



UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS
FACULDADE DE EDUCAÇÃO FÍSICA E FISIOTERAPIA - FEFF
FUNDAMENTOS DA PSICOLOGIA DA ATIVIDADE FÍSICA

**COMPREENDENDO A TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 21:
SINDROME DE DOWN**

**UNDERSTANDING CHROMOSOME 21 TRISSOMY: DOWN
SYNDROME**

Thomaz Décio Abdalla Siqueira¹

Nelzo Ronaldo de Paula Cabral Marques Junior²

¹ Pós-doutor em Psicologia Social e do Trabalho, Faculdade de Educação Física e Fisioterapia – FEFF – UFAM – thomazabdalla@ufam.edu.br

² Profissional na área da Educação Física na modalidade: Bacharelado em Promoção de Saúde e Lazer - mrmarquesjr@gmail.com

RESUMO

Em 1791, J. E. Foderé, publica seu *Traité du goitre et du crétinisme*, resultado de propostas feitas pelo autor junto a uma equipe, para a erradicação da endemia do bócio, de forma a impedir a "endemia" do cretinismo. A hereditariedade da deficiência mental já era considerada na época: "A propagação do cretinismo implica sempre em pais afetados de bócio" (FERREIRA, 2003). Em 1857 Morel publica o *Tratado das degenerescências físicas, intelectuais e morais da espécie humana, aproximando-se da teoria de Foderé*, porém distanciando-se da questão do bócio como único fator provocador dos diversos tipos de deficiência mental: o cretinismo, a idiotia, a imbecilidade. As causas que lhes eram atribuídas iam desde sua forte ligação com o bócio¹ à preguiça, considerada primeira etapa de degenerescência. Como meio de ordenar tais explicações, um adepto de sua teoria, Robin, constrói, em 1882, um quadro das causas de degenerescências divididas em: patológicas (sífilis, câncer, tuberculose...), tóxicas (álcool, ópio, alimentos [...]), geográficas e climáticas (frio, calor, altitude, malária, bócio [...]) e sociológicas (divisão de trabalho, cruzamentos étnicos, profissões, esterilidade étnica, aglomerados urbanos...). (PESSOTTI, 1984, p.136). Dessa forma, chega-se à conclusão de que o cretinismo, a idiotia ou o retardo eram degenerescências - conceito entendido por Morel como "[...] *degradação da natureza, perda da perfeição, um processo dinâmico, causal ou determinado*" (MANZOLI, 2020), transmitidas hereditariamente e que se ampliavam em grau a cada geração.

Palavras-chave: Compreensão, Sintomas, Intervenção social, Ajuda.

ABSTRACT

In 1791, J. E. Foderé, publishes his *Traité du goitre et du crétinisme*, the result of proposals made by the author together with a team, for the eradication of endemic goiter, in order to prevent the "endemic" of cretinism. The heredity of mental deficiency was already considered at the time: "The spread of cretinism always implies parents affected by goiter" (FERREIRA, 2003). In 1857 Morel published the *Treatise on the Physical, Intellectual and Moral Degenerations of the Human Species*, approaching Foderé's theory, but distancing himself from the issue of goiter as the sole provoking factor of the various types of mental deficiency: cretinism, idiocy, the imbecility. The causes attributed to them ranged from their strong connection with goiter¹ to laziness, considered the first stage of degeneration. As a means of ordering such explanations, an adherent of his theory, Robin, constructed, in 1882, a table of the causes of degeneration divided into: pathological (syphilis, cancer, tuberculosis...), toxic (alcohol, opium, food [...] .), geographic and climatic (cold, heat, altitude, malaria, goiter [...]) and sociological (division of labor, ethnic intersections, professions, ethnic sterility, urban agglomerations...) (PESSOTTI, 1984, p. 136). Thus, one arrives at the conclusion that cretinism, idiocy or retardation were degenerations - a concept understood by Morel as "[...] *degradation of nature, loss of perfection, a dynamic, causal or determined process*" (MANZOLI, 2020), transmitted hereditarily and which increased in degree with each generation.

Keywords: Understanding, Symptoms, Social intervention, Help.

INTRODUÇÃO

Síndrome de Down é uma alteração genética que pode acontecer em qualquer lugar independente da condição social de uma família. Existem três casos de alterações genéticas trissomia 21 simples, translocação e mosaico.

Uma pessoa com a síndrome pode apresentar todas ou algumas das seguintes condições físicas: olhos amendoados, uma prega palmar transversal única (também conhecida como prega simiesca), dedos curtos, fissuras palpebrais oblíquas, ponte nasal achatada entre outros.

