

Enferm Bras 2021;20(4):564-596

doi: [10.33233/eb.v20i4.4924](https://doi.org/10.33233/eb.v20i4.4924)

## REVISÃO

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

Ana Lúcia Fernandes Farias Ricci Marques\*, Zaida Aurora Sperli Geraldes Soler\*\*

*\*Biomédica e Enfermeira, mestranda do Programa de Pós-graduação Stricto Sensu em Enfermagem – Mestrado Acadêmico da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto/ SP (FAMERP, \*\*Obstetriz, enfermeira, mestre, doutora e livre-docente em enfermagem obstétrica, docente e orientadora de graduação e pós-graduação de enfermagem da FAMERP, Orientadora*

Recebido em 20 de agosto de 2021; Aceito em 31 de agosto de 2021.

**Correspondência:** Ana Lúcia Fernandes Farias Ricci, Av. Luciano Lopes de Carvalho, 1070, 15450-000 Onda Verde SP

Ana Lúcia Fernandes Farias Ricci Marques: [anaricci@marques@gmail.com](mailto:anaricci@marques@gmail.com)

Zaida Aurora Sperli Geraldes Soler: [zaidaurora@gmail.com](mailto:zaidaurora@gmail.com)

## Resumo

**Introdução:** A Síndrome de Williams-Beuren (SWB) ou Síndrome de Williams (SW) é uma doença genética rara, descrita em 1961/1962, ainda pouco conhecida e subdiagnosticada, responsável por distúrbios e deficiências progressivos, em diversas áreas do desenvolvimento, incluindo a cognitiva, motora e comportamental. **Objetivo:** Analisar fontes bibliográficas científicas publicadas no Brasil, sobre sentimentos e necessidades de familiares cuidadores e crianças com Síndrome de Williams-Beuren. **Métodos:** Trata-se de estudo descritivo, de base bibliográfica, junto ao Google Acadêmico e Biblioteca Virtual de Saúde da rede Bireme, no formato de artigos, livros, dissertações e teses, identificando ocorrências progressivas no desenvolvimento neuropsicomotor de crianças com a Síndrome de Williams-Beuren, que subsidiem um cuidado adequado. Para cada comunicação científica foi feita uma resenha/sinopse crítica do material bibliográfico selecionado. **Resultados:** Foram analisadas 49 publicações, sendo 30 artigos, cinco livros, nove dissertações de mestrado e cinco teses

de doutorado, com abordagem específica de características de desenvolvimento, agravos à saúde, necessidades e medidas de intervenção para melhor qualidade de vida a afetados pela SWB. *Conclusão:* Os dados obtidos permitem afirmar que são necessários esforços em conjunto de pesquisadores, profissionais, especialistas da equipe de saúde preparados para atender tais crianças e pais/cuidadores, para melhorar a assistência e o cuidado aos acometidos por doenças raras.

**Palavras-chave:** Síndrome de Williams; doenças raras; crianças com deficiência.

### Abstract

#### ***Williams-Beuren Syndrome: analysis of scientific communications as a contribution to care***

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

**Keywords:** Williams Syndrome; rare diseases; children with disabilities.

### Resumen

#### ***Síndrome de Williams-Beuren: análisis de la comunicación científica como contribución al cuidado***

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

fuentes bibliográficas científicas publicadas en Brasil sobre sentimientos y necesidades de cuidadores familiares y niños con síndrome de Williams-Beuren. *Métodos*: Se trata de un estudio de base bibliográfica con Google Académico y Biblioteca Virtual en Salud de la red Bireme, en forma de artículos, libros, disertaciones y tesis, identificando ocurrencias progresivas en el desarrollo neuropsicomotor de niños con Síndrome de Williams-Beuren, que subvencionan la atención adecuada. Para cada comunicación científica se realizó una revisión / sinopsis crítica del material bibliográfico seleccionado. *Resultados*: Se analizaron 39 publicaciones, 26 artículos, cinco libros, cuatro tesis de maestría y cuatro tesis doctorales, con un abordaje específico de las características del desarrollo, problemas de salud, necesidades y medidas de intervención para una mejor calidad de vida de los afectados por SW. *Conclusión*: Los datos obtenidos permiten afirmar que es necesario un esfuerzo conjunto de investigadores, profesionales, especialistas del equipo de salud preparados para atender a este tipo de niños y padres/cuidadores, para mejorar la atención y el cuidado de los afectados por enfermedades raras.

**Palabras-clave:** Síndrome de Williams; enfermedades raras; niños con discapacidades.

## Introdução

Como biomédica, enfermeira e mãe de um filho diagnosticado com Síndrome de Williams-Beuren (SWB), hoje já adolescente, busco neste estudo apresentar as intervenções que realizei, tendo que me “inventar e reinventar” para dar o máximo para o melhor desenvolvimento neuropsicomotor e de qualidade de vida para meu filho. Ao longo do tempo fui observando, estudando e aprendendo os diferentes contextos que envolvem o cuidado a crianças com doenças raras, considerando além dos sinais e sintomas que apresentam, seus sentimentos e necessidades [1].

O Ministério da Saúde do Brasil define como doenças raras aquelas que afetam até 65 pessoas de cada 100.000 indivíduos, sendo causadas por fatores genéticos (80%), ambientais, infecciosos e imunológicos, principalmente. Existindo entre 6000 a 8000 tipos diferentes. Geralmente são crônicas, progressivas, incapacitantes, às vezes degenerativas, provocando alterações físicas, mentais, comportamentais e sensoriais. O tratamento de pacientes acometidos por doenças raras requer acompanhamento multiprofissional, incluindo geneticista, fisioterapeuta, fonoaudiólogo, nutricionista, psicólogo, entre outros, visando aliviar os sintomas ou retardar seu aparecimento. Supõe-se que apenas 10% dessas doenças exigem tratamento medicamentoso específico e geralmente é de alto custo [2].

A SWB, conhecida simplesmente como Síndrome de Williams (SW), é uma desordem genética rara, estimando-se que um indivíduo nasça portador entre 1/7.500 e 1/20.000 e frequentemente não é diagnosticada. Foi descrita pela primeira vez em 1960 pelo médico cardiologista neozelandês John C P Williams. Em 1961, cardiopediatra alemão observou outras características que complementaram o diagnóstico da síndrome e a doença passou a ser conhecida como Síndrome de Williams-Beuren [3].

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

O nascimento de uma criança com deficiência transforma a família e as mães sentem-se compelidas a mudar sua vida pessoal e profissional, para irem em busca de tratamentos para seus filhos. Entender como se dá a relação entre mães e seus filhos deficientes é fundamental para o desenvolvimento de estratégias que viabilizem maior qualidade de vida para toda a família. Também ouvir a família, em especial a mãe, geralmente a principal cuidadora, no sentido de ajudar outras mães e famílias nas mesmas condições [5-7].

A chegada de um novo membro à família já produz muitas mudanças no grupo familiar, nos aspectos emocionais, físicos, comportamentais, sociais e econômicos, que ficam ressaltados no caso de crianças com necessidades especiais. Cuidar dessa criança reflete-se também na vida do casal, com desafios que podem levar a insatisfações, divergências de opinião, discussões e atritos [8].

São limitadas as pesquisas sobre suporte familiar a pais de crianças com deficiências, mas alguns pesquisadores de diferentes segmentos do desenvolvimento infantil têm criado programas específicos de treinamento de pais. O objetivo é capacitá-los, melhorando o processo de superação, aceitação e inclusão dessa criança com síndrome genética e deficiência cognitiva [9-12].

Ante o exposto, o objetivo deste estudo é analisar publicações científicas sobre manifestações clínicas, sentimentos, necessidades e cuidados a crianças com Síndrome de Williams-Beuren.

## Métodos

O estudo é descritivo, bibliográfico, de análise de comunicações científicas, no formato de artigos, livros, dissertações de mestrado e teses. O roteiro metodológico para a execução do estudo consistiu na identificação da questão da pesquisa, busca na literatura, categorização e avaliação dos estudos obtidos, interpretação dos resultados e síntese do conhecimento. Para nortear a busca bibliográfica partiu-se do questionamento sobre as manifestações clínicas dos portadores de SWB, assim como seus sentimentos e necessidades e de seus familiares cuidadores, com vistas a contribuir para melhores cuidados, no transcorrer de seu desenvolvimento cognitivo e neuropsicomotor.

A busca bibliográfica foi realizada junto à Biblioteca Virtual de Saúde (BVS) da Bireme, organismo internacional especializado que faz parte da OPAS/OMS; na base de dados Lilacs, que é o mais importante e abrangente índice da literatura científica e técnica da América Latina e Caribe; no Scielo, que é uma biblioteca digital de livre acesso e modelo cooperativo de publicação digital de periódicos científicos brasileiros e no Google Acadêmico, considerado nos últimos anos como uma base de dados bem organizada e com maior repertório de publicações científicas online.

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

## Resultados

Foram obtidas 49 publicações que atendiam ao objetivo do estudo, sendo 30 (61,22%) artigos, correspondendo a sete (23,33%) que abordam aspectos dos

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

### Artigos

No Quadro 1 estão os sete artigos, em síntese, que se referem a publicações que abordam sentimentos e necessidades de pais de portadores da SWB. Todas as publicações são de autores nacionais e em português, publicadas entre 2012 e 2019.

