

CONHECENDO A SÍNDROME DE JOUBERT: UMA INVESTIGAÇÃO LITERÁRIA

Yasmin Rocha dos Santos

yasmiin.rocha94@gmail.com

<http://lattes.cnpq.br/7770507254912642>

Israel Rocha Dias

isrocha30@gmail.com

<http://lattes.cnpq.br/6560878864016241>

Rogério Drago

rogerio.drago@gmail.com

<http://lattes.cnpq.br/8595961404664412>

Wesley de Souza Nascimento

wesleygodess@gmail.com

<http://lattes.cnpq.br/0653474825920045>

RESUMO

Este artigo intitulado “Conhecendo a Síndrome de Joubert: uma investigação literária”, tem como objetivo geral investigar, por meio da bibliografia, as principais características, peculiaridades e particularidades do sujeito com Síndrome de Joubert. Como desdobramento do objetivo geral, especificamente, buscamos: a) analisar a produção científica sobre o tema em uma perspectiva inclusiva e b) investigar trabalhos voltados à prática pedagógica de sujeitos com a síndrome de Joubert matriculados na escola comum em processo de escolarização e inclusão. Para alcançarmos os objetivos propostos para este estudo, utilizamos a pesquisa bibliográfica e, por entender que todos os sujeitos são capazes de aprender e se desenvolver independente de suas características físicas, mentais ou sensoriais, optamos por assumir a perspectiva histórico-cultural de Vigotski e ainda, compreendendo que a Síndrome de Joubert é uma síndrome rara, e que existem poucos trabalhos voltados ao processo de aprendizagem e desenvolvimento do estudante com a referida síndrome, assim, concluímos que, ainda, nos dias atuais, a síndrome de Joubert é pouco abordada no campo educacional, visto que a maioria dos trabalhos encontrados está no âmbito clínico, fato visto nos resultados da investigação literária realizada para este artigo.

Palavras-chave: síndrome de Joubert; inclusão; educação especial.

INTRODUÇÃO

Este artigo intitulado “Conhecendo a síndrome de Joubert: uma investigação literária” tem como objetivo geral investigar, por meio da bibliografia, as principais características, peculiaridades e particularidades do sujeito com Síndrome de Joubert.

Como desdobramento do objetivo geral, especificamente, buscamos: a) analisar a produção científica sobre o tema em uma perspectiva inclusiva e b) investigar trabalhos voltados à prática pedagógica de sujeitos com a síndrome de Joubert matriculados na escola comum em processo de escolarização e inclusão.

Para alcançarmos os objetivos propostos para este trabalho, utilizamos a pesquisa bibliográfica e, por entender que todos os sujeitos são capazes de aprender e se desenvolver independente de suas características físicas, mentais ou sensoriais, optamos por assumir a perspectiva sócio-histórica de Vigotski.

CONHECENDO A SÍNDROME DE JOUBERT

Este tópico dedica-se a conhecermos as principais características da Síndrome de Joubert, no intuito de sistematizar e enriquecer a compreensão acerca desta síndrome rara e pouco explorada no ponto de vista das pesquisas em educação, como nos mostram os estudos investigados, foco deste trabalho.

De acordo com Brancati, Dallapiccola e Valente (2008), a Síndrome de Joubert foi descrita pela primeira vez em 1969 pela Dra. Marie Joubert em colaboração de colegas de trabalho. Os médicos descreveram o caso de quatro irmãos canadenses com agenesia do vermis cereberar que apresentavam hiperpneia¹ e/ou apneia, hipotonia², anomalia nos movimentos oculares, ataxia³ e deficiência intelectual.

Contudo, a síndrome de Joubert refere-se a um distúrbio de origem genética autossômica recessiva rara, que pode ocorrer por mutações em mais de 30 genes diferentes, dentre os genes estão: *AHI1* em *6q23*, *NPHP1* em *2q13*, *CEP290* (*NPHP6*) em

¹Frequência respiratória aumentada e profunda.

²Diminuição do tônus muscular e da força.

³Formulário da desordem de movimento. Há uma perda de balanço e de coordenação física que conduzem à dificuldade no passeio normalmente.