Uma criança com síndrome deve receber os cuidados como qualquer outra criança, mas deve ser vista de perto, pois com esse tipo de alteração genética ela pode ter qualquer tipo de problema em seu organismo e para certificar-se disso é necessário acompanhá-la constantemente.

A tratamento específicos indicados por médicos para lidar com esses tipos de situações e para que uma pessoa com síndrome possa desenvolver seus estímulos e para que tenha uma vida sadia psicologicamente e fisicamente.

COMPREENDENDO A SÍNDROME DE DOWN

Síndrome de Down e "Mongolismo" são a mesma coisa. Como o termo "Mongolismo" é pejorativo, e por isso inadequado, passou-se a usar Síndrome de Down ou Trissomia. Todas as pessoas estão sujeitas a ter um filho com Síndrome de Down, independente da raça ou condição socioeconômica. No Brasil, acredita-se que ocorra um caso em cada 600 nascimentos, isso quer dizer que nascem cerca de 8 mil bebês com Síndrome de Down por ano. Diferente do que muitas pessoas pensam, a Síndrome de Down não é uma doença, mas sim uma alteração genética que ocorre por ocasião da formação do bebê.

Todos os seres humanos são formados por células. Essas células possuem em sua parte central um conjunto de pequeninas estruturas que determinam as características de cada um, como: cor de cabelo, cor da pele, altura etc.

Essas estruturas são denominadas cromossomos.

O número de cromossomos presente nas células de uma pessoa é 46 (23 do pai e 23 da mãe), e estes se dispõem em pares, formando 23 pares. No caso da Síndrome de Down, ocorre um erro na distribuição e, ao invés de 46, as células recebem 47 cromossomos. O elemento extra fica unido ao par número 21. Daí também, o nome de Trissomia do 21.

Ela foi identificada pela primeira vez pelo geneticista francês Jérôme Lejeune em 1958.

O Dr. Lejeune dedicou a sua vida à pesquisa genética visando melhorar a qualidade de vida dos portadores da Trissomia do 21.

Existem 3 tipos de trissomia 21, detectadas por um exame chamado cariótipo.

São eles:

Trissomia 21 simples (ou padrão): a pessoa possui 47 cromossomos em todas as células (ocorre em 95% dos casos de Síndrome de Down).

Mosaico: a alteração genética compromete apenas parte das células, ou seja, algumas células têm 47 e outras 46 cromossomos (2% dos casos de Síndrome de Down).

Translocação: o cromossomo extra do par 21 fica "grudado" em outro cromossomo. Nesse caso embora indivíduo tenha 46 cromossomos, ele é portador da Síndrome de Down (cerca de 3% dos casos de Síndrome de Down).

Ainda não se conhece a causa dessa alteração genética, sabe-se que não existe responsabilidade do pai ou da mãe para que ela ocorra. Sabe-se também

que problemas ocorridos durante a gravidez como fortes emoções, quedas, uso de medicamentos ou drogas não são causadores da Síndrome de Down, pois esta já está presente logo na união do espermatozoide (célula do pai) com o óvulo (célula da mãe).

Os indivíduos com Síndrome de Down apresentam certos traços típicos, como: cabelo liso e fino, olhos com linha ascendente e dobras da pele nos cantos internos (semelhantes aos orientais), nariz pequeno e um pouco "achatado", rosto redondo, orelhas pequenas, baixa estatura, pescoço curto e grosso, flacidez muscular, mãos pequenas com dedos curtos, prega palmar única.

A partir destas características é que o médico levanta a hipótese de que o bebê tenha Síndrome de Down, e pede o exame do cariótipo (estudo de cromossomos) que confirma ou não a Síndrome. A criança com Síndrome de Down tem desenvolvimento mais lento do que as outras crianças. Isto não pode ser determinado ao nascimento. Precisa de um trabalho de estimulação desde que nasce para poder desenvolver todo seu potencial.

CARACTERÍSTICAS

Uma pessoa com a síndrome pode apresentar todas ou algumas das seguintes condições físicas: olhos amendoados, uma prega palmar transversal única (também conhecida como prega simiesca), dedos curtos, fissuras palpebrais oblíquas, ponte nasal achatada, língua protrusa (devido à pequena cavidade oral), pescoço curto, pontos brancos nas íris conhecidos como manchas de Brushfield, uma flexibilidade excessiva nas articulações, defeitos cardíacos congênitos, espaço excessivo entre o hálux e o segundo dedo do pé.

