REFLEXÕES SOBRE A INCLUSÃO DE PORTADORES DA SÍNDROME DO X-FRÁGIL NO ENSINO REGULAR

THOUGHTS ON INCLUSION OF PEOPLE WITH FRAGILE X SYNDROME IN REGULAR EDUCATION

GABRIELA BARBOSA ARAUJO DA SILVA
Graduação em Pedagogia pela Faculdade Guaianás (2010); Especialista em Psicopedagogia pela Faculdade Unina (2021); Professora de Fundamental I na EMEF Professor Luiz Roberto Mega.

RESUMO

A Síndrome do X Frágil (SXF) é uma condição genética que afeta o desenvolvimento intelectual e comportamental. É considerada a causa hereditária mais comum de deficiência intelectual e autismo. Este artigo visa apresentar uma visão abrangente sobre a síndrome, suas características, diagnóstico e abordagens de tratamento. A contribuição deste artigo é original e inédita, não estando sob avaliação para publicação por outra revista.

Palavras-chave: Síndrome; Genética; Diagnóstico; Inclusão; X Frágil.

ABSTRACT

Fragile X Syndrome (FXS) is a genetic condition that affects intellectual and behavioral development. It is considered the most common hereditary cause of intellectual disability and autism. This article aims to present a comprehensive overview of the syndrome, its characteristics, diagnosis, and

treatment approaches. The contribution of this article is original and unpublished, and is not under review for publication by another journal.

Keywords: Syndrome; Genetics; Diagnosis; Inclusion; Fragile X.

INTRODUÇÃO

A Síndrome do X Frágil é considerada a causa mais comum de deficiência intelectual hereditária, decorrente de uma mutação no gene FMR1. Seu impacto ultrapassa os aspectos genéticos e clínicos, alcançando dimensões cognitivas, sociais e educacionais. Crianças, adolescentes e adultos diagnosticados com a síndrome apresentam desafios que envolvem desde o desenvolvimento da linguagem e da motricidade até a interação social e a aprendizagem escolar. Tais fatores evidenciam a necessidade de maior atenção por parte das áreas da saúde, da educação e das políticas públicas.

Diante disso, o objetivo geral deste estudo é analisar os desafios e as possibilidades de inclusão escolar e social das pessoas com Síndrome do X Frágil. Para alcançar tal finalidade, foram definidos como objetivos específicos: (i) identificar características clínicas, genéticas e comportamentais associadas à síndrome; (ii) discutir os impactos da condição no processo de ensino-aprendizagem; e (iii) refletir sobre práticas pedagógicas e políticas inclusivas que favoreçam a qualidade de vida dos indivíduos afetados.

A justificativa para a realização desta pesquisa fundamenta-se na relevância de ampliar a compreensão sobre a Síndrome do X Frágil, uma condição ainda pouco discutida em ambientes acadêmicos e escolares. O estudo contribui para o fortalecimento de práticas inclusivas que considerem a singularidade desses sujeitos e auxiliem na formação de uma sociedade mais justa e acolhedora.

Nesse contexto, emerge o seguinte problema de pesquisa: quais são as barreiras enfrentadas pelas pessoas com Síndrome do X Frágil no processo de inclusão escolar e social, e de que forma as práticas pedagógicas e políticas públicas podem contribuir para superar tais desafios?

GENÉTICA

A síndrome do X- frágil decorre quando no cromossomo X há uma falha no seu braço longo (Xq27.3), por isso o nome X- frágil. Apresentam alguma deficiência no ácido fólico ou que afete o metabolismo das bases nitrogenadas necessárias para a síntese do DNA, porém esta deficiência não está presente em todas as células.

