



Diagnóstico e Singularidades da Criança com Síndrome de Coffin-Siris: Um Relato de Experiência

*Ana Paula de Oliveira Machado do Nascimento¹; Maria de Lourdes Días Rodrigues²;
Joanna de Paoli³*

Resumo: Percebemos a escassez de informações sobre a síndrome de Coffin-Siris durante o acompanhamento pedagógico de uma criança de 3 anos com esta condição. Na literatura biomédica, o diagnóstico é descrito como um conjunto de características de hipoplasia ou aplasia, dismorfismos faciais, interrupções intelectuais etc. Por meio da compreensão histórico-cultural do desenvolvimento de pessoas com deficiência, e com base no Método Dias-Presotti, organizamos recursos e estratégias para o processo de ensino. Apresentamos nosso relato de experiência de intervenção psicopedagógica ocorrido por 5 meses, e os decorrentes indícios dos processos de aprendizagem e de desenvolvimento da linguagem da criança. Com este trabalho pretendemos contribuir com a ampliação dos diálogos acerca desta condição.

Palavras-Chave: Deficiência. Síndrome de Coffin-Siris. Psicopedagogia. Aprendizagem. Linguagem. Teoria Histórico-Cultural.

Diagnosis and Singularities of Children with Coffin-Siris Syndrome: An Experience Report

Abstract: We noticed the lack of information about Coffin-Siris syndrome during the pedagogical monitoring of a 3-year-old child with this condition. In the biomedical literature, the diagnosis is described as a set of characteristics of hypoplasia or aplasia, facial

¹ Mestre em Psicologia do Desenvolvimento e da Educação pela Fundação Universitária Iberoamericana (FUNIBER). Especialista em Neuroeducação pela UniLeya e em Psicopedagogia pela Universidade Católica de Brasília (UCB). Graduada em Pedagogia pela Associação de Ensino Unificado do Distrito Federal (AEUDF). Atua com o acompanhamento educacional clínico de crianças com TEA, transtornos e síndromes raras. ana.nascimento11@gmail.com

² Mestre em Psicologia do desenvolvimento pela Universidade Católica de Brasília (UCB). Especialista em Educação Especial-TID pelo Instituto de Ensino Superior do Centro-Oeste (UNIESCO) e em Psicopedagogia pela Universidade Salgado de Oliveira (UNIVERSO). Graduada em Pedagogia pela Universidade Católica de Brasília (UCB). Acadêmica em Psicologia pela Faculdade Cerrado. Professora aposentada da Secretaria de Educação do Distrito Federal (SEEDF). Atua com o acompanhamento educacional de crianças, adolescentes e adultos com deficiência, autismo e transtornos. lourdesdiasaprender@gmail.com

³ Professora da Secretaria de Educação do Distrito Federal (SEEDF). Doutora em Educação em Ciências pelo Programa de Pós-graduação em Educação em Ciências da Universidade de Brasília (UnB). Mestre em Ensino de Ciências pelo Programa de Pós-graduação em Ensino de Ciências da UnB. Especialista em Psicomotricidade Clínica e Escolar (IEPSE) e Especialista em Educação Inclusiva, Neuroeducação e Psicopedagogia (UNINASSAU). Licenciada em Química (UnB). Integrante do Grupo de Pesquisa "Ciência, Tecnologia em Contexto (CITeCo/CNPq)" na Linha de Pesquisa "A Educação Científica como ferramenta de transformação social", do Grupo de Estudos, Pesquisa e Formação Continuada para Modalidades da Educação Básica (GEPGEMEB) e do "Círculo Vigotskiano - Grupo de Estudos em Teoria Histórico-Cultural". Atualmente, formadora-pesquisadora na Escola de Formação Continuada (EAPE-SEDF) com foco nos temas de autismo, inclusão e educação especial. joannadepaoli@gmail.com

dysmorphisms, intellectual interruptions, etc. Through the historical-cultural understanding of the development of people with disabilities, and based on the Dias-Presotti Method, we organized resources and strategies for the teaching process. We present our experience report of a psychopedagogical intervention that occurred over 5 months, and the resulting evidence of the child's learning processes and language development. With this work, we intend to contribute to the expansion of dialogues about this condition.

Keywords: Disability. Coffin-Siris Syndrome. Psychopedagogy. Learning. Language. Historical-Cultural Theory.

Introdução

Historicamente, pessoas com deficiência e singularidades distintas dos padrões hegemônicos foram segregadas, e apenas com a luta de movimentos sociais pela inclusão, ampliaram-se espaços de convivência com a diversidade humana. Nesse processo, grupos de pessoas com deficiência reivindicaram o deslocamento da percepção da deficiência do estrito campo biomédico às barreiras impostas pelas condições sociais (Diniz, 2012). Nessa direção, avançamos, mas a ênfase no déficit persiste. Com este trabalho pretendemos contribuir com a discussão e a compreensão acerca da deficiência na perspectiva da Teoria Histórico-Cultural, especialmente, da síndrome de Coffin Siris.

A perspectiva social da deficiência já estava consignada nos estudos defectológicos de Vigotski nos anos de 1920, e nos apropriamos de seus ensinamentos na elaboração deste trabalho. O autor problematizou que não é o defeito em si, os aspectos orgânicos, que obstaculiza o desenvolvimento de uma pessoa com deficiência, mas como este corpo se articula na totalidade dinâmica das condições sociais e históricas que afetam e conduzem o processo de formação de sua personalidade. Em suas palavras, “a criança cujo desenvolvimento está comprometido pelo defeito não é simplesmente uma criança menos desenvolvida que seus coetâneos normais, mas desenvolve-se *de outro modo*” (Vigotski, 2012b, p. 12, grifos do original). Nesse sentido, é necessário conhecer sobre o desenvolvimento humano e suas singularidades para criarmos situações educacionais e clínicas que favoreçam processos compensatórios quando há impedimento no imbricamento das dimensões biológicas e sociais.

