

DOWN SYNDROME PRENATAL/POSTNATAL EDUCATION

O que é a síndrome de Down?

A síndrome de Down é um distúrbio cromossômico genético que ocorre, aproximadamente, em um a cada 830 nados-vivos.

Quais são as características básicas da síndrome de Down no que diz respeito aos cromossomas?

Os genes de uma cópia adicional do cromossoma 21 são responsáveis por todas as características associadas com a síndrome de Down. Normalmente, cada célula humana contém 23 pares de cromossomas diferentes. Cada cromossoma transporta genes, que são necessários para um correto desenvolvimento e manutenção dos nossos corpos. No momento da concepção, cada indivíduo herda 23 cromossomas da mãe (através do óvulo) e 23 cromossomas do pai (através do espermatozóide).

No entanto, por vezes uma pessoa herda um cromossoma extra de um dos pais. Na síndrome de Down, o mais frequente é herdar duas cópias do cromossoma 21 da mãe e um cromossoma 21 do pai, perfazendo o total de três cromossomas 21. Como a síndrome de Down é causada pela herança de três cromossomas 21, o distúrbio é também chamado trissomia 21. Cerca de 95 por cento dos indivíduos com síndrome de Down herdam um cromossoma 21 adicional completo.

Quais são os riscos de conceber uma criança com síndrome de Down?

O único fator de risco conhecido para conceber uma criança com síndrome de Down é idade materna avançada. Quanto mais velha for a mulher na altura da concepção, maior o risco de ter uma criança com síndrome de Dow.

Os pais que conceberem uma criança com síndrome de Down têm um risco adicional de conceber outra criança com síndrome de Down de 1 por cento. Se um dos progenitores for portador de translocação do cromossoma 21, o risco aumenta. As mulheres com síndrome de Down têm um risco de 50 por cento de conceber uma criança com síndrome de Down. Caso o pai tenha síndrome de Down, o risco de conceber uma criança com síndrome de Down também aumenta.

Quais os traços característicos e sintomas da síndrome de Down?

Apesar da gravidade da síndrome de Down variar entre ligeira e grave, a maioria dos indivíduos com síndrome de Down possuem características físicas amplamente reconhecíveis. Estas características incluem:

- cara e nariz achatados, pescoço curto, uma boca pequena acompanhada por vezes de uma língua grande e saliente, orelhas pequenas, olhos inclinados para cima que podem ter pequenas dobras cutâneas no canto interior (dobra epicântica);
- manchas brancas (também conhecidas por manchas de Brushfield) na parte colorida do olho (íris);
- mãos pequenas e largas com dedos curtos e um único vinco na palma, grande separação entre o primeiro e o segundo dedo do pé, mais dobras cutâneas;
- tonificação muscular enfraquecida e ligamentos soltos; e



- desenvolvimento e crescimento atrasados, altura abaixo da média, incapacidade de ler, etapas de desenvolvimento que não são alcançadas.

E em relação ao défice cognitivo na síndrome de Down?

A síndrome de Down é a principal causa de défice cognitivo (problemas relacionados com o pensamento e a aprendizagem). O desenvolvimento cognitivo é frequentemente atrasado, e todos os indivíduos com síndrome de Down apresentam dificuldades de aprendizagem, ligeiras ou graves, que duram toda a vida. Ainda não é claro como o cromossoma 21 adicional conduz ao défice cognitivo. O tamanho médio do cérebro de uma pessoa com síndrome de Down é pequeno, e cientistas encontraram alterações na estrutura e na função de certas áreas do cérebro, como o hipocampo e o cerebelo. O hipocampo, responsável pela aprendizagem e memória, é afetado parcialmente. Cientistas estão a utilizar estudos humanos e modelos animais da síndrome de Down para descobrir quais os genes específicos do cromossoma 21 adicional que conduzem aos diferentes aspetos do défice cognitivo.

Que outras condições estão associadas com a síndrome de Down?

Problemas de coração: Para além do défice cognitivo, os problemas médicos mais comuns associados à síndrome de Down são defeitos congénitos no coração. Cerca de metade das pessoas com síndrome de Down nascem com defeitos de coração. Alguns bebés necessitam de cirurgia pouco tempo após o nascimento para corrigir estes defeitos.