Pesquisadores (França, Holanda e Austrália) ao clonaram uma proteína que foi denominada FMR1 (FRAX Mental Retardation 1) a qual apresentou uma repetição de tri nucleotídeos - CGG - que não era traduzida. Nos indivíduos normais da população o número de tri nucleotídeos varia de 6 a 50, já nos mutados (afetados pela síndrome) superior a 200, podendo ser de milhares, enquanto nos pré-mutados (fenotipicamente não afetados) há uma variação entre 50 e 200. Não se sabe ao certo a função dessa proteína e consequentemente porque sua ausência leva ao quadro clínico da síndrome do cromossomo X- frágil. Essa clonagem possibilitou também o diagnóstico de fetos portadores da mutação completa no primeiro trimestre de gestação, através do estudo do DNA das células das vilosidades coriônicas.

A síndrome afeta tanto homens como mulheres, porém o estado clínico feminino é, em geral, menos grave, onde entre os homens cerca de 20% não manifestam qualquer sinal clínico, enquanto nas portadoras esse número aumenta para 65%, isto ocorre porque a penetrância do gene pode ser incompleta e não são detectados através de exame dos cromossomos. Porém caso as portadoras não afetadas tenham filhos há um risco de 29% de seus filhos nascerem afetados e se for fenotipicamente afetada o risco sobe para 50%, caso sejam portadores homens com pré-mutação a transmitem para suas filhas com o número de repetições praticamente inalterado, os filhos serão todos portadores, mas não necessariamente fenotipicamente afetados. As mulheres normais portadoras têm um maior risco de ter filhos afetados que os homens normais portadores, porque quando elas transmitem a pré-mutação para a criança tem a possibilidade do aumento do número de tri nucleotídeos, ou seja, há a possibilidade da síndrome expandir-se para a mutação completa.

Essa mutação de genes afeta o desenvolvimento mental do indivíduo que varia de um retardamento mental profundo a um leve apenas com problemas de aprendizado, ansiedade no contato social e timidez. Em geral pessoas com esse problema apresentam dificuldades na fala, hiperatividade, socialização, desenvolvimento motor e linguístico, apresenta algumas características do autismo como o contato pelo olhar e pelo tato é evitado, ocorrem movimentos estereotipados das mãos e mordidas no dorso das mãos que chegam a provocar calosidades. Em vários estudos citogenéticos e moleculares têm mostrado que aproximadamente 7% dos pacientes do sexo masculino e 4% do feminino diagnosticados como autistas têm na verdade a síndrome do cromossomo X-frágil. Apresentam também algumas anomalias físicas como aumento do volume testicular, face alongada, hipoplasia da porção mediana da face e cartilagem auricular, orelhas grandes, queixo proeminente, pés planos, hiper extensibilidade das articulações, pele frouxa, prolapso da válvula mitral e dilatação do arco aórtico e comprometimento do tecido conjuntivo.

SINTOMAS E COMPORTAMENTO

O comportamento de crianças portadoras do X-Frágil é diferente de crianças consideradas normais e este é geralmente o primeiro sintoma que desperta na família e nos professores de educação infantil, dúvida de que se há algo errado, e se houver qual é a causa e o tratamento.

São crianças inquietas, costumam ter bom humor, porém possuem baixa tolerância a frustrações, hiperatividade, recusa ao pedido de interação social, dificuldades de adaptação, impulsividade, ansiedade social e até agressão em situações, as quais os pressionem a fazer algo. Costumam fazer imitações e ter tic's, possuem comportamentos ritualísticos e repetitivos.

São pessoas que não sabem lidar com o que lhes incomodam e muitas vezes não sabem ao certo nem o que lhes incomodam. Reagem de forma explosiva podendo ter ataques de agitações, se mordendo ou é ainda agredindo outras pessoas.

Alguns desses sintomas costumam amenizar e chegando até a desaparecer na idade adulta.

Portadores em estágio de pré-mutação apresentam sintomas um pouco diferentes, mais sutis, nos quais se enquadram a timidez, tem problemas com a socialização, obesidade e baixa autoestima.

Muitos especialistas ou até pessoas normais que costumam conviver com pessoas com este problema consideram difícil a convivência porém vibram a cada passo dado, a cada meta cumprida. Afirmam que é necessário um comportamento proativo, criativo, ponderado e assertivo, com postura firme, para com os portadores. Porém que é muito fácil se encantar com sua doçura e lealdade, sendo muito compensador no final.

