

## A SÍNDROME DE DOWN

2016

**Charlotte Coelho**

Mestre em Psicologia Clínica e da Saúde, UFP-FCHS, Porto (Portugal)  
APEMAC, Macedo de Cavaleiros (Portugal)

E-mail de contato:

[charlotte.coelho.psic@gmail.com](mailto:charlotte.coelho.psic@gmail.com)

---

### RESUMO

A Síndrome de Down (SD) corresponde a uma síndrome genética caracterizada por um erro na distribuição dos cromossomos durante a divisão celular do embrião, revertendo na maior parte dos casos, numa trissomia do cromossomo 21. A SD encontra relação com fatores como a idade materna e a presença de alterações cromossómicas nos pais, entre as quais a própria SD. De uma forma global, este quadro clínico traduz-se por atraso mental, morfologia típica, atrasos em diversos planos do desenvolvimento e uma variedade de condições médicas associadas. Atualmente, estima-se que a SD respeite uma proporção aproximada de 1:1000 nascimentos vivos a nível mundial. A pluralidade e a importância das alterações clínicas associadas a este quadro clínico, reverte em numerosas limitações para o indivíduo, afetando o seu desenvolvimento, o seu funcionamento diário e a sua integração na sociedade. O diagnóstico e a intervenção precoces constituem aspetos cruciais, devendo agregar uma perspetiva multidisciplinar e incluir programas ajustados às características clínicas da SD e às particularidades individuais de expressão da SD.

**Palavras-chave:** Síndrome de Down (SD), síndrome genética, cromossoma 21, características clínicas, condições médicas associadas, atraso mental, cognitivo, escolar.



## INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD) foi descrita em 1866 por John Langdon Down, um médico pediatra inglês do Hospital John Hopkins em Londres. Seguindo a tendência da época, Down relacionou na altura, de forma errónea, esta síndrome com aspetos étnicos designando-a inadequadamente de *idiotia mongolóide* (Moreira, El-Hani & Gusmão, 2000). Após ter conhecido outras denominações ao longo do tempo como *imbecilidade mongolóide*, *cretinismo furfuráceo* e *acromicria congênita*, a denominação de *Síndrome de Down* foi oficialmente reconhecida pela Organização Mundial de Saúde (OMS) a partir de 1965 (Silva & Dessen, 2002), depois de Jérôme Lejeune, em 1959, ter descoberto a causa genética da SD contribuindo para o conhecimento científico da doença (Martinho, 2011).

Segundo a OMS (2016), a prevalência mundial da SD concerna uma proporção estimada de 1:1000 nascimentos vivos. Diversas fontes científicas relacionam a incidência da SD com o aumento da idade materna (após os 35 anos) (OMS, 2016; Bull & Committee on Genetics, 2011), discriminando taxas de 1:100 entre 40 e 44 anos e de 1:50 depois dos 45 anos de idade (Jones, 1997, citado por Alao et al., 2010), apontando ainda uma relação com o fator da ausência/existência prévia de filhos com SD.

