

UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO
CENTRO DE EDUCAÇÃO
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM EDUCAÇÃO

KARINA DA SILVA NASCIMENTO

**A CRIANÇA COM SÍNDROME DE RETT: UM ESTUDO TEÓRICO-
BIBLIOGRÁFICO**

VITÓRIA/ES

2025

UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO
CENTRO DE EDUCAÇÃO
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM EDUCAÇÃO

KARINA DA SILVA NASCIMENTO

**A CRIANÇA COM SÍNDROME DE RETT: UM ESTUDO TEÓRICO-
BIBLIOGRÁFICO**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Educação da Universidade Federal do Espírito Santo, como requisito parcial para obtenção do título de Mestre em Educação, na Linha de Pesquisa de Educação Especial e Processos Inclusivos.

Orientador: Prof. Dr. Rogério Drago.

VITÓRIA/ES

2025

Ficha catalográfica disponibilizada pelo Sistema Integrado de Bibliotecas - SIBI/UFES e elaborada pelo autor

N244c Nascimento, Karina da Silva, 1995-
A criança com Síndrome de Rett : Um estudo teórico bibliográfico / Karina da Silva Nascimento. - 2025.
110 f. : il.

Orientador: Rogério Drago.
Dissertação (Mestrado em Educação) - Universidade Federal do Espírito Santo, Centro de Educação.

1. Síndrome de Rett. 2. Teoria Histórico-Cultural. 3. Aprendizagem. 4. Desenvolvimento. I. Drago, Rogério. II. Universidade Federal do Espírito Santo. Centro de Educação. III. Título.

CDU: 37



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO
CENTRO DE EDUCAÇÃO
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM EDUCAÇÃO

KARINA DA SILVA NASCIMENTO

A CRIANÇA COM SÍNDROME DE RETT: UM ESTUDO TEÓRICO-BIBLIOGRÁFICO

Dissertação apresentada ao Curso de Mestrado em Educação da Universidade Federal do Espírito Santo como requisito parcial para obtenção do Grau de Mestre em Educação.

Aprovada em 24 de setembro de 2025.

COMISSÃO EXAMINADORA

Professor Doutor Rogério Drago
PPGE/Universidade Federal do Espírito Santo

Professor Doutor Hiran Pinel
PPGE/Universidade Federal do Espírito Santo

Professor Doutor Michell Pedruzzi Mendes Araújo
UFG/Universidade Federal de Goiás

Documento assinado digitalmente
ROGERIO DRAGO
Data: 26/09/2025 17:30:01-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

Documento assinado digitalmente
MICHELL PEDRUZZI MENDES ARAUJO
Data: 27/09/2025 00:42:08-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

PPGE - Programa de Pós-Graduação em Educação/CE/UFES - Av. Fernando Ferrari, 514, Goiabeiras, Vitória-ES
Telefone: (27) 4009-2547/4009-2549 (fax) / E-mail: ppgeufes@yahoo.com.br



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO
CENTRO DE EDUCAÇÃO
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM EDUCAÇÃO

Ata da sessão da defesa de Dissertação do Programa de Pós-Graduação em Educação (PPGE), do Centro de Educação da Universidade Federal do Espírito Santo, da discente **Karina da Silva Nascimento**, candidata ao título de Mestre em Educação, com defesa realizada, presencialmente, às catorze horas do dia vinte e quatro de setembro do ano dois mil e vinte e cinco. O presidente da Banca, Rogério Drago, apresentou os demais membros da comissão examinadora constituída pelos professores doutores: Hiran Pinel e Michell Pedruzzi Mendes Araújo. Em seguida, cedeu a palavra à candidata, que, em trinta minutos, apresentou sua Dissertação intitulada “A CRIANÇA COM SÍNDROME DE RETT: UM ESTUDO TEÓRICO-BIBLIOGRÁFICO”. Terminada a apresentação da aluna, o presidente retomou a palavra e a cedeu aos membros da Comissão Examinadora, um a um, para procederem à arguição. O presidente convidou a Comissão Examinadora a se reunir em separado para deliberação. Ao final, a Comissão Examinadora retornou e o presidente informou aos presentes que a Dissertação havia sido **APROVADA**. O presidente alertou que a aprovada somente terá direito ao título de Mestre após o cumprimento de todas as obrigações Curriculares e Regimentais do PPGE e da homologação do resultado da defesa pelo Colegiado Acadêmico. Então, deu por encerrada a sessão da qual se lavra a presente ata, que vai assinada pelos membros da banca examinadora.

Vitória, 24 de setembro de 2025.

Professor Doutor Rogério Drago
PPGE/Universidade Federal do Espírito Santo

Professor Doutor Hiran Pinel
PPGE/Universidade Federal do Espírito Santo

Professor Doutor Michell Pedruzzi Mendes Araújo
UFG/Universidade Federal de Goiás



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO
CENTRO DE EDUCAÇÃO
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM EDUCAÇÃO

REGISTRO DE JULGAMENTO DA DISSERTAÇÃO DA CANDIDATA AO GRAU DE MESTRE PELO PPGE/UFES.

A Comissão Examinadora da Dissertação de Mestrado intitulada “A CRIANÇA COM SÍNDROME DE RETT: UM ESTUDO TEÓRICO-BIBLIOGRÁFICO” elaborada por **Karina da Silva Nascimento**, candidata ao Grau de Mestre em Educação, recomendou, após apresentação da Dissertação, realizada no dia 24 de setembro de 2025, que esta seja **(assinale um dos itens abaixo)**:

() Aprovada

() Reprovada

Os membros da Comissão deverão indicar a natureza de sua decisão através de sua assinatura na coluna apropriada que segue:

Rogério Drago

Hiran Pinel

Michell Pedruzzi Mendes Araújo



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO

PROTOCOLO DE ASSINATURA



O documento acima foi assinado digitalmente com senha eletrônica através do Protocolo Web, conforme Portaria UFES nº 1.269 de 30/08/2018, por
HIRAN PINEL - PROFESSOR VOLUNTÁRIO
Coordenação do Programa de Pós-Graduação em Educação - PPGE/CE
Em 29/09/2025 às 18:12

Para verificar as assinaturas e visualizar o documento original acesse o link: <https://api-lepisma.prod.uks.ufes.br/arquivos-assinados/1211094?tipoArquivo=O>

AGRADECIMENTOS

Por mais leve e reconfortante que seja o sentimento de gratidão, expressar com palavras tudo aquilo que nos move e nos sustenta durante uma caminhada tão intensa é, por vezes, uma tarefa complexa. Muitas pessoas estiveram ao meu lado nos momentos mais desafiadores, e, embora nem todas possam ser mencionadas aqui, encontrarão representação nesta singela homenagem.

Agradeço, primeiramente, a Deus, por nunca me desamparar e por me mostrar que, mesmo nas horas mais difíceis, é possível (re)existir e encontrar caminhos. Não há obstáculo ou pedra no caminho que não possa ser superado.

Ao meu orientador, professor Dr. Rogério Drago, minha profunda gratidão. Desde a graduação, você acreditou no meu potencial e me impulsionou a seguir. Sou uma das sementes que germinaram sob sua orientação: criei raízes e floresci, regada por sua sabedoria e generosidade. Sem seu apoio, talvez eu sequer tivesse tentado ingressar no mestrado. Agradeço por sua parceria, cuidado, escuta atenta e pelo vínculo respeitoso e empático que construímos. Quando achei que não seria possível, que tudo daria errado, você não desistiu de mim e, assim, me ensinou a não desistir de mim mesma. Obrigada por me mostrar que é possível.

Agradeço, de forma especial, ao Prof. Dr. Michell Pedruzzi e ao Prof. Dr. Hiran Pinel pelas valiosas contribuições e leituras críticas realizadas durante o processo de qualificação, as quais foram fundamentais para o aprimoramento deste trabalho.

Ao GEPEI/UFES, por me acolher em um grupo de pesquisa tão potente, que me proporcionou aprendizados profundos como estudante e pesquisadora.

À Universidade Federal do Espírito Santo, pela existência e por sua política de cotas, que me permitiu ser a primeira da minha família a ingressar em uma instituição pública federal. Agradeço a todas as pessoas que lutam, diariamente, por uma educação superior gratuita e de qualidade. À CAPES, pelo apoio financeiro

que tornou possível minha dedicação ao curso e às atividades de formação. Viva a ciência, que ela siga viva, valorizada e incentivada no nosso país.

Agradeço à minha mãe, Claudenir, e ao meu pai, Valmir (*in memoriam*), por todo o amor, cuidado e apoio. Foram o alicerce sobre o qual construí meus sonhos. Aquela criança negra, da periferia, jamais imaginou alcançar tantas oportunidades. Espero, um dia, retribuir todo o esforço que fizeram por mim. À minha irmã Kátia e aos meus queridos familiares, agradeço pelo incentivo constante, pelo carinho e pelo apoio ao longo dessa trajetória.

Ao meu companheiro de vida, Igor Pereira, obrigada por ser inspiração e por remar ao meu lado neste mar profundo, sereno e por vezes tempestuoso que é a vida. Com você, quero partilhar o amor por nosso maior tesouro: nosso filho Benício.

Às minhas parceiras acadêmicas, Danielle Goulart, Leni Mairink e Barbara Santana, com quem compartilhei anos intensos, desde a graduação até o mestrado, minha profunda gratidão. Juntas, nos fortalecemos, nos encorajamos e seguimos lado a lado. Com vocês, a caminhada foi mais leve e significativa. Obrigada pela escuta generosa, pela partilha de saberes e pelas palavras que, tantas vezes, me sustentaram.

À turma 37M do mestrado, pela acolhida afetuosa e pela disposição coletiva diante dos desafios da pós-graduação.

Agradeço, também, aos docentes que contribuíram para minha formação ao longo da trajetória acadêmica. Reconheço, com gratidão, o papel da educação na transformação da minha vida. Aos que colaboraram direta ou indiretamente para a realização deste trabalho, registro meu sincero agradecimento.

Por fim, mas com um carinho profundo, agradeço à Karina do passado. Obrigada por não ter desistido de si mesma, por acreditar mesmo quando tudo parecia ruir. Por cada hora dedicada a este trabalho, mesmo em meio ao cansaço e à dor. Por ter escolhido, com coragem, o caminho da persistência, da ética e do compromisso.

Andarilho, faça a sua estrada.

Adicione pedras, mesmo que às vezes o façam tropeçar.

A pedra garante estrutura, mas pode ser difícil ultrapassar.

Uma rocha polida demonstra o seu trabalho, mas mesmo ela pode te fazer escorregar.

Na mata, as raízes podem te ajudar a se apoiar, mas animais peçonhentos podem ter o mesmo pensar.

A estrada pode ter várias direções e um único caminho correto você nunca vai encontrar.

*A chegada você pode criar, mas ela não será o final, porque essa estrada sempre vai continuar...
(Igor Pereira)*

RESUMO

O presente estudo teve como objetivo geral investigar, à luz da Teoria Histórico-cultural de Vigotski, a produção de conhecimento acerca da Síndrome de Rett. Para alcançar esse propósito, buscou-se: Conhecer trabalhos acadêmicos (teses e dissertações) que tratam da Síndrome de Rett; compreender como estes trabalhos abordam a Síndrome de Rett e traçar um diálogo entre os trabalhos encontrados e a Teoria Histórico-Cultural de Vigotski. A fundamentação teórica ancorou-se na Teoria Histórico-Cultural de Vigotski, que concebe o ser humano como um sujeito constituído pelas relações sociais e pela cultura. A partir dessa perspectiva, compreende-se que a pessoa, independentemente de suas condições físicas, mentais ou sensoriais, é capaz de produzir conhecimento e cultura, ao mesmo tempo em que se apropria das produções sociais e históricas construídas coletivamente. Essa visão rompe com concepções reducionistas e patologizantes da deficiência, valorizando a potencialidade dos sujeitos em contextos interativos e culturalmente mediados. A metodologia adotada foi de caráter teórico-bibliográfico e conceitual, tendo como base a análise de materiais já publicados, tais como livros, artigos científicos, periódicos, dissertações, teses e outras fontes relevantes. Essa escolha metodológica fundamenta-se em Gil (2002), que define a pesquisa bibliográfica como uma estratégia que permite ao pesquisador um contato sistemático e crítico com o conhecimento acumulado sobre determinado tema. A escolha do tema justifica-se diante das recorrentes questões que emergem no contexto escolar a respeito da inclusão de pessoas com deficiência, bem como pelo interesse do Grupo de Estudos e Pesquisas em Educação Inclusiva (GEPEI) em investigar o universo das síndromes raras. Além disso, verificou-se a escassez de estudos, no cenário nacional, que tratam da Síndrome de Rett no âmbito educacional, especificamente em teses e dissertações voltadas à educação especial sob a perspectiva inclusiva. Como resultado, identificamos que, diante do exposto, observa-se que, no âmbito das produções da CAPES e da Biblioteca Digital de Teses e Dissertações (BDTD), predominam estudos voltados à Síndrome de Rett, majoritariamente inseridos na área da Saúde. Grande parte dessas produções consiste em dissertações de mestrado, com destaque para aquelas oriundas da Universidade Presbiteriana Mackenzie, e está fundamentada em abordagens centradas nos critérios biológicos e nos parâmetros de normalidade do desenvolvimento humano. Nenhum estudo analisado dialoga diretamente com a teoria histórico-cultural de Vigotski. Contudo, a perspectiva vigotskiana revela potencial transformador ao compreender o desenvolvimento como processo social e culturalmente mediado.

Palavras-chave: Síndrome de Rett; Teoria Histórico-Cultural; Aprendizagem; Desenvolvimento.

ABSTRACT

The general objective of this study was to investigate, in light of Vygotsky's Historical-Cultural Theory, the production of knowledge about Rett Syndrome. To achieve this purpose, we sought to: Review academic works (theses and dissertations) that address Rett Syndrome; understand how these works address Rett Syndrome; and establish a dialogue between the works found and Vygotsky's Historical-Cultural Theory. The theoretical foundation was anchored in Vygotsky's Historical-Cultural Theory, which conceives of the human being as a subject constituted by social relations and culture. From this perspective, it is understood that the person, regardless of their physical, mental, or sensory conditions, is capable of producing knowledge and culture, while also appropriating collectively constructed social and historical productions. This perspective breaks with reductionist and pathologizing conceptions of disability, valuing the potential of individuals in interactive and culturally mediated contexts. The methodology adopted was theoretical, bibliographical, and conceptual, based on the analysis of previously published materials, such as books, scientific articles, journals, dissertations, theses, and other relevant sources. This methodological choice is based on Gil (2002), who defines bibliographic research as a strategy that allows the researcher to systematically and critically engage with the accumulated knowledge on a given topic. The choice of this topic is justified by the recurring questions that emerge in the school context regarding the inclusion of people with disabilities, as well as by the interest of the Study and Research Group on Inclusive Education (GEPEI) in investigating the universe of rare syndromes. Furthermore, there was a scarcity of studies nationwide addressing Rett Syndrome in the educational context, specifically in theses and dissertations focused on special education from an inclusive perspective. As a result, we found that, given the above, within the scope of CAPES and the Digital Library of Theses and Dissertations (BDTD), studies focused on Rett Syndrome predominate, mostly within the health field. A large portion of these studies consist of master's dissertations, particularly those from Mackenzie Presbyterian University, and are based on approaches centered on biological criteria and the parameters of normal human development. None of the studies analyzed directly engage with Vygotsky's historical-cultural theory. However, the Vygotskian perspective reveals transformative potential by understanding development as a socially and culturally mediated process.

Keywords: Rett Syndrome; Historical-Cultural Theory; Learning; Development.

SUMÁRIO

INTRODUÇÃO	13
1. CONSIDERAÇÕES METODOLÓGICAS	25
1.1 OBJETIVOS DO ESTUDO.....	25
1.2 METODOLOGIA E PROCEDIMENTO DE PRODUÇÃO DE DADOS.....	25
2. CONHECENDO A SÍNDROME DE RETT: CONCEITOS E ESTUDOS	33
3. PARA ALÉM DO BIOLÓGICO: UM OLHAR VIGOTSKIANO AOS SUJEITOS COM DEFICIÊNCIA	52
4. SÍNDROME DE RETT: UMA ANÁLISE TEÓRICO-BIBLIOGRÁFICA	73
CONSIDERAÇÕES FINAIS	100
REFERÊNCIAS	106

INTRODUÇÃO

Escrevo com os olhos marejados, revisitando as memórias do passado enquanto registro, no presente, a trajetória vivida — marcada por desafios, conquistas, renúncias e descobertas. Cada palavra escrita carrega consigo um pedaço do caminho percorrido, as dores enfrentadas em silêncio, os aprendizados que floresceram da resistência e os afetos que sustentaram cada passo. É mais do que escrever: é reconstruir, com emoção e coragem, tudo o que me transformou até aqui (A autora, 2025).

A minha escolha profissional foi redefinida após a desistência do primeiro curso de graduação. Em 2014, iniciei o curso de Ciências Biológicas na Universidade Federal do Espírito Santo (UFES). No entanto, em 2016, por volta do sexto período, minha mãe adoeceu e passou a necessitar de cuidados constantes. Na época, descobrimos que ela tinha um tumor benigno na medula óssea — uma condição delicada devido à região afetada — que resultou na perda dos movimentos das pernas e demandou acompanhamento médico especializado e apoio familiar diário. Diante dessa situação, tomei a difícil decisão de interromper a graduação para dedicar-me integralmente a cuidar daquela que sempre me cuidou, apoiou e amou incondicionalmente.

Apesar de ter sido adiado, o sonho de concluir uma graduação permanecia vivo em mim. Em 2018, decidi retomá-lo e ingressei no curso de Pedagogia. Essa escolha foi inspirada por memórias da infância, quando minha mãe costumava contar que eu retirava livros e cadernos da estante de casa, levava-os para o quintal e ficava observando, com olhar admirado, as crianças mais velhas a caminho da escola, desejando intensamente aprender a ler e escrever como elas.

Meus pais, que não concluíram o ensino médio, sempre me aconselhavam em nossas conversas sobre o futuro: diziam que a educação seria o caminho para transformar a minha vida. No alto do morro do Cruzamento, em Vitória-ES, vivíamos momentos ricos em afeto e experiências, mas também cercados pela realidade da vulnerabilidade social. Naquela época, eu não poderia imaginar que uma menina negra, de um bairro periférico e pobre, pudesse um dia ingressar em uma universidade pública. No entanto, essa mesma menina viria a ser a primeira de sua família a cursar o ensino superior e conquistar um diploma de graduação.

Recordando o meu período de Licenciatura em Pedagogia na Universidade Federal do Espírito Santo (UFES) e as atividades desempenhadas no âmbito da pesquisa nesta área, considerei oportuno destacar a experiência adquirida no período de desenvolvimento de projeto de pesquisa a partir do segundo período do curso. No segundo período participei do Programa Institucional de Bolsa de Iniciação à Docência – PIBID, trajetória essa que permitiu vivenciar a rotina da sala de aula e a prática pedagógica, aspectos esses entrelaçados à importância de compreender a realidade social dos alunos, considerando suas experiências e necessidades. No terceiro período letivo, interessei-me pela disciplina obrigatória de Educação Especial e pela pesquisa na área, o que contribuiu nas discussões acerca dos aspectos históricos, políticos, sociais, curriculares e pedagógicos da Educação Especial.

No período seguinte, fui incorporada ao Subprojeto de Pesquisa de Iniciação Científica – IC como bolsista FAPES, intitulada *Análise do Atendimento Educacional Especializado no Seminário Nacional de Educação Especial e no Seminário Capixaba de Educação Inclusiva no período de 2010 a 2018*, sob orientação da Prof.^a Dr.^a. Sônia Lopes Victor, destacando a importância de analisar o atendimento à produção científica deste evento conjunto, no intuito de entendermos de forma crítica o atendimento educacional especializado ao público da educação especial, contribuindo com a garantia do direito à educação. No quinto período, atuei como monitora voluntária da disciplina de TEP13397 – Público-Alvo da Educação Especial na Educação Básica e Demais Modalidades de Ensino, ministrada pela Prof.^a Dr.^a. Ivone Martins de Oliveira, no curso de Pedagogia, oferecida no semestre especial do EARTE. Nesse período, realizei atividades de acompanhamento dos estudantes nas tarefas a serem realizadas, além de auxiliar nos recursos para as aulas.

No sétimo período, tive a oportunidade de realizar estágio não obrigatório vinculado à Educação Especial, numa escola pública de Ensino Fundamental, no Município de Serra/ES. Nessa experiência, pude compreender e experimentar como é desenvolvido o trabalho do atendimento especializado e do trabalho colaborativo, além de auxiliar os alunos público da Educação Especial no desenvolvimento das

atividades, de modo a contribuir com meu conhecimento acerca das políticas estudadas no decorrer do curso, bem como os aspectos pesquisados durante o desenvolvimento da pesquisa de iniciação científica. Assim, em 2022/1 realizei meu TCC intitulado de *Atendimento Educacional Especializado: um estudo bibliográfico* sob orientação do Prof. Dr. Rogério Drago.

Após concluir a graduação em Pedagogia, reconheci a importância de aprofundar meus conhecimentos na área da educação especial. Por isso, busquei formações voltadas para a educação inclusiva, entendendo que a graduação oferece uma base fundamental, mas que a formação continuada é indispensável para ampliar o repertório teórico e desenvolver competências capazes de responder, de forma qualificada, à diversidade presente no cotidiano escolar.

Essa reflexão levou-me a reconhecer as lacunas existentes na formação inicial dos professores que atuam na educação especial, especialmente no atendimento a estudantes com síndromes raras. A ausência de conhecimentos específicos nessa área pode se tornar um obstáculo relevante para a efetivação de uma escola verdadeiramente inclusiva, comprometendo o processo de aprendizagem e o desenvolvimento dos estudantes, muitas vezes, apenas pela falta de compreensão acerca de suas particularidades.

Dessa forma, ao entender que a formação é parte fundamental na constituição do professor e um fator crucial para assegurar a aprendizagem e a participação ativa de alunos com deficiência na escola comum¹, decidi, logo após concluir a graduação, tentar, pela primeira vez, ingressar no mestrado acadêmico na linha de pesquisa em Educação Especial e Processos Inclusivos na Universidade Federal do Espírito Santo – UFES em 2023.

Neste mesmo período, fui aprovada no Processo seletivo do magistério para atuar como professora dos Anos Iniciais do Ensino Fundamental no município de Serra-

¹Neste estudo, adotamos a nomenclatura "escola comum", termo usado pelo grupo de pesquisa GEPEI (Grupo de Estudos e Pesquisas em Educação e Inclusão), para nos referirmos ao espaço educacional regular frequentado por todos os estudantes. Ressaltamos, contudo, que mantivemos as terminologias utilizadas por outros autores citados, respeitando suas escolhas teóricas e contextuais.

ES. Concomitantemente a mais essa conquista em minha vida, descobri que estava grávida, um acontecimento que trouxe profundas mudanças e transformações. Diante disso, após o nascimento de meu filho, foi necessário fazer uma nova pausa para vivenciar plenamente a maternidade. Somente depois pude retomar, com ainda mais determinação, meus planos acadêmicos, que se tornaram agora um objetivo ainda mais desejado e significativo.

Ao retornar da licença-maternidade e retomar tanto o mestrado quanto minhas atividades como professora, tive uma conversa marcante com a docente de educação especial da escola onde lecionava. Nesse diálogo, conheci a Síndrome de Rett, um dos focos de pesquisa do grupo ao qual pertenço. A professora compartilhou comigo suas dificuldades e inquietações diante do desafio de elaborar um trabalho pedagógico inclusivo que atendesse, de forma efetiva, às necessidades específicas de uma aluna matriculada em nossa instituição.

Após pesquisas, percebi que há uma escassez de estudos voltados para a aprendizagem e o desenvolvimento de indivíduos com a Síndrome de Rett. Até a conclusão deste estudo, não foram identificadas, no contexto brasileiro, teses ou dissertações que abordassem de forma específica o processo educacional desses alunos. Porém, foi identificado um Trabalho de Conclusão de Curso (TCC) intitulado *Inclusão de Crianças com Síndrome de Rett na Educação Infantil*, de autoria de Carina de Bragança Magalhães, apresentado ao curso de Pedagogia da Faculdade de Educação da Universidade Federal Fluminense – Niterói, como requisito parcial para a obtenção do grau de Licenciada em Pedagogia. O objetivo central do trabalho consistiu em construir e compartilhar saberes que enfrentem o capacitismo, defendendo o direito de todas as crianças, independentemente de suas necessidades, de frequentarem a escola em condições de equidade, com base em princípios teóricos inspirados nos conceitos de Walter Benjamin.

Diante disso, como membro do GEPEI² – Grupo de Estudos e Pesquisas em Educação e Inclusão, coordenado pelo meu orientador Rogério Drago, que se

²O Grupo de Estudos e Pesquisas em Educação e Inclusão, sob a coordenação do Prof. Dr. Rogério Drago (UFES), tem como foco a investigação dos processos de escolarização, aprendizagem e

dedica a estudos sobre processos de inclusão, aprendizagem e desenvolvimento de indivíduos com síndromes raras em escola comum, decidimos investigar os aspectos de inclusão, aprendizagem e desenvolvimento com uma aluna diagnosticada com Síndrome de Rett.

Reconhecemos a importância de realizar investigações nessa área e que contribuam para a reformulação das concepções sobre o olhar para alunos com deficiência. Assim, me posiciono como professora pesquisadora, acreditando que este estudo sirva como uma fonte de formação para profissionais da educação que buscam informações sobre os aspectos educacionais de alunos com Síndrome de Rett.

Ao posicionar-me como participante da pesquisa, ressalto a relevância da reflexão crítica sobre a prática pedagógica, concebida como um campo em que teoria e prática se articulam dialeticamente. Tal articulação possibilita ao sujeito ampliar a compreensão de si e estabelecer relações mais consistentes com a realidade que o cerca. Nessa perspectiva, a educação configura-se como um instrumento fundamental de transformação humana, na medida em que, por meio do desenvolvimento integral, promove a humanização e a efetiva constituição do indivíduo enquanto ser histórico e social.

