



SÍNDROME DE DOWN:DESMISTIFICANDO O
ESTEREÓTIPO

Autor: Carmen Lúcia Fortes Viana de Mesquita

Brasília, 2001

Centro Universitário de Brasília
Faculdade de Ciências da Saúde
Licenciatura em Ciências Biológicas

**SÍNDROME DE DOWN:DESMISTIFICANDO O
ESTEREÓTIPO**

Autor: Carmen Lúcia Fortes Viana de Mesquita

**Monografia apresentada à Faculdade de Ciências da
Saúde do Centro Universitário de Brasília como parte
dos requisitos para a obtenção do grau de Licenciado
em Ciências Biológicas .**

**Orientadores : Profa. Elizabeth Mamede Costa
Prof. Cláudio Henrique Cerri e Silva**

Brasília, 2001

Para todos os leitores, os quais estiver contribuindo para a concepção de uma nova imagem dos portadores da Síndrome de Down, formada a partir do conhecimento.

AGRADECIMENTOS

Agradeço a Deus por ter me dado a vida e, nesta vida, a graça de conceber duas belas meninas: Luíza Helena e Vitória. Luíza, a primogênita, que realizou o meu grande sonho de ser mãe e Vitória que fez de mim, uma mãe especial. O nascimento da minha filha Vitória foi um acontecimento maravilhoso que veio a me mostrar como se pode viver muito mais intensamente, com um projeto de Deus a executar. Seus olhinhos amendoados, seu sorriso inocente, seu jeito cativante inseriram-me num novo mundo. Um mundo onde não há maldades, inveja ou egoísmo; um mundo de solidariedade, de pureza, de afeição. Com certeza, se outros pais soubessem o que é isso; seria uma disputa ter um filho com Síndrome de Down.

Agradeço a minha mãe, por toda sua fortaleza e amor infinito

Ao meu pai e irmãos, que fazem da minha família a coisa mais importante.

A minha dindinha, por existir.

Ao meu marido, pelo pai e companheiro que é.

À minha amada filha Luíza, protetora, amiga e compreensiva.

À minha Vi, razão de tudo.

À Betinha pelos seus conselhos, por sua paciência, dedicação e carinho

Aos professores Getúlio, Marta, Daniel, Marcelo, Cláudio, Luís Carlos, Cristina e outros que através do conhecimento proporcionaram uma relação de amizade em todos estes anos de jornada acadêmica.

As amizades feitas ao longo destes anos.

Ao amigo Arno, profissional competente e o maior amigo das crianças downs.

Ao dr. Alex, pelo seu conhecimento, dedicação e competência

À todos aqueles que fazem alguma coisa para tornar este mundo, um mundo mais justo.

RESUMO

O presente trabalho discorre sobre a Síndrome de Down de forma atualizada e científica, apresentando uma nova concepção da síndrome e de seus portadores. Demonstra, a partir de uma revisão bibliográfica, como a desinformação e as informações ultrapassadas estiveram sempre presentes, gerando preconceito e contribuindo para a estigmatização dos downs frente à sociedade

Revela avanços sociais referentes ao processo de inclusão dos portadores da Síndrome de Down nos contextos escolares e profissionais, podendo estes, mostrar suas capacidades, a partir das oportunidades que lhes são oferecidas.

Palavras-chave: Síndrome de Down, informação, estigma, inclusão, capacidades e oportunidades

SUMÁRIO

1. Introdução	8
2. Histórico	9
3. Conceituando a síndrome de Down	12
4. Tipos	12
4.1 Trissomia Simples	12
4.2 Translocação	13
4.3 Mosaicismo	14
5. Fatores de Risco	15
6. Diagnóstico Pré-Natal	17
6.1 Ultra-sonografia	17
6.2 Amniocentese	19
6.3 Amostra Vilocorial	19
6.4 Dosagens Bioquímicas no Sangue	19
6.5 RPC	20
6.6 Outros em estudo	20
7. O temor causado pelo o estereótipo da SD	21
8. O presente e o futuro nas pesquisas em SD	22
9. Aspectos físicos e clínicos dos portadores da SD	25
10. Revisão bibliográfica	30
10.1 Mídia	30
10.2 Livros	31
10.2.1 Guias de Bebê	31
10.2.2 Livros Didáticos	32
10.2.3 Livros Médicos	35
11. O despreparo dos médicos	36
11.1 A comunicação do diagnóstico	37
12. Expectativas do desenvolvimento	38

12.1 A importância da família	38
12.2 Estimulação Precoce	39
13. A participação da escola no desenvolvimento da criança com SD ...	40
13.1 A educação inclusiva	40
13.2 Casos	43
14. Projeto Roma	44
15. Downs Universitários	45
16. Profissionalização dos downs	45
16.1 Casos	46
17. Conclusão	48
18. Referências Bibliográficas	49

1. INTRODUÇÃO

O final do século XX foi marcado profundamente por avanços tecnológicos que culminaram com o advento da globalização. Para a informação não existia mais fronteiras. Esta podia ser transmitida às mais diversas partes do planeta em questão de segundos. Com o acesso tão facilitado à informação, seria lógico de se imaginar que as pessoas, a partir do conhecimento, respeitassem as diferenças individuais de cada ser. Porém, não é isso que ocorre.

Estabeleceu-se, ao longo dos tempos, um padrão humano com características e qualidades tidas como normais e incontestavelmente perfeitas. Os que se desvirtuam de tal padrão são muitas vezes colocados à margem da sociedade. A diversidade humana não é vista como uma realidade social e sim como um problema pessoal de algumas famílias. É neste contexto que inserem-se os deficientes.

De acordo com Aurélio Buarque de Holanda, deficiência significa: “*imperfeição; insuficiência; falta; falha; carência*”. Não seria o imperfeito ou o insuficiente apenas diferente em alguns aspectos, com as limitações e virtudes inerentes a qualquer ser humano?

Segundo o IBGE (Brasil, 1995 apud Werneck, 1995), os deficientes correspondem a 10% da população mundial e 15 a 20% da população brasileira. São cerca de 20 a 30 milhões de pessoas com diversos graus de comprometimentos. Desses, 30 a 50% têm deficiência mental, representada por retardos e síndromes genéticas, sendo a mais conhecida e comum entre elas é a Síndrome de Down (SD).

Só no Brasil, a cada ano, nascem cerca de oito mil bebês com SD. A média brasileira gira em torno de 1:500, podendo acentuar-se em regiões do nordeste-1:300 nascimentos- devido a altas taxas de natalidade (Werneck, 1995).

O objetivo deste trabalho é desmistificar e ampliar o conhecimento sobre a Síndrome de Down (SD) a partir de dados atualizados, de forma a mostrar que suas limitações não são impostas pela genética, mas sim pelo preconceito, gerado pela falta de

informação condizente com uma sociedade individualista, incapaz de perceber a deficiência como questão humana.

2. HISTÓRICO

Puschel, (1995) descreve levantamentos realizados sobre a origem da SD sobre a face da Terra. As informações contidas nesta seção revelam os resultados de sua pesquisa. Acredita que no decorrer da história biológica e da evolução da humanidade, ocorreram numerosas mutações de genes e modificações cromossômicas, entre elas as que resultaram na SD. Registros históricos revelam sua presença desde os primórdios da civilização. Há pinturas rupestres que registram a existência de seres com deficiência mental já na pré-história. Segundo pesquisadores, estas pinturas reproduzem pessoas que por gestos, fisionomia ou atitudes, se destacariam das demais por manifestarem um padrão de inteligência inferior à média do resto do grupo.

No caso específico da SD, o registro antropológico mais antigo deriva das escavações de um crânio saxônio, datado do século VII, apresentando modificações estruturais vistas com frequência em crianças com SD. Alguns pesquisadores acreditam que a SD tenha sido representada no passado em esculturas e pictografias. Os traços faciais típicos desta síndrome já teriam sido retratados, há cerca de 3000 anos, em desenhos e esculturas da civilização olmeca, que antecedeu aos astecas no México. Em pinturas antigas, Hans Zellweger concluiu que o pintor Andrea Mantegna, no século XV, pintou diversos quadros de Madonas com o menino Jesus com traços fisionômicos muito sugestivos da SD.