12q21.32, *TMEM67* em 8q21, *RPGRIP1L* em 16q12.2, e por fim em 9q34 e 11p12-q13. Alguns desses genes desempenham papéis essenciais no desenvolvimento e funcionamento de diversos tipos de células, incluindo fotorreceptores da retina, neurônios, túbulos renais e ductos biliares (MACHADO et al, 2018).

Vale ressaltar que muitos casos podem ocorrer esporadicamente, ou seja, não herdados, nesse caso, a causa genética é desconhecida. Na grande maioria das vezes é herdada de forma autossômica recessiva, isso quer dizer que as pessoas com Síndrome de Joubert herdam uma cópia defeituosa do gene de ambos os pais, ditos transportadores. Pessoas que possuem a condição autossômica recessiva, geralmente não demonstram sinais.

Estima-se que sua prevalência seja que a cada 100.000 nascimentos de bebês vivos, resulta em um bebê com Síndrome de Joubert. Conforme Lamônica et al (2016), até 2014 foram descritos apenas 212 casos em todo o mundo, mas este número pode estar subestimado, entretanto mostra que é uma síndrome bem rara.

De acordo com Brancati et al. (2010, s/p, tradução nossa), a SJ pode ser dividida em subgrupos distintos. Desse modo, as variações e tipologias da SJ podem ser classificadas em:

- Síndrome de Joubert Puro (SJ): Além das anomalias relacionadas ao sinal molar, os pacientes apresentam sintomas neurológicos caracterizados por ataxia, atraso no desenvolvimento e distúrbios na respiração e coordenação ocular. Não está associado a outras alterações no nível físico.
- Síndrome de Joubert com defeitos oculares (JS-O): Além das características neurológicas, estão presentes alterações físicas relacionadas à distrofia retiniana.
- Síndrome de Joubert com defeitos renais (JS-R): Além das características neurológicas, estão presentes alterações físicas relacionadas às patologias renais.
- Síndrome de Joubert com defeitos ocular-renais (JS-OR): Além das características neurológicas, estão presentes alterações físicas relacionadas à distrofia retiniana e patologias renais.
- Síndrome de Joubert com defeitos hepáticos (JS-H): os sintomas característicos da síndrome de Joubert estão relacionados à presença de alterações hepáticas, corioretinianas ou do cloma no nervo óptico.
- Síndrome de Joubert com defeito dígito-oro-facial (JS-OFD): os sintomas neurológicos são acompanhados de alterações físicas como língua lobada ou bífida, frênulo oral, polidactilia, entre outros.

Cabe ressaltar que as características incluídas na classificação podem sofrer

alterações de acordo com cada sujeito, nesse sentido, pode ocorrer de um sujeito que se enquadra na classificação de SJ possuir as peculiaridades de outros subgrupos.

Embora essa classificação não capture a grande complexidade fenotípica da Síndrome de Joubert e doenças relacionadas (SJDRs) e possa ser considerada simplista, sua principal vantagem reside no fato de facilitar a execução de correlatos genótipo fenotipados (BRANCATI; DALLAPICCOLA; VALENTE, 2008, p. 6, tradução nossa).

Neste sentido, o diagnóstico se dá por avaliações genéticas e por meio de exames por imagem do encéfalo que evidenciam o sinal do dente molar no interior do cerebelo, “[...] este sinal resulta do alargamento das vias de circulação de líquido e afilamento dos pedúnculos cerebelosos superiores por hipoplasia⁴ ou aplasia⁵ do vermis cerebeloso” (BOAS; CORREIA, 2014, p. 75), bem como na análise das principais características neurológicas.

O sinal do dente molar foi detectado em 85% dos sujeitos com a Síndrome de Joubert e, por isso, é considerado como uma característica da síndrome. De acordo com Simão (2003, p. 76), “Além do sinal do dente molar, outras alterações encefálicas foram já descritas, como agenesia do corpo caloso, Encefalocele, cistos da fossa posterior⁶, hidrocefalia, heterotopias corticais⁷ e polimicrogiria⁸.”

No que tange aos aspectos fenotípicos, biologicamente as características mais comuns da síndrome são: cabeça grande, estrabismo, testa proeminente, sobrancelhas arqueadas, dobra epicantal, narinas antevertidas, boca aberta, casualmente orelhas de implantação baixa e inclinadas, fibrose hepática.

