

**UNIVERSIDADE DO SAGRADO CORAÇÃO**

**SARA ANGÉLICA MARTINS ÁVILA**

**A B C DOWN: UMA CARTILHA PARA PROFISSIONAIS  
DA SAÚDE, EDUCADORES, FAMILIARES E  
SOCIEDADE**

BAURU  
2016

**SARA ANGÉLICA MARTINS ÁVILA**

**A B C DOWN: UMA CARTILHA PARA PROFISSIONAIS  
DA SAÚDE, EDUCADORES, FAMILIARES E  
SOCIEDADE**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Centro de Ciências da Saúde, da Universidade do Sagrado Coração, como parte dos requisitos para obtenção do título de Biomédica, sob orientação da Profa. Dra. Marilanda Ferreira Bellini.

BAURU  
2016

A958a

Ávila, Sara Angélica Martins

A B C Down: Uma cartilha para profissionais da saúde, educadores, familiares e sociedade / Sara Angélica Martins Ávila. -- 2016.

34f. : il.

Orientadora: Profa. Dra. Marilanda Ferreira Bellini.

Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Biomedicina) - Universidade do Sagrado Coração - Bauru - SP

1. Síndrome de Down. 2. Cromossomopatia. 3. Cromossomo 21. 4. Trissomia. 5. Integração social. I. Bellini, Marilanda Ferreira. II. Título.

**SARA ANGÉLICA MARTINS ÁVILA**

**A B C DOWN: UMA CARTILHA PARA PROFISSIONAIS DA SAÚDE,  
EDUCADORES, FAMILIARES E SOCIEDADE.**

Trabalho de Conclusão do Curso apresentado ao Centro de Ciências da Saúde, da Universidade do Sagrado Coração, como parte dos requisitos para obtenção do título de Biomédica, sob orientação da Profa. Dra. Marilanda Ferreira Bellini.

Banca examinadora:

---

Ma. Thais Francini Garbieri  
HRAC – USP

---

Profa. Dra. Marilanda Ferreira Bellini  
Universidade do Sagrado Coração – USC (Orientadora)

Bauru, 21 de novembro de 2016

Dedico este trabalho a todas as pessoas que dedicaram suas vidas a descobrir métodos e os melhores tratamentos para que portadores de Síndrome de Down conquistassem sua independência.

## **AGRADECIMENTOS**

Agradeço primeiramente a Deus por me dar a oportunidade e as ferramentas para trabalhar com o que sempre sonhei.

Aos meus pais por terem acreditado no meu sonho e investido nele de todas as formas que conseguiram, não só financeiramente, como também, emocionalmente, me apoiando e encorajando nas horas difíceis.

A todos os docentes, minha gratidão por todos os momentos de paciência e dedicação.

E a todos os familiares e amigos que me ajudaram direta ou indiretamente nesta jornada, deixo o meu muito obrigada.

“Não é preciso muita coisa para mudar a vida, basta só um cromossomo, no entanto não se pode deixar o cromossomo mudar o amor que devemos sentir pelo próximo.”

(Karl Marx Valentim Santos)

## RESUMO

O presente trabalho foi desenvolvido com o objetivo de informar a familiares de pessoas com de Síndrome de Down sobre a importância do acompanhamento de uma equipe multidisciplinar e um tratamento eficaz para inserção deste na sociedade. A Síndrome de Down consiste na aneuploidia mais conhecida entre a espécie humana, a trissomia do cromossomo 21. Esta Síndrome afeta diretamente no atraso do aprendizado do portador, em todos os seus aspectos cognitivos. A partir da confirmação do diagnóstico, uma equipe multidisciplinar é indicada através do pediatra e da equipe de aconselhamento genético aos pais. Esta equipe trabalhará juntamente com a família da criança diagnosticada, com o objetivo de estimular seus sentidos físicos e mentais. O trabalho da equipe multidisciplinar, associado ao trabalho de médicos especializados nas doenças que podem ser expressas nesta Síndrome (ex. cardiopatias), geram um tratamento e apoio adequado ao indivíduo. Estudos revelam que com a base familiar adequada, aproximadamente 75% dos indivíduos com Síndrome de Down conquistarão sua autonomia na idade adulta, podendo exercer seus direitos de vida civil com igualdade as demais pessoas.

**Palavras-chave:** Síndrome de Down. Cromossomopatia. Cromossomo 21. Trissomia. Integração social.



## **ABSTRACT**

The present work was developed with the objective of informing the relatives of people with Down syndrome on the importance of the monitoring of a multidisciplinary team and an effective treatment on carrier insertion into society. Down syndrome is the aneuploidy more known among the human species, the trisomy of chromosome 21. This syndrome affects directly the carrier learning delay, in all their cognitive. From the confirmation of the diagnosis, a multidisciplinary team is indicated by the pediatrician and the team of genetic counseling to parents. This team will work together with the family of the child diagnosed, with the goal of stimulating your physical and mental senses. The multidisciplinary team work, associated with the work of doctors specialized in diseases that can be expressed in this syndrome (e.g. heart defects), generate a treatment and adequate support to the individual. Studies show that with the base proper, approximately 75% family of carriers will conquer their autonomy in adulthood, and may exercise their rights to civilian life with equal others.

**Key words:** Down syndrome. Chromosomal disorders. Chromosome 21. Trisomy. Social integration.

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO</b> .....	<b>9</b>
<b>2 JUSTIFICATIVA</b> .....	<b>11</b>
<b>3 OBJETIVOS</b> .....	<b>12</b>
3.1 <i>Objetivo Geral</i> .....	12
3.2 <i>Objetivos Específicos</i> .....	12
<b>4 MATERIAL E MÉTODOS</b> .....	<b>12</b>
4.1 <i>Estudo Exploratório</i> .....	12
<b>5 REVISÃO DE LITERATURA</b> .....	<b>12</b>
5.1 <i>Conceitos</i> .....	12
5.2 <i>Bases da Hereditariedade</i> .....	14
5.2.1 <i>Divisão celular</i> .....	14
5.2.2 <i>Reprodução</i> .....	17
5.2.3 <i>Comparação entre hereditariedade e congênito</i> .....	19
5.3.1 <i>Síndrome De Down</i> .....	20
5.3.1.1 <i>A História da Síndrome de Down</i> .....	20
5.3.1.2 <i>Estudo Genético</i> .....	22
5.3.1.3 <i>Características Fenotípicas</i> .....	28
5.3.1.4 <i>Diagnóstico</i> .....	29
5.3.1.5 <i>Tratamento e Equipe Multidisciplinar</i> .....	30
5.3.1.6 <i>Portador de Síndrome de Down e sua inserção na Sociedade</i> .....	32
<b>6. A LEI DA INCLUSÃO</b> .....	<b>32</b>
<b>7. CONCLUSÃO</b> .....	<b>33</b>
<b>REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS</b> .....	<b>37</b>

## 1 INTRODUÇÃO

Sabe-se que o ser humano é constituído por células somáticas e germinativas, que sofrem divisões no processo de mitose e meiose, respectivamente, conseqüentemente formando um indivíduo único. Estas células somáticas possuem em sua constituição um núcleo que guarda o genoma. Este, por sua vez, é constituído de 46 cromossomos que são arranjados em 23 pares. Em alguns processos de divisão estes pares são divididos incorretamente, gerando assim, uma célula defeituosa, e causando as anomalias cromossômicas.

A Síndrome de Down é uma anomalia cromossômica caracterizada pela trissomia do cromossomo 21, ou seja, ao invés do genoma ser constituído por 46 cromossomos, o genoma apresenta 47, devido à formação de um trio no que seria um par de cromossomos 21. A síndrome recebe esse nome graças ao médico britânico que a descreveu pela primeira vez. John Langdon Down foi conhecido por tratar de crianças com doenças mentais. Em seu trabalho, descreve crianças portadoras da seguinte maneira:

A grande família Mongólica apresenta numerosos representantes e pretendo neste artigo chamar a atenção para o grande número de idiotas congênitos que são Mongóis típicos. O seu aspecto é tão marcante que é difícil acreditar que são filhos dos mesmos pais... O cabelo não é preto, como em um mongol típico, mas de cor castanha, liso e escasso. A face achatada e larga. Os olhos posicionados em linha oblíqua, com cantos internos afastados. A fenda da pálpebra é muito curta. Os lábios são grossos, com fissuras transversais. A língua é grande e larga. O nariz pequeno. A pele, ligeiramente amarelada e com elasticidade deficiente. É difícil acreditar que se trate de um europeu, mas com a frequência que estas características são observadas, não há dúvida de que estes aspectos étnicos se tratem de degeneração. O tipo de idiotia Mongólica ocorre em mais de 10% dos casos que tenho observado. São sempre idiotas congênitos e nunca resultam de acidentes após a vida uterina. Eles são, na maioria, exemplos de degeneração originada de tuberculose nos pais. (DOWN, 1866, p.2, tradução do autor).