Em 1618, o artista flamengo Jacob Jordaens representou uma criança com SD na pintura *“Adoração dos Pastores”*. De forma semelhante, uma pintura realizada por Sir Joshua Reynolds, em 1773, intitulada *“Lady Cockburn e seus filhos”* apresentava uma criança com características faciais que sugeriam ser uma criança down.

Apesar dos relatos citados, nenhum relatório bem documentado sobre a SD foi publicado antes do século XIX. É preciso levar em consideração a escassez de publicações médicas na época e o reduzido número de profissionais interessados em problemas médicos do tipo deficiência, visto que as epidemias como infecções e desnutrição exigiam atitudes mais prementes. Além disto, somente metade das mães sobreviviam além dos 35 anos de vida (idade materna mais freqüente de ocorrência da SD) e, por falta de cuidados médicos, provavelmente muitas crianças com SD morriam na primeira infância, situação que ainda hoje acontece no Brasil.

A história oficial da SD no mundo começa no século XIX. Até então, os deficientes mentais eram vistos como um único grupo homogêneo, não se fazia distinção na forma de tratamento e medicação.

A primeira descrição de uma criança que, se presume, tinha SD foi fornecida por Jean Esquirol em 1838. Logo a seguir, em 1846, Edouard Seguin descreveu um paciente com feições que sugeriam SD, denominando-a “*idiotia furfurácea*”. Em 1866, Duncan registrou uma menina com as seguintes palavras “*cabeça pequena e redonda, olhos parecidos com os chineses, projetando uma grande língua e que só conhecia algumas palavras*”. Naquele mesmo ano, John Langdon Down publicou um trabalho no qual descreveu algumas das características da síndrome. Down, em seus registros, mencionou : “*o cabelo não é preto como é o cabelo de um verdadeiro mongol, mas é de cor castanha, liso e escasso. O rosto é achatado e largo. Os olhos posicionados em linha oblíqua. O nariz é pequeno. Estas crianças têm um poder considerável para a imitação*”. Ele foi o primeiro a reconhecer e a registrar as pessoas com SD, individualizando-os em um grupo distinto dos portadores de deficiência mental. A este fato decorre o mérito da descoberta e da denominação da síndrome em sua homenagem, referenciada anos depois.

Ainda de acordo com o autor, Down foi certamente influenciado pelo livro de Charles Darwin , “*A origem das espécies*”, pois acreditava que o que agora chamamos de SD era um retorno a um tipo racial mais primitivo. Ao reconhecer nas crianças afetadas uma aparência oriental, Down criou o termo “mongolismo” e chamou a condição inadequadamente de “*idiotia mongolóide*”.

Somente após uma década da publicação de Down, em 1877, Willian Ireland em seu livro *“Idiocy and imbecility”*, incluiu a SD como um tipo especial de deficiência. Shutteleworth citou, em 1886, que essas crianças eram *“inacabadas”* e que *“sua aparência peculiar era, na verdade, a de uma fase da vida fetal”*.

No início do século XX , muitos relatórios médicos foram publicados descrevendo detalhes adicionais de eventos freqüentemente encontradas em pessoas com SD e discutindo várias causas possíveis. Em meados da década de 50, inúmeros avanços no estudo dos cromossomos humanos possibilitaram ao cientista francês Jerome Lejeune descobrir a verdadeira causa da SD – a existência de um cromossomo a mais no par 21, ou seja, seu conjunto cromossômico era formado por 47 cromossomos , ao invés de 46 como é a situação normal.

Hoje em dia, sabe-se que as implicações raciais são incorretas. É por esta razão, que em todo o mundo, pais e profissionais atualizados das áreas da saúde e educação se unem no sentido de erradicar termos como mongol, mongolóide, mongolismo, mingo e outros que têm um cunho pejorativo tanto para os downs como também para a população da Mongólia. O uso de tal terminologia compromete o potencial para a aceitação social dessas crianças.

Mais importante ainda, chamar uma criança com SD de mongolóide não é apenas um insulto degradante à criança, mas também uma descrição incorreta da pessoa, que, embora portadora de uma deficiência mental, é , antes de qualquer coisa , um ser humano capaz de aprender e de superar seus limites, participando ativamente da vida em sociedade

Não basta apenas trocar a denominação. É preciso reverter o quadro da falta de informação sobre o assunto em todos os segmentos da sociedade, do meio médico à mídia, do pai ao leigo, divulgando incessantemente dados sobre a verdadeira potencialidade dos portadores de SD.

3. CONCEITUANDO A SÍNDROME DE DOWN

Síndrome significa um conjunto de sinais e de sintomas que caracterizam um determinado quadro clínico.

A SD não é uma doença, mas sim um acidente genético que pode ocorrer antes mesmo da formação do bebê.

Todas as pessoas têm seu corpo formado por milhares de células. Cada célula possui 46 cromossomos, dispostos em 23 pares. Os cromossomos são responsáveis pela transmissão da bagagem genética de geração para geração. Durante a gametogênese ocorre o processo de meiose nas células germinativas, reduzindo-as a 23 cromossomos. Quando o óvulo é fecundado pelo espermatozóide forma-se um zigoto com 46 cromossomos. Este zigoto começa a se dividir sucessivamente, de modo que a cada divisão celular gere duas células idênticas a ele. Este processo é chamado de mitose. No entanto, a divisão celular pode falhar. Caso isso ocorra, uma das células germinativas vai possuir um cromossomo adicional (ou seja, 24 cromossomos) o que levará, no momento da concepção a uma nova célula contendo 47 cromossomos. Se o cromossomo extra for o 21, o indivíduo nascerá com SD. A divisão celular falha pode ocorrer no espermatozóide, no óvulo ou mais raramente durante a 1ª divisão celular após a fertilização (Mustachi apud Werneck, 1995).

4. TIPOS

Através de um estudo cromossômico das células das pessoas com SD, a partir de uma amostra de sangue do recém-nascido, pode-se classificar a síndrome em simples ou livre, por translocação e mosaicismo. A esse estudo dá-se o nome de cariótipo.

4.1 – TRISSOMIA SIMPLES OU LIVRE OU LIVRE DO CROMOSSOMO 21

Tipo de maior incidência, cerca de 95% dos casos. É um acidente genético causado pela não disjunção do cromossomo 21 em um genitor cromossomicamente normal.

Durante a meiose na formação dos gametas, o par do cromossomo 21 não se separa como num processo normal, originando uma célula aneuplóide (número de cromossomos anormal para a espécie), ou seja, com um cromossomo a mais no par 21 (fig. 01). Todas as células são afetadas, apresentando 47 cromossomos (tab. 1).

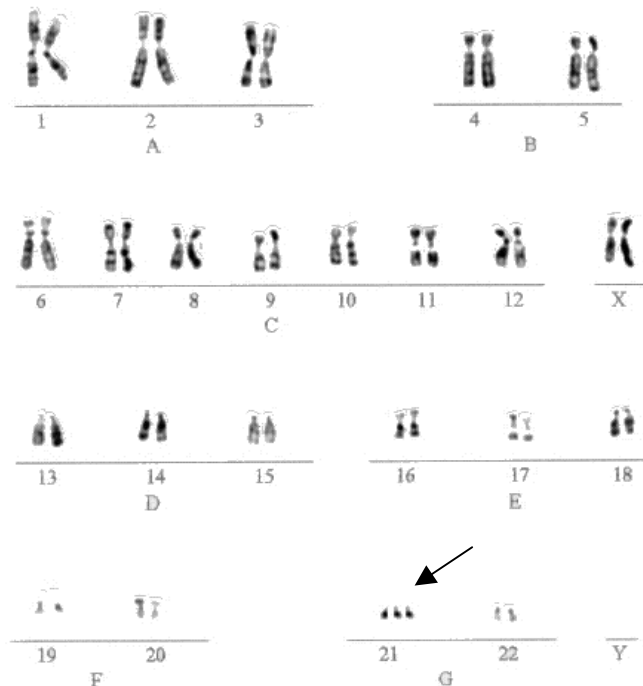


Fig.1 – Cariótipo de uma pessoa com trissomia simples do 21. Verifica-se uma cópia extra do cromossomo 21. ([http:// www.epud.org.br](http://www.epud.org.br))