CARACTERÍSTICAS FÍSICAS

Pessoas afetadas pela síndrome do X-frágil, embora tenham boa saúde, costumam ter a face alongada, orelhas grandes e ou de abano e macroquidia (que é o aumento do volume dos testículos). Porém as características físicas não devem ser referência para diagnosticar a síndrome, esta deve ser diagnosticada através do exame de cromossomos. Pode também, embora menos comum ter queixo e testa proeminente.

As características costumam ser mais frequentes e acentuadas no sexo masculino.

Grande parte das pessoas afetadas costuma ter problemas físicos, metade das pessoas tem problemas visuais, sobretudo estrabismo. Outro muito encontrado é palato alto, associado a má-oclusão e pode ainda, quando junto com a face alongada alterar o ângulo de inclinação da tuba auditiva, dificultando a drenagem apropriada do ouvido médio, displasia do tecido conjuntivo e hipotonia também dificultam pois propiciam colabamento do tubo auditivo. As otites exigem tratamentos e prevenções, pois tem como consequência a problemas auditivos e como consequência muitas vezes na aquisição da fala e no comportamento escolar, fora o desconforto, o qual, altera o comportamento das crianças que já tende a ser explosivo.

Outro problema comum é a hiper extensibilidade das articulações, ou seja, uma grande extensibilidade dos músculos, que podem acarretar comprometimento do tecido conjuntivo. Estas crianças costumam ter mãos aveludadas e macias em demasia, dupla articulações do dedão e prega palmar única e presente calosidade pelos ataques constantes de irritabilidade e mordidas (alguns em seus ápices de nervosismo tem ataques de convulsões).

CARACTERÍSTICAS INTELECTUAIS

A maioria apresenta deficiência intelectual necessitando de ajuda de pessoas especializadas para seu desenvolvimento e amadurecimento psicológico.

Tem facilidade em aprender, imitar e perceber detalhes que geralmente outras pessoas não percebam e isso deve ser utilizado a seu favor em contravenção a sua dificuldade de concentração e abstração. Por isso é importante viver num ambiente com bons exemplos, sem muitas pressões, embora seja necessária firmeza, porém sempre estimulando seus méritos com retribuições de elogios.

Tem a tendência de entender tudo ao pé da letra com dificuldade de raciocínio sequencial, tomada de decisões, integração das informações, resolução de problemas, planejamento, elaboração e criação de estratégias e ênfase a aspectos irrelevantes de contexto em contrapartida excelência em facilidade com gráficos e logotipos, frases de efeito, memória, percepção e bom vocabulário.

O desempenho não é uniforme tem autos e baixos que não estão influenciados diretamente por questões de capacidade e sim variando de caso para casos e o ambiente. Mas sempre é preciso incentivar com carinho e esperança, e utilizar auxílios visuais e materiais concretos relacionando-os com a experiência e interesse da criança, pois assim facilitara a realização de atividades tornando-as mais dinâmica e prazerosa sem necessariamente atrapalhar seu esforço na formação do desenvolvimento de raciocínio.

SOCIALIZAÇÃO E PRECONCEITO

Existem grandes preconceitos com portadores de necessidades especiais e este começa desde a escola.

Geralmente quando uma criança portadora de deficiência é matriculada em escola regular, quase sempre é dispensa das aulas educação física, e quando pode participar, o próprio professor orienta-o a não participar, sendo que isto desmotiva a criança e pode por consequência trazer problemas com a socialização junto as outras crianças.

Ao perceber isso muitas escolas têm hoje, o esporte como sinônimo de inclusão social, pois aprendem a interagir, cooperar e compartilhar com o time. Além disso, testa seus limites desenvolvendo autonomia e independência, melhorando o corpo, força e a coordenação motora. Ajudando- os de forma geral a lidar com suas capacidades físicas e psicológicas, preparando-o para os futuros desafios, fazendo com que ultrapassem barreiras e pensem se existe algo que possa auxiliá-lo em sua jornada. Uma vez que ao perceber que conhecendo o nosso corpo melhora a nossa autoestima, determinação, coragem e perseverança.