Com o tempo o termo “mongolismo” foi instinto por ser considerado de origem pejorativa.

A capacidade intelectual de um portador de Síndrome de Down tem sido subestimada desde os primórdios, colocando-os como “incapazes” de levarem uma vida

normal. Além disso, pode estar associada a essa Síndrome uma sequência de complicações clínicas, entre elas podemos citar: problemas de visão, auditivos, hipotonia, cardiopatia congênita, distúrbios da tireóide e problemas neurológicos. Estes fatores, entre outros, levavam a trissomia a ser fatal se considerarmos que até 75% dos casos não chegam a nascer.

Atualmente, devido aos progressos na área da saúde e na qualidade dos procedimentos destinados a esta população (dando ênfase em cirurgias cardíacas), podemos observar um aumento na expectativa de vida dos portadores. Tudo indica que tratamentos precoces como terapias psicológicas, fisioterapia e fonoterapia, proporcionam uma melhora no desenvolvimento. Alguns relatos indicam que um acompanhamento adequado e o interesse dos familiares em conhecer a síndrome e procurar os melhores recursos para o tratamento, podem ajudar na formação de um adulto mais confiante e com um nível cognitivo e social incrível.

## **2 JUSTIFICATIVA**

Pode-se observar, na literatura, muitos estudos que colaboram para o esclarecimento, de forma geral, sobre a Síndrome de Down. Entretanto, muitas pessoas ao se depararem com uma criança portadora em sua família encontram-se perdidas e podem desenvolver uma certa resistência para procurar a ajuda necessária. Este trabalho visa dar o esclarecimento necessário, utilizando uma abordagem simples, com base nas dúvidas e dificuldades mais frequentes enfrentadas por esses familiares.

### **3 OBJETIVOS**

#### **3.1 *Objetivo Geral***

O trabalho tem como principal objetivo orientar sobre a importância do tratamento e da interação família/profissional da saúde, para um melhor desenvolvimento da criança com Síndrome de Down.

#### **3.2 *Objetivos Específicos***

Realizar um levantamento bibliográfico sobre Síndrome de Down, contendo os principais fatores da síndrome, desde sua patogênese até as influências em aspectos motores e mentais no desenvolvimento da criança sindrômica.

Informar profissionais de saúde, educadores, familiares e sociedade em geral sobre aspectos genéticos, diagnóstico, tratamento e inserção de portadores de Síndrome de Down na sociedade.

### **4 MATERIAL E MÉTODOS**

Estudo exploratório, com a realização de pesquisa bibliográfica em fontes secundárias, tanto físicas, quanto virtuais, utilizando as palavras-chave: Síndrome de Down, cromossomopatia, cromossomo 21, histórico, trissomia, hereditariedade, integração social. As bases de dados utilizadas foram Scielo, Google Acadêmico, Lilacs, Periódicos CAPES, no período de março à outubro de 2016.

### **5 REVISÃO DE LITERATURA**

#### **5.1 *Conceitos***

Todos os conceitos listados nesta seção foram extraídos do Glossário livro Fundamentos de Genética (SNUTAD; SIMMONS, 2012).

Ácido desoxirribonucleico (DNA): Material genético portador de informação que constitui os genes. O DNA é uma macromolécula composta de uma cadeia longa de desoxirribonucleotídeos ligados por uniões fosfodiéster. Cada desoxirribonucleotídeo contém um grupo fosfato, um açúcar e cinco carbonos 2-desoxirribose e uma base contendo nitrogênio. (p. 851)

Cromossomos: Corpos nucleoprotéicos de coloração escura que são observados nas células durante divisão. Cada cromossomo leva uma disposição linear de genes. (p. 851)

Cariótipo: A constituição cromossômica de uma célula ou um indivíduo; cromossomos dispostos por ordem e tamanho e de acordo com a posição do centrômero; também, a fórmula abreviada da constituição cromossômica, tal como 47, XX + 21 para trissomia do 21 humana. (p. 849)

Meiose: O processo pelo qual o número de cromossomos de uma célula reprodutiva se torna reduzido à metade do número diplóide ( $2n$ ) ou somático; resulta na formação de gametas em animais ou de esporos em plantas; fonte importante de variabilidade por recombinação. (p. 857)

Gameta: Uma célula reprodutiva madura masculina ou feminina (espermatozoide ou oócito). (p. 854)

Fertilização: A fusão de um gameta masculino (espermatozoide) com um gameta feminino (oócito) para formar um zigoto. (p. 854)

Síndrome: Um grupo de sintomas que ocorrem juntos e representam uma determinada doença. (p. 863)

## **5.2 Bases da Hereditariedade**

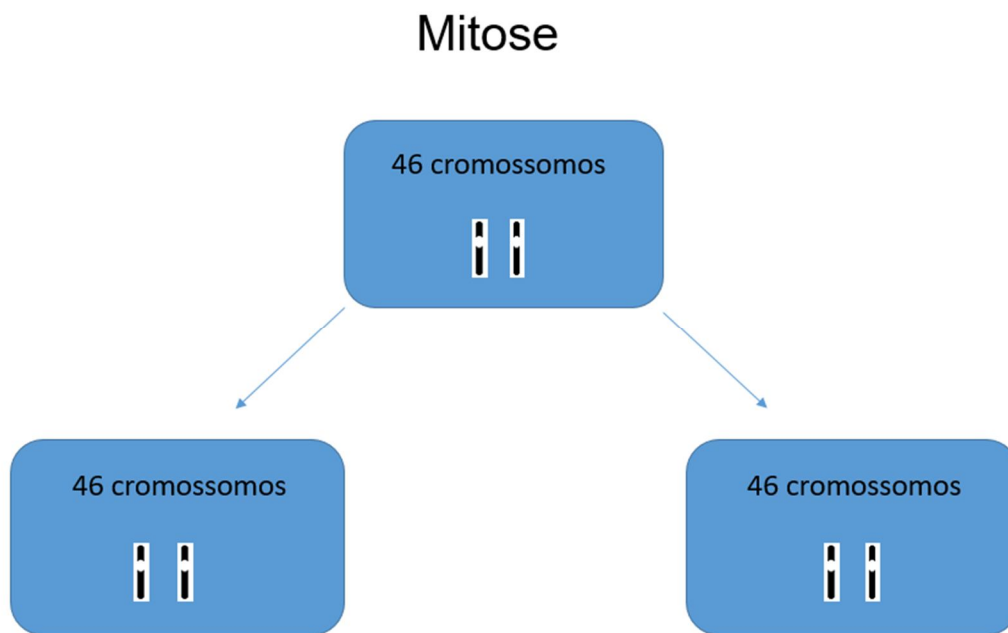
A sobrevivência da espécie humana depende da transmissão de informações extremamente necessárias para que suas características se repitam de gerações em gerações. Para François Jacob, “Um organismo nunca é mais do que uma transição, um estágio entre o que foi e o que será. A reprodução constitui simultaneamente a sua origem e o seu fim, a causa e a finalidade.” (JACOB, 2001, p. 21).

### **5.2.1 Divisão celular**

A divisão celular acontece através de dois processos denominados mitose e meiose. Excluindo as células germinativas, ou também gametas, todas as demais células encontradas no corpo humano são constituídas de 46 cromossomos, que se dividem em 23 pares. Estas células se reproduzem através do processo de mitose. Ao decorrer o processo de mitose, a célula progenitora (chamada célula parental, ou célula-mãe) duplica seu material. Dessa célula progenitora são produzidas duas células-filhas, cada uma contendo 46 cromossomos em seus exemplares. (STRAY-GUNDERSEN, 2009, p.5) (Figura 1).



