

SÍNDROME DE DOWN: DESENVOLVIMENTO E FORMAÇÃO DE PORTADORAS DA SÍNDROME

MORENO, Ana Lucia Candeias¹; RUAS, Eduardo Augusto².

RESUMO

O primeiro relato da Síndrome de Down (SD) em 1886, por John Langdon Down, essa síndrome é causada pela não-disjunção do cromossomo 21 durante a divisão meiótica. Os portadores possuem características físicas específicas. A notícia do nascimento de uma criança com SD causa preocupação para a família, o processo de estímulo das crianças portadoras da síndrome deve começar logo que após o nascimento para uma melhor inclusão nos sistemas educacionais e na sociedade.

Palavra-chave: Não disjunção cromossômica, Trissomia 21, Inclusão

ABSTRACT

The first report of Down Syndrome (DS) in 1886 by John Langdon Down, this syndrome is caused by non-disjunction of chromosome 21 during meiotic division. Carriers have specific physical characteristics. The news of the birth of a child with DS causes concern for the family, the process of stimulation of children with the syndrome should begin as soon as after birth for a better inclusion in education systems and society.

Keyword: No chromosomal disjunction, Trisomy 21, Inclusion

INTRODUÇÃO

“A síndrome de Down (SD) é uma condição genética relatada a mais de um século por John Langdon Down (Moreira et al., 2000), uma das causas mais comuns de deficiência mental” (Down JL. 1886). Caracterizada por ser uma aneuploidia causada pela trissomia do cromossomo 21, podendo ocorrer de três formas: trissomia do 21, translocação cromossômica ou mosaicismos (Silva e Kleinhans, 2006).

A trissomia do cromossomo 21 ocorre devido a não-disjunção cromossômica na hora da divisão meiótica onde há a presença de um cromossomo 21 extra, fazendo com que o genoma fique com 47 cromossomos nucleares ao contrário do normal que seria 46, sendo essa a causa de 95% dos casos de SD (Kozma, 2008).

Outra causa da SD é a translocação cromossômica que ocorre devido à reorganização cromossômica no ganho de material genético, sendo de forma

1 discente do curso de licenciatura de ciências biológicas da faculdade de Apucarana FAP

2 docente do curso de licenciatura de ciências biológicas da faculdade de Apucarana FAP

acidental ou herdada dos pais, e nesse caso, há uma translocação entre os cromossomos 21 e o cromossomo 14 (Griffiths et al., 2002).

No terceiro tipo, a de mosaïcismo, que corresponde entre 1% a 2% dos casos, o zigoto começa-se a dividir normalmente produzindo erros na 2^o ou 3^o divisões celulares, caracterizada pela produção de uma linhagem celular com 46 cromossomos normais e outra trissômica com 47 cromossomos, sendo o cromossomo 21 extra. A Síndrome de Down tem uma alta correlação com a idade avançada da mãe, sendo que mães com idade superior a 40 anos possuem uma chance maior de terem filhos portadores da Síndrome (Griffiths et al., 2002)

Os indivíduos portadores da Síndrome além de possuírem como característica principal a deficiência intelectual, apresentam alterações em sua aparência física como cabeça grande e com cabelos lisos, face achatada com olhos profundos, hipotonia muscular, pés com a região plantar lisa, mãos e dedos pequenos e pescoço curto, podendo apresentar múltiplas condições médicas, que podem causar problemas cardiovasculares e deficiência em outros órgãos como rim e fígado. Apresentam também em alguns casos deficiência visual. Possuem também uma maior chance de ocorrência de doença de Alzheimer e epilepsia. As características comportamentais dos portadores de Síndrome de Down são um tanto quanto complicadas de se lidar, dependendo do grau de deficiência. (Gaspar, 2013).

Diversos exames feitos durante o período gestacional conseguem constatar a presença da síndrome, como por exemplo: testes sanguíneos, coleta tríplice, ultrassonografia 3D e amniocentese (OMS, 2016; Ganache et al., 2008).