Ao longo de seus 14 anos de existência, o Grupo de Estudos e Pesquisas em Educação Inclusiva (GEPEI) tem se destacado pelo desenvolvimento de pesquisas, publicações e produções científicas voltadas à Educação Especial. Essas ações contribuíram para a ampliação do conhecimento na área e fortaleceram sua atuação, consolidando-o como uma referência nacional entre os grupos de estudo e pesquisa que defendem e promovem uma perspectiva inclusiva na educação brasileira.

Portanto, diante das adversidades enfrentadas para uma efetiva escola inclusiva, e considerando que o GEPEI é um grupo ativo com um extenso acervo de pesquisas

desenvolvimento, assim como a constituição identitária e a subjetividade de indivíduos com síndromes cromossômicas. Fundamentado em uma abordagem sócio-histórica, o grupo busca compreender o ser humano em suas múltiplas dimensões — biológica, social e cultural — reconhecendo a complexidade e a integralidade desses sujeitos.

em educação especial, acreditamos ser extremamente relevante apresentar um panorama das produções já concluídas, além dos estudos em andamento, realizados tanto por membros que já fizeram parte do grupo quanto por aqueles que ainda estão em processo de elaboração de suas dissertações de mestrado e teses de doutorado (Quadro 1).

Quadro 01 – Produção acadêmica resultante dos projetos de pesquisa desenvolvidos pelos membros efetivos do GEPEI.

TÍTULO	AUTOR	ANO
O que a família de crianças com deficiência tem a nos dizer sobre a inclusão escolar de seus filhos? – M ³	Daniella Messa e Melo Cruz	2013
Fotografia, educação e cultura: diálogo com os fenômenos. – M	Humberto Derci Capai	2013
Tipo assim... ser adolescente no IFES Campus Colatina: sentimentos e impressões. – M	Marlinda Gomes	2013
A apropriação da língua inglesa pelo aluno cego matriculado no ensino regular: um estudo de caso. – M	Sanandréia Torezani Perinni	2013
O aluno cego e o ensino de Ciências nos anos iniciais do ensino fundamental: um estudo de caso. – M	Vanessa Pita B. Burgos Manga	2013
Professores com deficiência no município de Vitória: vidas que compõem histórias. – M	Camila Reis dos Santos	2013
"Também queremos falar": representações sociais de alunos do ensino médio acerca da política afirmativa de cotas da UFES. – M	Cleberson de Deus Silva	2014
A criança com Síndrome de Asperger na educação infantil: um estudo de caso. – M	Vilmara Mendes Gonring	2014
O processo de inclusão escolar de uma criança com deficiência intelectual causada pela Síndrome de Noonan: um estudo de caso. – M	Dirlan de Oliveira Machado Bravo	2014
Para além do biológico, o sujeito com Síndrome de Klinefelter. – M	Michell Pedruzzi Mendes Araújo	2014
O aluno com deficiência causada pela Síndrome de Williams na escola comum: processos inclusivos pelas falas daqueles que os vivenciam. – M	Lívia Vares da Silveira	2014

³ M =. Refere-se as dissertações de mestrado.

Por trás dos muros da universidade: representações de estudantes sobre o sistema de reserva de vagas (cotas) e sobre estudantes cotistas da UFES. – D ⁴	Maria Cristina Figueiredo Aguiar Guasti	2014
O aluno com síndrome de Prader-Willi na escola comum: inclusão, escolarização e processos de subjetivação. – M	Marcella Gomes de Oliveira Lellis	2015
Estudantes público-alvo da educação especial na educação em tempo integral: um estudo em Vitória-ES. – M	Giovana Aparecida Velame	2015
O bebê com síndrome de Down: um estudo no Centro de Educação Infantil Criarte-UFES. – M	Israel Rocha Dias	2015
Políticas de inclusão escolar na educação infantil: um estudo no município de Cariacica-ES. – M	Ângela do Nascimento Paranha de Oliveira	2015
O processo de alfabetização de uma criança com deficiência intelectual no 1º ano do ensino fundamental. – M	Guida Mesquita	2015
O sistema reprodutor feminino: um estudo exploratório com uma estudante cega. – M	Rafaella Mayanne Antunes Calixto	2016
Entre a luta e o direito: políticas públicas de inclusão escolar de pessoas com deficiência visual. – D	Douglas Christian Ferarri de Melo	2016
O professor de educação especial, sua formação e a inclusão escolar do aluno cego: um estudo de caso. – D	Vanessa Pita Barreira Burgos Manga	2017
Do direito à educação: o núcleo de atendimento às pessoas com necessidades específicas e a inclusão escolar no IFES. - D	Sanandrea Torezani Perinni	2017
O aluno com síndrome de Christ-Siemens Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipodérmica: adolescência, corporeidade e subjetividade. – D	Marlinda Gomes	2017
O aluno com síndrome de Smith-Lemli-Optiz no atendimento educacional especializado: um estudo descritivo. – D	Israel Rocha Dias	2020

⁴ D =. Refere-se as teses de doutorado.

A criança com deficiência intelectual e o desenvolvimento das funções psicológicas superiores: um olhar para as práticas pedagógicas. – D	Lívia Vares da Silveira Braga	2020
Assim como as borboletas: Bianca e a síndrome de Turner. – D	Michell Pedruzzi Mendes Araújo	2020
A criança com síndrome de Moebius na educação infantil: inclusão, aprendizagem e desenvolvimento. – D	Dirlan de Oliveira Machado Bravo	2020
A criança com síndrome de Cornélia de Lange na educação infantil: um estudo de caso. – M	Maycon de Oliveira Perovano	2020
A criança com síndrome de Cornélia de Lange na educação infantil: um estudo de caso. – M	Yasmin Rocha dos Santos	2020
O ensino da língua inglesa para alunos com deficiência intelectual: uma relação possível. – M	Thiago de Aquino Mozer	2020
A criança com síndrome de West na educação infantil: inclusão e práticas pedagógicas. – M	Sabrina da Silva Machado Trento	2020
As relações interpessoais no processo de inclusão de crianças com deficiência no primeiro ano do ensino fundamental: um estudo de caso. – M	Márcia Maria Ferrari	2021
O atendimento escolar domiciliar no sistema de ensino municipal de Vitória-ES: um estudo de caso. – D	Paulo da Silva Rodrigues	2022
Uma história da educação especial no município de Marilândia-ES: memórias e narrativas (1980- 1999). – M	Emílio Gabriel	2023
Síndrome de DiGeorge e o trabalho colaborativo: processos de inclusão, aprendizagem e desenvolvimento. – D	Yasmin Rocha dos Santos	2023
Alice e suas experiências de aprendizagem: ensinando e aprendendo matemática com uma estudante com deficiência intelectual. – D	Edeson dos Anjos Silva	2024
Transtorno do Espectro Autista: um estudo teórico, bibliográfico e conceitual. – M	Jamile Panetto Bandino Gobetti	2024
O trabalho colaborativo na Educação Especial no município de Vila Velha-ES: um estudo de caso. – D	Thiago de Aquino Mozer	Em andamento
A produção literária de Educação Especial por crianças em um CMEI do município de	Sabrina da Silva Machado Trento	Em andamento

Serra-ES: um estudo descritivo. *Título provisório – D		
O laudo médico e suas reverberações no cotidiano escolar: um olhar histórico-cultural. – D	Maycon de Oliveira Perovano	Em andamento
Educação Especial na perspectiva da educação inclusiva no município de Marilândia (2000-2020). *Título provisório– D	Emílio Gabriel	Em andamento
A criança com Síndrome de Rett: um estudo teórico-bibliográfico. – M	Karina da Silva Nascimento	Em andamento

Fonte: da autora.

Com base na produção acadêmica do GEPEI, apresentada no Quadro 1, evidencia-se que o grupo tem direcionado suas pesquisas para sujeitos com síndromes em processo de inclusão escolar, contemplando diferentes níveis e modalidades de ensino. Ressalta-se, particularmente, o enfoque em indivíduos com síndromes raras, o que tem gerado estudos pioneiros no cenário brasileiro, especialmente no campo educacional. Essa trajetória consolidou o GEPEI como uma referência nacional em pesquisas sobre inclusão escolar, destacando-se por pesquisas inéditas, como a referente à Síndrome de Rett, que constitui um marco inovador no âmbito educacional.

Fundamentados nos pressupostos da Teoria Histórico-Cultural de Vigotski, o grupo tem, há algum tempo, se dedicado a pesquisas e discussões sobre os processos de inclusão de sujeitos com deficiência e transtornos globais do desenvolvimento, com ênfase especial naqueles acometidos por síndromes genéticas raras como as de DiGeorge, Williams, Crouzon, Smith-Lemli-Opitz, Moebius, Noonan, Joubert, West, entre outros. Essas pesquisas, sob uma perspectiva inclusiva, abordaram questões como características, causas, incidências e especificidades dessas síndromes, além das possibilidades de aprendizagem e desenvolvimento desse público.

Este breve levantamento bibliográfico sobre os estudos produzidos pelo GEPEI indica que as produções do grupo se constituem como recurso fundamental para a promoção de uma escola mais inclusiva. As investigações realizadas oferecem aos

profissionais da educação um conhecimento aprofundado sobre as particularidades e especificidades dos estudantes que são o público da educação especial. Com base nesse conhecimento, tais pesquisas na área oferecem subsídios para a implementação de mudanças significativas na organização escolar e no desenvolvimento de novos meios de aprendizagem.

Diante do que foi exposto, o objetivo geral desta pesquisa é investigar, à luz da teoria histórico-cultural de Vigotski, a produção de conhecimento acerca da Síndrome de Rett. Especificamente, pretendemos: (a) conhecer trabalhos acadêmicos (teses e dissertações) que tratam da Síndrome de Rett; (b) compreender como estes trabalhos abordam a Síndrome de Rett; (c) traçar um diálogo entre os trabalhos encontrados e a Teoria Histórico-Cultural de Vigotski.

A pesquisa está estruturada em quatro capítulos principais. No primeiro capítulo intitulado de “*Considerações Metodológicas*”, apresentamos o percurso metodológico que orienta esta tese, com ênfase na escolha pela metodologia de estudo bibliográfico como abordagem central da investigação. Explicamos os principais objetivos que nortearam o estudo e, para alcançá-los, descrevemos os procedimentos metodológicos adotados ao longo do processo de pesquisa.

Enfatizamos, ainda, no primeiro capítulo, a utilização do fichamento sistemático das produções acadêmicas localizadas em bancos de dados de teses e dissertações como principal instrumento de produção de dados. Essa estratégia permitiu a organização, análise e interpretação crítica dos materiais selecionados, possibilitando a construção de reflexões alinhadas aos objetivos da pesquisa.

No segundo capítulo, “*Conhecendo a Síndrome de Rett: conceitos e estudos*”, realizamos as considerações a respeito das principais características fenotípicas e genotípicas da síndrome, trazendo o que os estudos dizem sobre seus aspectos.

No terceiro capítulo, nomeado de “*Para além do biológico: um olhar vigotskiano aos sujeitos com deficiência*”, propusemos o desenvolvimento de uma análise fundamentada na Perspectiva Histórico-Cultural, estabelecendo um diálogo com os

pressupostos teóricos de Vigotski (1984; 1993; 1995; 1997; 2000; 2001; 2018; 2019; 2021) e de seus principais interlocutores. O objetivo central é discutir os fundamentos teóricos relacionados aos processos de aprendizagem e desenvolvimento de indivíduos com deficiência, compreendidos a partir das mediações sociais, culturais e simbólicas que constituem o sujeito.

Nessa abordagem, rompe-se com concepções naturalizantes e deterministas da deficiência, para afirmar a historicidade do desenvolvimento humano e sua constituição nas relações sociais e nos contextos culturais. A análise mobiliza categorias fundamentais da teoria vigotskiana, como a mediação, a internalização, a zona de desenvolvimento iminente e a formação de conceitos, com o intuito de refletir sobre as potencialidades dos sujeitos com deficiência quando inseridos em práticas pedagógicas intencionalmente organizadas e socialmente mediadas.

Ao considerar que o desenvolvimento cognitivo não ocorre de forma isolada, mas por meio da interação com o outro e da apropriação dos instrumentos culturais, este capítulo contribui para a construção de uma visão crítica e emancipatória da educação inclusiva, orientada por princípios de equidade, reconhecimento da diferença e valorização da singularidade dos processos de aprendizagem.

No quarto capítulo, intitulado “*Síndrome de Rett: uma revisão teórico-bibliográfica*”, apresentamos a análise das teses e dissertações localizadas nos portais da CAPES e da Biblioteca Digital Brasileira de Teses e Dissertações (BDTD). A escolha por esses repositórios se justifica pela sua relevância como fontes consolidadas de produção científica no Brasil, permitindo o acesso a trabalhos acadêmicos representativos das discussões atuais no campo da educação e da saúde.

Neste capítulo, delineamos os critérios de busca e seleção dos materiais, como os descritores utilizados e os filtros aplicados para garantir a pertinência dos estudos ao objeto desta pesquisa. Em seguida, discutimos as principais abordagens teóricas e metodológicas presentes nas obras analisadas, destacando como a Síndrome de Rett tem sido compreendida e tratada no contexto acadêmico brasileiro.

Além disso, analisamos as problematizações mais recorrentes identificadas nas produções, como a predominância de perspectivas biomédicas e a escassez de investigações ancoradas em concepções críticas e inclusivas da deficiência. As considerações apresentadas ao final do capítulo refletem tanto a análise crítica do material revisado quanto as implicações dessas produções para a construção de uma educação mais equitativa e acessível para pessoas com a Síndrome de Rett.

A partir dessa trajetória acadêmica de desenvolvimento de pesquisa e aprendizado acerca da educação especial, e tendo em vista as produções do GEPREI, surgiu o interesse em realizar esta dissertação de mestrado, no intuito de contribuir com a garantia de direito à educação. Com base nas argumentações apresentadas, delimitamos o problema de pesquisa: De que forma as produções acadêmicas têm abordado e interpretado a Síndrome de Rett, considerando suas implicações teóricas, científicas, clínicas e educacionais?

Por fim, apresentamos as considerações finais do estudo, seguidas das referências bibliográficas.

1. CONSIDERAÇÕES METODOLÓGICAS

[...] o método de pesquisa que propicia o conhecimento teórico, partindo da aparência, visa alcançar a essência do objeto. Alcançando a essência do objeto, isto é: capturando a sua estrutura e dinâmica, por meio de procedimentos analíticos e operando a sua síntese, o pesquisador a reproduz no plano do pensamento; mediante a pesquisa, viabilizada pelo método, o pesquisador reproduz, no plano ideal, a essência do objeto que investigou (Paulo Netto, 2011, p. 25).

Neste capítulo, são apresentadas as discussões metodológicas que orientaram a condução da pesquisa. A organização do capítulo está estruturada em dois segmentos: no primeiro, são explicitados o objetivo geral e os objetivos específicos do estudo; no segundo, descreve-se a metodologia adotada para a realização da investigação.

1.1 OBJETIVOS DO ESTUDO

Diante do que foi exposto, objetivo da pesquisa é investigar, à luz da teoria histórico-cultural de Vigotski, a produção de conhecimento acerca da Síndrome de Rett.

Especificamente, pretendemos:

- a) Conhecer trabalhos acadêmicos (teses e dissertações) que tratam da Síndrome de Rett;
- b) Compreender como estes trabalhos abordam a Síndrome de Rett;
- c) Traçar um diálogo entre os trabalhos encontrados e a Teoria Histórico-Cultural de Vigotski.

1.2 METODOLOGIA E PROCEDIMENTO DE PRODUÇÃO DE DADOS

De acordo com Gil (2002, p. 17), podemos definir a pesquisa como “procedimento racional sistemático que tem como objetivo proporcionar respostas aos problemas que são propostos”. Desse modo, a realização de uma pesquisa torna-se necessária quando não há informações suficientes para responder ao problema proposto, ou ainda, quando os dados disponíveis se encontram em tal estado de dispersão ou desorganização que impossibilitam sua adequada articulação com o objeto de investigação.

Pautados nos objetivos e no problema de pesquisa descritos neste estudo, optamos por um estudo de cunho bibliográfico, com o intuito de proporcionar maior familiaridade com o problema de pesquisa. Nesse sentido, “a pesquisa bibliográfica é desenvolvida com base em material já elaborado constituído principalmente de livros e artigos científicos em publicações periódicas” (Gil, 2002, p. 44).

Ainda de acordo com Gil (2002), as fontes bibliográficas permitem ampliar as possibilidades investigativas da pesquisa, sendo especialmente indispensáveis nos estudos de natureza teórica. Para isso, é essencial realizar uma análise aprofundada de cada informação, levando em conta suas potencialidades, bem como possíveis incoerências e contradições, de maneira criteriosa, ética, cuidadosa, organizada e sistematizada, em consonância com os objetivos do tema pesquisado.

Para a elaboração da pesquisa, buscamos entender e conhecer a produção de conhecimento acerca da Síndrome de Rett. Dessa forma, a revisão de literatura foi composta por produções acadêmicas relacionadas ao tema, disponíveis nos sites do Catálogo de Teses e Dissertações da CAPES e da Biblioteca Digital Brasileira de Teses e Dissertações (BDTD). Ressalta-se que a escolha dessas bases visa não apenas identificar os estudos já realizados, mas também contribuir para o preenchimento de lacunas existentes na literatura, ampliando a compreensão sobre a temática e favorecendo o acesso a diferentes concepções acerca da síndrome em questão.

Com o intuito de atender aos objetivos propostos, foi realizado um levantamento e fichamento das produções acadêmicas relacionadas ao tema. Tal levantamento mostra-se essencial na medida em que possibilita a análise dos elementos que se pretende compreender. Concordando com Gil (2002), torna-se necessário reunir informações pertinentes ao problema de pesquisa, de modo a subsidiar a construção de possíveis conclusões fundamentadas nos dados coletados.

Segundo o autor, na maioria dos levantamentos, não se realiza a pesquisa com todos os integrantes da população-alvo. Em vez disso, utiliza-se uma amostra

representativa da temática a ser estudada, que é tomada como objeto de investigação. Dessa forma, as conclusões obtidas a partir da análise dessa amostra são generalizadas para a totalidade da população considerada no estudo.

De acordo com Gil (2002), a pesquisa bibliográfica desenvolve-se por meio de uma série de etapas, cujo número e encadeamento variam de acordo com diversos fatores, tais como a natureza do problema investigado, o nível de conhecimento prévio do pesquisador sobre o tema, e o grau de precisão desejado na condução do estudo. Assim, a pesquisa bibliográfica deve seguir um roteiro metodológico que, embora não seja excessivamente rígido, articula-se com a experiência do pesquisador e com as contribuições de outros estudiosos da área escolhida.

O levantamento bibliográfico preliminar e exploratório do tema é fundamental para que o pesquisador adquira familiaridade com o objeto de estudo, bem como para a delimitação adequada da pesquisa. Essa familiaridade é essencial para a formulação clara e precisa do problema de pesquisa. Nesse contexto, é importante consultar trabalhos de natureza teórica que ofereçam conceitos e explicações pertinentes à temática investigada, identificando, assim, fontes que possam contribuir efetivamente para a resolução do problema proposto.

A escolha de teses e dissertações como fontes para a investigação bibliográfica em nossa pesquisa justifica-se pelo fato de esses documentos constituírem-se, em sua maioria, como relatos de investigações científicas sistematizadas ou como revisões bibliográficas criteriosas e aprofundadas sobre o tema em questão.

Nessa perspectiva, os fichamentos deste trabalho foram elaborados evidenciando título, autoria, instituição, ano, os objetivos gerais e específicos dos trabalhos, a fundamentação teórica e metodológica (tipo de pesquisa, local, participantes, caminhos percorridos para a realização do trabalho), os resultados e as conclusões efetivamente encontrados durante a realização, destacando contribuições desses resultados e conclusões para a análise do tema.

Como dito anteriormente, a revisão de literatura sobre a Síndrome de Rett foi realizada por meio de uma busca criteriosa em bases de dados acadêmicas, seguida do fichamento do material selecionado. Para atingir esse objetivo, realizamos o levantamento da temática no Catálogo de Teses e Dissertações da CAPES e na Biblioteca Digital Brasileira de Teses e Dissertações (BDTD).

Foram utilizados dois descritores: *Síndrome de Rett* e *Transtorno⁵ de Rett*. A escolha desses termos se deu por estarem diretamente relacionados ao eixo temático da pesquisa, o que possibilitou a identificação de publicações relevantes. A busca foi realizada por meio dos mecanismos de pesquisa dos próprios sites, permitindo a contabilização das produções disponíveis. Optamos por não delimitar o recorte temporal, considerando a escassez de estudos sobre o tema, que ainda se encontra em expansão no cenário científico nacional.

Além disso, muitos dos trabalhos com títulos relacionados à temática são anteriores ao lançamento da Plataforma Sucupira, em 2014, o que dificultou o acesso por meio dos repositórios acadêmicos oficiais. Por esse motivo, foi necessário recorrer a buscadores da internet para tentar localizá-los. No entanto, mesmo após essas buscas, constatou-se que grande parte desses trabalhos anteriores está disponível apenas em formato físico, nas instituições onde foram desenvolvidos, o que limita ainda mais o acesso às informações.

Com o objetivo de refinar a busca e delimitar melhor o tema e a área de investigação, procedeu-se à leitura dos trabalhos encontrados. As produções acadêmicas foram selecionadas com base em leituras criteriosas e na compreensão de autores e colaboradores considerados relevantes para os objetivos desta

⁵A opção pelo uso do termo transtorno justifica-se pelo fato de que a maioria das teses e dissertações analisadas encontra-se vinculada às áreas da biologia, da saúde e de campos afins, nos quais esse termo é predominantemente utilizado. Dessa forma, a adoção dessa nomenclatura visa ampliar o escopo da busca e possibilitar a inclusão do maior número possível de produções acadêmicas relacionadas ao tema. No entanto, é importante destacar que, sob a perspectiva da educação inclusiva e dos estudos críticos sobre a deficiência, o uso do termo transtorno pode reforçar uma concepção medicalizante e patologizante dos sujeitos, desconsiderando aspectos históricos, sociais e culturais que também constituem a experiência da deficiência. Assim, o uso desse termo é adotado aqui de forma estratégica e contextual, sem a intenção de reduzir ou rotular as singularidades das pessoas com deficiência.

pesquisa. Nesse processo, buscou-se identificar e utilizar fontes teóricas fundamentais, capazes de subsidiar a compreensão do tema e ampliar o horizonte das discussões propostas. Os teóricos e pesquisadores consultados são reconhecidos em suas respectivas áreas e contribuem significativamente para a reflexão sobre o tema, especialmente em abordagens que ainda são pouco exploradas na literatura.

A definição dos critérios de inclusão e exclusão foi orientada pelos objetivos gerais e específicos da pesquisa, buscando assegurar a pertinência e a relevância dos estudos selecionados. No processo de levantamento bibliográfico, constatou-se que grande parte dos trabalhos disponíveis apresentava caráter predominantemente médico, utilizando terminologias técnicas e análises quantitativas que dificultavam a compreensão e a articulação com a abordagem proposta neste estudo. Em razão disso, priorizaram-se as pesquisas que tratavam da Síndrome de Rett sob uma perspectiva mais ampla, contemplando aspectos históricos e descritivos que possibilitassem uma análise contextualizada do tema. Dessa forma, foi possível selecionar materiais que, mesmo oriundos da área médica, contribuíssem para uma compreensão mais abrangente e interdisciplinar da temática investigada.

Nesse sentido, por meio do Catálogo de Teses e Dissertações da CAPES⁶, foram identificadas 42 (quarenta e dois) pesquisas cujos títulos abordam a Síndrome de Rett ou o Transtorno de Rett (Quadro 4). Dentre essas, foram selecionados 7 (sete) estudos que se mostraram relevantes para contribuir com os objetivos desta pesquisa (Quadro 5).

Adicionalmente, no site da Biblioteca Digital Brasileira de Teses e Dissertações (BDTD)⁷ (Quadro 4) foram localizados 23 (vinte e três) trabalhos relacionados ao tema, do qual, 1⁸ (um) foi selecionado para compor a nossa pesquisa (Quadro 5).

⁶Site de acesso: <https://catalogodeteses.capes.gov.br/catalogo-teses/#/>.

⁷Site de acesso: <https://bdtb.ibict.br/vufind/>.

⁸É importante destacar que, no site da Biblioteca Digital de Teses e Dissertações (BDTD), foi selecionado apenas um trabalho entre os 23 (vinte e três) encontrados, em razão da duplicidade de registros em relação à base de teses e dissertações da CAPES. Essa sobreposição de resultados

A partir da leitura e análise desses materiais, foram selecionados, ao total, 8 (oito) estudos que demonstraram maior alinhamento com os objetivos da presente investigação, especialmente no que se refere às contribuições para o campo da educação (Quadros 4 e 5).

Quadro 04 — Quantitativo e tipos de produções acadêmicas disponíveis na Biblioteca Digital Brasileira de Teses e Dissertações e no Catálogo de Teses e Dissertações da Capes

Descritor/Combinações	Resultados	Tipos de Produção	Site	Selecionados
Síndrome de Rett AND Transtorno de Rett	23	16 dissertações 7 teses	BDTD	1
Síndrome de Rett AND Transtorno de Rett	42	28 dissertações 10 teses	CAPES	7

Fonte: da autora.

Quadro 05 – Produções selecionadas na Biblioteca Digital Brasileira de Teses e Dissertações e no Catálogo de Teses e Dissertações da Capes

Autor (a)/ Ano	Tipo de Produção/ Programa de Pós- graduação/ Instituição	Título do Trabalho
SANTOS, Juliana Goncalves Muniz dos. 2019.	Dissertação de Mestrado Profissional em Diversidade e Inclusão/ Universidade Federal Fluminense.	Construção de um site para alunos com Síndrome de Rett: Orientação de Práticas Pedagógicas Inclusivas na educação infantil.
AMOROSINO, Cristiane. 2006.	Dissertação de Mestrado em Distúrbios do Desenvolvimento/ Universidade Presbiteriana Mackenzie.	Estudo do olhar com intenção comunicativa e funções cognitivas de meninas com Síndrome de Rett.
MONTEIRO, Carlos Bandeira de Mello. 2007.	Tese de Doutorado em Ciências/ Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.	Habilidades funcionais e necessidade de assistência na Síndrome de Rett.

justifica a escolha de um único estudo para análise, evitando repetição de conteúdos já considerados.