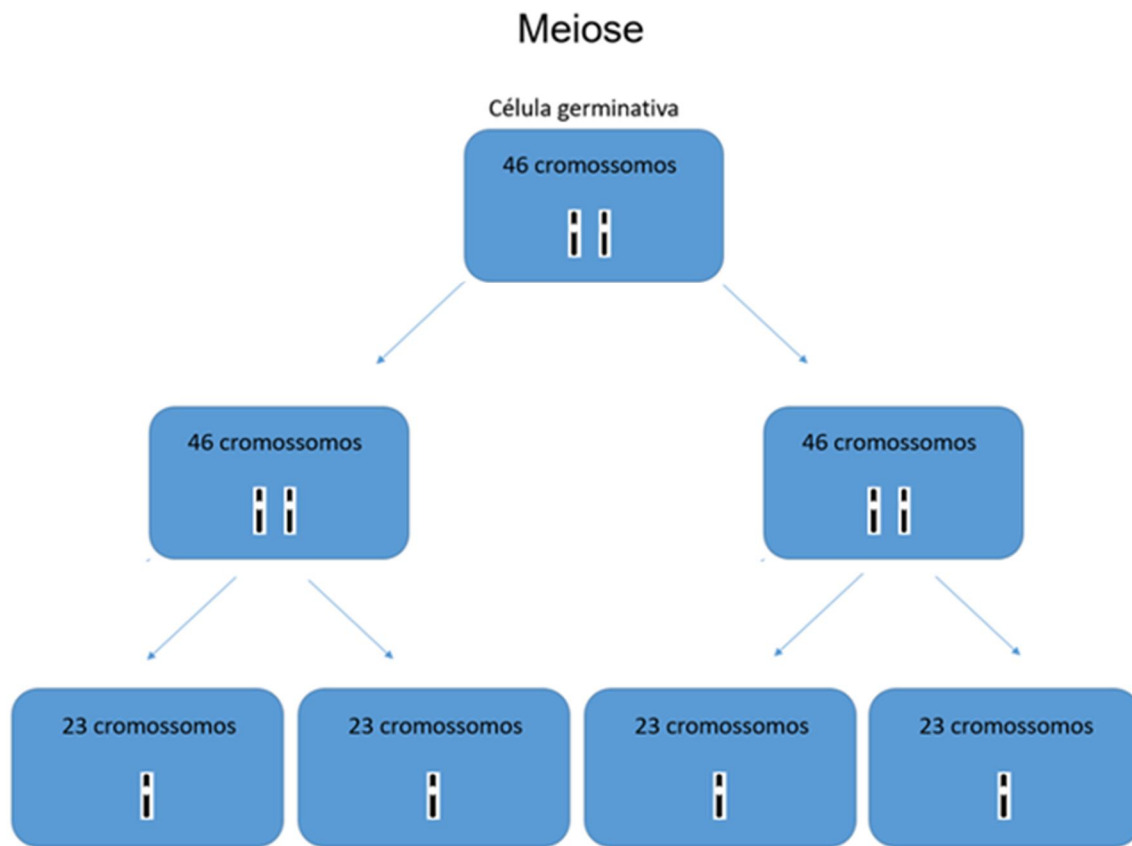
Figura 1: Processo de Mitose



Fonte: Elaborado pelo autor, modificado de STRAY-GUNDERSEN, 2009, p.5

Já os gametas (oócitos e espermatozoides) são originados por um processo de divisão celular chamado de meiose. Isso se deve à maturação inicial de células germinativas que os originam. “[...] os gametas, resultantes da meiose, tem apenas um cromossomo de cada tipo, 23 ao todo (número haplóide) e não 46 (número diplóide) como as células germinativas que lhes deram origem.” (OTTO, 2004, p. 12). (Figura 2)

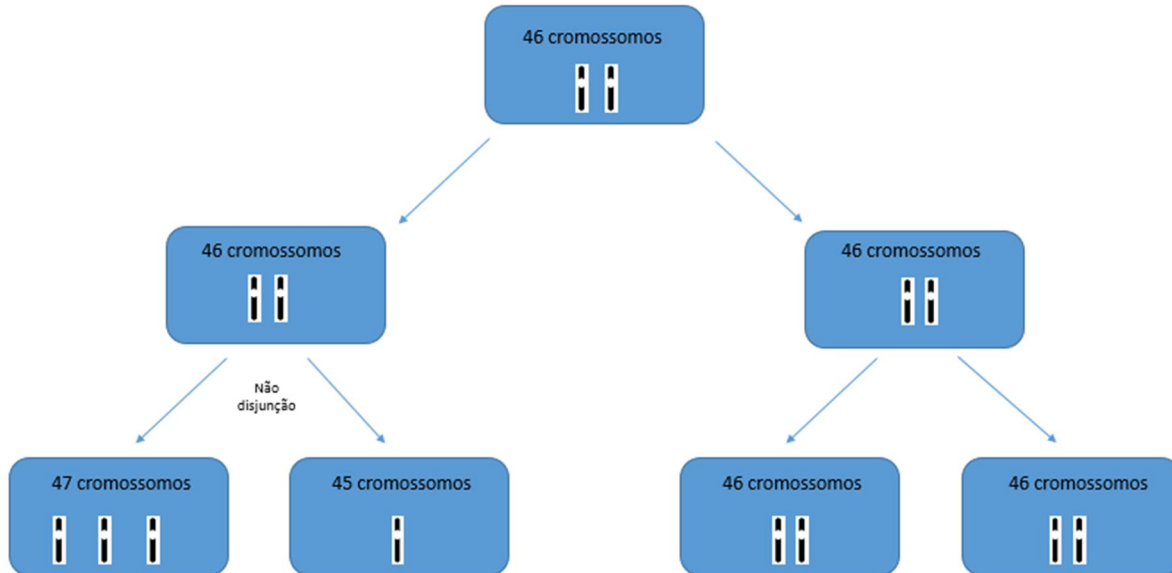
Figura 2: Processo de Meiose



Fonte: Elaborado pelo autor, modificado de STRAY-GUNDERSEN, 2009, p.5

“Ocasionalmente, os cromossomos podem sofrer algumas alterações durante os processos mitóticos e meióticos, resultando em anormalidades cromossômicas.” (PASTERNAK, 2002). A partir da célula germinativa inicial com 46 cromossomos, pode acontecer um erro durante as divisões mitóticas subsequentes, onde a cromátide de um dos cromossomos de determinado par de homólogos em vez de se moverem para lados opostos durante a anáfase, não se separam e migram juntas para o mesmo polo (OTTO, 2004, p. 10). “A anormalidade cromossômica clinicamente significativa é a aneuploidia (número anormal de cromossomos devido a um exemplar extra ou inexistente).” (NAKADONARI, et al, 2013, p. 6). (Figura 3)

Figura 3: Não disjunção durante a mitose.

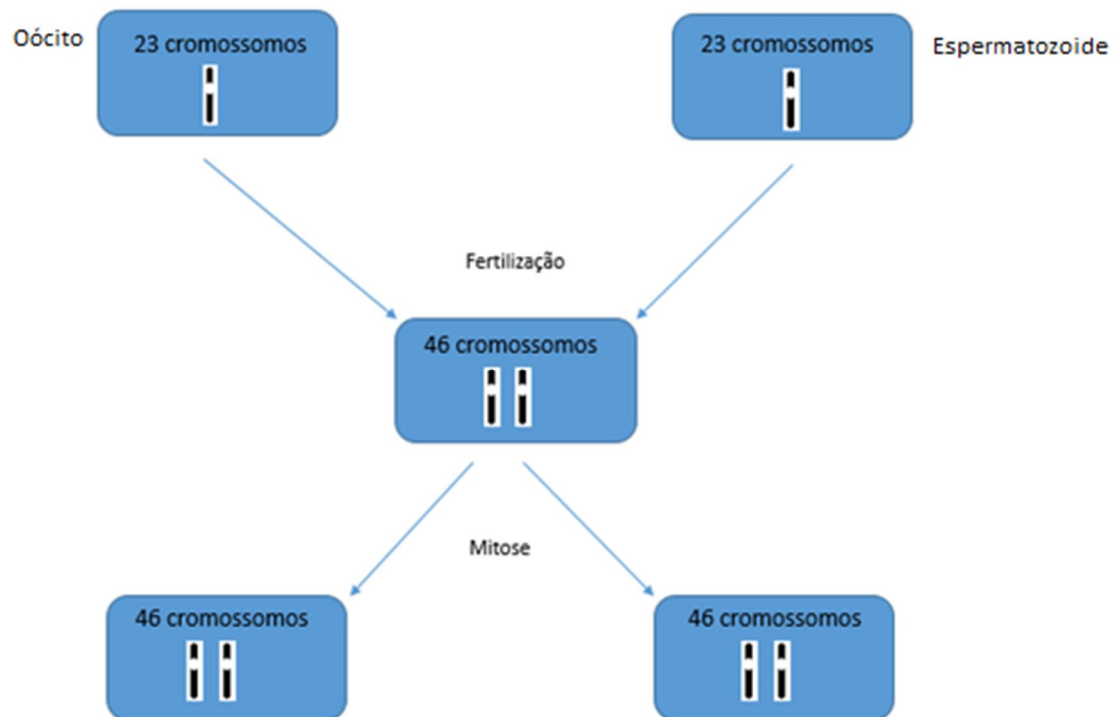


Fonte: Elaborado pelo autor.