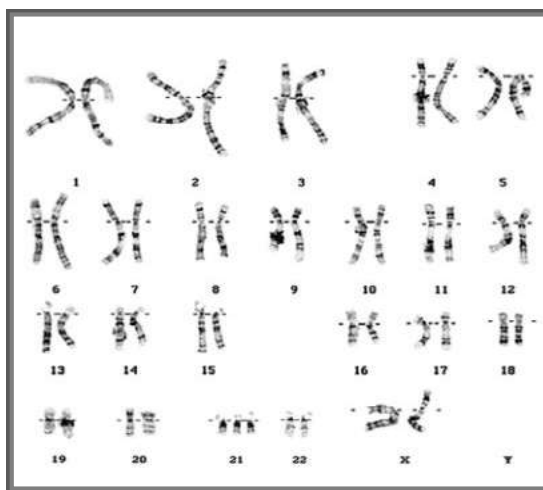
## ETIOLOGIA DA SD

A SD corresponde a uma entidade clínica de origem genética, caracterizada por um erro na distribuição dos cromossomos das células durante a divisão celular do embrião, ilustrada na maior parte dos casos pela presença de três cópias no cromossomo 21, em vez de duas (Bull & Committee on Genetics, 2011). O diagnóstico laboratorial da SD pode ser efetuado através de uma análise genética (por exemplo cariótipo). A alteração genética na SD presente desde o desenvolvimento intra-uterino do feto pode ocorrer de três formas: trissomia 21 simples, translocação cromossómica ou mosaicismo (Silva & Kleinans, 2006).

A trissomia 21 simples é causada por uma não disjunção cromossómica, geralmente de origem meiótica, respeitando cerca de 95% dos casos de SD. De ocorrência casual, este tipo de alteração genética caracteriza-se pela presença de um cromossomo 21 extra, numa configuração

de tricópia (cf. Figura 1.) com a seguinte descrição de cariótipo: 47,XX+21 (sexo feminino) e 47,XY+21 (sexo masculino) (Bull & Committee on Genetics, 2011; Kozma, 2007).

**Figura 1.**  
**Cariótipo de um indivíduo com SD com trissomia 21 simples**



Fonte: Ministério da Saúde, 2012, p. 20.

A SD por translocação cromossômica (ou translocação Robertsoniana) ocorre geralmente devido a rearranjos cromossômicos com ganho de material genético, respeitando entre 3% a 4% dos casos de SD, podendo ser de ocorrência casual ou ser herdada de um dos pais. Neste caso, o cariótipo identifica a trissomia do cromossomo 21 não na qualidade de cromossomo livre, mas sim de cromossomo translocado com outro cromossomo (frequentemente envolvendo o cromossomo 21 e o cromossomo 14) (cf. Figura 2.). Assim, a descrição de cariótipo corresponde à seguinte configuração: 46, XX,t(14;21)(14q21q) no sexo feminino e a 46,XY,t(14;21)(14q21q) no sexo masculino (Bull & Committee on Genetics, 2011; Kozma, 2007).



Atualmente, a maior parte dos exames específicos que permitem detetar a SD durante a gravidez só são recomendados mediante determinados aspetos tais como a idade materna superior a 35 anos e pais ou filho existente com SD ou outras alterações cromossómicas (Martinho, 2011). O *American College of Obstetricians and Gynecologists* (ACOG, EUA) recomenda que todas as grávidas, independentemente da idade, tenham a oportunidade de efetuar um teste de rastreio/diagnóstico da SD. Os métodos de triagem habitualmente utilizados no diagnóstico da SD correspondem aos seguintes: testes sanguíneos, biópsia de velocidades coriónicas, coléta tríplice, cordocentese, ultrassonografia 3D e amniocentese (OMS, 2016; Ganache et al., 2008). A amniocentese representa um método de diagnóstico precoce da SD, realizado antes do nascimento da criança, correspondendo à recolha de líquido amniótico entre a décima quarta e a décima sexta semana de gravidez, visando um rastreio serológico e a eventual deteção de anomalias cromossómicas (Martinho, 2011).

## **CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS ASSOCIADAS À SD**

A SD agrega uma multiplicidade de características clínicas, embora exista variabilidade fenotípica entre os indivíduos. É importante referir que nem todas as características clínicas associadas à SD necessitam estar presentes para a realização do diagnóstico, assim como a presença isolada de uma dessas características não confirma o diagnóstico, constituindo por conseguinte o diagnóstico de SD, um diagnóstico clínico (OMS, 2016; Bull & *Committee on Genetics*, 2011; Silva & Dessen, 2002). O reconhecimento oficial das características clínicas associadas à SD podem orientar o profissional para o diagnóstico da SD (OMS, 2016; Bull & *Committee on Genetics*, 2011; Silva & Dessen, 2002). Entre estas características, são verificadas com maior frequência o atraso mental, a hipotonia muscular generalizada e a dismorfia facial (Alao et al., 2010).