#### Quadro 1 - Artigos que abordam sentimentos dos pais de crianças com Síndrome de Williams-Beuren, segundo ano, título e pontos principais

<p><b><i>Estilos parentais e habilidades sociais em pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren, 2012 [9]</i></b> As práticas parentais são estratégias para o convívio diário com filhos com SWB, na busca de comportamentos que propiciem autonomia, independência e responsabilidade. Quase metade dos participantes apresentou um repertório para as habilidades sociais abaixo da média ou muito deficitário, sendo recomendável a inserção em programas de intervenção do tipo treino de pais.</p>
<p><b><i>A morte do filho idealizado, 2012 [10]</i></b> A autora, psicóloga, narra sua experiência como mãe de uma filha com deficiência e o processo de luto obrigatório e repentino da morte do filho idealizado. Relata as incertezas e medos que passou pelo comportamento antiético de alguns profissionais da saúde e da educação, mas fala do acolhimento por outras mães na mesma condição que ela.</p>
<p><b><i>Reações dos familiares frente à descoberta da deficiência dos filhos, 2014 [11]</i></b> Pais com filhos com deficiências enfrentam muitos desafios, que levam a insatisfações, divergências de opinião, atritos, discussão, brigas. Experimentam sentimento de tristeza, culpa, negação. Também esperam ser atendidos de forma sensível, humanizada, mas com sinceridade e veracidade.</p>
<p><b><i>Relação entre percepção de suporte familiar e indicadores de problemas emocionais em pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams, 2014 [12]</i></b> Os pais de crianças SWB são acometidos principalmente de sofrimento mental, ansiedade/depressão/estresse e o suporte familiar é necessário para diminuir agravos emocionais e também precisam ser acolhidos, e ter um espaço para conversar sobre suas dúvidas e dificuldades.</p>
<p><b><i>Estresse em crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren em idade escolar, 2015 [13]</i></b> Há necessidade de capacitação de educadores e pais em relação à síndrome, de modo a incentivá-los a desenvolver ambientes controlados que permitam às crianças a aquisição de autonomia e independência. A estimulação de habilidades cognitivas e habilidades da vida diária diminui os níveis de estresse.</p>
<p><b><i>Grupo de suporte socioemocional para pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams, 2016 [14]</i></b> Os pais declararam: restrições em suas atividades familiares, devido à constante dedicação aos filhos acometidos, como: ir às compras, utilizar transportes públicos, solicitação constante da escola; dificuldades de comportamento ou tirar férias. Isso gera estresse e ansiedade, problemas profissionais e desempenho no trabalho, além de financeiros, quando sentem obrigados a abandonar o emprego.</p>
<p><b><i>As representações sociais da maternidade para mães de filhos/as com deficiência, 2019 [15]</i></b> Existe uma pressão social pelo filho idealizado, dentro de um padrão socialmente aceito. A descoberta na gravidez ou no nascimento de um filho/a com deficiência pode trazer efeitos principalmente sobre os sentimentos das mães, como tristeza, choque, resignação e negação.</p>

Nos Quadros 2 e 3 estão descritos em síntese, os 23 artigos publicados entre 1998 e 2019, que abordam aspectos de desenvolvimento e agravos de doente com SWB.

**Quadro 2 - Artigos que abordam características de desenvolvimento neuropsicomotor e manifestações clínicas de crianças e adolescentes com SWB (1998-2010)**

<p><b>Achados neuro-urológicos da síndrome de Williams: relato de caso, 1998 [16]</b> Menina de seis anos com SWB, com polaciúria e urge-incontinência. Constatado divertículos vesicais e hiperatividade detrusora. É importante a investigação urológica em SWB</p>
<p><b>Anormalidades oculares em 20 pacientes com síndrome de Williams-Beuren, 2002 [17]</b> Opacidades puntiformes no cristalino, estrabismo, íris de padrão estrelado, tortuosidade dos vasos retinianos, hipoplasia do nervo óptico e atrofia da aréola peripapilar. Recomenda-se avaliação oftalmológica completa de crianças Williams e tratar estrabismo para prevenir a ambliopia.</p>
<p><b>Síndrome de Williams: memoria, funciones visuoespaciales y funciones visuconstructivas, 2003 [18]</b> Encontraram-se marcadas dificuldades visuoespaciais, com habilidades linguísticas preservadas, mas a linguagem de conteúdo incompleto e com dificuldades pragmáticas. Isso justifica a necessidade de diagnóstico precoce sobre perfil cognitivo, para planificar estimulação que potencialize as possibilidades cognitivas de crianças com SW</p>
<p><b>Funcionamento cognitivo e produção narrativa na Síndrome de Williams: congruência ou dissociação neurocognitiva?, 2004 [19]</b> Estudo narrativo de SW: grandes déficits na produção narrativa, preservando marcadores sociais em contar história; dificuldades nas tarefas de desenho livre, viso espaciais e copiar figuras geométricas.</p>
<p><b>Un caso de síndrome de Williams-Beuren: facies de gnomo o duendecillo, 2005 [20]</b> Colombiana com SW, 28 anos, analfabeta, atendida em serviço psiquiátrico, com ansiedade, medo, choro, insônia, dependência contínua da mãe e angústia marcada, por alucinações. Exame mental: distraída, desorientada, com alucinações visuais, disartria leve e inteligência muito abaixo da média</p>
<p><b>Genética e linguagem na síndrome de Williams-Beuren uma condição neuro-cognitiva peculiar, 2006 [21]</b> Na SWB: produção verbal pode ser precisa e inteligível, pela integridade do sistema fonológico; o vocabulário receptivo-auditivo adequado em uns e prejudicado para a idade mental em outros. O fenótipo neurocognitivo e linguístico serão importantes para auxiliar na conduta do aconselhamento genético e de intervenção nos aspectos comunicativos</p>
<p><b>Perfil comunicativo de indivíduos com a síndrome de Williams-Beuren, 2007 [22]</b> O desempenho comunicativo mais prejudicado na SWB sugere comprometimentos linguísticos. São necessários estudos mais sistemáticos sobre dissociação de habilidades cognitivas e linguísticas.</p>
<p><b>Aprendizaje de la lectura en los niños con síndrome de Williams, 2008 [23]</b> O nível de leitura na SWB é pouco estudado. Em pesquisa com dois grupos de escolares, com e sem SWB, o desempenho semelhante na precisão de leitura de pseudopalavras, mas foi mais lento na leitura, tanto de palavras quanto de pseudopalavras e tarefas de nomenclatura rápidas.</p>
<p><b>Perfil da fluência da fala na síndrome de Williams-Beuren: estudo preliminar, 2009 [24]</b> O padrão de fala fluente na SWB sustenta-se pela efetividade da alça fonológica. SWB mostrou a presença de disfluências que podem ser decorrentes de prejuízo no processamento léxico-semântico e sintático da informação verbal. Necessário pesquisas mais sistemáticas</p>
<p><b>Intervenção motora em uma criança com Síndrome de Williams, 2009 [25]</b> Observaram-se avanços positivos nas áreas de motricidade fina, equilíbrio e esquema corporal, mostrando a relevância da intervenção motora</p>
<p><b>Notas no percurso: linguagem musical e Síndrome de Williams, 2009 [3]</b> SWB: aptidões musicais de crianças com SWB não são científicos; vários têm ouvido absoluto; vários aumento relativo do plano temporal esquerdo, similar ao observado em músicos virtuosos</p>
<p><b>Avaliação da motricidade ampla e fina na Síndrome de Williams: relato de caso, 2010 [26]</b> Estudo em criança de 8 anos com SWB: maior dificuldade na motricidade fina em relação à ampla; na escrita; em manipular objetos movimento de pronação e supinação e no movimento de pinça</p>
<p><b>Indicadores de problemas de comportamento em crianças e adolescentes com Síndrome de Williams: dados preliminares, 2010 [27]</b> Em SWB: usados o Inventário de Problemas de Comportamento e o Questionário de Comunicação Social. A maior parte tinha estereotipia e autoagressão; Transtorno Global de desenvolvimento e um autismo. Pais e professores devem ser preparados em programas de manejo comportamental</p>

**Quadro 3 - Artigos que abordam características de desenvolvimento neuropsicomotor e manifestações clínicas de crianças e adolescentes com SWB (2011-2019)**

<p><b><i>Anthropometric and body-mass composition suggests an intrinsic feature in Williams-Beuren syndrome, 2011</i></b>[28]</p> <p>São raros os estudos de composição corporal na SWB. Estudo com 17 brasileiros com SWB: estado clínico e nutricional, altura, peso, índice de massa corporal, tríceps e espessura da dobra cutânea subescapular e no braço: área muscular e área de gordura; 4 consideradas atrofiadas; 2 severamente desnutridas; anomalias nos estoques de gordura e baixa estatura</p>
<p><b><i>Comportamento social em jovens com a Síndrome de Williams-Beuren, 2011</i></b> [29]</p> <p>Uso da Escala de Comportamento Adaptativo de Vineland e o Inventário de Habilidade Social: boa desenvoltura social, tinham sentido crítico rebaixado no meio social e grandes prejuízos adaptativos</p>
<p><b><i>Estresse em crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren em idade escolar, 2013</i></b> [13]</p> <p>Índice elevado de estresse nas crianças e adolescentes com SWB; discriminação na escola, risco de aumento da pressão arterial e nível de cortisol alterado; não se adaptam a círculos de convivência, pois muitas vezes agem de maneira inadequada, o que gera estresse; As alterações cardiovasculares e renais os tornam mais vulneráveis ao estresse</p>
<p><b><i>Análise do comportamento e do desempenho em atividades básicas e instrumentais de vida diária em adolescentes e jovens adultos com Síndrome de Williams-Beuren 2013</i></b> [30]</p> <p>Pouco se conhece sobre o comportamento de pessoas com SWB no Brasil em relação a Atividades de Vida Diária - rotina diária de autocuidado e de alimentação. Possuem déficits de atenção, de problemas sociais e de alterações na fluência do pensamento. dependência de familiares</p>
<p><b><i>Sono-vigília, aspectos de memória e melatonina em Síndrome de Williams-Beuren, 2014</i></b> [31]</p> <p>Portadores de SWB têm distúrbios no ciclo sono-vigília; sono ineficaz, resistência em ir para a cama, acordar durante a noite; sonolência durante o dia. É aventado se seria o padrão anormal na síntese de melatonina, hormônio capaz de modular a qualidade do sono</p>
<p><b><i>Achados orais e tratamento odontológico em uma criança com Síndrome de Williams-Beuren, 2015</i></b> [32]</p> <p>Cuidado odontológico na SWB: mordida aberta, empuxo na língua, espaçamento interdental, hipomineralização do esmalte e hipoplasia; - tratar aversão a ruídos, fofobia, medo e ansiedade; instruções de higiene bucal, uso alimentar e diário de um enxaguante bucal de flúor de sódio.</p>
<p><b><i>Avaliação da consciência fonológica na Síndrome de Williams, 2015</i></b> [33]</p> <p>Por meio da decodificação das letras em seus sons correspondentes, é a chave da capacidade de ler palavras fluentemente. Os próprios indivíduos não compreendem as implicações imediatas de frases e sentenças construídas por eles mesmos</p>
<p><b><i>Síndrome de Williams-Beuren: história contada de experiência vivida, 2017</i></b> [1]</p> <p>SWB: cuidados devem ser mais investigados para melhorar a qualidade de vida, seja no contexto familiar, seja em núcleos sociais, escola, clubes e outros espaços públicos. Os cuidados representam tudo o que o paciente e sua família têm de concreto em termos de assistência em saúde, autonomia e adaptação à sociedade na vida adulta</p>
<p><b><i>Síndrome de Williams – Beuren, 2019</i></b> [34]</p> <p>SWB: importância da avaliação do crescimento e desenvolvimento e puberdade precoce; precisam de cuidados multiprofissionais toda a vida, com exames médicos de rotina, controle de cálcio sérico, vitamina D, rastreio de hipotireoidismo, avaliação cardíaca.</p>
<p><b><i>Aprendizagem matemática na Síndrome de Williams-Beuren, Perspectivas da Educação Matemática, 2019</i></b> [35]</p> <p>Este artigo aborda o desempenho do processamento numérico (senso e processamento numérico e cálculo) de um aluno do 8º ano do ensino fundamental com SWB, constatando-se desempenho matemático correspondente a um aluno do 3º ano existindo várias disfunções matemáticas</p>

