



DEFICIÊNCIAS NO BRASIL: CONCEITO, HISTÓRIA E ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Maria Fernanda Piffer Tomasi Baldez da Silva¹

Rita de Fátima Monteiro²

Ada Maria Farias Sousa Borges³

Erlane Marques Ribeiro⁴

RESUMO

Os últimos estudos estatísticos do Brasil revelaram que 23,9% da população é composta por deficientes. Essa alta prevalência provocou a necessidade de discussão sobre esse assunto na sociedade. Ao longo da história da humanidade, o conceito de deficiência tem sido uma grande preocupação. A terminologia correta é especialmente importante quando abordamos assuntos tradicionalmente estigmatizados e estereotipados. As pessoas com deficiência foram vistas de diferentes modos ao longo da história e geralmente essa condição era indesejável. Devido ao aumento do conhecimento científico, o modelo biomédico surgiu para explicar as deficiências, porém atualmente o modelo social inclui interações pessoais, ambientais e sociais. O aconselhamento genético surge então como importante ferramenta para a compreensão das deficiências, pois muitas delas são decorrentes de defeitos congênitos ou herdados na família. Essa compreensão tem possibilitado as tomadas de decisão conscientes pelo paciente e seus familiares, visando à melhor qualidade de vida e à inserção do afetado na sociedade.

Palavras-chave: Aconselhamento Genético. Criança excepcional. Deficiência intelectual. Educação de pessoa com deficiência intelectual. Pessoas com deficiência.

DEFICIENCIES BRAZIL: CONCEPTS, HISTORY AND GENETIC COUNSELING

ABSTRACT

The recent statistical studies of Brazil revealed that 23,9% of the population is made up of disabled. This high prevalence caused the need for discussion on this subject in society. Throughout human history the concept of disability has been a major concern. The correct terminology is especially important when we discuss matters traditionally stigmatized and stereotype. People with disabilities were seen in different ways throughout history and this condition was generally undesirable. Due to

¹ Doutora em Genética, Professora de Genética do Centro Universitário Estácio FIC Via Corvvs, Fortaleza, CE.

² Assistente social da Apae, Juazeiro do Norte, CE.

³ Discente do curso de Medicina da Estácio FMJ, Juazeiro do Norte, CE.

⁴ Mestre em Pediatria, Professora Coordenadora de Genética Médica da Estácio FMJ, Juazeiro do Norte, CE.



the increase of scientific knowledge the biomedical model has emerged to explain the deficiencies, but currently the social model includes personal interactions, environmental and social. Genetic counseling then emerges as an important tool for understanding the disabilities, because many of them are due to birth defects or inherited in the family. This understanding has enabled the conscious decision-making by patients and their families, aiming to better quality of life and patient inclusion in society.

Keywords: Child exceptional. Disabled persons. Education of intellectual disabled. Genetic Counseling. Intellectual disability.

1 DEFICIÊNCIAS NO BRASIL: QUEM SOMOS?

Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), 10% dos indivíduos dos países do terceiro mundo, em tempos de paz, são portadores de algum tipo de deficiência (SILVA et al., 2004) e acrescentando dois ou três familiares, teremos quase um terço da população envolvida nessa estimativa (COSTA; GARCIAS, 2003).

As causas das deficiências físicas são diversas, como más condições de atendimento médico, de alimentação, de saneamento básico e de segurança de trabalho. Já a maioria das malformações congênitas não têm etiologia definida, podendo resultar tanto de uma combinação de fatores desconhecidos como de influências ambientais ou genéticas (COSTA; GARCIAS, 2003; HOROVITZ et al., 2006).

Doenças genéticas associadas à deficiência intelectual atingem de 3 a 10% da população, que em sua grande maioria necessita de atendimento e acompanhamento multidisciplinar, além de educação especial e/ou inclusiva (HOROVITZ et al., 2006; KIM et al., 2010). Cerca de 5% dos nascidos vivos apresentam alguma anomalia do desenvolvimento determinada totalmente ou parcialmente por fatores genéticos. Acrescentando-se os distúrbios que se manifestam mais tardiamente, como em certas enfermidades crônicas degenerativas, fica ainda mais evidente o efeito dos condicionantes genéticos sobre a saúde (HOROVITZ et al., 2006).

Quando se fala de malformação, deve-se considerar um defeito estrutural primário de um órgão ou parte dele, que provoca uma anomalia inerente ao desenvolvimento, o qual leva a uma paralisia ou desvio do desenvolvimento de determinado tecido ou órgão. Essas malformações, em geral, se devem à herança multifatorial, em que vários genes estão envolvidos e associados a outros fatores ambientais (HANNUM, 2011).



Hoje, no Brasil, discorrer sobre indivíduos com algum tipo de deficiência já não é mais abordar um universo pequeno ou, como muitos pensam, insignificante. De acordo como Censo 2010 divulgado pelo IBGE, 45,6 milhões de pessoas declararam ter pelo menos um tipo de deficiência (Gráfico 1), o que corresponde a 23,9% da população brasileira, sendo maior a prevalência entre as mulheres (Tabela 1) e os idosos (Tabela 2).