A nível físico, os pacientes com SD apresentam características morfológicas típicas como a baixa estatura. No plano da face, os olhos são pequenos e oblíquos, com epicanto, podendo ser ainda caracterizados por sinófris superior. O nariz é pequeno e achatado e a boca apresenta habitualmente palato alto, hipodontia, protusão e hipotonia lingual. A cabeça ostenta braquicefalia, pequeno diâmetro fronto-occipital, cabelo fino, liso e de baixa implantação. As orelhas são com frequência pequenas, irregulares e de baixa implantação. O pescoço é curto e exhibe um excesso de

tecido dérmico e adiposo. As mãos são caracterizadas por hipotonia muscular, prega palmar única, clinodactilia e uma distância entre primeiro e o segundo dedo do pé (OMS, 2016; Bull & Committee on Genetics, 2011; Alao et al., 2010; Choi, 2008; Silva & Dessen, 2002). A prevalência de sobrepeso ou obesidade é maior nesta população comparada à população em geral (Silva, Santos, & Martins, 2006, citado por Freire, Costa & Gorla, 2014). A obesidade é particularmente observada durante a adolescência e o início da idade adulta (OMS, 2016). Após o nascimento, dificuldades na alimentação podem ocorrer devido ao baixo tónus muscular e à língua protuberante. Todavia, com o avançar da idade, verifica-se um aumento da ingestão alimentar, que justifica uma monitorização da dieta e a prática de exercício físico (Gaspar, 2013).

Os indivíduos com SD podem ainda apresentar múltiplas condições médicas associadas. Entre estas condições prevalecem os problemas de visão e de audição, a apneia do sono obstrutiva e as cardiopatias congénitas (cf. Quadro 1.).

**Quadro 1.**  
**Condições médicas associadas à SD**

Condição	Prevalência (%)
Problemas de visão	80-60
Problemas de audição	60-75
Cataratas	15
Ametropia	50
Apneia do sono obstrutiva	50-75
Otite	50-70
Cardiopatía congénita	40-50
Hipodontia e atrasos da erupção dentária	23
Artresias gastrointestinais	12
Doenças da tiróide	4-18
Convulsões	1-13
Problemas hematológicos	
Anemia	3
Carência de ferro	10
Síndrome mieloproliferativa transitória	10
Leucemia	1
Doença celíaca	5
Instabilidade atlantoaxial	1-2
Autismo	1
Doença de Hirschsprung	<1

Fonte: OMS, 2016; Bull & Committee on Genetics, 2011.

O prognóstico da SD é variável em função das possíveis complicações, como os problemas cardíacos, a susceptibilidade para infecções e o eventual desenvolvimento de leucemia. Atualmente, concebe-se que a esperança de vida mínima dos pacientes adultos com SD encontra-

se nos 50 anos de idade (OMS, 2016). As cardiopatias constituem um fator determinante na sobrevivência destes pacientes, que podem viver até aos 60 anos na ausência da mesma (Gaspar, 2013). Existe um consenso atual entre a comunidade científica de que não existem graus na SD e que as diferenças de desenvolvimento decorrem das características individuais relacionadas com diversos fatores como a herança genética, a estimulação, a educação, o meio ambiente, os problemas clínicos, entre outros (Silva & Kleinhans, 2006).

