



INSTITUTO FEDERAL DE EDUCAÇÃO, CIÊNCIAS E TECNOLOGIA DA BAHIA
DEPARTAMENTO DE ELETRO-ELETRÔNICA
COORDENAÇÃO DE AUTOMAÇÃO INDUSTRIAL

GREGORY ASSIS
JASON LEVY REIS
JOÃO PEDRO Aoud
MATEUS BARBOSA
PERÁCIO CONTREIRAS
VICTOR SAID
VICTÓRIA CABRAL
YASMIM FERREIRA

SÍNDROME DE DOWN
UMA REVISÃO DE LITERATURA

Salvador
2014

GREGORY ASSIS
JASON LEVY REIS
JOÃO PEDRO Aoud
MATEUS BARBOSA
PERÁCIO CONTREIRAS
VICTOR SAID
VICTÓRIA CABRAL
YASMIM FERREIRA

SÍNDROME DE DOWN

UMA REVISÃO DE LITERATURA

Relatório solicitado como objetivo de avaliação parcial da IV Unidade da disciplina de Biologia I, ministrada pelo Prof. Dr. Edélvio Gomes no Instituto Federal Bahia - IFBA, Campus Salvador.

Salvador

2014

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	3
2 SÍNDROME DE DOWN.....	4
3 HISTÓRICO DA SÍNDROME	6
4 ORIGEM GENÉTICA.....	7
5 CARACTERÍSTICAS E SINTOMAS.....	9
6 DIAGNOSTICO	11
7 ACOMPANHAMENTO.....	12
8 INCLUSÃO SOCIAL E QUALIDADE DE VIDA.....	14
9 CONCLUSÃO.....	16
REFERÊNCIAS	16

1 INTRODUÇÃO

Há muitos anos tem-se observado indivíduos com características distintas do que era tido como “comum” na sociedade. Porém, as pesquisas que fomentaram o que viria a ser chamado de Síndrome de Down surgiram em 1866 quando descrita por John Langdon Down, responsável pelo primeiro estudo específico a respeito da mesma.

Essa anomalia genética é causada por um erro na divisão embrionária ocorrente na meiose durante a formação dos gametas, onde pode não ocorrer a separação correta dos cromossomos, resultando assim, em uma cópia extra do cromossomo 21. Há três formações as quais podem se apresentar a copia extra desse cromossomo 21, sendo estas classificadas como: Trissomia livre do cromossomo 21, Mosaicismo e Translocação.

A síndrome afeta o desenvolvimento do individuo, determinando algumas características físicas e cognitivas. Tais características inerentes aos portadores da SD (Síndrome de Down) variam de acordo o tipo e quadro a síndrome, bem como com a sua intensidade. O desconhecimento sobre a Down é o principal motivo para comportamentos preconceituosos, por conseguinte é importante explicar algumas características específicas, assim como o histórico, diagnóstico, desenvolvimento e acompanhamento da doença.

O desconhecimento sobre a doença é o principal motivo para comportamentos preconceituosos. As características físicas e mentais inerentes aos portadores da Down variam de acordo com seu tipo e quadro da Síndrome, assim como a sua intensidade. A fim de possibilitar esse estudo, a principal metodologia empregada foi a revisão de literatura, que se fundamentou utilizando artigos científicos, websites e banco de dados virtuais.

2 SÍNDROME DE DOWN

A Síndrome de Down, ou Trissomia do Cromossomo 21, é um distúrbio genético causado pela presença de um cromossomo extra unido ao cromossomo 21. Na grande maioria dos casos de Down, aproximadamente 95% dos casos, ocorre a trissomia do cromossomo 21, onde este distúrbio genético é consequência do erro no processo da Meiose, no qual, durante o processo de formação dos gametas, não há uma correta divisão dos cromossomos, fazendo com que haja a criação de três cópias do cromossomo 21.