Muitos deficientes ao crescerem percebem que o esporte além de meio de socialização pode se tornar uma forma de realização de vida, que através de auxílios de algumas adaptações pessoas com deficiência podem realizar qualquer esporte, inclusive os radicais, o que propôs hoje aos atletas brasileiros paraolímpicos nos trazer mais medalhas do que os atletas normais.

Durante muito tempo pessoas com deficiência física foram vistas como sinônimo de insuficiência, carência, falta de algo essencial. Mas principalmente com esporte e com a possibilidade de pessoas com necessidades especiais conseguirem-se adaptar e conviver, desenvolver e ter um mercado de trabalho muitas vezes especializado pra elas e com apoio de alguns órgãos governamentais ou não provaram que existem diversas maneiras evidentes de demonstrar que possuem um obstáculo a mais para superar do que outras pessoas , não são insuficientes ou incapazes, com auxílio de algumas tecnologias é possível conseguir fazer tudo o que as outras pessoas fazem. Subvertendo assim a ideia de perfeição e provando mais uma vez que o ser humano é capaz de sobreviver e se adaptar e isso nos torna inteligentes e não nossas limitações.

PAPEL DA ESCOLA E DO EDUCADOR

A escola é um ambiente que tem como tarefa transmitir às novas gerações as conquistas sociais e seus descobertos tecnológicos proporcionando assim a sobrevivência da espécie. É um processo complexo e sutil, coletivo e contraditório, contínuos e permanentes de formação de cada indivíduo.

A escola é um dos principais responsáveis da formação de um ser humano, com um trabalho sistemático e planejado, sua função é a de facilitar a inserção do indivíduo no mundo social aprendendo as formas de conduta, não somente necessárias para sobrevivência, mas também para seu progresso e autorrealização pessoal.

A escola interage com diversas culturas, tem que ser um ambiente de condições estruturais tanto psicológica, quanto financeira desiguais, muitas vezes até com casos extremos, a escola com suas diversas funções faz com que as crianças acabem permanecendo mais tempo dentro da própria instituição do que em companhia de seus pais, com o propósito da possibilidade de formar o cidadão para o mercado de trabalho e quebrando barreiras de qualquer tipo de preconceito para a vida está. Portanto as escolas contribuem para que as sociedades se perpetuem, pois transmitem valores morais que integram na sociedade, mas elas também podem exercer um papel decisivo nas mudanças sociais.

O professor desempenha um importante papel: o de coordenador do processo educativo e utilizando sua autoridade democraticamente em conjunto com alunos, cria espaços pedagógicos interessantes, estimulantes e desafiadores com auxílio de uma boa relação de comunicação, tencionado por questões que envolve o conhecimento, definindo objetivos e estratégias de ensino e avaliação que desenvolve no aluno o ato de pensar e de aprender.

Tendo esta visão como um modelo de educador ao encontrar-se em um ambiente em sala de aula percebe o quanto são diversas diferenças daqueles indivíduos e ainda além da miscigenação cultural, de padrões e modelos de vidas distintos entende que está ali com o papel de educador e principal responsável pela socialização, formação, desenvolvimento e aprendizado destes futuros cidadão.

Uma criança portadora do X-Frágil tem dificuldade com raciocínio, porém tem uma excelente memória somada com dificuldades motoras e de integração sensorial, tendo ações explosivas que trazem um grande desafio tanto a família, quanto ao educador e a escola, enfim ao ambiente social ao qual este indivíduo está inserido. As metas demoram para serem atingidas, depois de muita insistência e utilizando diversas formas de ensino, as quais, promova ao aluno a sensação de interesse só assim conseguira atingir os objetivos (que ainda assim as vezes saem de forma diferente do esperado).