VELLOSO, Renata de Lima. 2007.	Dissertação de Mestrado em Distúrbios do Desenvolvimento/ Universidade Presbiteriana Mackenzie.	Reconhecimento dos Conceitos de Forma, Cor, Tamanho e Posição em 10 Crianças com Síndrome de Rett.
XAVIER, Jucineide Silva. 2020.	Dissertação de Mestrado em Distúrbios do Desenvolvimento/ Universidade Presbiteriana Mackenzie.	Indicadores de vocabulário receptivo de meninas com Síndrome de Rett com o uso de equipamento de rastreamento ocular.
BERARDINELI, Fernanda Meneghini Pierin. 2016.	Dissertação de Mestrado em Distúrbios do Desenvolvimento / Universidade Presbiteriana Mackenzie.	Investigação do padrão de rastreamento ocular em um grupo de pacientes com Síndrome de Rett.
MAMEDE, Ana Lucia Grici Zacarin. 2020.	Tese de Doutorado em Engenharia Biomédica/ Universidade de Mogi das Cruzes.	Monitoramento da frequência cardíaca em meninas com Síndrome de Rett: Indicadores para melhoria da qualidade de vida de cuidadores.
FELIX, Ana Maria Paixão. 2020.	Dissertação de Mestrado em Ciências da Linguagem/ Universidade Católica de Pernambuco.	Estereotípias Motoras: Sintoma ou Linguagem?

Fonte: da autora.

Recorrendo à Teoria Histórico-Cultural de Vigotski, este estudo implica em compreender o indivíduo em sua coletividade, indo além de suas características fenotípicas e genotípicas. Isso significa entendê-lo como um ser essencialmente histórico e social, levando em conta sua dualidade enquanto é ser biológica e social.

Dessa forma, o referencial selecionado apresentou diversos pontos de discussão relevantes, capazes de contribuir com a pesquisa em diferentes momentos de sua construção. No próximo capítulo, portanto, apresentamos uma síntese das produções analisadas, articulando-as com os objetivos propostos neste trabalho, de modo a estabelecer um diálogo consistente com as pesquisas incluídas na revisão de literatura. Assim, a próxima seção, tem como finalidade descrever e relacionar os movimentos intelectuais presentes nos oito estudos selecionados, revisitando as

contribuições de pesquisadores brasileiros que abordam a temática da Síndrome de Rett.

2. CONHECENDO A SÍNDROME DE RETT: CONCEITOS E ESTUDOS

[...] o ser humano não é nem obra da natureza, nem produto da ação modeladora do meio e nem o resultado de qualquer processo interativo adaptativo do "tipo organismo-meio", onde a natureza polimorfa do meio desencadearia no organismo processos internos de construção de estruturas ou funções virtualmente presentes nele em forma germinal. Ele é uma "produção social" na qual participa na condição de sujeito. (PINO, 1993, p. 1).

Este capítulo refere-se a apresentação da caracterização de alguns aspectos essenciais da Síndrome de Rett (SR), com o objetivo de promover uma compreensão acerca dos aspectos conceituais, fenotípicos⁹ e genotípicos¹⁰, contextualizando a complexidade dessa condição, oferecendo informações relevantes sobre o tema. A partir desta exposição, buscamos proporcionar uma visão mais abrangente sobre essa síndrome, que ainda é pouco investigada no âmbito educacional. Acreditamos que esta apresentação pode auxiliar os profissionais da educação a expandir seus conhecimentos e desenvolver estratégias pedagógicas inclusivas para atuar com estudantes com Síndrome de Rett em salas de aula comum.

É fundamental destacar que, para a elaboração deste capítulo, tomamos como inspiração a seguinte afirmação de Vigotski (2001, p. 381):

Com a organização correta da vida da criança e a diferenciação moderna das funções sociais, o defeito físico não pode, de maneira nenhuma, vir a ser para o deficiente a causa da completa imperfeição ou da invalidez social.

Partindo dessa perspectiva, compreende-se que as características fenotípicas e/ou genotípicas de um indivíduo não devem, em hipótese alguma, ser consideradas barreiras à sua inclusão, seja no âmbito social, escolar ou em quaisquer outros espaços de participação social.

⁹O termo "fenotípico" (do grego *pheno*, evidente, e *typos*, característico) designa as características apresentadas por um indivíduo, sejam elas morfológicas, fisiológicas ou comportamentais.

¹⁰O termo "genotípico" (do grego *genos*, originar, provir, e *typos*, característica) refere-se à composição genética de um organismo, ou seja, ao conjunto de genes que ele possui.

Consideramos importante, antes de abordar os aspectos conceituais da Síndrome de Rett e no intuito de compreender as especificidades do aluno, em defesa do desenvolvimento e aprendizado do indivíduo, diferenciar os termos deficiência e síndrome, que apresentam significados distintos.

Dessa maneira, a deficiência, segundo Carneiro (2015), é uma produção social, resultado da relação entre biologia e cultura na constituição de determinados sujeitos, cuja concepção hegemônica ainda é pautada no modelo médico, com enfoque clínico e centrado nas limitações dadas por condições orgânicas, uma vez que pressupõe um tipo ideal de sujeito produtivo no modelo social capitalista.

Na área médica, síndrome é utilizada para descrever um estado caracterizado por um conjunto específico de sinais e sintomas clínicos que identificam uma determinada patologia ou condição. Assim, podemos entender que a síndrome corresponde a um conjunto de aspectos físicos, emocionais, comportamentais e intelectuais presentes em determinados indivíduos. No entanto, a síndrome não deve ser considerada uma doença, pois os fatores que provocam os sinais ou sintomas podem ter diferentes causas.

Nas condições de desenvolvimento marcadas pela deficiência, para compreender como este pode impactar na vida dos sujeitos que o apresentam, Vigotski (1997), em seus estudos nos diz que a deficiência é ocasionada da relação entre a lesão orgânica e a cultura.

Góes (2008) afirma que as preposições sobre o desenvolvimento cultural estão ligadas às funções psíquicas superiores, que marcam a especificidade humana. Definidas como relações sociais internalizadas, essas funções são em sua própria composição igualmente sociais, ou seja, o desenvolvimento psíquico se origina das relações concretamente vividas, que ao internalizá-las o sujeito se transforma e produz novos significados.

A partir deste ponto, o teórico desenvolve preceitos sobre o processo de compensação, ou seja, “a deficiência não possui somente o caráter de obstáculo porque é também um desencadeador do desenvolvimento, se o grupo social

propiciar caminhos especiais, muitas vezes por vias alternativas, para a sua superação” (Góes, 2008, p. 40). O desenvolvimento de sujeitos com deficiência se dá por meio das relações sociais e depende muito da contribuição que o ambiente proporciona a tais sujeitos. Portanto, a incompletude do desenvolvimento das funções superiores na criança com deficiência está vinculada, sobremaneira, às relações sociais vivenciadas por ela, e não somente às limitações individuais. Nesse sentido, a educação deve propor meios adequados para que esses sujeitos tenham acesso aos conhecimentos sistematizados, voltados a uma educação social, que envolva o aluno na coletividade.

É fundamental enfatizar a relevância de realizar pesquisas sobre crianças com Síndrome de Rett, envolvendo propostas mais inclusivas que considerem o sujeito em sua totalidade e realidade, um sujeito que para além de sua deficiência, é um sujeito de direitos.

As síndromes, do ponto de vista biomédico, são conjuntos de sinais e sintomas recorrentes que ocorrem simultaneamente e que, em geral, estão associados a uma causa comum, frequentemente de origem genética. Muitas síndromes resultam de alterações cromossômicas, numéricas ou estruturais, que afetam o desenvolvimento e o funcionamento do organismo humano. Essas alterações podem ocorrer durante a formação dos gametas ou nas primeiras divisões celulares do embrião. As informações hereditárias dos organismos são transmitidas por meio das células reprodutoras, denominadas gametas. Na espécie humana, os gametas correspondem ao espermatozoide (masculino) e ao óvulo (feminino).

Ou seja, quando ocorrem alterações durante a divisão das células germinativas, especificamente no processo de meiose¹¹, como perdas cromossômicas, quebras estruturais ou uma distribuição inadequada do número de cromossomos entre as células-filhas, tem-se o que se denomina “aberrações cromossômicas”. Essas alterações, que afetam a quantidade ou a estrutura dos cromossomos, podem

¹¹A meiose é um processo de divisão celular que origina células-filhas com metade do número de cromossomos da célula-mãe. Esse mecanismo é fundamental para a formação dos gametas em organismos que se reproduzem sexualmente, garantindo a manutenção do número cromossômico característico da espécie ao longo das gerações.

comprometer a viabilidade do zigoto — célula resultante da fecundação que dará origem ao embrião — ou levar ao desenvolvimento de síndromes cromossômicas, caracterizadas por diferentes manifestações clínicas e fenotípicas.

Dentre as síndromes de origem genética mais conhecidas, destacam-se a Síndrome de Down (trissomia do cromossomo 21), a Síndrome de Turner (monossomia do cromossomo X), a Síndrome de Klinefelter (presença de um cromossomo X adicional nos indivíduos do sexo masculino – XXY) e a Síndrome do X Frágil, entre tantas outras que o GEPEI tem se debruçado a estudar. Cada uma delas apresenta características fenotípicas e cognitivas específicas, com diferentes níveis de comprometimento intelectual, motor e/ou comportamental.

Neste aspecto, quando se fala sobre a Síndrome de Rett, a maioria dos casos está associada a meninas e mulheres. No entanto, existem casos considerados extremamente raros: meninos diagnosticados com alterações no gene MECP2, conhecidos como os “raros dos raros”. O gene MECP2, responsável pela produção da proteína MeCP2 (fundamental para o desenvolvimento neurológico), está localizado no cromossomo X. Esse fator genético explica por que a condição é significativamente mais prevalente em meninas. Meninas possuem dois cromossomos X (XX), e uma mutação no gene MECP2 geralmente afeta apenas um dos cromossomos, o que possibilita alguma compensação funcional. Já os meninos, que possuem apenas um cromossomo X (XY), quando apresentam mutações no MECP2, não contam com uma cópia funcional alternativa, o que resulta em manifestações clínicas mais acentuadas.

Apesar disso, alguns casos raros de meninos com quadro compatível com a Síndrome de Rett clássica têm sido relatados. Um exemplo é o dos meninos que possuem Síndrome de Klinefelter (47, XXY), condição em que há um cromossomo X adicional. Nesses casos, o segundo cromossomo X permite uma manifestação clínica similar à observada em meninas com Rett. Outra possibilidade para que meninos desenvolvam um quadro compatível com Rett é a ocorrência de mosaicismos somáticos, em que a mutação ocorre após a concepção (durante o estágio de blástula). Nesse cenário, somente algumas células do organismo

carregam a mutação no MECP2, o que pode resultar em uma apresentação clínica menos severa e mais próxima da forma clássica da síndrome. É importante destacar que existe ainda um quadro genético distinto, também relacionado ao gene MECP2, mas que não configura Síndrome de Rett: trata-se da Síndrome da Duplicação do MECP2. Nessa condição, uma duplicação do gene, em vez de uma mutação pontual, causa deficiência intelectual e outros comprometimentos neurológicos, configurando um diagnóstico clínico próprio.

É fundamental destacar que as alterações no DNA (ácido desoxirribonucleico - molécula que contém as informações genéticas) humano previamente mencionadas podem ocasionar tanto a ausência quanto a expressão excessiva de proteínas essenciais ao organismo, resultando em modificações estruturais e/ou comportamentais, conhecidas como características fenotípicas. Assim, configura-se um conjunto específico de sinais e sintomas que definem cada síndrome cromossômica.

É importante ressaltar que, apesar de determinadas limitações impostas por essas condições biológicas, as pessoas com síndromes genéticas devem ser compreendidas a partir de uma perspectiva social, reconhecendo suas potencialidades e promovendo a inclusão em todos os espaços sociais, educacionais e culturais. Nesse sentido, o conhecimento científico acerca das síndromes deve caminhar junto a uma abordagem ética e inclusiva, que valorize a diversidade humana e contribua para o combate ao estigma e à exclusão.

Portanto, independentemente das particularidades fenotípicas e genotípicas, os indivíduos com síndromes são capazes de apropriar-se dos elementos culturais de seu meio social, desde que haja um processo de mediação adequado e que seu convívio social não os perceba por uma ótica restritiva ou limitadora. Assim, torna-se imprescindível compreender essas pessoas como sujeitos sociais e culturais, cujas identidades e subjetividades se constroem a partir das relações que estabelecem com seus pares e com o ambiente em que estão inseridos.

Segundo Alberts *et al.* (1994), conforme citado por Araújo (2020), as características dos seres vivos estão codificadas nos genes, os quais se localizam nos cromossomos, especificamente no núcleo das células. No caso dos seres humanos, o material genético está organizado em 23 pares de cromossomos, dos quais 22 pares são autossômicos e um par é formado pelos cromossomos sexuais. Estes últimos determinam o sexo biológico: XX para o sexo feminino e XY para o sexo masculino.

No que tange às causas dessa síndrome, segundo os estudos de Drago (2019), é uma condição rara que afeta predominantemente o sexo feminino. Ela se caracteriza por alterações significativas nas interações sociais e comunicativas, além de ser marcada por movimentos estereotipados, repetitivos ou até ausentes.

Assim, no Brasil, em 1998, foi registrado o primeiro caso de um menino que apresentava o fenótipo completo da Síndrome de Rett em sua forma típica. O menino, com apenas dois anos e nove meses, tinha um cariótipo XXY, caracterizando assim uma associação entre a Síndrome de Rett e a Síndrome de Klinefelter. Essa associação ocorre com uma probabilidade estimada de uma em dez a 15 milhões de nascimentos (Schwartzman *et al.*, 1998).

A síndrome foi identificada em 1966 pelo pediatra Andreas Rett, pediatra da Universidade de Viena que fez um estudo com 31 meninas que desenvolveram um quadro de regressão mental caracterizado por deterioração neuromotora, características peculiares, e acompanhado por hiperamonemia (aumento da concentração de amônia no sangue), tendo seus primeiros cinco casos diagnosticados no Brasil em 1986. Atualmente, admite-se uma prevalência da síndrome, variando entre 1 a cada 10.000 e 15.000 meninas nascidas vivas. A maioria dos casos consiste em mutações aleatórias e espontâneas, e < 1% dos casos registrados é herdado ou transmitido de uma geração para a próxima.

O diagnóstico é fundamentado na observação clínica dos sinais e sintomas durante os estágios iniciais de crescimento e desenvolvimento da criança, além de avaliações regulares do estado físico e neurológico. Exames genéticos são

realizados para identificar mutações no gene localizado no cromossomo X (Xq28). O tratamento adota uma abordagem multidisciplinar, com ênfase no manejo dos sintomas.

Portanto, Hagberg *et al.* (2002) destacaram que a síndrome de Rett (SR) é uma condição definida com base em critérios clínicos, e não exclusivamente genéticos. Assim, indivíduos diagnosticados com síndrome de Rett podem ou não apresentar mutações no gene *MECP2*. Além disso, é possível que portadoras de mutações patogênicas em *MECP2* não manifestem os sintomas característicos da síndrome, devido à ocorrência de um padrão favorável de inativação do cromossomo X.

Os casos com manifestação clínica clássica foram enquadrados na classificação de Síndrome de Rett típica/clássica e os casos com manifestação clínica que divergiam em determinados critérios, foram categorizados como Síndrome de Rett atípica.

De acordo com os critérios da CID-10¹² (Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde, 1997), a Síndrome de Rett está incluída na categoria F84 (autismo infantil), mais especificamente na categoria F84.2, sendo caracterizada como um dos Transtornos Globais do Desenvolvimento (TGD)¹³. Esse grupo de transtornos é caracterizado por alterações qualitativas nas interações sociais recíprocas e nas modalidades de comunicação.

Essa síndrome foi descrita com base em características de deterioração neuromotora em meninas, além de profundas alterações nas habilidades comportamentais, que se assemelham a traços observados em pessoas com autismo. No entanto, de acordo com os estudos de Rett, essa síndrome não é uma forma de autismo, mas sim uma condição específica com características próprias.

¹²A Síndrome de Rett, antes comum na CID-10 como F84.2, foi reclassificada com um código diferente do TEA – Transtorno do Espectro Autista. A CID-11 unificou todos os quadros com características do autismo, seguindo as diretrizes do DSM-5. O Ministério da Saúde está coordenando a tradução do CID-11 para o português, com revisão e validação por especialistas da UFMG. A transição para a CID-11 está em fase de andamento com expectativas de implementação em 1º de janeiro de 2027 (Brasil, 2025).

¹³Antes identificada como Transtornos Invasivos do Desenvolvimento e envolve algumas síndromes, como autismo, Asperger, psicose infantil, dentre outros transtornos (Brasil, 2008).

A síndrome é considerada uma das causas mais frequentes de deficiência múltipla severa em meninas, caracterizada por perdas progressivas das funções neurológicas e motoras após um período inicial de desenvolvimento aparentemente normal, que ocorre entre os 6 e 18 meses de idade. Após essa fase de aquisição de habilidades, ocorre uma perda gradual da fala e dos movimentos, que são substituídos por movimentos involuntários e repetitivos.

A respeito das causas que podem estar associadas ao aparecimento da síndrome, estudos têm demonstrado que esta tem origem genética, causada por mutações em um gene localizado no cromossomo X¹⁴, responsável pelo controle e funcionamento de outros genes. Em pessoas que possuem a Síndrome de Rett, esse gene não funciona corretamente, o que compromete o desenvolvimento dos neurônios. Sua identificação genética foi descrita em 1999 como uma alteração das proteínas metil-CpG-binding²¹⁵.

Schwartzman (2013), afirma que a síndrome ocorre principalmente em meninas, sendo que dentre essas, mais de 95% que preenchem os critérios diagnósticos para a Síndrome de Rett têm uma alteração genética identificável no gene methylCpG-binding protein 2 (MECP2)¹⁶ – (proteína 2 de ligação a metilCpG) – do cromossomo X. Para o diagnóstico clínico da Síndrome de Rett podem ser utilizados os seguintes critérios¹⁷:

¹⁴ Em humanos, o gene MECP2 está localizado no braço longo do cromossomo X (Xq28).

¹⁵ Normalmente, a Síndrome de Rett é causada por uma proteína 2 de ligação ao metil-CpG (MECP2) que resulta na sua função atípica. O gene MECP2 está envolvido na produção da proteína de ligação metil-citosina 2 (MeCP2), que é necessária para o desenvolvimento do cérebro e pode aumentar ou inibir a expressão de certos genes. A Síndrome de Rett nem sempre é causada por uma mutação do MECP2, mas pode ser provocada por deleções gênicas parciais, mutações em outros genes que afetam o desenvolvimento do encéfalo na Síndrome de Rett, mutações em outras partes do gene MECP2 e, possivelmente, em outros genes que ainda não foram identificados (Falchek, 2023).

¹⁶ Acredita-se que a proteína MeCP2, codificada pelo gene *MECP2*, atue como um repressor global da transcrição gênica. Como essa proteína possui diferentes sítios de ação, é provável que as diversas mutações identificadas no gene estejam associadas à variedade de fenótipos observados em indivíduos com a síndrome de Rett.

¹⁷ O diagnóstico de Síndrome de Rett é baseado em critérios clínicos propostos pelo “Rett Syndrome Diagnostic Criteria Work Group” ou pelos que foram definidos pelo DSM-IV-R. Todos pré-estabelecidos de acordo com a gravidade e a longevidade da doença, em grande parte, devido à inativação aleatória do cromossomo X, o tipo de mutação, e outros fatores que ainda são desconhecidos.

Quadro 02 – Critérios Diagnósticos e de Suporte para Transtornos de Rett:

Critérios diagnósticos para Transtornos de Rett (F84.2 – 299.80)
A – Todos os quesitos abaixo:
1 - Desenvolvimento pré-natal e perinatal aparentemente normal
2 - Desenvolvimento psicomotor aparentemente normal durante os primeiros cinco meses após o nascimento
3 - Circunferência craniana normal ao nascer
B – Início de todas as seguintes características após o período de desenvolvimento normal:
1 - Desaceleração do crescimento craniano entre os 5 e os 48 meses de idade
2 - Perda de habilidades manuais voluntárias anteriormente adquiridas entre os 5 e 30 meses de idade, com desenvolvimento subsequente de movimentos estereotipados das mãos (por ex. gestos como torcer ou lavar as mãos)
3 - Perda do envolvimento social ocorre precocemente no curso do transtorno (embora em geral a interação social se desenvolva posteriormente)
4 - Aparecimento de marcha ou movimentos do tronco francamente descoordenados
5 - Desenvolvimento das linguagens expressiva ou receptiva severamente prejudicada, com severo retardo psicomotor
Critérios de suporte (não obrigatórios ao diagnóstico)
1 - Irregularidades respiratórias como hiperventilação
2 - Escoliose progressiva
3 - Crises epiléticas
4 - Anormalidades diversas ao eletroencefalograma de sono (EEG de sono)
5 - Distúrbios vasomotores e tróficos de extremidades (mãos e pés pequenos e frios)
6 - Retardo do perímetro pondero-estatural (baixa estatura e peso anormal)
7 - Ranger de dentes em vigília (bruxismo)
8 - Padrões de sono anormais (despertar noturno, sonolência diurna)
9 - Constipação ou prisão de ventre crônica
10 - Mastigação e deglutição deficientes
11 - Sinais espásticos, rigidez e distonias

Fonte: The Rett Syndrome Diagnostic Criteria Work Group (1988) & DSM-IV-TR (2002) *apud* Schwartzman (2013).

Em relação ao quadro clínico, o desenvolvimento e a gravidade da síndrome são determinados pela localização, tipo ou gravidade da mutação, além da inativação do cromossomo X. Essa capacidade em possuir uma ampla caracterização possibilita a evolução do quadro clínico em diferentes etapas de desenvolvimento do indivíduo (Young *et al.*, 2011 *apud* Schwartzman, 2013).

Dessa maneira, a progressão do quadro clínico, que foi nomeado por Hagberg e Witt-Engerström (1986) é avaliada de forma clássica e dividida em estágio I, de estagnação precoce; estágio II, rapidamente destrutivo; estágio III, pseudo estacionária; e estágio IV, de deterioração motora tardia (Schartzman, 2003).

O primeiro estágio ocorre entre o 6° e 18° meses. Anteriormente, durante esse período, os bebês poderiam apresentar um comportamento excessivamente "calmo", o que dificultava a percepção de anormalidades por parte dos pais, especialmente os de primeiro filho. Porém, atualmente, segundo Hagberg (2002), é possível observar mudanças como hipotonia (diminuição do tônus/resistência muscular), e atraso postural, mesmo em fases mais iniciais. Além disso, há evidências de que movimentos estereotipados podem se manifestar precocemente. Esse estágio se prolonga por alguns meses e é caracterizado pela estagnação do desenvolvimento, pela desaceleração do perímetro cefálico e pelo comprometimento do sistema nervoso central.

O segundo estágio, ocorre entre 1 e 3 anos de idade. Nessa fase, de acordo com Hagberg (2002), observa-se uma regressão psicomotora acelerada, com o surgimento das primeiras crises epiléticas, que têm um grande impacto na qualidade de vida dos sujeitos com Síndrome de Rett e de seus cuidadores. Além disso, ocorre uma redução ou perda da comunicação e das habilidades adquiridas, incluindo a função voluntária das mãos e a presença de distúrbios do sono. As estereotipias presentes também ao longo dessa fase interferem nas funções manuais voluntárias, no controle postural e na organização de estímulos externos, como os reflexos de retirada e o ato de bater palmas. Irregularidades respiratórias, como a apneia e hiperventilação, também começam a ser observadas nessa fase.

A terceira fase, ocorre entre 2 e 10 anos de idade e pode se prolongar por anos ou até décadas. Durante esse período, observa-se uma melhora em alguns sinais clínicos, especialmente em relação ao contato social, com avanços significativos nesse aspecto. No entanto, conforme Hagberg (2002), os distúrbios motores persistem. Em relação à mobilidade, meninas com Síndrome de Rett apresentam um padrão de marcha característico: os passos são curtos, as mãos permanecem

apertadas ao longo da linha média, sem dissociação entre a cintura pélvica e os membros superiores, enquanto as pernas se mantêm em extensão, resultando em uma base de apoio alargada.

A falta de coordenação e equilíbrio na marcha é uma característica, o que leva muitos indivíduos com Síndrome de Rett a preferirem andar na ponta dos pés. Além disso, existem graves prejuízos motores e deficiência intelectual severa. As alterações motoras se tornam mais evidentes na presença de espasticidade, escoliose, bruxismo e distúrbios comportamentais, como risos, gritos e choros excessivos, inclusive durante a noite.

O quarto estágio inicia-se por volta dos 10 anos de idade e é marcado por uma progressão lenta dos atrasos motores, que se tornam bastante evidentes. Neste período, a deficiência física é severa, com mobilidade reduzida e diminuição dos movimentos manuais estereotipados. Algumas mulheres com Síndrome de Rett ainda conseguem se locomover, mas enfrentam perdas progressivas, tornando necessário o uso de cadeira de rodas. Observa-se a superposição de sinais e sintomas decorrentes de lesões neuromotoras periféricas, além dos prejuízos já existentes. Associada a isso, notamos no estudo de Hagberg (2002), que a fala está sempre muito comprometida e, muitas vezes, ausente.

Desnutrição e disfunções gastrointestinais se tornam grandes questões clínicas na Síndrome de Rett. As pessoas que possuem a síndrome apresentam pouco ganho de peso, devido à diminuição da mineralização óssea, redução da capacidade motora oral, dificuldades na deglutição, refluxo gastroesofágico e constipação. Elas costumam ter mais facilidade para beber líquidos espessos do que para consumir alimentos sólidos, pois as alterações na deglutição, os movimentos involuntários da língua, a hipersalivação, a hiperventilação e a mastigação ineficaz podem interferir na alimentação.