### 5.2.2 Reprodução

“Existem dois tipos de gametas que são diferentes quanto à forma e à função: geralmente um deles é pequeno e móvel - trata-se do gameta masculino, chamado espermatozoide – enquanto que o outro é grande e imóvel – é o gameta feminino, denominado ócito.” (LIMA, 1996, p. 7). Apesar de múltiplos espermatozoide estarem presentes no local, a penetração de um único deles desencadeia uma barreira de proteção no ócito de maneira que os demais são incapacitados de penetrar. Após a fecundação (união do gameta masculino com o gameta feminino), os cromossomos do zigoto diplóide replicam-se por mitoses subsequentes. (THOMPSON, 2008, p. 26) (Figura 4).

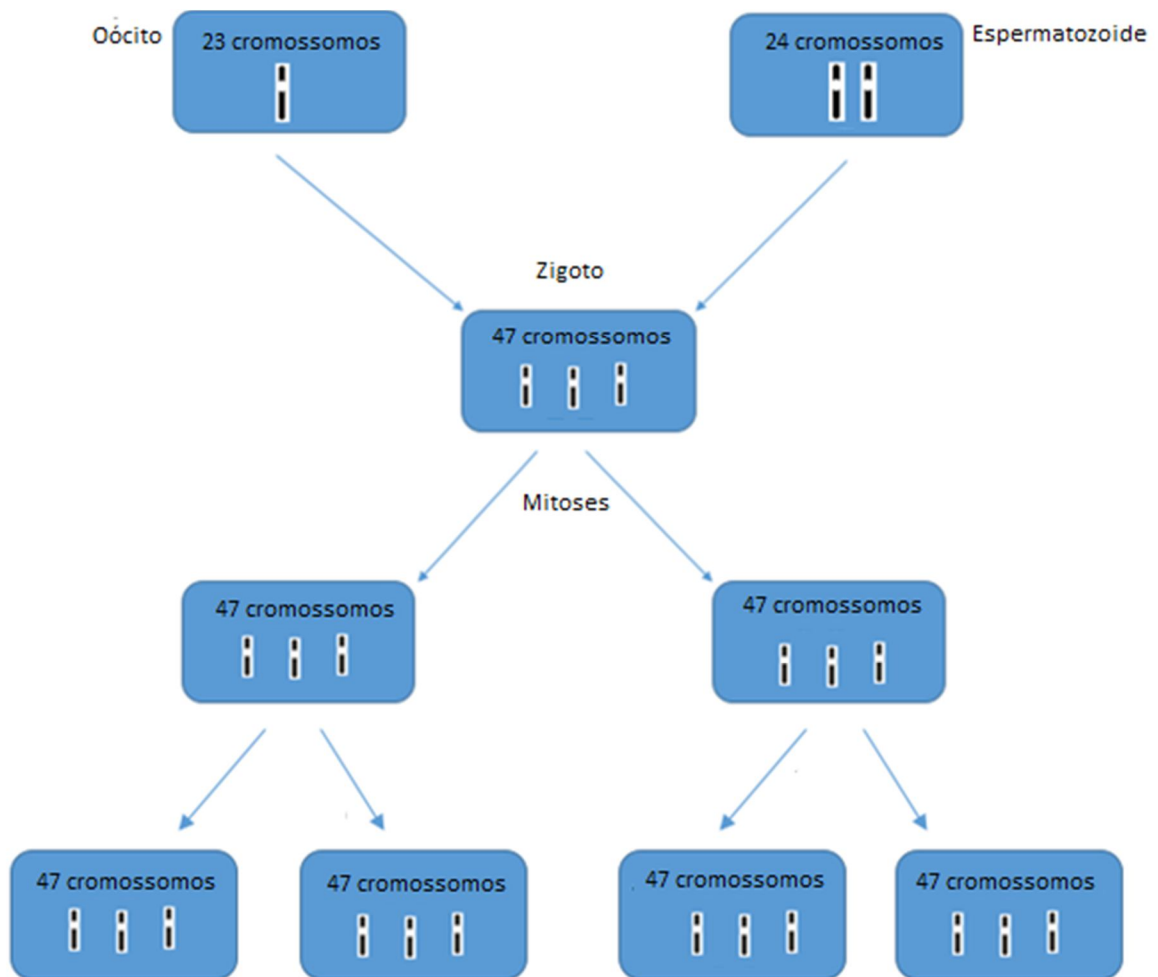
Figura 4: Fecundação.



Fonte: Elaborado pelo autor.

Um cromossomo autossômico a mais ou também a conhecida trissomia (três em vez do par normal de um cromossomo) é a aneuploidia mais conhecida nos seres humanos. O tipo mais comum desta condição humana viável é a síndrome de Down, resultante de uma não-disjunção meiótica do par cromossômico 21 (THOMPSON et al., 1993) (Figura 5).

Figura 5: Exemplo da ocorrência de embrião com aneuploidia.



Fonte: Elaborado pelo autor.

### 5.2.3 Comparação entre hereditariedade e congênito

A hereditariedade é caracterizada pela transmissão de características dos genitores para a prole, ou seja, é a semelhança entre indivíduos relacionados por descendência, o popular “cara de um focinho do outro”. “Os 10 trilhões de células encontradas no corpo humano derivaram de uma única célula e apresentam exatamente o mesmo conteúdo cromossômico e genético.” (CONSOLARO, 2004, p.81). Com o decorrer do desenvolvimento do embrião, algumas características serão

expressas. Estas características são conhecidas como congênitas. Entretanto, o termo “congenito” tem como significado “presente desde o nascimento; não necessariamente genético” (THOMPSON, 2008, p. 468). Ou seja, algumas alterações produzidas de forma orgânica, ou até mesmo ambientais, pode causar uma anomalia no ser que está em desenvolvimento. Expressando assim uma característica congênita, não hereditária.

### **5.3.1 Síndrome De Down**

A Síndrome de Down “é um conjunto de sinais e sintomas que caracterizam um atraso no desenvolvimento das funções motoras e mentais” (NASCIMENTO, 2006, p. 1).

#### **5.3.1.1 A História da Síndrome de Down**

A Síndrome de Down teve sua primeira aparição na antiguidade, onde artistas a descreviam em seu trabalhos de maneira equivocada. Esses trabalhos apresentavam crianças retardadas e sem capacidade nenhuma de desenvolvimento normal. Obras de pintores conhecidos, como por exemplo, Andrea Mantegna e Jacobs Jordaens, descrevem essas características (SILVA et al., 2002, p. 166).

Figura 6: “Madona and Child” (1506), Andrea Mantegna



Fonte: Tendências contemporâneas de inclusão, 2008

Figura 7: “Madonna and Child with two angels” (1464) – Fra. Filippo Lippi.



Fonte: Tendências contemporâneas de inclusão, 2008

Com o passar do tempo, e com a evolução da ciência, alguns médicos deram uma atenção maior para tais características. A primeira descrição que temos sobre a Síndrome de Down em uma visão clínica veio do médico John Langdon Down. O médico apresentou cuidadosa descrição clínica da síndrome, entretanto erroneamente estabeleceu associações com caracteres étnicos, seguindo a tendência da época. Chamou a condição inadequadamente de idiotia mongolóide.” (MOREIRA et al, 2000, p. 98). Após esta descrição houve um crescente interesse de especialistas que desenvolveram trabalhos relacionados para complementar e aprofundar o trabalho de Down. Entre alguns destes trabalhos, autores como Fraser e Michell (1876), o de Ireland (1877), que separou as definições de “idiotia mongolóide” de “idiotia cretinóide”, o de Wilmarth (1890) e o de Telford Smith, em 1896, que descobriu uma técnica de tratamento para estas crianças utilizando o hormônio tireoidiano, se destacaram e ganharam espaço na história da Síndrome (SILVA et al., 2002, p.167).

Além do hipotireoidismo outras doenças foram atribuídas como sendo a causa da Síndrome, entre elas foram citadas a sífilis e a tuberculose. Conseqüentemente os portadores eram tratados como doentes, e por muito tempo foram mantidos internados, sob tratamento para tais doenças (OLIVEIRA, et al., 201-?).

Em meados de 1932 o médico oftalmologista chamado Waardenburg sugeriu que o fator principal da origem da Síndrome de Down fosse uma aberração cromossômica. (SILVA, 2002, p. 167). Esta hipótese veio a ser confirmada mais tarde com a descrição da trissomia do cromossomo 21, realizada por Jerome LeJeune e Patricia Jacobs em um estudo a parte. Sendo que, outros fatores, como os estudos cromossômicos, e as devidas causas só vieram a ser descritas 3 anos após (OLIVEIRA, et al., 201-?).