O risco de ocorrência de otite média e de perda de audição é importante. Do ponto de vista infeccioso, os portadores de SD apresentam uma maior susceptibilidade para infeções respiratórias e um risco elevado para doença invasiva pneumocócica. A bactéria *streptococcus pneumoniae* pode propiciar o surgimento de um largo espetro de doenças, como otite média aguda, pneumonia, meningite e/ou sépsis (Gaspar, 2013). Os indivíduos com SD apresentam ainda geralmente malformações musculares que afetam a função pulmonar, fomentando obstruções das vias aéreas superiores, doenças das vias respiratórias inferiores, hipertensão pulmonar e hipoplasia pulmonar. A hipotonia muscular na fisiologia respiratória pode propiciar uma diminuição do potencial bronco-espástico, associado ao epitélio ciliado cilíndrico, favorecendo a acumulação de secreções e a possível proliferação de bactérias (Soares, Barboza & Croti, 2004 citado por Schuster, Rosa & Ferreira, 2012). O estudo comparativo de Romano (2007, citado por Schuster, Rosa & Ferreira, 2012), centrado na avaliação respiratória de 33 indivíduos portadores de SD e de 33 indivíduos saudáveis, constatou uma diminuição em 50% da força muscular respiratória nos indivíduos com SD em comparação com o grupo de controlo.

As crianças com SD são geralmente muito sonolentas. Logo após o nascimento, estes bebés ostentam dificuldades para a sucção e a deglutição, assim como um atraso no desenvolvimento de alguns reflexos, com um comprometimento na postura de semiflexão dos quadris (Silva & Dessen, 2002). A apneia obstrutiva do sono respeita entre 50% a 75% dos casos de SD, podendo propiciar aspetos como ressonar, pausas na respiração, posturas anómalas durante o sono, sonolência diurna, irritabilidade e fadiga (Gaspar, 2013).

## **CARACTERÍSTICAS PSICOLÓGICAS ASSOCIADAS À SD**

A SD representa a causa mais comum de atraso mental (Ribeiro, Barbosa & Porto, 2011; Silva & Kleinhans, 2006). O quociente intelectual (QI), determinado através da administração de uma prova de inteligência estandardizada, pode variar entre os graus *leve* (QI entre 50 e 70),

*moderado* (QI entre 35 e 50) e *severo* (QI entre 20 e 35) (Bull & Committee on Genetics, 2011), situando-se a maior parte dos casos nos graus *leve* e *moderado* (Kozma, 2007). Os indivíduos com SD apresentam um atraso no desenvolvimento neuropsicológico, com uma predominância de défices motores na primeira infância e de défices cognitivos na idade escolar (Schwartzman 2003; Rosenbaum et al., 2006, citado por Ribeiro, Barbosa & Porto, 2011).

A epilepsia e doença de Alzheimer ocorrem com maior frequência em portadores de SD do que na população em geral. As alterações do comportamento, sintomas característicos do autismo assim como manifestações clínicas relacionadas com hiperatividade com défice de atenção também são comuns (Gaspar, 2013; Nussbaum, 2002, citado por Siqueira, 2006).

A literatura indica a presença de dificuldades no processo de transmissão de alguns circuitos neuronais (Silva & Kleinhans, 2006), fomentando a nível cognitivo, problemas de atenção, tempos de reação mais elevado, problemas no processamento auditivo-vocal e na memória a curto e a médio prazo, dificuldades nos processos de correlação, análise, cálculo e pensamento abstrato, limitações na discriminação perceptiva, na capacidade de generalização e na simbolização (Martinho, 2011; Barata & Branco, 2010).

A criança com SD pode ter dificuldades para fixar o olhar devido à lentidão e à hipotonia muscular. As dificuldades auditivas podem levar a criança a não ouvir e a preferir meios de comunicação visuais e concretos. Os problemas na memória auditiva podem interferir com o tratamento sequencial da informação. Além disso, atendendo às numerosas características clínicas associadas, as crianças com SD apresentam mais fadiga (Troncoso & Cerro, 1999, citado por Silva & Kleinhans, 2006). Devido às particularidades morfológicas do quadro clínico, as pessoas com SD podem apresentar problemas de motricidade, relacionadas com aspetos como a anatomia da mão (dedos curtos, implantação baixa do polegar e ausência da última falange do dedo mindinho), hipotonia muscular e lassidão nos ligamentos que afetam a força e a forma como manuseam os instrumentos de trabalho (Martinho, 2011). O plano do funcionamento executivo pode ostentar dificuldades. Se por um lado nestes pacientes não são verificadas dificuldades na execução de atividades conhecidas e rotineiras (mesmo longas), por outro lado, podem ser observadas dificuldades na execução de atividades novas, que requeiram as diversas funções executivas como por exemplo a flexibilidade e o planeamento (Flórez & Troncoso 1997, citado por Silva & Kleinhans, 2006).