A incontinência urinária e a incontinência fecal são comuns na Síndrome de Rett, independentemente da idade e do nível de funcionamento adaptativo. Sintomas de infecções do trato urinário também são problemas recorrentes.

Já a Síndrome de Rett atípica é caracterizada por um quadro clínico no qual nem todas as manifestações clássicas da síndrome estão presentes. Para o seu diagnóstico, foram definidos critérios principais e critérios de suporte, conforme descrito por Hagberg (2002) e pelo *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders – DSM-IV* (2002). O diagnóstico clínico requer o cumprimento de, no mínimo, três dos seis critérios principais e cinco dos onze critérios de suporte.

Os critérios principais incluem: ausência ou redução significativa do uso voluntário das mãos, perda ou diminuição das habilidades de fala, presença de estereotípias manuais (como torcer ou esfregar as mãos), redução ou perda da comunicação social, incluindo formas não verbais, desaceleração do crescimento do perímetro cefálico a partir do primeiro ano de vida, além de um padrão de desenvolvimento marcado por uma fase de regressão, seguida por uma retomada parcial da interação social, contrastando com uma regressão neuromotora mais lenta e progressiva.

Como critérios de suporte, são frequentemente observadas: alterações respiratórias (como aerofagia ou expulsão forçada de ar), bruxismo, dificuldades na locomoção, presença de escoliose ou cifose, amiotrofia dos membros inferiores, distúrbios do sono, episódios de riso ou gritos inapropriados, reduzida sensibilidade à dor e intenso contato ocular (Hagberg, 2002; DSM-IV, 2002).

Na sequência, apresentamos a tabela que sistematiza as principais características das formas típica e atípica da Síndrome de Rett, conforme os critérios diagnósticos atualizados e revisados por Melo (2023), permitindo uma melhor compreensão das distinções clínicas entre ambas.

Quadro 03 – Critérios para o diagnóstico de Síndrome de Rett (SR/RTT).¹⁸

Categoria	Critérios
RTT Típico (Clássico)	<ul style="list-style-type: none"> - Período de regressão seguido de estabilização ou recuperação; - Cumprimento de todos os critérios principais e de exclusão; - Os critérios auxiliares não são obrigatórios, mas são frequentemente observados.
Critérios Auxiliares	<ul style="list-style-type: none"> - Anomalias respiratórias durante a vigília; - Bruxismo em vigília; - Padrão de sono irregular - Anormalidades no tônus muscular; - Anomalias vasomotoras periféricas; - Escoliose ou cifose; - Atraso no crescimento; - Mãos e pés pequenos e frios; - Crises inapropriadas de risos ou gritos; - Redução da sensibilidade à dor; - Contato visual intenso.
RTT Atípico (Variante)	<ul style="list-style-type: none"> - Período de regressão seguido de estabilização ou recuperação; - Cumprimento de pelo menos 2 critérios principais; - Presença de pelo menos 5 dos 11 critérios auxiliares.
Critérios Principais	<ul style="list-style-type: none"> - Perda parcial ou total do uso voluntário das mãos; - Perda parcial ou total das habilidades de linguagem* - Anormalidades da marcha: apraxia ou ausência de marcha; - Estereotípias manuais persistentes**
Critérios de Exclusão	<ul style="list-style-type: none"> - Lesão cerebral peri ou pós-natal devido a trauma, doenças neurometabólicas ou infecciosas*** - Evidências claras de anormalidades no desenvolvimento psicomotor nos primeiros 6 meses de vida#

Fonte: Melo, 2023.

^{18*}A perda das habilidades de fala não se restringe à ausência de palavras ou à incapacidade de formular discurso organizado. Inclui também a perda da intenção comunicativa, como o balbuciar que remete, ainda que de forma remota, a palavras conhecidas. **As estereotípias manuais incluem comportamentos como estalar os dedos, bater palmas, torcer ou apertar as mãos, friccioná-las entre si ou realizar movimentos repetitivos semelhantes ao gesto de lavar as mãos. ***Para que haja exclusão diagnóstica, é necessária evidência clínica clara de lesões cerebrais peri ou pós-natais, confirmadas por exames neurológicos ou oftalmológicos, incluindo exames de imagem, como ressonância magnética ou tomografia computadorizada, que indiquem disfunção neurológica relevante. # Nesse item incluem-se os casos em que não há aquisição de habilidades esperadas para os marcos do desenvolvimento infantil, como controle cervical, deglutição funcional ou sorriso social. A hipotonia, embora possa ser observada nesse período, é um achado comum e fisiológico nos primeiros seis meses de vida, e, portanto, não deve ser considerada critério de exclusão isoladamente.

Entre os critérios principais, destacam-se: ausência ou diminuição significativa das habilidades manuais, perda ou redução da fala, presença de estereotípias manuais, perda ou comprometimento da comunicação (inclusive a não verbal), desaceleração do crescimento do perímetro cefálico a partir do primeiro ano de vida, e padrão de desenvolvimento marcado por um estágio de regressão seguido por recuperação parcial da interação social, contrastando com uma regressão neuromotora mais lenta. Além disso, a Síndrome de Rett atípica pode apresentar certas particularidades que clinicamente podem ser divididas em variantes atípicas: variante com preservação de fala; variante com epilepsia precoce e variante congênita.

Pesquisas sobre longevidade indicam que, apesar dos numerosos sintomas debilitantes, algumas mulheres com Síndrome de Rett sobrevivem até pelo menos os 60 anos. Por outro lado, a maioria das mortes é caracterizada como súbita e inesperada. Porém, estima-se que, com uma alimentação adequada e cuidados médicos, a expectativa de vida se amplie.

A partir da revisão de literatura implementada, já deixamos entender que, torna-se evidente a necessidade premente de aprofundarmos as pesquisas sobre sujeitos com Síndrome de Rett no âmbito educacional. É fundamental considerar suas especificidades, subjetividades e demandas, a fim de compreender de maneira mais ampla os processos de constituição identitária, subjetiva e de inclusão desses indivíduos.

Além disso, no que diz respeito especificamente à Síndrome de Rett¹⁹, identifica-se uma notável escassez de fundamentos legais e dispositivos legislativos que abordem de forma direta e consistente essa condição. A ausência de normativas específicas revela uma lacuna importante nas políticas públicas voltadas ao atendimento educacional e social de indivíduos com essa síndrome, o que

¹⁹Projeto de Lei PL 3669/2023 que institui o mês de outubro como o Mês de Conscientização da Síndrome de Rett. Disponível em: <https://legis.senado.leg.br/sdleg-getter/documento?dm=9416040&disposition=inline>. Acesso em: 30 jun. 2025.

compromete a efetivação de seus direitos e a implementação de práticas inclusivas adequadas às suas necessidades.

Embora o ordenamento jurídico brasileiro contemple, de maneira geral, os direitos das pessoas com deficiência, não há menções expressas à Síndrome de Rett nos marcos legais vigentes. Essa omissão dificulta a formulação de políticas públicas mais direcionadas e sensíveis às especificidades desse público, afetando, em muitos casos, o acesso a um atendimento educacional especializado e verdadeiramente inclusivo, capaz de contemplar as complexas e multifatoriais necessidades que caracterizam a síndrome.

A carência de regulamentações específicas contribui, ainda, para a manutenção da invisibilidade social desses sujeitos, reforçando barreiras atitudinais e estruturais no sistema educacional que impedem sua plena participação e inclusão, contrariando os princípios de equidade e justiça social que norteiam a educação inclusiva.

Com o objetivo de contribuir para esta discussão, apresentaremos a seguir dados extraídos do censo educacional referentes à matrícula de estudantes com deficiência na educação básica, de modo a ilustrar o panorama atual da inclusão escolar no Brasil.

Dados nacionais revelam que, de acordo com os dados do Censo Escolar²⁰ 2023, foram registradas 1.771.430 matrículas na educação especial em todo o país. A maior concentração desses estudantes encontra-se no ensino fundamental, que representa 62,9% do total (1.114.230 matrículas). A seguir, aparece a educação

²⁰O Censo Escolar, principal levantamento estatístico da educação básica no Brasil, é coordenado pelo Instituto Nacional de Estudos e Pesquisas Educacionais Anísio Teixeira (Inep) e realizado em regime de colaboração com as secretarias estaduais e municipais de educação. A pesquisa envolve a participação de todas as instituições de ensino públicas e privadas do país e contempla as diversas etapas e modalidades da educação básica, incluindo o ensino regular, a educação especial, a Educação de Jovens e Adultos (EJA) e a educação profissional. Disponível em: <https://www.gov.br/inep/pt-br/assuntos/noticias/censo-escolar/matriculas-na-educacao-especial-chegam-a-mais-de-1-7-milhao>. Acesso em: 20 jun. 2025.

infantil, com 16% (284.847), enquanto o ensino médio contabilizou 12,6% (223.258) das matrículas (Tabela 1a).

Em relação à tipologia das deficiências, observa-se que a maioria dos estudantes matriculados na educação especial possui deficiência intelectual, representando 53,7% do total (952.904). Em segundo lugar estão os alunos com Transtorno do Espectro Autista (TEA), com 35,9% das matrículas (636.202). Na sequência, figuram os estudantes com deficiência física (163.790), baixa visão (86.867), deficiência auditiva (41.491), altas habilidades ou superdotação (38.019), surdez (20.008), cegueira (7.321) e surdocegueira (693). Além disso, foram identificados 88.885 estudantes com deficiências múltiplas, ou seja, que apresentam duas ou mais deficiências associadas (Tabela 1b).

A análise da faixa etária entre 4 e 17 anos revela ainda uma tendência de crescimento na inclusão de estudantes da educação especial em classes comuns do ensino regular. O percentual de matrículas nessa modalidade passou de 94,2% em 2022 para 95% em 2023, o que indica um avanço contínuo nas políticas de inclusão escolar. Ainda assim, os dados quantitativos não garantem, por si só, a efetividade do processo de inclusão, sendo necessário considerar a qualidade do atendimento, a formação docente e a adequação dos recursos pedagógicos e estruturais.

Tabela 01 – Matrículas na Educação Especial por Etapa de Ensino e Tipologia de Deficiência (Censo Escolar 2023)

a) Matrículas por Etapa de Ensino

Etapa de Ensino	Número de Matrículas	Percentual (%)
<i>Ensino Fundamental</i>	1.114.230	62,9%
<i>Educação Infantil</i>	284.847	16%
<i>Ensino Médio</i>	223.258	12,6%
Total Geral	1.771.430	100%

Fonte: Censo Escolar 2023 – Inep/MEC.

b) Matrículas por Tipo de Deficiência

Tipo de Deficiência	Número de Matrículas	Percentual (%)
<i>Deficiência Intelectual</i>	952.904	53,7%
<i>Transtorno do Espectro Autista (TEA)</i>	636.202	35,9%
<i>Deficiência Física</i>	163.790	—
<i>Baixa Visão</i>	86.867	—
<i>Deficiência Auditiva</i>	41.491	—
<i>Altas Habilidades/Superdotação</i>	38.019	—
<i>Surdez</i>	20.008	—
<i>Cegueira</i>	7.321	—
<i>Surdocegueira</i>	693	—
<i>Deficiências Múltiplas (duas ou mais)</i>	88.885	—

Fonte: Censo Escolar 2023 – Inep/MEC.

No que se refere ao estado do Espírito Santo²¹, local onde esta pesquisa foi desenvolvida, os dados do Censo Escolar de 2023 da rede pública indicam que o número de matrículas de estudantes do público-alvo da Educação Especial na educação básica alcançou a marca de 40.444. Dentre esses, 16.308 estudantes recebem Atendimento Educacional Especializado (AEE). A maioria desses alunos é do sexo masculino, representando 69,82% do total, e se autodeclara parda, com 56,11%.

Quanto à localização das matrículas, observa-se uma predominância em áreas urbanas, que concentram 94,45% do total, enquanto apenas 5,5% das matrículas estão situadas na zona rural. Esses dados evidenciam não apenas a expressiva presença de estudantes da Educação Especial no sistema educacional capixaba, mas também a necessidade de políticas públicas que garantam a equidade no acesso e na permanência, especialmente em regiões menos atendidas.

Apresentamos estes dados com o objetivo de esclarecer as informações disponíveis sobre as matrículas de alunos com Síndrome de Rett na Educação Especial, no estado onde a pesquisa está sendo realizada. Para isso, entramos em contato, via

²¹Microdados do Censo escolar do Estado do Espírito Santo. Disponível em: <https://sedu.es.gov.br/dadoseducacionais/relatorios-gerenciais-dados-estatisticos>. Acesso em: 20 jun. 2025.

e-mail²², com a Secretaria de Estado da Educação do Espírito Santo (SEDU), buscando obter o número de estudantes com a referida síndrome matriculados nas instituições públicas estaduais.

Essa solicitação foi direcionada à Gerência de Qualificação Profissional (GEPRO), setor vinculado ao Centro de Formação dos Profissionais da Educação do Espírito Santo (CEFOPE), responsável por essa demanda.

O Censo Escolar coleta os seguintes dados referentes à Educação Especial:

Tabela 02 – Distribuição das categorias e subcategorias que compõem o público-alvo da Educação Especial, conforme a GEI/SEDU/ES.

Categoria	Subcategoria registrada
Tipo de deficiência	- Baixa visão
	- Cegueira
	- Visão monocular
	- Deficiência auditiva
	- Deficiência física
	- Deficiência intelectual
	- Surdez
	- Surdocegueira
	Transtorno do Espectro Autista (TEA)
Altas Habilidades/Superdotação	- Altas habilidades ou superdotação

Fonte: GEI/SEDU/ES.

Entretanto, fomos informados de que a Síndrome de Rett não é considerada uma categoria específica no Censo Escolar. Os dados são organizados conforme as classificações mencionadas acima. Assim, dependendo das características

²² Para maiores informações de solicitação de dados do Censo Escolar: GEI – Gerência de Estatística e Informação - estatistica@sedu.es.gov.br.

apresentadas pelo aluno, ele pode ser enquadrado, por exemplo, na "categoria de deficiência intelectual".

Ou seja, a ausência de uma categorização específica para a Síndrome de Rett no Censo Escolar evidencia uma problemática significativa no âmbito das políticas educacionais inclusivas: a invisibilidade estatística de síndromes raras. Tal omissão compromete diretamente a possibilidade de se dimensionar, com precisão, a demanda real por serviços educacionais especializados, além de dificultar a formulação de políticas públicas que atendam às especificidades desses sujeitos.

A não identificação nominal de síndromes como a de Rett acarreta a inserção desses estudantes em categorias amplas e genéricas, como "deficiência intelectual" ou "Transtorno do Espectro Autista", o que pode gerar generalizações inadequadas, desconsiderando a complexidade clínica, pedagógica e de atendimento que tais quadros exigem. Essa prática contribui para o apagamento das singularidades desses alunos no processo de construção de dados educacionais, tornando-os estatisticamente invisíveis.

Adicionalmente, tal lacuna compromete a efetividade das políticas de formação docente, uma vez que a ausência de dados específicos dificulta o delineamento de programas de capacitação alinhados às reais demandas da sala de aula inclusiva. A distribuição de recursos, o planejamento pedagógico e a implementação de estratégias de inclusão tornam-se igualmente prejudicados, já que se baseiam em um panorama estatístico incompleto.

Diante desse cenário, torna-se pertinente problematizar a suficiência das categorias atualmente empregadas pelo Censo Escolar no que se refere à Educação Especial. A padronização excessiva, embora facilite a sistematização dos dados em nível nacional, pode invisibilizar a diversidade e a complexidade do público atendido. Assim, destaca-se a urgência de uma revisão crítica dos instrumentos de coleta de dados, com vistas à ampliação e refinamento das categorias, de modo a assegurar maior precisão e representatividade na identificação dos estudantes com deficiências e síndromes raras no contexto educacional brasileiro.

3. PARA ALÉM DO BIOLÓGICO: UM OLHAR VIGOTSKIANO AOS SUJEITOS COM DEFICIÊNCIA

[...] O homem é um ser social e, fora da relação com a sociedade, jamais se desenvolveria as qualidades, as características que são resultados do desenvolvimento metódico de toda a humanidade (Vigotski, 2018, p. 90).

Estudos sobre o desenvolvimento e a aprendizagem da criança, como os de Vigotski e seus colaboradores, proporcionam uma reflexão profunda sobre o processo de humanização por meio das experiências compartilhadas com seus pares. Essas interações, mediadas pelo ambiente cultural, permitem o avanço das funções psicológicas superiores, como percepção, linguagem, memória, vontade, emoção, pensamento e imaginação. Tais funções, mediadas pela cultura, são essenciais para a construção do indivíduo social e de sua identidade.

Ao considerar a criança como um sujeito que aprende e se desenvolve nas relações culturais e sociais, é fundamental reconhecer que, apesar das diferentes condições de vida, todas as crianças compartilham funções psicológicas que as tornam únicas e distintas umas das outras. Nesse sentido, o aprendizado e o desenvolvimento ocorrem à medida que a criança aprimora essas funções, tornando-se capaz de lidar de forma mais eficiente com o mundo ao seu redor.

Com o objetivo de compreender o ser humano como sujeito constituído historicamente e culturalmente, fundamentamo-nos na Teoria Histórico-Cultural²³ de Vigotski, bem como nas contribuições de autores que ampliaram e aprofundaram seu pensamento, especialmente aqueles que influenciaram a consolidação dessa perspectiva no contexto educacional brasileiro. Tal referencial teórico permite compreender os processos de aprendizagem e desenvolvimento de estudantes com deficiência, ao reconhecer o papel central da mediação social e das interações no processo formativo.

²³A teoria histórico-cultural (ou sócio-histórica) do psiquismo, elaborada por Vigotski, tem como objetivo central “caracterizar os aspectos tipicamente humanos do comportamento e elaborar sínteses de como essas características se formaram ao longo da história humana e de como se desenvolvem durante a vida de um indivíduo” (Vigotski, 1984, p. 21).

Vigotski, em seus estudos no campo da pedologia, compreendida como a ciência voltada ao estudo do desenvolvimento infantil, propõe uma compreensão da infância como um processo histórico e dinâmico, que se transforma ao longo do tempo. Ou seja, o desenvolvimento da criança não ocorre de forma linear ou uniforme, mas apresenta mudanças qualitativas conforme os diferentes estágios etários.

Nesse contexto, na quarta aula de sua obra, intitulada “*O problema do meio na pedologia*” (Vigotski, 2018), destaca que o desenvolvimento infantil é profundamente influenciado pelas vivências concretas da criança. À medida que ela se desenvolve, os significados previamente adquiridos passam por um processo de resignificação, sendo reinterpretados com base em novas experiências e estruturas cognitivas mais complexas.

No que se refere à temática em pauta, a escolha por essa abordagem justifica-se pela intenção de promover uma reflexão crítica acerca dos discursos de cunho biologizante que ainda persistem no campo da educação especial.

Compreendemos, então, que apesar dos avanços políticos, estar matriculado não é suficiente; é crucial que as práticas pedagógicas adotadas no ambiente escolar estimulem ativamente o desenvolvimento das funções psíquicas superiores, promovendo, assim, novas formas de conhecimento.

Em seus estudos, Vigotski (2001) voltou-se para a investigação das chamadas funções psicológicas superiores, entendidas como formas de funcionamento psicológico tipicamente humanas, como a capacidade de planejamento, a memória voluntária e a imaginação. Tais processos²⁴ são considerados "superiores" por se basearem em mecanismos intencionais, ações conscientemente reguladas e

²⁴ Diferenciam-se, portanto, dos processos psicológicos elementares, presentes desde os primeiros estágios do desenvolvimento infantil e observáveis também em animais, como as reações automáticas, os reflexos e as associações simples, os quais têm origem predominantemente biológica. Vigotski procura compreender a evolução da cultura humana (aspecto sociogenético), o processo de desenvolvimento individual (aspecto ontogenético) a partir do estudo do desenvolvimento infantil. Nesse caso, a terminologia da palavra genética se refere ao estudo da origem da formação das características psicológicas e não aos caracteres associados a genes, hereditários.

atividades voluntárias que permitem ao indivíduo transcender as limitações impostas pelas condições imediatas de tempo e espaço. Em contraste com os processos inatos, essas funções têm origem nas interações sociais e desenvolvem-se por meio da internalização progressiva de formas culturalmente mediadas de comportamento.

É importante destacar que a principal preocupação de Vigotski não era formular uma teoria específica sobre o desenvolvimento infantil. Ele recorre à infância como um meio para compreender o comportamento humano, argumentando que o estudo da criança é essencial porque ela se encontra no centro da pré-história do desenvolvimento cultural. Isso se deve ao fato de que é nesse período que surgem o uso de instrumentos e a linguagem, elementos fundamentais para a construção da cultura humana.

A partir dessa compreensão teórica, Oliveira (1993, p. 23) interpreta que Vigotski:

Baseado nos princípios do materialismo dialético, procurou construir uma “nova psicologia”, com o objetivo de integrar, “numa mesma perspectiva”, o homem enquanto corpo e mente, enquanto ser biológico e social, enquanto membro da espécie humana e participante de um processo histórico.

Com base no exposto, discutiremos as principais abordagens de Vigotski, conforme apresentadas por Rego (1995). A primeira delas refere-se à relação entre o indivíduo e a sociedade. Vigotski sustenta que as características tipicamente humanas não estão presentes desde o nascimento, tampouco são simples resultados das pressões do ambiente externo. Essas características emergem da interação dialética entre o sujeito e seu meio sociocultural. À medida que o ser humano modifica o ambiente para satisfazer suas necessidades, transforma simultaneamente a si próprio. Nesse contexto, as funções psicológicas superiores resultam da articulação entre fatores biológicos e culturais.

O segundo aspecto decorre diretamente do anterior e diz respeito à origem cultural das funções psíquicas. As funções psicológicas especificamente humanas desenvolvem-se a partir das relações estabelecidas entre o indivíduo e seu contexto social e cultural. Assim, o desenvolvimento humano não é pré-determinado,

imutável ou universal; ele tampouco ocorre de maneira passiva, desvinculado da história e das formas sociais de organização da vida. A cultura, portanto, constitui um elemento essencial da natureza humana, na medida em que as características psicológicas do sujeito se desenvolvem por meio da internalização de formas historicamente construídas e culturalmente organizadas de processamento da informação.

O terceiro ponto refere-se à base biológica do funcionamento psicológico. O cérebro, órgão central da atividade mental, é concebido como um sistema aberto e altamente plástico, cuja estrutura e funcionamento são moldados tanto pela história evolutiva da espécie quanto pelo desenvolvimento individual. Conforme Oliveira (1993), esse processo possibilita o surgimento de novas funções mentais sem que haja, necessariamente, alterações na estrutura física do órgão.

O quarto postulado aborda o papel da mediação em toda atividade humana. Os instrumentos técnicos e os sistemas de signos, ambos produtos da construção histórica da humanidade, são os mediadores das relações entre os indivíduos e entre estes e o mundo. Segundo Rego (1995, p. 42) “a linguagem, por exemplo, constitui um signo mediador por excelência, pois carrega em si conceitos generalizados e elaborados ao longo do desenvolvimento cultural da humanidade”.

Nesse contexto, a mediação assume um papel central na Teoria Histórico-Cultural, uma vez que é por meio dos instrumentos e signos que a cultura fornece os elementos necessários para o funcionamento dos processos psicológicos.

A quinta tese sustenta que a análise psicológica deve preservar as características essenciais dos processos mentais, considerando que esses se desenvolvem a partir das interações no contexto social.

Conforme já discutido, o desenvolvimento ocorre por meio da mediação. Nesse sentido, Vigotski identifica dois elementos fundamentais nesse processo: o instrumento, que atua na regulação das ações direcionadas ao mundo externo e

aos objetos; e o signo, cuja função é regular as ações internas, ou seja, aquelas relacionadas aos processos psíquicos.

Segundo Marx (1972), para realizar sua atividade, o ser humano estabelece relações com seus semelhantes e cria os meios necessários para o trabalho, ou seja, fabrica instrumentos²⁵. Embora o uso e a criação de meios de trabalho possam ser observados em algumas espécies animais, é no ser humano que essa prática se manifesta de forma plenamente desenvolvida, caracterizando de maneira singular o trabalho humano. Assim, as relações entre os indivíduos e destes com a natureza são mediadas pelo trabalho, seja ele de natureza física ou mental.

Para isso, é por meio da mediação de outras pessoas que o sujeito estabelece relações com os objetos de conhecimento. Em outras palavras, a elaboração cognitiva está enraizada na interação com o outro. Dessa forma, a constituição do sujeito, com seus saberes, significados e formas de ação, deve ser compreendida a partir de sua relação com os demais, no espaço da intersubjetividade.

Estudos relacionados ao aprendizado e desenvolvimento da criança, como os de Vigotski e seus colaboradores, oportunizam pensar o processo de humanização, por meio das experiências, entre seus pares, e que por mediação, permitem o avanço das funções psicológicas superiores, como a percepção, linguagem, vontade, emoção, memória, pensamento, imaginação, dentre outras. Tais funções viabilizam, por meio da cultura, a construção do indivíduo social e sua identidade.

Ao considerar a criança como um sujeito que aprende e se desenvolve por meio das relações estabelecidas na cultura e com os outros indivíduos ao seu redor, é importante reconhecer que cada criança tem condições de vida distintas, porém todas estão marcadas por funções psicológicas que as diferenciam umas das outras. Nesse contexto, destaca-se que o aprendizado e o desenvolvimento da criança ocorrem à medida que ela aprimora suas funções psicológicas.

²⁵Os instrumentos são provocadores de mudanças externas pois amplia a possibilidade de intervenção na natureza, que intencionalmente servirão para realizar determinadas tarefas, conservar e transmitir sua função aos seus semelhantes.

Nosso desafio é pensar em práticas pedagógicas que permeiam a formação do indivíduo e seu processo de desenvolvimento, um olhar atento, que os compreendam como parte envolvente dos processos de ensino e aprendizagem. Para tanto, é necessário buscar caminhos que oportunizam as potencialidades dos indivíduos.