Esta síndrome é a alteração genética mais comum, ocorrendo em um a cada oitocentos nascidos. A alteração genética faz com que o indivíduo com a síndrome possua 47 cromossomos, diferentemente da maior parte da população que possui 46 cromossomos. Essa diferença no número de cromossomos faz com que o indivíduo com a mutação apresente algumas características que, a depender do caso, pode ser de grande ou de pequena intensidade, como músculos e articulações menos tonificadas, pele flácida, dificuldade para ganhar peso, olhos oblíquos e puxados, cabeça achatada.

Outra característica bem marcante é a prega palmar única, ou palma simiesca, onde as pessoas com Down apresentam uma espessa e única linha que atravessa horizontalmente a palma da mão. A SD também causa alguns problemas comportamentais, como dificuldade em se expressar, dificuldade em aprendizagem de algo, dificuldade em manter o que já foi aprendido e problemas com atividades motoras e mentais.

As crianças, jovens e adultos com síndrome de Down podem ter características semelhantes e estarem sujeitos a uma maior incidência de doenças, como problemas respiratório, cardíacos, gastrointestinais e o Mal de Alzheimer, que têm evidências patológicas encontradas em todas as pessoas com Down acima de 40 anos e, até mesmo naquelas com 30 ou 35 anos de idade (CARR, 1994).

O diagnóstico da SD pode ser realizado durante ou depois da gestação. Durante a gestação é possível obter o diagnóstico por meio de três exames: o exame de Ultrassom Morfológico Fetal, o exame de Amniocentese ou o exame de

Biópsia do Vilo Corial. Nestes exames é avaliada a translucência nucal (TN), na qual é verificado o acúmulo de líquido na nuca do feto.

Se houver um grande acúmulo de líquido na região nucal do feto, há um grande o risco do bebê ter uma alteração no seus cromossomos, malformações ou alguma síndrome genética. Já após o nascimento, o diagnóstico é realizado por meio do exame Cariótipo, no qual é representado o conjunto de cromossomos de uma célula, para que estes sejam estudados e contados. Somente este exame é que realmente comprova a existência do cromossomo extra, e, conseqüentemente, a existência da trissomia do cromossomo 21 (Cariótipo 47, XX, +21 ou 47, XY, +21).

Deve-se esclarecer que os pais não causam a síndrome de Down. O comportamento deles não podem causar o distúrbio genético e não há nada que se possa fazer para evitá-la.

O comportamento dos pais não causa a síndrome de Down. Não há nada que eles poderiam ter feito de diferente para evitá-la. Não é culpa de ninguém. Além disso, a síndrome de Down não é uma doença, mas uma condição da pessoa associada a algumas questões para as quais os pais devem estar atentos desde o nascimento da criança. (NASCIMENTO, [200-], p. 2).

A síndrome de Down não possui tratamento, mas se deve haver um acompanhamento e estimulação precoce, a fim de promover o desenvolvimento da criança, explorando os seus potenciais ao máximo, respeitando suas limitações. Deve-se incentivar a pessoa com Down para que ela se torne mais independente e mais sociável.

3 HISTÓRICO DA SÍNDROME

Segundo pesquisas de arqueólogos a síndrome sempre foi presente na sociedade, chegando até mesmo a ser tratado como divindades em determinadas religiões da civilização antiga. Além deste no período século 19 foram encontrados crânios que possuíam as características decorrentes de um indivíduo com a síndrome. Porém como não se sabia ao certo como tratar essa doença, considerava então como pessoas de retardo mental e eram excluídos do meio em que viviam.

Entretanto o primeiro pesquisador a separar os que possuíam down do grupo de excluídos sócias, onde se encontrava diversas doenças das quais não se havia explicações, foi o médico inglês Dr. John Langdon Down, logo em homenagem a este que foi o propulsor da pesquisa foi nomeada a síndrome, apesar de seu relato sobre a mesma ser um tanto preconceituoso, porém deve-se levar em consideração o contexto em que o John. Ele nomeou a síndrome como idiotia mongólica referente ao povo do Mongol como é descrito abaixo:

A grande família Mongólica apresenta numerosos representantes e pretendo neste artigo chamar atenção para o grande número de idiotas congênitos que são Mongóis típicos... São sempre idiotas congênitos e nunca resultam de acidentes após a vida uterina. (DOWN, 1866).