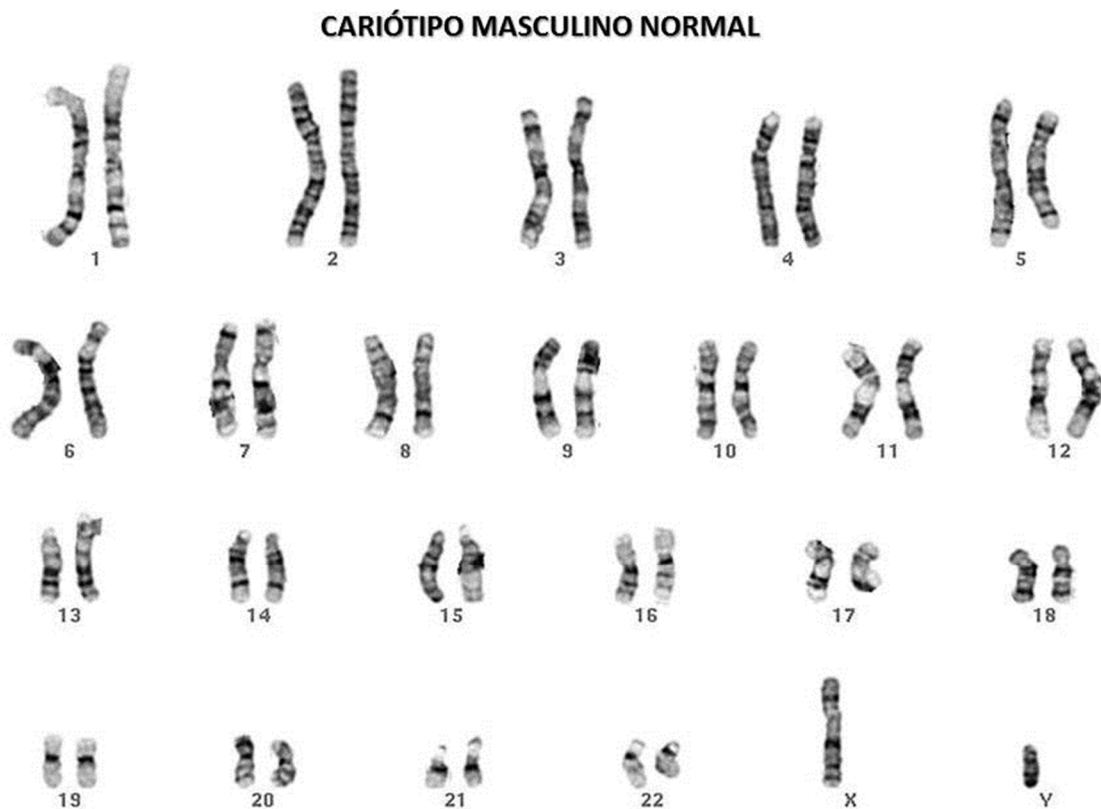
### **5.3.1.2 Estudo Genético**

Os cromossomos de uma célula humana são facilmente visualizados quando estão em metáfase ou em prometáfase, nestes estágios conseguimos observá-los em microscópio denominando-os como uma dispersão cromossômica; cada cromossomo é formado por cromátides irmãs. Cada cromossomo pode se distinguido pelo seu tamanho ou também pela localização do seu centrômero. O centrômero é constituído pelo estreitamento das cromátides irmãs devido a formação de um



cinetócoro (espécie de "disco de proteínas", localizado no centrômero). Este ponto de referência divide o cromossomo em duas partes: um braço curto, denominado p (de *petit*) e um braço longo denominado q. Todos os cromossomos podem ser identificados por técnicas de citogenética já em uso. Embora estes cromossomos possam ser analisados facilmente em microscópio em metáfase, um procedimento que também é muito comum para identificação dos mesmos é o corte dos cromossomos por fotomicrografias e arranja-los em pares, este conjunto completo e padronizado é denominado cariótipo (THOMPSON, 2008, p. 16).

Figura 8: Cariótipo masculino normal



Fonte: Canal Pró-Criar/ Aconselhamento genético, 2015

Figura 9: Cariótipo feminino normal



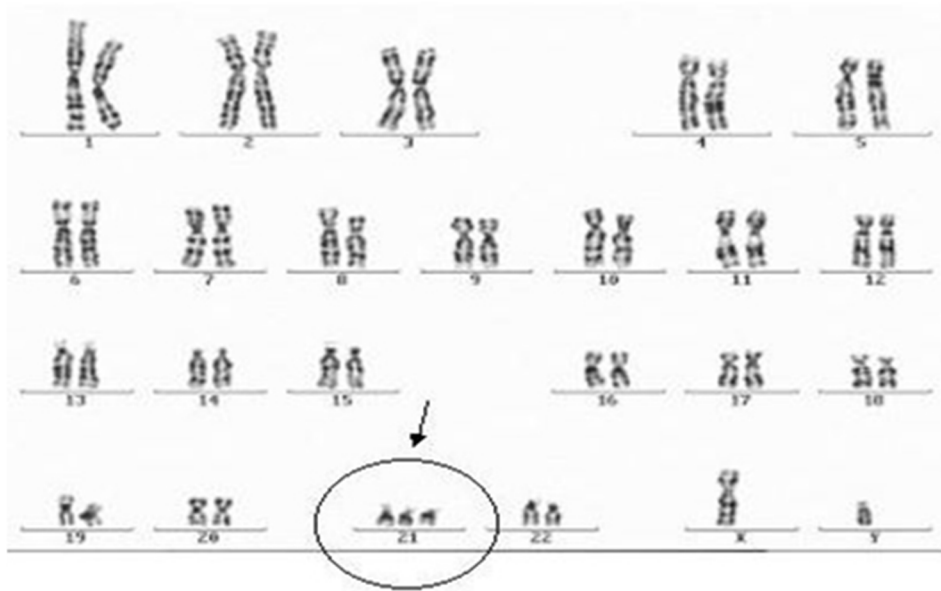
Fonte: Canal Pró-Criar/ Aconselhamento genético, 2015

A Síndrome de Down é a aneuploidia autossômica mais comumente observada no ser humano, ela ocorre em um a cada seiscentos ou setecentos nascimentos normais (OTTO, 2004, p. 129). Ela se caracteriza devido à presença extra de um cromossomo acrocêntrico, o cromossomo 21 (OTTO, 2004, p. 129).

Esta trissomia pode se apresentar de três formas distintas, a trissomia simples, a trissomia por translocação ou o mosaicismo (CASTRO, 2008, p. 38).

A trissomia simples ocorre a partir da não-disjunção do cromossomo 21, ou seja, um 3º cromossomo extra é acoplado a junção dos gametas devido a falha meiótica. Este erro é o mais comum encontrado, ocorrendo em 96% dos casos, tornando as causas discutíveis, já que o portador possui pais com cariótipos normais e a trissomia ocorre por acidente (VOIVODIC, 2004, p. 40) (Figura 10).

