

O que é síndrome de Down?

Chahira Kozma

A melhor maneira de entender a síndrome de Down – o que ela significa para o seu filho e o que significa para vocês – é coletando os fatos. Para uma condição que durante tanto tempo ficou oculta no medo e desconhecimento, os fatos são muito melhores do que os mitos. O pior inimigo com que se defrontam os pais de crianças com síndrome de Down é a ignorância. Antes de fazerem ou decidirem qualquer coisa a respeito de seu bebê, informem-se sobre a síndrome de Down.

Este capítulo apresenta-lhes a síndrome de Down, ainda que vocês jamais tenham ouvido falar ou saibam pouca coisa sobre ela. Trata das perguntas básicas que os pais têm sobre essa síndrome e fornece a base do conhecimento de que precisam para começar a cuidar bem de seu filho.

Ninguém dirá que criar uma criança com síndrome de Down é um piquenique; aliás, não é um piquenique criar *qualquer* criança. Os milhares de pais que têm feito isso com êxito dirão que muito trabalho árduo e paciência estão envolvidos. No entanto, com os avanços médicos e educacionais de hoje, os antigos mitos e estereótipos, que tanto privavam as crianças com síndrome de Down, deram lugar a fatos e expectativas crescentes.

O QUE É SÍNDROME DE DOWN?

Se vocês forem como a maioria das pessoas, provavelmente tinham pouca compreensão do que significava a síndrome de Down, antes de seu bebê nascer. Basicamente, a síndrome de Down significa que seu bebê tem um cromossomo extra em cada uma dos seus milhões de células. Em vez de 46, ele tem 47 cromossomos. Anualmente, nascem mais de 6 mil bebês com síndrome de Down nos Estados Unidos, e alguns milhares mais em outros países. Essa síndrome ocorre igualmente em meninos e meninas. É um dos defeitos congênitos mais comuns, apresentando-se em todas as raças, grupos étnicos, classes socioeconômicas e nacionalidades. Pode acontecer a qualquer pessoa.

Uma vez que os cromossomos e o material genético neles contido desempenham um grande papel na determinação das características de seu filho, esse

cromossomo extra afetará sua vida. Sua aparência pode ser um pouco diferente daquela de outras crianças, ele pode ter alguns problemas clínicos peculiares e provavelmente terá algum grau de deficiência mental, ainda que a gravidade de alguns desses problemas varie enormemente, de criança para criança.

Dois aspectos sobre a síndrome de Down são evidentes. Primeiro, os genitores não causam a síndrome de Down; nada do que vocês fizeram, ou não, antes ou durante a gestação, levou seu bebê a ter essa síndrome. Segundo, da mesma forma que as crianças “normais”, cada criança com síndrome de Down é única, com sua própria personalidade, talentos e idéias. Há poucos fatores absolutos governando o destino de seu bebê; como outras crianças, ele é um indivíduo e crescerá adquirindo uma personalidade diferente.

A síndrome de Down não é a única alteração, ou anormalidade, cromossômica que pode afetar as crianças; longe disso! Os pais usualmente se espantam com a ocorrência freqüente de cromossomos anormais na concepção. Em geral, as alterações cromossômicas de um tipo ou de outro são muito comuns no momento da concepção. Um número significativo de alterações cromossômicas não permite que os embriões se desenvolvam, acarretando abortos espontâneos.

A síndrome de Down, a alteração cromossômica mais comum entre os humanos, é a única que geralmente permite o desenvolvimento do embrião. Conforme já



mencionado, ela ocorre em todas as raças e em todos os países. Na América do Norte, estimativas recentes colocam sua frequência em aproximadamente 1 a cada 700 a 800 nascimentos.*

O QUE CAUSA A SÍNDROME DE DOWN?

Para entender o que causou a síndrome de Down de seu filho, vocês precisam conhecer um pouco de genética, especificamente sobre os genes e cromossomos e como as células se dividem e crescem.

Genes

Cada pessoa tem genes localizados em todas as células do seu corpo; eles constituem o plano da vida. Os genes fornecem às células as instruções para o crescimento e o desenvolvimento. Se vocês imaginarem o corpo humano como um computador, os genes são o *software* que diz ao computador o que fazer. Quase todas as características pessoais – desde a cor dos olhos ao tamanho das mãos e ao som de sua voz – são codificadas nos genes. Cada pessoa tem milhares deles.**

Os genes são compostos de um material especial, chamado DNA (ácido desoxirribonucleico). Nos genes, o DNA alinha-se em longas fitas, na forma de uma escada espiralizada. O próprio DNA é composto de longas cadeias de moléculas chamadas de *nucleotídeos*. O padrão e a sequência desses nucleotídeos no gene ou na fita de DNA constituem o código genético.

Os genes existem aos pares, com um membro de cada par originando-se do pai e o outro, da mãe. Por exemplo, os genes do pai que controlam a cor do cabelo fazem par com os genes correspondentes da mãe, e é a combinação desses genes que seus filhos herdam. Essa combinação de genes de ambos os genitores contribui para a enorme diversidade existente entre as pessoas.

Cromossomos

Os genes estão localizados em corpos microscópicos de forma cilíndrica, denominados *cromossomos*, no interior de nossas células. Os cromossomos, mostrados na Figura 1.1, são as estruturas (ou pacotes) que contêm os genes. Usualmen-

*N. de T. Na América Latina, a frequência de nascimentos de crianças com síndrome de Down é de 1,4 a cada 1.000 ou 1 a cada 700. No Brasil, o índice fica em 1 a cada 650 a 700 nascimentos.

**N. de T. Na verdade, embora o DNA humano contenha cerca de 3 bilhões de pares de nucleotídeos, praticamente pouco mais de 10% fazem parte dos genes, que chegam a aproximadamente 40 mil na espécie humana. (Fonte: Passarge, E. *Genética: texto e atlas*. 2.ed. Porto Alegre: Artmed, 2004, p. 2 e 11).



FIGURA 1.1 Cromossomos.

te, há 46 cromossomos em cada célula do nosso corpo. Os cromossomos combinam-se em 23 pares, com um membro de cada par doado por um genitor, por meio do espermatozóide (pai) ou do óvulo (mãe). Somente um dos 23 pares é formado de maneira diferente: é o par dos cromossomos que determinam o sexo.

Divisão celular

Com exceção das células germinativas, ou gametas (óvulos e espermatozóides), todas as outras células do nosso corpo geralmente contêm 46 cromossomos, distribuídos em 23 pares. As células se reproduzem por meio de um processo denominado *mitose*. Durante esse processo de divisão celular, a célula original (chamada *célula parental*, ou *célula-mãe*) duplica seu conteúdo, inclusive seus cromossomos. Dessa célula parental são produzidas duas *células-filhas*, cada uma contendo exatamente 46 cromossomos dela provenientes. A Figura 1.2 representa o processo da mitose. Quase todas as células do corpo humano se reproduzem por mitose, com a importante execução dos espermatozóides e dos óvulos.

Os espermatozóides e os óvulos são originados por meio de um processo de divisão celular diferente, denominado *meiose*, que funciona semelhantemente à mitose, exceto por uma grande diferença. Na meiose, os membros de cada par de cromossomos separam-se ou *disjuntam-se* um do outro e cada célula-filha recebe

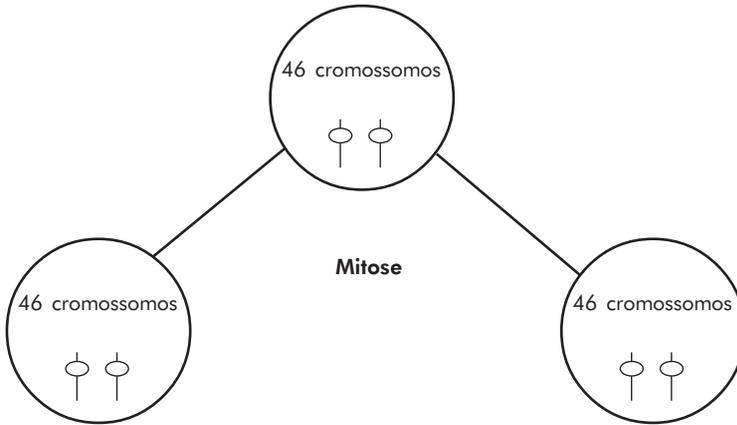


FIGURA 1.2 Mitose: divisão celular resultando na formação de duas células, cada uma com o mesmo complemento cromossômico da célula parental. Para simplificar, apenas um par de cromossomos é ilustrado em todas as figuras.

somente um cromossomo do par original. Antes de estarem completamente desenvolvidas, as células germinativas primordiais começam com 46 cromossomos, porém, à medida que amadurecem, seu número de cromossomos é reduzido a 23, por meiose. Assim, na concepção, o espermatozóide e o óvulo contêm, cada um, apenas 23 cromossomos, metade do número usual. A Figura 1.3 mostra como ocorre a meiose. Os erros na divisão cromossômica durante a meiose são muito comuns. Por

