU, R. 2013. Ludothrapy for recovering children's neuromotor dysfunctions. *Proceedings of the Scientific Conference AFASES*, p. 329-336.
- MESQUITA, M.L.G.; BRUNONI, D.; PINA NETO, J.M.; KIM, C.A.; MELO, M.H.S.; TEIXEIRA, M.C.T.V. 2010. Fenótipo comportamental de crianças e adolescentes com síndrome de Prader-Willi. *Revista Paulista de Pediatría*, 28(1):63-69.
<http://dx.doi.org/10.1590/S0103-05822010000100011>
- MISQUIATTI, A.R.N.; CRISTOVÃO, M.P.; BRITO, M.C. 2011. Percurso e resultados da terapia fonoaudiológica na síndrome de Prader-Willi (SPW): relato de caso. *Jornal da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia*, 23(1):77-81.
<http://dx.doi.org/10.1590/s2179-64912011000100016>
- MOLFETTA, G.A.; FELIX, T.M.; RIEGEL, M.; FERAZ, V.E.F.; PINA-NETO, J.M. 2002. A further case of a Prader-Willi Syndrome phenotype in a patient with Angelman Syndrome molecular defect. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 60(4):1011-1014.
<http://dx.doi.org/10.1590/s0004-282x2002000600024>
- MORAIS, F.D.; FREITAS, J.C.; VIANA, F.P.; FORMIGA, C.K.M.R. 2012. Correlação entre o perfil neurofuncional e as habilidades sensório-motoras de crianças com paralisia cerebral. *Revista Brasileira de Crescimento e Desenvolvimento Humano*, 22(2):226-232.
- MURTA, A.M.G.; LESSA, A.C.; SANTOS, A.S.; MURTA, N.M.G.; CAMBRAIA, R.P. 2011. Cognição, motricidade, autocuidados, linguagem e socialização no desenvolvimento de crianças em creche. *Revista Brasileira de Crescimento Desenvolvimento Humano*, 21(2):220-229.
- NAE, M.; MORCOV, V.; PREDUCA, L.; PADURE, L. 2013. 2089 – Multidisciplinary approach of children with cerebral palsy and mental retardation in our clinic. *European Psychiatry*, 28(suppl. 1):1.
[http://dx.doi.org/10.1016/S0924-9338\(13\)76992-X](http://dx.doi.org/10.1016/S0924-9338(13)76992-X)
- POSTALLI, L.M.M.; MUNUERA, R.F.; AIELLO, A.L.R. 2011. Caracterização de família de mãe com deficiência intelectual e os efeitos no desenvolvimento dos filhos. *Revista Brasileira de Educação Especial*, 17(1):37-52.
<http://dx.doi.org/10.1590/s1413-65382011000100004>
- QUAIO, C.R.D.A.C.; ALMEIDA, T.F.; ALBANO, L.M.J.; GOMY, I.; BERTOLA, D.R.; VARELA, M.C.; KOIFFMANN, C.P.; KIM, C.A. 2012. A clinical follow-up of 35 Brazilian patients with

- Prader-Willi Syndrome. *Clinics*, **67**(8):917-921.
[http://dx.doi.org/10.6061/clinics/2012\(08\)11](http://dx.doi.org/10.6061/clinics/2012(08)11)
- RODRIGUES, O.M.P.R.; BOLSONI-SILVA, A.T. 2011. Efeitos da prematuridade sobre o desenvolvimento de lactentes. *Revista Brasileira de Crescimento e Desenvolvimento Humano*, **21**(1):111-121.
- RODRIGUES, O.M.P.R.; CARNIER, L.E. 2007. Avaliação do desenvolvimento geral de crianças de um a cinco anos de idade contaminadas por chumbo. *Interação em Psicologia*, **11**(2):269-279.
- ROSSO, T.R.F.; DORNELES, B.V. 2012. Contagem numérica em estudantes com síndromes de X-Frágil e Prader-Willi. *Revista Brasileira de Educação Especial*, **18**(2):231-244.
- SETTI, J.S.; PINTO, S.F.; GAETTI-JARDIM, E.C.; MANRIQUE, G.R.; MENDONÇA, J.C.G. 2012. Multidisciplinary care in the intensive care unit for a patient with Prader-Willi syndrome: a dental approach. *Revista Brasileira de Terapia Intensiva*, **24**(1):106-110.
<http://dx.doi.org/10.1590/S0103-507X2012000100016>
- SILVA, E.C.; MORAIS, F.D.; FORMIGA, C.K.M.R.; VIANA, F.P. 2010. Síndrome da duplicação do cromossomo 11: relato de caso. *Temas Desenvolvimento*, **17**(99):127-131.
- SILVA, N.C.B.; AIELLO, A.L.R. 2012. Ensinando o pai a brincar com seu bebê com síndrome de Down. *Educar em Revista*, **43**:101-116.
<http://dx.doi.org/10.1590/S0104-40602012000100008>
- TAIRA, J.S.; KAWAGUCHI, T.S.; BOFI, T.C. 2009. A reeducação psicomotora na criança com baixa visão associada à diparesia espástica. *Temas Desenvolvimento*, **17**(97):37-41.
- TAQUES, D.C.S.R.; RODRIGUES, O.M.P.R. 2006. Avaliação de repertório comportamental de bebês nos quatro primeiros meses de vida: uma proposta de análise. *Revista Brasileira de Crescimento e Desenvolvimento Humano*, **16**(2):77-87.
- TUYSUZ, B.; KARTAL, N.; ERENER-ERCAN, T.; GUCLU-GEVIK, F.; VURAL, M.; PERK, Y.; ERÇAL, D.; ERGINEL-UNALTUNA, N. 2014. Prevalence of Prader-Willi syndrome among infants with hypotonia. *The Journal of Pediatrics*, **164**(5):1064-1067.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.jpeds.2014.01.039>
- VENKATESAN, S. 2010. Portage Guide to early childhood education. *Journal of the All India Institute of Speech & Hearing*, **29**(1):128-130.
- YANG, L.; ZHAN, G.; DING, J.; WANG, H.; MA, D.; HUANG, G.; ZHOU, W. 2013. Psychiatric Illness and Intellectual Disability in the Prader-Willi Syndrome with Different Molecular Defects - A Meta Analysis. *Plos One*, **8**(8):1-11.
<http://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0072640>
- WILLIAMS, L.A.; AIELLO, A.L.R. 2001. *Inventário Portage Operacionalizado*. São Paulo, Editora Mennon, 299 p.

Submetido: 08/08/2015

Aceito: 12/11/2015