Doenças gastrointestinais: As doenças gastrointestinais são também frequentemente associadas com a síndrome de Down, especialmente a atresia esofágica, a fístula traqueoesofágica, a atresia ou estenose duodenal, doença de Hirschsprung e ânus imperfurado. Os indivíduos com síndrome de Down têm maior risco de desenvolver doença celíaca. Por vezes é necessária cirurgia para problemas gastrointestinais.

Cancro: Certos tipos de cancro são encontrados com mais frequência na síndrome de Down, tais como leucemia linfóide aguda (um tipo de cancro do sangue), leucemia mielóide e cancro testicular. Por outro lado, os tumores sólidos raramente ocorrem nesta população.

Outras condições médicas incluem: perda de audição, otites frequentes (otite média), tiróide pouco ativa (hipotireoidismo), instabilidade da coluna cervical, deficiências visuais, apneia de sono, obesidade, prisão de ventre, espasmos infantis, convulsões, demência e doença de Alzheimer precoce.

Cerca de metade dos indivíduos com síndrome de Down têm problemas psiquiátricos ou comportamentais coexistentes, tais como: distúrbios do espectro do autismo, transtorno do déficit de atenção com hiperatividade (TDAH), depressão, transtorno de movimento estereotipado, e transtorno obsessivo-compulsivo.

Como se gere a síndrome de Down?

Apesar da causa genética da síndrome de Down ser conhecida, não há de momento qualquer cura. Devido aos avanços na tecnologia, os cientistas estão lentamente a começar a descobrir quais dos genes presentes em três cópias são responsáveis por características particulares da síndrome de Down, mas levarão muitos anos a compreender plenamente a interação complexa entre os diferentes genes. Muita da pesquisa até à data foca-se na compreensão das causas para o défice cognitivo na síndrome de Down e na descoberta de potenciais terapias que possam melhorar a aprendizagem.

Para alguns indivíduos é necessária cirurgia corretiva para problemas de coração, irregularidades gastrointestinais e outros problemas de saúde. Devem ser agendados exames médicos regulares para procurar outros problemas, como deficiências visuais, otites, perdas de audição, hipotireoidismo, obesidade e outros problemas médicos.

E em relação à intervenção e educação precoce na síndrome de Down?

Tal como com todos os bebés, é importante estimular, encorajar e educar as crianças com síndrome de Down desde a infância. Muitas comunidades disponibilizam programas para crianças com necessidades especiais. Programas de intervenção precoce, incluindo fisioterapia, terapia ocupacional e terapia da fala, podem ser muito úteis.

Quais as necessidades dos bebés e crianças pré-escolares com síndrome de Down?



Tal como todas as crianças, as crianças com síndrome de Down beneficiam imenso da possibilidade de aprender e explorar num ambiente seguro e compreensivo. Ser incluída na vida familiar, comunitária e pré-escolar irá ajudar a criança com síndrome de Down a desenvolver o seu pleno potencial.

Apesar do desenvolvimento social e da aprendizagem social serem frequentemente muito bons, o desenvolvimento em outras áreas, como capacidades motoras, fala e linguagem é normalmente tardio. Muitas crianças com síndrome de Down atingem eventualmente a maioria das etapas de desenvolvimento, mas as dificuldades de aprendizagem, leves ou graves, irão persistir por toda a vida.

Em geral, as crianças com síndrome de Down são mais suscetíveis a doenças e a deficiências visuais e auditivas, que podem contribuir para as dificuldades de aprendizagem da criança. Os exames de saúde regulares são muito importantes. Algumas crianças podem ter atrasos no desenvolvimento mais graves. Tal pode ser devido a problemas médicos ou psiquiátricos coexistentes, como convulsões, autismo e TDAH.

Recursos:

1. Sociedade Nacional da Síndrome de Down dos EUA (National Down Syndrome Society) - <http://www.ndss.org/>
2. Congresso Nacional da Síndrome de Down dos EUA (National Down Syndrome Congress) - <http://www.ndscenter.org>
3. March of Dimes – <http://marchofdimes.com>
4. Centros de Controlo de Doença (Centers for Disease Control) - <http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html>
5. Academia de Pediatria Americana – <http://www.aap.org>
6. PA Special Kids Network - <http://www.health.state.pa.us/skn>
7. Departamento de Educação da Pensilvânia – http://www.pde.state.pa.us/portal/server.pt/community/pennsylvania_department_of_education/7237
8. Departamento de Saúde da Pensilvânia - <http://www.helpinpa.state.pa.us/HelpInPA/agencysearch.aspx>