### Livros

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

*Livro 1: 2010 [36] - O filho eterno:* é um relato autobiográfico do autor, expondo os medos, as dificuldades, as incertezas e até algumas vitórias em se ter e criar um filho com Síndrome de Down. Ao saber o diagnóstico o pai tem pensamentos egoístas e cheios de crueldade: (...) o filho ter uma complicação e morrer; pensou muito em abandonar a esposa e apagar essa passagem da sua vida (...); “esquecer” o problema do filho... cai em si quando a diretora da escola comunica que ele deverá ir para uma escola específica para crianças como ele; fica arrasado e vem a notícia que sua esposa está grávida novamente. O livro surge do pânico de ter outro filho igual ao irmão...aproximação do filho leva à aceitação, mas ainda tenta moldar o filho a seu gosto.

*Livro 2 - 2018 [37] - Mães raras, essas mulheres fortes:* A autora é engenheira e narra a história de sete mães de crianças com doenças raras que conheceu pelo Brasil e se tornaram referência para outras mães. Entrou nesse “mundo” quando foi convidada por uma amiga a participar da cerimônia de fundação da Associação Brasileira de Síndrome de Ehlers-Danlos e Hipermobilidade, a SED Brasil e reconheceu em si vários sinais e características, diagnóstico confirmado depois. Então, decidiu que aquele universo de doenças raras faria parte de sua vida. “Tocada”, escreveu “mães raras” como ela diz, e decidiu contar suas histórias, entrevistando-as e acompanhando o dia a dia de cada uma, constatando como é difícil a trajetória de uma mãe rara, considerando: Os encontros e desencontros dentro da família: por causa do filho doente, casamentos são melhorados ou desfeitos; pais que vão embora, se tornam apenas provedores; as idas e vindas a hospitais, clínicas e especialistas, exames dolorosos, enfim, um verdadeiro calvário; A busca incessante pelo diagnóstico: muitas vezes tardio, errado, culminando no agravamento da doença, com sofrimento e, até morte prematura; O medo do diagnóstico e a incerteza do futuro: o que fazer? Procurar viver um dia de cada vez, se preparar para o luto; sofrer, chorar, renovar as esperanças, se questionar... Até quando? A falta de credibilidade: muitas vezes essas mães são tidas como depressivas e loucas, vendo doença onde não existe; O despreparo dos profissionais: muitas vezes são antiéticos e insensíveis, como no caso de uma mãe, quando engravidou pela segunda vez e os médicos queriam que ela abortasse, já que tinha 75% de chance do bebê ter mucopolissacaridose como o irmão.

Mas também destaca sentimentos comuns em todas essas histórias dessas mães raras: oferecem dedicação quase exclusiva, abrindo mão de sua própria vida, deixando de lado suas profissões e buscar sustento em trabalhos diversos; mesmo precisando de ajuda, ajudam outras mães; criaram institutos ou blogs para que outras mães fossem ouvidas; tiveram coragem e garra para persistir, para buscar o melhor

para seus filhos, não aceitando um não como resposta e seguir em frente apesar dos obstáculos; tiveram resiliência... capazes de aguentar o que a vida lhe impôs, mesmo fraca fica forte, tem medo e coragem ao mesmo tempo, sente culpa- e ao mesmo tempo se dá alforria. É uma verdadeira camaleoa; possui muito amor, um amor ágape, pela simbiose entre mãe & filho.

*Livro 3 – 2019 [38] - Mãe coragem: convivendo com a Síndrome de Williams: Conta a trajetória de vida de Jô Nunes, que participou do livro “Mães raras”, em busca do diagnóstico de sua filha J, com Síndrome de Williams. Falando sobre sua situação espera ajudar outras mulheres, mas, mais do que isso, dá uma lição de vida, de força, de determinação e fé. Num mundo egoísta e preconceituoso, mostra como superar as dificuldades e conseguir proporcionar um tratamento adequado e digno para sua filha. Enfrentou muitas barreiras, desde o nascimento, notando que sua filha era “diferente”, mas não acreditaram nela. Acharam que estava com depressão e até rejeitando a filha, que chorava muito. Ninguém suportava ficar ao lado dela e Jô teve que enfrentar tudo sozinha. (...) muitos pediatras disseram que era só manhã, quando tinha cólicas renais; com um mês de vida teve a primeira pneumonia de repetição, uma por mês; depois meningite; confusa, sem orientação, vagueava pelos postinhos e hospitais; praticamente morou em hospitais e UTIs; até meningite a filha teve. Vivia em consultas e exames, mas nada de concreto surgia. Numa dessas passagens por um hospital, enquanto aguardava ser chamada, J, que era hiperativa, se cansou de esperar e resolveu dar um show. Pegou uma revista, enrolou e fingiu ser um microfone e começou a cantar. Foi quando passaram por ela dois homens de jaleco branco e apontaram para ela, dizendo em inglês: Williams Syndrome! Riram e seguiram seu caminho. Jô ficou desesperada e foi atrás deles, segurou-os pelo braço e gritou: alguém fala inglês aqui? e um rapaz traduziu a conversa. Então Jô soube que precisava consultar um geneticista. Indicaram um geneticista muito famoso, mas infelizmente ele achou que Jô precisava de tratamento e orientou a família a levá-la para um tratamento psiquiátrico. Com medo de ser internada, Jô se calou por sete anos, mas sozinha buscava o diagnóstico para sua filha. Durante esse tempo, as pessoas do seu meio diziam que ela era hipocondríaca, que precisava se tratar. Finalmente ela conseguiu agendar uma consulta para outro geneticista no Instituto da Criança, mas a fila era de 3 anos e todos os dias, antes e depois do trabalho ela passava por lá, para saber se tinha surgido uma vaga. Numa dessas ocasiões, levou a filha consigo. Enquanto aguardava, percebeu que uma mulher oriental ficou encarando J e ela perguntou: Mãe, ela tem Síndrome de Williams? Jô conta que começou a chorar muito e disse que há muito tempo estava tentando provar isso. Muita falta de informação fez com que Jô visse sua filha passar por*

sofrimento e preconceito, principalmente na escola. Lutou e luta pelo direito à inclusão e acesso ao diagnóstico.

*Livro 4 – 2020 [39] - Sou a mãe dela:* A autora narra a trajetória de vida ao lado de sua filha diagnosticada ainda no útero, com uma malformação óssea. Aos cinco meses de gravidez, se viu perdida após uma consulta de rotina do pré-natal. No ultrassom, a primeira descoberta: “pé torto congênito”, os pés não estavam se desenvolvendo como o esperado. A cada consulta e exame, novas suspeitas apareciam: tibia da perna direita encurtada e malformação da mão direita. Relata que enfrentou o desconhecido relacionado à patologia da filha. Foram anos entre cirurgias e consultas médicas para tratar a hemimelia fibular da sua filha, uma deformidade ortopédica, congênita e rara, que a criança nasce sem a fíbula e pode afetar uma ou as duas pernas. A ausência da fíbula prejudica o equilíbrio e o crescimento da perna afetada e exige tratamento cirúrgico de alongamento ósseo. No caso, a filha da autora nasceu sem a fíbula da perna direita, além do pé torto congênito esquerdo, falta de dedos nos pés (dois no lado direito e um no esquerdo) e a mão direita com dois dedos (o polegar é mais largo, porque apesar de ter a aparência de um dedo, na verdade são dois colados). Enfrentou o preconceito e se blindou com a armadura de mãe para conter os comentários que surgiam. Ao todo, foram 15 anos de luta, com quatro cirurgias corretivas e seis alongamentos ósseos. A última cirurgia ocorreu em 2013, com a reconstrução do pé direito, durando 10 horas. Atualmente, a filha da autora está cursando a faculdade de medicina, na Escola Paulista de Medicina.

*Livro 5 – 2021 [40] - Sou fã do Enzo.com:* A autora, por meio do olhar, tanto de mãe como de educadora e pesquisadora, descreve situações diárias, do período da infância (do nascimento até os 12 anos de idade), especificamente de seu filho Enzo, uma criança diagnosticada com SW, mas, sobretudo, focando nas potencialidades verificadas ao longo do seu desenvolvimento, oportunizando acesso sobre a SW, com fundamentações teóricas e buscando “humanizar” a definição de deficiência a partir do compartilhamento de informações. O livro também aborda aspectos como: diagnóstico e principais características clínicas, comportamentais e o processo de inclusão escolar. Diz que seu livro não tem a finalidade de ser um guia ou manual, uma vez que cada ser é único em seu desenvolvimento e há de se considerar o meio em que está inserido. Uma das lições aprendidas pela autora nesses anos é de que na busca por respostas, a descoberta, muitas vezes, é por “tentativa e erro”. Contudo, que as informações possam contribuir, em especial, com as famílias que venham a se identificar com as

situações relatadas e com a formação continuada de profissionais, principalmente da educação.