Ainda nesta pesquisa John afirma que pais que possuem tuberculose seriam os responsáveis por causar tal retardo em seus filhos. Todavia, foi apenas em 1959 que o pesquisador e médico francês Jerome Lejone descobre o erro cromossômico e o real motivo das características peculiares sobre os indivíduos com a síndrome, porém a sua causa é desconhecida até os dias atuais. Sendo assim diferentemente do que era feito no século 19 com a retirada destes do meio social, constatou-se que estes indivíduos necessitam passar por um processo de integração social. Porquanto muito das pessoas com essa síndrome apresenta sintomas variados, podendo exercer diversas atividades que os demais.

4 ORIGEM GENÉTICA

A Síndrome de Down é a doença mais frequente causadora do retardo mental de seres humanos e não há preferência por raça ou sexo. Sua incidência é avaliada em cerca de 1 caso a cada 800 crianças nascidas com vida. Essa síndrome provém de uma cópia extra do cromossomo 21. O caso mais comum é a presença de três cromossomos 21 normais, que recebe a denominação de trissomia livre, o qual ocorre em mais de 90% dos casos seguidos de uma translocação cromossômica não equilibrada, a qual é responsável por cerca de 3 a 4% das ocorrências e além das duas possibilidades, o mosaïcismo do cromossomo 21 é detectado em apenas 1 a 2% dos indivíduos com a Síndrome.

A estrutura genética mais frequente que origina a trissomia livre do cromossomo 21 é a não disjunção destes durante a formação de gametas na meiose de um dos genitores. Esta falha de não separação resulta em um óvulo ou espermatozoide com 24 cromossomos no total, devido a cópia do 21. Após a fecundação com gameta normal se originará um embrião com três cromossomos 21, sendo assim o cariótipo desse indivíduo terá 47 cromossomos sendo um deles a cópia extra do 21. O risco dessa alteração cromossômica é maior em mulheres com idade materna avançada, em decorrência do próprio sistema de gametogênese feminina. A não separação de cromossomos produz óvulos portadores de um número de cromossomos diferente da quantidade correta, podendo ser em excesso ou em falta.

No caso da translocação cromossômica não equilibrada, o cromossomo 21 extra está fisicamente ligado a um segmento terminal de outro, este caso pode ser chamado também de rearranjo. Geralmente, o cromossomo extra está translocado para o braço curto de um dos cromossomos do par 14. Nessa formação cromossômica, o cariótipo do portador tem 46 cromossomos, sendo que um desses está rearranjado com o cromossomo 21 translocado.

Na terceira situação, do mosaïcismo cromossômico, os portadores apresentam dois tipos de células, um tipo normal contendo 46 cromossomos e outra linhagem celular com 47 cromossomos proveniente da trissomia cromossômica. A causa principal do mosaïcismo é a não separação do cromossomo 21 em uma

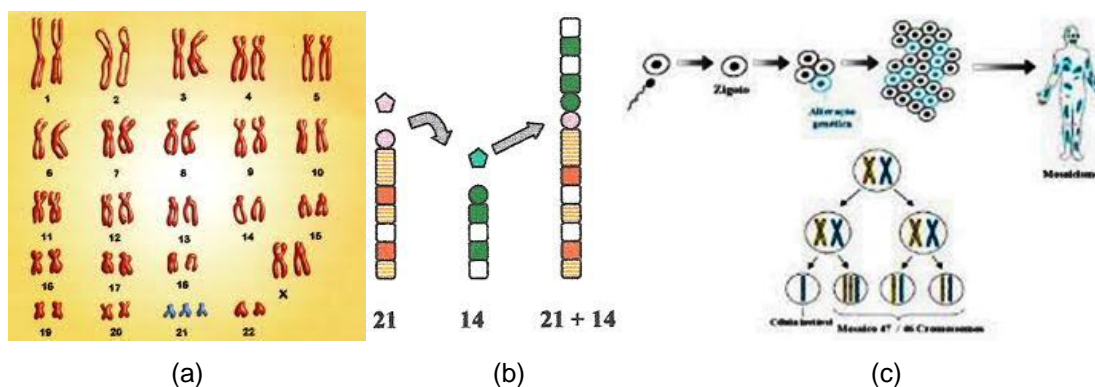
divisão mitótica de uma célula do próprio embrião que dará origem a células trissômicas. Existem dois tipos de mosaicismo, que ocorrem de formas diferentes:

1. O zigoto inicial conta com três cromossomos 21, o que normalmente resultaria em uma trissomia simples do 21, mas durante o curso das divisões celulares uma ou mais linhagens celulares perdem um dos cromossomos 21;

2. O zigoto inicial tem dois cromossomos 21, mas durante o curso das divisões celulares um dos cromossomos 21 é duplicado;

A proporção entre células normais e trissômicas é variável e exige-se que quanto menor o número de células trissômicas, menos afetado é o paciente.

Figura 1 – (a) Trissomia Livre do Cromossomo 11; (b) Translocação Cromossômica (c) SD em Mosaico;



Fonte: Respectivamente, JÚNIOR, 2014; FERRAZ, 2014; VILA, 2014.

As chances de recorrência da Síndrome de Down para um casal com filho portador dependem de como a cópia do cromossomo 21 se dá no material genético do paciente. Em caso de trissomia do 21, a chance de ter outro filho portador é muito remota, chegando apenas até 1% e os irmãos de portadores da Síndrome com trissomia livre não apresentam maiores riscos de terem filhos afetados também.

No caso da translocação, se ela estiver presente apenas na criança, ou seja, se os pais apresentarem formação normal, o risco de ter outro filho com a alteração é muito pequeno. Porém, se a mãe for detentora da translocação, o risco em gestações futuras é de 12%. E quando o portador for o pai, esse risco decai para 3%. O motivo relacionado ao percentual de risco diferente referente ao sexo dos pais é desconhecido.

5 CARACTERÍSTICAS E SINTOMAS

A Síndrome de Down vai trazer uma série de características físicas e comportamentais para as pessoas que nasceram com ela, mas existem variações dessas características dependendo de pessoa para pessoa. As características podem variar de acordo com a forma de alteração genética tradicional da Síndrome de Down atinja a pessoa: trissomia livre do cromossomo 21, síndrome Down por Mosaicismo ou por translocação e também podem haver diferenças entre pessoas que foram atingidas pelo mesmo tipo de alteração genética.

Em relação às características comportamentais, todos que tenham a Síndrome vão sempre ter uma aprendizagem mais lenta em diversos aspectos, desde a aprender a falar, formar as frases organizadas e com sentido, começar a engatinhar, aprender a mamar e posteriormente a se alimentar sozinho e também no desenvolvimento intelectual. Também vão possuir limitações e dificuldade de manter o que foi aprendido.

As crianças com a Síndrome de Down vão passar pelas mesmas etapas do desenvolvimento cognitivo de uma criança normal, que são o período sensório motor de 4 a 5 meses de idade, no qual as crianças manipulam objetos de um por um, período sensório motor de 11 a 12 meses de idade, onde já se manipulam mais de um objeto, pré-simbolismo, no qual as crianças atribuem significados as coisas e passam a utilizá-las da mesma forma que as pessoas utilizam ao seu redor e por fim o simbolismo, no qual os objetos são utilizados de forma representativa. Mas a diferença entre as crianças normais e as com a síndrome é que para essas últimas, essas fases vão passar ou se desenvolver de forma muito mais lenta, necessitando sempre do estímulo dos pais a realizar uma série de atividades, já que possuem bastante dificuldade em manter aquilo que já foi aprendido.