Por fim, cabe ressaltar que cada sujeito é único nas suas particularidades e individualidades, por isso, o sujeito pode ou não ter todas as características da síndrome.

⁴Formação incompleta de uma estrutura ou órgão no corpo.

⁵Condição rara em que o organismo deixa de produzir uma quantidade suficiente de células sanguíneas novas.

⁶Coleções de líquido localizadas entre as membranas que cobrem o cérebro

⁷Localização anormal da substância cinzenta relacionada ao distúrbio de migração dos neurônios da matriz germinativa na parede do ventrículo lateral ao córtex.

⁸Malformação da organização cortical que se caracteriza por múltiplos pequenos giros separados por espessos e rasos sulcos.

MAPEANDO OS ESTUDOS INVESTIGADOS

Para realizar a investigação literária, utilizamos as seguintes palavras-chave: “o que é Síndrome de Joubert”, “Síndrome de Joubert”, “inclusão de alunos com Síndrome de Joubert”, “artigos na área da educação sobre alunos com Síndrome de Joubert”, “dissertação e tese sobre Síndrome de Joubert”. Para isso, acessamos os seguintes Bancos Digitais: Banco de Teses e dissertações Capes, *Scielo.org* e *Wiley Online Library*, por considerarmos Bibliotecas Digitais de suma importância para pesquisadores de diversas áreas acadêmicas, principalmente da educação, além disso, consideramos que esses Bancos Digitais contém um número elevado de trabalhos de grande importância para a educação Nacional e Internacional, como descritos no quadro 1.

Quadro 1 – Quantitativo de trabalhos encontrados

LOCAL DE PESQUISA	PALAVRA-CHAVE	ÁREA	TIPO DE TRABALHO	QUANTIDADE
Banco de Teses e Dissertações da Capes	Síndrome de Joubert	Educação	-	0
Scielo.org	Síndrome de Joubert	Medicina	Artigo científico	4
Wiley Online Library	Joubert Syndrome	Medicina	Artigo científico	2
Repositório Centro Hospitalar do Porto	Síndrome de Joubert	Medicina	Artigo científico	2
Repositório científico Instituto Politécnico de Lisboa	Síndrome de Joubert	Educação	Dissertação de mestrado	1

Fonte: Os autores

Utilizando as palavras-chave mencionadas no quadro 1, encontramos diversos trabalhos que contemplavam áreas como: medicina, odontologia, psicologia, fisioterapia, dentre outros. Dos trabalhos localizados, foram elencados 9 (dez) estudos que mais se aproximam da temática desta revisão de literatura, tendo em vista que tratam da caracterização da síndrome e sobre o desenvolvimento do sujeito com Síndrome de Joubert, conforme relacionados no quadro 2.

Quadro 2: Relação de Trabalhos encontrados

Nº	Título da Pesquisa	Tipo de trabalho/Ano de Conclusão	Autores (as)
1	Contributo da utilização de símbolos tangíveis e do conto de histórias na regulação do comportamento e no desenvolvimento de competência comunicativas numa criança com síndrome de Joubert	Dissertação de Mestrado em Educação (2017)	Maria Joana Malaquias Bueno de Matos
2	Linguagem, comportamento e neurodesenvolvimento na síndrome de Joubert: relato de caso	Artigo Científico (2016)	Dionísia Aparecida Cusin Lamônica, Camila da Costa Ribeiro, Antonio Richieri-Costae e Célia Maria Giacheti
3	Manifestações renais na síndrome de Joubert	Artigo Científico (2009)	Ana Paula Weiss, Maria Cristina de Andrade e João Tomas de A. Carvalhaes
4	Achados oftalmológicos na síndrome de Joubert	Artigo Científico (2018)	Isabela Corrêa Casadio e Elvira Barbosa Abreu
5	<i>Joubert syndrome surviving adult age associated with a progressive movement disorder</i>	Artigo Científico (2007)	Steven A. Gunzler, A. Jon Stoessl, Robert A. Egan, Richard G. Weleber, Paul Wang e John G. Nutt
6	Lupus eritematoso sistémico em doente com síndrome de Joubert – caso clínico	Artigo Científico (2007)	Tiago Correia, Diana Gonzaga, Fernanda Manuela, Teresa Temudo, Paula Matos, Margarida Guedes, Lúcia