A linguagem corresponde a um domínio de desenvolvimento bastante comprometido e heterogéneo nas crianças com SD (Lamônica & Ferreira-Vasques, 2015), como constataram



diversas investigações (Zampini, Salvi & D'Odorico 2015; Polišenská & Kapalková, 2014; Jarrold, Thorn & Stephens, 2009, citado por Lamônica & Ferreira-Vasques, 2015). Alguns destes estudos observaram que portadores de SD apresentam pior desempenho em tarefas de consciência fonológica em comparação com os pares com desenvolvimento típico, emparelhados por nível de escrita ou leitura (Barby & Guimarães, 2013). Lamônica e Ferreira-Vasques (2015) no seu estudo comparativo incluindo crianças com SD ( $n=10$ ) e crianças com desenvolvimento típico ( $n=10$ ), com idades entre os 36 e os 62 meses ( $M=41$ ), emparelhados quanto ao género, à idade cronológica, ao grau de escolaridade e ao nível socioeconómico, permitiu verificar que o desempenho expressivo das crianças com SD era inferior ao grupo de controlo nos seguintes aspectos específicos: produção de palavras e frases, narrativa, tempo de atenção e nomeação de figuras. Todavia, as crianças com SD demonstraram habilidades comunicativas relevantes, principalmente no uso da comunicação não verbal (Lamônica & Ferreira-Vasques, 2015).

Diversas alterações morfológicas associadas à SD podem fomentar alterações fonoarticulatórias, motivando problemas de execução motora e comprometendo a produção fonatória, a respiração, a articulação e a prosódia. A qualidade vocal dos indivíduos com SD é com frequência mais baixa e marcada por instabilidade (relacionada com a hipotonia muscular), comprometendo a inteligibilidade da mensagem emitida (Barata & Branco, 2010). Por outro lado, os défices sensoriais, principalmente auditivos, influenciam as capacidades de comunicação. As anomalias otológicas relacionadas com malformações dos ossículos da orelha média, bem como as diferenças nas estruturas do tronco cerebral, também podem afetar a transmissão do estímulo auditivo ao longo do trajeto do VIII par do nervo craniano. Os défices auditivos podem comprometer de forma significativa a automonitoração fonoarticulatória e prosódica, tendo em conta que é através do *feedback* auditivo que a criança regula a qualidade da articulação, compreende o som, corrige a fala, a escrita e a leitura (Bishop & Mogford, 2002, citado por Barata & Branco, 2010). A atenção auditiva parece melhor nas primeiras fases da vida na criança com SD. As dificuldades ao nível da percepção e da discriminação auditiva podem levar a criança a não ouvir e a não prestar atenção às instruções verbais, preferindo instruções visuais (Troncoso & Cerro, 1999, por Silva & Kleinmans, 2006).

O atraso mental em conjunto com outros atrasos no desenvolvimento podem fomentar lacunas ao nível da aprendizagem escolar, nomeadamente através dos planos motor, cognitivo, linguístico e social (Lamônica & Ferreira-Vasques, 2015). No contexto escolar, os défices na comunicação vão naturalmente interferir com a capacidade de compreensão da criança dos

enunciados e com a qualidade troca de informações com os seus interlocutores, condicionando o seu processo de aprendizagem e o seu desenvolvimento global (Lamônica & Ferreira-Vasques, 2015). Estas crianças aprendem mais lentamente e têm dificuldades relacionadas como o raciocínio complexo e o juízo crítico (Kozma, 2007).