Apesar da aparência às vezes comum entre pessoas com síndrome de Down, é preciso lembrar que o que caracteriza realmente o indivíduo é a sua carga genética familiar, que faz com que ele seja parecido com seus pais e irmãos.

As crianças com síndrome de Down encontram-se em desvantagem em níveis variáveis face a crianças sem a síndrome, já que a maioria dos indivíduos com síndrome de Down possuem retardo mental de leve, com os escores do QI

de crianças possuindo síndrome de Down do tipo mosaico tipicamente 10-30 pontos maiores. Além disso, indivíduos com síndrome de Down podem ter sérias anomalias afetando qualquer sistema corporal.

Outra característica frequente é a microcefalia, um reduzido peso e tamanho do cérebro. O progresso na aprendizagem é também tipicamente afetado por doenças e deficiências motoras, como doenças infecciosas recorrentes, problemas no coração, problemas na visão (miopia, astigmatismo ou estrabismo) e na audição.

CUIDADOS ESPECIAIS

As crianças com síndrome de Down necessitam do mesmo tipo de cuidado clínico que qualquer outra criança. Contudo, há situações que exigem alguma origem especial.

Oitenta a noventa por cento das crianças com síndrome de Down têm deficiências de audição. Avaliações audiológicas precoces e exames de seguimento são indicados.

Trinta a quarenta por cento destas crianças têm alguma doença congênita do coração. Muitas destas crianças terão que se submeter a uma cirurgia cardíaca e, frequentemente precisarão dos cuidados de um cardiologista pediátrico por longo prazo.

Anormalidades intestinais também acontecem com uma frequência maior em crianças com síndrome de Down. Por exemplo, estenose ou atresia do duodeno, imperfuração anal e doença de Hirschsprung. Estas crianças também podem necessitar de correção cirúrgica imediata destes problemas.

Crianças com síndrome de Down frequentemente têm mais problemas oculares que outras crianças. Por exemplo, três por cento destas crianças têm catarata. Elas precisam ser tratadas cirurgicamente. Problemas oculares como

estrabismo, miopia, e outras condições são frequentemente observadas em crianças com síndrome de Down.

Outra preocupação relaciona-se aos aspectos nutricionais. Algumas crianças, especialmente as com doença cardíaca severa, têm dificuldade constante em ganhar peso. Por outro lado, obesidade é frequentemente vista durante a adolescência. Estas condições podem ser prevenidas pelo aconselhamento nutricional apropriado e orientação dietética preventiva.

Deficiências de hormônios tireoidianos são mais comuns em crianças com síndrome de Down do que em crianças normais. Entre 15 e 20 por cento das crianças com a síndrome têm hipotireoidismo. É importante identificar as crianças com síndrome de Down que têm problemas de tireoide, uma vez que o hipotireoidismo pode comprometer o funcionamento normal do sistema nervoso central.

Problemas ortopédicos também são vistos com uma frequência mais alta em crianças com síndrome de Down. Entre eles incluem-se a sublocação da rótula (deslocamento incompleto ou parcial), luxação de quadril e instabilidade de atlanto-axial. Esta última condição acontece quando os dois primeiros ossos do pescoço não são bem alinhados devido à presença de frouxidão dos ligamentos. Aproximadamente 15% das pessoas com síndrome de Down têm instabilidade atlanto-axial. Porém, a maioria destes indivíduos não tem nenhum sintoma, e só 1 a 2 por cento de indivíduos com esta síndrome têm um problema de pescoço sério o suficiente para requerer intervenção cirúrgica.

Para as pessoas com deficiência intelectual moradores da cidade a instituição pioneira foi a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Manaus – APAE/Manaus, fundada em 1977, seguida da Associação Pestalozzi do Amazonas – APAM, fundada em 1978, no âmbito do processo de educação especial voltada para o ensino e para a habilitação e reabilitação da criança e adulto deficientes. A partir da década de 1980, outra instituição para o segmento deficiente intelectual foi criada: a Associação Amazonense de Integração de Pais de Deficientes Mentais, em 1986. Entretanto, durante o decênio do período de transição democrática houve um crescimento de instituições voltadas para a

pessoa com outras deficiências (sensoriais físicas e múltiplas). Uma instituição de caráter filantrópico que fez parte do processo histórico do movimento da pessoa com deficiência no Estado do Amazonas foi a Associação de Deficientes Físicos do Amazonas – ADEFA, fundada em 29 de setembro de 1980.

A síndrome de Down é causada por uma cópia extra do cromossomo 21.

As crianças com síndrome de Down apresentam retardo do desenvolvimento físico e mental, cabeça e face com traços específicos e, frequentemente, baixa estatura.