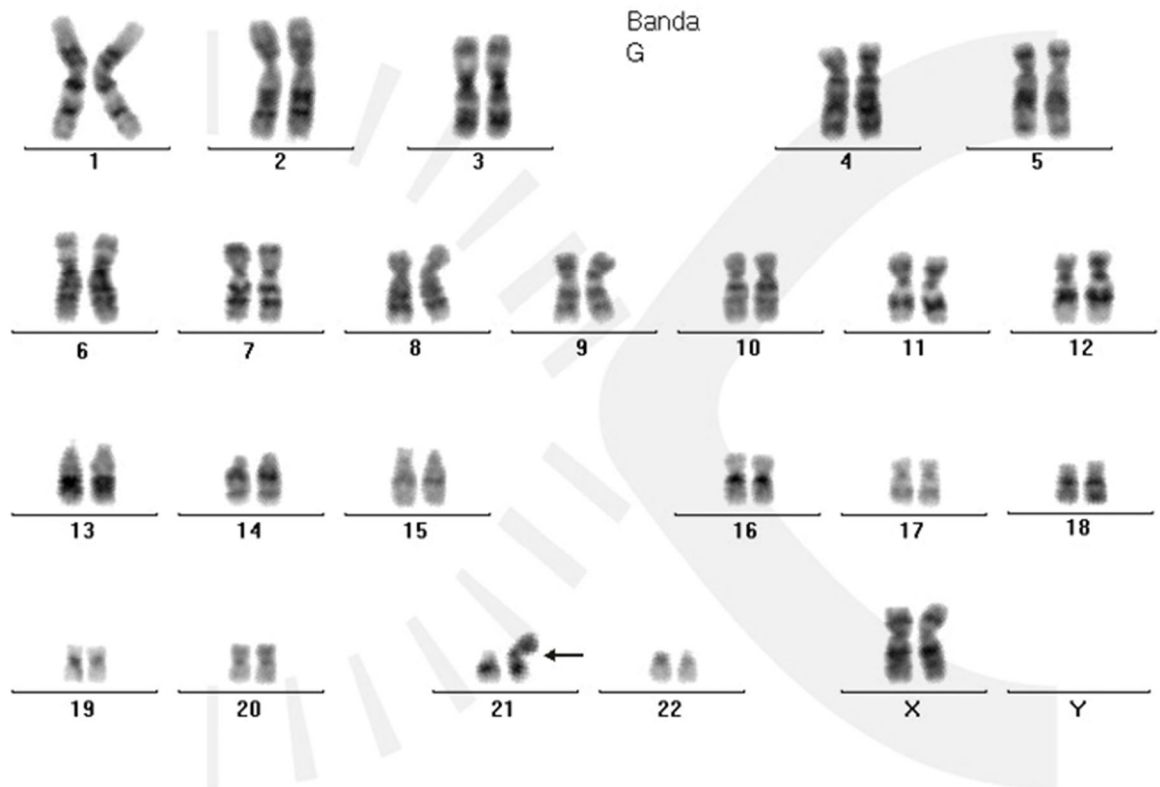
Figura 10: Exemplo de cariótipo em que ocorreu trissomia simples do cromossomo 21.



Fonte: RIB Down- Aspectos genéticos, 2011.

Na translocação o cromossomo extra se encontra sobreposto a um cromossomo de outro par, portanto não pode ser nomeado como trissomia livre. Isto acontece quando o cromossomo do par 21 e o outro cromossomo a qual está acoplado, sofrem quebra de suas regiões centrais. Nesta quebra os braços longos (região q) de ambos se juntam e os braços curtos (região p) se perdem. Este tipo de aneuploidia ocorre em 2% dos casos (VOIVODIC, 2004, p. 40) (Figura 11).

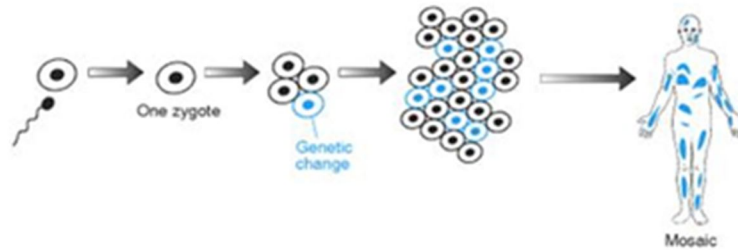
Figura 11: Exemplo de cariótipo em que ocorreu translocação entre cromossomos 21.



Fonte: CHROMOS- Laboratório de Citogenética, 2013.

O mosaïcismo ocorre com a presença de células com um percentual normal, ou seja, com 46 cromossomos, e um percentual de células portadoras da trissomia, ou seja, com 47 cromossomos. A causa deste tipo de aneuploidia até o momento é desconhecida, o que sabemos é que sua incidência é rara em indivíduos da mesma família. A incidência em portadores da Síndrome de Down é de 2% (VOIVODIC, 2004, p. 40) (Figura 12).

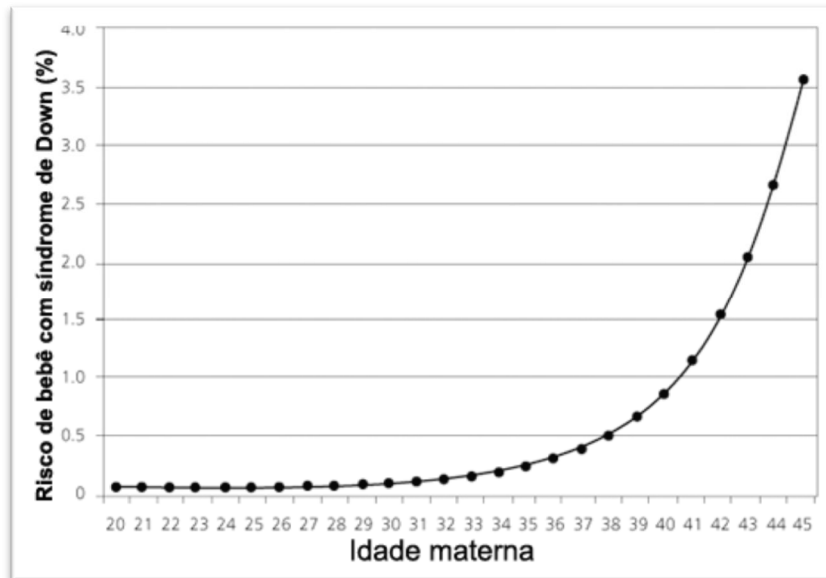
Figura 12: Exemplo de cariótipo em que ocorreu mosaicismo



Fonte: RIB Down- Aspectos genéticos, 2011

Existe uma relação entre a idade materna e a incidência da Síndrome de Down segundo a literatura. Dados estatísticos revelam que quanto maior a idade materna, no momento da gestação, maior a probabilidade de gerar de crianças com Síndrome de Down (MACHADO, 2001, p. 2). Segundo pesquisas, está incidência foi detectada em trissomia simples, onde as alterações cromossômicas contidas nos gametas de indivíduos normais, expressam falhas na distribuição cromossômica, ou até mesmo má formação do óvulo (MACHADO, 2001, p. 3).

Figura 13: Correlação entre idade materna e incidência de filhos com Síndrome de Down.



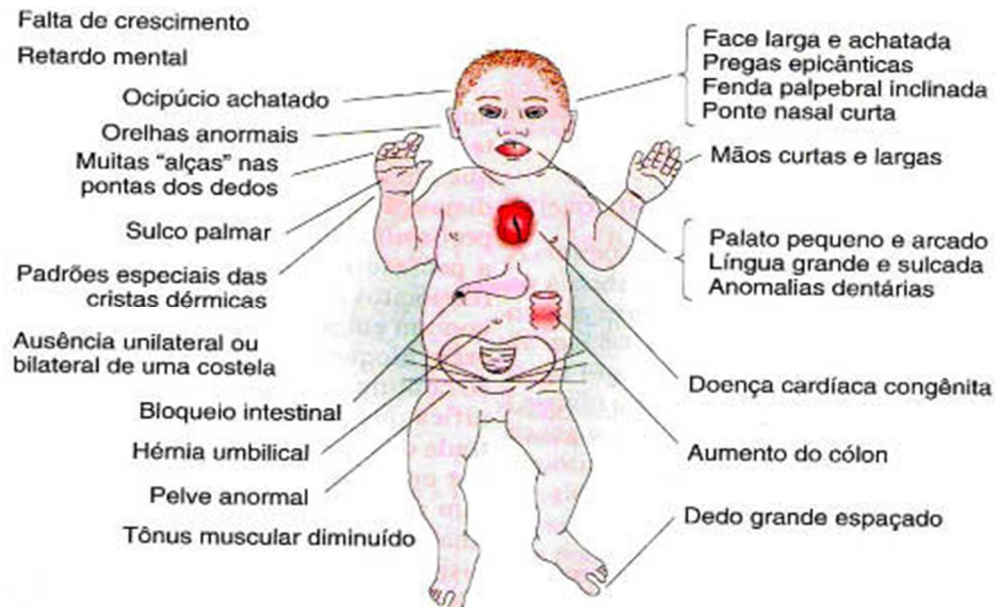
Fonte: Laboratório Gene, 2015.

### 5.3.1.3 Características Fenotípicas

A Síndrome de Down apresenta características fenotípicas marcantes em um diagnóstico. Entre elas podemos citar as expressas no tronco: ausência uni ou bi lateral da 12<sup>a</sup> costela, cardiopatias congênitas, atresia duodenal genitais externos pouco desenvolvidos e o índice ilíaco menos que o de pessoas normais – e nos membros: dedos curtos e largos, hipoplasia ou aplasia da falange média do 5 dedo e também os extensos ligamentos devido a sua frouxidão. (BORGES, et al., 2013, p. 122). Também é caracterizado a prega horizontal única na palma das mãos (linha simiesca), hipotonia muscular e os olhos amendoados com discretas dobras nos cantos internos. (CASTRO, 2008, p. 47) (Figura 14). Em geral, as crianças com síndrome de Down são menores em tamanho e seu desenvolvimento físico e mental são mais lentos do que o de outras crianças da sua idade. Entretanto, não são todos os portadores desta síndrome apresentam estas características fenotípicas; a deficiência mental é a única característica presente em todos os casos (ANTONARAKIS et. al., 2004, p. 727). Também é importante destacar que a síndrome de Down não é uma doença, e sim uma

condição inerente à pessoa, portanto não se deve falar em tratamento ou cura. Entretanto, como esta condição está associada a algumas questões de saúde que devem ser observadas desde o nascimento da criança (FAIFE, 2014).