4.2 - TRANSLOCAÇÃO

Em outros 2 a 4% de crianças com SD, ocorre a translocação. É causada quando um pedaço do cromossomo 21 está localizado em outro cromossomo, que geralmente são os cromossomos 14, 21 ou 22 (fig.2). Nos casos de translocação o indivíduo tem suas células com 46 cromossomos, porém material cromossômico de 47 (tab.1). Pode

acontecer por acidente genético, durante a formação dos gametas ou já estar presente nas células de um dos genitores. Neste caso, a SD é hereditária

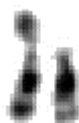


Fig. 2 – cromossomo 21 translocado em outro par de cromossomo (<http://www.epud.org.br>)

4.3 - MOSAICISMO

Ocorre geralmente em torno de 1% das crianças com essa desordem. É considerado como sendo resultado de um erro em uma das primeiras divisões celulares. Logo, o indivíduo apresentará algumas células com 47 e outras com 46 cromossomos (tab.1). No mosaicismo dependendo da porcentagem de células trissômicas e onde se localizam os sinais clínicos e o desenvolvimento psicomotor podem ser atenuados. De acordo com estudos, constatou-se que não é o cromossomo 21 extra inteiro e sim apenas um pequeno segmento do braço longo desse cromossomo que é o responsável pelos problemas ocasionados pela síndrome (Puschel, 1995).

Tab.1 Cariótipo dos diferentes tipos de SD (Casarin, 1999)

CARIÓTIPO		TIPOS DE TRISSOMIA
MULHERES	HOMENS	
47,XX+21	47,XY+21	SIMPLES
46,XX/47,XX+21	46XY/47,XY+21	MOSAICISMO
46,XX+T*	46XY+T*	TRANSLOCAÇÃO
*T –Representa o numero do cromossomo em que o pedaço 21 está acoplado		

Em Minas Gerais, no Laboratório Hermes Pardini, geneticistas e bioquímicos desenvolveram uma nova técnica baseada em resultados de pesquisa obtidos nos Estados Unidos e na Inglaterra, de diagnóstico da SD, que dispensa a retirada de sangue dos pacientes. A técnica consiste num estudo cromossômico a partir do DNA da saliva. Com a nova técnica, a coleta é indolor, os resultados podem ficar prontos em um dia e com um custo bem mais acessível. A desvantagem está em não poder ser feito o exame pré-natal de saliva. O diagnóstico pela saliva não distingue, ainda, qual o tipo de SD - padrão, mosaico ou translocação - mas é uma confirmação tão segura quanto o exame de sangue (Puppo, 1999).

5. FATORES DE RISCO

Durante os últimos 30 anos, teorias adicionais sobre as causas da SD foram propostas. Puschel (1995) cita vários relatos de pesquisadores que sugerem a exposição aos raios-X, a administração de certas drogas, problemas hormonais ou imunológicos, espermatocidas e infecções virais específicas como possíveis formas de se causar desordens cromossômicas, inclusive a SD. Contudo, não há evidências definitivas que qualquer dessas situações esteja diretamente relacionada à SD.

A única comprovação que se tem é o de que a ocorrência da SD e qualquer outra anomalia genética estejam associadas com a idade avançada da mãe (tab.2). Isso acontece porque o óvulo tem a idade exata da mulher. Ou seja, cada criança do sexo feminino ao nascer já traz em seus ovários milhares de óvulos que a partir da idade fértil, amadurecerão e se desprenderão mensalmente do ovário, para serem fecundados.

Por esta razão, à medida que a mulher envelhece, seus óvulos também envelhecem. Apesar disso, estatísticas revelam que a grande maioria das crianças com SD são de mães com idade inferior a 35 anos, o que se deve à taxa de maior natalidade nesta faixa etária

Tab. 02 – Relação entre a idade materna e trissomia livre do 21 em nascidos vivos.
(Gonçalves, 2001)

IDADE MATERNA	INCIDÊNCIA
20 anos	1:1529
30 anos	1:910
40 anos	1:113
45 anos	1:29

Já a idade paterna não tem grande influência. As células reprodutoras masculinas se renovam a cada 72 horas e portanto, não envelhecem. Mas muitos pesquisadores já observaram que a trissomia pode ter origem no cromossomo paterno. Calcula-se que homens com mais de 55 anos contribuem de alguma forma, para a trissomia simples. Um nascimento anterior de uma criança com SD ou qualquer outra anomalia genética revela que a porcentagem de recorrência é em torno de 1%.

Se um dos pais é portador de translocação cromossômica, ou seja, o se um cromossomo 21 está ligado a um outro cromossomo, há um risco de 50% de que este pai ou esta mãe possa transmitir esse cromossomo a seu filho. Este maior risco depende do tipo de translocação, de quais cromossomos estão envolvidos e de quem é o portador – o pai ou a mãe . Em geral, o risco de gerar um filho com SD varia , nestas condições, entre 2% a 100% .

Pais com desordens cromossômicas elevam a incidência de se gerar filhos com SD (Zan Mustacchi apud Werneck, 1995)

Puppo (2000) cita que pesquisas recentes, publicadas pela revista American Journal of Clinical Nutrition, revelam que mulheres com dificuldade para metabolizar o ácido fólico correm um risco maior de ter filhos com SD. A descoberta abre a possibilidade de serem usados suplementos vitamínicos para ajudar a combater a síndrome.

Segundo o estudo, as mães que apresentam uma anormalidade genética que impede o metabolismo do ácido fólico têm mais do que o dobro de possibilidades de gerar um filho com a SD que as mães que não têm esse problema Embora milhões de mulheres pareçam ter essa anormalidade genética, apenas um ente 600 nascimentos

resultam em um caso de Down, de modo que algo mais deve servir como catalisador para causar a síndrome.

6. *DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL*

O diagnóstico pré-natal permite, durante a gravidez, saber se o feto é ou não acometido pela SD. As principais indicações para o diagnóstico pré-natal são os casos em que a incidência é maior.

As técnicas disponíveis de diagnóstico pré-natal da SD incluem ultra-sonografia, que apenas sugere o diagnóstico, e os que o confirmam, como a amniocentese, a amostra vilocorial, a triagem de alfafetoproteína, a cordocentese e outras em estudo (Casarin, 1999).

6.1 ULTRA-SONOGRAFIA:

Na ultra-sonografia, ondas sonoras são enviadas para dentro do útero e à medida que encontram certas estruturas, tais como um bebê, são registradas na tela de um monitor. Nessa técnica, a SD é detectada pelo aumento da translucência nugal.

Todos os fetos possuem uma quantidade variável de líquido acumulada na parte posterior da nuca ao final do primeiro trimestre. Este acúmulo de líquido é facilmente visualizado ao ultra-som e é chamado de translucência nugal (Fig.3). A medida da translucência nugal é realizada entre 11 e 14 semanas, ou seja, quando o feto tem um comprimento da cabeça até a nádega entre 45 e 84 mm. A medida varia conforme o tamanho do feto (quanto maior o embrião, maior a translucência nugal). Fetos com translucência nugal aumentada (Fig. 4) têm um risco maior de apresentar a SD, anomalias cardíacas e uma série de outras anormalidades estruturais.



Fig. 3 Translucência nucal normal ao ultra-som.

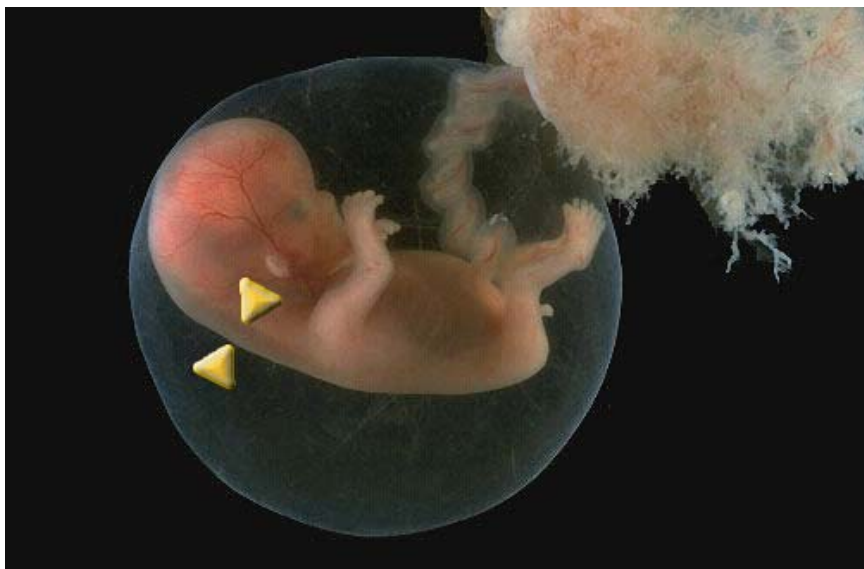


Fig. 4. Translucência nucal aumentada ao ultra-som).