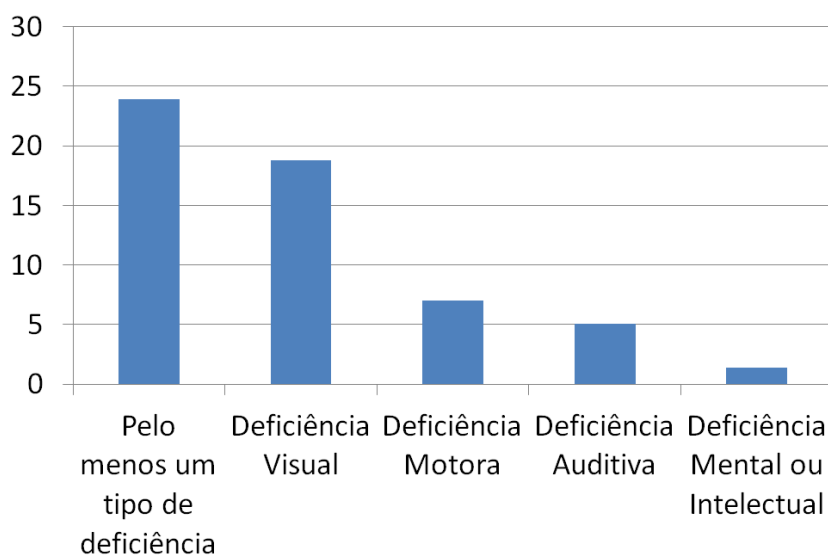


Gráfico 1: Distribuição da prevalência das deficiências entre os brasileiros, segundo os vários tipos (em percentagem)

Fonte: IBGE, Censo Demográfico 2010.

Tabela 1: Distribuição do percentual (%) das pessoas com deficiências por sexo no Brasil

| TIPOS DE DEFICIÊNCIAS | PELO MENOS UMA DELAS | VISUAL | AUDITIVA | MOTORA | INTELECTUAL |
|-----------------------|----------------------|--------|----------|--------|-------------|
| Homens | 2,2 | 16 | 5,3 | 5,3 | 1,5 |
| Mulheres | 26,5 | 21,4 | 4,9 | 8,5 | 1,2 |
| Total | 23,9 | 18,8 | 5,1 | 7,0 | 1,4 |

Fonte: IBGE, Censo Demográfico 2010.



Tabela 2: Distribuição do percentual (%) de pessoas com pelo menos uma das deficiências investigadas na população residente, por grupo de idade, segundo o tipo de deficiência.

| TIPO DEFICIÊNCIA | VISUAL | AUDITIVA | MOTORA | INTELECTUAL |
|------------------|--------|----------|--------|-------------|
| 0-14 anos | 5,3 | 1,3 | 1,0 | 0,9 |
| 15-64 anos | 20,1 | 4,2 | 5,7 | 1,4 |
| >65 anos | 49,8 | 25,6 | 38,3 | 2,9 |

Fonte: IBGE, Censo Demográfico 2010.

Comparando-se os dados do Censo de 2000 e de 2010, observa-se que a taxa de analfabetismo para a população com deficiência caiu de 13,6% para 9,5% na década. A queda foi mais acentuada na população feminina, que foi de 13,5% para 9,3%, enquanto que para a população masculina a taxa caiu de 13,8% para 9,9%.

O Censo 2010 mostra que a população do Nordeste aparece no topo do *ranking* de todas as deficiências investigadas (Gráfico 2). O IBGE relata que 21,2% da população nordestina têm deficiência visual, 7,8%, deficiência motora e 1,6%, deficiência intelectual (COMPASSO PESQUISA, 2013).

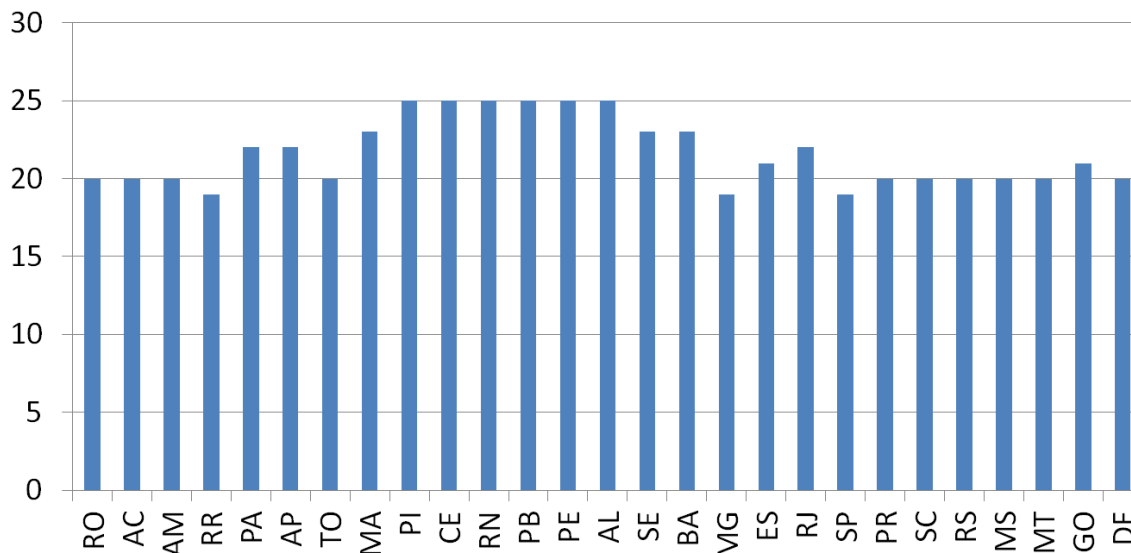


Gráfico 2: Distribuição do percentual (%) da população com deficiência no Brasil por unidade federativa.

Fonte: IBGE, Censo Demográfico 2010.