A síndrome de Coffin-Siris, apesar de considerada rara, era conhecida por todas as pesquisadoras deste artigo que acompanharam crianças com este diagnóstico em diferentes contextos. Em busca de conhecimento sobre o assunto, percebemos a escassez de informações

acerca da síndrome e como conduzir os processos de ensino nesta condição. De forma geral, tivemos acesso apenas aos conhecimentos da área biomédica que apresenta a condição como uma desordem geneticamente heterogênea, com características que costumam englobar interrupções intelectuais, hipoplasia ou aplasia, dismorfismos faciais, entre outros. Aspectos que, em seu conjunto, incidem na área de comunicação.

Destacamos as dificuldades de comunicação como um aspecto fulcral, pois impedimentos nos processos de compreensão e de exteriorização oral e corporal destas crianças, aprofundam segregações das relações sociais, a fonte de aprendizados. As exclusões das múltiplas possibilidades de relações com o outro tanto impedem a ampliação de repertórios culturais, quanto podem conduzir a comportamentos de isolamento.

A partir da escassez de dados sobre este diagnóstico, tivemos como motivação a elaboração deste texto para somar conhecimentos e instigar pesquisadores e familiares em diálogos sobre estratégias educacionais e clínicas com pessoas sob a égide deste diagnóstico. Dessa forma, objetivamos apresentar contribuições de uma intervenção psicopedagógica clínica com uma criança com o diagnóstico de síndrome de Coffin-Siris. Este estudo de caso é iluminado pela perspectiva Histórico-Cultural, em que apresentamos uma criança com o diagnóstico de Coffin-Siris sem nos deter em “gramas de enfermidade” (Vigotski, 2012b, p. 62), mas contemplando-a em suas enormes áreas repletas de vida.

Concepção biomédica da síndrome de Coffin-Siris

Na literatura médica, a síndrome de Coffin-Siris é compreendida como um compêndio de características que envolvem aspectos físicos e cognitivos. A condição rara deste transtorno do neurodesenvolvimento foi descrita pela primeira vez na Califórnia, em 1970. O médico Grange S. Coffin e a radiologista Evelyn L. Siris-Levitin foram os responsáveis pela descrição do conjunto multissistêmico do diagnóstico que possui seus nomes.

Evelyn Siris graduou-se em física, tornou-se uma proeminente radiologista, e foi uma das pioneiras de sua área a defender o uso da terapia com radiação no tratamento de câncer de mama. Ademais, desenvolveu pesquisas na identificação de transtornos que apresentam deficiência intelectual, e foi uma ativista pela união de pesquisadores interessados em uma ciência voltada para a responsabilidade social (Minagi, 1988).

Grange Coffin atuou como médico pesquisador e conduziu inúmeras investigações e publicações na área (Dr. Grange S. Coffin, 2022), como na sintetização do sulfametoxazol-trimetoprima (comercializado como Bactrim®). Esse antibiótico popular é reconhecido na lista da Organização Mundial de Saúde como um dos medicamentos essenciais à humanidade. Além disso, ficou conhecido, internacionalmente, por descrever as síndromes Coffin-Siris e Coffin-Lowry e, localmente, pela assistência que prestava às famílias de seus pacientes. As duas síndromes são distintas, mas segundo ele próprio, “a autoria compartilhada tem causado confusão entre esses nomes, e um antigo dicionário chegou a citar as duas síndromes como o mesmo transtorno com dois nomes diferentes” (Coffin, 2003, p. 187).

Coffin e Siris (1970) investigaram três crianças que apresentavam hipotireoidismo e foram associadas a outras síndromes que apresentam em seu quadro desregulação hormonal. Estas crianças apresentavam, desde o nascimento, dismorfismos faciais e corporais, como prega palmar única, ausência (ou má formação) dos dedos e da unha do dedo mindinho. Os autores registraram que os desenvolvimentos foram marcados por atrasos motores, irrupção dos dentes, deficiência intelectual e dificuldades nos aprendizados das condutas típicas. À medida que cresciam ficavam mais aparentes “características faciais grosseiras, boca larga e cabelos esparsos do couro cabeludo” (Coffin; Siris, 1970, p. 438), aumento da quantidade de pelos no corpo, anomalias nas vértebras e entre os discos intervertebrais, baixa estatura, comprometimentos visuais e auditivos, a patela pequena ou ausente, entre outros. Ademais, todas as crianças participantes apresentavam quadros recorrentes de infecções respiratórias, duas delas tinham dificuldades com a alimentação e uma delas apresentava convulsões.

À época, com a precariedade de exames genéticos, a pesquisa apenas descreveu as características observadas, concluindo que a “patogênese dessa concordância de anomalias não é óbvia. Entre as explicações sugeridas estão um erro metabólico, uma anormalidade da estrutura cromossômica, um gene recessivo e um distúrbio da embriogênese” (Coffin; Siris, 1970, p. 439). Sendo assim, os pesquisadores orientaram o exame clínico às deformidades dos dedos das mãos e dos pés, motivo de o diagnóstico ter sido nomeado como “síndrome do Quinto Dígito”, posteriormente, alterado para o sobrenome dos pesquisadores.

Apenas em 2013, pesquisadores identificaram os primeiros genes que podem estar associadas à síndrome, e conforme mais indivíduos têm sido diagnosticados, ampliou-se o quadro de características (CSS Fast Facts and FAQs, 2020). Atualmente, sabe-se que não são todos os indivíduos que apresentam desconformidade no quinto dedo, e que há uma extensa

variação nas aprendizagens e no desenvolvimento das crianças. A síndrome tem sido considerada como uma condição autossômica dominante devido a variantes nos genes que codificam as subunidades de cromatina (Cheng *et al.*, 2021).

Cheng e colaboradores (2021), em pesquisa clínica de mosaico genético com 18 pacientes entre 1 ano e meio e 28 anos, identificaram novas características a serem observadas no diagnóstico. Entre elas, pontuaram: 33% com eczemas na pele, 33% com dificuldades de alimentação nos anos iniciais, 28% com características do Transtorno do Espectro Autista, 14% com vômitos cíclicos, 7% com agenesia do corpo caloso, entre outras. A peculiaridade mais consistente mantém-se no aspecto esquelético, 89% dos pacientes apresentaram hipoplasia digital, e 64% hipoplasia das falanges distais dos dedos dos pés.