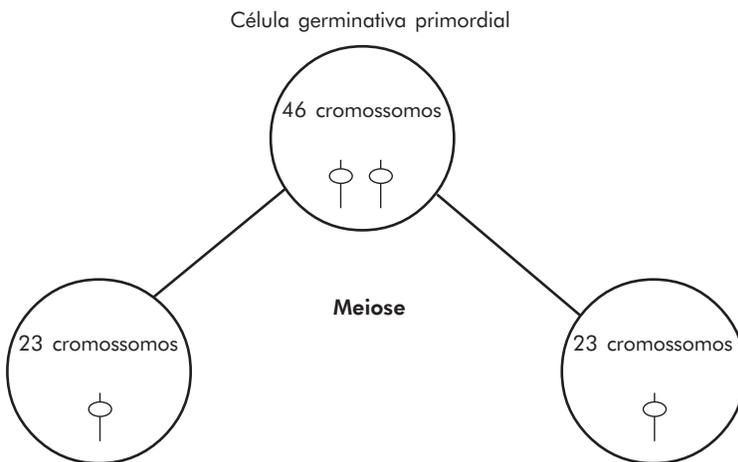


FIGURA 1.3 Meiose: divisão celular especial que ocorre nas células germinativas primordiais (que originam o óvulo e o espermatozóide), pela qual apenas um membro de cada par de cromossomos vai para cada célula-filha, cujo número total de cromossomos passa a ser 23.

exemplo, mais de 50% de todos os abortos espontâneos, durante o primeiro trimestre de gestação, têm alterações cromossômicas. Na população geral, a incidência de alterações cromossômicas é aproximadamente cinco em mil nativos ou 0,5%. No entanto, em crianças com deficiência mental e defeitos congênitos múltiplos, essa incidência eleva-se para entre 8 e 14%.

Fertilização

Na concepção, o espermatozóide e o óvulo se combinam, produzindo o óvulo fertilizado (célula-ovo ou zigoto), com um conjunto completo de 46 cromossomos, 23 da mãe e 23 do pai. A Figura 1.4 mostra o que ocorre durante e após a fertilização. Logo após a fertilização, o zigoto começa a crescer e se desenvolver, dividindo-se por mitose em duas novas células idênticas, e as mitoses continuam até existirem bilhões de células. Quando as células se duplicam, seu material genético é também duplicado, de maneira que cada nova célula recebe exatamente o mesmo

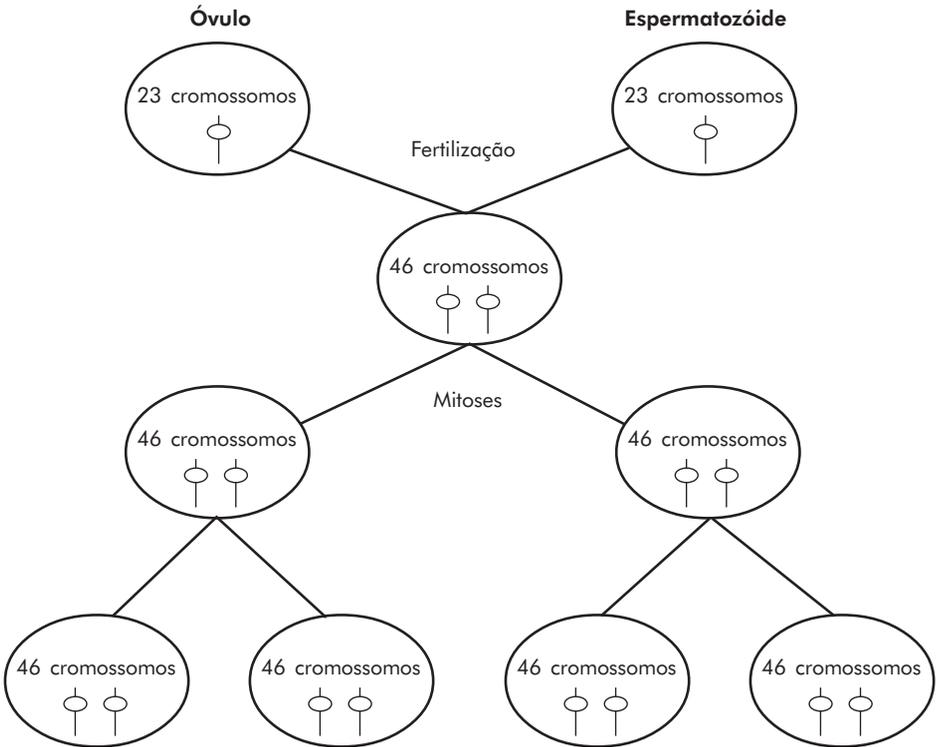


FIGURA 1.4 Durante a fertilização, os 23 cromossomos do óvulo e do espermatozóide se combinam. O óvulo fertilizado (célula-ovo, ou zigoto) tem 46 cromossomos.

material cromossômico que a célula fertilizada original (zigoto). Uma vez que todas as células duplicam a estrutura genética daquele primeiro zigoto, seu conteúdo genético determina a constituição genética do bebê.

A Figura 1.5 apresenta uma montagem de cromossomos normais. Montagens como essa, chamadas de *cariótipos*, são feitas a partir de amostras de sangue obtidas dos bebês, após seu nascimento. Essas amostras de sangue são *cultivadas* – levadas a crescerem em uma placa de Petri – e depois os cromossomos são separados, por meio de procedimentos técnicos, e visualizados ao microscópio ou câmera. Os cromossomos são, então, agrupados em pares e numerados de acordo com seu tamanho. Como podem ver na Figura 1.5, há 23 pares de cromossomos. Acredita-se que os cromossomos funcionem em *tandem* (em série), com cada conjunto cuidadosamente equilibrado. Se, por alguma razão, estiver presente um cromossomo extra, o equilíbrio genético é perdido.

Durante a meiose, podem ocorrer vários eventos anormais, ou erros, que costumam afetar o crescimento e o desenvolvimento de uma criança. Alguns desses erros podem causar a síndrome de Down. Essa síndrome geralmente resulta do que é chamado *não-disjunção*, ou falha na separação correta de um par de cromossomos durante a meiose. Na não-disjunção, uma célula-filha recebe 24 cromossomos e a outra, 22 cromossomos. Uma célula com apenas 22 cromossomos (com falta de um cromossomo inteiro) não consegue sobreviver, nem ser fertilizada. Por outro lado, um óvulo ou um espermatozóide com 24 cromossomos consegue sobreviver e ser fertilizado. Quando isso ocorre, o zigoto resultante tem 47 cromossomos, em vez dos 46 cromossomos usuais. Os médicos referem-se a essa condição como uma *trisomia* (três cromossomos). A Figura 1.6 mostra como ocorre a não-disjunção. Na síndrome de Down é o cromossomo 21 que não se separa adequadamente. Isso é denominado *trisomia do 21*, que é outro termo para a síndrome de Down.

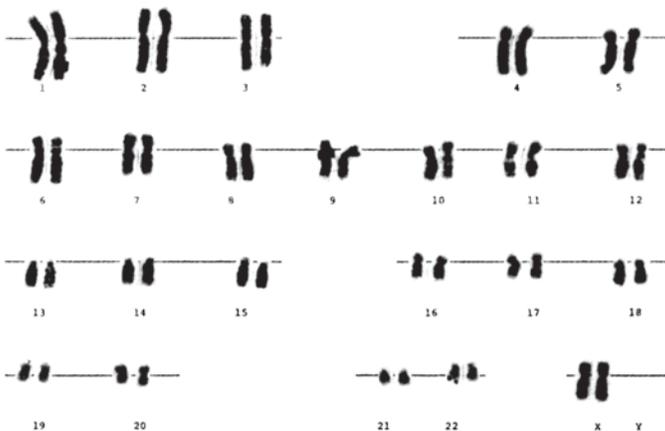


FIGURA 1.5 Cariótipo de cromossomos normais.

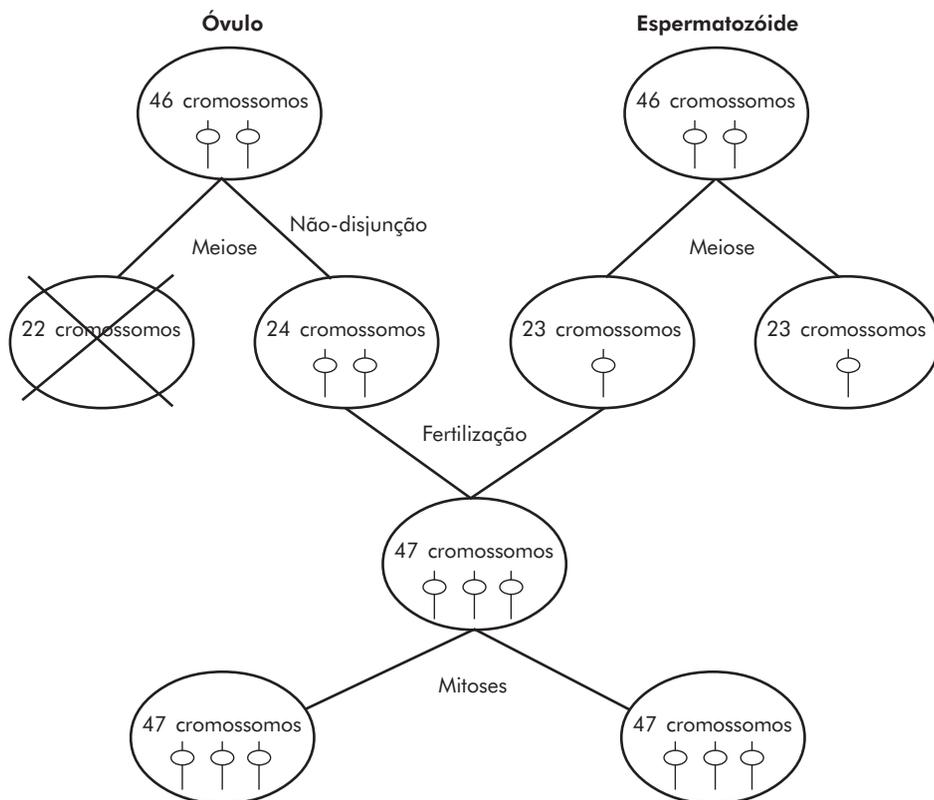


FIGURA 1.6 Não-disjunção é a falha na separação correta do par de cromossomos, durante a meiose, resultando na transmissão de ambos os cromossomos 21 para uma das células-filhas e de nenhum para a outra. Na concepção, o zigoto contém 47 cromossomos, causando a trissomia do 21 por não-disjunção.