Em relação as características físicas, essas podem variar de pessoa para pessoa, então as características físicas mais comuns ou típicas da síndrome são os olhos puxados ou oblíquos, língua bem desenvolvida e pra fora, tendência a desenvolver dobras epicânticas, que são as dobras localizadas nas extremidades dos olhos no lado que aponta para o nariz e são bastante comuns nos orientais, rosto redondo e face achatada, orelha em uma posição mais baixa do que o normal. Vão ter também, mão pequena com dobra única, dedos curtos, grande distância

entre os primeiros dedos dos pés, tônus muscular reduzido, que é o tempo que um músculo leva para dar retorno a um estímulo nervoso, então no caso das pessoas com síndrome como o tônus é diminuído, esse tempo será maior e conseqüentemente elas terão problemas locomotores e musculatura flácida. É também por causa do tônus muscular reduzido, que os portadores da alteração genética terão grande flexibilidade. Além disso, outras características são o Hipogonadismo (função reduzida das gônadas) cabelos finos e ralos e excesso de pele na região do pescoço. Todas essas características estão representadas na imagem a seguir:

Figura 2 – Características Físicas da Síndrome de Down.



PORTILHO, 2013; EINSTEIN, 2013; CINTIA, 2010.

Essas características podem trazer bastante preconceito para as pessoas que a possuem, mas é importante que isso jamais aconteça. Elas devem ser tratadas como qualquer outra pessoa e com respeito. Problemas de preconceito são sempre fatores que atrapalham o desenvolvimento de pessoas com a Síndrome e justamente essa questão será um dos temas explanados mais a frente.

6 DIAGNOSTICO

A síndrome de Down pode ser diagnosticada ainda durante a gravidez, esse fato inicialmente pode causar um “baque” nos pais, mas também pode ajudar para que os mesmos se preparem para proporcionar uma vida melhor para os bebês. São quatro os passos básicos para diagnosticar a Síndrome de Down, são eles:

1. Realização do exame de Ultrassom morfológico fetal, que serve para analisar a anatomia geral do bebê, ou seja, realizar uma análise de partes como o crânio, face, abdômen, membros, ritmo cardíaco, peso do bebê, genitália, etc. É aconselhável a realização deste exame no período de 20 a 24 semanas de gestação, via abdominal. Por ser extremamente mais detalhado que o ultrassom comum, ele também necessita de mais tempo para ser realizado. No caso do diagnóstico da Síndrome de Down este avaliar a translucência nugal pode sugerir a presença da síndrome.

2. Realização do exame de Amniocentese que é realizado através da retirada de amostra do líquido amniótico de dentro do útero para ser examinado num laboratório, para determinar possíveis problemas de saúde do bebê. No caso do diagnóstico da Síndrome de Down este exame é realizado para confirmar a translucência nugal.

3. Realização do exame de Biópsia do Vilo Corial que funciona do mesmo modo que o de Amniocentese, mas é coletada como amostra uma parte da placente ao invés do líquido amniótico. Sua maior vantagem em relação a amniocentese é o fato de poder ser realizado mais cedo entre 10 a 12 semanas de gestação. O risco de abortamento é ligeiramente maior depois de uma biópsia de Vilo Corial (entre 0,5 e 1 por cento) que depois de uma amniocentese (entre 0,25 e 0,5 por cento), por isso ele normalmente só é realizado por mulheres que possuem históricos de doenças genéticas na família.

4. Após o nascimento é necessário realizar o exame do Cariótipo, que consiste na análise da estrutura e da quantidade de cromossomos presentes na célula. Normalmente as nossas células são formadas por 23 pares de cromossomos, porém, no caso dos portadores da síndrome de Down ocorre uma duplicação na região do cromossomo 21, estando presentes três cópias dos genes presentes no cromossomo 21, em vez de duas.