Figura 14: Possíveis complicações Clínicas em portadores de Síndrome de Down



Fonte: DOWN /SYNDROME PROJECT, 2016

#### 5.3.1.4 Diagnóstico

Existem alguns tipos de diagnósticos indicados como testes confirmatórios para um portador de aneuploidia. Durante o pré-natal um exame ultrassonográfico é utilizado como triagem para trissomia durante o primeiro trimestre de gestação. Ele baseia-se na detecção de um excesso de líquido no tecido mole do pescoço do feto. O espaço livre entre a pele e o tecido mole que recobre o dorso da espinha cervical, que é chamado de translucência nucal se encontra aumentado durante o primeiro semestre de gestação (10 a 14 semanas), aspecto comum em trissomia 21, 13 e do 18 (THOMPSON, 2008, p. 375).

No segundo semestre de gestação a triagem é realizada com base em algumas substâncias contidas no soro da mãe: MSAFP, Beta-HCG livre e estriol não conjugado.

Este exame é conhecido como triagem tripla. Estas substâncias tem a características de serem a baixo do valor normal em todas as trissomia, exceto a Beta-HCG, que está elevada na trissomia do cromossomo 21 (Síndrome de Down). Ainda nos estudos laboratoriais durante o pré-natal, a amniocentese (retirada de líquido amniótico do abdome materno para fins de análise) fornece células fetais para que haja uma cariotipagem do feto. Neste método é utilizado células do líquido amniótico para o cultivo de cromossomos, também podendo ser usadas as vilosidades coriônicas. A cariotipagem de células do líquido amniótico também pode ser feita através do procedimento de cordocentese, este consiste na inserção de uma agulha no cordão umbilical. Pode ser utilizada após a detecção de uma anomalia ou mal conformidade do feto (THOMPSON, 2008, p. 380).

O diagnóstico clínico pós-natal da Síndrome de Down é realizado, nas primeiras horas de vida da criança através das suas características fenotípicas expressadas, e logo após é realizada a confirmação por análises citogenéticas do cariótipo através de células sanguíneas do recém-nascido (LUIZ, et al., 2008, p. 498).

### ***5.3.1.5 Tratamento e Equipe Multidisciplinar***

Quando os pais idealizam como serão seus filhos sempre descrevem como crianças “lindas” e “saudáveis”. Entretanto ao se depararem com uma criança diferente do imaginado, algumas respostas são de negação e até mesmo de rejeição. Estas respostas se refletirão no vínculo que será estabelecido entre a criança e seus pais, e nos cuidados que serão empregados a esta criança. Estas atitudes refletirão diretamente no seu desenvolvimento (SUNELAITIS, 2007, p. 265).

O portador de uma doença, principalmente sendo uma criança, requer de sua família muito tempo e atenção. Também é necessário o acompanhamento de profissionais da saúde dedicados em cada caso, dando uma atenção maior para envolver os familiares, de modo que os mesmos entendam a importância do tratamento proposto (SUNELAITIS, 2007, p. 265).

Após o nascimento é importante que uma equipe de aconselhamento genético converse com os familiares. O aconselhamento genético deve ajudar a família na



compreensão da etiologia da Síndrome e no diagnóstico apresentado. E por fim, o aconselhamento genético deve auxiliar os pais nas possibilidades terapêuticas da criança. O pediatra responsável por toda a gestação após dar a notícia do diagnóstico deve orientar a família e solicitar os exames complementares necessários. Estes exames levarão a criança a demais médicos e suas especialidades, de acordo com os problemas de saúde expressos devido a Síndrome apresentada. O apoio de profissionais que estão capacitados é vital para que haja um aceite maior da família a nova situação, o que promove novas possibilidades de tratamentos que visem a saúde física, mental e afetiva da criança (TEMPSKI, 2011).

Entre os profissionais, damos ênfase principalmente em psicólogos, fonoaudiólogos, fisioterapeutas e aos professores.

A intervenção de um psicólogo desde as primeiras experiências dos pais com a criança pode auxiliar em diversos aspectos. Um deles é o aconselhamento genético, do qual os pais são expostos antes, durante e depois de sua consulta ao geneticista. O aconselhamento genético facilita a ligação da equipe e a compreensão de ambos sobre a síndrome. Outra atuação importante deste profissional é o acompanhamento da família após o nascimento do bebê, durante a notícia dada aos pais, e em todos os procedimentos entre o pediatra e o geneticista para confirmação. É de suma importância que também seja feito um acompanhamento ao longo do desenvolvimento da criança, a psicologia auxilia tanto nos estímulos cerebrais, como também na inclusão social do portador (FOLLY, et al., 2010, p. 9).

O acompanhamento de um fonoaudiólogo em uma criança portadora auxilia em necessidades básicas de um indivíduo. O tratamento e acompanhamento tem como objetivo ensinar um padrão mais amadurecido ao sistema nervoso central através de estímulos sensoriais. Estes acompanham o desenvolvimento da fala, deglutição, sucção e aspectos motores da criança (MACHADO, 2001, p. 24-28).

O fisioterapeuta tem como objetivo trabalhar principalmente com o desenvolvimento motor do portador, respeitando os níveis de rendimento pessoal de cada criança, e tornando possível o melhoramento da postura e equilíbrio (JANAINA, 2011, p. 3). Uma característica expressada na Síndrome de Down, que afeta diretamente o desenvolvimento psicomotor é a hipotonia. Esta característica é

desenvolvida desde o nascimento e origina-se no sistema nervoso central, afetando diretamente a musculatura e as ligações corpóreas. Com o tempo, esta característica tende a diminuir, entretanto, permanecerá por toda vida do portador. (JANAINA, 2011, p. 3). A atuação do fisioterapeuta desde os primeiros meses de vida da criança fará toda a diferença no desenvolvimento, pois nesta fase a defasagem não é tão eminente, por isso é de extrema importância que a criança seja estimulada de imediato (PIERÓ, et.al 1987, p. 240).

Com o passar do tempo a criança deve ser inserida em um ambiente escolar. É papel da escola estar preparada para receber todos os tipos de casos em sua essência, principalmente dos professores, que estarão ligados diretamente com a aprendizagem do aluno especial (REIS, 2011, p. 31). Este professor deve estar preparado para o sucesso na inclusão de alunos com necessidades educativas especiais. Algumas das condutas que são necessárias a este profissional são: Compreender como as incapacidades ou desvantagens afetam a aprendizagem; Identificar as necessidades educativas e desenvolver experiências de aprendizagens prescritivas; Individualizar a educação; Compreender a situação emocional da criança; Utilizar os serviços de apoio; Promover uma comunicação efetiva com os pais (REIS, 2011, p. 32).

### ***5.3.1.6 Portador de Síndrome de Down e sua inserção na Sociedade***

O portador de Síndrome de Down tem a capacidade de compreender todas as suas limitações e também aprender a conviver com suas dificuldades, aproximadamente 75% deles tem autonomia para tomar decisões, não precisando que seus pais ditem o que deve ou não ser feito. Isso demonstra a necessidade destas pessoas em participar, com certa autonomia em um mundo onde normais e diferentes são semelhantes mesmo com suas diferenças (BASTOS, 201-?).

No dia 22/02/2016 o G1 (revista de informações online) publicou uma reportagem sobre o jovem Kallil Assis Tavares (Figura 14), que aos 21 anos ingressou já na primeira chamada na Universidade Federal de Goiás e irá cursar Geografia. Kallil é portador de Síndrome de Down. A reportagem relata que através de familiares que ele sempre foi muito estudioso e atento na escola (G1, 2016).

Figura 15: Kallil Assis Tavares- Primeiro aluno com Síndrome de Down da UFG



Fonte: Vagas PCD- Empregos para pessoas com deficiência

Em 2014, Fernanda Honorato (Figura 16), de 34 anos, entrou para o RankBrasil como primeira repórter com Síndrome de Down do País. A repórter concluiu o ensino médio em uma escola regular e começou a se destacar em programas de TV. Atualmente trabalha no Programa Especial, onde está desde 2006 (MOVIMENTO DOWN, 2014).