Na trissomia do 21, a divisão cromossômica errônea durante a meiose resulta em um zigoto que tem três cromossomos 21, em vez de dois. Quando o embrião recém-iniciado começa a crescer, por divisão e duplicação, o cromossomo extra também é copiado e transmitido a cada nova célula. A consequência é que todas as células contêm esse cromossomo 21 extra. Esse tipo de síndrome de Down é chamado *trissomia do 21 por não-disjunção*, significando que resulta de falha na disjunção dos cromossomos do par 21 ou na divisão adequada no óvulo ou no espermatozóide. A Figura 1.7 é o cariótipo dos cromossomos de um bebê com síndrome de Down, mostrando o cromossomo 21 extra. Cerca de 95% dos bebês com síndrome de Down têm trissomia do 21 por não-disjunção.

Os restantes 5% de bebês com síndrome de Down que não têm trissomia do 21 por não-disjunção apresentam um dos outros dois tipos: por *translocação* ou *mosaicismo*. Na trissomia do 21 por translocação, há três cópias do cromossomo 21. Entretanto, o cromossomo extra está conectado a outro cromossomo, geral-

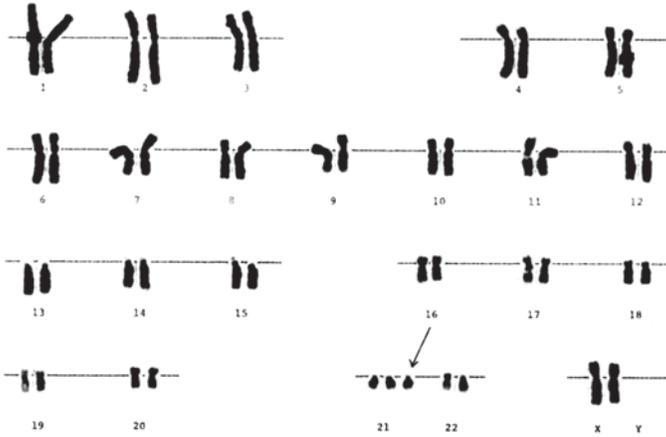


FIGURA 1.7 Cariótipo de cromossomos com trissomia do 21 por não-disjunção.

mente o cromossomo 14, ou a outro cromossomo 21. Estima-se que entre 3 a 4% dos bebês com síndrome de Down têm trissomia do 21 por translocação. Em geral, apresentam as mesmas características que os bebês com trissomia por não-disjunção. A Figura 1.8 mostra o cariótipo de uma pessoa com trissomia do 21 por translocação.

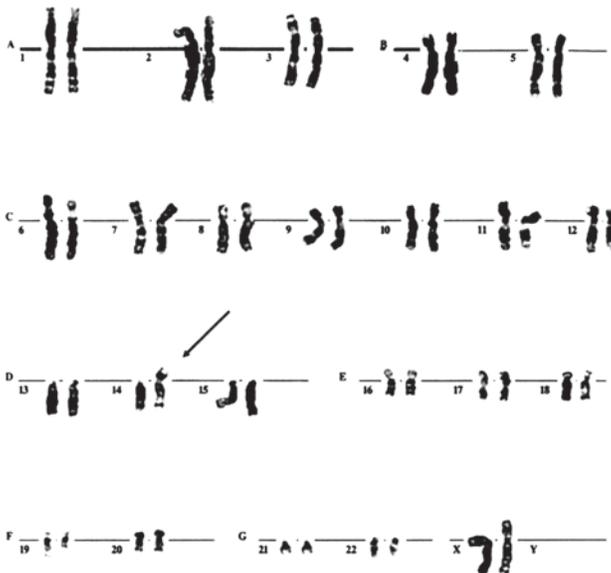


FIGURA 1.8 Cariótipo de uma pessoa com trissomia do 21 por translocação.

Aproximadamente 25% das translocações ocorrem espontaneamente, durante a fertilização. Isso acontece quando um segmento de um cromossomo ou um cromossomo inteiro se quebra durante a meiose e depois se conecta a outro cromossomo. Quando o fragmento cromossômico se conecta (se transloca) ao cromossomo 21, o zigoto tem síndrome de Down ou trissomia do 21 por translocação. Os demais 75% das translocações são herdados de um genitor. Esse é o único tipo de síndrome de Down que pode resultar de uma condição genética existente em um genitor. Quando isso acontece, o genitor portador tem o número típico de cromossomos, porém dois de seus pares cromossômicos permanecem unidos, com um membro de um dos pares conectado a um membro do outro par cromossômico. Conseqüentemente, seu número total de cromossomos é 45, em vez de 46. O indivíduo não é afetado, pois não há perda, nem excesso de material genético; apresenta exatamente a quantidade usual, porém com dois de seus cromossomos conectados entre si. Os médicos denominam esse indivíduo de *portador balanceado*. É importante saber se o seu bebê tem síndrome de Down por translocação, pois, se a trissomia do 21 por translocação foi herdada de um portador balanceado, o risco de ocorrer síndrome de Down nas próximas gestações é mais alto do que o da população em geral. O cariótipo, ou número total de cromossomos, de seu bebê revelará se ele tem, ou não, a trissomia do 21 por translocação.

A forma mais rara de síndrome de Down é conhecida como *mosaicismo*. Apenas em torno de 1% de todas as pessoas com síndrome de Down apresentam esse tipo de trissomia do 21. No mosaicismo, ocorre uma divisão celular imperfeita, em uma das primeiras divisões celulares após a fertilização. Esse tipo difere dos outros tipos de síndrome de Down, em que o erro na divisão celular acontece *antes* ou *no momento* da fertilização. Como na trissomia do 21 por não-disjunção, algo leva os cromossomos a se dividirem desigualmente. Entretanto, quando isso ocorre na segunda ou terceira divisão celular, apenas algumas células do embrião em desenvolvimento contêm o cromossomo extra. Conseqüentemente, nem todas as células apresentam esse cromossomo e o bebê pode ter menos características físicas usuais da síndrome de Down, bem como maior capacidade intelectual.

O modo pelo qual o bebê é afetado depende não do número de células normais que ele possui, mas da região do corpo em que essas células se localizam. A

Figura 1.9 mostra como ocorre o mosaicismo.



Embora os bebês com síndrome de Down possuam um cromossomo 21 extra, seus outros cromossomos são normais. Na realidade, o material genético existente nos seus cromossomos 21 também é normal; apenas ocorre em quantidade demasiada. Apesar de seu mecanismo ainda ser desconhecido, o material cromossômico adicional, ou a trissomia, que resulta da presença de três cópias do cromossomo 21, causa um desequilíbrio genético que altera o curso normal do crescimento e do desenvolvimento. Além disso, os cientistas deter-

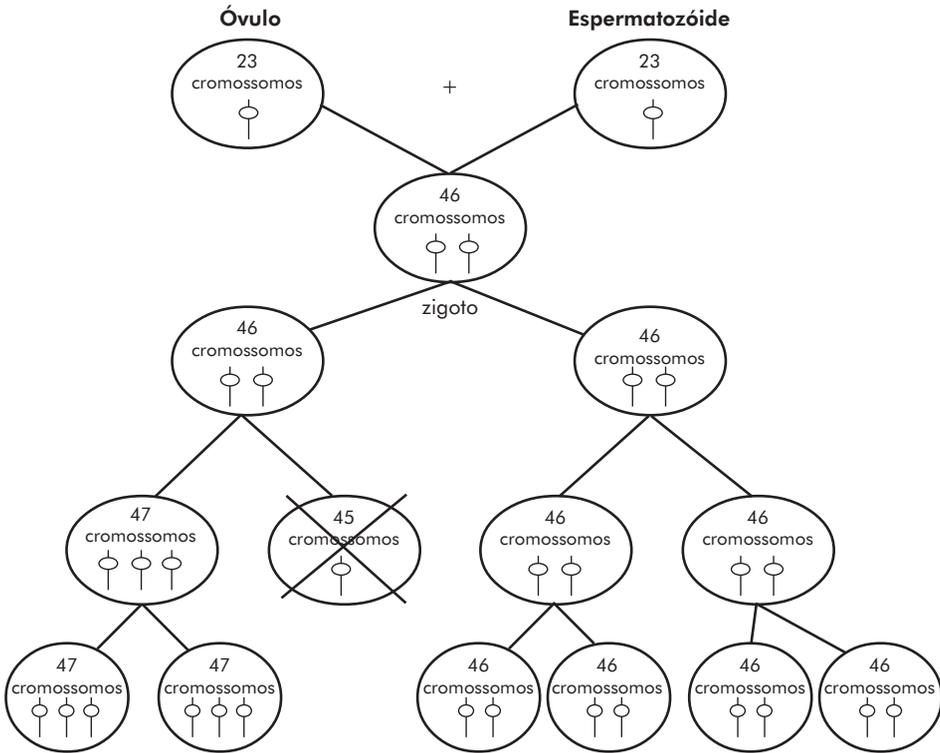


FIGURA 1.9 Mosaicismo. O zigoto começa a se dividir normalmente. Ocorre não-disjunção em uma linhagem celular, resultando em um indivíduo com linhagens celulares normais e trissômicas.

