

21 de abril- Dia Internacional da Síndrome de Down

O que é Síndrome de Down?

A Síndrome de Down (SD) é uma alteração genética produzida pela presença de um cromossomo a mais, o par 21, por isso também conhecida como trissomia 21.

A SD foi descrita em 1866 por John Langdon Down. Esta alteração genética afeta o desenvolvimento do indivíduo, determinando algumas características físicas e cognitivas. A maioria das pessoas com SD apresenta a denominada trissomia 21 simples, isto significa que um cromossomo extra está presente em todas as células do organismo, devido a um erro na separação dos cromossomos 21 em uma das células dos pais. Este fenômeno é conhecido como disfunção cromossômica. Existem outras formas de SD como, por exemplo: mosaico, quando a trissomia está presente somente em algumas células, e por translocação, quando o cromossomo 21 está unido a outro cromossomo.

O diagnóstico da SD se realiza mediante o estudo cromossômico (cariótipo), através do qual se detecta a presença de um cromossomo 21 a mais. Este tipo de análise foi utilizado pela primeira vez em 1958 por Jerome Lejeune.

Não se conhece com precisão os mecanismos da disfunção que causa a SD, mas está demonstrado cientificamente que acontece igualmente em qualquer raça, sem nenhuma relação com o nível cultural, social, ambiental, econômico, etc. Há uma maior probabilidade da presença de SD em relação à idade materna, e isto é mais freqüente a partir dos 35 anos, quando os riscos de se gestar um bebê com SD aumenta de forma progressiva. Paradoxalmente, o nascimento de crianças com SD é mais freqüente entre mulheres com menos de 35 anos, isto se deve ao fato de que mulheres mais jovens geram mais filhos e também pela influência do diagnóstico pré natal, que é oferecido sistematicamente às mulheres com mais de 35 anos.

Como a SD é uma alteração cromossômica, é possível realizar um diagnóstico pré natal utilizando diversos exames clínicos como, por exemplo, a amniocentese (pulsão transabdominal do líquido amniótico entre as semanas 14 e 18 de gestação) ou a biópsia do viló corial (coleta de um fragmento da placenta). Ambos os exames diagnosticam a SD e outras cromossopatias.

Recentemente a prática médica tem incorporado métodos para a determinação do risco de ter um filho com SD, como por exemplo, o exame bioquímico, que se realiza mediante a avaliação dos níveis de substâncias químicas no sangue materno alteradas no caso da SD. Este exame se realiza entre a semana 14 e 17. A ultrassonografia também pode colaborar para detectar a SD, através dos marcadores ecográficos, principalmente da prega nucal, que pode ser medida a partir da décima semana de gestação. Estas últimas intervenções não são consideradas diagnósticas, para isso é necessário realizar os exames mencionados em primeiro lugar.

Embora as alterações cromossômicas da SD sejam comuns a todas as pessoas, nem todas apresentam as mesmas características, nem os mesmos traços físicos, tampouco as malformações. A única característica comum a todas as pessoas é o déficit intelectual. Não existem graus de SD; a variação das características e personalidades entre uma pessoa e outra é a mesma que existe entre as pessoas que não tem SD.

Cerca de 50% das crianças com SD apresentam problemas cardíacos, algumas vezes graves, necessitando de cirurgia nos primeiros anos de vida.

A intervenção médica pode acontecer com a finalidade principal de prevenção dos problemas de saúde que podem aparecer com maior freqüência na SD. Queremos destacar que a SD não é uma doença e sim uma alteração genética, que pode gerar problemas médicos associados.

Devemos olhar a pessoas com SD em sua singularidade, para que possa ter um pleno desenvolvimento enquanto sujeito.

Mitos e Realidades

1. Síndrome de Down é doença. Mito ou Realidade ?

Mito: A Síndrome de Down não é uma doença e não deve ser tratada como tal. É preciso olhar para as pessoas além da Síndrome de Down, pois as características individuais são inerentes a todos os seres humanos.

2. Síndrome de Down tem cura. Mito ou Realidade ?

Mito: A Síndrome de Down não é uma lesão ou doença crônica que através de intervenção cirúrgica, tratamento ou qualquer outro procedimento pode se modificar.