Figura 16: A repórter Fernanda Honorato



Fonte: Rede Mobilizadores, 2015

Em San Isidro, na Argentina, uma empresa de pizza chamada Los Perejiles vem fazendo muito sucesso entre a população local. A ideia partiu de um grupo de jovens com Síndrome de Down que queriam trabalhar, entretanto não conseguiam vagas adequadas no mercado. Eles resolveram abrir seu próprio negócio. A empresa de pizza empanada vai até o evento no qual foram contratados por telefone. Assim que se lançaram no mercado a empresa já havia conseguido mais de 24 eventos. Recentemente dois sócios que possuem um trailer para pizzas resolveram investir no negócio dos rapazes. Os mesmos cederam o trailer e hoje colaboram para a melhoria dos trabalhos.

Figura 17: Idealizadores da pizzeria Los Perejiles.



Fonte: Aleteia, 2016.

## **6. A LEI DA INCLUSÃO**

Em 2016 mais um passo foi conquistado rumo a inclusão de portadores de diferentes tipos de deficiência. A lei 13.146/2015 chamada de inclusão (LBI), ou também chamada Estatuto da Pessoa com Deficiência, afirma a autonomia e a total capacidade desses cidadãos exercerem sua vida civil, com direito a igualdade quando comparados as demais pessoas (FRANCO, 2016).

A lei LBI é um grande avanço, porém barreiras ainda devem ser quebradas quando o assunto se trata de inclusão de pessoas especiais. Deve ser criada uma cultura de inclusão, onde barreiras serão quebradas e os direitos descritos na lei serão exercidos com excelência (FRANCO, 2016).

## **7. CONCLUSÃO**

Concluimos então que a Síndrome de Down consiste em uma aneuploidia congênita, não hereditária. Esta Síndrome afeta diretamente o desenvolvimento cognitivo do portador. Por este motivo, desde o nascimento o portador deve ter o auxílio de uma equipe multidisciplinar e de pais presentes, de forma que seus sentidos sejam estimulados e sua capacidade de aprendizado seja desenvolvida da melhor forma possível. Pois, com um acompanhamento adequado, o portador será uma pessoa confiante, capaz de exercer seus direitos e vida civil com igualdade.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ANTONARAKIS, S.E. et al. **Chromosome 21 and Down syndrome: from genomics to pathophysiology**. Nat Rev Genet., v.5, n.10, p.725-738, 2004.

BASTOS, Ana Patrícia Beltrão. **O Processo de Inclusão dos Portadores de Síndrome de Down**. Pedagoga e mestranda pela Universidade Portucalense Infante D. Henrique, no Brasil. Disponível em: <<http://www.planetaeducacao.com.br>>. Acesso em: 01 de nov. 2016.

BORGES-OSÓRIO, Maria R.; ROBINSON, Wanyce M. **Genética Humana** ed. 3. Artmed Editora, 2013.

CASTRO, S. F.; FREITAS, S. N. **As representações sociais dos professores de alunos com síndrome de Down incluídos nas classes comuns do ensino regular**. Tendências contemporâneas de inclusão. Santa Maria: Ed. da UFSM, p. 49-76, 2008.

CONSOLARO, Alberto et al. **Conceitos de genética e hereditariedade aplicados à compreensão das reabsorções dentárias durante a movimentação ortodôntica**. Rev. dent. press ortodon. ortopedi. facial, v. 9, n. 2, p. 79-94, 2004.

DE DOWN, Fundació Catalana Síndrome. **Síndrome de Down**. Hacia la tercera edad: retos y esperanzas. Recopilación de las ponencias de las IX Jornadas Internacionales sobre el Síndrome de Down. Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down, 2009.

DUNN, P. M. Dr Langdon Down (1828-1896) and 'mongolism'. **Archives of disease in childhood**, v. 66, n. 7 Spec No, p. 827, 1991.

**Estudante com Síndrome de Down é aprovado no vestibular da UFG**, 2016. Disponível em: <<http://g1.globo.com/goias/noticia/2012/02/estudante-com-sindrome-de-down-e-aprovado-no-vestibular-da-ufg.html>>. Acesso em: 01 de nov. de 2016.

FAIFE, Jofredino. 1. **Alunos com Síndrome de Down em Turmas Inclusivas. Contribuições para Repensar a Inclusão de Alunos com Necessidades Educativas Especiais em Moçambique**. Necessidades Educativas Especiais: Acesso, Igualdade e Inclusão, p. 8, 2014.

**Fernanda Honorato, da TV Brasil, é primeira repórter com Síndrome de Down do país, 2014**. Disponível em: <<http://www.movimentodown.org.br/2014/05/fernanda-honorato-da-tv-brasil-e-primeira-reporter-com-sindrome-de-pais/>>. Acesso em: 01 de nov. de 2016.

FOLLY, Débora Silva Guedes; RODRIGUES, Maria do Rosário de Fátima. **O fazer do psicólogo e a síndrome de Down: uma revisão de literatura.** Psicologia da Educação, n. 30, p. 09-23, 2010.

FRANCO, Luciana. **Lei brasileira de inclusão entra em vigor e beneficia 45 milhões de pessoas,** 2016. Disponível em: <<http://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2016/01/21/lei-brasileira-de-inclusao-entra-em-vigor-e-beneficia-45-milhoes-de-brasileiros>>. Acesso em: 01 de nov. de 2016.

JACOB, François. **Lógica da vida: uma história da hereditariedade.** Graal, 2001.

JANAINA, Helena et al. **Intervenção fisioterapêutica na Síndrome de Down.** 2011.

LIMA, PIEDEMONTE, Celso. **Genética Humana.** 3 ed. São Paulo: HARBRA Ltda. 1996.

LUIZ, Flávia Mendonça Rosa et al. **A inclusão da criança com Síndrome de Down na rede regular de ensino: desafios e possibilidades.** Revista Brasileira de Educação Especial, v. 14, n. 3, p. 497-508, 2008.

MACHADO, Angela Cristina Rossetto. **Síndrome de Down: atuação fonoaudiológica em instituições.** Londrina- PR. CEFAC- Centro de Especialização em Fonoaudiologia Clínica Motricidade Oral Hospitalar, 2001.

MOREIRA, L. Ma; EL-HANI, Charbel N.; GUSMAO, Fabio A. **A síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético.** Revista Brasileira de psiquiatria, v. 22, n. 2, p. 96-99, 2000.

NAKADONARI, Elaine Keiko; SOARES, Andréia Assunção. **Síndrome de Down: considerações gerais sobre a influência da idade materna avançada.** Arquivos do Museu Dinâmico Interdisciplinar, v. 11, n. 1, p. 5-9, 2013.

NASCIMENTO, M. L. C. **Síndrome de Down.** 2006.

OLIVEIRA, Gisele Santos de, et al. **História da Síndrome de Down,** 201-?. Disponível em: < <https://espacodown.wordpress.com/historia-da-sindrome-de-down/>>. Acesso em: 19 de out. 2016.

OTTO, P. et. al. **Genética humana e clínica.** 2 ed. São Paulo: Roca, 2004.

PASTERNAK, Jack J. **Genética molecular humana.** Editora Manole Ltda, 2002.

PIERÓ, S. e RAMOS, C. **Programacion de la psicomotricidade em la educação especial.** CEPE, Madrid. 1997.

REIS, Inês Alexandra Monteiro. **O papel dos professores na inclusão dos alunos com Síndrome de Down.** 2011.



SILVA, Nara Liana Pereira; DESSEN, Maria Auxiliadora. **Síndrome de Down: etiologia, caracterização e impacto na família.** Interação em Psicologia, v. 6, n. 2, p. 167-176, 2002.

SNUSTAD, D. Peter; SIMMONS, M.J. **Fundamentos da Genética.** 4ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2012.

SUNELAITIS, Regina Cátia; ARRUDA, Débora Cristina; MARCOM, Sonia Silva. **A repercussão de um diagnóstico de síndrome de Down no cotidiano familiar: perspectiva da mãe.** Acta Paulista de Enfermagem, v. 20, n. 3, p. 264-271, 2007.

TEMPSKI, Patrícia Zen et al. **Protocolo de cuidado à saúde da pessoa com Síndrome de Down-IMREA/HCFMUSP.** Acta fisiátrica, v. 18, n. 4, 2011.

THOMPSON, et al. **Genética Médica.** Ed. 7. Rio de Janeiro: Elsevier, 2008.

VOIVODIC, Maria Antonieta M. A. **Inclusão Escolar de Crianças com Síndrome de Down.** Petrópolis: Vozes, 2004.