minaram recentemente que apenas um segmento do cromossomo 21 contribui para a síndrome de Down. Aparentemente é um segmento muito pequeno, ou *região crítica*, do cromossomo 21 que, quando presente em triplicata, produz a síndrome de Down. Essa região crítica situa-se na porção inferior (braço longo) do cromossomo 21. A Figura 1.10 ilustra a região do cromossomo 21 que causa a síndrome de Down e mostra alguns dos genes que foram localizados nesse cromossomo. Médicos e cientistas consideram que esses genes causam as características da síndrome de Down. Ademais, os cientistas acreditam que o material genético extra causa crescimento e desenvolvimento *incompletos*, ao invés de anormais. Por exemplo, nas pessoas com síndrome de Down o coração é essencialmente normal, porém a parede que separa os dois lados desse órgão muitas vezes não está completamente desenvolvida. De maneira similar, a separação dos dedos é incompleta, ocasionalmente resultando em dedos conectados por uma membrana interdigital (sindactilia).

Na síndrome de Down, somente o par cromossômico 21 é afetado pelo material genético extra. Os demais cromossomos de seu bebê funcionam normalmente, e é por isso que ele é tão semelhante a qualquer outro bebê. Algumas de suas

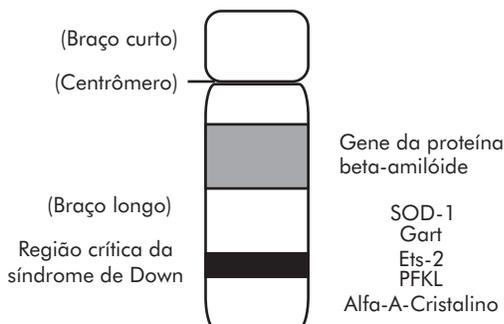


FIGURA 1.10 Representação esquemática do cromossomo 21, mostrando a localização de diversos genes e a região crítica da síndrome de Down. Todo cromossomo apresenta uma constricção, denominada centrômero, que o divide em um braço curto e um braço longo. A região crítica da síndrome de Down está localizada no braço longo.

características são afetadas pelo cromossomo 21 extra, porém a maioria delas é determinada pelos 46 cromossomos remanescentes em seu plano genético.

Um dos vários mitos que envolvem a síndrome de Down é o de que uma criança pode ter somente “um pouco” de síndrome de Down. Com exceção do mosaïcismo, uma criança tem síndrome de Down, ou não tem. Simplesmente, está tudo nos genes.

POR QUE MEU FILHO TEM SÍNDROME DE DOWN?



Os cientistas investigaram as causas da síndrome de Down durante décadas. Até o momento, sua causa exata – o que faz os cromossomos 21 se manterem unidos – ainda não foi descoberta. Embora muitos fatores tenham sido considerados como possíveis causas, a idade da mãe (idade materna) é o único fator relacionado à probabilidade de ter um bebê com síndrome de Down que foi comprovado.

As mulheres nascem com uma quantidade fixa das células germinativas primordiais que originam os óvulos e não produzem novos óvulos durante sua vida. O processo de meiose que resulta nesses óvulos inicia-se enquanto a mulher ainda está no estágio de feto. Os óvulos permanecem em um estado de suspensão até que a meiose se complete, pouco antes da ovulação. É possível que, à medida que os óvulos envelhecem e permanecem suspensos em sua meiose durante muitos anos ou décadas,

aconteça algo que leve os cromossomos a se manterem unidos ou não se separarem apropriadamente. A não-disjunção também pode provir do espermatozóide do pai, em cerca de 10 a 15% dos bebês com síndrome de Down. Embora um homem produza novos espermatozóides durante toda a sua vida adulta, os cientistas ponderam que alguns homens podem ser geneticamente predispostos aos genes “adesivos”. Entretanto, o fato consistente é que não sabemos por que a síndrome de Down ocorre, nem como evitá-la. As pesquisas sobre a causa da síndrome de Down continuam.

A Tabela 1.1 mostra a probabilidade de nascer um bebê com síndrome de Down, com base na idade materna, à época do parto. Como podem ver, essa probabilidade aumenta extraordinariamente à medida que as mulheres envelhecem. Todavia, muitas mulheres jovens, sem história de síndrome de Down em suas famílias, têm bebês com essa síndrome. Um fato surpreendente é que 75% dos bebês com síndrome de Down nascem de mães com menos de 35 anos, uma vez que as mulheres com idades inferiores a 35 anos têm muito mais filhos do que as mulheres com mais de 35 anos, e provavelmente não fazem o exame pré-natal.

COMO SÃO OS BEBÊS COM SÍNDROME DE DOWN?

Os médicos freqüentemente são capazes de reconhecer os bebês com síndrome de Down imediatamente após o seu nascimento. Tipicamente, os recém-nascidos

TABELA 1.1 Probabilidade de nascer um bebê com síndrome de Down, com base na idade materna

Idade materna (anos)*	Risco estimado	Idade materna (anos)*	Risco estimado
20	1/1231	35	1/274
21	1/1145	36	1/213
22	1/1065	37	1/166
23	1/1000	38	1/129
24	1/942	39	1/100
25	1/887	40	1/78
26	1/842	41	1/61
27	1/798	42	1/47
28	1/755	43	1/37
29	1/721	44	1/29
30	1/685	45	1/22
31	1/650	46	1/17
32	1/563	47	1/13
33	1/452	48	1/10
34	1/352	49	1/8

* Esta tabela apresenta somente a freqüência aproximada de bebês com síndrome de Down, com base na idade materna, à época do parto. (Hook, E.B., Cross, P.K. e Schreinemachers, D.M., JAMA, 249, p.2034, 1983.)

com síndrome de Down têm diferenças na face, pescoço, mãos e pés, bem como no tônus muscular. O conjunto dessas características dá início às suspeitas do médico. Depois de examinarem seu bebê, os médicos geralmente irão solicitar estudos cromossômicos, para confirmar o diagnóstico.

As seguintes características são associadas mais freqüentemente à síndrome de Down. Tenham em mente, no entanto, que existe uma enorme variação entre os bebês com tal síndrome; nem todos os bebês possuem os mesmos aspectos característicos. Ainda mais importante, não se evidenciou conexão alguma entre o número de características da síndrome de Down que um bebê apresenta e a sua capacidade cognitiva.

Tônus muscular baixo

Os bebês com síndrome de Down têm tônus muscular baixo, denominado de *hipotonia*. Isso significa que seus músculos são relaxados e dão a impressão de serem “frouxos” ou “moles”. O tônus baixo geralmente afeta todos os músculos do corpo. Esse é um aspecto físico significativo, que alerta os médicos para procurarem outros sinais da síndrome de Down. O que é mais notável é que o tônus muscular baixo afeta os movimentos, a força e o desenvolvimento de seu bebê. A maioria das características físicas ligadas à síndrome de Down não afeta a capacidade de crescimento e aprendizagem de seu filho, porém o tônus muscular baixo prejudica o desenvolvimento de habilidades como rolar, sentar, levantar e caminhar. Outra área em que o tônus muscular baixo pode afetar o desenvolvimento de seu bebê é a alimentação e aceitação de alimentos sólidos, pois os músculos da boca têm tônus muscular baixo.

A hipotonia não tem cura, isto é, o tônus muscular de seu filho provavelmente será sempre um tanto mais baixo do que o das outras crianças. Entretanto, muitas vezes pode melhorar ao longo do tempo, e pode ser melhorado por meio de fisioterapia. Dessa maneira, é atribuída uma grande importância à boa fisioterapia para ajudar as crianças com tônus muscular baixo a se desenvolver adequadamente, em especial quando são muito jovens. A fisioterapia é discutida no Capítulo 7.

Características faciais

A face de seu bebê pode ter algumas ou todas as feições características da síndrome de Down.

Nariz. A face de seu bebê pode ser levemente mais alargada e sua ponte nasal mais plana do que o usual. Freqüentemente, as crianças com síndrome de Down possuem narizes menores do que os das outras crianças. As vias nasais também podem ser menores e tornar-se congestionadas mais rapidamente. Os problemas de congestão nasal são discutidos no Capítulo 3.