Estima-se que aproximadamente 80% dos fetos com SD tenham uma translucência nucal aumentada entre 11^o e 14^o semanas. É importante frisar que, apesar de identificar um número expressivo de fetos de risco, o teste não detecta todos os fetos acometidos pela doença. Além disso, fetos absolutamente normais podem apresentar

uma translucência nugal aumentada. Portanto, a medida da translucência nugal entre 11^o e 14^o semanas é um teste utilizado para rastreamento populacional, ou seja, para identificar fetos com maior risco para SD ou outras anormalidades. Nos fetos com translucência nugal aumentada oferece-se habitualmente a possibilidade de colher células fetais para estudo do cariótipo, além de ultra-som morfológico e ecocardiografia fetal para estudo mais detalhado da anatomia fetal. (Gonçalves, 2000)

6.2 AMNIOCENTESE

Exame realizado , geralmente, entre a 14^o a 16^o semanas de gravidez. Antes da realização da amniocentese, a ultrassonografia auxilia na localização da placenta e da cavidade amniótica. Na maioria dos casos a agulha é inserida na cavidade amniótica sob orientação direta da ultrassonografia. Amostras do líquido amniótico são coletadas e analisadas a partir de um estudo cromossômico que leva de 2 a 4 semanas. Por ser um exame invasivo apresenta riscos a mãe e ao bebê, apesar de alguns estudos dizerem ser este um procedimento relativamente seguro. (Werneck, 1995)

6.3 AMOSTRA DE VILOCORIAL

Exame realizado entre a 8^a e a 11^a semanas de gravidez, que consiste na retirada de um pedaço de tecido placentário por via vaginal ou através do abdome. As vantagens deste procedimento sobre a amniocentese são de que há possibilidade de realização muito mais cedo na gravidez e de que os estudos cromossômicos podem ser realizados imediatamente, proporcionando resultados mais rápidos do teste, porém apresentam riscos ao feto ligeiramente maiores (Werneck, 1995).

6.4 DOSAGENS BIOQUÍMICAS NO SANGUE

São testes feitos a partir do sangue da grávida durante o quarto mês de gestação. Utiliza-se das dosagens de alfa-fetoproteína , estriol não conjugado e gonadotrofina

coriônica no soro materno, denominado tri-teste. Níveis baixos de alfa-fetoproteína estão freqüentemente associados com desordens cromossômicas , em particular com a SD. Estudos recentes indicam que esta técnica tem segurança em torno de 60 a 80%, sendo necessário outros exames para a confirmação(Puschel, 1995).

6.5 RPC

Puppo (1999) cita uma técnica mais recente, desenvolvida na Universidade de Warwick (Inglaterra) a partir da amniocentese e fosforescência “ in-situ” por hibridização, na qual pode-se estudar a região do cromossomo específico e mais a reação em cadeia de polimerase (RPC) . A RPC é o analisador da seqüência do DNA, que identifica essas alterações do cromossomo 21.

6.6 CONDOCENTESE

Técnica que se utiliza do ultra-som para localizar e punçar o cordão umbilical , retirando amostra do sangue do bebê , o qual será analisado. É realizado a partir da 20ª semana até o final da gestação. Além de fornecer o cariótipo do feto, ainda diagnostica anemias, hemofílias e outras doenças do sangue (Werneck,1995)

6.7 OUTROS EM ESTUDO

- Estudos preliminares publicados na revista médica *The Lancet* , indicaram que em pouco tempo a detecção da SD será realizada a partir da amostra de sangue materno. O pesquisador Dennis Lo da universidade de Hong Kong, China, afirmou que sua equipe pôde identificar as células fetais, com a presença da síndrome na corrente sangüínea de três gestantes (<http://www.todobebe.com>)

7. O TEMOR CAUSADO PELO ESTEREÓTIPO DA SD

Segundo dr. Puschel (1995), há apenas algumas poucas desordens genéticas para as quais é possível oferecer tratamento intra-uterino ao feto. A importância do diagnóstico pré-natal neste aspecto é fundamental, adicionando-se ainda a prevenção de riscos de recorrência em gravidezes futuras. Porém, tais técnicas de diagnóstico não devem ser utilizadas como meras permissões e justificativas a prática rigorosa de aborto seletivo.

No Brasil, sabe-se que tal prática é ilegal, mas que é realizada com frequência em clínicas clandestinas.

O pavor das mães em ter um filho, especificamente, com a SD é tanto, que muitas vezes se esquecem que complicações muito piores podem ocorrer ao longo da vida – acidentes, lesões medulares, AVCs ou até mesmo durante o parto (paralisia cerebral). Só que nestes casos não se tem uma segunda opção. Será que o que assusta uma mãe é saber que seu filho não vai ser o primeiro da sala, ou que talvez por desinformação das pessoas vai ser chamado, em algum momento, de mongolóide? Ou seriam os olhinhos puxadinhos o motivo do grande pavor?

Talvez, todos estes fatores adicionados, ainda, aos estigmas construídos ao longo dos anos em torno da SD, decorrentes da alienação da sociedade em não admitir as variantes que apresentam a diversidade humana, sejam elas referente aos aspectos sociais ou econômicas, estéticos, físicos ou mentais.

A ciência evolui numa busca incessante da perfeição, do belo, do modelo. Provavelmente essas tantas pesquisas desenvolvidas para diagnosticar cada vez mais precocemente desordens cromossômicas esteja muito mais relacionada à possibilidade de uma interrupção da gravidez do que propriamente de um tratamento fetal, se este fosse o caso.

Hoje em dia, valores como o respeito ao próximo, dignidade humana, solidariedade e o sentimento fraternal são secundários, não têm mais a importância devida.

Este pensamento é melhor refletido nas palavras de Peal S. Buck (apud Puschel, 1995) sobre o significado de sua filha com SD:

“ Se tivesse sido possível ter o conhecimento prévio de sua vida prejudicada, teria eu desejado um aborto? Com o pleno conhecimento da angústia e do desespero, a resposta é não, eu não o desejaria. Mesmo com pleno conhecimento, eu teria escolhido a vida, isso, por duas razões: primeiro, eu sinto o poder de escolha da vida ou da morte nas mãos humanas. Não vejo nenhum ser humano em quem eu poderia confiar com tal poder. A sabedoria humana, a integridade humana não são suficientemente grandes. Segundo, a vida de minha filha não foi sem sentido. De fato, ela trouxe conforto e auxílio prático a muitas pessoas(...)

(...) uma criança deficiente, traz sua própria dádiva à vida, mesmo à vida de seres humanos “normais”. Esta dádiva está também na lição de paciência, compreensão e perdão, lições que todos precisamos rever e praticar um com o outro, independente daquilo que somos”.

8. O PRESENTE E O FUTURO DAS PESQUISAS EM SD

A SD teve muito a ganhar com o progresso não só da genética, mas também da biologia molecular e celular, neurobiologia e psicologia. Por ser tão antiga e tão comum recebe um enfoque especial de pesquisadores de todo o mundo, principalmente quando o pesquisador é um pai de uma criança trissômica do 21.

Dr. Alberto Costa, neurofisiologista brasileiro, cientista e pesquisador do Jackson Laboratory - EUA, após o nascimento de sua filha, com SD, mudou o foco de suas pesquisas, dedicando-se inteiramente a este tema.