Nestes pacientes, a idade mental evolui de forma lenta em relação à idade cronológica. O plano comportamental pode ser caracterizado por diversas dificuldades. Um estudo comparativo de Cuskelly e Dadds (1992) junto de crianças com SD e respectivos irmãos, verificou que as crianças com SD tendem a apresentar mais problemas de comportamento, como por exemplo chamadas de atenção e imaturidade. O estudo ministrado por Carr (1994, citado por Silva & Dessen, 2002) verificou que os indivíduos com SD tendem a eleger atividades em ambiente doméstico (por exemplo, ver televisão, ouvir música, desenhar, colorir e ver livros) em comparação com atividades menos sedentárias como atividades desportivas. O mesmo estudo concluiu que a maioria dos pais caracterizava os seus filhos como amáveis, afetuosos e atenciosos.

Em contexto escolar, o aluno com SD carece com frequência de comportamentos de participação ativa nas atividades pedagógicas quando não estimulado neste sentido. Os momentos de estimulação precoce das habilidades motoras em crianças em idade escolar pode fomentar a aquisição de progressos na aprendizagem, melhorando por conseguinte o seu desempenho escolar e social (Anunciação, Costa & Denari, 2015). O estudo de Brito et al. (2009, citado por Anunciação, Costa & Denari, 2015) com 20 crianças com SD, centrado na avaliação do perfil cinestésico-corporal e no estabelecimento de parâmetros cognitivo-motores para fundamentar práticas heterogéneas pedagógicas de ensino e de avaliação voltadas para a inclusão social de crianças com necessidades educacionais especiais, constatou que as crianças com SD apresentaram dificuldades na realização de tarefas de coordenação motora fina. Outra conclusão assentou na relação da hipotonia com o défice de coordenação motora fina, limitando o sucesso em atividades escolares, justificando portanto, o estabelecimento de uma avaliação individual para determinar o perfil singular e planear uma intervenção pedagógica eficaz e adaptada quer às características patentes à SD, quer às particularidades individuais da criança em idade escolar (Brito et al., 2009, citado por Anunciação, Costa & Denari, 2015).

As dificuldades cognitivas nas crianças com SD justificam abordagens que privilegiem vias concretas e objetivas de informação, apoiadas em suportes visuais e tácteis, visando uma maior eficácia da aprendizagem (Martinho, 2011). A hipotonia fomenta um atraso na aquisição das habilidades motoras, apelando à exigência de programas de estimulação com atividades lúdicas e

atrativas para a criança, que aumentem a sua motivação e potencializem o seu desenvolvimento psicomotor (Serés et al., 2011, citado por Anunciação, Costa & Denari, 2015). A escolarização do aluno com SD deve ainda trabalhar no sentido da promoção da socialização em ambiente escolar. A investigação conduzida por Anunciação, Costa e Denari (2015) permitiu verificar que as atividades lúdicas em contexto escolar constituíam momentos de crescimento individual e coletivo de todo o grupo de alunos, incluindo os alunos com SD. O ambiente lúdico revelou-se estimulador fomentando progressos satisfatórios do desenvolvimento psicomotor do aluno com SD (Anunciação, Costa & Denari, 2015).

O educador deve adaptar a sua abordagem às variáveis clínicas e individuais da criança, apelando à sua prática, criatividade, imaginação, persistência e paciência. A escolha de uma metodologia padrão comum e igual para todos os alunos, pode condenar a intervenção junto do aluno com SD ao fracasso (Martinho, 2011). Neste sentido, a motivação é fundamental na abordagem escolar junto do aluno com SD, de modo a que a criança consiga experienciar as aprendizagens de uma forma prazerosa e agradável, tomando o sucesso na qualidade de reforço positivo para que o aluno seja voluntário no seu processo de aprendizagem, promovendo assim o seu desenvolvimento.