7 ACOMPANHAMENTO

Sendo uma síndrome, a Síndrome de Down caracteriza-se por possuir uma série de sintomas distintos. Devido à ampla natureza desses sintomas, não há um tratamento específico para quem possui Down. Há, entretanto, um acompanhamento das condições gerais da síndrome, por meio da avaliação médica continuada, a fim de averiguar as condições dessa, no que se refere à sua progressão ou não.

Com base nessa premissa, os indivíduos com SD tem um acompanhamento médico transdisciplinar desde o momento do diagnóstico da síndrome, que, geralmente, é anterior ou imediatamente após o nascimento. O acompanhamento distribui-se durante todo o ciclo de vida do downtonista. Indo desde o nascimento, até a terceira idade, com foco especial no desenvolvimento na criança e relações sociais na adolescência, além da inclusão social e profissional na fase adulta.

Direcionando-se ao acompanhamento médico, de acordo com o Ministério da Saúde (2012), o acompanhamento é feito com base na realização de exames periódicos, com posterior avaliação e orientação familiar acerca dos procedimentos médicos, psicológicos e cotidianos. Há nos pacientes dessa condição a necessidade, também, de imunização extra, a fim de evitar algumas patologias específicas, pois um das limitações das pessoas com SD é o sistema imunológico relativamente lento. Segundo a mesma fonte:

A prática da clínica ampliada é transdisciplinar e considera a complexidade da vida do sujeito na qual se desenrola o processo de adoecimento, o cuidado, a reabilitação, a prevenção e a promoção da saúde. Exige reorganização do serviço, revisão das práticas e elaboração de diretrizes. O trabalho na saúde na lógica da clínica ampliada exige dos profissionais: respeito e compartilhamento dos múltiplos saberes, diálogo, flexibilidade e responsabilização pelo paciente. (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2012).

Quando recém nascido, a criança com SD deve efetuar alguns exames básicos a fim de determinar quais as limitações e áreas que foram afetadas pela síndrome. Esta etapa geralmente é realizada junto ao período de diagnóstico da doença. Os principais exames realizados nesse período, de acordo com o Ministério

da Saúde (2012), são “cariótipo, ecocardiograma, hemograma, TSH (Hormônio Estimulante da Tireóide) e hormônios tireoidianos (T3 e T4)”.

Com a exceção do cariótipo, exame responsável por analisar a estrutura cromossômica do indivíduo, todos os outros exames citados anteriormente são realizados na fase adolescente, adulta e idosa. De acordo com a mesma fonte, são adicionados, também, Raios-X da coluna cervical, Glicemia de jejum, Triglicerídeo e Lipidograma. Sendo que nesses períodos há a avaliação por meio de exames específicos da visão, audição e ginecológicos.

Devido ao sistema imunológico limitado, e com base no acompanhamento médico, pode-se concluir que há a necessidade de imunização extra. Segundo o Ministério da Saúde (2012), no período da infância vacina-se com Anti-Pneumocócica, Anti-varicela e Anti-hepatite A; enquanto na terceira idade há imunização contra a Influenza sazonal e nova dose Anti-Pneumocócica.

Há também orientações gerais a respeito do crescimento e desenvolvimento do indivíduo com Síndrome de Down. O Ministério da Saúde (2012) adverte que em todas as fases é necessário ter cuidado com o “posicionamento do pescoço; estimulação global atividade física atividade física; alimentação saudável cuidado com obesidade; contato com outros; hábitos de vida saudáveis; apoio da comunidade”.

Quando criança, adolescente, adulto e idoso deve-se tomar outros cuidados com o portador da síndrome, as orientações do mesmo ministério são que ocorra a escolarização apropriada, bem como o desenvolvimento do auto-cuidado, a autonomia, o desenvolvimento das Atividades de Vida Diárias (AVD) e das Atividades Instrumentais de Vida Diária (AIVD), além da inclusão no mercado de trabalho, tendo o cuidado de controlar e evitar o risco de exploração sexual.