Antes do nascimento, a síndrome de Down pode ser suspeitada com base no ultrassom ou em testes no sangue da mãe e confirmada usando amostras de vilosidades coriônicas e/ou amniocentese.

Após o nascimento, o diagnóstico é sugerido pela aparência física da criança e é confirmado ao encontrar uma cópia extra do cromossomo 21, geralmente ao examinar uma amostra de sangue.

A maioria das crianças com síndrome de Down sobrevive até a idade adulta.

Não existe cura para a síndrome de Down, mas alguns sintomas e problemas específicos causados pela síndrome podem ser tratados.

Cromossomos são estruturas dentro das células que contêm DNA e muitos genes. Um gene é um segmento de ácido desoxirribonucleico (DNA) que contém o código de uma proteína específica que funciona em um ou mais tipos de células do corpo (Genes e cromossomos para uma discussão sobre genética). Os genes contêm instruções que definem como deve ser a aparência e o funcionamento do corpo:

Um cromossomo extra, somando três do mesmo cromossomo (em vez dos dois normais), é chamado trissomia.). A trissomia mais comum em um recém-nascido é a trissomia 21 (três

cópias do cromossomo 21, que é o menor cromossomo humano). Um embrião pode ter trissomia de qualquer cromossomo; contudo, uma cópia extra de um dos cromossomos maiores tende a terminar em aborto espontâneo ou natimorto. A trissomia 21 causa cerca de 95% dos casos de síndrome de Down. Assim, a maioria das pessoas com síndrome de Down tem 47 cromossomos em vez dos 46 cromossomos normais. Cerca de 3% de pessoas com síndrome de Down têm 46 cromossomos, mas o cromossomo 21 extra está incorretamente unido a outro cromossomo (o que se chama translocação), criando um cromossomo anormal, mas não extra (FERREIRA, 2003. p.54)

Segundo médicos especialistas, a criança que possui síndrome de down, necessita de acompanhamento de equipe médica desde bebê, isso porque a criança precisa de estímulos sensoriais para desenvolver o equilíbrio corporal de postura, a coordenação motora, ande, engatinhe, sente.

Necessita-se também, estimular o raciocínio lógico, a compreensão e a fala, para uma socialização com as demais crianças e com pessoas de sua convivência.

A equipe deve contar com fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, psicólogos e fonoaudiólogos, atuando cada um em sua área e trocando informações sobre a criança.

CONCLUSÃO

É fundamental deixar bem claro que Síndrome de Down não deve ser reconhecida como uma doença, mas sim uma alteração genética que pode acontecer em três ocasiões: trissomia simples, translocação e mosaico.

Em casos de síndrome as recomendações são de acompanhamento da criança desde bebê, pois o desenvolvimento dos estímulos são fundamentais com o acompanhamento médico. Esses casos devem ser olhados de perto, mas não porque a fisionomia de tal criança é diferente, mas sim porque essa deficiência genética causa vários tipos de reações no organismo de um indivíduo que apresenta a trissomia do cromossomo 21 através da condição genética

causada pela presença de três cromossomos 21 nas células dos indivíduos, em vez de dois. Por isso, também é conhecida com esse nome. Alguns problemas de saúde são frequentes nessa população, como cardiopatias congênitas, alterações da tireoide e doenças autoimunes.

Cuidados para fins informativos sempre é importante consultar um médico da família que possa fornecer explicações. orientações adequadas e individualizadas para cada caso específico.

REFERÊNCIAS

FERREIRA, M. E. C.; GUIMARÃES, M.. Educação Inclusiva. Rio de Janeiro: D&A, 2003.

MANZOLI, L. P.; BATISTA, B. R. de; SANTOS, C. V. dos. A Prática Pedagógica no Atendimento Educacional Especializado para o aluno com deficiência intelectual. RIAEE – Revista Ibero-Americana de Estudos em Educação, v. 15, n. 3, p. 1250- 1264, 2020.

Disponível em:

<https://periodicos.fclar.unesp.br/iberoamericana/article/view/12965/9165>.

Acesso em: julho. 2023

PESSOTTI, Isaías. Deficiência mental: da superstição à ciência. São Paulo: T. A. Queiroz/ EDUSP, 1984.

<http://www.portalsaofrancisco.com.br/alfa/sindrome-de-down/>- **Acessado em: 12/06/2023**

<http://www.cerebromente.org.br/n04/doenca/down/down.htm>- **Acessado em: 13/06/2023**

<http://www.ghente.org/ciencia/genetica/down.htm>- **Acessado em: 13/06/2023**