Olhos. Os olhos de seu filho podem parecer inclinados para cima; é por isso que a síndrome de Down foi anteriormente chamada de “mongolismo”, devido à sua aparência oriental. Seu médico pode denominá-los de *fissuras palpebrais oblíquas*. Os olhos também podem ter pequenas dobras de pele, chamadas de *pregas epicânticas*, nos seus cantos internos. A parte externa da íris (ou parte colorida) de cada olho pode apresentar manchas claras chamadas *manchas de Brushfield*. Essas manchas são vistas mais freqüentemente em crianças com olhos azuis. Não afetam a visão de seu bebê, nem são imediatamente perceptíveis. No entanto, é muito importante que a visão de seu bebê seja examinada, pois os problemas de visão tendem a ser mais comuns em crianças com síndrome de Down do que nas outras. Isso é discutido detalhadamente no Capítulo 3.



Boca. A boca de seu bebê pode ser pequena, e o céu da boca pode ser pouco profundo. Quando essas características são acompanhadas de tônus muscular baixo, a língua pode projetar-se ou parecer grande em relação à boca.

Dentes. Os dentes de seu filho podem nascer com atraso e fora da ordem usual. Os bebês geralmente erupcionam seus dentes na mesma seqüência, mas os dentes de bebês com síndrome de Down parecem ter uma seqüência toda própria. Seus dentes também podem ser pequenos, de formas incomuns e fora de lugar; e esses problemas podem continuar, quando nascerem os dentes permanentes.

Orelhas. As orelhas podem ser pequenas e suas pontas podem dobrar-se. Além disso, as orelhas de alguns bebês com síndrome de Down têm localização levemente inferior na cabeça. As vias auditivas também tendem a ser menores, o que pode dificultar seu exame pelo pediatra, para detectar infecções. Devido ao seu tamanho reduzido, as vias auditivas podem tornar-se bloqueadas, causando perda auditiva. Por essa razão, é importante incluir os exames audiológicos iniciais na agenda de exames médicos de seu filho. Os problemas de orelhas e audição são discutidos no Capítulo 3.

Forma da cabeça

As crianças com síndrome de Down têm cabeças menores do que as normais. Em geral, o seu tamanho cefálico situa-se entre os 3% inferiores, nas tabelas de crescimento padronizadas para as crianças. Isso é denominado tecnicamente de *microcefalia*. A diferença em tamanho, no entanto, não é freqüentemente perceptível.

vel. Alguns estudos mostraram que a cabeça, embora menor do que a média, ainda está dentro da variação normal em relação ao resto do corpo. A parte posterior da cabeça pode ser mais achatada (*braquicefalia*). Além disso, o pescoço pode parecer mais curto e, em recém-nascidos, podem existir dobras de pele frouxa na região posterior do pescoço, que tendem a desaparecer com o crescimento. As áreas moles da cabeça (*fontículos*), que estão presentes em todos os bebês, podem ser maiores nos bebês com síndrome de Down e podem levar mais tempo para se fechar, durante o curso normal de desenvolvimento.

Estatura

Os bebês com síndrome de Down geralmente têm peso e comprimento médio ao nascerem, porém, não crescem com a mesma rapidez das outras crianças. Por esse motivo, são usadas tabelas de crescimento especiais para meninos e meninas com síndrome de Down. Durante os exames de rotina, o médico medirá seu bebê e anotará sua altura e peso em uma tabela de crescimento, para ter certeza de que ele está ganhando peso satisfatoriamente e crescendo bem. Os adolescentes com síndrome de Down alcançam sua estatura final em torno dos 15 anos. A altura média adulta para os homens é de aproximadamente 1,57m e para as mulheres, aproximadamente 1,37m. Como é discutido no Capítulo 3, os adolescentes e adultos com síndrome de Down têm propensão à obesidade.

Mãos e pés

As mãos de seu filho podem ser menores e seus dedos podem ser mais curtos do que os de outras crianças. A palma de cada mão pode ter apenas uma linha atravessando-a (*prega palmar transversal* ou *linha simiesca*), e o quinto dedo da mão pode curvar-se levemente para dentro, apresentando apenas uma linha de flexão (*clinodactilia*). Geralmente, os pés das crianças com síndrome de Down parecem normais, mas pode existir um grande espaço entre o primeiro e o segundo dedos dos pés, espaço no qual, com frequência, há um sulco profundo nas plantas dos pés.

Outras características físicas

Tórax. O tórax de seu filho pode ser um tanto afunilado (quando o esterno, osso do tórax, é achatado) ou como o peito de pombo (quando o esterno é proeminente). Nenhuma dessas diferenças morfológicas resulta em problemas clínicos.

Pele. A pele de seu filho pode ser mosqueada (manchada), clara e sensível a irritações. O cuidado da pele é discutido no Capítulo 4.

Cabelos. As crianças com síndrome de Down têm, tipicamente, cabelos finos, lisos e às vezes esparsos.

A maioria dos recém-nascidos que têm síndrome de Down não mostra todas as características físicas aqui descritas. Em geral, os traços mais comuns são o tônus muscular baixo, as fissuras palpebrais oblíquas e as orelhas pequenas. Com a única exceção do tônus muscular baixo, essas características não prejudicam a saúde, nem o funcionamento adequado de seu bebê. No entanto, há algumas condições clínicas associadas à síndrome de Down que podem afetar a saúde de seu filho, as quais são discutidas minuciosamente no Capítulo 3.

Devido ao fato da criança com síndrome de Down possuir o cromossomo 21 extra, ele pode apresentar, de algum modo, características semelhantes às de outros bebês com síndrome de Down. Entretanto, como seu filho também tem 22 pares de cromossomos completamente normais, ele se parecerá com seus pais, irmãos e irmãs, e também possuirá suas próprias características singulares.

O QUE SE DIZ SOBRE A INTELIGÊNCIA DO MEU FILHO?

As crianças com síndrome de Down têm deficiência mental, isto é, aprendem mais lentamente e têm dificuldades com o raciocínio complexo e o juízo crítico. O grau de deficiência mental, no entanto, varia imensamente. Seu bebê *aprenderá* e o que ele aprender não será “perdido”. De maior importância, lembrem-se, é que tanto as habilidades intelectuais quanto as sociais de crianças com síndrome de Down são maximizadas, quando são criados em um ambiente de apoio, com suas famílias.

Durante muitos anos, a inteligência tem sido avaliada por meio de testes padronizados. Os escores frequentemente são calculados segundo uma medida chamada *quociente de inteligência* ou *QI*, que avalia a capacidade da criança para raciocinar, conceituar e pensar.

Na população geral, há amplos limites de variação da inteligência medida (QI). Vários estudos descobriram que 95% da população têm o que se denomina inteligência “normal”, com QI variando de 70 a 130; aproximadamente 2,5% da população têm o que se chama de inteligência superior, com QIs acima de 130; e em torno de 2,5% têm inteligência abaixo dos limites normais, com QIs inferiores a 70. Os indivíduos que têm seus escores abaixo da variação normal são considerados portadores de deficiência mental.

Assim como há uma variação para a inteligência “normal”, há também uma variação para a deficiência mental, medida em *graus*. Uma pessoa é considerada portadora de deficiência mental leve se o seu QI se situa entre os limites de 55 e 70. A deficiência mental moderado significa uma variação de QI entre 40 e 55. A deficiência mental grave significa uma variação de QI entre 25 e 40. A Figura 1.11 mostra a variação total da inteligência humana em uma curva em forma de sino. A maioria das crianças com síndrome de Down se classifica dentro da amplitude de deficiência mental moderado a leve. Algumas crianças apresentam deficiência mental mais grave, enquanto outras possuem inteligência na amplitude quase normal.

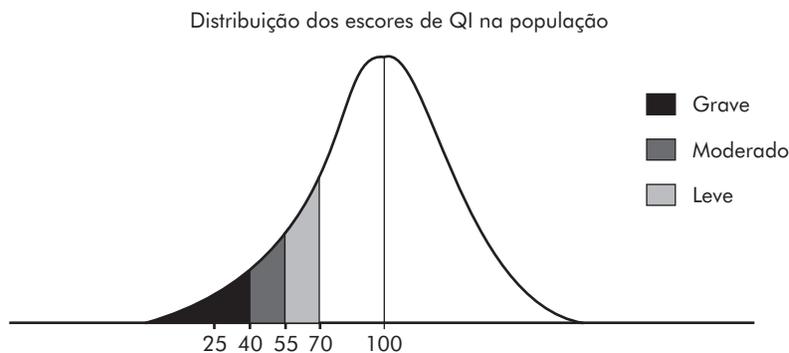


FIGURA 1.11 Amplitude de variação da inteligência humana.

Jamais esqueçam que os escores de QI de seu filho não o impedem de cuidar de si próprio, realizar um trabalho produtivo e, principalmente, aprender. Um dos mitos que, por muito tempo, atormentou as crianças com síndrome de Down é o de que não conseguem aprender, devido aos seus escores de QI relativamente mais baixos. Isso simplesmente não é verdadeiro.