Ao nos debruçarmos sobre este estudo, analisamos uma diversidade de textos fundamentados nos pressupostos da teoria vigotskiana. Reconhecemos, contudo, que, dentro dos limites estabelecidos para esta pesquisa, não é possível abranger a totalidade dos aspectos presentes na obra do autor. Por essa razão, optamos por focalizar a análise nos conceitos que se mostram pertinentes para a compreensão dos achados identificados nas dissertações e teses examinadas. Nesse contexto, destacamos um aspecto recorrente nos trabalhos analisados: a linguagem de crianças com Síndrome de Rett, frequentemente descrita como mediada pelo olhar, o qual se apresenta como uma forma singular de expressão comunicativa.

Analisar e estudar as dimensões que permeiam a formação humana, considerando os avanços que foram conquistados, se faz importante para destacarmos as possibilidades a fim de fazê-lo avançar, no propósito de garantir o direito à educação de seu público e a consolidação de sua inclusão escolar, vistas a garantia de acesso e permanência de todos na escola, nos diferentes níveis e modalidades de ensino, pois a exclusão é parte do modo/modelo de produção contemporâneo, o que implica no alijamento da educação, inclusive da educação especial.

Ao estudarmos a história da educação da pessoa com deficiência no Brasil podemos constatar que o espaço escolar foi estruturado com base no princípio da homogeneidade. Nesse sentido, a deficiência é marcada pela concepção hegemônica de deficiência, pautada ainda no modelo médico, cujo enfoque é clínico e centrado nas limitações dadas por condições orgânicas. Assim, é necessário pontuar o papel do liberalismo na educação, destacando como ele promove discursos meritocráticos e capacitistas que perpetuam os padrões de normalidade da sociedade contemporânea, caracterizada pelos estereótipos que personificam a imagem do "normal".

Ao adotar uma perspectiva estática da condição biológica das pessoas com deficiência e ao direcionar as práticas pedagógicas exclusivamente para suas limitações intelectuais e sensoriais, restringe-se o processo de desenvolvimento ao campo meramente biológico. Tal abordagem, além de reducionista, compromete a organização das práticas educativas, resultando em uma limitação injusta das possibilidades de crescimento e aprendizagem desses sujeitos. É necessário, portanto, superar essa visão restrita, reconhecendo o papel das interações sociais, da mediação cultural e das experiências concretas na constituição do sujeito e no seu pleno desenvolvimento.

A deficiência não determina, por si só, o destino da personalidade. O modo como o ser humano compreende e interpreta a deficiência pode impulsionar a criação de novos estímulos e favorecer a elaboração de processos compensatórios. Esses processos, definidos a partir da experiência pessoal, têm o potencial de transformar o próprio organismo. O olhar lançado sobre a deficiência pode convertê-la em ponto de partida ou força propulsora para o desenvolvimento psíquico da personalidade.

Segundo Vigotski (2019) a forma como os processos compensatórios são concebidos pelo indivíduo pode minimizar ou até mesmo superar as dificuldades impostas pela deficiência. A compensação, nesse contexto, é compreendida como uma resposta da personalidade diante da limitação (seja ela física, sensorial ou cognitiva), permitindo a construção de caminhos alternativos de desenvolvimento, a reorganização da superestrutura psíquica e o equilíbrio funcional das capacidades mentais.

É um erro reduzir o desenvolvimento cultural a aspectos meramente biológicos ou ao tipo de deficiência, pois cada ser humano é único em sua trajetória, em suas vivências e nas possibilidades de compensação que lhe são proporcionadas. Quando o desenvolvimento orgânico encontra seus limites, abrem-se possibilidades quase infinitas para o crescimento humano por vias alternativas, revelando a potência criativa e adaptativa da condição humana.

Em vez de uma compensação puramente biológica, centrada apenas no desenvolvimento orgânico do ser humano, Vigotski (2021)²⁶ propõe a noção de compensação social, entendida em um sentido cultural e educacional. Segundo essa perspectiva, quando pessoas com deficiência, historicamente excluídas, são inseridas em contextos adequados de desenvolvimento, é possível observar avanços significativos ao longo de sua trajetória de vida.

Esses progressos não decorrem de uma simples adaptação ao mundo e aos objetos produzidos pela humanidade, mas sim da apropriação ativa das experiências sociais acumuladas historicamente pela espécie humana. Ao se apropriar de forma consciente e ativa de instrumentos, objetos, linguagem, ideias, concepções e saberes, a criança passa a utilizá-los como ferramentas para operar no mundo, tanto em termos motores quanto mentais.

De acordo com os pressupostos vigotskianos, a análise do sujeito não pode ser reduzida à dimensão biológica, tampouco se restringe a uma abordagem abstrata ou puramente introspectiva. O sujeito é compreendido como um ser histórico e social, simultaneamente constituído e constituinte das relações sociais em que está inserido. Nesse sentido, o ser humano sintetiza, em si, o conjunto das relações sociais que vivencia e, ao mesmo tempo, participa ativamente da construção dessas relações.

Com base nessa perspectiva, compreendemos que os processos de aprendizagem e desenvolvimento ultrapassam os determinantes genéticos e biológicos. A constituição genética representa apenas o nascimento biológico do indivíduo; o nascimento propriamente humano, cultural e social, ocorre a partir da interação com outros sujeitos. É nesse contexto intersubjetivo que o sujeito se forma, uma vez que a experiência social e cultural é fundamental para a construção da subjetividade. O

²⁶A tradução foi realizada diretamente do russo pelas pesquisadoras Prestes e Tunes (2021), no contexto de seus estudos sobre os Problemas de Defectologia em Vigotski.

"outro", portanto, exerce papel estruturante na constituição do "eu", mediando a apropriação de sentidos, significados e formas de pensar e agir no mundo.

Quando não reconhecemos a capacidade de aprendizagem das pessoas com deficiência, falhamos em oferecer-lhes oportunidades para superar as dificuldades enfrentadas. Isso as mantém confinadas aos limites impostos pela deficiência, privando-as da chance de explorar plenamente seus talentos e contribuir de forma significativa para a sociedade.

De acordo com Cury (2016), o conceito de educação inclusiva possui o intuito de desconstruir as discriminações e de construir uma pauta de ações pelas quais todas as pessoas, com deficiência ou não, estejam matriculadas nas escolas comuns, em sala de aula comum. Nesse sentido, a educação inclusiva com base no preceito da diversidade implica garantir que os processos de escolarização de todas as pessoas estejam assegurados. A convivência de diversas culturas e diferentes pares desempenha um papel fundamental no desenvolvimento e na socialização.

Portanto, a inclusão requer que as práticas pedagógicas levem em consideração o ritmo de aprendizagem e a individualidade de cada estudante, utilizando uma variedade de recursos para atender às suas necessidades educativas. Além disso, é essencial promover e criar condições que valorizem a pluralidade humana. Nesse sentido, a inclusão implica numa reorganização da instituição de ensino para possibilitar o aprendizado e o desenvolvimento dos alunos com deficiência.

Segundo Padilha (2022), uma educação/escola inclusiva só é possível a partir de um ensino desenvolvente, que possibilita o desenvolvimento das funções psíquicas superiores e/ou culturais, onde todos participam. Nesse sentido, a autora apresenta a função política da educação que é a socialização dos conhecimentos. Para isso não basta que esses conhecimentos estejam sistematizados, é preciso ser didaticamente viabilizado pelos alunos.

A qualidade das interações nas relações humanas estabelecidas é que faz diferença no desenvolvimento. A passagem do interp-síquico para o intrap-síquico é um processo dialético de conversão do cultural em individual e não biológica. É a

apropriação da cultura que define o conteúdo do processo de constituição do ser humano, que se desenvolve ao longo de sucessivas transformações, dado como um processo histórico.

É primordial dar força ao conhecimento científico na formação dos professores, pois o ato de aprender é transformador. O desenvolvimento máximo de cada aluno exige conhecimento também máximo dos professores sobre o desenvolvimento das funções psíquicas superiores ou culturais e sobre a formação de conceitos cotidianos e científicos.

Vigotski (1995) discute, em muitas de suas obras, a respeito do desenvolvimento dos sujeitos com deficiência. Em seus estudos, o autor permite observar os avanços nos conhecimentos da educação especial, abordando os processos de desenvolvimento do indivíduo e o meio no qual ele se desenvolve. A respeito desse processo, Góes (2008) aborda a “situação social de desenvolvimento” ao definir a relação do sujeito com a cultura, delineando um conjunto de condições objetivas externas ao indivíduo que o influencia.

Nesse sentido, o conceito de mediação nos estudos de Vigotski, propõe que o indivíduo é produtor e sujeito de sua história, imerso no mundo cultural. Para a Psicologia histórico-cultural, o pensar, falar, lembrar, dominar, calcular, perceber, atenção, emoção, o brincar, são funções psíquicas superiores, ou seja, não são dons, são obras humanas e culturais, produtos das relações sociais. São dependentes das relações de ensino, assim, segundo Vigotski, nós nos tornamos nós mesmos por meio do outro. Portanto, há uma estreita relação entre a estrutura cerebral e as funções culturais. Dessa forma, o acesso a todo o aparato educacional, voltado a atender as especificidades dos indivíduos, no meio social com todos os demais, contribui para o desenvolvimento dos alunos com deficiência, mesmo apesar de suas limitações biológicas.

Portanto, o desenvolvimento humano ocorre por meio da interação social e da internalização de instrumentos culturais. O aprendizado é visto como um processo social, pois a aprendizagem ocorre por meio da mediação de signos e símbolos culturais, como a linguagem, e o desenvolvimento cognitivo é entendido como um

processo que vai além das capacidades individuais, sendo moldado pelo contexto social e cultural. De acordo com Vigotski, esse processo é intitulado de internalização, processo que ocorre por meio da relação do ser humano com o mundo.

Em seus estudos sobre o papel da linguagem, Vigotski a concebe como um sistema simbólico essencial a todos os grupos humanos, historicamente construído no decorrer da vida social. Esse sistema organiza signos em estruturas complexas e exerce uma função central na constituição das características psicológicas tipicamente humanas. O advento da linguagem provoca transformações significativas nos processos psíquicos do indivíduo.

Segundo Rego (1995), a primeira dessas transformações diz respeito à capacidade de operar mentalmente com objetos ausentes, ou seja, de representar internamente elementos do mundo externo, mesmo sem sua presença imediata. A segunda refere-se à possibilidade de abstração e generalização propiciada pela linguagem, uma vez que, por meio dela, o sujeito é capaz de analisar, comparar, classificar e categorizar aspectos da realidade, indo além da simples nomeação dos elementos presentes. Por fim, a terceira transformação está relacionada à função comunicativa da linguagem, que permite a troca de informações entre os indivíduos e assegura a preservação, transmissão e assimilação das experiências acumuladas pela humanidade ao longo de sua trajetória histórica.

Góes (2008), por sua vez, afirma que as proposições sobre o desenvolvimento cultural estão ligadas às funções psíquicas superiores, que marcam a especificidade humana. Definidas como relações sociais internalizadas, essas funções são em sua própria composição igualmente sociais, ou seja, o desenvolvimento psíquico se origina das relações concretamente vividas que ao internalizá-las, o sujeito se transforma e produz novos significados. Assim, o desenvolvimento de sujeitos com deficiência se dá por intermédio das relações sociais e depende muito da contribuição que o ambiente proporciona a tais sujeitos.

Nesse sentido, Vigotski apresenta as contribuições da Teoria Histórico-Cultural para a educação escolar como etapa fundamental no processo formativo do sujeito, pois

a educação deve envolver o aluno e valorizar seu acesso a diferentes atividades. Assim, a educação deve propor meios adequados para que esses sujeitos tenham acesso aos conhecimentos sistematizados, voltados a uma educação social, que envolva o aluno na coletividade.

Na educação da pessoa com deficiência, o meio exerce papel determinante, podendo favorecer processos de aprendizagem ou, ao contrário, gerar exclusão. Nessa perspectiva, Vigotski introduz o conceito de vivência, compreendido como a forma pela qual o sujeito interpreta e atribui significado às situações que vivencia. Esse processo, ao ser internalizado e apropriado no plano intrapsíquico, transforma-se em experiência própria da criança em desenvolvimento.

Nesse contexto, no que se refere ao desenvolvimento infantil sob a ótica da Teoria Histórico-Cultural, Vigotski compreende que o desenvolvimento da criança está relacionado a um processo de maturação orgânica. Essa concepção baseia-se na ideia de que “a mente da criança contém todos os estágios do futuro desenvolvimento intelectual: eles existem já na sua forma completa, esperando o momento adequado para emergir” (Vigotski, 1984, p. 26). No entanto, para o autor, a maturação biológica constitui apenas um fator secundário na formação das formas superiores do comportamento humano, uma vez que essas se desenvolvem fundamentalmente por meio da interação da criança com seu meio social e cultural.

Assim, as características individuais resultam da interação entre o ser humano e seu meio físico e social. Para que ocorra o processo de humanização, é indispensável que o indivíduo cresça inserido em um ambiente social e estabeleça relações com outras pessoas. O desenvolvimento está, portanto, profundamente vinculado ao contexto sociocultural em que o sujeito está inserido, ocorrendo de forma dinâmica e dialética.

Vigotski (1984) distingue duas linhas de desenvolvimento no processo de constituição humana, diferenciadas quanto à sua origem: os processos elementares, de natureza biológica, e as funções psicológicas superiores, que têm

origem sociocultural. A articulação entre essas duas dimensões dá origem à história do comportamento infantil.

Em relação às contribuições sobre o desenvolvimento, conforme Bravo e Perovano (2020), existe o processo de desenvolvimento já efetivado e os processos que estão em vias de se efetivar. O movimento entre estes dois níveis de desenvolvimento, traduzidos nas tarefas que a criança consegue realizar com auxílio de pessoas mais experientes, é denominado por Vigotski de zona de desenvolvimento iminente (ZDI).

O nível de desenvolvimento real refere-se às capacidades já consolidadas na criança, ou seja, às funções e habilidades que ela já aprendeu, domina e é capaz de executar de forma autônoma. Trata-se de um ciclo de desenvolvimento que já se completou.

Por sua vez, segundo Vigotski (2001), o nível de desenvolvimento potencial diz respeito às capacidades que a criança ainda não realiza sozinha, mas que é capaz de desempenhar com o auxílio de outra pessoa mais experiente, como um adulto ou um par mais capaz.

A distância entre o que a criança consegue fazer sozinha (nível de desenvolvimento real) e aquilo que ela consegue realizar com a mediação de outrem (nível de desenvolvimento potencial) é o que Vigotski (2001) denomina zona de desenvolvimento iminente. Essa zona abrange funções que ainda não se encontram plenamente desenvolvidas, mas que estão em processo de amadurecimento.

Nesse sentido, o aprendizado exerce um papel fundamental na criação da zona de desenvolvimento iminente, pois é por meio das interações sociais que essas novas funções começam a emergir. Como destaca Vigotski (1984, p. 98), “aquilo que hoje está na zona de desenvolvimento proximal [iminente], amanhã será parte do nível de desenvolvimento real”.

Rego (1995) discute que, a partir da concepção de zona de desenvolvimento proximal²⁷, torna-se possível identificar não apenas os ciclos de desenvolvimento já consolidados, mas também aqueles que estão em processo de formação. Essa perspectiva permite delinear as competências atuais da criança, bem como antecipar suas potenciais aquisições futuras. Além disso, oferece subsídios para a elaboração de estratégias pedagógicas que favoreçam e orientem esse processo de desenvolvimento.

Por esse prisma, concordamos com Vigotski (2001), quando o autor disserta que o processo educativo deve basear-se no aluno e cabe ao professor orientar tal processo de maneira significativa, ou seja, o conhecimento prévio do indivíduo deve ser considerado.

A partir da teoria vigotskiana, Braga e Ferrari (2020) destacam que todos os seres humanos, independente de características físicas, mentais, sensoriais, sociais, são seres históricos e culturais. Concebem a criança como sujeito que aprende e se desenvolve nas relações que estabelece na cultura e com os outros sujeitos que estão ao seu redor. Nesse contexto, pode-se ressaltar que esta criança aprende e se desenvolve na medida em que desenvolve suas funções psicológicas superiores.

Assim, a constituição dos processos psicológicos superiores se dá a partir das intervenções de adultos mais experientes, no contexto das interações sociais em que a criança vive. Essas interações, mediadas pelo outro, são fundamentais para a atribuição de significados à realidade cultural, promovendo a internalização dos instrumentos simbólicos da cultura.

Vigotski, a partir do materialismo histórico, concebe a cultura como um conjunto de obras humanas e suas significações. Portanto, o ser humano transforma a vida social, seu pensar e os produtos do seu pensar à medida que reflete sobre sua vida. Assim, o indivíduo só existe enquanto ser social cujo contexto cria condições concretas para sua personalidade e comportamento.

²⁷ Termo utilizado pela autora.

Bravo e Perovano (2020), ao discursarem sobre o conceito de mediação para Vigotski, afirmam que é compreendida como elemento principal para a compreensão do desenvolvimento e do funcionamento das funções psíquicas superiores. Para tanto é necessário dar importância às experiências dos indivíduos.

Para que haja mediação é necessário que o educador conheça o papel do meio no desenvolvimento, ou seja, é de suma importância levarmos em consideração a relação entre sujeito e o meio. Elaborar condições significativas de aprendizagem, incluindo a criança, por meio da mediação intencional, interagindo com o outro e com o meio na qual está inserida.

O processo de internalização ocorre quando o professor apresenta aos estudantes os conhecimentos historicamente produzidos. O desenvolvimento ocorre, então, quando o sujeito internaliza os conteúdos. Segundo Vigotski (1984, p. 104), o conteúdo escolar é “a soma de certas conexões associativas formadas pela memória”. Nesse sentido, o professor é o responsável por elaborar ações intencionalmente dirigidas para que cada conteúdo seja assimilado. Assim, o estudante adquire consciência do conceito que foi aprendido. Ou seja, o aprendizado adequadamente organizado resulta em um desenvolvimento mental.

Entendemos que no processo educacional, quando uma ação é planejada intencionalmente é possível aprender. Para Vigotski (2001), uma educação realizável em termos ideais só é possível com base em um meio social devidamente orientado.

Diante das reflexões apresentadas, o ambiente escolar torna-se um espaço possível de potencialidade, proporcionando experiências.

Além disso, os estudos de Vigotski nos mostram que é por meio da linguagem que o ser humano se constitui. É na codificação e decodificação de signos que nos estabelecemos em sociedade. Para Vigotski, a linguagem é a função psicológica superior mais importante dos seres humanos, pois assim nos relacionamos conosco e com os outros.

Vigotski (2000) reitera que nos constituímos pela linguagem, revestida de inúmeras representações e valores sociais, repleta de pensamentos concretos e abstratos. Somos capazes de traduzir em símbolos tudo aquilo que, de forma consciente, foi adquirido. Assim, a linguagem torna-se uma ferramenta social de humanização do ser humano, com ou sem deficiência. A linguagem torna-se, então, uma importante ferramenta para superação das características biológicas.

A fala – entendida como instrumento ou signo – tem um papel fundamental de organizadora da atividade prática das funções psicológicas humanas. A essência do comportamento humano complexo se dá a partir da unidade dialética da atividade simbólica (a fala) e a atividade prática. Em síntese o desenvolvimento das funções intelectuais é mediado socialmente pelos signos e pelos outros. Ao internalizar as experiências fornecidas pela cultura, a criança reconstrói individualmente os modos de ação realizados externamente e aprende a organizar os próprios processos mentais.

Acerca do conceito de linguagem, entendemos como uma construção histórica e social, produzida e transmitida pelos seres humanos, e, portanto, carregada de elementos culturais. Sob essa ótica, reconhecemos a linguagem como um processo constitutivo da identidade humana, cuja aquisição se dá fundamentalmente por meio das interações sociais.

Nesse sentido, concordamos com Freitas (2000, p. 158), ao afirmar que “na linguagem, no diálogo, na interação, estão o tempo todo o sujeito e o outro”. Tal afirmação reforça a ideia de que a linguagem não apenas expressa, mas forma o sujeito, sendo indissociável da dimensão relacional da experiência humana.

Para Vigotski (1993), a linguagem ocupa um papel central no desenvolvimento das funções psicológicas superiores, sendo considerada a mais importante delas. Segundo o autor, é por meio da linguagem, enquanto mediação simbólica nas relações sociais, que o indivíduo se constitui como sujeito. A linguagem, portanto, não apenas expressa o pensamento, mas o forma e organiza. Nesse processo, a

palavra desempenha um papel estruturante na vida interior do sujeito, e a fala atua como signo mediador fundamental na construção das funções psíquicas superiores.

A partir dessa perspectiva, observa-se que a linguagem, para Vigotski (1993), é constitutiva da consciência. Isso implica reconhecer que os seres humanos não nascem com sentidos e significados prontos, tampouco os constroem de forma isolada a partir da relação direta com os objetos. Atribuir sentido ao mundo é um processo mediado socialmente, no qual o outro exerce um papel fundamental, e essa mediação se concretiza por meio da linguagem.

Dessa forma, a constituição do sujeito ocorre a partir das experiências mediadas pela cultura, em um processo de mútua influência entre a dimensão cultural e a individualidade. O indivíduo se torna um ser singular, diferenciado dos demais, porém formado na relação com o outro. Trata-se, portanto, de uma singularidade constituída socialmente, resultando em uma formação individual que, embora única, não é homogênea.

Nessa perspectiva, tratamos a educação escolar, no contexto da escola comum, como necessária para a humanização de cada indivíduo particular por meio da apropriação do patrimônio cultural humano. Logo, esses conhecimentos devem ser assimilados pelos indivíduos para que se tornem humanos. Assim, segundo Lopes (2012, p. 4), “a educação tem por missão (histórica) a emancipação do homem e, portanto, o processo educativo deve ser entendido como o processo pelo qual os indivíduos produzem a sua existência”. Dessa maneira, os conhecimentos socialmente produzidos e sistematizados historicamente pela humanidade são um direito social de todos os estudantes.

Diante das considerações apresentadas, compreendemos que é fundamental o papel do professor mediante as interações que ocorrem no espaço escolar. Cabe ao professor valorizar os conhecimentos prévios que os estudantes trazem. É nas relações interpessoais que o estudante pode aprender e utilizar tais conquistas. Por meio desse movimento semiótico que nos humanizamos, nos tornamos indivíduos construídos socialmente.

Reiteramos, assim como Vigotski, que o ser humano não é uma forma acabada. Estamos em constante e fluente forma dinâmica de interação entre o outro, e eu e o meio.

Nessa perspectiva, é impreterível criar caminhos alternativos de desenvolvimento cultural. A teoria histórico-cultural enfoca o processo de desenvolvimento psíquico como histórico, ou seja, aprender a ser um homem na relação com os homens. Assim, as atividades intencionais, organizadas, sistematizadas, o que é externo ao indivíduo torna-se parte de sua construção cultural.

A qualidade das interações nas relações humanas estabelecidas é que faz diferença no desenvolvimento. A passagem do interpsíquico para o intrapsíquico é um processo dialético de conversão do cultural em individual e não biológica. É a apropriação da cultura que define o conteúdo do processo de constituição ser humano, que se desenvolve ao longo de sucessivas transformações, dado como um processo histórico.

Em seus estudos sobre a relação do pensamento e linguagem²⁸, Vigotski (1993) considera a aquisição da linguagem como um marco fundamental no desenvolvimento humano. Para o autor, a linguagem não apenas fornece instrumentos para a resolução de tarefas complexas, mas, sobretudo, constitui um sistema de signos e palavras que possibilita o contato social com os outros, ao mesmo tempo em que expressa e organiza o pensamento.

Nesse sentido, o desenvolvimento pleno do ser humano depende do aprendizado que realiza nem determinado grupo cultural, a partir da interação com os outros indivíduos da sua espécie. Portanto, o aprendizado²⁹ pressupõe uma natureza social específica e um processo por meio do qual as crianças penetram na vida intelectual daqueles que o cercam.

²⁸Embora tenham origens distintas e se desenvolvam de forma relativamente independente nos estágios iniciais, pensamento e linguagem convergem em determinado momento do desenvolvimento, especialmente ao longo das transformações que ocorrem na trajetória do indivíduo.

²⁹Aprendizado refere-se tanto ao processo de ensino quanto ao de aprendizagem, reunidos intrinsecamente.

É primordial dar força ao conhecimento científico na formação dos professores, pois o aprender é transformador. Não é qualquer conteúdo, não é com qualquer estratégia que as possibilidades dos alunos são potencializadas. O desenvolvimento máximo de cada aluno exige conhecimento também máximo dos professores sobre o desenvolvimento das funções psíquicas superiores ou culturais e sobre a formação de conceitos cotidianos e científicos.

Vigotski (1984) destaca, entretanto, que, se o ambiente não desafiar, exigir e estimular o intelecto da criança, o desenvolvimento cognitivo pode ser retardado ou até mesmo interrompido. Isso significa que a criança pode não alcançar níveis mais avançados de raciocínio. Assim, o pensamento conceitual não depende apenas das capacidades individuais, mas também do contexto social e cultural em que o indivíduo está inserido.

Portanto, a escola deverá oferecer às crianças a oportunidade de acesso a um conhecimento sistematizado, que vai além daquilo que está diretamente presente em sua experiência ou campo de visão. Cabe a ela proporcionar aos indivíduos o contato com o saber científico acumulado e construído historicamente pela humanidade.

É com base nessa concepção que Vigotski (1984), fundamentado nos princípios do materialismo histórico-dialético, entende o desenvolvimento da complexidade da estrutura humana como um processo de apropriação da experiência histórica e cultural. Para o autor, há uma relação de influência mútua entre o organismo e o meio, o que implica que os aspectos biológicos e sociais estão profundamente interligados e não podem ser considerados isoladamente.

É essencial olharmos para a educação, em que os seres humanos possam olhar-se para si mesmos e para o mundo em que vivem, assumindo o controle do seu desenvolvimento histórico e cultural, tendo a educação como papel central na transformação do homem. Por meio do desenvolvimento é possível humanizar-se, tornar-se humano. Cabe à escola ensinar com qualidade os conhecimentos do acervo cultural para as pessoas com e sem deficiência.