Os pesquisadores defenderam que apesar de ser considerada ainda uma síndrome rara, com poucos diagnósticos registrados, subestima-se a prevalência real, pois “é provável que nem todos os indivíduos afetados tenham comprometimento importante de órgãos e procurem atendimento médico” (Cheng *et al.*, 2021, p. 6). Isso ocorre no caso de aspectos fenotípicos sutis. Ademais, os testes genéticos são recentes e ainda não são acessíveis para todos. Portanto, a estimativa de pessoas com a síndrome permanece desconhecida.

Os pesquisadores destacam uma observação que temos constatado em nossa vivência, a manifestação do quadro autista no desenvolvimento de algumas destas crianças. Cheng *et al.* (2021), em levantamento de dados na literatura médica, encontraram 27 casos de autismo em 79 pacientes diagnosticados com Coffin-Siris. No entanto, avaliam que as interrupções no desenvolvimento podem ofuscar estas observações clínicas e, assim, as proporções das condições relacionadas podem ser muito maiores.

Apresentamos uma síntese da literatura biomédica sobre a descrição do diagnóstico da síndrome de Coffin-Siris, infelizmente, ainda há aqueles que se amparam apenas em descrições orgânicas, e nas causas, para apresentar as singularidades dos sujeitos em uma visão determinista de déficit do desenvolvimento. Quando se deparam com esta forma de descrição das características de crianças sob seus cuidados, profissionais e familiares podem experimentar conflitos que impactam na trajetória destas crianças. Certamente, o diagnóstico é fundamental, mas não apenas como uma enumeração de sintomas e manifestações externas. Sob essa ótica apresentaremos o diagnóstico pela Teoria Histórico-Cultural (THC).

O diagnóstico da síndrome coffin-siris em uma perspectiva histórico-cultural

Os aspectos orgânicos são, obviamente, fundamentais, assim como as transformações que ocorrem no encontro desta dimensão biológica com a dimensão cultural em que se amalgamam na constituição histórica. Quando há divergência no encontro entre estas dimensões podem existir variações nas formas de ser e de agir (Vigotski, 2012b). Um diagnóstico que pretende capturar com a máxima fidedignidade as dificuldades e potencialidades, e contribuir com efetivos direcionamentos com o futuro de um sujeito com síndrome de Coffin-Siris, não pode se reservar a mera contemplação descritiva de manifestações biológicas e sintomas observáveis. Deve-se buscar as causas primárias que levaram as interrupções biológicas e, também, os desdobramentos secundários impostos pelas barreiras sociais que não oportunizam acesso à cultura, e conduzem o sujeito a processos que impactam negativamente na formação de sua personalidade (Vigotski, 2012b).

Na Teoria Histórico-Cultural, um diagnóstico abrangente engloba o dinâmico processo explicativo dos indícios, o estabelecimento de relações entre múltiplas determinações que envolvem a situação de desenvolvimento daquela pessoa, a organização de um prognóstico articulado com profissionais e familiares, com o objetivo de contornos das dificuldades na sistematização de instrumentos e estratégias interventivas que possibilitem aprendizados por diferentes caminhos (Beatón, 2019).

Para Vigotski (2012a, 2017), as funções psíquicas superiores (percepção, atenção voluntária, memória mediada, formação de conceitos, movimento coordenado etc.), os sistemas interfuncionais (pensamento, linguagem, imaginação etc.) e condutas culturais (andar, estudar, brincar etc.) apenas podem ser descritos de formas isoladas para fins didáticos. Em sua indissociabilidade, organizam-se e desenvolvem-se no movimento de significação das experiências de colaboração com os outros, e nas operações com o mundo das coisas e dos fenômenos. Por exemplo, as conversas vivenciadas por uma criança, gradativamente, convertem-se em seus modos de pensar, dialética e dinamicamente, sua organização psíquica, e conduzem a sua forma de expressar-se. Uma situação social que favorece e instiga processos comunicativos mais elaborados, exige que a criança tensione e complexifique reflexões acerca de seus posicionamentos, e gera a oportunidade para criar novos encadeamentos discursivos. As experiências de colaboração entre as pessoas precedem as formas singulares de comportamento do sujeito e “todas as formas superiores de atividade intelectual próprias do homem” (Vigotski, 2012b, p. 214).

Vigotski (2007) explicou particularidades do desenvolvimento humano com o conceito de Zona de Desenvolvimento Proximal (ZDP), em que se amparou para manifestar críticas às avaliações psicométricas tradicionais, que pontuam o desenvolvimento apenas por aquilo que um indivíduo resolve sozinho. Esse conceito forneceu suporte para um novo procedimento metodológico de acompanhamento do desenvolvimento das crianças. Para exemplificar, o autor apresenta duas crianças que foram avaliadas e caracterizadas com a idade mental de 8 anos pelos métodos tradicionais. Em nova avaliação, quando disponibilizaram o suporte colaborativo de um adulto, com demonstrações, questionamentos, sugestões, as crianças conseguiram resolver problemas que não conseguiam sozinhas, porém, uma delas conseguiu executar tarefas mais complexas, enquanto a outra não conseguiu realizá-las mesmo com o apoio. Esse exemplo ilumina a defesa que avaliações tradicionais podem capturar aspectos do Nível de Desenvolvimento Real (NDR) de uma criança, mas não costumam dimensionar as complexidades de seu desenvolvimento, ou potencialidades iminentes em seu desenvolvimento.

A ZDP relaciona-se com os aprendizados com vias à consolidação, apropriações que ainda dependem de apoio de um par mais experiente na resolução de problemas, à medida que consegue diminuir o apoio, aproxima-se da autonomia do processo. O desenvolvimento não é sinônimo de qualquer aprendizado ou um acúmulo quantitativo de informações, mas como a pessoa vale-se de seus conhecimentos e reorganiza a sua consciência. A compreensão da ZDP, e a importância da colaboração entre a criança e o adulto (ou colegas), é central na avaliação e na organização das intervenções psicopedagógicas, em especial, de crianças com deficiência. A partir de atividades que a criança consegue realizar com o apoio, criar estratégias específicas que permitam caminhos alternativos àqueles impedidos e, dessa forma, garantir a máxima expressão de seu desenvolvimento.

Portanto, a THC nos fornece as bases para a compreensão que pessoas com o diagnóstico de síndrome de Coffin-Siris, em condições sociais propícias (materiais, relacionais, educacionais, atitudinais etc.), podem se desenvolver em suas máximas possibilidades. A partir dessa concepção, apresentamos nosso relato de experiência.