### ***Dissertações de mestrado***

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

*Desenvolvimento e aplicação de programa de orientações para manejo comportamental de crianças e adolescentes com SWB em sala de aula. Mestrado Universidade Presbiteriana Mackenzie São Paulo, SP, 2011 [41]*

O objetivo foi desenvolver e avaliar a eficácia de um guia de orientação para professores sobre estratégias de manejo dos comportamentos de desatenção e hiperatividade em crianças e adolescentes com Síndrome de Williams. A amostra foi composta por 10 participantes, cinco são crianças com diagnóstico clínico e citogenético-molecular de Síndrome de Williams com indicadores de desatenção e hiperatividade, conforme avaliação padronizada com uso do Inventário dos Comportamentos de Crianças e Adolescentes de 6 a 18 anos (CBCL/6 18). Os cinco participantes restantes foram seus respectivos professores. Os instrumentos de coleta de dados foram: a) Inventário de comportamentos para crianças e adolescentes entre 06 e 18 anos. Formulário para professores (TRF 6/18), b) Escala de Transtorno de Déficit de Atenção e/ou Hiperatividade de Benczik: Versão de Professores; c) Questionário para verificar o conhecimento do professor sobre conhecimentos gerais da Síndrome de Williams; d) Guia de orientações a professores para manejo comportamental de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams em sala de aula. O estudo foi desenvolvido em três fases: Fase I: avaliação inicial mediante uso dos instrumentos acima; Fase II: implementação do guia de orientações a professores para manejo comportamental das crianças e adolescentes em sala de aula com duração de quatro meses e acompanhamento quinzenal junto ao professor da aplicação do guia e, Fase III: avaliação final de padrões comportamentais de desatenção e hiperatividade/impulsividade. Os principais resultados mostraram caso a caso que todas

as crianças, com exceção da criança número 4, diminuíram os problemas de comportamento conforme a escala Benczik. Já estes mesmos resultados não se verificaram com a mesma estabilidade em todas as crianças mediante aplicação do TRF/6-18. As estratégias do guia parecem ter sido seguidas adequadamente pelos professores de três das cinco crianças, sendo justificado que a impossibilidade de cumprimento de outras estratégias deu-se pela rigidez da rotina escolar e cronograma de aulas, a falta de tempo, falta de material pedagógico adequado às necessidades específicas de escolarização da criança e falta de apoio familiar, dentre outros. Conclui-se que o guia de orientações desenvolvido pode ser uma tentativa de manejo de contingências de baixo custo que pode ser utilizada pelos professores de acordo com as orientações estabelecidas, destacando sua viabilidade na amostra envolvida.

*Grupo de suporte familiar e treino de práticas parentais e habilidades sociais para pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams.* Mestrado Universidade Presbiteriana Mackenzie, São Paulo, SP, Brasil, 2011 [42]

Assim o presente trabalho se propôs a desenvolver, implementar e avaliar a eficácia de um programa de suporte familiar, treino de práticas parentais e habilidades sociais para pais de crianças e adolescentes com SW. Para isso, foram avaliados problemas de comportamento (Adult Self-Report (ASR)) e indicadores de saúde mental como estresse (ISSL), ansiedade (Inventário de Ansiedade Beck), depressão (Inventário de Depressão Beck), além de estilos parentais (Inventário de Estilos Parentais), habilidades sociais (IHS), percepção de Suporte Familiar (IPSF) e qualidade de vida (WHOQOL-bref) no grupo de pais. Após isso, houve a implementação de um grupo de suporte familiar, treino de práticas parentais e habilidades sociais para pais com sete encontros semanais que trataram de cada um dos temas avaliados. Então, foi constituído um espaço de discussão onde cada um dos temas foi tratado pelo grupo. Após isso, houve nova aplicação desses instrumentos para avaliar mudanças nos indicadores. Participaram desse processo inicialmente treze pais dos quais oito concluíram todo o processo. Os dados dos instrumentos foram analisados por meio de suas padronizações e comparados antes e após a intervenção. Como resultados, observaram-se, nos indicadores de saúde mental, presença de sinais de ansiedade e depressão além de características de estresse na fase de resistência, com sintomatologia psicológica. Com relação às características de práticas parentais, habilidades sociais e qualidade de vida no grupo de pais, foi possível observar que alguns pais demonstraram prática de monitoria positiva como abaixo da média e práticas de punição inconsistente com estilo parental de risco. Quanto aos índices de habilidades sociais, observou-se que quase

metade dos participantes apresentaram um repertório para as habilidades sociais abaixo da média ou muito deficitário. Referente a relação de presença de problemas de comportamento indicado pelo ASR, há indicadores de problemas associados à ansiedade/depressão e isolamento, além de alguns indicativos de comportamento agressivo. De modo geral, após a intervenção, índices em muitas áreas avaliadas apresentaram redução. Demonstrando, assim, eficácia do programa de suporte familiar, treino de práticas parentais e habilidades sociais para pais de crianças com SWB.

*O estresse em crianças e adolescentes com síndrome de Williams-Beuren no contexto escolar.* Mestrado Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo Programa de Pediatria, São Paulo, SP, Brasil, 2012 [43]

*Objetivo:* Determinar os níveis de estresse em crianças e adolescentes com SWB e comparar com o grupo controle; verificar o nível de estresse entre crianças e adolescentes com SWB que frequentam escola de inclusão e escola especial; correlacionar o nível de estresse em crianças e adolescentes com SWB com coeficiente de inteligência (QI) e caracterizar os tipos de reações de estresse em crianças e adolescentes com SWB. A amostra foi composta por 40 crianças e adolescentes com idade entre 7 e 18 anos cujo diagnóstico genético-molecular foi positivo para SWB e 40 crianças e adolescentes sem a síndrome para grupo controle, pareados por idade e por sexo. Os instrumentos para avaliação de níveis (normal, alerta, resistência e exaustão) e tipos de reações (físicas, psicológicas, psicológicas com componente depressivo e psicofisiológicas) de estresse foram: Escala de Stress Infantil (ESI) e Inventário de Sintomas de Stress para Adulto de Lipp (aplicado apenas para o grupo controle com mais de 14 anos de idade). A avaliação de QI foi obtida pelos instrumentos de Escala de Inteligência para Crianças (WISC) e Escala de Inteligência para Adulto (WAIS). Os índices elevados de estresse foram encontrados em 50% dos pacientes com SWB e em 28,6% do grupo controle, cuja diferença foi estatisticamente significativa ( $p < 0,001$ ). O nível de estresse total nos pacientes com SWB (alerta 13; resistência 6; exaustão 1) e no grupo controle (alerta 3; resistência 5). Em relação ao tipo da escola, os índices elevados de estresse foram mais frequentes em 69,2% das 13 que frequentaram escola especial do que 40,7% das 27 pacientes que estudaram em escola de inclusão, sem diferença estatisticamente significativa. Os pacientes com  $QI < 60$  apresentaram maior índice de estresse em comparação aos pacientes com  $QI > 60$  e  $< 89$  sem diferença estatisticamente significativa. Os tipos de reações ao estresse nos pacientes com SWB físicas (57%) e psicológicas com componente depressivo (67%) foram mais frequentes, enquanto no grupo controle não houve diferença. As crianças e adolescentes com SWB

apresentaram índices elevados de estresse indiferente do tipo de escola que frequentavam. O presente estudo alerta sobre os prejuízos físicos e emocionais que o estresse pode causar às crianças e adolescentes com SWB, que podem interferir nas relações sociais, atividades de vida diária e desempenho acadêmico. Futuras pesquisas sobre estresse na SWB se fazem necessárias.

*Indicadores de saúde mental e estilos parentais: uma comparação entre grupo de pais de crianças e adolescentes com síndrome de Williams e grupo de pais de crianças e adolescentes com queixas de desatenção e hiperatividade.* Mestrado Universidade Presbiteriana Mackenzie, São Paulo, SP, Brasil, 2012 [44]

O Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH) exibe um padrão persistente de desatenção e/ou hiperatividade e impulsividade. É caracterizada por agitação motora, dificuldade ou relutância para realizar tarefas que requerem esforço e concentração; apesar da ausência de deficiência intelectual, o transtorno pode levar à incapacidade social, fracasso escolar e dificuldades nas relações familiares. De acordo com a literatura, há maior prevalência de problemas relacionados à saúde mental e práticas inadequadas de estilo parental em pais de crianças com deficiência intelectual. Assim, este estudo tem por objetivo avaliar indicadores de saúde mental e práticas de estilo parental em pais de crianças e adolescentes com SWB e deficiência intelectual, e compará-los com um grupo de pais de crianças com TDAH (sem deficiência intelectual). Foi utilizado um método descritivo correlacional; a amostra foi composta por 30 pais de crianças com TDAH e 24 pais de crianças com SWB. Os instrumentos de coleta de dados foram: *Parenting Style Inventory (PSI)*, *Family Support Perception Inventory (FSPI)*, *Adult Self-Report 18-59 (ASR)*, *World Health Organization Quality of Life (WHOQL-bref)*. Os resultados mostram que apesar do índice positivo de práticas parentais adequadas por parte dos pais de ambos os grupos, foi observada a utilização de práticas negativas, incluindo negligência e maus-tratos físicos. O grupo de pais (TDAH) apresenta percepção deficiente do suporte familiar e da qualidade de vida na área de relações sociais. Ambos os grupos apresentaram índices clínicos ou limítrofes de ansiedade, depressão e queixas somáticas, sendo esse índice maior para os pais (TDAH). Portanto, verificou-se a necessidade de criação de programas de apoio que enfoquem a dinâmica e o funcionamento dessas famílias, a fim de promover a saúde mental, qualidade de vida e práticas parentais adequadas.

*Sentir, pensar e agir na relação: um programa de promoção de competências sociais aplicado a uma criança com Síndrome de Williams.* Mestrado Instituto Politécnico de Castelo Branco Escola Superior de Educação. Coimbra, Portugal. 2012 [45]

Trata-se um estudo de caso, participando uma criança com SWB, organizado como uma pesquisa-ação, com vistas à promoção ajuda na realidade estudada. A criança apresentava perfil pragmático peculiar com a existência de aspectos facilitadores e perturbadores da interação social e níveis baixos de envolvimento na interação com os seus pares em contexto de recreio. Para colmatar estas dificuldades foi elaborado o programa de promoção de competências sociais Sentir, Pensar e Agir na Relação, o qual foi especificamente elaborado para o contexto desta investigação. Afigurou-se como sendo um programa flexível cujos objetivos se centraram na facilitação do reconhecimento e desenvolvimento das competências sociais da criança e do seu relacionamento interpessoal, pela criação de um ambiente de interações positivas. Depois da aplicação deste programa verificou-se que a criança apresentou melhoras, na medida em que o seu perfil pragmático passou a ser caracterizado por um maior número de aspectos facilitadores da interação social e pela diminuição dos aspetos perturbadores. Almejava-se que a criança investigada melhorasse a qualidade das relações interpessoais e que seu processo de inclusão possa ser potencializado.