O prognóstico do desenvolvimento cognitivo é variável e depende em boa parte da precocidade da intervenção, que deve ser multidisciplinar e coerente, assim como da interação entre a família e os diversos profissionais intervindo com a criança (Gaspar, 2013). A família detém um papel importante no processo de estimulação e de desenvolvimento da criança com SD. A literatura remete para diferenças significativas no desenvolvimento destes pacientes em função da educação e do ambiente envolvente desde os primeiros anos de vida. As condições ambientais e familiares encontram-se relacionadas com o desenvolvimento global do indivíduo, podendo favorecer o plano neuropsicológico do indivíduo (Ferrari et al, 2001, citado por Silva & Kleinhans, 2006). Segundo um estudo de Niccols, Atkinson e Pepler (2003, citado por Silva & Kleinhans, 2006), relacionando a motivação e a competência em crianças com SD em idade escolar, as competências de resolução de problemas quotidianos eram maiores quando o ambiente familiar e escolar proporcionava uma estimulação adequada às particularidades do funcionamento cognitivo individual.

O aconselhamento genético é importante, aumentando a compreensão e o conhecimento da família acerca da SD. As famílias que não conhecem a SD ficam apreensivas em relação a este quadro clínico que não raramente desconhecem, justificando um aconselhamento e

acompanhamento profissional (Folly & Rodrigues, 2010). O acompanhamento psicológico da família é essencial. Muitas mães recebem sozinhas a notícia (Sunelaitis, Arruda & Marcom, 2007, citado por Folly & Rodrigues, 2010). Não sendo detetada em alguns casos no período pré-natal, a notícia deste diagnóstico pode causar grande impacto, com repercussões psicológicas (como por exemplo, sentimentos de negação, culpa e medo). A Psicologia pode contribuir na comunicação do diagnóstico aos pais, numa perspetiva de auxílio de gestão e no minimizar do impacto, na medida em que o processo de adaptação referente ao luto do filho idealizado para a aceitação do filho real representa um processo longo e potencialmente difícil para os pais. A abordagem terapêutica do psicólogo deverá basear-se numa base clara e real de transmissão das informações sobre a SD, com respeito, sem iludir ou omitir possíveis dados relevantes sobre o prognóstico da criança. Cada família tem uma história de vida única. Assim, é importante que o profissional de Psicologia considere os seus medos, as suas dúvidas e as suas necessidades, salientando as suas forças e potencialidades, reconhecendo as suas fragilidades e necessidades, assim como ainda, ressaltando o seu importante papel no processo de desenvolvimento da criança. Da mesma forma, é importante proporcionar aos pais informações acerca dos recursos disponíveis na comunidade e as possíveis fontes de apoio (Folly & Rodrigues, 2010).

## CONCLUSÃO

Os diversos recursos proporcionados pelas ciências médicas têm permitido uma diminuição da taxa de mortalidade entre os pacientes com SD, intervindo precocemente na minimização dos riscos das complicações clínicas associadas a este quadro clínico. O prognóstico do paciente com SD depende em grande parte da intervenção precoce multidisciplinar e da estimulação proporcionada pelo meio ambiente, que oriente o indivíduo no seu desenvolvimento em rumo ao aumento da sua autonomia.