O Censo 2010 mostra ainda que há diferença significativa no nível de escolaridade entre pessoas com deficiência e a população geral: 61,1% da população com 15 anos ou mais com deficiência não possui instrução ou possui apenas o ensino fundamental incompleto. Esse percentual cai para 38,2% considerando-se as pessoas sem deficiência.

No mercado de trabalho também há diferenças importantes (Gráfico 3). Dos 44 milhões de deficientes que estão em idade ativa, 53,8% estão desocupados ou fora do mercado de trabalho. A população com emprego, portando pelo menos uma das deficiências investigadas, representa 23,6% (20,3 milhões) do total de empregados (86,3 milhões).

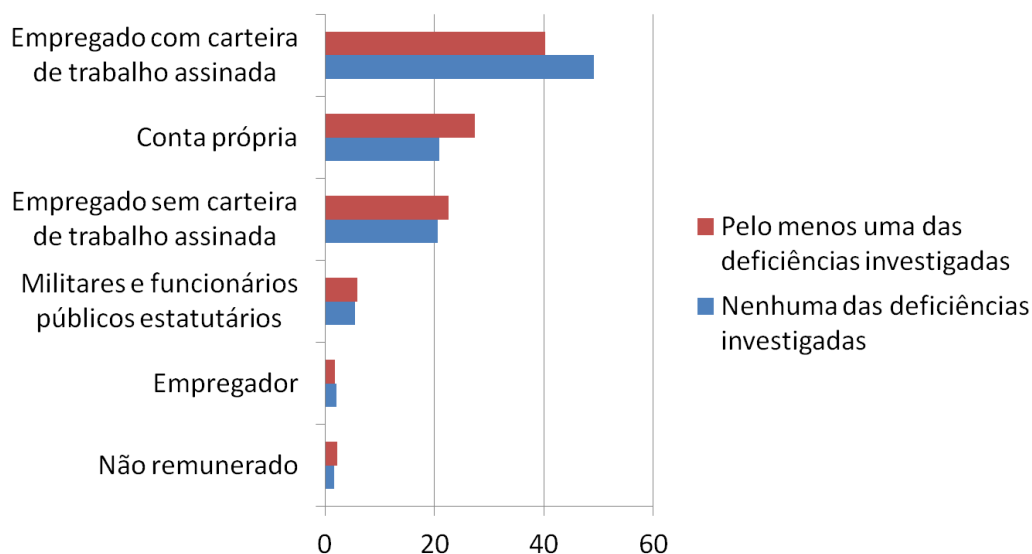


Gráfico 3: Distribuição das pessoas de 10 anos de idade ou mais que tenham ao menos uma deficiência, ocupadas na semana de referência, segundo a posição no trabalho (em %).
Fonte: IBGE, Censo Demográfico 2010.

As estatísticas refletem-se no cotidiano: a quantidade de pessoas com deficiência no Brasil passou a ter uma importância significativa na sociedade e estas começaram a exigir seus direitos. Como consequência, a sociedade está se adaptando e promovendo a política de inclusão social. Por lei, o mercado de trabalho tem que reservar vagas em seu quadro de funcionários, as escolas e universidades públicas têm que se reestruturar para que alunos com e sem deficiência dividam as mesmas classes de aula, pessoas com deficiência estão cada vez mais presentes nos lugares de lazer, absorvendo cultura e consumindo outros produtos. Em espaços urbanos as barreiras arquitetônicas começam a ser eliminadas com a construção de rampas, telefones públicos, degraus e guias rebaixadas, construções de elevadores, entre outros. Empresários, atentos às novas tendências, estão criando serviços especializados em deficientes e os órgãos de comunicação estão abrindo mais espaço para discutir a temática da deficiência (FIGUEIRA 2010).

2 CONCEITO DE DEFICIÊNCIA

Conceituar a deficiência tem sido uma preocupação antiga, e durante o século XX houve uma multiplicação das concepções acerca desse tema (LAGO, 2012).



Determinar o que é deficiência não tem sido fácil ao longo dos tempos. As tentativas foram realizadas a partir da conceituação das doenças utilizadas pela medicina. Várias foram as tentativas de se encontrar “termos adequados” que pudessem amenizar o estigma contido nas denominações mais antigas, como entevado, paralítico, aleijado, ceguinho, louco, entre outras. Buscou-se conceituar as deficiências para sua melhor compreensão e, paralelamente, as pessoas com deficiência também criaram termos mais atraentes, do seu ponto de vista, para designar a própria deficiência, buscando eliminar os rótulos pejorativos (PEREIRA, 2006).

Usar termos técnicos corretamente não é uma mera questão semântica ou sem importância se o intuito é falar ou escrever construtivamente, numa perspectiva inclusiva, sobre qualquer assunto de cunho humano. A terminologia correta é especialmente importante quando abordamos assuntos tradicionalmente eivados de preconceitos, estigmas e estereótipos. Os termos são considerados corretos em função de certos valores e conceitos vigentes em cada sociedade e em cada época. Assim, eles passam a ser incorretos quando esses valores e conceitos vão sendo substituídos por outros, o que exige o uso de outras palavras, as quais podem já existir na língua falada e escrita, mas nesse caso passam a ter novos significados ou então são construídas especificamente para designar conceitos novos. O maior problema decorrente do uso de termos incorretos reside no fato de os conceitos obsoletos, as ideias equivocadas e as informações inexatas serem inadvertidamente reforçados e perpetuados (SASSAKI, 2002).