Trabalhando no maior centro de pesquisas genéticas de camundongos do mundo, conseguiu, juntamente com a equipe da Dra. Muriel Davisson, desenvolver um camundongo trissômico, que passou a servir de modelo animal para o estudo da SD.

A produção de roedores trissômicos do cromossomo 16, que se assemelha ao 21 humano, já era utilizado por quase duas décadas para estudos, porém estes morriam

logo após o parto. O então criado, denominado TS65Dn, era compatível com a vida adulta, possuindo uma trissomia parcial do 16.

Em dois anos de trabalho, a pesquisa realizada evoluiu para cinco linhas de ação, nas quais trabalha atualmente. São elas:

A. Investigação básica da neurobiologia do TS65Dn e dos fenótipos com relevância clínica potencial.

Destinam-se a definir se de fato o TS65Dn é um bom modelo animal da SD; ou seja, se realmente há uma correlação entre os acontecimentos nesses camundongos e no homem. Interesse particular em estudar os dendritos, relacionados com a memória além da função elétrica cerebral chamada potenciação de longa duração e várias formas de atividade elétrica sincronizada no sistema nervoso central.

Se o camundongo for um bom modelo, a eficácia de medicamentos potencialmente poderá ser avaliada através da modificação dessas formas de atividade elétrica.

B. Manipulação genética

Estudam quais os efeitos causados pela introdução ou retirada de determinados genes do organismo de camundongo, correlacionando-as as conseqüências sobre o organismo do animal.

C. Manipulação farmacológica

É uma das frentes de maior interesse. Trata-se de pesquisar medicamentos que sejam eficazes em tratamentos dos efeitos da SD

D. Fertilização in vitro do TS65Dn

Pesquisam formas de acelerar a reprodução dos camundongos trissômicos, já que à semelhança das pessoas com trissomia do 21, eles têm problemas de fertilidade. Como é necessário um grande número de camundongos para a pesquisa sua produção é essencial. (Puppo, 1998)

O projeto Genoma veio a somar, e muito, nas pesquisas sobre a SD. Em maio de 2000, foi decifrado o código genético do cromossomo 21. Os estudos foram conduzidos por 62 cientistas liderados por pesquisadores do Instituto de Biotecnologia Molecular, na Alemanha, e do Centro de Ciências Genômicas Riken, no Japão.

A descoberta vai ampliar os conhecimentos disponíveis e propiciar o desenvolvimento de tratamentos para a SD, o mal de Alzheimer e outras doenças genéticas ligadas ao cromossomo em questão. (Puppo,2000)

De acordo com o Professor Epstein (apud Werneck,1997), há muitas previsões para o século XXI, baseado no que se sabe hoje, segundo ele:

- o mecanismo que causa a aneuploidia está próximo de ser mais bem entendido ,o que por enquanto, não significará a diminuição da ocorrência da trissomia do 21;
- com o mapeamento do cromossomo 21 e relacionamento de seus gens às suas funções, poderá ser melhorado o fenótipo, como a doença cardíaca congênita, atresia ou estenose duodenal e talvez algumas das mais sutis diferenças físicas, serão identificadas;
- déficits cognitivos específicos e característicos que distinguem a SD de outras formas de deficiência mental serão elucidados. Os genes relacionados à cognição serão indubitavelmente descobertos;
- Há uma razoável probabilidade de se desenvolver terapias farmacológicas ou de outras formas que irão melhorar e talvez até prevenir a deficiência mental e o Mal de Alzheimer.

- Ressaltou ainda que, muitos dos comprometimentos da SD já tem tratamento: como as cardiopatias e o hipotireoidismo. Restam ainda serem desvendados o comprometimento intelectual , a hipotonia e o Mal de Alzheimer

9. ASPECTOS FÍSICOS E CLÍNICOS DOS PORTADORES DA SD

Não se sabe ainda de que forma os genes do cromossomo extra interferem na seqüência normal do desenvolvimento, nem como determinam características bastante peculiares à síndrome que, de certa forma, deixam os portadores parecidos entre si. Entretanto, ressalta Dr. Puschel (1995), que as crianças com SD são muito mais semelhantes a outras crianças da comunidade do que diferentes.

As características físicas das crianças com SD são importantes para o médico por razões diagnósticas . Algumas delas descritas, ainda pelo mesmo autor, incluem:

1. Ao nascerem o peso e a estatura costumam ser menores, mas geralmente, dentro da normalidade. Quando adultos as alturas médias esperadas para homens é de aproximadamente 1,54 enquanto que para as mulheres é em torno de 1,44m, notando-se estaturas progressivamente maiores.
2. Apresentam membros mais curtos em relação ao tronco.
3. A cabeça da criança com SD é um pouco menor e sua parte posterior é levemente achatada (braquicefalia) na maioria das crianças, o que dá um aspecto arredondado. As moleiras são, muitas vezes, maiores e demoram mais para se fechar. Na linha média onde os ossos do crânio se encontram há, muitas vezes, uma moleira adicional (falsa moleira). Em algumas crianças pode haver falhas de cabelo (alopecia parcial), ou em casos raros, todo o cabelo pode ter caído (alopecia total).

4. O rosto de uma criança pequena com SD apresenta um contorno achatado, devido, principalmente aos ossos faciais um pouco desenvolvidos e ao nariz pequeno. Em muitas crianças, as passagens nasais são estreitas.

5. Uma das características mais marcantes, são os olhos. Geralmente, normais quanto ao formato, sendo as pálpebras estreitas e levemente oblíquas. A dobra de pele (dobra epicântica) pode ser vista em muitos bebês nos cantos internos dos olhos. A periferia da íris muitas vezes apresenta pequenas marcas brancas (manchas de Brushfield).

6. A boca é pequena. Algumas crianças mantêm a boca aberta devido à flacidez muscular e a língua pode projetar-se um pouco. Ao contrário que muitos dizem, não é a língua que é grande, mas sim a boca que é pequena e por isso, muitas vezes, se projeta para fora (macroglossia). O palato é mais estreito. A erupção dos dentes de leite é geralmente atrasada. Às vezes um ou mais dentes estão ausentes e alguns dentes podem ter um formato um pouco diferente. A cárie é observada com menor frequência do que em outras crianças.

7. A orelha são menores que 3,2 cm ao nascer. Apresentam hélices hiperdobradas. Implantação baixa.

8. O pescoço pode ter uma aparência larga e grossa. No bebê, dobras soltas de pele são observadas, muitas vezes, as quais se tornam menos evidentes, podendo desaparecer, à medida que a criança cresce.

9. Pode apresentar o tórax afunilado, o qual o osso peitoral é afundado ou projetado (peito de pomba). Distância inter-mamilar diminuída.

10. Cerca de 40% das crianças tem defeitos cardíacos congênitos, mais comumente defeitos septais.

Em tempos anteriores, este era o principal limitante da sobrevivência de portadores de SD, e também o fator que determinou o estigma de morte precoce a estas pessoas. Na realidade, o que não havia na época era um atendimento médico adequado. Hoje em dia, um maior conhecimento da síndrome propiciou a formulação de um esquema de prevenção, dando uma atenção maior aos problemas mais comprometedores. Com isso, foi possível elevar significativamente a expectativa de vida dos downs.

De acordo, com estudos da geneticista Dra. Maria Lília Moreira (2001), diversos pesquisadores têm tentado estimar o tempo de vida das pessoas com SD. Cita que Penrose, em 1949, observou que a expectativa média de vida em 1929 era 9 anos e aumentou para 12 a 15 em 1947. Ainda, registra que estudos posteriores mostraram que não somente a duração como também a qualidade de vida melhoraram para as pessoas com SD. Mencionou, ainda, que o último levantamento realizado por dois pesquisadores Baird e Sadorvick, em 1989, em que utilizaram dados de 1610 nascidos com a síndrome, mostraram que a expectativa de vida média é de 68 anos, e formularam a tabela (tab.3)

Tab.3 Expectativa de vida dos portadores da SD ([http:// www.ecof.org.br](http://www.ecof.org.br))

<i>IDADE</i>	<i>% SOBREVIDA</i>
0	100
10	78,40
20	75,34
30	72,12
40	69,25
50	60,68
60	44,44
68	13,57

11. O Abdome é geralmente normal, porém os músculos abdominais dos bebês são por vezes fracos, podendo ser um pouco protuberante. Mais de 90% destas crianças

apresentam hérnia umbilical, que geralmente não exige cirurgia e nem provoca problemas posteriores.