3. Pessoas com Síndrome de Down falam. Mito ou Realidade ?

Av. Afonso Figueiredo, 282 - São Francisco - 37902-026 - Passos/MG
Fone: 35 3521-1686 - www.ipersona.com.br

Realidade: A Síndrome de Down não apresenta nenhuma barreira para acessar o código da linguagem, portanto todas as crianças, se não apresentarem outro comprometimento, podem falar.

4. As pessoas com Síndrome de Down apresentam atraso no desenvolvimento da linguagem. Mito ou Realidade ?

Realidade: Há um atraso no desenvolvimento da linguagem que pode ser observado ao longo da infância com surgimento das primeiras palavras, frases e na dificuldade articulatória para emitir alguns sons. Entretanto, não há regra para saber quando e como a criança falará, pois depende das características de cada indivíduo.

5. Pessoas com Síndrome de Down andam. Mito ou Realidade ?

Realidade: As crianças com Síndrome de Down andam, porém seu desenvolvimento motor apresenta um atraso em relação à maioria das crianças.

6. Pessoas com Síndrome de Down são agressivos. Mito ou Realidade ?

Mito: Não podemos generalizar as pessoas com Síndrome de Down, determinando certos comportamentos, pois essa afirmação pressupõe preconceito. Cada indivíduo tem suas características de acordo com sua família e ambiente em que vive.

7. Pessoas com Síndrome de Down são carinhosas. Mito ou Realidade ?

Mito: Grande parte da população acredita que todas as pessoas com Síndrome de Down são carinhosas. Isto se deve ao fato de associá-las às crianças, infantilizando-as e as mantendo em uma "eterna infância".

8. Pessoas com Síndrome de Down têm a sexualidade mais aflorada? Mito ou Realidade ?

Mito: A sexualidade das pessoas com Síndrome de Down é igual à de todas as outras. Este mito se deve ao fato de que grande parte da população não considera sua sexualidade; desta forma acabam sendo reprimidos e não recebem orientação sexual apropriada, ocasionando comportamentos inadequados.

9. Pessoas com Síndrome de Down adoecem mais? Mito ou Realidade ?

Realidade: Ocasionalmente, como consequência de baixa resistência imunológica, as crianças com Síndrome de Down, principalmente nos primeiros anos de vida, são mais susceptíveis a infecções, principalmente no sistema respiratório e digestivo. Esta propensão vai diminuindo com o crescimento.

10. Pessoas com Síndrome de Down podem trabalhar. Mito ou Realidade ?

Realidade: As pessoas com Síndrome de Down devem trabalhar, pois o trabalho é essencial para a construção de uma identidade adulta. O trabalho faz parte da sua realização pessoal. Atualmente, há muitas oportunidades de trabalho para as pessoas com deficiência devido às políticas públicas.

11. Pessoas com Síndrome de Down devem frequentar escola especial. Mito ou Realidade ?

Mito: As pessoas com Síndrome de Down têm o direito de participação plena na sociedade como qualquer outra criança, desta forma devem estar incluídas na rede regular de ensino.

12. Existe uma idade adequada para uma criança com Síndrome de Down entrar na escola. Mito ou Realidade ?

Mito: A criança deve entrar na escola quando for conveniente para ela e para sua família.

13. Pessoas com Síndrome de Down podem praticar esporte. Mito ou Realidade ?

Realidade: As pessoas com Síndrome de Down não só podem como devem praticar atividade física para seu bem estar físico e emocional. A prática de atividade física deve ser realizada aonde for mais conveniente para a pessoa (academia, parques, praças...). Lembrando que para todas as pessoas a avaliação física é importante antes do início de qualquer atividade

14. Só podemos nos comunicar através da fala. Mito ou Realidade ?

Mito: A comunicação acontece de várias formas como gestos, expressões corporais e faciais, choro, fala e escrita. Para haver comunicação é necessário estar numa relação onde seu desejo é reconhecido e respeitado.

Referência: www.fsdown.org.br

Fundação Síndrome de Down

Todos os direitos reservados • Fundação Síndrome de Down • Desenvolvido por W2F Publicidade

Renata Sette Abrantes- Psicopedagoga

Av. Arlindo Figueiredo, 282 • São Francisco • 37902-026 • Passos/MG
Fone: 35 3521-1686 • www.ipersona.com.br