Os especialistas ainda não entendem como o cromossomo extra, presente na síndrome de Down, influi na capacidade mental. As pesquisas indicam que o material cromossômico em excesso no cromossomo 21 impede ou interfere no desenvolvimento encefálico (cerebral) normal. Tanto o tamanho quanto a complexidade estrutural do encéfalo (cérebro) são diferentes nos bebês com síndrome de Down, porém ainda se desconhece como (ou se) isso afeta seu funcionamento mental. O encéfalo (cérebro) humano controla quase todas as funções do nosso corpo, incluindo a coordenação muscular, os cinco sentidos, a inteligência e o comportamento. As diferenças cromossômicas, tais como na síndrome de Down, afetam o encéfalo e o sistema nervoso central, causando atrasos de desenvolvimento ou deficiência mental.

Durante séculos, a deficiência mental foi malcompreendida. Em consequência, a sociedade subestimou, consistentemente, o potencial intelectual das crianças com síndrome de Down. Hoje em dia, entretanto, com o tratamento adequado às condições clínicas, intervenção infantil precoce, melhor educação e expectativas mais altas, o desempenho mental das crianças com síndrome de Down está em elevação. Tenham cuidado com antigos estudos e estatísticas sobre a capacidade mental de crianças com síndrome de Down (dados geralmente coletados de pessoas que viviam em instituições, onde não havia educação especial, nem inter-



venção precoce). Esses estudos tendem a indicar menor grau de inteligência do que os estudos atuais.

As crianças com síndrome de Down sofreram, por muito tempo, de baixas expectativas e prognósticos negativos de auto-realização. Antigamente, seus QIs inferiores condenavam essas crianças para instituições em que, segregadas da sociedade, isoladas, recebendo pouca educação e muito freqüentemente ignoradas, não conseguiam ultrapassar as baixas expectativas que lhes eram atribuídas. Com freqüência, tais expectativas produziam fraco desempenho. Agora sabemos que esse ciclo negativo é desastroso e *evitável*. Com o auxílio de intervenções precoces na infância, cuidados médicos modernos, melhor educação e maior aceitação social, as crianças com síndrome de Down estão se desenvolvendo em níveis cada vez mais altos. Não só os escores de QI estão em ascensão, mas também são aprendidas novas habilidades que proporcionam à criança, e aos familiares, uma vida mais completa.

Como a deficiência mental afetará seu filho? Embora seus efeitos sejam diferentes em cada criança, a deficiência mental geralmente torna mais lento o desenvolvimento. Seu filho aprenderá novas habilidades mais devagar do que outras crianças, encontrará mais dificuldade para prestar atenção durante extensos períodos de tempo, sua memória pode não funcionar tão bem como a das outras crianças e ele terá mais dificuldade para aplicar o que aprende em um ambiente a outro (o que se denomina *generalização*). Também considerará mais difícil a aprendizagem de habilidades superiores. Por exemplo, as habilidades que exigem rapidez de juízo crítico, coordenação complexa e análise detalhada serão mais difíceis para ele. Isso não significa que jamais possa desenvolver habilidades superiores; mas será mais difícil e levará mais tempo para ele. O efeito da deficiência mental no desenvolvimento de seu bebê é discutido no Capítulo 6.

As crianças com síndrome de Down *conseguem* aprender. Os pais muitas vezes querem saber precisamente que habilidades o seu filho dominará. Ele será capaz de ler? Aprenderá a escrever? Qual será seu grau de escolaridade? Nenhuma dessas perguntas pode ser respondida inequivocamente, para *qualquer* criança. Muitas crianças com síndrome de Down aprendem a ler e escrever. Muitas são matriculadas em classes comuns durante todo período escolar. Lembrem-se de que as crianças “normais” também têm ampla variação de capacidades, exatamente como as crianças com síndrome de Down.

Existe muito mais para um bom desenvolvimento, do que ler e escrever, e as crianças com síndrome de Down se saíam bem, com ajuda apropriada. Ainda que possam não se destacar em assuntos acadêmicos ou em raciocínio complexo, podem descobrir por experiência própria a aprendizagem, o progresso e a satisfação.

O QUE SE DIZ SOBRE O FUTURO DO MEU FILHO?

Em termos gerais, as crianças com síndrome de Down podem desenvolver-se com bastante independência. Com a tendência para opções de vida em comunidade, como residências e apartamentos para grupos, que estimulam a independência

e a autoconfiança, cada vez menos adultos com síndrome de Down permanecem em seu lar. Eles se cuidam, mantêm trabalhos e divertem-se com a família e os amigos. Como o Capítulo 8 explica, a legislação atual protege todas as pessoas com deficiências, contra a discriminação que anteriormente as privava de tantas oportunidades. Assim, hoje há oportunidades reais para aprendizagem, crescimento e produtividade durante toda a vida. Entretanto, alcançar a independência e a autoconfiança exige muito esforço. A base essencial que possibilitará ao seu filho desenvolver-se como um adulto capaz é conseguida mediante árduo trabalho nos seus primeiros anos de vida.

À medida que as crianças com síndrome de Down crescem, os pais frequentemente se preocupam a respeito da capacidade reprodutiva de seu filho. As preocupações são diferentes para os meninos e as meninas. Os homens com síndrome de Down não conseguem procriar, devido à ausência total ou à baixa quantidade de espermatozoides, ou a alguma outra razão ainda não descoberta. Entretanto, crescem e amadurecem sexualmente. A maioria das mulheres com síndrome de Down é fértil, mas, teoricamente, 50% de seus óvulos possuem o cromossomo 21 extra.* Em conseqüência, essas mulheres podem gerar um bebê com síndrome de Down. A educação sexual e os métodos apropriados de controle de natalidade são temas importantes para vocês discutirem com seu filho, quando ele crescer.

FUTUROS BEBÊS

Muitas vezes, os pais têm curiosidade de saber se suas chances de terem outro bebê com síndrome de Down são mais altas depois do nascimento de um filho com esta síndrome. A resposta depende tanto do tipo de síndrome de Down que o seu filho tem quanto da sua história familiar específica.

Em geral, o risco de nascer outro bebê com síndrome de Down é de 1%, *independentemente da idade materna*, a menos que a mulher já tenha mais de 40 anos. Isso representa um grande aumento no risco para mães que ainda não chegaram aos 30 anos. Como a Figura 1.11 mostra, o risco na população geral não alcança 1% até aproximadamente os 39 anos. Após esta idade, a probabilidade aumenta notavelmente. Esses riscos aplicam-se a famílias com um filho com trissomia do 21 por não-disjunção, ou em torno de 95% de todas as famílias com um filho com síndrome de Down.

Para as famílias que têm um bebê com síndrome de Down por translocação, o risco de recorrência (probabilidade de nascer, na mesma família, um novo bebê com síndrome de Down por translocação) é de cerca de 1%, a menos que essa

*N. de T. Na trissomia do 21 por não-disjunção, a probabilidade teórica é a de que 50% dos óvulos de uma mulher afetada contenham o cromossomo 21 extra. (Fonte: Beiguelman, B. *Citogenética humana*. Rio de Janeiro: Guanabara-Koogan, 1982, p.192.)

condição tenha sido herdada de um dos genitores. Nesse caso, o risco de recorrência é significativamente mais alto do que na população geral. Além disso, esse risco de recorrência depende do tipo de translocação e do sexo do genitor portador da mesma. Se a mãe for portadora, o risco é de aproximadamente 10% (1/10); se o pai for portador, o risco é em torno de 5% (1/20). Para descobrir exatamente que tipo de síndrome de Down seu filho tem, conversem com o geneticista. Ele pode responder-lhes, a partir do exame do cariótipo de seu bebê, e lhes dará as orientações respectivas. Se necessário, os seus cromossomos serão examinados, para se determinar a presença, ou não, de uma translocação balanceada em seu cariótipo.

Exames pré-natais para detecção da síndrome de Down

Após o nascimento de um bebê com síndrome de Down, ou se o seu médico ponderar que vocês têm risco aumentado de gerar um bebê com síndrome de Down, podem monitorizar as gestações futuras por meio da *amniocentese* ou da *amostragem das vilosidades coriônicas (AVC; CVS, do inglês, chorionic villi sampling)*. Esses exames pré-natais comuns são usados para conhecer os cromossomos do feto durante a gestação. A amniocentese é tipicamente realizada em torno da 16ª semana de gestação, em consultório médico ou em hospital. Antes desse procedimento, o médico realiza um escaneamento por ultra-som, que mostra a localização do útero, da placenta, do líquido amniótico e do feto. Durante a amniocentese, uma agulha muito fina é inserida no útero, através do abdome materno. Uma pequena quantidade de líquido amniótico é retirada e analisada. Uma vez que o líquido amniótico contém células do feto, os médicos podem examinar minuciosamente essas células e contar seus cromossomos, a fim de determinarem se o bebê tem síndrome de Down ou alguma outra síndrome cromossômica. Geralmente, são necessários entre 12 e 14 dias para a obtenção dos resultados.

Desde o início de sua utilização, no fim da década de 1960, a amniocentese já foi realizada em centenas de milhares de gestações. Embora seja um procedimento muito seguro e considerado praticamente de rotina, foi relatada uma pequena porcentagem de complicações, como abortos (menos de 1 em 200), cãibras e sangramento.