As últimas orientações a respeito do acompanhamento das pessoas com Síndrome de Down referem-se às questões sociais. Deve-se efetuar inclusão social, a fim de evitar mudança de comportamentos, ou o desenvolvimento de comportamentos antissociais, ou até mesmo de autismo. Na fase adulta/idosa deve-se efetuar a prevenção da gravidez desacompanhada, com posterior planejamento e estruturação financeira, com o objetivo de garantir uma terceira idade estável e saudável.

8 INCLUSÃO SOCIAL E QUALIDADE DE VIDA

Durante a sua descrição sobre os pacientes com a síndrome de Down, que na época era somente “Idiotia Mongoloide” o Dr. Down explica que o treinamento desses espécimes era recomendado com excelentes resultados comprovados, porém quando ele se referia a treinamento, estava apenas falando que deveria ser ensinado o básico para que o portador da SD desse o mínimo trabalho possível aos enfermeiros.

Atualmente está comprovado com estudos que a síndrome de Down pode provocar, dentre outros problemas, o retardo mental em seus portadores, porém ao contrário que o próprio Dr. Down afirma na descrição dos portadores da síndrome, o portador de Síndrome de Down não é um “idiota mongoloide”, muito pelo contrário, se ensinado ele pode aprender como qualquer pessoa normal, chegando à faculdade e ao mercado de trabalho.

Uma das maiores dificuldades à formação acadêmica dos portadores da trissomia 21 é o preconceito, que começa dos próprios pais, que por medo de que seu filho sofra algum tipo de discriminação o isola do mundo, porém atualmente com o avanço da informação vem diminuindo cada vez mais o número de pais que consideram seus filhos incapazes de realizar qualquer contato humano fora da esfera familiar e como consequência, mais portadores da Síndrome de Down estão sendo inseridos na vida acadêmica.

Deve-se ter cuidado, no entanto, com a escolha da escola na qual matricular a criança com trissomia 21, pois a instituição pode não oferecer um cuidado adequado para com ela, e por isso as crianças com síndrome de Down normalmente são matriculadas em escolas especializadas no ensino de portadores de SD. Se por um lado há a garantia de que a criança receberá todo o cuidado que necessita, por outro não haverá grandes contatos com crianças sem SD, o que traz perdas para ambos os lados, pois não ocorrerá a interação entre as partes que auxilia a romper preconceitos.

Um meio de evitar que esse contato não seja totalmente cortado é colocar a criança para realizar alguma atividade esportiva, que assim como a escola traz grandes benefícios ao portador da SD, pois ao realizar um esporte, ele estará

treinando e fortalecendo os músculos, enquanto desenvolve a coordenação motora e reflexos, auxiliando já no trabalho de fisioterapia que ele deve passar.

Ao realizar esportes também é melhorada a frequência cardíaca, diminuindo as chances de ocorrerem os problemas cardíacos aos quais essas pessoas estão sujeitas por sua condição, mas acima de tudo o esporte, assim como ir a escola, aumentará a autoestima da pessoa com síndrome de Down, e o ajudará interagir com o outro, indo auxiliar já a área de psicologia, que é outra área na qual o portador de Síndrome de Down deve ter auxílio.

Com a combinação de esportes e estudos pode-se reduzir os sintomas apresentados pelo portador da trissomia 21 de modo que ele poderá viver uma vida semi independente quando atingir a vida adulta, o que será um grande avanço com relação á antiga época na qual os chamados retardados mentais ou eram entregues a instituições que cuidariam deles pelo resto de suas vidas, ou ficavam trancados em casa até que a morte os colhesse.

Graças aos avanços tanto tecnológicos quanto na difusão da informação já são possíveis alguns casos como o da nadadora Kelly Antunes, 30 anos, que competiu na Itália buscando mais uma medalha para somar as suas 200 já conquistadas, e da professora Débora Seabra, que é a primeira professora a lecionar no Brasil sendo portadora da SD.