			Gomes e M. Guilhermina Reis
7	<i>Joubert syndrome: clinical and radiological characteristics of nine patients</i>	Artigo Científico (2013)	Ahmed Farag Elhassanien e Hesham Abdel-Aziz Alghaiaty
8	<i>A turkish adult with joubert syndrome and literature review</i>	Artigo Científico (2009)	Mehmet Noyan Zenger, Serdar Kabatas, Ali Fuat Baykiz e Yang D. Teng
9	<i>Joubert syndrome in three children of a family: a series of cases</i>	Artigo Científico (2013)	Javad Akhondian, Farah Ashrafzadeh, Mehran Beiraghi Toosi, Nasrin Moazen, Toktam Mohammad e Reza Karami
10	A criança com Síndrome de Joubert na escola comum: um estudo exploratório	Dissertação de Mestrado em Educação (2020)	Yasmin Rocha dos Santos

Fonte: Os autores

ANÁLISES E DISCUSSÕES

A partir das análises dos trabalhos trazidos para esta investigação literária, foi possível perceber que, mesmo após decorrido certo tempo da descoberta da Síndrome de Joubert, ainda é um tema que possui pequena quantidade de estudos na interface com a educação, visto que a maior parte dos trabalhos relacionados à síndrome está no âmbito médico-clínico.

Diante das pesquisas realizadas para a investigação literária e por entender que a Síndrome de Joubert é uma síndrome rara, acreditamos que a análise dos estudos apresentados foi de suma importância para o entendimento acerca deste tema, bem como

nos direcionam a refletir sobre a formação inicial dos profissionais da educação, bem como a formação continuada para que esses profissionais busquem maiores informações sobre esses alunos, sobre suas particularidades e como utilizar diferentes recursos e metodologias pedagógicas para que o processo de aprendizagem e desenvolvimento destes sujeitos em processo de escolarização e inclusão se dê da melhor maneira possível, atendendo suas especificidades.

Diante disso, em uma perspectiva inclusiva numa perspectiva histórico-cultural, é indispensável a criação de ambientes educacionais que promovam a aprendizagem dos conteúdos curriculares, mas além disso, é necessário pensar e favorecer a interação e a participação ativa de todos os sujeitos envolvidos no processo, de modo que o estudante se torne o protagonista do aprendizado, mesmo apresentando características fenotípicas e genotípicas tão peculiares quanto as da síndrome de Joubert.

Sobre isso, Oliveira (2007, p. 267) destaca que "[...] as escolas, obrigatoriamente, terão que assumir um novo paradigma e uma nova forma de conceber o processo de ensino e aprendizagem e o seu papel frente ao desenvolvimento de todos os alunos", assim, percebe-se que este novo contexto educacional exige cada vez mais profissionais da educação bem qualificados, com a capacidade de atuar com as especificidades de cada aluno na sala de aula para atender as necessidades educativas de cada sujeito e garantir uma educação de qualidade.

Por isso, fica evidente que as práticas educativas tradicionais não apresentam resultados satisfatórios diante do novo contexto educacional, desse modo, a formação de professores deve ser vista como um dos principais pontos das políticas nacionais de inclusão, já que a "preparação apropriada de todos os educadores constitui-se um fator chave na promoção de progresso no sentido do estabelecimento de escolas inclusivas" (UNESCO, 1994).

Nesse sentido, o curso de formação inicial dos profissionais que atuam na área da educação deverá possibilitar o desenvolvimento da autonomia, criatividade e a curiosidade em buscar novas estratégias e metodologias no intuito de tornar o ambiente escolar um local de troca de conhecimentos, de trabalho coletivo, que valoriza a diversidade, bem

como a individualidade de cada sujeito.

Cabe salientar, que os estudos trazidos neste artigo mostram a necessidade da formação continuada dos profissionais da educação por meio de leituras, cursos, vídeos, dentre outros, para buscarem maiores informações sobre os sujeitos com Síndrome de Joubert e outras síndromes, a fim de conhecer a síndrome e suas peculiaridades, assim como, os sujeitos que as têm.