A amostragem das vilosidades coriônicas (AVC) é um procedimento pré-natal mais recente, realizado no início da gravidez, entre a 9ª e a 11ª semanas de gestação. A AVC já não é um procedimento experimental, sendo considerado seguro e preciso quando é feito por um médico experiente e o tecido é analisado por um laboratório com perícia na manipulação da amostra. Após uma ultra-sonografia, é inserido um tubo delgado, através da vagina, e é retirado um pequeno fragmento das *vilosidades coriônicas*, isto é, as projeções do tecido placentário. Às vezes, dependendo da anatomia feminina ou da localização do feto, esse tecido pode ser obtido mediante inserção de uma agulha fina através do abdome. Dado que as células das vilosidades pertencem ao tecido fetal, podem ser cultivadas para verificação de seu conteúdo cromossômico, entre 7 e 10 dias. Em termos de efeitos colaterais, a AVC é ligeiramente mais sujeita a aborto ou outras complicações como,

infecção, sangramento e perda de líquido amniótico pela vagina, do que a amniocentese.

O uso de um exame diagnóstico específico – AVC ou amniocentese – depende da preferência pessoal, da perícia disponível em sua região e de sua história clínica. Seu médico será capaz de orientá-los para o procedimento adequado.

Exames sanguíneos pré-natais para detectar a síndrome de Down

Há alguns anos, os especialistas e médicos introduziram novos exames sanguíneos para detectar a síndrome de Down durante a gestação. A *alfa-fetoproteína (AFP)* é uma proteína produzida por todos os fetos durante a gestação. Essa proteína é encontrada no sangue do bebê, no sangue materno e no líquido amniótico. Um nível baixo de AFP, no sangue materno, pode indicar a possível presença da síndrome de Down. É, portanto, considerado um *marcador*.

Mais recentemente, foram descobertos outros marcadores. A triagem combinada de múltiplos marcadores é denominada de *triagem tripla* ou *teste triplo* e rapidamente está se transformando em uma prática comum. O teste triplo, como o exame da alfa-fetoproteína, é um exame sanguíneo oferecido às mulheres grávidas entre as 15^a e 20^a semanas de gestação. *O teste triplo não é um exame diagnóstico*. É somente um exame de triagem, destinado a pesquisar possíveis problemas e calcular a probabilidade de nascer um bebê com algum defeito genético. Presentemente, os testes triplos conseguem detectar os fetos com síndrome de Down em 60% das ocasiões.

Caso sejam encontrados níveis anormais, a gestante deve ser encaminhada ao exame de ultra-sonografia, ou ecografia, que pode detectar as causas desses níveis anormais. Tais causas incluem a estimativa incorreta do tempo de gestação, a presença de gêmeos e uma variedade de outros defeitos congênitos. Frequentemente, se recomenda a amniocentese, para confirmar o diagnóstico.

Embora os exames modernos permitam-lhes conhecer a constituição cromossômica de seus futuros bebês, esse conhecimento pode criar um dilema. Se os exames detectarem a síndrome de Down, vocês podem ter de tomar algumas decisões difíceis e dolorosas. Naturalmente, estão envolvidas decisões pessoais muito íntimas, e este livro não ousa recomendar-lhes o que fazer a respeito de futuras gestações.

A HISTÓRIA DA SÍNDROME DE DOWN

Muito antes que a relação genética com a síndrome de Down fosse descoberta, John Langdon Down, um médico inglês, descreveu essa condição como um conjunto distinto de características.* Em 1866, diferenciou a síndrome de Down de

*N. de T. Atualmente, sabe-se que, 20 anos antes de Down, essa síndrome havia sido descrita por E. Séguin (1846), sob o nome de idiotia furfurácea. (Fonte: Beiguelman, B., *op. cit.*, p. 185 e 217).

outras condições, observando algumas das características comuns a ela associadas, como cabelos lisos e finos, nariz pequeno e face alargada. Down é também responsável pela sua denominação de “mongolismo”. Ao longo dos anos, foram usados outros termos, como “idiotia mongolóide”. Essas e outras denominações depreciativas não são mais empregadas hoje em dia, embora as pessoas ainda precisem ser lembradas de que a síndrome de Down não se refere a alguém que é infeliz ou inferior. Parece que pouquíssimas pessoas percebem que a síndrome de Down foi denominada em homenagem ao homem ao qual se atribui sua primeira descrição.

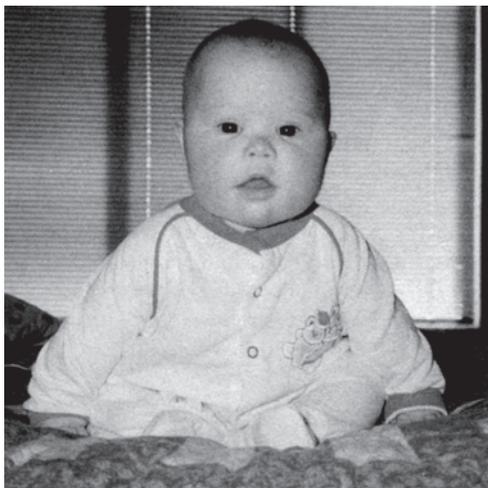
No século XX, os avanços nas pesquisas genéticas ajudaram os cientistas a começarem a compreender a causa da síndrome de Down. No início da década de 1930, alguns pesquisadores começaram a suspeitar de que a síndrome de Down podia ser causada por uma alteração cromossômica. Em 1959, Jérôme Lejeune, um geneticista francês, descobriu que as células cultivadas de indivíduos com síndrome de Down tinham um cromossomo extra. Mais tarde, descobriu-se que o cromossomo extra era exatamente o cromossomo 21. Esses resultados levaram à descoberta das outras formas de síndrome de Down, incluindo a translocação e o mosaïcismo.

O tratamento das pessoas com síndrome de Down também progrediu de maneira notável ao longo de décadas. Seu tempo de vida aumentou dramaticamente com a melhoria dos cuidados médicos, e a educação e o cuidado das pessoas com essa síndrome também melhoraram marcantemente. Durante muitos anos, considerava-se que as crianças com síndrome de Down não tinham potencial para aprender. Negada a oportunidade para aprenderem, pareciam confirmar a errônea baixa estimativa da sociedade a respeito de suas capacidades. Felizmente, o mundo atual é muito diferente para as crianças com síndrome de Down.

PROGRESSOS RECENTES NA SÍNDROME DE DOWN

Médicos, cientistas e pesquisadores continuam a explorar as causas, os efeitos e o tratamento da síndrome de Down. Com os avanços tecnológicos no campo da genética moderna, os cientistas estão isolando genes individuais e estudando suas funções específicas. Esses pesquisadores estão também tentando descobrir exatamente como o cromossomo extra causa as características da síndrome de Down e por que algumas pessoas com essa síndrome têm certas características (tais como os defeitos cardíacos) e outras não. Os cientistas já identificaram muitos dos milhares de genes localizados no cromossomo 21; sua meta é localizar precisamente os genes que causam a síndrome de Down e então “decodificar” seus processos bioquímicos.

Ao longo do tempo, muito será aprendido sobre a síndrome de Down. Alguns médicos estão pesquisando meios de alterar a aparência das crianças com síndrome de Down, para reduzir algumas de suas características, como os olhos oblíquos e a língua protrusa, com o objetivo de diminuir o estigma que frequentemente acompanha essa condição. Embora essa medida seja controversa e ainda não-demonstrada, se lhes interessar, consultem o pediatra ou o geneticista de seu filho a respeito. Em termos gerais, não são realizadas cirurgias plásticas em bebês e crianças



muito jovens. Seus especialistas podem mantê-los informados sobre os tratamentos mais atuais nessa área.

Entretanto, os pais precisam ser cautelosos. Muitas vezes, pais e médicos ouvem falar de “curas” para a síndrome de Down. Algumas pessoas afirmam que as megavitaminas (doses enormes de vitaminas), enzimas, células *sicca* (secas), aminoácidos e drogas experimentais podem reduzir o grau de deficiência mental. Nenhuma dessas asserções, contudo, foi verdadeiramente comprovada. Alguns tratamentos experimentais podem até ser arriscados para seu filho.

É possível que algumas das pesquisas em andamento nessas áreas possam futuramente produzir resultados consistentes, porém, até agora, nenhum tratamento ou cura foram descobertos. Embora haja espaço para terapias experimentais criativas, destinadas a ajudar as crianças com síndrome de Down a alcançarem seu potencial, as asserções falsas e as promessas vagas somente causam danos às famílias.

CONCLUSÃO

É vital que vocês aprendam o máximo possível sobre a síndrome de Down. Existem muitos livros disponíveis a respeito de síndrome de Down, deficiência mental e crianças portadoras de deficiências. No entanto, sejam cuidadosos: *evitem as obras desatualizadas*. A Lista de leituras, encontrada no fim deste livro, contém uma relação de fontes de informações úteis e atuais. Além disso, várias das organizações listadas no Guia de recursos (ver p.263), ao final desta obra, também podem orientá-los quanto a alguns materiais úteis.