*Síndrome Williams no Ensino Regular Inclusão e interação de um aluno com Síndrome de Williams numa turma de 1.º ciclo do ensino regular.* Mestrado, Instituto Superior de Ciências Educativas Departamento de Educação Lisboa, Portugal, 2014 [46]

Trata-se de estudo de caso descritivo, qualitativo, referente a uma criança do sexo feminino, com nove anos, refugiada da Somália, com diagnóstico genético da Síndrome de Williams-Beuren (SWB). O objetivo principal foi analisar a interação/inclusão entre a criança portadora de SW e os seus pares. Foram realizadas pesquisas bibliográficas, observação naturalista (com uso de instrumento para registro das observações) em diferentes contextos (sala de aula, recreio e refeitório); análise do processo individual da aluna, realizadas entrevistas com os pais, professores da unidade de multideficiência e professora titular de turma, além de um teste sociométrico à turma do regular. Os resultados permitem dizer que os entrevistados consideraram que a aluna estava integrada/incluída na classe regular, e na escola. Um ponto positivo era que a criança era aceita e muito protegida e solicitada pelos seus colegas. O estudo pode servir para todos os intervenientes no cotidiano de crianças com SWB e também para outras pesquisas nesse enfoque.

*O aluno com deficiência causada pela Síndrome de Williams na escola comum: processos inclusivos pelas falas daqueles que os vivenciam.* Mestrado Programa de Pós-Graduação em Educação da Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, Brasil, 2014 [47]

Este estudo buscou entender como vem se dando o processo de inclusão do aluno com deficiência causada pela Síndrome de Williams no contexto da escola comum. Abordagem qualitativa a partir da perspectiva metodológica das narrativas, pois esta utiliza como fontes de informação sujeitos, em relatos escritos ou falados, cujas experiências de vida estejam diretamente relacionadas com o tema de estudo. Para alcance dos objetivos propostos, apresentamos este estudo à luz da teoria sócio-histórica, pois esta compreende o sujeito como produtor de conhecimento e cultura, ao mesmo tempo em que já nasce imerso em uma história e cultura que lhe é anterior... Como resultados das escutas realizadas em campo, as narrativas dos sujeitos envolvidos nesse estudo nos direcionaram a reflexões acerca da inclusão escolar e do papel do professor no processo, bem como os modos de utilização do diagnóstico clínico pelos profissionais da educação e os processos de aprendizagem do aluno com deficiência causada pela Síndrome de Williams. Esta pesquisa demonstrou que, apesar de muitos profissionais buscarem a inovação da prática, muitos outros desafios, como a formação de professores, permeiam esse processo na luta pela implementação de uma educação verdadeiramente inclusiva.

*Avaliação do potencial de aprendizagem em crianças com Síndrome de Williams - Beuren.* Mestrado, Programa de Estudos Pós-Graduados em Fonoaudiologia, PUC-SP, São Paulo, Brasil, 2014 [48]

O objetivo da pesquisa foi verificar o potencial de aprendizagem de três crianças com síndrome de Williams-Beuren e contribuir para seu acesso ao currículo escolar. Pesquisa exploratória, qualitativa, tipo estudo de caso, cadastradas na Associação Brasileira de Síndrome de Williams (ABSW). Foi realizada sessão assistida, composta de três fases: fase inicial sem ajuda do avaliador (pré-teste); fase de mediação (com ajuda) e fase de manutenção, sem ajuda (pós-teste). Foram utilizados dois instrumentos de avaliação: o Token Test e o Teste de Audibilização. Realizou-se comparação das avaliações antes e depois da fase de mediação, relacionando com a tabela das funções cognitivas de Feuerstein. As crianças investigadas apresentaram melhora de desempenho das tarefas após a fase de mediação, o que denota que possuem potencial

de aprendizagem que pode ser estimulado. A avaliação assistida foi considerada um instrumento eficaz para identificar as funções cognitivas deficientes e o potencial de aprendizado dos sujeitos, contribuindo para a intervenção e o acesso ao currículo escolar.

*Avaliação comportamental e programa de treinamento de pais de indivíduos com síndrome de Williams.* Mestrado, Universidade Federal de Minas Gerais, Faculdade de Medicina. Programa em Ciências da Saúde, Minas Gerais, Brasil, 2015 [49]

O objetivo foi caracterizar os problemas comportamentais mais frequentes em uma amostra de indivíduos com SW e verificar a viabilidade de intervenções no formato de treinamento de pais. Para isto, foram realizados dois estudos. O primeiro estudo investigou problemas de comportamento mais frequentes em uma amostra de 23 indivíduos, com idades de seis a 34 anos. Os dados foram levantados a partir do inventário de comportamento para crianças e adolescentes (CBCL 6/18 anos) e da análise do relato dos pais durante a anamnese. O resultado demonstrou problemas de pensamento, ansiedade, problemas atencionais e sociais como os mais frequentes na amostra. Esse resultado é semelhante ao de outros estudos na literatura. Além da avaliação, foi realizado um estudo exploratório de intervenção, com uma série de casos de pais que participaram do treinamento de pais (TP) para indivíduos com SW. Os participantes deste estudo foram divididos em dois grupos. Um grupo de pais, de sete indivíduos com SW, que realizaram TP e um grupo controle constituído por pais de indivíduos com deficiência intelectual, sem participar de TP. Os pais de indivíduos com SW participaram de atendimentos individuais. No grupo de comparação os pais responderam o instrumento CBCL (6/18 anos) em dois momentos, com o intervalo de oito semanas entre as entrevistas, sem atendimento em TP. Foram obtidas as diferenças (score T) entre o pré e o pós-teste, no índice do total de problemas do CBCL (6/18 anos) e os dados foram comparados entre grupos. Além disso, uma análise entre juízes sobre os efeitos da intervenção no comportamento alvo foi realizada. E, por fim, uma análise de uma escala de satisfação do consumidor, Escala de Satisfação dos Pacientes com Serviço de Saúde Mental (SATIS-BR), foi respondida pelos pais que participaram do TP. Os resultados apontaram para uma mudança no comportamento em maior parte dos indivíduos com SW, com redução de sintomas no CBCL e satisfação dos pais que participaram da intervenção.

### ***Teses de doutorado***

A seguir, estão descritas em síntese, com número de citação da referência bibliográfica, as cinco teses de doutorado analisadas neste estudo, sobre acometidos por Williams-Beuren. Todos os doutorados foram realizados em universidades paulistas, sendo 2 (40%) na Faculdade de Medicina da USP/SP e os restantes no Instituto de Biociências de Botucatu, Universidade Presbiteriana Mackenzie e Escola Paulista de Medicina, Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP).

*Caracterização do fenótipo comportamental e de linguagem na síndrome de Williams-Beuren.* Doutorado, Universidade Estadual Paulista, Instituto de Biociências de Botucatu, São Paulo, Brasil, 2010 [50]

O objetivo deste estudo foi caracterizar o fenótipo comportamental e da linguagem na SWB. A casuística foi formada por 40 indivíduos com diagnóstico da SWB, positivos para a deleção do gene da elastina na região cromossômica 7q11.23, sendo 30 falantes do português do Brasil e 10 falantes do português de Portugal. Também foram avaliados 30 indivíduos controles falantes do português do Brasil e 10 falantes do português de Portugal. Para responder ao objetivo, a pesquisa foi dividida em 3 estudos. Estudo 1 teve como objetivo investigar problemas comportamentais de crianças e adolescentes com a SWB, identificados pelos pais e correlacioná-los ao desempenho intelectual e de linguagem. No estudo 2, o objetivo foi caracterizar o perfil da fluência da fala em indivíduos com a SWB na situação de narrativa, comparando-os com indivíduos com desenvolvimento típico de linguagem e idade mental. O objetivo do estudo 3 foi comparar o desempenho de indivíduos com SWB com controles semelhantes por idade mental e cronológica em tarefas auditivas e visuais, além de investigar o perfil de habilidades auditivas comparadas às visuais. Foi aplicado o inventário comportamental Child Behavior Checklist (CBCL/6-18 anos), provas e testes de linguagem para o estudo 1. Foram aplicadas tarefas em situação de narrativa, com apresentação de figura de ação e figuras sequenciais para análise da fluência no estudo 2. O Teste Illinois de Habilidades Psicolinguísticas foi utilizado no estudo 3. Os resultados dos estudos mostraram: problemas de atenção e com contato social foram os mais referidos pelos pais dos indivíduos com SWB; os problemas comportamentais identificados pelos pais estão mais diretamente relacionados ao desempenho da linguagem (estudo 1); a fluência da fala mostrou diferenças significantes, principalmente para as disfluências comuns da fala e pausas com frequência; mais elevada para o grupo SWB em relação aos controles; não foram encontradas diferenças estatisticamente significantes entre a fluência da fala do grupo com a SWB do Brasil quando comparada a Portugal (estudo 2).; quanto ao desempenho no ITPA os resultados mostraram diferenças

estatisticamente significantes entre o grupo com SWB e controles por idade mental e cronológica para todas as tarefas auditivas e visuais; o grupo com a SWB apresentou desempenho semelhante entre habilidades auditivas e visuais (memória sequencial e clusura); e desempenho superior para habilidades visuais em relação às auditivas (recepção e associação). Os achados sugerem que os comportamentos predominantes, identificados pelos pais de indivíduos com a SWB apresentam correlação com o desempenho na linguagem (estudo 1). Sugere-se que a frequência aumentada das disfluências apresentadas pelos indivíduos com a SWB do Brasil e de Portugal, na situação de narrativa, pode estar relacionada às dificuldades na elaboração e organização da linguagem (estudo 2). Sugerem ainda que tanto as habilidades auditivas quanto as visuais estão prejudicadas na SWB, quando o ITPA foi analisado (estudo 3).

*Avaliação do funcionamento cognitivo de pacientes com SWB.* Doutorado, Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, Brasil, 2011 [51]

Foram estudados 31 pacientes com diagnóstico de SWB com idades entre 9 e 26 anos. Nos objetivos foram avaliados a capacidade cognitiva, o QI (Quociente de Inteligência) de execução, verbal e total, a frequência de déficits visuo-espaciais, traços autistas e os resultados encontrados com os moleculares. Os testes utilizados foram: WISC-III, WAIS-III, Figuras complexas de Rey e Escala de Traços Autísticos (ATA). O QI total variou de 51 a 86 (mediana de 63): 22 com deficiência mental leve, 4 com deficiência mental moderada; 4 limítrofes. Todos os pacientes apresentaram déficit visuo-espacial. A frequência de traços autistas foi encontrada em 13/31 pacientes (41,94%) com predomínio no sexo masculino (10M:3F). Não foi encontrada correlação entre a presença de traços autísticos e tamanho da deleção. O estudo reforça a importância da avaliação sistemática da função cognitiva em pacientes com SWB e alerta para a presença da alta frequência de traços autísticos, como achados preliminares e sugerindo novos estudos.