Enquanto ao redor do mundo todo pessoas com síndrome de Down levam uma vida praticamente normal, chegando a se casar e terem filhos, que podem nascer normais em alguns casos, e a cada dia são criados mais projetos, como o Movimento Down, que promove palestras para ensinar como lidar e cuidar dos problemas causados pela síndrome de Down melhorando a qualidade de vida dos portadores, e proporciona apoio tanto aos portadores quanto a aqueles que os cercam, mostrando que uma criança com síndrome de Down não é um fardo na vida dos pais e sim uma dádiva, como qualquer outra criança esperada.

9 CONCLUSÃO

Não se tem conhecimento específico quanto às origens da alteração genética que desencadeia a Síndrome de Down, porém pesquisas vêm comprovando que não há relação de preferência por raça ou gênero. É importante salientar que existem diferenças na intensidade dos sintomas entre os portadores da Síndrome de Down. Estes apresentam características distintas, em que há uma variedade de sintomas, desde os traços físicos, aos déficits psíquico-cognitivos e má formação.

O acompanhamento médico voltado às pessoas com essa alteração genética deve ser realizado de forma específica. Cada portador, de acordo com suas necessidades e limitações, devem buscar estímulos, facilitando o desenvolvimento da vida social do portador, de modo a respeitar suas deficiências e explorar suas habilidades. Atualmente, os projetos de inclusão social têm ajudado amplamente a essas pessoas, por meio da música, esportes, artes, além da expansão das possibilidades de inclusão no mercado de trabalho.

REFERÊNCIAS

BABY CENTER BRAZIL. **Síndrome de Down**. Disponível em: <<http://goo.gl/NBIImXB>>. Acesso em: 02 fev. 2013.

BÄUML, Deisy Mohr. **Síndrome de Down: a intervenção humana e tecnológica - linguagem - leitura - escrita**. Florianópolis: UFSC, 2007.

CARR, J. Annotation: Long Term Outcome for People with Down's Syndrome. **Journal of Child Psychology and Psychiatry**, Londres, v.35, n. 3, 1994.

FERRAZ, Paulo. **Síndrome de Down ou Trissomia**. Disponível em: <<http://goo.gl/RWOZGj>>. Acesso em: 02 fev. 2014.

JUNIOR, Miguel Castilho. **Trissomia do cromossomo 21**. Disponível em: <<http://goo.gl/8H5RLg>>. Acesso em: 02 fev. 2014.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down**. Brasília: Ministério da Saúde, 2012.

MOREIRA, L. M. A.; EL-HANI, C. N.; GUSMAO, F. A. F. A Síndrome De Down E Sua Patogênese: considerações sobre o determinismo genético. **Revista Brasileira de Psiquiatria**, São Paulo. v.22, n. 2, 2000.

MOVIMENTO DOWN. **O que é**. In: Movimento Down. Disponível em: <<http://goo.gl/4r1X4J>>. Acesso em: 01 Fev. 2014.

NASCIMENTO, M. L. C. **Síndrome de Down**. [S.l.: s.n.], [200-].

NASCIMENTO, Márcia Leody Corrêa. **Síndrome de Down**. Disponível em: <<http://goo.gl/hDwe62>>. Acesso em: 02 fev. 2014.

PORTILHO, Yvone. **Fonoaudiologia Sobre a Síndrome de Down**. Disponível em: <<http://goo.gl/W0i2Wd>>. Acesso em 02 fev. 2014.

SILVA, N. L. P.; DESSEN, M. A. **Síndrome de Down: etiologia, caracterização e impacto na família**. Brasília: UnB, 2002.

SÍNDROME de Down na historia. Disponível em: <<http://goo.gl/8Vd4D1>>. Acesso em: 02 fev. 2014.

VARELLA, Drauzio. **Síndrome de Down**. In: Dr. Drauzio. Disponível em: <<http://goo.gl/nzwQWU>>. Acesos em: 02 Fev. 2014.

VILA, Rodrigo Gimenes. **Alterações no Número de Cromossomos**. Disponível em: <<http://goo.gl/xHrqVi>> Acesso em: 02 fev. 2014.