A terminologia científica é importante e necessária para que as pessoas com deficiências possam superar questões conceituais, facilitando a promoção de ações que beneficiam tanto a esse grupo de pessoas como a comunidade em geral, contribuindo para uma maior proximidade entre as pessoas, favorecendo a comunicação e possibilitando uma construção de pontes culturais (AMIRALIAN et al., 2000).

É importante compreender que, embora algumas vezes como o resultado de uma doença (sequela), ou mesmo associada a essa, a deficiência não é uma doença (LAGO, 2012).

A definição de deficiência é toda perda ou anormalidade de uma estrutura ou função psicológica, fisiológica ou anatômica, temporária ou permanente. Incluem-se nestas a ocorrência de uma anomalia, defeito ou perda de um membro, órgão, tecido ou qualquer outra estrutura do corpo, inclusive das funções mentais; e representa a exteriorização de um estado patológico, refletindo um distúrbio orgânico, uma perturbação no órgão. Já a definição de doença baseia-se em um distúrbio das funções de um órgão, da psique ou do organismo como um todo, manifestado por sintomas



específicos de cada etiologia, podendo ser causado por infecções, disfunções internas, como as doenças autoimune e neoplasias, inflamações, entre outras (BRASIL, 1999; AMIRALIAN et al., 2000).

No Brasil utilizava-se o termo “inválido”, que significa “indivíduo sem valor”. A pessoa inválida era socialmente inútil, sem valor profissional e familiar. No fim da década de 1950 foram fundadas a Associação de Assistência à Criança Defeituosa – AACD (atualmente Associação de Assistência à Criança Deficiente) e a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE). O termo “incapaz” foi mudado para “defeituoso”, ou seja, de indivíduos com deformidade, principalmente deficiência física e o termo “excepcional,” para deficientes intelectuais, sem se aplicar aos superdotados, ou pessoas com alta habilidade (SASSAKI, 2005).

O marco significativo na luta contra o preconceito e pelos direitos do deficiente ocorreu no Rio de Janeiro, em 11 de dezembro de 1954, em que a primeira Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) utilizou o termo “excepcional” para designar as pessoas com deficiência intelectual (APAE-RIO, 2010).

Em 1975, a Organização Mundial de Saúde (OMS) publicou a Declaração dos Direitos das Pessoas com Deficiências, aprovada pela Assembleia Geral da Organização das Nações Unidas (ONU) e definiu no seu art. I que o termo deficiente refere-se a qualquer pessoa incapaz de assegurar por si mesma, total e parcialmente, as necessidades de uma vida social normal, em decorrência de uma deficiência congênita ou não, em suas capacidades físicas ou mentais.

A partir do século XX, a deficiência intelectual foi definida como um funcionamento intelectual inferior à média estatística das pessoas e principalmente, em relação à dificuldade de adaptação à sociedade (BALLONE, 2003).

Já no final da década de 90, a OMS lançou a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), que reforçou o documento anterior e mais uma expressão surgiu para designar a deficiência: “portadores de necessidades especiais”. A expressão “portadores de necessidades especiais” inclui doentes, idosos, drogaditos, mendigos, adolescentes grávidas, crianças abandonadas, carentes e excluídos, contudo representa uma mudança no paradigma para abordar a deficiência e a incapacidade, como importante instrumento para avaliação das condições de vida e da promoção de políticas de inclusão social. No entanto, com a vigência da Resolução n. 2, “necessidades especiais” passou a ser um valor agregado tanto à pessoa com deficiência quanto a outras pessoas (SAKASSI, 2005).



Alguns anos após, através da Declaração de Salamanca (1994), foi instituída a educação inclusiva para todas as pessoas que tivessem a necessidade de educação especial, sendo ela com deficiência ou sem. Nesse âmbito, utiliza-se uma pequena variação do termo Portador de Necessidades Especiais, ou seja, Portador de Necessidades Educativas Especiais (PNEE), termo usado para alunos com necessidades de um ou mais recursos que facilitem sua aprendizagem na escola, e essa dificuldade de aprendizagem está relacionada com a sua deficiência. Portanto, um portador de necessidades especiais nem sempre será PNEE (NEVES, 2006).

Com as mudanças ocorridas no decorrer das décadas, o termo “deficiente” passou a incorporar a linguagem da população. No Brasil, tornou-se comum o uso da denominação “Pessoas Portadoras de Deficiência”, mas ainda são usados os termos pejorativos, estigmatizadores ou estereotipados, tais como: “mongoloides”, “aleijado”, “manco”, ou ainda aqueles carregados de preconceitos, a exemplos de: “defeituoso”, “inválido” ou “retardado”. Por outro lado, na busca do “politicamente correto” diversas expressões foram utilizadas, como “pessoas com necessidades especiais”, ou ainda, “pessoas verticalmente desprovidas”, por exemplo, para fazer referência a anões (SAKASSI, 2005).

A CIDID (Classificação Internacional de deficiências, incapacidades e desvantagens), um manual de classificação das consequências das doenças, publicado em 1989, permite que profissionais da área se comuniquem sobre o nível de comprometimento que uma doença ou distúrbio acarreta para a pessoa. Nessa classificação, evitou-se utilizar a mesma palavra para designar as deficiências, incapacidades (restrição resultante de uma deficiência) e desvantagens (prejuízo para o indivíduo, resultante de uma deficiência). Assim, para uma deficiência foi adotado um adjetivo ou substantivo; para uma incapacidade, um verbo no infinitivo; e para uma desvantagem, denomina-se um dos papéis de sobrevivência no meio físico e social (Quadro 1).



| Deficiência | Incapacidade | Desvantagem |
|--|---|---|
| Da linguagem Da audição (sensorial) Da visão | De falar De ouvir (de comunicação) De ver | No direcionamento |
| Músculo-esquelética (física) De órgãos (orgânica) | De andar (de locomoção) De assegurar a substituição no lar (posição do corpo e destreza) De realizar a higiene pessoal De se vestir (cuidado pessoal) De se alimentar | Na independência física Na mobilidade Nas atividades da vida diária |
| Intelectual Psicológica | De aprender De perceber (aptidões particulares) De memorizar De se relacionar (comportamento) De ter consciência | Na capacidade ocupacional Na integração social |

Quadro 1: Distinção semântica entre os conceitos de deficiência, incapacidade e desvantagem.