A estimulação e a educação requerem paciência, dedicação e firmeza junto destes pacientes, exigindo dos profissionais um bom conhecimento do quadro clínico. O acompanhamento clínico multidisciplinar deve incluir a família do portador com SD, de forma a maximizar e a generalizar as aprendizagens e as técnicas de estimulação, numa perspetiva de uma abordagem coerente e ajustada.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Alao, M.J., Sagbo, G.G., Laleye, A. & Ayivi, B. (2010). Aspects Épidémiologiques, Cliniques et Cytogénétiques du Syndrome de Down au Service de Pédiatrie et Génétique Médicale du Centre National Hospitalier et Universitaire de Cotonou, Bénin : À Propos de 20 Cas. *Clinics in Mother and Child Health*. 7, 1-6.
- Anunciação, M.R., Costa, M.P.R. & Denari, F.E. (2015). Educação Infantil e Práticas Pedagógicas para o Aluno com Síndrome de Down: o Enfoque no Desenvolvimento Motor. *Revista Brasileira de Educação Especial*. 21(2), 229-244.
- Barata, L.F. & Branco, A. (2010). Os distúrbios fonoarticulatórios na Síndrome de Down e a intervenção precoce. *Revista CEFAC*. 12(1), 134-139.
- Barby, A.A.M. & Guimarães, S.R.K. (2013). Consciência fonológica e aprendizagem da linguagem escrita em crianças com Síndrome de Down nas pesquisas brasileiras. *Revista Educação Especial*. 26(46), 293-306.
- Bull, M.J. & Committee on Genetics (2011). Clinical Report—Health Supervision for Children With Down Syndrome. *Pediatrics*. 128(2), 393-406.
- Choi, J.K. (2008). Hematopoietic Disorders in Down Syndrome. *International Journal of Clinical Experiments of Pathology*. 1, 387-395.
- Folly, D.S.G. & Rodrigues, M.R.F. (2010). O fazer do psicólogo e a Síndrome de Down: uma revisão de literatura. *Psicologia da Educação*. 30(1), 9-23.
- Freire, F., Costa, L.T. & Gorla, J.I. (2014). Indicadores de obesidade em jovens com Síndrome de Down. *Motricidade*. 10(2), 2-10.
- Ganache, I., Bélanger, S., Fortin, J-S. & Langavant, G.C. (2008). *Les enjeux éthiques soulevés par le dépistage prénatal du Syndrome de Down, ou trisomie 21, au Québec*. Commissaire à la Santé et au Bien-être, Mai, Québec.
- Gaspar, L. (2013). *Trissomia 21 – O ponto de vista do médico*. Faro: Apatriis 21.
- Kozma, C. (2007). O que é a síndrome de Down?. In: Stray-Gundersen K. *Crianças com síndrome de Down: guia para pais e educadores*. (pp.16-17;28-32). 2ª ed. Porto Alegre: Artmed.

- Lamônica, D.A.C. & Ferreira-Vasques, A.T. (2015). Habilidades Comunicativas e Lexicais de Crianças com Síndrome de Down: reflexões para inclusão escolar. *Revista CEFAC*. 17(5), 1475-1482.
- Martinho, L.S.T. (2011). *Comunicação e Linguagem na Síndrome de Down*. Dissertação de Mestrado. Escola Superior de Educação Almeida Garret, Lisboa.
- Ministério da Saúde. (2012). *Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down*. Brasília: DF.
- Moreira, L.M.A., El-Hani, C. & Gusmão, F.A.F. (2000). A síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético. *Revista Brasileira de Psiquiatria*. 22(2), 96-99.
- Ribeiro, M.F.M., Barbosa, M.A. & Porto, C.C. (2011). Paralisia cerebral e síndrome de Down: nível de conhecimento e informação dos pais. *Ciência & Saúde Coletiva*. 16(4), 2099-2106.
- Schuster, R.C., Rosa, L.R. & Ferreira, D.G. (2012). Efeitos do Treinamento Muscular Respiratório em Pacientes Portadores de Síndrome de Down: Estudo de Casos. *Revista de Fisioterapia e Saúde Funcional*. 1(1), 52-57.
- Silva, M.F.M.C. & Kleinhans, A.C.S. (2006). Processos Cognitivos e Plasticidade Cerebral na Síndrome de Down. *Revista Brasileira de Educação Especial*. 12(1), 123-138.
- Silva, N.L.P. & Dessen, M.A. (2002). Síndrome de Down: etiologia, caracterização e impacto na família. *Interação em Psicologia*. 6(2), 167-176.
- Siqueira, V. (2006). Síndrome de Down: translocação robertsoniana. *Saúde & Ambiente em Revista*. (1)1, 123-29.