A síndrome de Down tem sua própria linguagem. É importante compreender os termos relacionados ao cuidado e ao desenvolvimento de seu filho, para uma boa comunicação com os médicos, professores e outros profissionais. O Glossário (ver p.231) lhes servirá de auxílio. Vocês ficarão surpresos ao verificar a rapidez em que se tornarão “peritos” em síndrome de Down e como uma boa compreensão desta síndrome poderá ajudar no relacionamento entre vocês e seu filho.

REFERÊNCIAS

Cheng, E.Y., Luthy, D.A., Zeblman, A.M., Williams, M.A., Liepermann, R.E., Hickok D.E. “A Prospective Evaluation of a Second-Trimester Screening Test for Fetal Down Syndrome using

Maternal Serum Alpha-Fetoprotein, hCG, and Unconjugated Estriol.” *Obstetrics & Gynecology*. Vol. 81, 1993, 72-77.

Canick, J.A., Knight, G.J. “Multiple-Marker Screening for Fetal Down Syndrome.” *Contemporary OB/GYN*. April, 1992, 3-12.

Korenberg, J.R., Kawashima, H., Pulst, S.M., Ikeuchi, T., Ogasawara, N., Yamamoto, K., Schonber, S.A., West, R., Allen, L., Magenis, E., Ikawa, K., Taniguche, N., Epstein, C.J. “Molecular Definition of a Region of Chromosome 21 That Causes Features of the Down Syndrome Phenotype.” *American Journal of Human Genetics*. Vol. 47, 1990, 236-246.

Serra, A., Neri, G. “Trisomy 21: Conference Report and 1990 Update.” *Am. J. Med. Genet*. Vol. 7, 1990, 11-19.

MANIFESTAÇÕES DOS PAIS

Eu me lembro da minha idéia da síndrome de Down antes de Michael nascer – os cento e um filmes psiquiátricos de asilos insanos e instituições públicas, tristes, filmes em preto-e-branco. A realidade é radicalmente diferente.



Jamais tinha conhecido uma criança com síndrome de Down. Trabalhei um pouco com adultos portadores dessa síndrome, e foi horrível. Eram indivíduos com funcionamento doentio. Não falavam, tinham compreensão mínima da fala ou linguagem receptiva, verdadeiramente um funcionamento muito baixo. Mas essas pessoas eram institucionalizadas desde seu nascimento. Enquanto isso, meu marido conhecia uma família que criou sua filha com síndrome de Down em casa, e ele acompanhou seu progresso durante muitos anos. Agora ela tem aproximadamente quatorze anos e desempenha-se muito bem. Além disso, tivemos boas informações. Tivemos um geneticista que sabia o que podia acontecer, que uma criança podia desenvolver-se muito bem ou muito mal, e explicou-nos a necessidade de intervenção precoce desde o início. Acho que precisamos de mais profissionais da saúde que sejam treinados para orientar os pais nesse sentido.



Ficamos realmente surpresos ao descobrirmos como é comum a síndrome de Down. Pensávamos que eram apenas as mulheres com mais de quarenta anos que tinham bebês com síndrome de Down.



Quando Josh nasceu, nós nos surpreendemos ao ver como era comum a síndrome de Down. E não apenas a síndrome de Down, mas a deficiência mental em geral. Queríamos obter muitas informações. Naturalmente, a pergunta mais importante é aquela

que não podia ser respondida: “O que está causando isso? Como a síndrome de Down o faz do que jeito que ele é?”.



Nós até tínhamos conversado a respeito de adotar uma criança com síndrome de Down. Isso foi provavelmente um ano e meio antes de Julie nascer. Acho que pensamos tanto nisso que dividimos um cromossomo.



Minha idéia do que era a síndrome de Down, antes de nosso filho nascer, não era muito clara. Acho que eu não conhecia a ligação entre a palavra “mongolóide” e a “síndrome de Down”. Recordo que havia um menino com síndrome de Down que vivia no nosso bairro, antes de Christopher nascer, e ele me deixava desorientada, porque parecia capaz de tomar conta de si próprio, mas ao mesmo tempo parecia que tinha deficiência mental.



Eu tinha medo de ter um filho com uma deficiência, por isso, quando nosso filho nasceu com síndrome de Down, me assustei. A deficiência mental ou os problemas mentais eram muito estranhos e inesperados para mim.



Eu sabia que a incidência de síndrome de Down era em torno de uma em seiscentos. Isso significava que ela não me aconteceria, certo? Agora, inclino-me a pensar que tudo vai dar errado. Isto é, quando alguém me diz uma em seiscentos, é como se estivesse dizendo: “Ora, há uma grande possibilidade de acontecer”.



Consumi cinco anos e dezenas de milhares de dólares em tratamentos de infertilidade, para engravidar. Assim, embora tivesse trinta e seis anos e soubesse que eu tinha um risco aumentado de ter um bebê com síndrome de Down, não fiz a âmnio [amniocentese]. Calculei que, estatisticamente, eu era muito mais suscetível a ter um aborto em consequência à âmnio do que a ter um bebê com síndrome de Down. Tanto por jogar com as probabilidades! Na época da segunda gestação, não me importei com os riscos dos exames pré-natais. O motivo de eu querer ter um segundo filho era que, desse modo, minha primeira filha teria um irmão “normal” para ajudá-la depois que meu marido e eu morrêssemos. Então eu fiz uma AVC [amostragem das vilosidades coriônicas] com 10 semanas de gestação. O bebê não tinha síndrome de Down e eu não tive

aborto. Ainda não estou segura do que teríamos feito, se nosso segundo bebê também viesse a ter síndrome de Down.



Se eu tivesse alguma impressão sobre a síndrome de Down, quando meu filho nasceu, era a de que ele seria exatamente como uma bolha e jamais caminharía ou falaria, seria apenas um completo vegetal. No entanto, depois descobri que isso não é verdadeiro. Ele tem uma personalidade muito preciosa.



Nunca trabalhei realmente com crianças portadoras da síndrome de Down, mas vi muitas delas. Eu trabalhava em centros de educação especial, porém com crianças mais velhas. Nenhuma das crianças com as quais eu trabalhava tinha síndrome de Down. Mas eu simplesmente amava as crianças com síndrome de Down. Gostava de estar com elas e amava sua vivacidade e um montão de coisas sobre elas.



Depois que Chris nasceu, precisamos aprender. Tudo o que tínhamos para começar era meia coluna de uma página sobre síndrome de Down, em um livro de medicina. Esse livro dizia que essas crianças eram bastante sociáveis e, se possível, os pais deveriam esforçar-se por criá-las em casa, pois constituem maravilhosos pets. Sabe, ele não disse isso, mas poderia ter dito. Estávamos realmente sedentos de conhecimento.



Conheço muitas mulheres que já têm seus trinta anos. Uma delas estava grávida e perto dos quarenta. Era o seu primeiro bebê e ela estava fazendo amniocentese. Veio e pediu-me conselho, e decididamente disse que ela provavelmente abortaria, se descobrisse que o bebê tinha síndrome de Down. Não gosto de entrar na questão do aborto, porém fui realmente sincera sobre o fato de que Julie é a alegria de nossas vidas. Ela trouxe uma nova dimensão às nossas vidas. Em muitas situações, ela é difícil, mas é um tipo diferente de um trabalho pesado. Mas ela não é uma obrigação; definitivamente, é um tesouro.



Foi uma luta obter boas informações. Tivemos sorte, porque eu trabalhava na educação especial. Amigos meus tinham amigos que imediatamente puderam encaminhar-

me aos pais, aos médicos, ou aos livros. Penso que vários pais têm de procurá-los muito e não sabem aonde ir para encontrá-los.



Minha filha tem algo denominado “trissomia parcial do 21”. Em seu cromossomo 21 extra, está faltando um pequeno segmento. Ninguém, inclusive o geneticista, soube dizer-nos muito a respeito do que devíamos esperar. Sabemos que a maneira como ela é afetada depende das características da síndrome de Down, que são geralmente causadas pelo segmento ausente. No início, nos preocupávamos muito com isso. Entretanto, agora ela se encontra muito bem.



Não consigo imaginar a colocação de um filho em uma instituição. Quando olho para o meu garotinho e vejo como ele conta tanto comigo, é impossível imaginar-me não estando junto dele. Não é por que ele seja meu, mas eu é que sou dele. Ele não tem idéia de me pertencer menos do que sua irmã, simplesmente porque ele tenha síndrome de Down.



Continuo situando Julie em uma perspectiva histórica de gerações que eram mandadas para instituições ou que eram encerradas no closet. Eram trambolhos nos dormitórios – você os mantinha limpos e eles ficavam por ali. E agora, estamos chegando a uma era em que toda a geração está sendo incluída em classes escolares comuns. Mesmo se cessarmos de fazer alguma coisa especial pela Julie, simplesmente o fato de estar em uma família em que ela é aceita coloca-a anos-luz à frente.



Você aprende dia a dia. Imagino que estaremos sempre aprendendo. Em cada esquina, há algo novo sobre ela e a respeito de como a sociedade lhe reage. É um processo de constante aprendizagem. E você tem de educar os médicos, os amigos e os vizinhos. Ainda somos uma espécie de novidade neste bairro. Muitos vizinhos estão realmente interessados e isso é agradável, mas é um processo constante de educação.