Nesse sentido, e levando em conta o arcabouço bibliográfico apresentado, acreditamos que,

[...] o professor precisa ter acesso e buscar sempre novos métodos de ensino, trazer à tona sua criatividade, não tendo somente a formação inicial como única fonte de conhecimento, pois através dessa troca paralela de informação com a formação continuada, sua aula poderá se tornar mais atraente, inovadora e se tornar um diferencial na vida do sujeito. (DIAS, 2015, p. 31)

Ressalta-se que, a inclusão não é tarefa somente do profissional que atua na sala de aula ou do profissional especializado em educação especial, mas sim, de todos os profissionais que fazem parte do processo educacional, por isso, a inclusão escolar requer “[...] uma reflexão profunda das práticas escolares, desde a sua estrutura, organização, planejamento, didática, métodos disciplinas, conteúdos, formas de conhecimento, avaliação, população, etc. Todo o ritual escolar precisa ser revisto (OLIVEIRA, 2004, p.79).

Por outro lado, para que as instituições escolares e os profissionais que atuam nestas unidades possam propiciar a entrada, a permanência e a saída com sucesso deste alunado, é essencial que se tenha um conjunto de atividades governamentais que estimulem e possibilitem a realização das mudanças nas instituições de ensino.

Na verdade, “[...] o êxito da educação inclusiva dependerá, em grande medida, da oferta de uma rede de apoio à escola, através do trabalho de orientação, assessoria e acompanhamento do processo de inclusão” (OLIVEIRA, 2007, p.514), por isso, é preciso que o sistema de ensino preste suportes técnicos e financeiros por meio de programas que garantam o direito previsto em lei a uma educação de qualidade.

Com isso, cabe ressaltar que a inclusão requer mudanças nas esferas política,

administrativa e pedagógica, não basta que os alunos com deficiência sejam matriculados na escola regular para serem considerados incluídos, visto que sem formação adequada dos profissionais de ensino e estruturas acessíveis, a exclusão educacional poderá ocorrer no interior da própria instituição de ensino.

Ao buscar estudos sobre a temática deste trabalho, percebemos que a maioria dos trabalhos encontrados preocupa-se em descrever, caracterizar e indicar as intervenções necessárias para o tratamento de saúde das pessoas com a Síndrome de Joubert, estas pesquisas são de suma importância para a qualidade de vida do sujeito com a Síndrome de Joubert, mas e quanto aos trabalhos relacionados ao aprendizado e desenvolvimento desse indivíduo? As práticas metodológicas para o êxito no processo de escolarização e a inclusão desses sujeitos na escola comum?

Sendo assim, apenas estudos clínicos não são suficientes, pois, nesse movimento, a Síndrome de Joubert é vista como doença e a criança continua sendo estigmatizada e rotulada como na antiguidade e compreendida pelo caráter biologizante e limitador.

Os estudos na área educacional se fazem necessários porque todos os sujeitos, independente de suas características, são capazes de aprender e se desenvolver como qualquer outra pessoa e para que este direito não seja negligenciado é preciso que haja informações sobre as práticas pedagógicas que podem ser direcionadas para o processo de escolarização de pessoas com essa síndrome e, até mesmo, para a plena inclusão desses sujeitos, já que a deficiência não pode ser um impeditivo de acesso ao conhecimento.

Na medida em que os estudos com enfoque no pedagógico avançarem, será possível propor intervenções que facilitem o processo de aprendizado e desenvolvimento da pessoa com Síndrome de Joubert e sua aceitação no contexto social, já que as pessoas com esta síndrome possuem características físico-biológicas próprias da síndrome.

Portanto, ressaltamos a importância de trabalhos que propõem intervenções acerca do contexto social por entender que as características físicas da síndrome contribuem para que os sujeitos com a Síndrome de Joubert sejam discriminados/excluídos por serem diferentes do padrão estabelecido pela sociedade, conseqüentemente, essa exclusão pode

trazer prejuízos às relações interpessoais dessas pessoas, o que poderá dificultar seu processo de aprendizagem e desenvolvimento. O conhecimento a respeito da síndrome poderá contribuir para eliminar ou diminuir as barreiras impostas por sua condição enquanto pessoa com a Síndrome em questão.

Além disso, estudos acerca deste tema auxiliam no entendimento de que a deficiência é muito mais social, cultural e histórica do que biológica, visto que a criança só percebe sua deficiência quando se relaciona com outras crianças que não a possuem. A partir dos pressupostos vigotskianos, Barroco (2007, p. 120) ressalta que a deficiência “assume diferentes conotações ou valores de acordo com a sociedade e a cultura”.