Processo metodológico

Para descrever a gênese e o desenvolvimento dos processos psicológicos mediados, Vigotski (2004) partiu da realidade objetiva, aparentemente caótica, para sua decomposição em

unidades que preservam a menor parte em um movimento dinâmico de relações com as propriedades do todo, evidenciando suas contradições. Vigotski propõe o desvelamento da essência dos fenômenos com suas leis, características quantitativas e qualitativas, causalidade e busca por categorias e conceitos que lhes são próprios, explicando a realidade concreta por meio de abstrações – ato do pensamento.

Com base nesses pressupostos, estruturamos nosso relato de experiência, uma estratégia comum em pesquisas nas áreas de humanidades para compreender a complexidade de fenômenos sociais (Yin, 2015). Com a nossa análise não pretendemos generalizações ou predições taxativas, devido ao caráter multidimensional das condições sociais dos espaços e do sujeito participante (Damiani *et al.*, 2014). No entanto, esta pesquisa revela-se pertinente devido a sua finalidade potencial de subsidiar resoluções ou tomadas de decisões por outros psicopedagogos em situações semelhantes.

O nosso acompanhamento psicopedagógico ocorreu em uma instituição clínica particular na capital do Brasil. Com base em nossos fundamentos teórico-metodológicos, percorremos o seguinte processo: (1º) entrevista com os familiares objetivando a reconstrução histórica da dinâmica de desenvolvimento da criança até a conhecermos; (2º) observação sistemática em ambiente estruturado, voltada às ações e complexidade das relações estabelecidas pela criança com o outro, com os objetos e com o conhecimento; (3º) compreensão de suas singularidades e elaboração de um projeto psicopedagógico que contribua em processos compensatórios; (4º) intervenções psicopedagógicas; e, (5º) avaliação de mudanças nas condutas da criança. Esses dois últimos momentos articulam-se na discussão sobre o processo de aprendizagem da criança, que apresentamos com o nome fictício de João.

1º Momento: identificação do participante

João chegou na clínica com 3 anos e 7 meses de idade. A família buscou pelo acompanhamento psicopedagógico devido as apreensões com seu processo de desenvolvimento, em específico, a pouca comunicação e interação com adultos e crianças e, também, manifestações de comportamentos repetitivos. Em entrevista inicial, a mãe relatou que a gravidez ocorreu sem nenhuma intercorrência, até a cesárea prematura de 35 semanas. No nascimento e nos primeiros meses de vida da criança não identificaram nenhum comportamento que os alertassem, mas conforme os meses passavam ficavam evidentes as dificuldades no seu

desenvolvimento motor e hipotonia muscular. Ademais, um quadro convulsivo levou a uma preocupação com a sua saúde. No entanto, devido à morosidade dos acompanhamentos médicos e exame de mapeamento genético, só foi encaminhado para intervenções terapêuticas aos 2 anos de idade, quando foi diagnosticado com a síndrome de Coffin-Siris.

2º Momento: observação no ambiente clínico

A avaliação de João foi conduzida em cinco sessões por uma equipe multidisciplinar (psicólogos, psicopedagogos, terapeutas ocupacionais e psicomotricistas), que compreendia as particularidades de seu desenvolvimento em sua história de (des)encontros. Na avaliação priorizou-se observar a relação da criança com os terapeutas, os materiais, os brinquedos e o ambiente, a estruturação espaço-temporal, a percepção, a discriminação visual, os aspectos psicomotores, os precursores da linguagem, a comunicação, a resolução de problemas etc. As ações foram analisadas tanto em relação ao que João conseguia fazer de forma independente, quanto as que realizava com apoio (ZDP), ou as que ainda não executava mesmo com suporte. Para fins didáticos, foram categorizadas em áreas do desenvolvimento: comunicação, socialização, manipulação, movimentação, cognição e imitação.

Nas áreas de *comunicação* e *socialização*, observou-se que João não demonstrava intenção de fala, apresentava um restrito repertório gestual para manifestar suas necessidades, e aparentava pouca compreensão do significado das palavras cotidianas. O seu olhar apenas passava pelos objetos e pessoas, não sustentava o contato visual em suas interações para estabelecer uma atenção compartilhada. Percebeu-se que até aquele momento, as condições sociais não geraram necessidades na criança de vínculos recíprocos, permanecendo em um contexto sem estratégias de comunicação que valorizassem suas idiossincrasias. Seus interesses objetivos eram restritos, os profissionais, com a intencionalidade de motivar o processo interativo, utilizaram recursos lúdicos e de interesse de João, como: geleca, bolha de sabão, músicas e elogios.

Com relação às áreas de *manipulação* e *movimentação*, João apresentou dificuldades em ações básicas, como pegar objetos, encaixar brinquedos, realizar movimentos de pinça, manter-se sentado, correr, saltitar. Observaram-se períodos curtos de atenção na realização de tarefas e baixo engajamento em situações lúdicas, intensificados por inabilidades de motricidade fina e ampla. Na área de *cognição*, apresentou dificuldades em concentrar-se na

resolução de tarefas simples, direcionar o olhar e manter a atenção tanto nos objetos quanto nas pessoas ao executar as atividades propostas. Em relação à área de *imitação*, não reproduziu gestos básicos mesmo diante do modelo da ação, por exemplo, acenar, mandar beijo, bater palma, utilizar o dedo de apontar, imitar as emoções por meio da face.

3º Momento: compreensão das singularidades e organização do processo psicopedagógico

A partir da THC, acerca da periodização social de desenvolvimento humano, compreende-se que a fase entre 1 e 3 anos, aproximadamente, a atividade manipulatória objetal significada pelas pessoas é aquela que guia a criança na apropriação de conhecimentos, organização de sua conduta, e mobiliza suas principais mudanças psicológicas (Vigotski, 2017). À medida que experencia o mundo em relações mediadas, seu pensamento e linguagem complexificam-se e começam a tomar contornos subjetivos, criam-se novas necessidades de operações com os objetos, e vinculações com os outros. Em torno de 3 a 7 anos, entre as atividades vividas, a brincadeira toma o “caminho principal de desenvolvimento cultural da criança e em particular do desenvolvimento de sua atividade simbólica” (p. 19). Na brincadeira de faz de conta, a criança realiza substituições simbólica dos objetos, apropria-se de papéis sociais e cria novas combinações de elementos culturais, a criança desenvolve seus processos imaginativos e complexifica sua personalidade (Vigotski, 2008). Contudo, a idade marcada pelo tempo cronológico não determina o desenvolvimento da criança, em especial, quando há interrupções de ordem endógena e/ou exógena.