Os estudos de Vigotski (1984; 1993; 2001) apontam para a necessidade de uma escola que favoreça o diálogo, o questionamento, a dúvida, a partilha de saberes e o respeito às diferenças. Um espaço que acolha as transformações, o erro, as contradições e estimule a colaboração mútua e a criatividade. Uma escola em que professores e alunos tenham autonomia para refletir criticamente sobre seu próprio processo de construção do conhecimento e tenham acesso a novas informações. Trata-se de uma escola onde o conhecimento sistematizado é carregado de significados e está em constante reconstrução.

Conforme já discutido neste estudo, o ser humano se apropria das funções psicológicas superiores por meio da articulação entre suas características biológicas e os processos socioculturais nos quais está inserido. Nesse processo, as funções biológicas passam a ser reguladas pela mediação cultural, evidenciando que o desenvolvimento humano não ocorre de forma isolada, mas em constante relação com o meio social.

Sob essa perspectiva, compreendemos que as características biológicas, mesmo quando marcadas por uma condição de deficiência, não devem ser vistas como determinantes ou limitadoras do potencial de desenvolvimento. Ao contrário, é nas interações sociais, nas trocas simbólicas e nas experiências compartilhadas, que se encontram as bases para a constituição da subjetividade e para a apropriação dos saberes culturais.

Assim, reafirmamos a compreensão de que o desenvolvimento humano, seja de sujeitos com ou sem deficiência, está profundamente vinculado à qualidade das relações sociais nas quais o indivíduo está inserido. A intensidade e a intencionalidade dessas interações são essenciais para a mediação dos processos de aprendizagem, construção da identidade e inserção cultural.

Cabe destacar que o sujeito investigado nesta pesquisa é concebido como um ser social. Dessa forma, à medida que se insere na vida em sociedade e participa ativamente das interações sociais, ele vai progressivamente construindo e refinando sua identidade, ao mesmo tempo em que desenvolve uma consciência mais clara

de seu papel no contexto social. Nesse sentido, as relações estabelecidas nos processos de ensino e aprendizagem, mediadas pela interação com o outro, influenciam significativamente a construção do conhecimento.

A educação escolar constitui um meio fundamental para transformar a relação do indivíduo com o mundo e com os outros. Educar, segundo Vigotski (2019), é um processo de inserção do ser humano na vida social, cultural e histórica é, portanto, um ato de humanização.

A escola comum desempenha um papel essencial ao possibilitar que os conhecimentos e as experiências culturais historicamente acumulados transformem tanto o indivíduo quanto o seu ambiente. No decorrer desse processo, as funções psicológicas passam por uma reestruturação progressiva, adquirindo um funcionamento mais complexo, culturalmente mediado e interligado às relações sociais. Esse contexto promove uma interação dinâmica e dialética entre os aspectos biológicos e culturais do desenvolvimento humano:

[...] nenhuma das funções psicológicas (nem a memória, nem a atenção) se realiza de um modo único, mas todas elas se dão por diferentes modos. Consequentemente, onde há dificuldade, insuficiência, limitação ou simplesmente uma tarefa que ultrapassa as forças das possibilidades naturais de determinada função, ela não é mecanicamente anulada; mas emerge, é trazida à vida [...] (Vigotski, 2019, p. 9).

O acesso à escola comum é um caminho que proporciona ao indivíduo oportunidade de autoconstrução, munida possibilidades lógicas de convívio e interação social, sendo assim, torna-se fundamental o papel do professor perante a garantia de uma educação de qualidade ao aluno. Por fim, enfatizamos que a concepção de desenvolvimento é uma ação dialógica de constante interdependência do meio, dado avanço histórico, social e cultural ao qual o sujeito está inserido. E é a partir destes conceitos que dialogaremos com os estudos no próximo capítulo desta dissertação.

4. SÍNDROME DE RETT: UMA ANÁLISE TEÓRICO-BIBLIOGRÁFICA

Buscando embasamento teórico-metodológico em estudos já realizados sobre a Síndrome de Rett, realizamos uma revisão de literatura sobre a temática. Essa etapa foi fundamental para a construção deste trabalho, pois proporcionou uma compreensão mais aprofundada do tema, além de possibilitar um diálogo mais consistente entre os dados já apresentados e aqueles que ainda serão produzidos ao longo da pesquisa.

Para a realização da revisão de literatura, não foi definido um recorte cronológico específico para a seleção das fontes. No campo de busca "assunto", foram utilizadas as seguintes palavras-chave: "Síndrome de Rett" e "Transtorno de Rett".

A partir das palavras-chave mencionadas, encontramos diversos trabalhos abrangendo áreas como medicina, odontologia, psicologia, fisioterapia, entre outras. Dentre os estudos localizados, foram selecionados estudos que mais se aproximam da temática desta pesquisa, por tratarem da caracterização da síndrome e do desenvolvimento de pessoas com Síndrome de Rett.

Nesse processo, recorreremos ao Banco de Teses e Dissertações da Capes, por entender que esse banco dispõe de uma considerável quantidade de produções, já que é um dos principais órgãos promotores de pesquisas no Brasil. Recorreremos também à Biblioteca Digital Brasileira de Teses e Dissertações – BDTD (Quadros 4 e 5).

Nos bancos de dados, encontramos uma quantidade pequena de trabalhos relevantes para o tema deste estudo. A partir disso, traçamos um panorama da produção acadêmica nas áreas de mestrado e doutorado, além de artigos que abordam o assunto Síndrome de Rett, mas que também poderiam contribuir para o nosso diálogo, optamos por trazer pesquisas acadêmicas que aludem à síndrome em suas características fenotípicas e genotípicas, além de buscarmos trabalhos que se preocupam com o processo de aprendizagem, desenvolvimento e inclusão de sujeitos com a referida síndrome.

Diante da verificação dos trabalhos já produzidos, encontramos estudos nacionais e internacionais nas áreas da saúde e correlatas e um na área da educação, sendo assim, elencamos somente as pesquisas que mais se aproximam da temática desta dissertação. Vale ressaltar que as produções localizadas nos auxiliam a desenvolver hipóteses, análises, além de nos proporcionar maior compreensão no que tange à Síndrome de Rett (Quadros 4 e 5).

Neste contexto, procede-se à análise sucinta de cada dissertação e tese identificada na revisão de literatura, visando situar o leitor quanto às informações essenciais das pesquisas, tais como seus objetivos, metodologias, referenciais teóricos e dados coletados. Essa exposição possibilita uma compreensão aprofundada da abrangência das investigações e das distintas abordagens adotadas para tratar a Síndrome de Rett nas produções acadêmicas.

Santos (2019), em sua dissertação de mestrado profissional intitulada *Construção de um site para alunos com Síndrome de Rett: orientação de práticas pedagógicas inclusivas na Educação Infantil*, teve como objetivo geral desenvolver uma plataforma digital voltada a professores, mediadores escolares e profissionais de apoio especializado, reunindo artigos, eventos, recursos pedagógicos e jogos baseados em tecnologias inclusivas, com a finalidade de apoiar a inclusão de alunos com Síndrome de Rett, respeitando suas especificidades e promovendo práticas pedagógicas inclusivas.

No estudo, Santos (2019) destaca que a Síndrome de Rett é uma condição neurológica progressiva que afeta, majoritariamente, meninas, sendo mais rara entre meninos. A criação do site buscou facilitar o acesso aos conteúdos acadêmico-científicos e a experiências escolares relacionadas à síndrome, contribuindo para a disseminação de práticas pedagógicas inclusivas. A plataforma foi planejada para oferecer artigos, vídeos, músicas infantis, fóruns de discussão, informações sobre associações de apoio e sugestões de adequações curriculares.

A pesquisa adotou uma abordagem qualitativa, utilizando revisão bibliográfica, entrevistas e aplicação de formulários com pais e professores. O estudo de caso foi

realizado com um aluno com Síndrome de Rett matriculado em uma escola da rede municipal de São Gonçalo (RJ). Os resultados evidenciaram a escassez de estudos voltados a estratégias pedagógicas para essa condição, reforçando a relevância do projeto como ferramenta de apoio tanto para educadores quanto para familiares no processo de inclusão escolar.

No que diz respeito às contribuições deste trabalho, a autora destaca que a escola onde a pesquisa foi realizada não conta com a atuação de um professor na Sala de Recursos Multifuncionais. Apesar dessa limitação, observou-se que, durante a Educação Infantil, o aluno demonstrava interesse em frequentar esse espaço, principalmente em razão dos recursos pedagógicos disponíveis, como brinquedos sonoros, mesmo na ausência de um profissional especializado. Essa constatação evidencia a importância de refletir criticamente sobre as práticas pedagógicas em vigor e a necessidade de implementar estratégias inclusivas que, de fato, promovam a participação plena e significativa de todos os estudantes no ambiente escolar.

A partir da análise do trabalho, compreendemos que, embora os objetivos iniciais relativos à construção do site informativo tenham sido formalmente alcançados, existem limitações significativas que merecem destaque crítico. Primeiramente, a indisponibilidade atual do site compromete a continuidade do acesso às informações, fragilizando a potencial contribuição do projeto para a comunidade educativa.

Ademais, observa-se que o estudo carece de uma reflexão mais aprofundada acerca das práticas pedagógicas inclusivas, especialmente no que tange às estratégias efetivas de implementação e adaptação para o público com Síndrome de Rett. Essa lacuna pode refletir limitações estruturais do projeto, como a restrição temporal do acesso gratuito ao conteúdo, que impõe barreiras ao uso e à difusão das informações, comprometendo, assim, a sustentabilidade e o impacto social da iniciativa. Dessa forma, torna-se evidente a necessidade de ampliar os estudos e iniciativas que garantam não apenas o acesso, mas também a apropriação crítica e prática dos recursos pedagógicos para a efetivação da inclusão escolar.

De acordo com Padilha (2022), uma educação genuinamente inclusiva somente pode ser efetivada por meio de um ensino que promova o desenvolvimento das funções psíquicas superiores e culturais dos sujeitos. Nesse sentido, a qualidade das interações humanas configura-se como um fator determinante para o processo de desenvolvimento. Nessa mesma perspectiva, Bravo e Perovano (2020), ao explorarem o conceito de mediação na teoria de Vigotski, ressaltam que esse elemento é central para compreender tanto o desenvolvimento quanto o funcionamento das funções psíquicas superiores, enfatizando o papel das experiências individuais nesse processo formativo.

Para que a mediação ocorra de forma eficaz, é fundamental que o educador compreenda o papel do meio no desenvolvimento humano, reconhecendo a relação dinâmica e dialética entre o sujeito e o ambiente. Nesse contexto, torna-se imprescindível criar condições significativas de aprendizagem que promovam a inclusão da criança por meio de uma mediação intencional, favorecendo a interação com os demais e com o contexto sociocultural em que está inserida.

Com base nessa perspectiva, compreende-se que, no processo educativo, uma ação pedagógica planejada e orientada por uma intencionalidade clara potencializa as possibilidades de aprendizagem e desenvolvimento. Para Vigotski (2001), uma educação idealmente realizável depende da existência de um meio social adequadamente estruturado e orientado.

Dessa forma, cabe ressaltar que permitir ao aluno apenas a frequência na Sala de Recursos Multifuncionais, sem a devida exploração de suas potencialidades e sem acompanhamento especializado, significa negligenciar o processo de promoção do seu desenvolvimento. Em outras palavras, embora o aluno esteja formalmente matriculado como público da educação especial, a ausência de um profissional qualificado para realizar o atendimento pode comprometer a efetividade das práticas inclusivas e limitar suas oportunidades de aprendizagem.

No percurso analítico, temos a pesquisa de Amorosino (2006) intitulada *Estudo do Olhar com Intenção Comunicativa e Funções Cognitivas de Meninas com Síndrome*

de Rett que teve como objetivo geral analisar a intencionalidade comunicativa e o vocabulário receptivo auditivo em meninas com Síndrome de Rett. O estudo investigou especificamente o olhar com intenção comunicativa e avaliou o vocabulário receptivo em 14 meninas com Síndrome de Rett clássica, entre 2 e 6 anos, nos estágios III e IV, cadastradas na ABRE-TE/SP³⁰.

Para tanto, utilizou-se um equipamento especializado para registrar a varredura visual das participantes, além da aplicação de dois instrumentos: o Teste de Vocabulário por Imagem Computadorizado (TVIP) e o Teste de Vocabulário Receptivo com Fotos Coloridas (TVRF). Os resultados indicaram maior eficácia do TVRF em comparação ao TVIP, sugerindo que fotos coloridas são mais adequadas do que desenhos simples para a avaliação do vocabulário receptivo nesse grupo.

Os achados deste estudo evidenciam não apenas o potencial comunicativo por meio do olhar em meninas com Síndrome de Rett, mas também a viabilidade de avaliações adaptadas para aferir o vocabulário receptivo, contribuindo para o avanço das práticas avaliativas e pedagógicas direcionadas a esse público.

Ao analisar as contribuições gerais do tema na revisão de literatura, Amorosino (2006) estabelece um diálogo fundamentado com diversos estudiosos do desenvolvimento comunicativo. A autora enfatiza que uma parcela essencial das habilidades comunicativas é construída por meio da exploração do ambiente e da interação com objetos, ou seja, o conhecimento é construído por meio das relações que a criança estabelece com pessoas e situações do seu contexto. Contudo, esse processo representa um desafio considerável para crianças com Síndrome de Rett, uma vez que o conhecimento emerge das experiências vividas no mundo ao redor.

³⁰A ABRE-TE (Associação Brasileira de Síndrome de Rett) é uma organização fundada em 1990 por famílias brasileiras motivadas pela necessidade de apoio e informação sobre a síndrome. ABRE-TE – Associação Brasileira de Síndrome de Rett. *Guia de comunicação para Síndrome de Rett: um manual para terapeutas, educadores e famílias*. Tradução e revisão técnica de Alessandra Buosi. 1. Ed. São Paulo: ABRE-TE, 2020. Disponível em: <https://abrete.org.br/guia-de-comunicacao/>. Acesso em: 5 jun. 2025.

A autora considera que essas crianças apresentam limitações motoras e comunicativas, a possibilidade de exploração ativa do ambiente torna-se restrita, impactando diretamente suas capacidades de desenvolvimento cognitivo e comunicativo. No que tange à comunicação, Amorosino (2006) destaca, com base em referências teóricas, que a manifestação comunicativa das crianças com Síndrome de Rett ocorre majoritariamente por meio de expressões faciais e do olhar. Tais formas de expressão são indicadas pelos autores como as mais eficazes para apreender as potencialidades comunicativas desse público.

Assim, argumenta-se que o olhar, incluindo o contato visual, seja ele direto, prolongado ou evitado, configura uma forma relevante de comunicação não verbal, capaz de expressar necessidades, desejos, interesses, desinteresses e diversos estados afetivos e intencionais. Neste contexto, a autora ressalta o potencial da musicoterapia como recurso alternativo para o apoio à comunicação, uma vez que esta pode estimular respostas emocionais e reacionais por meio da sonoridade e do ritmo, favorecendo a interação e o desenvolvimento comunicativo das crianças com Síndrome de Rett (Amorosino, 2006).

Entretanto, após a leitura atenta do trabalho, observamos que o estudo adota um viés predominantemente clínico e biologizante. Isso se evidencia pelo uso recorrente de termos como “portadores”, “doença”, “sintoma”, “normalidade”, “visão clínica”, “distúrbio” e “desordem mental”, os quais reforçam uma perspectiva médica centrada no déficit. Tal escolha terminológica acaba por reduzir a complexidade do sujeito a uma condição biológica, desconsiderando dimensões socioculturais, afetivas e interacionais fundamentais para uma compreensão mais ampla e inclusiva da pessoa com deficiência. Essa abordagem, ainda muito presente em estudos da área da saúde, contrasta com os princípios de uma educação inclusiva crítica, que valoriza a diversidade humana e reconhece os sujeitos para além de suas limitações funcionais.

Já a tese de Monteiro (2007), sob o título *Habilidades funcionais e necessidade de assistência na síndrome de Rett*, teve como objetivo geral avaliar as habilidades

funcionais de meninas com Síndrome de Rett e identificar as necessidades de assistência por parte dos cuidadores, por meio da aplicação do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI). O intuito foi investigar o grau de dependência e a necessidade de apoio nas atividades da vida diária, utilizando um instrumento validado especificamente para avaliação de crianças com deficiência.

O PEDI é uma ferramenta desenvolvida para mensurar o desenvolvimento de habilidades funcionais e o nível de independência da criança em seu ambiente cotidiano. Ele permite identificar déficits ou atrasos funcionais, acompanhar o progresso em processos de reabilitação e avaliar a efetividade de programas terapêuticos com foco na educação e nas atividades de vida diária.

Neste estudo, adotou-se o método de entrevista estruturada combinada à observação direta, o que possibilitou uma análise mais abrangente do desempenho funcional das participantes em diferentes contextos.

Foram estudadas 64 pessoas com forma típica de Síndrome de Rett: duas encontravam-se no estágio II, 39 no estágio III e 23 no estágio IV da síndrome. De acordo com o estudo existem mais de 150 escalas destinadas à avaliação de habilidades motoras funcionais, cada uma com propósitos distintos, abrangendo aspectos comportamentais, atividades da vida diária, cognição, desenvolvimento motor fino e global, integração sensório-motora, bem como qualidade de vida.

Para a mensuração das habilidades funcionais, foram avaliadas 197 atividades, distribuídas entre as áreas de autocuidado (73 atividades), mobilidade (59) e função social (65). Em cada item, as participantes foram classificadas como capazes (pontuação 1) ou incapazes (pontuação 0).

De acordo com Monteiro (2007), a correlação entre o desempenho da pessoa, mensurada pela avaliação das habilidades funcionais, e a necessidade de assistência, determinada pela necessidade de auxílio do cuidador, permite averiguar se a pessoa recebe atenção necessária ou é superestimada. Dessa maneira, a partir dos resultados obtidos, foi possível realizar uma escala de

avaliação das habilidades funcionais adaptada para Síndrome de Rett, que inclui as atividades que foram pontuadas por pelo menos uma das 64 pacientes. Em relação ao autocuidado, neste estudo, 75% das pacientes avaliadas mostraram-se incapazes de se alimentar com os dedos. Na mobilidade, 51,6% das pacientes mostraram-se incapazes de andar em ambiente externo sem auxílio. Já na função social, observou-se que 92,2% não utilizavam uma única palavra com significado adequado e que 20,3% chegavam a empregar algum gesto com propósito.

A habilidade funcional que se mostrou mais preservada na Síndrome de Rett foi a mobilidade. O desempenho nas áreas de função social e autocuidado manteve-se sempre com valores muito baixos, mesmo em fases iniciais da síndrome já se encontram precoce e gravemente afetadas nos primeiros anos de vida. O prejuízo do uso funcional das mãos, presente precocemente na Síndrome de Rett, provavelmente, é o responsável pelo desempenho bastante baixo nas áreas de autocuidado. A perda ou falta de aquisição da expressão da linguagem, por sua vez, responde pela baixa pontuação na área de função social (Monteiro, 2007).

A avaliação da necessidade de assistência por parte do cuidador (A assistência do cuidador refere-se à quantidade de suporte necessário para que a criança realize uma determinada atividade funcional) considerou subáreas específicas: oito itens no domínio do autocuidado, sete na mobilidade e cinco itens na função social. O grau de dependência foi graduado em uma escala ordinal de seis níveis, variando de dependência total (0) até independência completa (5), passando pelos níveis máximo (1), moderado (2), mínimo (3) e necessidade de supervisão (4).

Monteiro (2007) acredita que essa temática desenvolvida pode contribuir para um melhor acompanhamento em longo prazo dessas pessoas, assim como oferecer um instrumento mais objetivo para avaliar o impacto de medidas terapêuticas nessa condição.

Nossas análises indicam que, embora o estudo não tenha como objetivo explícito identificar se a criança é capaz ou incapaz de executar uma tarefa de forma autônoma, concentrando-se, antes, na mensuração do grau de auxílio necessário

para sua realização, observa-se, de forma implícita, uma tendência à avaliação da incapacidade funcional dessas crianças. Ainda que o instrumento se proponha a oferecer subsídios para compreender o nível de apoio requerido no cotidiano, sua lógica classificatória acaba, em certa medida, reforçando uma perspectiva centrada no déficit, ao quantificar limitações e organizar os sujeitos com base em níveis de dependência.

Essa forma de avaliação denuncia como um modelo médico-hegemônico, que focaliza a limitação individual em detrimento das barreiras sociais, culturais e institucionais que comprometem a plena participação das pessoas com deficiência. A classificação por níveis de dependência pode desconsiderar a historicidade do sujeito e a potencialidade presente nas interações sociais mediadas pela linguagem e pela cultura.

Sob a ótica da Teoria Histórico-Cultural, conforme defendida por Vigotski (1984), a deficiência não deve ser entendida apenas como uma condição biológica, mas como uma construção social, cujos efeitos são mediados pelo ambiente, pelas relações interpessoais e pelas oportunidades de aprendizagem. Vigotski argumenta que as limitações não são definitivas, pois o desenvolvimento se dá por meio da mediação, da participação ativa e da apropriação de instrumentos culturais.

Dessa forma, ao enfatizar o que a criança não faz sem considerar os contextos e mediações possíveis, corre-se o risco de consolidar uma visão patologizante do sujeito. Em vez disso, torna-se necessário construir avaliações mais sensíveis ao contexto e à singularidade de cada criança, que evidenciem suas potencialidades e não apenas suas limitações.

Já a dissertação de Velloso (2007), denominada *Reconhecimento dos Conceitos de Forma, Cor, Tamanho e Posição em 10 Crianças com Síndrome de Rett*, possui como objetivo geral avaliar a capacidade de reconhecimento de conceitos de cor (vermelho, amarelo e azul), forma (círculo, quadrado e triângulo), tamanho (grande e pequeno) e posição espacial (em cima e embaixo) em crianças com diagnóstico

de Síndrome de Rett (SR), utilizando tecnologia computadorizada de rastreamento ocular como instrumento de análise.

Em seus estudos, a autora reconhece que crianças com Síndrome de Rett apresentam regressão progressiva do desenvolvimento psicomotor, perda das habilidades manuais voluntárias e comprometimento da linguagem verbal, o que dificulta significativamente a comunicação. No entanto, conforme discutido por diversos autores ao longo deste trabalho, Velloso (2007) aponta que essas crianças fazem uso intencional do olhar como forma de expressar desejos e se comunicar, o que abre possibilidades para a avaliação de aspectos cognitivos por meio do rastreamento ocular.

Participaram da pesquisa 10 crianças diagnosticadas³¹ com Síndrome de Rett, com idades entre 4 anos e 8 meses e 12 anos e 10 meses. A análise dos tempos de fixação ocular nos conceitos solicitados, em comparação com os não solicitados, não indicou diferenças estatisticamente significativas na maioria dos casos. Contudo, foi identificada uma correlação positiva entre a idade e o reconhecimento da cor azul, o que sugere um aprendizado progressivo desse conceito ao longo do desenvolvimento. Diante dos resultados obtidos com a metodologia adotada, a autora conclui que a maioria das crianças não apresentou um reconhecimento consistente dos conceitos avaliados.

Concomitantemente, ao longo de um período de um mês, com frequência de duas sessões semanais de 30 minutos cada, foram apresentadas às crianças noções relacionadas a cores, formas, tamanhos e posições espaciais, acompanhadas de suas respectivas nomeações. O objetivo dessa etapa foi garantir que todas as participantes estivessem previamente expostas aos conceitos que seriam posteriormente avaliados. Especificamente, foram introduzidos os seguintes conceitos: cores primárias (vermelho, azul e amarelo); formas geométricas (quadrado, círculo e triângulo); tamanhos (grande e pequeno); e posições espaciais

³¹Optou-se pela utilização do termo "diagnóstico/diagnosticada" conforme empregado pela autora do estudo, com o objetivo de manter a fidelidade à terminologia por ela adotada e preservar a proximidade com a forma como os dados foram originalmente descritos.

(em cima e embaixo). Os conteúdos foram trabalhados por meio de pranchas elaboradas e fornecidas pela pesquisadora, seguindo o mesmo modelo das que seriam utilizadas nas etapas subsequentes da avaliação.

Para a análise dos resultados, foi calculado o percentual de tempo de fixação ocular em cada figura-conceito em relação ao tempo total de exposição ao estímulo (ordem de apresentação), obtendo-se as médias percentuais de tempo de fixação nas alternativas corretas e incorretas. Os dados revelaram que as crianças avaliadas apresentaram dificuldades significativas no reconhecimento dos conceitos solicitados. Essa conclusão baseia-se na análise comparativa entre o tempo de fixação ocular direcionado ao conceito requisitado e o tempo de fixação nos demais conceitos não solicitados.

Observou-se, adicionalmente, que as crianças direcionaram repetidamente o olhar para o mesmo estímulo-conceito, independentemente da solicitação feita, o que sugere incerteza nas respostas e possível ausência de discriminação conceitual.

Diante das potencialidades das crianças com Síndrome de Rett, considera-se fundamental refletir sobre a introdução e o desenvolvimento de conceitos que possam contribuir de forma significativa para a melhoria da qualidade de vida e para sua aplicação prática no cotidiano. Nesse contexto, Velloso (2007) sugere que o estudo propõe a reavaliação das tarefas pedagógicas atualmente utilizadas, de modo a priorizar aquelas que, de fato, estimulem habilidades passíveis de desenvolvimento nesse público.

A fixação ocular prolongada e intencional pode constituir uma via alternativa de comunicação e expressão de desejos em crianças com Síndrome de Rett, revelando seu potencial como recurso válido para a avaliação de aspectos cognitivos. Dado que a linguagem verbal encontra-se severamente comprometida nesse grupo, muitas vezes ausente de forma total, o olhar assume papel central como meio expressivo. Em alguns casos, observa-se a aquisição inicial da fala, posteriormente perdida com a progressão do quadro clínico; em outros, há apenas a emissão de vocábulos isolados, sem desenvolvimento de linguagem funcional.

Lewis e Wilson (1999), citados pela autora, destacam que o desenvolvimento intelectual está profundamente vinculado às habilidades comunicativas da criança. Nessa perspectiva, em situações marcadas por dificuldades de aprendizagem, o processo de aquisição da linguagem tende a ser mais lento, ao passo que a ausência da fala compromete significativamente o avanço das funções cognitivas superiores.