12. Os órgãos genitais de meninos e meninas não são afetados na maioria dos casos. Às vezes, podem ser pequenos, principalmente os do sexo masculino.

13. As mãos e pés tendem a ser pequenos e grossos e o quinto dedo é muitas vezes levemente curvado para dentro (clinodactilia) . Em cerca de 50% das crianças com SD , uma única dobra é observada atravessando a palma em uma ou em ambas as mãos. Impressões digitais também são diferentes das de outras crianças e eram utilizadas no passado para identificar crianças com SD.

14. Os dedos dos pés são geralmente curtos. Na maioria dos casos, há um afastamento e em alguns casos uma prega vertical profunda entre o hálux e o segundo artelho. Muitas crianças tem pés chatos por causa da frouxidão dos tendões.

15. Por causa da frouxidão geral dos ligamentos , a criança apresenta “articulações soltas”

16. Uma das características mais marcantes e o que leva a vários outros maus funcionamentos é a hipotonia muscular, ou seja o tônus muscular pobre. O organismo humano é formado em todos os seus tecidos por músculos, sendo este flácidos, ocasionam um comprometer de muitos órgãos. A força muscular reduzida e coordenação muscular limitada. No entanto , à medida que a criança fica mais velha, o tônus muscular e a força muscular melhoram significativamente.

17. A pele é geralmente clara. Durante as estações mais frias, a pele fica ressecada e o rosto pode ficar mais facilmente rachado do que em outras crianças. Nas crianças mais velhas e nos adultos a pele pode ser áspera.

18. Sobre a atividade cerebral , dr. Jesús Flórez, psicólogo espanhol e pai de um menino com SD em uma palestra proferida no Congresso Internacional sobre SD, em 1997 (apud Werneck, 1997), frisou a importância dos fatores que chamou de epigenéticos e que determinam o desenvolvimento de uma pessoa- nutrição, ambiente, educação. Em sua opinião, os fatores genéticos não são suficientes para programar os bilhões de conexões neuronais existentes no sistema nervoso. Explicou em detalhes a diferença no processo de formação do córtex cerebral na SD, onde ocorre o um atraso no processo chamado de laminação cortical, ainda durante a formação do feto. Isto leva uma diferença na formação das redes neuronais, com conseqüente processamento de informações auditivas e visuais de forma diferente. De acordo com dr. Flórez, o cerebelo , estrutura do cérebro tradicionalmente associada a funções de equilíbrio, foi recentemente reconhecido como tendo importante papel nos processos de aprendizado. É uma das estruturas que é menor na pessoa com SD . Em conclusão comentou que estas tem :

- Áreas reforçadas: personalidade mais afável. Em sua opinião isto é uma realidade, e não um estereótipo.

Já Dr. Zan Mustachi (2001) discorda neste aspecto. Para ele, as pessoas com SD , como qualquer outra criança, devolve o que recebe, seja carinho ou agressividade. Porém , devolve em triplo.

Dr. Flórez ainda destaca a forte vontade de aprender demonstrada pelas pessoas com SD. Comentou que em sua opinião os conceitos de idade mental e QI são superados para a abordagem de pessoas com SD.

De acordo com a fonoaudióloga Beatriz Saboya (apud Werneck, 1995) poucas pessoas têm tanta vontade de trabalhar como a criança com SD

- Áreas enfraquecidas: principalmente a linguagem.

O paciente com SD pode apresentar diversas destas características, ou poucas delas. Este um aspecto que deve ser salientado devido a sua importância. Grande parte da literatura médica e convencional, nos livros didáticos e até mesmo em manuais de

bebê, a criança com SD é colocada como um “pacote de problemas” possuindo obrigatoriamente todas as características acima citadas, além de outras já bastante ultrapassadas. São ainda chamados de mongolóides ou retardados mentais . Termos os quais, ajudam a preservar todo o estigma sobre a SD, gerando o preconceito e que por isso devem ser abolidos.

10. REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

É necessário mais que uma revisão bibliográfica , é preciso conscientizar a sociedade e sobretudo os formadores de opinião , sejam eles, médicos, professores, repórteres, escritores, da importância de buscarem fontes recentes, dados atualizados e de terem uma conduta ética para relacionarem certos assuntos, que possam de alguma forma, gerar o preconceito, a discriminação e a segregação, prejudicando uma relação social que poderia ser plena entre as pessoas.

10.1 A MÍDIA

A mídia constitui a base da formação cultural de uma sociedade. Ela tem o poder de manipular a opinião das pessoas, de acordo com sua abordagem. Pode ser tanto uma forte aliada como a mais terrível das adversárias.

A SD, ainda hoje, é tratada de forma bastante preconceituosa por grande parte dos profissionais que constituem a mídia. Parecem não se dar conta do impacto ocasionado pelas informações que, em muitos casos, são inadequadas e não retratam o momento atual, contribuindo, apenas, para reforçar os paradigmas sobre a síndrome. Neste contexto, além da imagem dos portadores da SD ficar extremamente prejudicada, seus potenciais são subestimados.

No dia 21 de Junho de 2000 , o caderno C do Correio Popular de Campinas publicou uma crítica do cineasta Arnaldo Jabor, a respeito do filme de Tom Cruise sob o título “Missão Impossível 2 é um abacaxi assustador”

Com intenção de qualificar o filme como péssimo, o cineasta faz analogias de forma perjorativa às pessoas com Síndrome de Down . Diz a crítica:

“ ..., cada vez mais aprisionados neste videogame operado pelos Estados Unidos..., talvez cheguemos a um futuro de felicidade idiotizada, com a alegria de mongolóides, num eterno parque de diversões da OMC” (Matias , 2000)

Ao mesmo tempo em que pouco se divulgou fatos, como a conquista do Leão de Bronze no Festival Internacional do Filme Publicitário de Cannes no ano de 1998, pelo filme criado pela Agência brasileira DM9DDB, o qual criticava o preconceito arraigado na sociedade de ver como coitadas as pessoas com SD , quando estas precisam apenas de carinho e iguais oportunidades, como quaisquer outras pessoas.

Na propaganda dois meninos brincavam lado a lado num carrossel – uma com SD (Carlinhos) e a outra não. O texto estabelece um paralelo entre eles, ressaltando o fato de que, enquanto um deles tem acesso a todas as oportunidades que a vida pode proporcionar a uma criança , a outra nada tem.

No final, ao contrário do que o telespectador julgava, o menino que nada tem, não é aquele com SD , mas sim o outro que, na realidade, era uma criança carente. O vídeo finalizava com o seguinte apelo:

“ Milhões de crianças brasileiras precisam de sua ajuda. Crianças com SD apenas precisam do seu respeito. O preconceito é a pior síndrome” (Albuquerque e Ramalho, 1999).

10.2 LIVROS

Seguem exemplos das formas como alguns autores mencionam a SD:

10.2.1 GUIAS DE BEBÊ

A Vida do Bebê de autoria do dr. Rinaldo de Lamare, sendo um dos livros mais vendidos, estando em 1993, na sua 39ª edição, define, assim, a SD:

“ Mongolismo: conhecido por idiotia mongolóide, ou SD, é, sem dúvida alguma, uma das principais causas do atraso mental na infância, mais freqüentes em filhos de mães idosas (35 anos) (...)

(...) o aspecto da criança é todo próprio e parece que todos são irmãos; crânio grande ou pequeno, achatado da frente para trás, orelhas pequenas, rosto redondo, boca pequena, dentes irregulares e pontiagudos, cabelo liso, nariz chato e os olhos característicos: amendoados (...)

(...) a causa reside na presença de um cromossomo extra responsável pela doença

(...) O tratamento , até hoje não obteve êxito. As melhoras obtidas são próprias de cada caso, uns mais benignos, outros mais graves.

Não há tratamento específico para a doença .

A decisão de internar em instituições especializadas ou manter a criança no lar é exclusivamente dos pais.”