> Segundo Santos et al. (2023, p. xx):
> As famílias brasileiras que convivem com a Síndrome do X Frágil enfrentam desafios que vão além do atendimento clínico, envolvendo também a qualidade de vida, o acesso a serviços de saúde e a necessidade de apoio educacional contínuo.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

> Segundo NARDI e FONSECA (2014, p. 25):
> A inclusão de alunos com Síndrome do X Frágil exige não apenas a adaptação curricular, mas também mudanças estruturais no ambiente escolar, formação continuada de professores e apoio multiprofissional. Sem essas condições, a inclusão tende a se restringir ao aspecto formal, sem garantir efetiva aprendizagem e desenvolvimento.

A Síndrome do X Frágil representa um dos principais desafios no campo da educação inclusiva e da saúde, não apenas por sua complexidade genética e clínica, mas também pelos impactos sociais, emocionais e educacionais que provoca. Este estudo permitiu compreender que o diagnóstico precoce e o apoio especializado são fundamentais para que crianças, jovens e adultos com a síndrome tenham melhores condições de desenvolvimento, socialização e qualidade de vida.

Foi possível observar que, embora avanços científicos tenham ampliado a compreensão sobre os aspectos genéticos e comportamentais do X Frágil, ainda persistem barreiras significativas no processo de inclusão escolar e social. O preconceito, a falta de acessibilidade e a carência de profissionais capacitados limitam as possibilidades de aprendizado e convivência, reforçando a necessidade de políticas públicas mais efetivas.
Como contribuição, o artigo destaca a importância do papel da escola e do educador como agentes fundamentais na construção de práticas inclusivas, que valorizem as potencialidades dos alunos e superem a visão meramente deficitária. A inclusão, quando vivida desde a educação infantil, contribui para a redução do preconceito e para a formação de uma sociedade mais justa e acolhedora.
voltadas para a especificidade da Síndrome do X Frágil, de modo a promover metodologias de ensino mais adequadas, além de políticas intersetoriais que integrem saúde, educação e assistência social.
alcançada quando houver articulação entre conhecimento científico, práticas pedagógicas inovadoras e compromisso ético com a diversidade humana
Estudos recentes reforçam essa perspectiva, apontando que o X Frágil deve ser analisado ao longo de toda a vida, considerando dimensões genéticas, comportamentais e de saúde mental (GENOVESE; BUTLER, 2025).

REFERÊNCIAS

MAIA, C. R. A. et al. Síndrome do X Frágil: uma causa comum de deficiência mental herdada. Revista Brasileira de Psiquiatria, v. 25, n. 3, p. 183-186, 2003. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbp/a/hqrgptchgnLGyPKYjmgYjym/?lang=pt>. Acesso em: 16 set. 2025.

MACHADO, M. H. et al. Síndrome do X Frágil: aspectos clínicos, genéticos e comportamentais. Revista Neurociências, v. 12, n. 1, p. 31-36, 2004. Disponível em: <https://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2004/N12/pdf/n12a05.pdf>. Acesso em: 16 set. 2025.

NARDI, H. C.; FONSECA, A. S. A Síndrome do X Frágil e a educação especial: uma revisão da literatura. Revista Educação Especial, v. 27, n. 50, p. 677-692, 2014. Disponível em: <https://periodicos.ufsm.br/educacaoespecial/article/view/13377>. Acesso em: 16 set. 2025.

PAULA, C. S. et al. Transtornos do espectro autista e Síndrome do X Frágil: o que há em comum? Jornal Brasileiro de Psiquiatria, v. 59, n. 4, p. 299-306, 2010. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jbpsiq/a/fZqnpTcgqL9W3tDgxthmJzM/>. Acesso em: 16 set. 2025.

GENOVESE, A. C.; BUTLER, M. G. Fragile X Syndrome Across the Lifespan with a Focus on Genetics, Neurodevelopmental, Behavioral and Psychiatric Associations. Genes, v. 16, n. 2, p. 149, 2025. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11855108/>. Acesso em: 16 set. 2025.

SANTOS, T. R.; CARLUCCI, N. S. S.; AVÓ, L. R. de; et al. Quality of life of Brazilian families who have children with Fragile X syndrome: a descriptive study. Journal of Community Genetics, v. 14, p. 231-239, 2023. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s12687-023-00660-0>. Acesso em: 16 set. 2025.