João, com quase 4 anos, ainda tinha pouca compreensão da nomeação dos objetos do seu cotidiano e suas funcionalidades. Ele ainda precisava percorrer um longo caminho de significações dos fenômenos sociais para realizar substituições simbólicas. Nesse processo, obviamente, não se trata de uma coisa em detrimento de outra, ou seja, manipular objetos ou brincar. Assim como não compreendemos o desenvolvimento em uma visão etapista, segundo a qual para aprender a brincar é preciso que as funções e sistemas garantidores deste processo já estejam inteiramente desenvolvidos. A partir da THC, compreendemos que por estar em contextos lúdicos significados pelo outro, a criança apropria-se dos conhecimentos da atividade brincante, e desenvolve-se durante o processo no qual ocorrem estas múltiplas relações.

Precisamos enfatizar que os acompanhamentos clínicos psicopedagógicos de João foram complementares a sua educação escolar e social. Os objetivos e condições no espaço

clínico são muito distintos do papel e ambiente da escola. Assim, estruturou-se o trabalho psicopedagógico na compreensão da importância da atividade manipulatória e da brincadeira na infância. O planejamento para a criança contemplava atividades para ações significadas com objetos, ampliação do repertório sócio dos fenômenos, e criação de novas necessidades para a organização da conduta em situações lúdicas.

O planejamento individualizado de intervenções psicopedagógicas de João foi estruturado a partir de sua situação social de desenvolvimento e as múltiplas dimensões observadas no acolhimento e acompanhamento, conforme orientações do Método Dias-Presotti (Rodrigues, 2020) que tomamos como base. O método Dias-Presotti foi criado a partir da prática e observação dos comportamentos de crianças com necessidades específicas de aprendizado e de linguagem. Tem como base a linha desenvolvimentista e os pressupostos da THC. Nesse sentido, propõem alguns requisitos elencados como essenciais para o processo de aprendizagem. Essa perspectiva contextualizada historicamente orienta o *como fazer*, na mediação simbólica e instrumental de forma afetiva, responsável e atenta às singularidades.

A proposta central do Método Dias-Presotti é identificar, no universo individual da pessoa, os seus principais interesses com o intuito de estabelecer relações em que se construa processos de significação, criando situações de aprendizagem e complexificando as suas funções superiores. No princípio, direcionada para as funções psicológicas de percepção e de atenção, por exemplo, na significação do contato de olhar e do gesto de apontar, condutas humanas que constituem os prelúdios da comunicação e criam condições nas relações de atenção compartilhada. Reforçamos o caráter didático desta explicação, não desconsideramos a inter-relação sistêmica entre as funções psíquicas.

A estrutura do método engloba 12 dispositivos, sintetizados no Quadro 1. Cada um deles apresenta um objetivo principal, mas não impede que se articulem ao longo das intervenções.

Quadro 1 - Esquema simplificado do Método Dias-Presotti

Dispositivos	Objetivo principal
1- Adaptação	Ensinar a criança a se sentar enquanto mantém a atenção na manipulação dos objetos.
2- Resposta à interação	Significar comunicações gestuais e verbais básicas, como movimentos antecipatórios para acompanhar a mão com o contato visual, apontar com o dedo para objetos e olhar para o psicopedagogo para estabelecer vínculo. Utilizando expressões como: “olha para mim”, “olha aqui o carrinho”.

3- Seguimento de comandos simples e início da fala	Fornecer condições educativas para ampliar o repertório das condutas básicas do cotidiano, como “dá” quando ela tiver interesse de receber algo, “pega”, “guarda”.
4- Produção de sons	Motivar a imitação de sons e sílabas orais. Por exemplo, “muuu”, “au au”, “miau” na identificação e reprodução dos sons dos animais.
5- Prelúdios da nomeação	Reproduzir a emissão de palavras (significadas) com o terapeuta e o coterapeuta (profissional auxiliar), por exemplo, “pé”, “mão”, “cão”, “gato”, “pato”.
6- Nomeação conscientizada (substantivos)	Diferenciar relações gestuais e verbais que envolvem objetos, como “o que é isso?”, “me dá esse objeto”, “guarda o outro”, “pega aquele objeto”.
7- Categorização (expansão do vocabulário de substantivos)	Sistematizar, ampliar e inter-relacionar conceitos, como cores, formas, animais, letras, números, alimentos, vestuário, brinquedos, meio de transporte, entre outros.
8- Introdução do artigo (“o”, “a”, “os” e “as”)	Identificar e relacionar o artigo com o substantivo de acordo com o gênero e quantidade.
9- Adjetivação	Combinar substantivo e adjetivo com as categorias abordadas.
10 - Significação das ações	Complexificar relações de ações verbais das atividades diárias da criança. Iniciação com o verbo no gerúndio, como “o que o menino está fazendo?”.
11 - Inicialização de diálogos	Praticar diálogos semiestruturados utilizando como recurso as próprias situações cotidianas da criança, sequência de tempo, contação de história, interpretação de imagens e livros, entre outros.
12 - Sequenciação histórica	

A partir das informações do quadro, criou-se condições para a elaboração do planejamento e das intervenções em ambiente estruturado. Nas atividades psicopedagógicas, de forma lúdica, as interações foram atravessadas por significação e reproduções de ações, gestos, sons, ritmo, palavras, frases e contextos. Para este artigo, o relato de experiência concentrou-se nos primeiros dispositivos, com ênfase até o quinto, ou seja, esta pesquisa não abrangeu todo o programa do Método Dias-Presotti. Pois estamos apresentando apenas um recorte de cinco meses de intervenção psicopedagógica com João.