ANÁLISE

O autor dá maior relevância ao termo mongolismo à SD. Classifica-a como uma doença, e mais, sem tratamento. Descreve uma criança relacionando todas as características a serem encontradas, em contrapartida, esquece algumas de maior incidência, que, como as outras, podem ou não ocorrer. E o mais absurdo é quando se fala a respeito de internações, desprezando completamente a importância dos laços familiares para o desenvolvimento de suas potencialidades, negando a eles uma condição de vida digna que qualquer pessoa tem direito .

10.2.2 LIVROS DIDÁTICOS

Livros do ensino médio em edições :

- **BIOLOGIA – CIÊNCIAS DA VIDA –Vol. único**

Autores: Ayrton César Marcondes e Domingos Ângelo Lamoglia - 1995

“(…) uma das aneuploidias humanas é a chamada trissomia do cromossomo 21 ou síndrome de Down, ou, ainda, mongolismo. Os indivíduos que a possuem, apresentam um cromossomo a mais no par 21. A síndrome caracteriza-se pela presença de retardamento mental, baixa estatura (raramente passa-se de 1,22 m de altura, prega epicântica, nariz largo, mãos curtas e com prega siemiesca (semelhante a encontrada em macacos) orelhas pequenas e com dobras acentuadas na parte superior, defeitos cardíacos congênitos, etc.”

- FUNDAMENTOS DA BIOLOGIA MODERNA – Vol. único

Autores: Amabis e Martho- ed. Moderna –1997

título – *“Síndrome de Down ou Mongolismo-*

(…), apresentam uma série de características típicas, entre elas o retardamento.”

- BIOLOGIA – VOL.ÚNICO -

Autor :Wilson Roberto Paulino- Ed. Ática. 1998

“ Síndrome de Down ou Mongolismo

...Os portadores da síndrome de Down apresentam, entre outras características, deficiência mental, inflamação das pálpebras e prega única no dedo. É também conhecida como trissomia do cromossomo 21.”

- BIO – VOLUME ÚNICO

Autor: Sônia Lopes – Ed. Saraiva. 1996

“(…) dessa forma pode se ter tanto macho como fêmea mongolóides (...)

(…) as características anormais que ocorrem nos indivíduos que apresentam mongolismo são: deficiência mental, olhos puxados, impressões palmares característicos e má formação das mãos, dos pés e do coração”.

ANÁLISE

Diante ao processo de inclusão das crianças com SD no ensino regular, os autores de livros do ensino médio precisam ter uma preocupação maior na abordagem deste assunto, visto que serão estes, os livros utilizados tanto por adolescentes com SD, como pelos demais alunos que farão parte de um convívio escolar, o qual pode ser prejudicado pelas impressões negativas promovidas por seus conteúdos. podendo vir a afetar os relacionamentos

Como foi visto, todos os livros analisados trazem em suas descrições da síndrome, colocações ultrapassadas tanto referente a denominações, como aos conteúdos. Talvez, a intenção do autor seja lidar com uma linguagem mais acessível a esta faixa etária o que não justifica informar de forma não científica e desatualizada.

Livro de Nível Superior

- **INTRODUÇÃO À GENÉTICA**

Autores: Griffiths, Miller, Suzuki, Lewontin . Ed. Guanabara Koogan, 1998

“(...) os múltiplos fenótipos que constituem a SD incluem o retardo mental, com um QI na faixa de 20 a 50 ; face redonda e achatada ...

A expectativa média de vida é de cerca de 17 anos, e apenas 8% sobrevive além dos 40 anos”

ANÁLISE

O livro acima citado sendo um dos mais bem conceituados e utilizados nas melhores instituições de ensino superior, inclusive no 7º semestre do curso de Ciências Biológicas do UniCeub, assim como em outros cursos das ciências da saúde, traz em seu conteúdo informações que não mais condizem com a realidade, tanto no que se refere à expectativa de vida, como à caracterização. Porém , estes são os livros que darão a formação acadêmica aos futuros profissionais que atuarão de forma direta ou

indireta com estes conceitos. Neste aspecto, suas credibilidade profissionais tornam-se questionáveis.

10.2.3 LIVROS MÉDICOS

- ATLAS DE SÍNDROMES CLÍNICAS DISFÓRMICAS

Autor: H. Wiedemann. 1992

Neste livro inicia-se a definição da seguinte forma “ *SD ou Mongolismo –(...)*” Posteriormente a descreve com todas as características e fornece mais informações preconceituosas e infundadas tais como : “... *comportamento geralmente apático e lerdo durante a primeira infância. ... Quase 80 % dos pacientes sem cardiopatia chegam aos 30 anos de idade*”. Já na legenda de fotos de downs os descreve :

“ *Dois pacientes de 6 e 9 anos , exibindo postura típica, flácida e desajeitada*”

- SÍNDROMES DE MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS

Autor: Smith, 1994

“*Down, em trabalho publicado em 1866, sobre a classificação étnica dos indivíduos idiotas, afirmou que grande porcentagem dos idiotas congênitos apresentam feições mongolólides típicas*”

- DICTIONARY OF GENETICS

Autor: R. King 1990.

“*Down Syndrome – um tipo de retardamento mental devido a trissomia do autossomo 21 (...)*

(...)a condição é habitualmente chamada de mongolismo”

ANÁLISE

Livros técnicos que deveriam ser os mais prolixos ao relacionarem uma síndrome genética, na realidade, utilizam-se de termos inapropriados e informações

desatualizadas, que não só prejudicam a imagem, como também ajudam a conservar o estereótipo ultrapassado da pessoas com SD.

Deve-se ainda ressaltar, que os livros acima relacionados fazem parte do acervo da biblioteca do Hospital Sarah de Brasília, considerada uma das melhores em termos de bibliografia médica. De uma forma generalizada, são nestes livros que muitos profissionais e interessados, que ainda tem este acesso, podem fazer suas consultas para atuarem profissionalmente.

11. O DESPREPARO DOS MÉDICOS

A classe médica deveria por obrigação ser a mais bem informada em relação inclusive a ocorrências não tão cotidianas, como a SD. Porém , temas como estes são pouco valorizados nos cursos de medicina do Brasil e do mundo (Pupo, 1996)

O despreparo destes profissionais nessas áreas foi bem elucidado no livro **“SÍNDROME DE DOWN - E agora Doutor ?”** , do dr. Ruy do Amaral Puppo (1996), pediatra e neonatologista .

Relata em seu livro, que como a imensa maioria dos médicos do Brasil e do mundo, ele ao se formar, em 1979, não tinha tido sequer uma única aula sobre genética clínica Seu conhecimento sobre SD resumia-se a uma mistura de pouquíssimos conhecimentos técnicos e vastas doses de desinformação e preconceito. Foi por isso, que quando ainda residente, em um de seus plantões viu um menino com SD morrendo não conseguiu entender o desespero de sua família que chorava muito: *“por que tanto choro, será que não sabem que ele é mongolóide?”*

Em outra ocasião, menciona que durante um congresso de pediatria em SP, ao apresentarem um trabalho sobre crianças com SD na faixa de 10 a 12 anos, aprendendo a escovar os dentes, surpreendeu-se não só por saber que eram capazes de aprender alguma coisa, como também pelo tempo de sobrevivida avançado daquelas crianças. Acrescentando: *“não sabia que elas eram capazes de sobreviver tanto tempo”*

Anos depois, em 1990, nasce sua filha, Marina, com SD. Foi aí que pode perceber o quão desinformado e preconceituoso ele, um neonatologista, era.

Marina mudou seus conceitos e sua vida.

Na obra, Puppo conta como superou a decepção inicial de pai e pediatra e saiu em busca de informações atualizadas sobre a síndrome. Fundou uma Associação de Pais de Filhos com SD – Up Down. Hoje em dia, um centro disseminador de informações e promotor de ações e projetos que assegurem aos portadores da SD uma melhor qualidade de vida.

11.1 A COMUNICAÇÃO DO DIAGNÓSTICO

A falta de preparo profissional dos médicos não se reserva somente na falta de informação sobre o assunto, mas também na inabilidade na forma da comunicação do diagnóstico à família.