*Produção e avaliação de vídeo documental como recurso de orientação para pais e cuidadores de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren.* Doutorado Universidade Presbiteriana Mackenzie São Paulo, Brasil, 2015 [52]

O objetivo foi produzir e avaliar um vídeo informativo de orientação para pais e cuidadores sobre o manejo comportamental de pessoas com síndrome de Williams-Beuren. Consideraram-se os padrões comportamentais, emocionais e cognitivos, além da influência do meio ambiente e o déficit intelectual. Conhecendo os sintomas, é

possível auxiliar no diagnóstico precoce e melhor manejo do cuidado e na qualidade de vida. A avaliação do vídeo foi feita por 46 juízes que responderam a dez questões objetivas sobre seu conteúdo e desenvolvimento. Os juízes foram: três profissionais que atuam na área, oito alunos de graduação, 11 formados em psicologia e 24 pais/cuidadores de pacientes com SWB. Em oito das 10 questões de avaliação houve 100% de aprovação dos juízes, revelando que o vídeo cumpriu seu principal objetivo de contribuir científica e socialmente, para informar e orientar pais/cuidadores de pessoas com SWB. Então, o vídeo tem orientações relevantes e atende às necessidades de informação do público-alvo, com uma proposta de fácil entendimento.

*Análise do comportamento adaptativo na Síndrome de Williams-Beuren, Síndrome de Down e Transtorno do Espectro Autista.* Doutorado, Escola Paulista de Medicina, Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil. 2015 [53]

Os objetivos deste estudo foram: 1) analisar os artigos que avaliaram o CA na SWB, SD e TEA e assim compreender quais são as áreas de maiores potencialidades e dificuldades nos principais domínios do CA para cada diagnóstico; 2a) Comparar os domínios do CA entre Desenvolvimento Típico (DT), WBS, DS e TEA para determinar o perfil do CA em cada transtorno do neurodesenvolvimento e b) avaliar o efeito do Quociente de Inteligência (QI) e do Nível Socioeconômico (NSE) no CA. Os resultados demonstraram que o desempenho no CA dos grupos com diagnóstico (SWB, SD, e TEA) foram inferiores ao desempenho do grupo TD; o grupo com SWB apresentou melhor desempenho que o grupo com SD no domínio da comunicação; adolescentes com SWB também foram melhor que o grupo com TEA no domínio da socialização; o QI apresentou ser um importante fator confundidor. Foi possível concluir que é possível construir um perfil do CA para as SWB, SD e TEA, mas os diferentes perfis comportamentais em cada síndrome, bem como o efeito do QI e outros possíveis fatores de confusão sobre o desempenho da CA ainda merecem mais investigação para estabelecer um perfil único do CA para cada síndrome.

*Análise do Comportamento Adaptativo na Síndrome de Williams-Beuren, Síndrome de Down e Transtorno do Espectro Autista.* Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil, 2020 [54]

Estudo sobre a funcionalidade das vias auditivas periférica e central em indivíduos com SW. Estudo de caso-controle em 17 indivíduos com SW (Grupo Estudo - GE), sendo sete do sexo feminino e 10 do sexo masculino, com faixa etária entre sete e 17 anos,

quociente de inteligência médio de 54,53 e sem comprometimento de orelha média, e 17 indivíduos com desenvolvimento típico (Grupo Controle - GC) sem comprometimento audiológico, pareados por sexo e idade cronológica aos indivíduos do GE. No que se refere à avaliação audiológica, os indivíduos foram submetidos aos seguintes procedimentos: medidas de imitância acústica, audiometria tonal e vocal, pesquisa de limiar de desconforto, emissões otoacústicas transientes, potencial evocado auditivo de tronco encefálico com estímulo clique, e potencial evocado auditivo de longa latência com estímulo tone burst. A análise dos dados foi realizada por meio de análise estatística descritiva e inferencial, com testes paramétricos e não paramétricos, sendo valor de  $p < 0,05$  estatisticamente significativo. Observou-se perda auditiva neurossensorial em 35% dos indivíduos do GE, principalmente de grau leve e nas frequências acima de 3 kHz. As emissões otoacústicas transientes estiveram ausentes em mais de 41,2% dos indivíduos do GE, essa ausência não teve associação com a presença de perda auditiva; dentre os indivíduos que apresentaram respostas presentes, estas tiveram menor relação sinal/ruído em comparação às respostas obtidas no GC. Os reflexos acústicos estiveram presentes em mais de 64,71% dos pacientes do GE (variando de acordo com a frequência avaliada), no entanto, observou-se limiar aumentado para o GE em comparação ao GC. No que tange à pesquisa do limiar de desconforto, observou-se que o GE apresentou menor limiar em comparação ao GC; apesar disto, a hiperacusia foi observada em menos de 30% dos indivíduos. As respostas dos potenciais evocados auditivos de tronco encefálico não evidenciaram diferenças entre os grupos. Quanto aos potenciais evocados auditivos de longa latência, observou-se aumento da latência dos componentes P1, N1 e P3 e diminuição da amplitude de P2-N2 e N2-P3, em comparação ao GC. Indivíduos com SW apresentaram comprometimento da funcionalidade coclear, bem como disfunção dos mecanismos dos reflexos acústicos que pode estar associada com a hipersensibilidade auditiva. Quanto as vias auditivas centrais, embora não fosse identificado comprometimento retrococlear específico para a síndrome, observou-se diminuição da velocidade de processamento dos sons, menor ativação neuronal para decodificação e discriminação dos estímulos acústicos.

## **Discussão**

### *Doenças raras e filhos com deficiência: uma reflexão no Brasil*

A mulher que quer ser mãe, desde a infância idealiza os filhos que um dia poderá ter, vislumbrando as melhores características físicas e de cognição. Ao engravidar, o

casal só pede que a criança seja perfeita, forte e com saúde. Ao descobrir que sua criança tem alguma deficiência, vem a questão da culpa, da própria mulher que busca entender o que pode ter acontecido e de todos que perguntam se alguma coisa foi feita, aconteceu na gravidez, como os profissionais de saúde, a família/amigos/conhecidos... então... a culpa é sua! Ou, para consolar, dizem que pode ser de outra pessoa invejosa, ou que me desejou o mal; de um “trabalho” ou “macumba”; culpa de alguma coisa que eu fiz no passado ou em vidas passadas.

Então, a mãe merece! A mãe busca consolo, apoio, ajuda e são comuns as frases de efeito: “Deus não dá nada que você não pode carregar”; “essas crianças só vêm para pessoas muito especiais”; “a lã não pesa para o carneiro”; “Deus escolheu você”; “é sua cruz”; “você escolheu isso antes de nascer”. Ou seja: é um presente! O acolhimento que as mães precisam geralmente vem de outras mães na mesma situação, quando em salas de espera de terapias conversam sobre experiências com médicos, tratamentos, familiares, escolas e sociedade: frustrações, solidão, conquistas, sentimentos, preconceitos, tratamentos, marido, outros filhos, passeios, vida cotidiana. São essas mulheres, com filhos com menos, igual ou mais deficiências, que se fortalecem e tornam possível emergir do luto pelo filho idealizado e morto, gestando e parindo o filho que precisa cuidar [55].

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

Pouca atenção é dada em nosso meio para as doenças raras. Desde os tempos remotos, as pessoas acometidas por doenças raras eram consideradas assustadoras, “monstruosas”, “aberrações”. Até hoje, de alguma forma, são discriminadas, desrespeitadas, sofrem maus tratos, violação de honra, transgressão de direitos ou ultraje à sua dignidade. No Brasil o uso da categoria “doenças raras” começou no ano de 2009, com a organização do I Congresso Brasileiro de Doenças Raras e logo após com a articulação do grupo de trabalho para a construção da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Tais doenças são crônicas, acarretam deficiências variadas, têm grande morbimortalidade e a maioria tem etiologia genética. Ter política voltada apenas ao tratamento é insuficiente e, pior, nem isso, pois muitas medicações ainda não foram agregadas ao SUS. São muitas as dificuldades enfrentadas pela família de crianças diagnosticadas com algum tipo de doença genética, tendo um itinerário de percurso alongado até o diagnóstico e implementação de tratamento. Mesmo que não haja um tratamento específico para a maior parte das doenças raras genéticas, a implantação de cuidados adequados pode melhorar a qualidade de vida dos doentes e família [56].

As doenças raras são caracterizadas pela diversidade de sinais e sintomas que variam, não apenas entre as diferentes doenças, mas também entre os pacientes acometidos da mesma doença. Como já mencionado, cerca de 80% são causadas por fatores genéticos, e o restante por fatores ambientais, infecciosos e imunológicos, entre outros. Em geral são crônicas, progressivas e incapacitantes, podendo ser também degenerativas causando alterações físicas, mentais, comportamentais e sensoriais. O tratamento/cuidado, frequentemente requer acompanhamento multiprofissional por geneticista, fisioterapeuta, fonoaudiólogo, nutricionista e psicólogo, entre outros, visando aliviar os sintomas ou retardar seu aparecimento. Para grande parte não existe tratamento efetivo, estimando-se que apenas 10% possuem algum tratamento medicamentoso, geralmente de alto custo [56].

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

#### *O Williams e a mãe/pais/famílias no foco dos sentimentos e necessidades*

As manifestações clínicas na SWB revelam algumas características faciais típicas, deficiência intelectual leve, moderada ou assimétrica, com déficits acentuados nas áreas de psicomotricidade, integração visuo-espacial, capacidade de atenção

reduzida, concentração, e preservação relativa de outras (linguagem e musicalidade). Os doentes têm personalidade amigável, hipercalcemia ocasional na infância e vasculopatia com estenose aórtica supra valvar. Seu quociente de inteligência médio (QI) é de 55 a 60 pontos, mas pode variar entre 40 e 100 pontos. Em relação às características de conduta, as pessoas com SW tendem a um alto grau de ansiedade, fobias específicas e transtorno do déficit de atenção com hiperatividade (TDAH), que podem afetar negativamente sua qualidade de vida (QR), particularmente em adultos. Os pais os percebem como ativos, de bom humor, bem equilibrados, tímidos, muito amigáveis e vigorosos. Precisam da intervenção de vários especialistas clínicos e educacionais ao longo de sua vida. No entanto, pouco se sabe sobre o impacto produzido por essa deficiência em seu ambiente imediato, especialmente nas famílias [58].