Fonte: Amarilian et al., 2000.

Um indivíduo pode ter uma deficiência sem incapacidade, uma incapacidade sem desvantagem ou uma desvantagem sem incapacidade ou deficiência. Pode ocorrer uma deficiência associada com incapacidade e desvantagem, comprometendo todos os níveis de manifestação, ou apenas com incapacidade, quando a desvantagem social foi compensada. A deficiência pode estar associada à desvantagem, sem incapacidade: o diabético ou o hemofílico possui uma deficiência, mas com acompanhamento clínico podem não desenvolver incapacidades, embora tenham desvantagens no relacionamento social, como restrições dietéticas ou das atividades físicas. Pode-se considerar também a desvantagem sem deficiência ou incapacidade: uma pessoa com o estigma de “doente mental” após ter se recuperado de um episódio psicótico agudo. Isso pode ser melhor exemplificado na Figura 1.

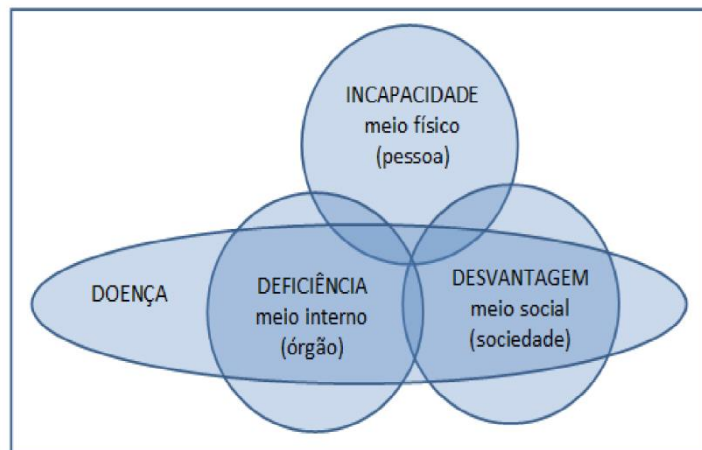


Figura 1: Interação e intersecção entre os conceitos de doença, incapacidade, deficiência e desvantagem.

Fonte: Amarilian et al., 2000.

De acordo com a Convenção sobre os Direitos da Pessoa com Deficiência (Artigo 1), ratificada pelo Brasil em 2008, as pessoas com deficiência são as que possuem impedimentos de longo prazo de natureza física, intelectual ou sensorial, os quais, em interação com diversas barreiras, podem obstruir sua participação plena e efetiva na sociedade em igualdades de condições com as demais pessoas (PORTAL BRASIL, 2012).

Amarilian et al. (2000) consideram importante que as discussões e propostas não se restrinjam à terminologia, mas possam avançar tanto no direcionamento quanto no uso da CIDID para diversos modelos teóricos e tipos de deficiências, incapacidades e desvantagens; e propõem ainda que devemos adotar a CIDID como referencial, privilegiar o modelo combinado entre os modelos médico e social de deficiência, ampliar a especificação sobre o alcance das consequências das doenças no indivíduo, levando em conta sua atualização constante, utilizar, ao se referir à relação pessoa/deficiência, preferencialmente preposições e verbos na voz ativa, dar maior ênfase à descrição das possibilidades do indivíduo, enfocando as desvantagens resultantes de circunstâncias do ambiente físico e social.

3 HISTÓRIA DA DEFICIÊNCIA AO LONGO DOS TEMPOS



As pessoas com deficiência foram vistas de diferentes modos ao longo da história. Desde a Antiguidade a deficiência era uma condição indesejável, retratando que essas pessoas eram vistas num patamar inferior, indigno e impuro (LAGO, 2012).

A era pré-Cristã foi a fase da negligência, já que não existia o atendimento ao deficiente. Estes eram abandonados, perseguidos e eliminados devido às suas condições atípicas, o que era legítimo para a sociedade (MIRANDA, 2003).

Até o século XVI, a concepção religiosa da deficiência era preponderante, mas começou a perder força para dar lugar ao Modelo Médico. O Modelo Médico aborda a deficiência com os mesmos referenciais teóricos e práticos com que aborda a doença. Ambas, pessoa doente e pessoa com deficiência, são vistas e tratadas como desviantes, pois não atendem às exigências do padrão de normalidade.

O avanço da medicina produziu uma nova concepção que resultou numa nova visão do corpo e da deficiência e, a partir dessa interpretação, as intervenções médicas procuraram desenvolver nas pessoas as habilidades necessárias para se reabilitar e ser restaurado à normalidade ou o mais próximo possível dela. Nesse contexto, vale destacar o lado positivo do modelo médico, com base nos efeitos benéficos sobre o estudo das monstruosidades através da Teratologia. O estudo dos fatores que, sob o controle social, possam melhorar ou prejudicar, física e mentalmente, as qualidades raciais das gerações futuras ou o aperfeiçoamento da reprodução humana, gerou a Eugenia (LAGO, 2012).