Diálogos sobre o processo psicopedagógico

Nos primeiros encontros foram favorecidas atividades mais curtas e dinâmicas para que ele se familiarizasse com o ambiente, e estabelecesse vínculo com os profissionais durante as manipulações com brinquedos e objetos. Para motivar seu envolvimento, intercalaram-se as atividades com brincadeiras específicas, de acordo com os objetos de seu interesse (geleca e bolha de sabão). Além disso, a psicopedagoga cantava músicas com ele, e significava suas ações

de forma a valorizar sua participação. Estratégias utilizadas ao longo de todo período de intervenção psicopedagógica.

João costumava chegar tranquilamente para os acompanhamentos clínicos. Contudo, em algumas situações, irrompia em choro, frustração e lançava os materiais. Conforme o relato familiar, ele apresentava comportamento similar em outros ambientes de seu cotidiano. Na clínica, quando isso ocorria, a psicopedagoga acolhia a criança para que se acalmasse, em seguida, significava sua ação de forma gestual e verbal e, por fim, ensinava a criança a recuperar os instrumentos e retomar a atividade. Aos poucos, conforme aprendia novos repertórios e vinculava-se com a interventora, os choros se reduziram, mantinha por mais tempo seu controle de conduta e participação nas atividades. De acordo com os familiares, as mudanças foram generalizadas a outros contextos.

Além disso, ao longo do processo, os indícios de sua complexificação psíquica foram manifestados em mudanças de seu comportamento, por exemplo, no contato de olhar mais persistente, maior tempo de interação com a psicopedagoga em atividade e no estabelecimento de novos modos de comunicação. João evidenciava em sorrisos e, na participação, interesse por novos objetos e conhecimentos, como na imitação das onomatopéias (por exemplo, sons de animais) e reprodução sonora de vogais e números.

Enfatizamos esse caráter processual da intervenção psicopedagógica, pois levou um período para que ele imitasse, apontasse “por si” objetos e fenômenos, e respondesse a perguntas. Um recorte do processo psicopedagógico de João, correspondendo as ações que realizava em sua avaliação, e após cinco meses de intervenção, está descrito no Quadro 2.

Quadro 2 - Síntese de seu processo de acompanhamento psicopedagógico

Áreas	Antes da Intervenção		Depois da Intervenção	
	NDR	ZDP	NDR	ZDP

Comunicação e Socialização	Não estabelecia contato de olhar com as pessoas. Não apontava ou falava. Suas tentativas comunicativas eram diretas, puxava as pessoas para satisfazerem suas necessidades. Reconhecia poucas palavras.	Estabelecia contato visual com o objeto apenas quando a psicopedagoga aproximava um brinquedo na direção de seus olhos	Passou a estabelecer contato de olhar para o objeto quando motivado, sem precisar aproximar dos seus olhos. Manifestou uma maior percepção do mundo, pois passou a buscar com o olhar as coisas e pessoas. Ampliou o repertório de palavras e ações	Conseguia manter um contato visual triádico quando a psicopedagoga direcionava sua atenção, escolhendo entre possíveis objetos ou situações. Apontava interesses com o apoio da psicopedagoga
Manipulação e Movimentação	Andava, manipulava objetos por um curto período, mas sem brincar	Com intervenção da psicopedagoga, manipulava um maior número de objetos e por um maior tempo	Passou a participar por um maior tempo das atividades, direcionando sua atenção e controlando a sua conduta, por exemplo, conseguia ficar sentado manipulando objetos por mais tempo, conseguia executar ações de encaixe e alinhavos	Com orientações, chegava a participar de todas as atividades propostas. Conseguia desenvolver atividades com mais destreza e refinamento dos movimentos
Cognição	Demonstrava pouca compreensão em situações cotidianas, mesmo quando eram para satisfazer suas necessidades	Com apoio físico da psicopedagoga, direcionava sua atenção, apontava para o seu interesse	Passou a recorrer aos gestos, como o de apontar para os objetos e fenômenos. Passou a identificar alguns objetos iguais e diferentes	Com o apoio da psicopedagoga, compreendia dicas e pistas visuais e conseguia identificar um maior número de objetos e fenômenos
Imitação	Em situações que envolviam a imitação do outro, não reproduzia as condutas	Quando a psicopedagoga enfatizava os gestos dela ou fornecia um suporte físico, era possível que ele reproduzisse algumas ações	Ampliou a percepção dos gestos e ações da psicopedagoga sem tanto suporte físico e ênfase. Por exemplo, passou a tentar imitar os movimentos da mão em manipulações, e da boca em tentativas de comunicação	Ainda precisava de suporte físico da psicopedagoga em ações mais complexas, por exemplo, em danças e brincadeiras

Fonte: Autores,2024.

A seguir aprofundaremos alguns aspectos do processo de ensino do João e os objetivos de planejamento, com destaque a importância de estabelecer comunicação, por exemplo, com o uso do dedo de apontar. Para Vigotski (2012b), o gesto indicativo manifestado já na primeiríssima infância é a base primitiva de comunicação entre as pessoas, a protoforma de linguagem, percepção, atenção e participa da organização da conduta. O gesto de apontar para um objeto ou fenômeno, e compartilhar com outra pessoa seu interesse, não se trata de uma forma inata, mas aprendida e, para isso, é preciso que seja significado. Essa conduta social de

compartilhamento é uma importante base de partida para formas mais complexas de interação e linguagem (oral, gestual, contato de olhar, entre outras). Algumas crianças com deficiência apresentam dificuldades na manifestação deste gesto, na apropriação de linguagem e na expressão de necessidades, situação vivida por João.

Nesse sentido, em busca de um ensino que contemple peculiaridades no desenvolvimento e tenha a intencionalidade no desenvolvimento da linguagem desde suas bases, utilizamos o Método Dias-Presotti. O objetivo principal da proposta é fornecer significado à palavra, buscar no universo individual da criança com condutas atípicas, os seus maiores interesses, e então, iniciar o processo de intervenção educacional. Na perspectiva de ensinar aspectos sociais, a primeira fase do método, iniciou-se com o incentivo do contato de olhar, forma de perceber e se atentar ao outro, imitar e estabelecer as relações diádicas, triádicas, atenção conjunta e compartilhada.