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

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

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

### *As redes de apoio*

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

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

Principalmente a relação mãe/filho com doenças raras ou complexas permite entender os sentimentos que se misturam como positivos e negativos na relação, de superação, de aceitação, de negação, de tragédia pessoal ou dádiva. A revista eletrônica americana *Complex Child*, escrita por mães e para as mães de crianças ditas complexas, reúne desde 2008 um importante acervo. As construções maternas de felicidade parecem agrupar-se em torno das ideias de dádiva e legado. A noção de dádiva está associada a ganhos originados na existência e no cuidado da criança complexa, já a ideia de legado é referida principalmente a uma criança ou jovem falecido. A vida da criança complexa é eternizada na família de formas variadas e criativas: entendimento que ao morrer deixa um legado que deve ser levado adiante por elas; sentem que devem testemunhar e não há testemunho sem experiência e nem experiência sem narração; buscam ajuda mútua e a oportunidade de suporte favorece o estabelecimento de fortes laços; ser mãe de uma criança complexa envolve lutas constantes por acesso à assistência, equipamentos e insumos, além dos direitos básicos. Ao enfatizar a existência dessas batalhas concretas do cotidiano, destaca-se os aspectos de luta das mulheres contra a violência simbólica veiculada na cultura contemporânea. Encontrar a própria voz e descobrir-se forte é também encarado como uma dádiva que advém do cuidado de uma criança complexa. Fazer circular o conhecimento adquirido ganha um significado de homenagem ao filho e tomam dimensões que seriam inimagináveis antes da popularização das plataformas digitais, produzindo redes e alianças valorizadoras da intersubjetividade [64].

## Conclusão

A análise cuidadosa das comunicações científicas sobre doenças raras e particularmente a manifestações, sentimentos e necessidades de mães e filhos, no foco da doença de Williams Beuren permitiu destacar as possibilidades de melhor qualidade de vida (QV) com os cuidados adequados. Também, que é preciso pesquisas com melhor qualidade metodológica, sobre aspectos neuropsicossociais de crescimento, desenvolvimento e agravos à saúde, considerando tanto a situação dos pacientes quanto de suas mães cuidadoras, para potencialização da QV e de possibilidades de autonomia e independência.

Os dados obtidos permitem concluir que ainda há um longo caminho a percorrer para mudar a realidade brasileira no cuidado aos portadores de doenças raras. São necessários esforços em conjunto de pesquisadores, profissionais especialistas da equipe de saúde, preparados para atender tais crianças e mães/pais/cuidadores, para melhorar a assistência e o cuidado aos acometidos por doenças raras.

### Financiamento

Este artigo é parte da dissertação de mestrado intitulada SIC (segundo informação da consulente): História de Vida de uma mãe de Williams, defesa em 1 de setembro de 2021. A autora recebeu bolsa de demanda social da CAPES, de mestrado, no período de setembro de 2019 a junho de 2021

### Referências

1. Marques ALFFR. Síndrome de Williams-Beuren: história contada de experiência vivida [editorial]. *Enferm Bras* 2017;16(2):66-8. doi: 10.33233/eb.v16i2.993
2. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB, Aureliano WA, Gibbon S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciênc Saúde Coletiva* 2019;24(10):3637-50. doi: 10.1590/1413-812320182410.01612019
3. Silva DC, Souza Junior OS. Notas no percurso: linguagem musical e Síndrome de Williams. *ETD - Educação Temática Digital* 2009;11(1):123-47. Número Temático: Formação, Currículo e Outras Práticas Educacionais. doi: 10.20396/etd.v11i1.920
4. Medeiros ABD, Praxedes LA. Correlações entre o fenótipo na síndrome de Williams e os genes deletados. *Brazilian Journal of Health Review* 2021;4(1):2128-41. doi: 10.34119/bjhrv4n1-173
5. Guerra CS, Dias MD, Filha MOF, Andrade APSR, Araújo VS. Do sonho à realidade: vivência de mães e filhos com deficiência. *Texto Contexto Enferm* 2015;24(2):459- 66. doi: 10.1590/0104-0707201500099201
6. Pereira-Silva NL, Almeida BR. Reações, sentimentos e expectativas de famílias de pessoas com necessidades educacionais especiais. *Psicol Argum* 2014;32(79):111-22. doi: 10.7213/psicol..argum.32.s02.AO10
7. Almeida MM, Tavares HM. Síndrome de Williams e a intervenção da psicomotricidade com auxílio na escolarização. *Revista da Católica [Internet]*. 2010 [cited 2021 Aug 30];2(3):334-47. Available from: <http://catolicaonline.com.br/revistadacatolica2/artigosv2n3/24-Pos-Graduacao.pdf>
8. Lunardi B, Círico LJ, Coldebella N. Vivências, sentimentos e experiências de mães frente a deficiência de seus filhos. *Congresso Nacional de Psicologia Escolar e Educacional (CONPE), UEM-PR; 2011.*
9. Martin MAF, Ribeiro AF, Hayashiuchi AY, Teixeira MCTV, Carreiro LRR. Estilos parentais e habilidades sociais em pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren. *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento [Internet]*. 2012 [cited 2021 Aug 30];12(1):42-55. Available from: [https://scholar.google.com/citations?view\\_op=view\\_citation&hl=pt-BR&user=McUyRSgAAAAJ&citation\\_for\\_view=McUyRSgAAAAJ:WF5omc3nYNoC](https://scholar.google.com/citations?view_op=view_citation&hl=pt-BR&user=McUyRSgAAAAJ&citation_for_view=McUyRSgAAAAJ:WF5omc3nYNoC)

10. Alves EGR. A morte do filho idealizado. *Rev Mundo Saúde* [Internet]. 2012 [cited 2021 Aug 30];36(1):90-7.  
[https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/artigos/mundo\\_saude/morte\\_filho\\_idealizado.pdf](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/artigos/mundo_saude/morte_filho_idealizado.pdf)
11. Silva CCB, Ramos LZ. Reações dos familiares frente à descoberta da deficiência dos filhos. *Cad Ter Ocup UFSCar* 2014;22(1):15-23. doi: 10.4322/cto.2014.003
12. Martin MAF, Duarte DB, Ribeiro AF, Baraldi GS, Teixeira MCTV, Carreiro LRR. Relação entre percepção de suporte familiar e indicadores de problemas emocionais em pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams. *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento* [Internet]. 2014 [cited 2021 Aug 30];14(1):62-76.  
<https://biblat.unam.mx/hevila/Cadernosdeposgraduacaoemdisturbiosdodesenvolvimento/2014/vol14/no1/6.pdf>
13. Amaral VAAS, Nunes MM, Honjo RS, Dutra RL, Assumpção Junior FB, Ae-Kim C. Estresse em crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren em idade escolar. *Psicol Esc Educ* 2013;17(1):105-1. doi: 10.1590/S1413-85572013000100011
14. Martin MAF, Ribeiro AF, Lee LC, Teixeira MCTV, Carreiro LRR. Grupo de suporte socioemocional para pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams. *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento* [Internet]. 2016 [cited 2021 Aug 30];16(1):35-45. Available from:  
[http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1519-03072016000100005](http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1519-03072016000100005)
15. Crisostomo KN, Grossi FRS, Souza RS. As representações sociais da maternidade para mães de filhos/as com deficiência. *Revista Psicologia e Saúde* 2019;11(3):79-96.  
<http://doi.org/10.20435/pssa.v0i0.608>.
16. Tobias M, Marinelli CM, Sakuramoto PK, Spinola RT, Borrelli Junior M, Freire GC, et al. Achados neuro-urológicos da síndrome de Williams: relato de caso. *Arq Neuro Psiquiatr* 1998. doi: 10.1590/S0004-282X1998000400028
17. Sugayama SMM, Ferreira LCS, Abe KT, Leone C, Chauffaille MLLF, Kim CA. Anormalidades oculares em 20 pacientes com síndrome de Williams-Beuren. *Pediatria* [Internet]. 2002 [cited 2021 Aug 30];24(3/4):98-104.  
<http://www.luzimarteixeira.com.br/wp-content/uploads/2011/04/anormalidades-oculares-na-sindrome-de-williams.pdf>
18. García-Nonell C, Rigau-Ratera E, Artigas-Pallarés J, García-Sánchez C, Estévez-González A. Síndrome de Williams: memoria, funciones visuoespaciales y funciones visuoespaciales. *Rev Neurol* [Internet]. 2003[cited 2021 Aug 30];37(9):826-30.  
Available from: <https://www.neurologia.com/articulo/2003121>
19. Gonçalves OF, Pérez A, Henriques M, Prieto M, Lima MR, Siebert MF, Sousa N. Funcionamento cognitivo e produção narrativa no Síndrome de Williams: congruência ou dissociação neurocognitiva? *Int J Clin Health Psychol* [Internet]. 2004 [cited 2021 Set 2];4(3):623-38. <http://hdl.handle.net/1822/3024>