A notícia do nascimento de uma criança com SD causa preocupação para os pais e a família, em parte pelo preconceito da sociedade, que em grande parte, acredita que o portador da Síndrome de Down é incapaz de autonomia mínima, necessitando sempre da ajuda de alguém.

Nesse tocante a família, se torna extremamente importante por ser capaz de possibilitar à criança um espaço de crescimento e desenvolvimento, com todos os cuidados que devem ser adotados para o desenvolvimento de indivíduos com SD, juntamente com afeto, amor e carinho (Pereira-Silva e Dessen 2001)

Há anos que se estuda o desenvolvimento das crianças portadoras de SD, suas necessidades, como se comportam em relação a outras crianças (Fidler y Nadel, 2007), sua interação social, escolar e até mesmo familiar. A formação sociocultural é de grande importância para entender os indivíduos sua formação linguística, aspectos biológicos, sociais e culturais (VIGOSTKY, 1997). Outra forma muito importante de se trabalhar com crianças SD é estimular brincadeiras de lógicas, fazendo-as desenvolver seu intelecto (Silva e Dessen 2002 p.1; Gusso e Schuartz (2005).

A inclusão de crianças portadoras de síndromes nas escolas de todos os países esta ficando cada vez mais frequente, variando conforme suas culturas e políticas. No Brasil a inclusão fundamenta-se na Constituição Federal de 1988, artigo 5^o que garante a todos o direito de igualdade. No capítulo III, da educação, da cultura e do esporte, o artigo 205, a educação é um direito de todos e dever da família e do estado, visando sua qualificação e cidadania para o trabalho (BRASIL, 2004).

O ambiente escolar é um grande estimulador para as crianças com SD, as pré-escolas possuem o segundo papel mais importante geração de estímulos tanto motores como intelecto (PEREIRA-SILVA; DESSEN, 2007). No entanto crianças com SD exibem um considerável deficiência intelectual em relação aos colegas de classe, que varia devido ao nível de complexidade de sua síndrome (HOLDEN; STEWART, 2002).

OBJETIVO

O objetivo geral é discorrer sobre a síndrome de Down e como os centros educacionais e os pais lidam com os portadores dessa síndrome.

MÉTODO

O estudo se baseia em leituras exploratórias e seletivas buscando a valorização de informações sobre o tema trabalhado. Com o intuito de buscar informações atualizadas em relação a estudos já realizados no Brasil. Serão utilizadas plataformas de pesquisa como Google Acadêmico, e a *Scientific Eletronic Library Online* (SciELO).

A pesquisa também ira contar com pesquisas de campo onde, serão utilizados questionários para os pais e professores de crianças com a síndrome, aonde os mesmos deveram responder questões básicas de como esta sendo a forma de estimulá-los, comparando sua formação e desenvolvimento ao longo dos anos em relação aos estímulos feitos nas Associações de Pais e Amigos dos Excepcionais(APAE).

DESENVOLVIMENTO

Almeja-se encontrar resultados positivos em relação ao desenvolvimento dos portadores da Síndrome de Down, buscando atualizações nos trabalhos realizados com os mesmos. Sendo passado para os pais como eles devem estimular seus filhos portadores da síndrome, não os tratando como inválidos perante as outras crianças.

Espera-se encontrar profissionais aptos para o trabalho, juntamente com os instrumentos necessários, tanto na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais – APAE, como nas associações que ajudam os portadores e pais que incentivem seus filhos.

As APAE possuem um trabalho fundamental com relação a estímulos e inclusão dos portadores de Síndrome de Down. Os estímulos devem ter inicio logo nos primeiros meses de vida, começando com estímulos senso-motor, ausência da estimulação faz com que a criança regrida, e a falta de orientação às famílias faz com elas percam a oportunidade de fazer com que a criança com Síndrome de Down comece a ser estimulada desde os primeiros meses de vida, o desenvolvimento das crianças Down ocorre em um ritmo lento, mas não impede que participem da vida social. Poderá ter autonomia para realização de suas atividades diárias sem a ajuda de outras pessoas,

dependerá muito do ambiente em que vive, se os pais aceitam receber ajuda de outras pessoas e se ajudam em todo o processo não deixando que apenas os profissionais como fisioterapeutas ou fonoaudiólogos realizem todo o processo de desenvolvimento da criança (Lima, 2006)

CONCLUSÃO

A Síndrome de Down é uma das não-disjunções cromossômicas mais antigas que se tem registro esta relacionada com um cromossomo 21 extra, não é uma doença, com os estímulos adequados os portadores levam uma vida como qualquer um.