A partir das contribuições de Gesell (1999), conforme apresentado pela autora, a construção de conceitos fundamentais ocorre de maneira progressiva ao longo do desenvolvimento infantil. As percepções não estão plenamente formadas ao nascimento; constituem, antes, esquemas comportamentais complexos que se estruturam gradualmente, a partir das interações da criança com os estímulos do ambiente. Esse processo está estreitamente relacionado tanto à maturação neurológica quanto à experiência vivida. Elementos como tempo, espaço, número, forma, textura, cor e causalidade representam dimensões estruturantes da realidade física, com as quais a criança interage na constituição de sua identidade e na elaboração de sua compreensão de mundo.

A aquisição desses conceitos é inicialmente mediada por experiências sensório-motoras, especialmente por meio da utilização dos músculos, dos olhos, das mãos e dos pés. Nesse sentido, a vivência motora precoce constitui a base sobre a qual se erigem os conhecimentos e conceitos que se consolidarão ao longo da infância.

O olhar, nesse contexto, configura-se como uma via sensorial essencial no processo de desenvolvimento infantil, ao permitir a apreensão do ambiente e ao desempenhar um papel expressivo na comunicação não verbal. Trata-se de um componente crucial para a aquisição de habilidades sensoriais, motoras, sociais e afetivas, cuja relevância se manifesta ao longo de todas as etapas do desenvolvimento. O comportamento visual do bebê pode ser interpretado como expressão mensurável de sua atividade psíquica, possibilitando a análise de suas manifestações e a identificação de possíveis correlações com os diferentes estágios do desenvolvimento.

Velloso (2007) ao citar Trevarthen e Burford (2001) destaca que, já ao final do primeiro ano de vida, crianças com Síndrome de Rett apresentam alterações significativas em seu processo de desenvolvimento. Essas modificações ocorrem justamente em um período crítico, no qual, em condições típicas, os bebês passam a envolver-se em atividades de manipulação que requerem atenção focalizada, memória, consciência de si e do outro, bem como responsividade mais elaborada às interações sociais.

Após a análise do trabalho desenvolvido por Velloso (2007), observamos que no referente à caracterização da amostra, que três crianças, com idades entre 10 anos e 8 meses e 12 anos e 10 meses, encontram-se matriculadas em uma instituição que funciona como centro de referência para o atendimento de crianças com Síndrome de Rett. Tal dado indica que essas crianças estão vinculadas a um espaço não escolar, sem que haja informação explícita sobre sua matrícula na rede regular de ensino, dado este não detalhado no estudo.

Diante dessa lacuna, levanta-se a hipótese de que, durante o período de realização do estudo, algumas crianças podem ter estado afastadas do ambiente escolar formal. Essa constatação suscita reflexões acerca dos possíveis fatores que dificultam a inclusão escolar de crianças com Síndrome de Rett, como barreiras de acessibilidade, ausência de recursos pedagógicos adequados e limitações impostas pelo quadro clínico.

Além disso, não se pode descartar a possibilidade de que as crianças ainda não tenham assimilado plenamente os conceitos abordados, em virtude do tempo limitado de exposição e das variáveis inerentes ao processo educativo. Apesar de a maioria estar matriculada no ensino regular, são crianças em fases iniciais do desenvolvimento cognitivo, o que demanda cautela na interpretação dos resultados. Nesse contexto, é fundamental evitar a imposição de padrões rígidos de desenvolvimento, reconhecendo a diversidade dos ritmos e trajetórias individuais de aprendizagem.

A dissertação de Xavier (2020) intitulada *Indicadores de vocabulário receptivo de meninas com Síndrome de Rett com o uso de equipamento de rastreamento ocular*, objetivou, principalmente, avaliar o vocabulário receptivo de meninas com Síndrome de Rett, com o uso de equipamento computadorizado de rastreamento ocular. A autora destaca inicialmente, que a Síndrome de Rett é uma condição neurológica do desenvolvimento que acomete predominantemente o sexo feminino, caracterizando-se por prejuízos severos nas habilidades motoras (como a perda do uso intencional das mãos, marcha atípica), comunicativas (com ausência de fala na maioria dos casos) e cognitivas (geralmente associadas a deficiência intelectual profunda).

Xavier (2020) destaca que estudos prévios que empregaram tecnologias de rastreamento ocular demonstraram que meninas com a síndrome são capazes de se comunicar por meio do olhar, indicando que essa tecnologia representa uma ferramenta eficaz e segura para a avaliação de aspectos cognitivos nessa população. Contudo, as evidências disponíveis acerca da linguagem receptiva em indivíduos com Síndrome de Rett ainda são limitadas e inconclusivas.

Participaram da pesquisa 14 meninas com diagnóstico de Síndrome de Rett (com idades entre 7 e 13 anos) e 11 meninas com desenvolvimento típico (com idades entre 3 anos e 1 mês e 4 anos e 9 meses). Os resultados indicaram que, na tarefa realizada com o equipamento de rastreamento ocular, as participantes com a determinada síndrome apresentaram desempenho inferior ao de meninas com desenvolvimento típico de 3 e 4 anos de idade. Verificou-se, ainda, que o desempenho foi mais satisfatório entre as participantes mais jovens e com quadros clínicos menos severos.

O estudo inclui a consideração das percepções dos familiares, pais e responsáveis pelas crianças com Síndrome de Rett. Nesse sentido, no que tange às habilidades comunicativas, segundo o relato dos pais, as meninas utilizam principalmente o olhar, os sorrisos e os gritos como formas de comunicação, sendo o olhar destacado como o principal meio expressivo. Os resultados indicam que os comportamentos

pré-linguísticos como o olhar, o choro, o sorriso e os gritos, constituem os principais recursos comunicativos dessas meninas, conforme descrito pelas famílias.

Quanto às dificuldades comunicativas, merece destaque o fato de que, embora metade dos pais avalie seu manejo comunicativo como satisfatório diante das limitações das filhas e não perceba, ou não considere, dificuldades significativas na compreensão por parte delas, essa mesma parcela relatou desafios na comunicação e na aceitação social das meninas. Tal constatação sugere que as dificuldades comunicativas se manifestam principalmente pela limitação na linguagem expressiva, entretanto, a compreensão que as crianças possuem do mundo exterior não deve ser subestimada ou julgada exclusivamente com base nas dificuldades de expressão verbal.

Após a leitura do trabalho de Xavier (2020), destaca-se que, embora se admita que pessoas com Síndrome de Rett sejam capazes de utilizar o olhar como meio de comunicação, ainda não existem dados robustos e confiáveis acerca do seu vocabulário receptivo. A linguagem receptiva, que se refere à capacidade de compreender o que é ouvido, precede e fundamenta a linguagem expressiva. Antes mesmo de desenvolver a fala ou discriminar sons linguísticos, a criança já se comunica por meio de gestos, olhar e expressões faciais. Ademais, as primeiras palavras geralmente refletem a linguagem utilizada pela mãe ou cuidador e estão associadas a pessoas, ambientes, afetos ou objetos significativos para a criança.

Ao analisarmos os resultados do estudo, especialmente na comparação entre crianças com Síndrome de Rett (de idade mais avançada) e crianças com desenvolvimento típico, chama atenção a atribuição, às primeiras, de uma capacidade cognitiva equiparável à de crianças de 3 ou 4 anos. Tal atribuição pode resultar em estigmatização e rotulação inadequadas, uma vez que simplifica e reduz a complexidade inerente ao desenvolvimento humano. Esta generalização ignora aspectos individuais, contextuais e ambientais que influenciam significativamente as manifestações cognitivas e comunicativas dessas crianças, e, portanto, não

justifica o desempenho inferior observado nas crianças com SR em relação às típicas.

Essa reflexão aponta para a necessidade urgente de abordagens avaliativas e pedagógicas mais sensíveis e individualizadas, que reconheçam as singularidades do desenvolvimento em contextos neurodiversos. Além disso, é fundamental evitar comparações lineares baseadas exclusivamente em marcos cronológicos ou em parâmetros padronizados, que podem não refletir adequadamente o potencial real e as formas alternativas de comunicação e cognição presentes em crianças com Síndrome de Rett. A valorização dos meios não verbais de comunicação, como o olhar intencional e os gestos, deve ser integrada às práticas de avaliação e intervenção, para promover uma compreensão mais ampla e respeitosa dessas crianças e suas capacidades.

A dissertação de Berardineli (2016) denominada *Investigação do padrão de rastreamento ocular em um grupo de pacientes com Síndrome de Rett*, teve como objetivo geral investigar, por meio da tecnologia de rastreamento ocular (eye tracking), a existência de um padrão de preferência visual em pessoas com Síndrome de Rett. Foram avaliadas 18 pacientes, entre 2 e 30 anos, cadastradas na Associação Brasileira de Síndrome de Rett. A análise incluiu o tempo médio de fixação do olhar em regiões da tela, sua correlação com idade, mobilidade e preferência visual lateral. Os resultados mostraram que, independentemente da idade, mobilidade ou tipo de estímulo, as pacientes tendem a fixar mais o olhar no lado esquerdo da tela.

O estudo de Berardineli (2016) utilizou como principal métrica a porcentagem de tempo de fixação ocular nos quatro quadrantes da tela (superior esquerdo, superior direito, inferior esquerdo e inferior direito), durante telas de transição e de estímulos visuais apresentados de forma aleatória. Para padronização, um estímulo neutro (círculo central por quatro segundos) foi usado para recentralizar o olhar antes de cada novo estímulo. As telas continham imagens das personagens Peppa Pig e

Galinha Pintadinha, dispostas aleatoriamente em um dos quadrantes, além de uma imagem abstrata idêntica como controle.

Os resultados indicaram que 50% das participantes apresentaram maior fixação no lado esquerdo da tela, enquanto 11,1% preferiram o lado direito; os demais não apresentaram diferença significativa. Para verificar se a predominância dos estímulos no lado esquerdo influenciou essa preferência, as telas de transição (sem estímulos sociais) e as telas com estímulos foram analisadas separadamente, confirmando a tendência de fixação no lado esquerdo.

Os achados sugerem que neste estudo, o olhar das crianças com Síndrome de Rett possui intencionalidade comunicativa, com preferência por figuras sociais e indícios de envolvimento em processos de memória e aprendizagem. O maior tempo de fixação nas personagens indica interesse ou reconhecimento. A análise complementar revelou que a atenção é maior nos lados esquerdo e direito da tela, sem diferenças relevantes entre as metades superior e inferior.

Berardineli (2016) destaca a necessidade de investigações futuras com amostras maiores e mais homogêneas, considerando variáveis clínicas e de mobilidade, além da exploração de diferentes estímulos para aprofundar a compreensão dos padrões de atenção visual e cognição em sujeitos com Síndrome de Rett.

Após a análise do estudo, entendemos que os estímulos sociais utilizados, representados pelas personagens infantis Peppa Pig e Galinha Pintadinha, provavelmente integram o repertório cultural e cotidiano das crianças com Síndrome de Rett avaliadas, o que pode ter potencializado seu interesse visual durante as tarefas.

A partir da perspectiva vigotskiana, evidenciamos a importância do ambiente social e cultural como mediador fundamental do desenvolvimento cognitivo. Nesse sentido, o aprendizado e a construção do conhecimento ocorrem nas interações sociais e são influenciados pelos significados culturalmente compartilhados, assim, o engajamento das crianças com estímulos familiares reflete o papel ativo do meio

na organização e no direcionamento da atenção e das funções cognitivas. Nesse sentido, a relação dialética entre o sujeito e o ambiente é crucial para compreender as manifestações comunicativas e cognitivas.

Por outro lado, é importante refletir sobre o impacto do tempo e da exposição excessiva a telas digitais na trajetória do desenvolvimento cognitivo infantil. Embora o uso controlado de recursos visuais possa atuar como ferramentas mediadoras, alertamos para o risco de uma mediação inadequada ou passiva, que não promova a interação social efetiva, podendo comprometer o desenvolvimento sensório-motor, atencional e social. Assim, o equilíbrio entre o uso de tecnologias e as experiências diretas, interativas e significativas no meio social tornam-se essenciais para o desenvolvimento integral da criança.

Portanto, futuras pesquisas devem aprofundar a compreensão do papel do contexto familiar e cultural na mediação do desenvolvimento cognitivo e comunicativo de crianças com Síndrome de Rett. A personalização dos estímulos e a valorização das interações sociais no ambiente da criança são princípios fundamentais para a construção de intervenções pedagógicas e terapêuticas que respeitem e potencializem o desenvolvimento singular de cada indivíduo.

A tese de Mamede (2020) sob o título de *Monitoramento da frequência cardíaca em meninas com Síndrome de Rett: Indicadores para melhoria da qualidade de vida de cuidadores*, teve por finalidade monitorar a frequência cardíaca de meninas com síndrome de Rett durante a contação de histórias e mostrar que a qualidade de vida das mães influencia no bem-estar das filhas.

A pesquisa foi dividida em três etapas: entrevista com as mães sobre o desenvolvimento das filhas, aferição da frequência cardíaca durante atividades diárias, e medição durante a contação de histórias feita pelas próprias mães em casa. Durante essa atividade, as meninas apresentaram uma média de frequência cardíaca que foi associada a um estado de "ansiedade de alegria". As mães relataram satisfação e felicidade por proporcionarem momentos positivos às filhas.

Os dados indicam que o envolvimento emocional das mães impacta positivamente o bem-estar das meninas com Síndrome de Rett.

Segundo Mamede (2020), as manifestações comportamentais, cognitivas e fisiológicas da Síndrome de Rett exigem cuidados contínuos, frequentemente assumidos pelas mães, o que as expõe a elevados níveis de estresse e compromete sua qualidade de vida. Estudos indicam que o agravamento dos comportamentos disfuncionais em crianças com Síndrome de Rett está associado a maior sobrecarga parental e menor bem-estar dos cuidadores.

Nesse contexto, a melhoria da comunicação mãe-filha impacta diretamente a qualidade de vida de ambas. A pesquisa analisada demonstrou que, durante atividades como a contação de histórias, as meninas com a síndrome apresentaram sinais de estados emocionais positivos, como sorrisos, olhares fixos e balbucios, interpretados pelas mães como manifestações de alegria. A frequência cardíaca revelou-se um indicador fisiológico sensível às variações emocionais, reforçando seu potencial como ferramenta auxiliar na identificação de estados afetivos.

De acordo com Mamede (2020), o diagnóstico de Síndrome de Rett gera uma ruptura significativa na dinâmica familiar, exigindo reorganizações estruturais e emocionais. Muitas mães assumem integralmente os cuidados, o que pode resultar em abandono profissional, isolamento social e prejuízo à saúde mental. Entretanto, ao longo dos anos, essas mães desenvolvem competências tanto comunicativas quanto técnicas, tornando-se capazes de interpretar sinais emocionais e realizar procedimentos complexos de cuidado. A capacitação de outros familiares surge como estratégia eficaz para reduzir a sobrecarga e permitir maior autonomia materna.

A pesquisa de Mamede (2020) revelou que além da narrativa, a música também se mostrou uma ferramenta eficaz na estimulação emocional, despertando reações afetivas variadas nas crianças. Os relatos das mães ao final da intervenção revelam percepções positivas quanto ao envolvimento das filhas, com destaque para o fortalecimento do vínculo afetivo.

Em suma, o estudo evidencia que estratégias comunicativas mediadas por estímulos significativos, como histórias e músicas, favorecem o engajamento emocional e o bem-estar mútuo, reforçando a importância de práticas cotidianas que promovam vínculos afetivos e comunicação eficaz no contexto da Síndrome de Rett.

Baseando nossas análises em Vigotski (1984; 1993; 2000), a criação e a imaginação desempenham papel central no desenvolvimento psicológico da criança. A imaginação é uma atividade mental complexa que se forma a partir da internalização de experiências vividas e da reorganização desses elementos em novas combinações. Nesse sentido, a imaginação é alimentada pelas interações sociais e pela cultura, sendo, portanto, uma extensão do pensamento baseado na experiência concreta. Portanto, a criação imaginativa é moldada pelas vivências, pelas mediações simbólicas (como a linguagem) e pelas possibilidades oferecidas pelo ambiente sociocultural.

Já a dissertação de Felix (2020) designada *Estereotípias Motoras: Sintoma ou Linguagem?* teve como propósito investigar a concepção das estereotípias motoras na área de conhecimento Ciências da Saúde do CNPq, por meio de uma pesquisa documental e bibliográfica.

Segundo a autora, as estereotípias motoras, embora frequentemente associadas ao Transtorno do Espectro Autista (TEA), também se manifestam em outras condições, como em pessoas com deficiência visual, senilidade e Síndrome de Rett. No entanto, ainda há escassez de pesquisas brasileiras que abordem essa temática de forma ampla.

Foram analisados artigos, dissertações e teses publicados entre 2015 e 2019, localizados nas bases Scielo, Bireme e Google Acadêmico, utilizando descritores relacionados a estereotípias motoras e de linguagem. Os resultados indicaram que, na maioria dos trabalhos analisados, as estereotípias são compreendidas como movimentos repetitivos e descontextualizados, geralmente tratados como sintomas associados ao autismo. A área médica concentrou o maior número de publicações,

com poucas abordagens envolvendo linguagem. Em menor escala, as estereotípias também foram relacionadas a outras condições, como demências e a Síndrome de Rett.

O estudo de Felix (2020) sugere que as estereotípias motoras, tradicionalmente entendidas como sintomas clínicos ou movimentos corporais sem intencionalidade, têm sido descritas em manuais como o DSM e a CID como manifestações repetitivas, ritmadas e, muitas vezes, involuntárias, associadas a transtornos³² como o TEA, a Síndrome de Rett e a Síndrome de Asperger. Embora esses movimentos, que variam de inofensivos (como balançar as mãos) a autolesivos (como morder-se), também possam ocorrer em sujeitos neurotípicos, sua incidência é maior em indivíduos com transtornos do neurodesenvolvimento. A análise de produções acadêmicas revelou que, em grande parte das áreas da saúde, as estereotípias ainda são tratadas como comportamentos patológicos a serem controlados ou eliminados por meio de intervenções clínicas ou físicas.

Entretanto, o estudo propõe uma releitura dessas manifestações como formas possíveis de linguagem e expressão subjetiva, rompendo com a lógica normativa e patologizante. A partir de uma concepção ampliada de linguagem, que inclui gestos e movimentos corporais, defende-se que as estereotípias podem ter valor comunicativo e semiótico, especialmente em sujeitos com dificuldades na linguagem verbal.

O estudo de Felix (2020) relata que algumas abordagens na Fonoaudiologia e na Educação Física já apontam para esse entendimento, considerando tais gestos como parte de uma linguagem multimodal. Assim, torna-se necessário avançar na compreensão das estereotípias como formas legítimas de interação e construção de sentido, fundamentais para o reconhecimento da identidade e da subjetividade desses indivíduos.

³²Vocabulário adotado pela autora.

A partir de Vigotski (1993; 2000), entendemos que a linguagem é um dos principais instrumentos de mediação no processo de desenvolvimento humano que emerge nas interações com os outros e quando internalizada, passam a organizar o pensamento e o comportamento do sujeito. A linguagem não é apenas um meio de comunicação, mas uma ferramenta cultural que possibilita à criança apropriar-se do conhecimento produzido historicamente pela sociedade. Por meio dela, a criança se desenvolve, tornando-se um sujeito ativo na construção do seu próprio desenvolvimento.

Destacamos que a linguagem desempenha um papel fundamental na aprendizagem, sendo por intermédio dela que o sujeito articula sentidos, elabora significados e constrói sua compreensão de mundo. Assim, a linguagem, não é apenas reflexo do pensamento, mas o elemento que transforma qualitativamente o funcionamento mental e promove a formação da consciência.

Diante do exposto, observa-se que, no âmbito das produções da CAPES e da Biblioteca Digital de Teses e Dissertações (BDTD), predominam estudos voltados à Síndrome de Rett, majoritariamente inseridos na área da Saúde. Grande parte dessas produções consiste em dissertações de mestrado, com destaque para aquelas oriundas da Universidade Presbiteriana Mackenzie, e está fundamentada em abordagens centradas nos critérios biológicos e nos parâmetros de normalidade do desenvolvimento humano.

Essa recorrência, embora represente um importante esforço institucional no enfrentamento de temáticas ligadas à deficiência e à inclusão, também revela uma assimetria na distribuição da produção científica sobre o tema no país.

Esse cenário levanta questionamentos relevantes. Em primeiro lugar, por que tão poucos centros universitários têm se debruçado sobre a Síndrome de Rett? E, em segundo, quais as implicações dessa concentração para a diversidade teórica, metodológica e regional das pesquisas? Ainda que os trabalhos oriundos da Mackenzie apresentem contribuições significativas, corre-se o risco de limitar os

olhares e as abordagens possíveis àquelas já consolidadas dentro de um único grupo de pesquisa ou orientação epistemológica.

Além disso, a concentração da produção em uma única instituição pode restringir a pluralidade de experiências educacionais, uma vez que realidades locais e regionais distintas ficam, muitas vezes, à margem da investigação. O Brasil, com sua grande diversidade sociocultural, carece de estudos que considerem contextos variados. Sem isso, corre-se o risco de perpetuar uma visão parcial da inclusão escolar de sujeitos com deficiência, especialmente daquelas condições mais raras e complexas, como a Síndrome de Rett.

Do ponto de vista teórico, também é necessário problematizar a escassez de trabalhos que dialoguem com abordagens críticas, como a teoria histórico-cultural de Vigotski. Grande parte dos estudos identificados permanece atrelada a concepções médico-clínicas ou centradas no déficit, o que pouco contribui para romper com o paradigma capacitista ainda presente em muitas práticas escolares e discursos científicos.

Portanto, é urgente que outras instituições de educação superior, especialmente públicas, ampliem seu envolvimento com a temática da deficiência e da inclusão, promovendo pesquisas interdisciplinares, socialmente comprometidas e sensíveis às especificidades de condições como a Síndrome de Rett. Isso não apenas descentraliza a produção acadêmica, como também potencializa a construção de conhecimentos mais diversos, contextualizados e transformadores.

Observamos também que parte dos estudos concentra-se no olhar das crianças que possuem a síndrome. Essa ênfase não é casual: uma das características mais marcantes da síndrome é o comprometimento motor e comunicacional, o que torna o olhar uma das principais formas de expressão e interação com o mundo exterior. Nessa perspectiva, o olhar adquire status de linguagem, é por meio dele que a criança expressa vontades, emoções e estabelece vínculos.

Embora esse foco seja relevante e necessário, torna-se importante problematizar os limites e reduções que essa centralidade pode impor. Em muitos estudos, o olhar é abordado quase exclusivamente em termos fisiológicos ou como ferramenta de mediação técnica (por exemplo, no uso de tecnologias assistivas), o que tende a restringir a compreensão da criança a um ser que “responde” ao ambiente, mas não o constrói ativamente.

A partir da Teoria Histórico-Cultural de Vigotski, é possível lançar um olhar mais ampliado sobre essa questão. Para esse autor, o desenvolvimento humano é sempre mediado cultural e socialmente, e o sujeito se constitui nas relações com o outro e com o meio. Dessa forma, o olhar da criança com Síndrome de Rett não pode ser interpretado apenas como um reflexo neurológico ou uma ferramenta de comando, mas sim como uma manifestação que carrega sentidos e significados produzidos na interação com o outro. O olhar é, portanto, uma linguagem carregada de intencionalidade, desejo, história e subjetividade.

Essa perspectiva nos convida a superar visões reducionistas que restringem a criança com Rett a um corpo “comprometido”, valorizando-a como sujeito pleno de potencialidades comunicativas, cognitivas e afetivas, ainda que se expressem de forma não convencional. Ao reconhecermos o olhar como forma de linguagem simbólica, abrimos espaço para a construção de práticas pedagógicas mais sensíveis, dialógicas e humanizadoras.

Além disso, é necessário ampliar o escopo das pesquisas para além do olhar como canal de resposta. Pouco se investiga sobre os contextos sociais, escolares e afetivos que possibilitam ou restringem o uso significativo desse olhar. Também são raros os estudos que relacionam essa forma de comunicação com processos de aprendizagem e desenvolvimento na Teoria Histórico-Cultural.

Portanto, reconhecendo a importância dos estudos sobre o olhar, é preciso avançar para uma compreensão mais ampla e dialética dessa expressão. Isso significa articular os aspectos biológicos e sensoriais com os culturais e sociais, considerando a criança com Síndrome de Rett como sujeito de direitos, de

linguagem e de cultura, capaz de participar ativamente da construção de significados no mundo que compartilha com os outros.

Parte dos estudos encontrados insere-se no campo das ciências da saúde, como medicina, fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional e psicologia clínica. Essa prevalência é compreensível, considerando que se trata de uma síndrome de base genética, com implicações motoras, neurológicas e comunicacionais severas, exigindo acompanhamento clínico especializado desde os primeiros anos de vida.

Contudo, essa centralidade da saúde no debate acadêmico sobre a Síndrome de Rett revela uma limitação importante: a predominância de uma abordagem biomédica e funcionalista, que tende a focalizar a síndrome em termos de déficits, sintomas e intervenções terapêuticas. Nesse modelo, a criança é frequentemente compreendida como um organismo disfuncional, a ser reabilitado e monitorado, o que pode reduzir sua condição a uma dimensão estritamente biológica.

Entretanto, ao mesmo tempo em que reconhecemos e valorizamos os avanços médicos e clínicos, é necessário problematizar a limitação de uma abordagem que permanece, na maior parte das vezes, centrada na lógica biomédica e reabilitadora. Sob esse enfoque, aspectos centrais para o desenvolvimento humano, como a linguagem, a subjetividade, as interações sociais e a inserção cultural, acabam sendo negligenciadas ou tratadas de forma secundária. Tal perspectiva, embora relevante no que se refere ao diagnóstico e ao tratamento clínico, pouco contribui para a construção de práticas educacionais inclusivas e para o reconhecimento dessas crianças como sujeitos culturais, históricos e sociais.