Em meados do século XIX houve uma fase de institucionalização, na qual os deficientes eram segregados e protegidos em instituições residenciais. Já em meados do século XX, com o surgimento das escolas e/ou classes especiais em escolas, houve a inclusão ou início da inclusão dos deficientes no âmbito escolar. E por fim, no final do século XX, através do movimento de integração social dos indivíduos que apresentavam deficiência, houve uma maior integração destes nas escolas, semelhante àquela feita com a pessoa dita normal (MIRANDA 2003; FERNANDES et al. 2011).

Há muitos anos a deficiência era explicada como um "castigo" ou desejo de Deus, sendo esses indivíduos castigados, torturados e até mesmo asilados, juntamente com idosos (PETERSEN et al., 1998).



Com os avanços científicos, ficou claro que parte das deficiências não é hereditária, e que uma possível incurabilidade não estava associada à falta de educabilidade. Na década de 80 iniciou-se um processo de luta pelos direitos das pessoas portadoras de deficiência (FERREIRA; REAL, 2009) e foi desencadeado o processo de inclusão destes, que não foi suficiente e nem mesmo eficiente, já que essa população não participava de maneira plena e igual aos demais.

A educação especial começou como assistencial, procurando priorizar o bem-estar das pessoas portadoras de deficiência, com acompanhamento médico e psicológico; depois surgiu como instituição de educação escolar e, em seguida, na busca da integração no sistema geral de ensino. Atualmente, a proposta é a de inclusão total desses alunos nas salas de aula do ensino regular. A educação para pessoas com deficiência só foi regularizada no Brasil pela primeira vez com a aprovação da Lei de Diretrizes e Bases (LDB) n. 4.024/1961, que determina a educação para excepcionais.

Na década de 1970 já avançavam as pesquisas e teorias de inclusão nos Estados Unidos, que priorizavam melhores condições de vida para as pessoas com deficiência adquirida, como mutilados na Guerra do Vietnã. A Lei n. 94.142/75 foi uma grande conquista, pois estabeleceu e modificou currículos, criando uma rede de informações entre escolas, bibliotecas, hospitais e clínicas. Nessa mesma época no Brasil, os pais, parentes e a sociedade se organizavam contra as segregações contra as pessoas com deficiência, e surgiu a teoria da “normalização”, que é defendida como a integração da pessoa na sociedade. Em 1978 uma emenda constitucional tratou pela primeira vez do direito das pessoas com deficiência e do direito à melhoria das condições econômicas, sociais e educacionais com gratuidade para as pessoas especiais.

Nas últimas décadas do século XX, a sociedade buscou progressivamente defender os direitos das pessoas com deficiência. A Organização das Nações Unidas (ONU), em 1985, criou o “Programa Mundial para as Pessoas Deficientes”, estabelecendo que as pessoas com deficiências poderiam ser inseridas no sistema escolar normal.

Com a Constituição Federal de 1988 ficaram evidentes os diversos dispositivos programáticos para as pessoas com deficiência, muitos dos quais foram reiterados e aperfeiçoados nas legislações estaduais e municipais. Isso abriu as portas da sociedade para a educação, cuidados especiais, ocupação, acomodações arquitetônicas e tecnológicas adequadas para a circulação, visando sua maior dignificação, autoestima, realização e reconhecimento de sua real cidadania, sempre objetivando superar limites (BRASIL, 1988).



Logo, a educação especial tornou-se uma modalidade de educação escolar, voltada para formação de pessoas com necessidades especiais, em que o processo pedagógico deveria obedecer à individualidade de cada aluno. Além disso, ficou reafirmado que a pessoa com deficiência tem direito à educação pública e gratuita, com condutas típicas, segundo a LDB n. 9.394/96. Outras resoluções foram criadas para complementar a lei anterior, como a Resolução CNE/CEB n. 2/2001, Diretrizes Nacionais para a Educação Especial na Educação Básica, com normas técnicas que possam compensar as limitações funcionais motoras, sensoriais ou mentais da pessoa com deficiência, com o objetivo de permitir-lhe superar as barreiras da comunicação e da mobilidade (BRASIL, 1988).

Em 2003 foi elaborado o Projeto de Lei n. 6, que tratou do Estatuto da Pessoa com Deficiência, com objetivo de assegurar, promover e proteger o exercício pleno e em condições de igualdade dos direitos das pessoas com deficiência, visando sua inclusão social e cidadania participativa, plena e efetiva na sociedade (BRASIL, 1988).

Apesar de as questões teóricas do processo de inclusão serem amplamente discutidas por estudiosos e pesquisadores da área de Educação Especial, pouco se tem feito no sentido de sua aplicação prática. De que forma realizar a inclusão social tem se constituído a maior preocupação de pais, professores e estudiosos, considerando que a inclusão só se efetivará se ocorrerem transformações estruturais no sistema educacional (MIRANDA, 2003).

Atualmente a sociedade se conscientiza que compreender os significados da deficiência na perspectiva da pessoa que vivencia essa condição pode dar visibilidade, na própria voz, às suas reais necessidades e poderá subsidiar a discussão da garantia dos seus direitos, bem como a forma como os profissionais de saúde a entendem (LAGO, 2012).