Nessa direção, vale ressaltar que este estudo se justifica pela necessidade de compreender como ocorre o aprendizado e desenvolvimento do sujeito com Síndrome de Joubert na rede comum de ensino, visto que essa síndrome é rara e há pouco conhecimento na área educacional produzido acerca deste assunto, e para isso, se necessário que aprofundemos nossos conhecimentos sobre o assunto, sobre a síndrome, dentre outros aspectos.

Em suma, ressaltamos a importância dos estudos sobre o processo de ensino e aprendizado da pessoa com deficiência, mais especificamente, a Síndrome de Joubert que é o nosso foco de estudo, visto que os estudos acerca deste tema irão ampliar as possibilidades de trabalhos pedagógicos e sociais com esses indivíduos.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AKHONDIAN, J; et all. Síndrome de joubert em três filhos de uma família: uma série de casos. **Iranian Journal of Child Neurology**. v. 7, n. 1, p. 39, 2013.

ARAÚJO, M. P. M. **Para além do biológico, o sujeito com a síndrome de klinefelter**. Dissertação (Mestrado em educação), Programa de pós-graduação em educação. Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2014.

BARROCO, S. M. S. **A educação especial do novo homem soviético e a psicologia da L. S. Vigotski: implicações e contribuições para a psicologia e a educação atuais**. Tese (Doutorado em Educação escolar), Programa de Pós-Graduação em Educação Escolar da Faculdade de Ciências e Letras da Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho, Araraquara, 2007.

BOAS, V. A; CORREIA, F. Síndrome de Joubert. **Revista Galícia Clínica**, Espanha, vol. 75, n. 1, p. 75, 2014.

BRANCATI, F; DALLAPICCOLA, B; VALENTE, E. M. Genotypes and phenotypes of Joubert syndrome and related disorders. **European J MedGenet**. Vol. 51, n. 1, p. 1- 23, 2008.

BRANCATI, F; et all. **Síndrome de Joubert e distúrbios relacionados**, 2010.

CASSADIO, I. C; ABREU, E. B. **Achados oftalmológicos na Síndrome de Joubert**. Instituto Penido Burnier, vol. 60, n. 1, mar, 2018.

CORREIA, et all. Lupus Eritematoso Sistémico em doente com Síndrome de Joubert – caso clínico. **Revista do hospital de crianças maria pia**. Portugal, vol. 16, n. 2, jun, 2007.

DIAS, I. R. **O bebê com síndrome de Down**: um estudo de caso no centro de educação infantil Criarte – Ufes. 2015. Mestrado (Mestrado em Educação). Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2015.

ELHASSANIEN, A. F; ALGHAIATY, H. A..Joubert syndrome: Clinical and radiological characteristics of nine patients. **Annals of Indian Academy of Neurology**, v. 16, n. 2, p. 239, 2013.

GUNZLER, S. A; et all. **Joubert syndrome surviving to adulthood associated with a progressive movement disorder**. *Movement Disorders*, vol. 22, n. 2, p. 262-264, jan, 2007.

LAMÔNICA, D. A. C. et all. **Linguagem, comportamento e neurodesenvolvimento na Síndrome de Joubert**: relato de caso. *Revista Codas*. São Paulo, vol. 28, n. 6, nov/dez, 2016.

MACHADO, C. A. S da; et all. Síndrome de Joubert – um relato de caso. **Revista Residência de Pediatria**. Macaé, v. 8, n. 3, p. 137-140, abr/jun, 2018.

MATOS, M. J. M. B. **Contributo da utilização de símbolos tangíveis e do conto de histórias na regulação do comportamento e no desenvolvimento de competências comunicativas numa criança com síndrome de joubert**. Dissertação (Mestrado em educação especial). Programa de Pós-Graduação em mestrado em educação especial. Escola Superior de Educação de Lisboa, 2017.

SANTOS, Y. R. dos. **A criança com Síndrome de Joubert na escola comum**: um estudo exploratório. Mestrado (Mestrado em Educação). Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2020.

OLIVEIRA, D. P. R de. **Planejamento Estratégico: conceitos, metodologia e prática**. 15 ed. São Paulo: Atlas, 2004.