Dessa forma, esses precursores foram ensinados para João iniciando na primeira fase (adaptação) do método, em que o primeiro objetivo era fazê-lo sentar-se e manter-se sentado. Assim, João passou por uma fase de adaptação, onde o afeto dele foi conquistado pela dupla de terapeutas que o atendiam. Usou-se do objeto de interesse da criança para gerar esta relação de vínculo afetivo, de forma a criar condições de ensino e aprendizagem.

Passada esta primeira fase, ampliou-se a complexidade das atividades. Incluíram-se novos repertórios de linguagem, com palavras e gestos básicos, como o “me dá”, “olha pra mim”, dentre outros. Enfatizamos que essas expressões são acompanhadas de gestos sígnicos, objetivando a formação de uma comunicação, mesmo sem a fala, por parte da criança. Como supracitado, os objetos e brinquedos eram a força motriz que desencadeavam a atividade conjunta, por exemplo, “João, me dá a bola”, “João, olha para mim” (com o brinquedo próximo dos olhos da psicopedagoga), “João, encaixa o lego”, “João, me mostra o gato”, “João, aponta o pato”, “João, cadê o copo”. Ao longo do processo interventivo, a criança foi gradativamente compreendendo a significação das palavras, mantendo maior contato visual com a terapeuta durante as sessões, realizando tentativas de balbúcio e imitações, compartilhando sorrisos, demonstrando satisfação em participar das atividades. Ou seja, suas manifestações indicavam maior atenção e complexificação psíquica e organização emocional.

Destacamos que a intervenção ocorreu com uma criança não falante, com o intuito máximo de favorecer significações que oportunizassem a comunicação e a relação com o mundo. Por isso, antes de tudo, é fundamental desenvolver a necessidade de comunicação,

concomitantemente, com a ampliação de repertório de compreensão. A ênfase foi valorizar sua participação sem exigir qualquer som ou repetição de palavras. Nesse processo, as ações visomotoras que motivavam e direcionavam a atenção de João possibilitaram o desenvolvimento de atividades de imitação, trocas com prelúdios de linguagem. Assim, o objetivo era que a criança observasse o rosto da terapeuta, o movimento labial, estabelecesse contato de olhar – incentivando a intencionalidade de sua atenção, e de seu interesse à expressão das palavras.

Após algumas sessões, à medida que aprendia novas habilidades e ampliava sua interação, complexificamos as atividades com a inclusão de novos recursos e desafios, para a compreensão de frases simples acompanhadas de gestos. Nesse momento, João estava bem adaptado à rotina psicopedagógica, às atividades que ocorriam na mesinha, revelando indícios de aprendizados, ampliação de sua ZDP e satisfação com os acompanhamentos.

Com sua mudança de comportamento, com a melhor compreensão das palavras, dos gestos e das ações, outras estratégias pedagógicas foram incluídas, como: letras, números, formas, cores, categorias (animais, frutas, alimentos, ambientes da casa, pessoas, familiares, lugares, meios de transporte, vestuário, corpo humano, materiais escolares, produtos de higiene, eletrodomésticos, móveis, profissões etc.). Esses materiais eram explorados por meio de brincadeiras, pareamentos com objetos representativos, pranchas de encaixe, dominós, imagens, sons, entre outros, com o objetivo de significar com a criança, de inúmeras formas, o mundo em que vive. Ressaltamos, novamente, a importância do modo de ação da, ou do terapeuta de acordo com as singularidades da criança. No caso de João, era preciso falar de forma pausada, intercalar os materiais, retomar objetos de maior interesse, cantar, brincar, tocar em suas mãos, e o acolher em momentos que se desorganizava.

Por fim, avaliamos que neste período de intervenção psicopedagógica, conseguimos identificar em suas ações evidências de aprendizado, a transformação de João. Por exemplo, nas manifestações de: organização no ambiente terapêutico, criação de novos interesses, direção intencional da atenção no contato de olhar com objetos e pessoas, imitação de gestos e de balbucios, melhor compreensão das palavras e trocas de sorrisos na comunicação, ampliação de habilidades e ações, participação nas atividades, percepção de contextos, refinamento de seus movimentos, gestualidade de apontar para objetos e fenômenos, na diferenciação e na identificação dos objetos, acompanhamento de pistas visuais, interação nas brincadeiras.

Assim, João e outras pessoas com síndrome de Coffin-Siris precisam ter oportunidades educacionais e terapêuticas que favoreçam, de acordo com suas peculiaridades, vivências e estratégias específicas para que possam se desenvolver em sua máxima potência.

Considerações Finais

A educação de um sujeito só ocorre com pessoas, é impossível se educar sozinho, ou mesmo inviável uma educação integral em um restrito círculo de relações. A educação de pessoas com deficiência deve objetivar, intencionalmente, a mesma responsabilidade que desloca (ou deveria deslocar) na intervenção cultural de qualquer outra pessoa. Para superar impedimentos, cabe à sociedade a criação de ferramentas e caminhos outros que oportunizem ao sujeito a apropriação e a inclusão cultural. Isso porque a compensação “não parte da força do ímpeto interior; vemos que a reserva da compensação é, em grande medida, a vida social coletiva da criança, a sociabilidade de sua conduta, nas quais encontra o material para construir as funções internas” (Vigotski, 2012b, p. 137).

Não são as pessoas com deficiência, como a síndrome de Coffin-Siris, que devem estar prontas ou adequadas para frequentar espaços escolares e outras situações da vida, mas sim, os sistemas escolares e as estruturas sociais que devem ser (re)organizados para criarem um entorno inclusivo, para que pessoas com deficiência possam compartilhar, coletivamente, trocas de experiências, durante a formação da personalidade. Nessa perspectiva não se infere o desenvolvimento de uma pessoa apenas de acordo com as realizações de um momento dado, ou somente aquilo que ela consegue resolver por si só em uma determinada situação. Compreende-se o sujeito em movimento, envolvendo também seus aprendizados que estão em processo e os que se vislumbram adiante. Para Vigotski (2007) é essencial conhecer no que a criança ainda precisa de apoio do outro e já se avista a possibilidade de realizar sem ajuda.

Nesse sentido, a partir da atuação no campo psicopedagógico, apresentamos as contribuições de uma intervenção clínica com uma criança com o diagnóstico de síndrome de Coffin-Siris, destacando a importância de um direcionamento educacional na significação, ampliação da compreensão dos signos e superação de interrupções. Com este trabalho pretendemos contribuir com a compreensão da síndrome de Coffin-Siris que está mais presente na sociedade do que alguns imaginam, ou sequer ouviram falar.