20. Fernández Moreno CJ. Un caso de síndrome de Williams-Beuren: facies de gnomo o duendecillo. *Revista Colombiana de Psiquiatría* [Internet] 2005 [cited 2021 Set 2];4(3):435-40. Disponível em:  
[http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-74502005000300010&lng=en](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-74502005000300010&lng=en)
21. Rossi NF, Ferreira DM, Giacheti CM. Genética e linguagem na síndrome de Williams-Beuren: uma condição neuro-cognitiva peculiar. *Pró-Fono Revista de Atualização Científica* 2006;18(3):331-8. doi: 10.1590/S0104-56872006000300013
22. Rossi NF, Moretti-Ferreira D, Giacheti CM. Perfil comunicativo de indivíduos com a síndrome de Williams-Beuren. *Rev Soc Bras Fonoaudiol* 2007;12(1):1-9. doi: 10.1590/S1516-80342007000100003
23. Heinze EG, Veja FC. Aprendizaje de la lectura en los niños con síndrome de Williams. *Psicothema* [Internet] 2008 [cited 2021 Set 2];20(4):672-7. Available from:  
<https://www.redalyc.org/pdf/727/72720425.pdf>
24. Rossi NF, Souza DH, Moretti-Ferreira D, Giacheti CM. Perfil da fluência da fala na síndrome de Williams-Beuren: estudo preliminar. *Pró-Fono R. Atual Cient* 2009;21(2):107-12. doi: 10.1590/S0104-56872009000200004
25. Boell JEW, Amar KN, Rosa Neto F. Intervenção motora em uma criança com Síndrome de Williams. *Revista Digital - Buenos Aires* [Internet]. 2009 [cited 2021 Set 2];14(133). Available from: <http://www.efdeportes.com>
26. Almeida MM, Formiga CKMR. Avaliação da motricidade ampla e fina na Síndrome de Williams: relato de caso. *Motriz: Rev Educ Fis* 2010; 16(4):913-9. doi: 10.5016/1980-6574.2010v16n4p913
27. Seraceni MFF, Hayashiuchi AY, Lima SFBL, Rimério RC, Mariani MMC, Baraldi GS, Teixeira MCTV. Indicadores de problemas de comportamento em crianças e adolescentes com Síndrome de Williams: dados preliminares. *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento* [Internet] 2010 [cited 2021 Set 2];10(1):37-48.
28. Nogueira RJN, Zimmerman LF, Moreno YMF, Comparini CR, Viana DV, Vieira TAP, et al. Anthropometric and body-mass composition suggests an intrinsic feature in Williams-Beuren syndrome. *Rev Assoc Med Bras* 2011;57(6):681-5. doi: 10.1590/S0104-42302011000600016
29. Padovani CR, Assumpção Junior FB. Comportamento social em jovens com a Síndrome de Williams-Beuren. *Bol Acad.Paul.Psicol* [Internet]. 2011 [cited 2021 Set 2];80(1):231-9. <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=94622747018>
30. Del Cole CG, Rossi NF, Souza DH, De Moura LM, Scarpato BS, Rossit RAS et al. Análise do comportamento e do desempenho em atividades básicas e instrumentais de vida diária em adolescentes e jovens adultos com Síndrome de Williams-Beuren. *Temas sobre Desenvolvimento* 2013;19(104):42-6.

31. Santoro SD, Pinato L. Sono-vigília, aspectos de memória e melatonina em Síndrome de Williams-Beuren: uma revisão de literatura. *Rev CEFAC* 2014;16(6):1980-89. doi: 10.1590/1982-0216201417113
32. Torres CP, Valadares G, Martins MI, Borsatto MC, Díaz-Serrano KV, Queiroz AM. Achados orais e tratamento odontológico em uma criança com Síndrome de Williams-Beuren. *Braz Dent J* 2015;26(3):312-16. doi: 10.1590/0103-6440201300335
33. Segin M, Dias NM, Seabra AG, Teixeira MCTV, Carreiro LRR. Avaliação da consciência fonológica na Síndrome de Williams. *Rev CEFAC* 2015;17(5):1483-9. doi: 10.1590/1982-021620151756515
34. Watanabe C, Mendonça IA, Ferreira LM. Síndrome de Willians – Beuren. *Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba [Internet]*. 2019 [cited 2021 Set 2];21(Supl.). Available from: <https://revistas.pucsp.br/index.php/RFCMS/article/view/46246>
35. Silva FC, Gonçalves TO. Aprendizagem matemática na Síndrome de Williams- Beuren. *Perspectivas da Educação Matemática* 2019;11(27):1002-1017. Available from: <https://periodicos.ufms.br/index.php/pedmat/article/view/6303>
36. Tezza C. *O filho eterno*. Rio de Janeiro: Record; 2010.
37. Novaes D. *Mães raras, essas mulheres fortes*. São Paulo: Pólen; 2018.
38. Loddi C, Nunes J. *Mãe coragem: convivendo com a Síndrome de Williams*. São Paulo: Scortecci; 2019.
39. Araújo A. *Sou a mãe dela*. Rio de Janeiro: Globo; 2020.
40. Milcarek L. *Sou fã do Enzo.com*. Curitiba: Appris, 2021. Pontifícia Universidade Católica de São Paulo: São Paulo; 2020. 118f.
41. Lima SFB. *Desenvolvimento e Aplicação de Programa de Orientações para manejo comportamental de crianças e adolescentes com SWB em sala de aula*. São Paulo, Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento, Universidade Presbiteriana Mackenzie: São Paulo; 2011
42. Martin MAF. *Grupo de suporte familiar e treino de práticas parentais e habilidades sociais para pais de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams [Dissertação]*. São Paulo: Universidade Presbiteriana Mackenzie, Departamento de Psicologia; 2011.
43. Amaral VAAS. *O estresse em crianças e adolescentes com síndrome de Williams-Beuren no contexto escolar [Dissertação]*. São Paulo: Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo; Programa de Pediatria; 2012.
44. Duarte DB. *Indicadores de saúde mental e estilos parentais: uma comparação entre grupo de pais de crianças e adolescentes com síndrome de Williams e grupo de pais de crianças e adolescentes com queixas de desatenção e hiperatividade [Dissertação]*. São Paulo: Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento, Universidade Presbiteriana Mackenzie, 2012; 134 f.

45. Pinheiro JG. Sentir, pensar e agir na relação: um programa de promoção de competências sociais aplicado a uma criança com Síndrome de Williams [Dissertação]. Coimbra: Instituto Politécnico de Castelo Branco, Escola Superior de Educação; 2012.
46. Baltazar RAC. Síndrome Williams no ensino regular inclusão e interação de um aluno com Síndrome de Williams numa turma de 1º ciclo do ensino regular [Dissertação]. Lisboa: Instituto Superior de Ciências Educativas, Departamento de Educação; 2014.
47. Silveira LV. O aluno com deficiência causada pela Síndrome de Williams na escola comum: processos inclusivos pelas falas daqueles que os vivenciam [Dissertação]. Vitória: Programa de Pós-Graduação em Educação da Universidade Federal do Espírito Santo; 2014.
48. Azevedo RQ. Avaliação do potencial de aprendizagem em crianças com Síndrome de Williams-Beuren [Dissertação]. São Paulo: Programa de Estudos Pós-Graduados em Fonoaudiologia, Pontifícia Universidade Católica de São Paulo; 2014 118f.
49. Almeida FN. Avaliação comportamental e programa de treinamento de pais de indivíduos com síndrome de Williams [Dissertação]. Minas Gerais: Universidade Federal de Minas Gerais, Faculdade de Medicina, Programa em Ciências da Saúde-Saúde da Criança e do Adolescente; 2015.
50. Rossi NF. Caracterização do fenótipo comportamental e de linguagem na síndrome de Williams-Beuren [Tese] [Internet]. Universidade Estadual Paulista, Instituto de Biociências de Botucatu; 2010. 178 f. [cited 2021 Set 2]. Available from: <http://hdl.handle.net/11449/102708>
51. Nunes MM. Avaliação do funcionamento cognitivo de pacientes com Síndrome de Williams-Beuren [Tese]. São Paulo: Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo; 2011.
52. Lima Junior Ide. Produção e avaliação de vídeo documental como recurso de orientação para pais e cuidadores de crianças e adolescentes com Síndrome de Williams-Beuren [Tese]. São Paulo: Universidade Presbiteriana Mackenzie; 2015. 69f.
53. Del Cole CG. Análise do comportamento adaptativo na Síndrome de Williams-Beuren, síndrome de down e transtorno do espectro autista [Tese]. São Paulo: Escola Paulista de Medicina, Universidade Federal de São Paulo; 2015.
54. Silva, Liliane Aparecida Fagundes. A funcionalidade das vias auditivas periférica e central na síndrome de Williams [Tese]. São Paulo: Faculdade de Medicina; 2020. doi: 10.11606/T.5.2020.tde-23072021-111132
55. Souza IP, Androlage JS, Bellato R, Barsaglini RA. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. *Ciênc Saúde Coletiva* 2019;24(10):3683-3700. doi: 10.1590/1413-812320182410.1782201
56. Sabino NP, Pinto ESO. Vidas raras: uma revisão de literatura. *Revista Científica Univiçosa* [Internet] 2020 [cited 2021 Set 2];12(1):286-93.
57. Wiegand SCB, Rosaneli CF. O luto infantil nas doenças raras. *RIB* 2019;(10):1-11. doi: 10.14422/rib.i10.y2019.001

58. Moraleda SE, López Resa P. Avaliação da qualidade de vida em famílias com pacientes com Síndrome de Williams. *Saúde Qual Life Outcomes* 2021;19(121). doi: 10.1186/s12955-021-01704-0
59. González LA, Preciado RM, Rodríguez MR, Berber MR, Vargas LS, Romo SA. Tratamiento dental en paciente pediátrico con Síndrome de Williams-Beuren. Reporte de un caso. *Revista de la Academia Mexicana de Odontología Pediátrica* [Internet]. 2017[cited 2021 Set 2];29(1):35-40. Available from: <https://www.imbiomed.com.mx/articulo.php?id=108575>
60. Graziania LM, Jackowskia AP, Rossitb RAS, Del Cole CG. Avaliação da influência dos sintomas clínicos na qualidade de vida de indivíduos com Síndrome de Williams-Beuren. *Cad Ter Ocup UFSCar* 2017;25(1):125-35. doi: 10.4322/0104-4931.ctoAO0749
61. Augusto MRA, Soto M, Oliveira RM, Coscarelli PG, Serão CLC. Síndrome de Williams e suas interfaces cognitivas: fonte privilegiada de investigação na neurociência da linguagem. *ReVEL* [Internet] 2021[cited 2021 Set 2];19(36). Available from: <http://www.revel.inf.br/files/7991d3ddc136a17de2e7525ff59bc1fb.pdf>
62. Lima MAF, Bohrer AC, Horovitz GDDG. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. *Ciênc Saúde Colet* 2018;23(10). doi: 10.1590/1413-812320182310.14762018
63. Haase VG, Prado ACA. Doenças raras: associativismo, democracia e qualidade de vida. *Síndromes* [Internet] 2013[cited 2021 Set 2];3(1):40-5. Available from: [https://www.researchgate.net/publication/237837968\\_Doencas\\_raras\\_associativismo\\_democracia\\_e\\_qualidade\\_de\\_vida](https://www.researchgate.net/publication/237837968_Doencas_raras_associativismo_democracia_e_qualidade_de_vida)
64. Paez AS, Moreira MCN. Dádivas e testemunhos: o compartilhamento de experiências e memórias de mães de crianças com condições complexas de saúde. *Cad Saúde Pública* 2021;37(1). doi: 10.1590/0102-311X00046820