O modelo social da deficiência é o que está atualmente vigente, em oposição ao paradigma biomédico. Esse modelo não se foca nas limitações funcionais oriundas da deficiência nem propõe a ideia tão comumente aceita da necessidade de reparação/reabilitação do corpo deficiente, mas a concebe como o resultado das interações pessoais, ambientais e sociais da pessoa com seu entorno. Nesse sentido, as experiências de opressão vivenciadas pelas pessoas com deficiência não estão na lesão corporal, mas na estrutura social incapaz de responder à diversidade, à variação corporal humana (MELLO; NUEMBERG, 2012).



A imagem social da pessoa com deficiência – assim como a sua autoimagem e o preconceito e a discriminação – é uma construção sociocultural e varia de acordo com a cultura e a sociedade vigente (LAGO 2012).

4 DEFICIÊNCIA E ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Em 1947, o médico Sheldon Reed deu início ao processo de Aconselhamento Genético (AG) às famílias de pessoas com doenças genéticas. No entanto, na época não havia um consenso de como deveria ser esse tipo de atendimento, mas o médico assumiu o propósito de esclarecer o significado de alguns traços genéticos típicos em certas famílias, porém raros na população, tentando traduzir através da medicina as anomalias genéticas e suas consequências. Na época ainda não era utilizado o termo aconselhamento, e sim termos como “consulta genética”, “conselho genético” ou mesmo “higiene genética” (REED, 1975; MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2005).

Para a interpretação de uma deficiência, seja ela física ou intelectual, é importante que seja feita uma consulta especializada que se convencionou chamar de AG, baseado em aspectos diagnósticos, para que os pacientes e/ou parentes com risco para uma determinada doença hereditária sejam informados e compreendam o risco de recorrência, os meios de prevenção e aprendam a lidar com a doença, assegurando um meio de comunicação entre paciente e profissional de saúde. Esse tipo de consulta leva em consideração: diagnóstico e seu modo de herança, análise do heredograma familiar e resultados dos testes que podem incluir estudos de ligação usando marcadores de DNA e/ou dados clínicos de investigação padrão (HANNUM, 2011).

Atualmente o AG é uma prática em saúde pública difundida internacionalmente. Esse tipo de consulta abrange diversos aspectos da área da saúde desde a reprodução biológica, riscos e probabilidades de nascimento de crianças com alguns traços genéticos, até cuidados relativos a doenças genéticas de expressão tardia (GUEDES; DINIZ, 2009).

O AG divide-se em:

(1) prospectivo, em que se busca a prevenção de uma determinada doença em gerações futuras, com o intuito de orientar fatores de risco capazes de aumentar a probabilidade de aparecimento de um distúrbio genético, como casal com consanguinidade, indivíduo identificado em triagem genética, idade materna avançada, exposição a agentes teratógenos;



(2) retrospectivo, quando já existe algum familiar afetado, objetivando oferecer suporte à família e ao paciente sobre o significado da doença, os cuidados a serem tomados e medidas a serem adotadas a partir da descoberta desta. Esse processo não pode se restringir apenas à consulta inicial, mas em vários momentos do ciclo de vida do paciente, pois é um processo contínuo (REED, 1975; BENKENDORF et al., 2001).

Segundo Guedes e Diniz (2009), o AG possui alguns desafios, como afastar o conceito deixado pelo movimento eugênico, que prega a biologia como um meio de solucionar problemas de ordem social e espera-se estabelecer uma nova estratégia educativa de diálogo entre ciência e sociedade. O aconselhador genético deve se basear em princípios da neutralidade moral como fundamento ético de sua atuação profissional.

O AG, portanto, é um processo contínuo que proporciona ao paciente e à família o empoderamento da situação para a melhor decisão, ou seja, as medidas imediatistas e em longo prazo que precisam ser tomadas a partir do diagnóstico.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

As pessoas com deficiência têm sido submetidas a várias formas de preconceito e isolamento ao longo dos tempos. Atualmente, com o conhecimento sobre as doenças genéticas que podem levar à deficiência intelectual e/ou física e o avanço dos estudos genéticos, podemos compreender as diferentes variantes sindrômicas e, através do aconselhamento genético, promover um maior conhecimento sobre portadores de deficiências, seus familiares e a população em geral, corroborando com a inclusão desses indivíduos de maneira mais abrangente na sociedade.

REFERÊNCIAS

AMIRALIAN, M. L. T. et al. Conceituando deficiência. **Rev. Saúde Pública**, São Paulo, v. 34, n. 1, p. 97-103.

APAE-RIO. **História**. 2010. Disponível em: <<http://www.apaerio.org.br/historia.html>>. Acesso em: 19 maio 2013.



BALLONE, G. J. **Deficiência mental**. 2003. Disponível em: <<http://sites.uol.com.br/gballone/infantil/dm1.html>>. Acesso em: 16 dez. 2013.

BENKENDORF, J. L. et al. Does indirect speech promote nondirective genetic counseling? Results of a sociolinguist investigation. **American Journal of Medical Genetics**, Washington, v. 106, n. 3, p. 199-207, 2001.

BRASIL. Constituição (1988). **Constituição da República Federativa do Brasil**. Disponível em: <http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constitui%7A7a.htm>. Acesso em: 5 jun. 2013.

_____. Decreto n. 3.298, de 20 de dezembro de 1999. Dispõe sobre a política nacional para a integração da pessoa portadora de deficiência, regulamenta o art. 84 da Lei n. 7.853, de 24 de outubro de 1989. **Diário Oficial da União**, Brasília, DF, 21/dez/1999. Disponível em: <http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/decreto/d3298.htm>. Acesso em: 21 maio 2013.