Considerando os dados apresentados, a intervenção psicopedagógica foi de suma importância para a criança com síndrome de Coffin-Siris. No curto período de intervenção

psicopedagógica com o Método Dias-Presotti, conseguimos identificar em suas ações evidências de aprendizado, a transformação de João. Por exemplo, nas manifestações de: adaptação ao ambiente terapêutico, criação de novos interesses, direção intencional da atenção no contato de olhar com objetos e pessoas, imitação de gestos e de balbucios, melhor compreensão das palavras e trocas de sorrisos na comunicação, ampliação de habilidades e ações, participação constante nas atividades, percepção de contextos, refinamento de seus movimentos, gestualidade de apontar para objetos e fenômenos, na diferenciação e na identificação dos objetos, acompanhamento de pistas visuais, interação nas brincadeiras.

Assim, as condutas culturais que caracterizam o desenvolvimento de homens e de mulheres, primeira e gradativamente, passam das relações externas entre as pessoas e o mundo, nas atividades e na comunicação, à apropriação e conversão psíquica interna, na consciência sobre o mundo e sobre si. Nesse processo, constitui-se a personalidade, ela “se torna por si mesma o que é em si, através do que significa para os demais” (Vigotski, 2012a, p. 149). Portanto, uma pessoa com síndrome de Coffin-Siris precisa ter o seu mundo significado, de forma que suas dificuldades sejam transformadas em possibilidades de superação, e suas potencialidades valorizadas. Nesse sentido, a partir de Vigotski (2012a), enfatizamos: não é importante apenas saber o que é o diagnóstico de Coffin-Siris de uma criança, mas conhecer a criança que possui o diagnóstico.

Referências

BEATÓN, G. A. El diagnóstico explicativo versus diagnóstico clasificatorio. *In: LEÓN, G. F.; CARRIÓN, M. del R. Ortiz (orgs.). Estudios Histórico Culturalistas en Educación y Desarrollo Humano*. León: Universidad De La Salle Bajío, 2019, v. I, p. 31-48.

CHENG, S. S. W.; LUK, H.; MOK, M. T.; LEUNG, S.; LO, I. F. M. Genotype and phenotype in 18 Chinese patients with Coffin-Siris syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, Hoboken, v. 185, n. 7, p. 2250-2261, 2021. DOI: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62187>

COFFIN, G. S. Postmortem findings in the Coffin-Lowry syndrome. *Genetics in Medicine*, [s. l.], v. 5, n. 3, p. 187-193, 2003. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12792428/>. Acesso em: 14 set. 2024.

COFFIN, G. S.; SIRIS, E. Mental retardation with absent fifth fingernail and terminal phalanx. *American Journal of Diseases of Children*, [s. l.], v. 119, n. 5, p. 433-439, 1970. DOI: <https://doi.org/10.1001/archpedi.1970.02100050435009>

CSS Fast Facts and FAQs. *Coffin-Siris Syndrome Foundation*, [s. l.], 2020. Disponível em: https://www.coffinsiris.org/files/ugd/c25950_8f3d9ec3b84c4e4eaa9a58fa8e8ead88.pdf. Acesso em: 30 nov. 2023.

DAMIANI, M. F.; ROCHEFORT, R. S.; CASTRO, R. F. de; DARIZ, M. R.; PINHEIRO, S. S. Discutindo pesquisas do tipo intervenção pedagógica. **Cadernos de Educação**, Pelotas, v. 45, p. 57-67, 2013. Disponível em: <https://periodicos.ufpel.edu.br/ojs2/index.php/caduc/article/view/3822/3074>. Acesso em: 06 set. 2024.

DINIZ, D. **O que é deficiência**. São Paulo: Editora Brasiliense, 2012.

DR. Grange S. Coffin. **San Francisco Chronicle**, San Francisco, 10 fev., 2022. Disponível em: <https://www.pressreader.com/usa/san-francisco-chronicle-late-edition/20220210/282067690350464>. Acesso em: 30 nov. 2023.

MINAGI, H. Evelyn L. Siris-Levitin, MD: 1914-1987. **Radiology**, on-line, v. 167, n. 1, p. 289-289, 1988. DOI: <https://doi.org/10.1148/radiology.167.1.289-a>

RODRIGUES, M. de L. D. **Mediação psicopedagógica: autismo método Dias-Presotti**. Curitiba: Appris, 2020.

VIGOTSKI, L. S. **Teoria e método em psicologia**. São Paulo: Martins Fontes, 2004.

VIGOTSKI, L. S. A brincadeira e o seu papel no desenvolvimento psíquico da criança. **Revista Virtual de Gestão de Iniciativas Sociais**, Rio de Janeiro, v. 8, n. 1, p. 23-36, 2008. Disponível em: <https://atividart.files.wordpress.com/2016/05/a-brincadeira-e-seu-papel-no-desenvolvimento-psiquico-da-crianc3a7a.pdf>. Acesso em: 06 set. 2024.

VIGOTSKI, L. S. **Obras escogidas III: problemas del desarrollo de la psique**. Madri: Machado grupo de distribución, 2012a.

VIGOTSKI, L. S. **Obras escogidas V: fundamentos de defectología**. Madri: Machado grupo de distribución, 2012b.

VIGOTSKI, L. S. **Obras escogidas VI: herencia científica**. Madri: Machado grupo de distribución, 2017.

VIGOTSKY, L. S. **Pensamiento y habla**. Buenos Aires: Colihue, 2007.

YIN, R. K. **Estudo de Caso: planejamento e métodos**. Porto Alegre: Bookman, 2005.



Como citar este artigo (Formato ABNT):

NASCIMENTO, Ana Paula de Oliveira Machado do; RODRIGUES, Maria de Lourdes Días; PAOLI, Joanna de. Diagnóstico e Singularidades da Criança com Síndrome de Coffin-Siris: Um Relato de Experiência. **Id on Line Rev. Psic.**, Outubro/2024, vol.18, n.73, p.247-265, ISSN: 1981-1179.

Recebido: 25/04/2024; Aceito 23/09/2024; Publicado em: 31/10/2024.