SIMÃO, G. N. Joubert. In: SIMÕES P. Doenças Raras de A a Z, **Instituto Vidas Raras**, p. 76-77, vol. 1, Edição Digital, Outbox Interativa, 2003.

UNESCO. **Declaração de Salamanca. Sobre Princípios, Políticas e Práticas na Área das Necessidades Educativas Especiais**. Espanha: Salamanca, 1994.

VERÍSSIMO, C. G. S.; SOARES, E. V.; MONTEIRO, H. S. P. **O efeito da fisioterapia precoce sobre as habilidades motoras na síndrome de Joubert**: relato de caso. *Perspectiva online: biológicas & saúde, Campos dos Goytacazes, Vol. 5, n.8, jul/set, 2015.*

WEISS, A. P.; ANDRADE, M. C.; CARVALHÃES, J. T. de, A. Manifestações renais na Síndrome de Joubert. **Revista paulista de pediatria**, São Paulo, vol. 27, n. 2, p. 9-75. julho, 2002.

ZENGER, M. N. et all. A Turkish Adulthood Joubert Syndrome and Review of the Literature. **European Journal of General Medicine**. Boston, Vol. 6, n. 3, 119-122, jan, 2009.

VIGOTSKI, L. S. **Obras escogidas** – Tomo V – Fundamentos de Defectologia. Madri: Visor, 1997.

_____. **A formação Social da Mente**: o desenvolvimento dos processos psicológicos superiores. 6ª ed. São Paulo: Martins Fontes, 1998.

SOBRE O AUTOR/ A AUTORA:

Doutoranda pela Universidade Federal do Espírito Santo (UFES). Mestre em Educação pela Universidade Federal do Espírito Santo (UFES). Especialista em Educação Especial Inclusiva pelo Centro de Ensino Superior de Vitória (CESV). Graduada em Pedagogia pela Universidade do Grande Rio José de Souza Herdy (UNIGRANRIO). Professora da Educação Especial dos Municípios de Cariacica e Viana. Membro efetivo do GEPEI - Grupo de Estudos e Pesquisas em Educação e Inclusão. Tem interesse em áreas que tratem da educação especial em uma perspectiva inclusiva de alunos com deficiência e transtornos globais do desenvolvimento na escola comum e questões correlatas.

Pós-doutor, Doutor e Mestre em Educação pelo PPGE/CE/UFES, na linha de Educação Especial e Processos Inclusivos. Especialista em Educação Especial e Inclusiva pela FACL/ES. Graduado em Pedagogia pela Faculdade São Geraldo-FSG/ES. Professor Efetivo de Educação Especial-Deficiência Intelectual e Múltiplas na Prefeitura Municipal de Vila Velha/ES. Membro efetivo do GEPEI - Grupo de Estudos e Pesquisas em Educação e Inclusão. Tem interesse em áreas que tratem da Educação Especial numa perspectiva inclusiva de alunos com deficiência e transtornos globais do desenvolvimento na escola comum e questões correlatas.

Possui graduação em Pedagogia pela Universidade Federal do Espírito Santo (1994), mestrado em Educação pela Universidade Federal do Espírito Santo (1999), doutorado em Ciências Humanas - Educação pela PUC-Rio (2005) e Pós-Doutorado em Educação pelo PPGE-UFES (2013). Foi professor da Prefeitura Municipal de Vitória, atuando na educação infantil e anos iniciais do ensino fundamental. É professor Associado do Departamento de Teorias do Ensino e Práticas Educacionais e do Programa de Pós-Graduação em Educação do Centro de Educação da Universidade Federal do Espírito Santo, onde coordena o GEPEI - Grupo de Estudos e Pesquisas em Educação e Inclusão, desenvolvendo estudos principalmente nas áreas de Educação Especial

na perspectiva da Educação Inclusiva de sujeitos com deficiência e transtornos globais do desenvolvimento na educação infantil e ensino fundamental.

Mestrando em Educação pelo PPGE/CE/UFES. Possui graduação em Educação Física Licenciatura pela Faculdade Estácio de Sá de Vitória (2018). Possui Pós-Graduação Lato Sensu em Educação Especial e Inclusiva. Atualmente é professor da Prefeitura Municipal de Serra - ES. Tem experiência na área de Educação, com ênfase em Educação Física.