REFERÊNCIAS

- Down JL. **Observations on the ethnic classification of idiots.** London Hospital Clinical Lectures and Reports 1886;3:259-62
- Borges-Osório MR, Robinson, W. M. **Genética humana.** 2.ed., Porto Alegre: Artmed; 2001. p.376-98.
- Colunista Portal - **Saúde** - quinta-feira, 25 de julho de 2013. Disponível em: https://www.portaleducacao.com.br/enfermagem/artigos/4_9336/sindrome-de-down-o-. Acessado em 25/09/2016.
- Cuskelly, M. & Dadds, M. (1992). **Behavioural problems in children with Down's syndrome and their siblings.** Journal of Child Psychology and Psychiatry, 33, 749-761.
- Fidler, D.J. y Nadel, L. (2007) **Education and children with Down syndrome: Neuroscience, development and intervention:** Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, 13, 262-271
- OLIVEIRA, Jáima Pinheiro.; ARAUJO, Mariane Andreuzzi. **A participação de uma criança com síndrome de Down em práticas pedagógicas na Educação Infantil.** Revista IberoAmericana de Estudos em Educação, Araraquara, v. 14, n. esp. 1, p. 869-882, abr., 2019. EISSN: 1982-5587. DOI: 10.21723/riaee.v14iesp.1.12212
- SILVA, N. L. P; DESSEN, M. A. (2002). **Síndrome de Down: etiologia, caracterização e impacto na família.** Disponível em:< https://www.researchgate.net/profile/Maria_Dessen/publication/274170927_Sndrome_de_Down_etiologia_caracterizacao_e_impacto_na_familia/links/55d5fbed08aec156b9a75b60.pdf>. Acesso em: 15/05/19
- Kozma, C. (2008). **What is Down syndrome?** In S. J. Skallerup (Ed.), *Babies with Down syndrome a new parent's guide* (pp. 1-43). Bethesda, MD, US: Woodbine House.
- Griffiths AJF et al. **Introdução à genética.** 7ed., Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2002. p.521-47.
- Thompson MW, McInnes RR, Willard HF. **Genética médica.** 5ed., Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1993. p.8-21, 138-57.

Crianças com Síndrome de Down e suas Interações Familiares. Disponível em <http://www.scielo.br/pdf/%0D/prc/v16n3/v16n3a09.pdf>. Acessado em 05/10/2016

Pereira-Silva, N. L. & Dessen, M. A. (2001). **Deficiência mental e família: implicações para o desenvolvimento da criança.** Psicologia: Teoria e Pesquisa, 17, 133-141.

BRASIL. Constituição (1988). **Constituição da República Federativa do Brasil:** promulgada em 5 de outubro de 1988. 24ed., São Paulo: Saraiva, 2000. (Série Legislação Brasileira).

PEREIRA-SILVA, N. L.; DESSEN, M. A. **Crianças com e sem síndrome de Down:** valores e crenças de pais e professores. Revista Brasileira de Educação Especial, São Carlos, v. 13, n. 3, p.429-446, 2007. Disponível em: <http://www.portaleducacao.com.br/arquivos/arquivos_sala/media/objeto_de_a_prendizagem_crianças_síndrome_down_valores_crenças_pais_professores.pdf>. Acesso em: 20 de setembro de 2019

HOLDEN, B.; STEWART, P. **The inclusão of students with Down síndrome in New Zeland schools.** Down Syndrome News and Update, v. 2, n. 1, p. 24-28, 2002.

LIMA, Priscila Augusta. **Educação inclusiva e igualdade social.** São Paulo: Avercomp, 2006