A partir da Teoria Histórico-Cultural de Vigotski, é possível problematizar essa visão, ao afirmar que o desenvolvimento humano não é determinado exclusivamente pelo genótipo, mas é profundamente influenciado pelas interações mediadas com o outro, pelo uso de signos (como a linguagem) e pelos contextos culturais em que o sujeito está inserido. Assim, é fundamental que o campo da educação amplie sua presença nas discussões sobre a Síndrome de Rett, oferecendo contribuições que

valorizem a constituição subjetiva desses sujeitos, seus modos singulares de expressão e sua participação na vida social e escolar.

A ausência ou escassez de estudos educacionais revela uma lacuna importante, que compromete a construção de políticas públicas eficazes e de práticas pedagógicas sensíveis às especificidades da Síndrome de Rett. Além disso, essa lacuna reforça a ideia de que esses sujeitos pertencem exclusivamente ao campo da saúde, desconsiderando seu direito à educação, à convivência e ao desenvolvimento pleno, princípios fundamentais garantidos por legislações nacionais e internacionais voltadas à inclusão.

O vocabulário utilizado para descrever sujeitos com deficiência não é neutro. Termos como *anormalidade*, *normal*, *doença*, *patologia*, etc., utilizados nas pesquisas encontradas, carregam uma carga histórica, ideológica e cultural que influencia, de maneira profunda, o modo como esses sujeitos são percebidos, tratados e incluídos (ou excluídos) na sociedade. Em muitos contextos acadêmicos, clínicos e educacionais, o uso indiscriminado ou acrítico dessas palavras contribui para a manutenção de uma lógica de marginalização, medicalização e inferiorização das diferenças humanas.

O conceito de *normalidade*, por exemplo, é historicamente construído com base em padrões hegemônicos que estabelecem o que é considerado aceitável em termos de comportamento, aparência, cognição e desempenho. A partir desse parâmetro artificial, tudo o que se desvia passa a ser nomeado como *anormal*, o que imediatamente posiciona o sujeito em uma condição de desvio, inadequação ou falha. Assim, a “normalidade” se transforma em uma régua de medição do outro, gerando estigmas e exclusões.

Da mesma forma, os termos *doença* e *patologia*, quando usados para se referir a sujeitos com deficiência, tendem a biologizar e naturalizar a diferença. A deficiência, sob essa ótica, é vista como algo a ser corrigido, tratado ou amenizado, e não como uma forma legítima de estar no mundo. Essa lógica acaba por desconsiderar os fatores históricos, sociais e culturais que constituem os sujeitos e suas formas de

expressão. Ao tratar a deficiência exclusivamente como déficit, reforça-se uma visão centrada na falta, na incapacidade e na inadequação, em vez de valorizar as potencialidades, os modos alternativos de comunicação e aprendizagem e a riqueza da diversidade humana.

A Teoria Histórico-Cultural, com o uso dos aportes de Vigotski, oferece uma contraposição crítica a essa lógica. Para o autor, o desenvolvimento humano é sempre mediado pelas relações sociais e culturais, e a deficiência não deve ser reduzida à limitação biológica.

Adotar uma linguagem crítica e inclusiva é, portanto, um compromisso ético e político. É necessário que pesquisadores, educadores e profissionais da saúde repensem as palavras que utilizam, pois elas não apenas descrevem realidades, mas também as produzem.

Em suma, questionar o uso desses termos é uma etapa fundamental para desconstruir discursos capacitistas e construir uma sociedade em que todos os sujeitos, com ou sem deficiência, sejam reconhecidos em sua singularidade.

Nesse sentido, com base na produção acadêmica do GEPEI – Grupo de Estudos e Pesquisas em Educação Inclusiva, este estudo se torna relevante, pois o grupo tem direcionado suas pesquisas para indivíduos com síndromes raras em processo de inclusão escolar, abrangendo diferentes níveis e modalidades de ensino. Assim, o GEPEI tem se consolidado como uma referência nacional nos estudos sobre inclusão escolar e este estudo de mestrado é o primeiro a tratar essencialmente da Síndrome de Rett tanto no âmbito do GEPEI, quanto no âmbito do PPGE/CE/UFES³³.

³³Programa de Pós-Graduação/Centro de Educação/Universidade Federal do Espírito Santo.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo teve como objetivo investigar, à luz da Teoria Histórico-Cultural de Vigotski, a produção de conhecimento acerca da Síndrome de Rett. Partindo do reconhecimento da escassez de pesquisas voltadas à interface entre essa condição neurológica e a educação, procuramos identificar, analisar e interpretar como a Síndrome de Rett tem sido abordada em trabalhos acadêmicos no Brasil, especialmente teses e dissertações.

Em relação ao primeiro objetivo específico — *conhecer trabalhos acadêmicos que tratam da Síndrome de Rett* —, constatamos que há uma produção ainda incipiente sobre o tema, com poucos registros de teses e dissertações voltadas especificamente ao processo educacional de sujeitos com essa condição. A maioria dos materiais encontrados concentra-se em relatos e/ou estudos de caso, de caráter descritivo, com abordagens majoritariamente biomédicas ou assistencialistas. Essa escassez reforça a importância de ampliar os estudos sobre a temática, sobretudo sob perspectivas críticas e interdisciplinares.

No que se refere ao segundo objetivo — *compreender como os trabalhos encontrados abordam a Síndrome de Rett* —, observamos que, embora haja algumas iniciativas que buscam refletir sobre a inclusão escolar de crianças com Síndrome de Rett, ainda é tímida a presença de propostas pedagógicas fundamentadas em teorias do desenvolvimento que reconheçam esses sujeitos como participantes ativos do processo educativo. Frequentemente, essas crianças são percebidas como indivíduos que apresentam limitações severas, o que pode levar à sua marginalização em contextos escolares que não se organizam para acolher a diversidade humana em sua plenitude.

Ou seja, o levantamento bibliográfico revelou que, apesar do aumento gradual no número de estudos sobre a Síndrome de Rett, ainda há uma escassez de pesquisas que adotem uma abordagem educacional centrada no desenvolvimento humano e na inclusão escolar. A maioria das produções localizadas concentra-se em aspectos

clínicos e terapêuticos da síndrome, com predominância de enfoques biomédicos e psicológicos tradicionais.

Por fim, quanto ao terceiro objetivo — *estabelecer um diálogo entre os trabalhos encontrados e a Teoria Histórico-Cultural de Vigotski* — foi possível perceber que nenhuma das produções dialogam diretamente com os pressupostos vigotskianos. No entanto, ao analisarmos os conteúdos à luz da perspectiva histórico-cultural, destacamos o potencial transformador dessa abordagem, especialmente por compreender o desenvolvimento humano como um processo social e culturalmente mediado. Para Vigotski, a constituição da subjetividade e das funções psicológicas superiores depende das interações sociais, das mediações simbólicas e das condições culturais, elementos fundamentais para pensar a inclusão de sujeitos com deficiência, como os que vivem com a Síndrome de Rett.

Assim, reafirmamos que o desenvolvimento desses sujeitos não deve ser visto como determinado unicamente por barreiras biológicas, mas sim como um processo que pode ser ampliado e ressignificado a partir das experiências sociais e das práticas educativas que reconhecem o outro como legítimo interlocutor. O olhar da Teoria Histórico-Cultural, portanto, contribui significativamente para repensar a inclusão, deslocando o foco da limitação para a potencialidade do sujeito em processo de constituição.

Dessa forma, este trabalho não apenas evidencia uma lacuna na produção acadêmica, mas também convida à ampliação do debate e à construção de práticas pedagógicas fundamentadas em uma visão crítica e humanizadora do desenvolvimento humano. Espera-se que esta pesquisa possa contribuir para o fortalecimento de uma educação verdadeiramente inclusiva, na qual crianças com Síndrome de Rett tenham assegurado o direito à aprendizagem, ao convívio e à expressão de sua singularidade.

Ao articular os resultados do levantamento com os pressupostos vigotskianos, fica evidente a urgência de se deslocar o olhar da deficiência como ausência ou limitação individual para compreendê-la como um fenômeno socialmente mediado.

A Teoria Histórico-Cultural oferece um referencial teórico potente para pensar a aprendizagem e o desenvolvimento de sujeitos com a Síndrome de Rett, não a partir do que "falta", mas daquilo que pode ser potencializado nas relações, nos instrumentos culturais e nas práticas educativas intencionais.

Portanto, é fundamental ampliar o espaço da educação nas discussões acadêmicas sobre a Síndrome de Rett, bem como fomentar pesquisas na área educacional que tragam à tona práticas pedagógicas inclusivas, fundamentadas em concepções desenvolvimentistas e histórico-culturais. A escola deve ser compreendida como um espaço de mediação, onde cada sujeito, com suas singularidades, possa se constituir como ser social e histórico por meio da linguagem, da cultura e da convivência com o outro.

A Síndrome de Rett, conforme estabelece as situações clínicas, é uma condição neurológica rara, de base genética, que afeta predominantemente meninas e compromete significativamente a linguagem verbal, a motricidade e a interação social. Dentre os comportamentos característicos dessa síndrome, conforme os estudos apresentados, destaca-se o olhar expressivo, muitas vezes descrito por familiares e profissionais como a principal forma de comunicação da criança. Diante dos comprometimentos motores e linguísticos, o olhar torna-se um canal privilegiado de expressão, atenção conjunta e troca afetiva, e é nesse ponto que a teoria de Vigotski oferece importantes contribuições para uma compreensão mais profunda desse fenômeno.

Segundo Vigotski, o desenvolvimento humano é um processo histórico e social, mediado pela linguagem e pela interação com o outro. Para ele, as funções psicológicas superiores, como o pensamento, a memória voluntária e a atenção intencional, não emergem espontaneamente do organismo biológico, mas se desenvolvem nas relações sociais mediadas, sobretudo, pela linguagem. Nesse contexto, mesmo em situações de comprometimento verbal, como ocorre na Síndrome de Rett, é possível observar indícios de atividade simbólica e comunicativa, particularmente através do olhar.

O olhar, nesses casos, adquire função semiótica: ele aponta, escolhe, rejeita, responde. É uma forma de linguagem não-verbal que permite à criança interagir com o meio e participar, ainda que de maneira alternativa, de práticas sociais. Para Vigotski (1993) cada função no desenvolvimento cultural da criança aparece duas vezes: primeiro, no nível social, e depois, no nível individual; primeiro entre as pessoas (interpsicológico), e depois dentro da criança (intrapsicológico). O olhar, portanto, pode ser compreendido como uma mediação social que carrega intencionalidade e sentido, construído no espaço da interação com o outro.

Ainda que o sujeito com Síndrome de Rett apresente condições significativas, ele não é desprovido de consciência ou de possibilidades cognitivas. Ao contrário, dentro de uma perspectiva histórico-cultural, entende-se que o desenvolvimento não está determinado exclusivamente pela biologia, mas pelas possibilidades de mediação e interação oferecidas no ambiente social. Assim, o papel do outro é essencial como mediador desses processos, criando contextos comunicativos em que o olhar da criança seja reconhecido, interpretado e expandido como forma legítima de linguagem.

Além disso, a valorização do olhar como recurso expressivo e comunicacional também permite ressignificar a deficiência, deslocando o foco daquilo que está ausente (a fala, o movimento intencional das mãos, a escrita) para aquilo que pode ser desenvolvido por meio das relações sociais e da mediação simbólica. O olhar, nesse caso, torna-se uma ponte entre o mundo interno da criança e o mundo externo da cultura, permitindo-lhe apropriar-se de significados e participar do processo de constituição da subjetividade.

Dessa maneira, compreender o olhar das crianças com Síndrome de Rett a partir da teoria vigotskiana significa reconhecê-las como sujeitos ativos no processo de desenvolvimento, ainda que por caminhos atípicos. É assumir que a linguagem vai além da oralidade, e que o potencial humano se revela não apenas no que é convencional, mas também nas formas alternativas de comunicação e expressão que emergem nas relações sociais mediadas.

Por fim, destacamos que um dos estudos analisados utilizou a contação de histórias como estratégia de mediação afetiva, com o objetivo de fortalecer os vínculos entre cuidadores, pais, responsáveis e crianças com Síndrome de Rett. A narrativa foi adotada como um recurso sensível e significativo, capaz de promover a interação, estimular a expressão emocional e possibilitar formas de comunicação simbólica, ainda que não verbais, entre os sujeitos envolvidos no processo.

Na perspectiva da Teoria Histórico-Cultural proposta por Vigotski, a contação de histórias se revela uma prática extremamente potente, não apenas como recurso pedagógico, mas como ferramenta simbólica que contribui diretamente para a formação da consciência, da imaginação e da linguagem da criança.

Ao ouvir histórias, a criança é inserida em um processo simbólico e narrativo que amplia seu vocabulário, estimula a memória, mobiliza sentimentos e desperta a imaginação, aspectos que, segundo o autor, são fundamentais para o desenvolvimento do pensamento abstrato e do raciocínio lógico.

A imaginação, por sua vez, é concebida por Vigotski como um processo criador de grande importância na infância. Ao escutar uma história, a criança projeta sentidos, visualiza cenários, atribui intenções aos personagens e constrói mentalmente mundos possíveis. Esse exercício imaginativo não é algo meramente fantasioso ou lúdico: trata-se de uma atividade mental complexa, que participa ativamente da construção de novos conhecimentos e da formação de conceitos.

Além disso, a contação de histórias promove um espaço de intersubjetividade, no qual a criança interage com o outro. Essas interações são fundamentais para o processo de desenvolvimento na visão vigotskiana, pois é na relação com o outro que o sujeito se constitui e aprende. Ao escutar e contar histórias, a criança não apenas absorve conteúdos culturais, mas também elabora sentidos sobre o mundo, sobre si mesma e sobre as relações sociais que vivencia.

Em síntese, na teoria de Vigotski, a contação de histórias torna-se uma atividade formadora, que mobiliza múltiplas dimensões do desenvolvimento infantil:

linguagem, cognição, afetividade, imaginação e cultura. Ao escutar e se envolver com narrativas, a criança se apropria da cultura humana em sua forma mais simbólica.

Diante das considerações apresentadas, espera-se que os achados desta pesquisa não se encerrem em si mesmos, mas que sirvam de impulso para a ampliação de investigações no campo educacional sobre as síndromes raras, com ênfase na Síndrome de Rett. Acredita-se que este estudo possa contribuir de forma significativa para as práticas pedagógicas dos profissionais da educação, bem como para a atuação interdisciplinar de profissionais da área da saúde, fortalecendo a luta pela garantia dos direitos das pessoas com deficiência e promovendo uma perspectiva inclusiva, crítica e humanizada.

REFERÊNCIAS

ALBERTS, B. *et al.* **Biologia molecular da célula**. Porto Alegre: Artes Médicas, 1994.

AMOROSINO, C. **Estudo do olhar com intenção comunicativa e funções cognitivas de meninas com Síndrome de Rett**. 2006. Dissertação (Mestrado em Distúrbios do Desenvolvimento) – Universidade Presbiteriana Mackenzie, São Paulo, 2006.

ARAÚJO, M. P. M. **Assim como as borboletas: Bianca e a Síndrome de Turner**. 167f. Tese (Doutorado em Educação) – Universidade Federal do Espírito Santo, Centro de Educação, Vitória-ES, 2020.

BERARDINELI, F. M. P. **Investigação do padrão de rastreamento ocular em um grupo de pacientes com Síndrome de Rett**. 2016. Dissertação (Mestrado em Distúrbios do Desenvolvimento) – Universidade Presbiteriana Mackenzie, São Paulo, 2016.

BRASIL. **Projeto de Lei nº 3.669, de 1º de agosto de 2023**. Institui o mês de outubro como o Mês de Conscientização da Síndrome de Rett. Diário do Congresso Nacional, Brasília, DF, 2 ago. 2023. Disponível em: <https://legis.senado.leg.br/sdleg-getter/documento?dm=9416040&disposition=inline>. Acesso em: 30 jun. 2025.

BRASIL. **Ministério da Saúde. 11ª revisão da Classificação Internacional de Doenças será implementada no Brasil até 2027**. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2025/janeiro/11a-revisao-da-classificacao-internacional-de-doencas-sera-implementada-no-brasil-ate-2027?utm_source=chatgpt.com. Acesso em: 11 ago. 2025.

BRAGA, L. V. S.; FERRARI, M. F. A brincadeira como processo de mediação e o desenvolvimento psicointelectual. **Vigotski teoria e prática**. In: DRAGO, R.; BRAGA, L. V. S. (Orgs). Rio de Janeiro: Wak Editora, 2020. p. 73-89.

BRAVO, D. O. M.; PEROVANO, M. O. Mediação pedagógica e zona de desenvolvimento iminente. **Vigotski teoria e prática**. In: DRAGO, R.; BRAGA, L. V. S. (Orgs). Rio de Janeiro: Wak Editora, 2020. p. 107-124.

CARNEIRO, M. S. **A deficiência intelectual como produção social: reflexões a partir da abordagem histórico-cultural**. 37ª Reunião Nacional da ANPEd – 04 a 08 de outubro de 2015, UFSC – Florianópolis. Disponível em: <http://37reuniao.anped.org.br/wp-content/uploads/2015/02/Trabalho-GT15-4079.pdf>. Acesso em: 04 out. 2024.

CURY, C. R. J. Educação inclusiva como direito. In: VICTOR S. L.; OLIVEIRA, I. M. (Orgs). **Educação Especial: políticas e formação de professores**. Marília: ABPEE, 2016, p. 17-45.

DRAGO, R. **Síndromes: conhecer, planejar e incluir**. 3.ed. Rio de Janeiro: Wak Editora, 2019.

DSM-IV-TR - **Associação Americana de Psiquiatria**. Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais. 4a ed. Dornelles C, tradutora. Porto Alegre: Artmed; 2002.

ESPÍRITO SANTO. Secretaria da Educação. **Relatórios gerenciais – dados estatísticos**. SEDU, [s.d.]. Disponível em: <https://sedu.es.gov.br/dadoseducacionais/relatorios-gerenciais-dados-estatisticos>. Acesso em: 20 jun. 2025.

FALCHEK, S. J. **Síndrome de Rett**. MD, Nemours/Alfred I. duPont Hospital for Children. Disponível em: <https://www.msmanuals.com/pt/profissional/pediatria/anomalias-neurol%C3%B3gicas-cong%C3%AAnitas/s%C3%ADndrome-de-rett>. Acesso em: 23 out. 2024.

FELIX, A. M. P. **Estereotípias motoras: sintoma ou linguagem?** Dissertação (Mestrado em Psicologia) – Universidade Católica de Pernambuco, Recife, 2020. Disponível em: Biblioteca Digital de Teses e Dissertações (BDTD).

FREITAS, M. T. A. **Vygotski & Bakhtin**. Juiz de Fora, Minas Gerais: Ática, 2000.

GESELL, A. **A criança dos 0 aos 5 anos**. Tradução de Cardigos dos Reis. São Paulo: Martins Fontes, 1999. 177 p.

GIL, A. C. **Como elaborar projetos de pesquisa**. 4. ed. São Paulo: Atlas, 2002.

GÓES, M. C. R. de. As contribuições da abordagem histórico-cultural para a pesquisa em educação especial. In: BAPTISTA, C. R.; CAIADO, K. R. M.; JESUS, D. M. de (Orgs). **Educação Especial: diálogo e pluralidade**. Porto Alegre: Editora Mediação, 2008. p. 37- 46.

INEP – INSTITUTO NACIONAL DE ESTUDOS E PESQUISAS EDUCACIONAIS ANÍSIO TEIXEIRA. **Matrículas na educação especial chegam a mais de 1,7 milhão**. Gov.br, Brasília, 1º jul. 2024. Disponível em: <https://www.gov.br/inep/pt-br/assuntos/noticias/censo-escolar/matriculas-na-educacao-especial-chegam-a-mais-de-1-7-milhao>. Acesso em: 20 jun. 2025.

LEWIS, J.; WILSON, D. **Caminhos para a aprendizagem na Síndrome de Rett**. Tradução de Silvana Santos. São Paulo: Memnon, 1999.

LOPES, P. C. **Educação, Sociologia da Educação e Teorias Sociológicas Clássicas: Marx, Durkheim e Weber**. BOCC, 2012. p. 1-12. Disponível em: <https://www.bocc.ubi.pt/pag/lopes-paula-educacao-sociologia-da-educacao-e-teorias-sociologicas.pdf>. Acesso em: 18 out. 2024.

HAGBERG, B. **Clinical Manifestations and stages of Rett Syndrome**. Mental Retardation developmental disabilities Research Reviews. v.8, 2002.

HAGBERG, B. Witt Engerstroöm. **Rett syndrome**: a suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence. AmJ Med Genet Suppl; 1:47–59, 1986.

NAHIM, M. J. S. **Caracterização clínica, eletroencefalográfica e do genótipo de pacientes portadores de Síndrome de Rett acompanhados no ambulatório de neurogenética do hospital das clínicas da UFMG**. Minas Gerais, 2014.

MAMEDE, A. L. G. Z. **Monitoramento da frequência cardíaca em meninas com Síndrome de Rett**: indicadores para melhoria da qualidade de vida de cuidadores. Tese (Doutorado em Ciências da Saúde) – Universidade de Mogi das Cruzes, Mogi das Cruzes, 2020.

MARX, K. **Manuscripts de 1844**. Paris, Editions Sociales, 1972.

MELO, V.C.G. **Caracterização molecular de pacientes diagnosticados clinicamente com síndrome de rett no estado do Pará**. Universidade Federal do Pará, Belém-PA, 2023.

MONTEIRO, C. B. de M. **Habilidades funcionais e necessidade de assistência na Síndrome de Rett**. Tese (Doutorado em Medicina) – Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, 2007.

OLIVEIRA, M. K. **Vygotsky**: aprendizado e desenvolvimento, um processo sócio-histórico. São Paulo, Scipione, 1993.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. **CID-10 Classificação Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde**, 10ª revisão. São Paulo: Universidade de São Paulo, 1997.

PADILHA, A. M. L. **Escritos Pedagógicos**: a teoria histórico-cultural, a pedagogia histórico-crítica e a educação para todos. 1. ed. – Rio de Janeiro: E-papers, 2022.

PAULO NETTO, J. **Introdução ao estudo do método de Marx**. São Paulo, SP: Expressão Popular, 2011.

PINO, A. Processos de significação e constituição do sujeito. **Temas em Psicologia**, Ribeirão Preto, v. 1, n. 1, abr. 1993.

- REGO, T. C. **Vygotsky**: uma perspectiva histórico-cultural da educação. Petrópolis, RJ: Vozes, 1995. (Educação e Conhecimento).
- SANTOS, J. G. M. dos. **Construção de um site para alunos com Síndrome de Rett**: Orientação de Práticas Pedagógicas Inclusivas na educação infantil. Dissertação (Mestrado em Educação) – Universidade Federal Fluminense, Niterói, 2019.
- SCHWARTZMAN, J. S. *et al.* Síndrome de Rett: artigo de revisão. **Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento**, São Paulo, v.13, n.2, p. 22-34, 2013.
- SCHWARTZMAN, J.S. **Síndrome de Rett**. Rev. Bras. Psiquiatr., v. 25, n. 2, 2003.
- SCHARTZMAN, J.S; SOUZA, A.M.C; FAIWICHOW, G; HERCOWITZ, L.H. **Fenótipo Rett em paciente com cariótipo XXY relato de caso**. Arq Neuropsiquiatr. v.56, n.4, 1998.
- THE RETT SYNDROME DIAGNOSTIC CRITERIA WORK GROUP. Diagnostic Criteria for Rett Syndrome. **Ann Neurol**. v.23, 1988.
- TREVARTHEN, C.; BURFORD, B. Early infant intelligence and Rett syndrome. In: KERR, A.; WITT-ENGERSTRÖM, I. (Org.). **Rett disorder and the developing brain**. London: Oxford University Press, 2001.
- VELLOSO, R. L. **Reconhecimento dos conceitos de forma, cor, tamanho e posição em 10 crianças com Síndrome de Rett**. Dissertação (Mestrado em Distúrbios do Desenvolvimento) – Universidade Presbiteriana Mackenzie, São Paulo, 2007.
- VIGOTSKI, L. S. **Pensamento e linguagem**. 2. ed. São Paulo: Martins Fontes, 1993.
- VIGOTSKI, L. S. **Fundamentos da defectologia (Obras escogidas) volume V**. Visor. Madrid, 1997.
- VIGOTSKI, L. S. História del Desarrollo de las Funciones Psíquicas Superiores. In: VYGOTSKI, L. S. **Obras Escogidas**. Tomo III. Madri: Visor/MEC. 1995.
- VIGOTSKI, L. S. **A construção do pensamento e da linguagem** / L. S. Vigotski; tradução Paulo Bezerra. São Paulo: Martins Fontes, 2000.
- VIGOTSKI, L. S. **Psicologia pedagógica**. São Paulo: Martins Fontes, 2001.
- VIGOTSKI, L.S. **A formação social da mente**. São Paulo, Martins Fontes, 1984.
- VIGOTSKI, L. S. **Sete aulas sobre os fundamentos da pedologia**. Tradução e organização de Zoia Prestes e Elizabeth Tunes. Rio de Janeiro: E-papers, 2018.

VIGOTSKI, L.S. **Obras Completas - Tomo Cinco**; Fundamentos de Defectologia. / Tradução do Programa de Ações Relativas às Pessoas com Necessidades Especiais (PEE); revisão da tradução por Guillermo Arias Beatón. — Cascavel, PR: EDUNIOESTE, 2019. 488 p

VIGOTSKI, L. S. **Problemas da defectologia** v1 / Organização e edição, tradução e revisão técnica de Zoia Prestes e Elizabeth Tunes. – 1ed. –São Paulo: Expressão Popular, 2021. 239p.

XAVIER, J. S. **Indicadores de vocabulário receptivo de meninas com Síndrome de Rett com o uso de equipamento de rastreo ocular**. Dissertação (Mestrado em Distúrbios do Desenvolvimento) – Universidade Presbiteriana Mackenzie, São Paulo, 2020.

YOUNG, D. *et al.* **The relationship between MECP2 mutation type and health status and service use trajectories over time in a Rett syndrome**. Research in Autism Spectrum Disorders. v. 5, 2011.