_____. Parecer CNE/CEB n. 17/2001. Dispões sobre as Diretrizes Nacionais sobre a Educação Especial na Educação Básica. **Diário Oficial da União**, Brasília, DF, 17/agosto/2001. Disponível em: <<http://portal.mec.gov.br/seesp/arquivos/pdf/parecer17.pdf>>. Acesso em: 16 dez. 2012.

_____. **Resolução CNE/CEB n. 2/2001**. Institui Diretrizes Nacionais para a Educação Especial na Educação Básica. Disponível em: <<http://portal.mec.gov.br/cne/arquivos/pdf/CEB0201.pdf>>. Acesso em: 16 dez. 2012.

_____. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE). **Censo demográfico 2010**. Disponível em: <<http://www.ibge.gov.br/home/presidencia/noticias/imprensa/ppts/00000008473104122012315727483985.pdf>>. Acesso em: 16 dez. 2013.

COMPASSO CONSULTORIA. **Nordeste lidera população com deficiência no Brasil**. Disponível em:

<http://www.compassopesquisa.com.br/index.php?option=com_content&view=article&id=777:regiao-nordeste-possui-maior-de-deficientes-diz-ibge&catid=34:pesquisa-em-pauta&Itemid=66>. Acesso em: 16 dez. 2012.

COSTA, M. L. A.; GARCAS, G. L. Dinâmica familiar em situação de filho com necessidades especiais: um estudo comparativo entre deficiência física e mental. **Dissertatio UFPel**, Pelotas, v. 17, n. 18, p. 187-207, 2003.

FERNANDES, L. B.; SCHLESENER, A.; MOSQUERA, C. Breve histórico da deficiência e seus paradigmas. **Revista do Núcleo de Estudos e Pesquisas Interdisciplinares em Musicoterapia**, Curitiba, v.2, p.132-0144, 2011.



FERREIRA, K. R. O.; REAL, C. L. V. **Inclusão social: promovendo a igualdade.** 2009. Disponível em: <unitoledo.br/revista/index.php/ETIC/article/viewFile/1675/1599>. Acesso em: 16 dez. 2012.

FIGUEIRA, E. **A Pessoa com Deficiência e sua Realidade nas Estatísticas Brasileiras.** Disponível em: <http://www.planetaeducacao.com.br/portal/artigo.asp?artigo=1748>. Acesso em: 16 dez. 2012.

GOMES, A. G.; PICCININI, C.A. Malformação no bebê e maternidade: aspectos teóricos e clínicos. **Psic. Clin.**, Rio de Janeiro, v. 22, n. 1, p. 15- 38, 2010.

GUEDES, C.; DINIZ, D. A Ética na História do Aconselhamento Genético: um Desafio à Educação Médica. **Rev. Bras. Educ. Médica**, São Paulo, v. 33, n.2, p. 247-252, 2009.

HANNUM, J. S. S. **Aconselhamento genético: Análise e contribuições a partir do modelo do Aconselhamento psicológico.** 2011. 79f. Dissertação de Mestrado em Psicologia, do Programa de Pós-Graduação e Pesquisa em Psicologia da Pontifícia Universidade Católica de Goiás.

HOROVITZ, D. D. G. et al. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 22, n. 12, p. 2599-2609, 2006.

KIM, C. A., ABANO L. M. J., BERTOLA, D. R. **Genética na Prática Pediátrica.** São Paulo, SP: Manole, 2010. p. 3-10.

LAGO, D. B. R. **Significados da deficiência física na perspectiva da pessoa que vivência, sua principal cuidadora e de profissionais de enfermagem,** 2012. Dissertação apresentada ao Programa de Mestrado em Enfermagem da Universidade Federal do Mato Grosso, Cuiabá.

MIRANDA, A. A. B. **História, deficiência e educação especial,** 2003. Reflexões desenvolvidas na tese de doutorado: A Prática Pedagógica do Professor de Alunos com Deficiência Mental, Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Secretaria de Atenção à Saúde. **Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal.** Brasília: 2005.

NEVES, C. P. **A inclusão de pessoas com deficiência segundo professores de Educação Física na Secretaria Municipal de Educação de Goiânia.** Dissertação (Mestrado em Educação), 106p, 2006.

ORGANIZAÇÃO DAS NAÇÕES UNIDAS (ONU). **Declaração de Salamanca Procedimentos-Padrões das Nações Unidas para a Equalização de Oportunidades para Pessoas Portadoras de Deficiências.** 1993.



PEREIRA, R. J. **Anatomia da diferença: Uma investigação teórico-descritiva da deficiência à luz do cotidiano**, 2006, 174f. Tese de Doutorado. Escola Nacional de Saúde Pública Sérgio Arouca, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, 2006.

REED, C. S. A short history of genetic counseling. **Biodemography and Social Biology**, v. 21, n. 4, p. 332-339, 1975.

SASSAKI, R. K. Como chamar as pessoas que têm deficiência? In: SASSAKI, R. K. **Vida independente: história, movimento, liderança, conceito, filosofia e fundamentos**. São Paulo: RNR, 2005. p. 12-16.

_____. **Inclusão: Construindo uma sociedade para todos**. Rio de Janeiro: editora WVA, 1997.

_____. **Terminologia sobre deficiência na era da inclusão**, 2002. Disponível em: <<http://saci.org.br/?modulo=akemi¶metro=7483>>. Acesso em: 16 dez. 2013.

SILVA, O. M. P.; PANHOCA, L.; BLACHMAN, I. T. Os pacientes portadores de necessidades especiais: revisando os conceitos de incapacidade, deficiência e desvantagem. **Salusvita**, Bauru, v. 23, n. 1, p. 109-116, 2004.