Com frequência, há queixas quanto à forma como é comunicada e o conteúdo que apresenta a notícia no momento que ela é dada aos pais, por ocasião do nascimento de seu filho com SD. Coisas do tipo :

“ seu filho é um mongolóide, não vai andar, falar e talvez tenha poucos anos de vida ” ou ainda como aconteceu com uma mãe que relata que na hora do médico dizer que sua filha era Down, levou diversos estudantes de medicina para verem “aquilo” que teria nascido (Albuquerque e Ramalho, 1999)

Uma pesquisa realizada pela APAE (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais) de São Paulo, avaliou como o diagnóstico tem sido recebido pelos pais:

- 1- 55% consideraram que ela lhes foi transmitida de forma incompleta e destrutiva;
- 2- 0,9% com conotações idealizadas
- 3- 44,1% de forma satisfatória, por médicos compreensivos, francos e facilitadores. (Jonh, 2001).

12. EXPECTATIVAS DE DESENVOLVIMENTO.

Apesar das características singulares à síndrome, é importante salientar que o retrato estereotipado do down como alguém severamente deficiente mental e fisicamente não atraente não é uma descrição verdadeira das crianças dos dias de hoje. Infelizmente, até recentemente, a maioria dos artigos e relatos apresentava dados obtidos, principalmente, de populações institucionalizadas, tendo como resultado o oferecimento de um mal prognóstico aos pais, família e sociedade. (Puschel, 1995)

Esforços por parte da família em comunhão com profissionais multidisciplinares num programa de estimulação precoce propicia ao down um desenvolvimento psicomotor extremamente significativo, conseqüentemente uma maior autonomia e independência. É o que reflete as últimas gerações de portadores da SD. Cidadãos verdadeiros, que participam da comunidade, incluídos no ensino regular, profissionais, integrados e conscientes de suas limitações (Werneck, 1995).

12.1 A IMPORTÂNCIA DA FAMÍLIA

O nascimento de uma criança é um evento importantíssimo na vida familiar. Durante 9 meses os pais ficam imaginando o quão super crianças estes irão ser. Porém, se ao invés de todas essas expectativas, nasce uma criança com SD, reações de revolta e frustração tomam conta impedindo, na maioria das vezes, o estabelecimento de uma relação de amor e carinho. Superar esse período é fundamental para que toda a família consiga estabelecer vínculos afetivos verdadeiros com o bebê real.

A criança com SD deve ser tratada com a naturalidade despendida a qualquer outra criança. Nem superproteção, nem discriminação, a família deve apenas construir uma base sólida de amor e dedicação para que todo o trabalho de estimulação consiga atender as expectativas. (Casarin apud Werneck, 1995)

A geneticista Maria Lilia Azevedo Moreira (2001) acrescenta que famílias dedicadas são as melhores alavancas para promover o desenvolvimento físico, cognitivo e social do down

12.2 ESTIMULAÇÃO PRECOCE

Todas as crianças precisam de estímulos para se desenvolverem.

Em 1970, pesquisadores da Universidade da Carolina do Norte, EUA, realizaram um estudo de caso de uma menina, integrante de uma família com histórico de QI baixíssimo –dentro do padrão de retardo mental – que a partir dos 2 meses de vida foi estimulada diariamente dentro de um programa de desenvolvimento mental assistido. Aos 24 anos, esta menina já possuía dois títulos universitários, fazia mestrado em distúrbios da fala e tinha um QI acima da média. Os pesquisadores concluíram que o genótipo pode ser influenciado pelo fenótipo, ou seja a capacidade mental pode ser aumentada desde que o ambiente seja favorável e de estímulos diversos. (Azevedo,1999)

Muitos destes estímulos acontecem de forma tão natural que os pais nem se dão conta de como estão contribuindo para a progresso de seus filhos. Seja ao ninar, ao amamentar, ao banhar ou ao contar histórias , os bebês estão sendo estimulados continuamente, respondendo a estes através de gorjeios, sorrisos e movimentos.

Nas crianças com SD as respostas aos estímulos podem ser mais lentas. Por isso, faz-se necessário um programa específico de estimulação precoce envolvendo fisioterapeutas, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais, psicomotricistas que intensificarão certos estímulos, objetivando a compensação da deficiência, o que resultará na melhoria do desenvolvimento sensório-motor e social do bebê. (Werneck,1995)

Mais que isso, de acordo com a Dra. Elizabeth Zausmer (apud Puschel, 1995), as limitações físicas e intelectuais da criança com SD podem ser modificadas por meio do manejo competente e do treinamento precoce.

Segundo Saboya (apud Werneck, 1995), a estimulação precoce deve ser iniciada o quanto antes, pois é nos primeiros anos de vida que ocorre o fenômeno da mielinização. Este consiste no aparecimento de uma substância, a mielina, ao redor de cada neurônio, permitindo que essas células nervosas se comuniquem entre si. A mielina funciona como um condutor elétrico da informação e só se forma a partir da soma de dois fatores: um interno, que depende de uma constituição orgânica saudável e eficiente, e um externo, compreendido por estímulos percebidos através dos sentidos e das experiências vividas. Assim, se a criança que nasce com SD tem a estrutura interna deficitária, a estimulação adquire importância ainda maior.

13. A PARTICIPAÇÃO DA ESCOLA NO DESENVOLVIMENTO DA CRIANÇA COM SD.

Assim como os programas de intervenção precoce, a escola é angariador de experiências, conhecimentos e relacionamentos fundamentais ao desenvolvimento de qualquer criança; não seria diferente às crianças com SD. Mais que isso, a escola é um exercício de cidadania.

13.1 A EDUCAÇÃO INCLUSIVA

A visão de inclusão de pessoas com deficiência no ensino é relativamente nova. Um processo lento por implicar mudança de comportamentos na sociedade.. A discussão sobre a inserção destas pessoas na sociedade iniciou-se em 1981 , com o ano internacional das pessoas portadoras de Deficiência. Em 1993, a Organização das Nações Unidas – ONU assinou a resolução 48/93 que baixava normas sobre a equiparação de oportunidades e em 1994 foi estabelecido um documento conhecido como Declaração de Salamanca , na Espanha, um marco para a educação inclusiva. Este documento dispõe sobre os princípios, a política e prática da educação para

necessidades especiais. Por ele, afirma-se a urgência de ações que transformem em realidade uma educação capaz de reconhecer as diferenças, promover a aprendizagem, e atender às necessidades de cada criança individualmente (Werneck,1997).

No Brasil, a Constituição Brasileira em seu Capítulo III , seção I, art.208, inciso III determina que “... *o atendimento educacional especializado aos portadores de deficiência, preferencialmente na rede regular de ensino*” (Brasil, 1988).

A lei de diretrizes e bases da Educação Nacional, Lei 9394, de 20 de dezembro de 1996 baseada nos conteúdos do estatuto da criança e do adolescente e afirma que:

“ ... *É dever do Estado assegurar à criança e ao adolescente (...) o atendimento educacional especializado aos portadores de deficiência, preferencialmente na rede regular de ensino*” (BRASIL, 1996).

O conceito de Inclusão implica a aceitação das diferenças individuais, valorização de cada pessoa, convivência dentro da diversidade humana, e aprendizagem por meio da cooperação. (Puppo, 1999)

Mantoan (1999) destaca que na educação inclusiva, em lugar de avaliar os alunos comparando uns aos outros, deve-se considerar o processo pessoal de cada um, ou seja, ao invés de estimular um ambiente competitivo, deve-se favorecer uma prática de cooperação entre os estudantes. E os conteúdos curriculares fechados devem ser substituídos pela pluralidade e pela criatividade.

Segundo a secretária de Educação Especial do MEC (apud Werneck, 1997), o processo de inclusão beneficia a todos os alunos, sendo fundamental para a construção da idéia de cidadania e sociabilidade .Propiciando, ainda, a formação de uma sociedade mais justa e igualitária , na qual as diferenças sejam consideradas e respeitadas. Afirma que para serem alcançados os objetivos traçados seria necessário melhorar a metodologia utilizada no ensino brasileiro.

Werneck (1997) propôs algumas características desejáveis para que a escola torne-se inclusiva, são elas:

- Turmas menores;

- Promoção de interação escola, família comunidade
- Estabelecimento de infra-estrutura de serviços, isto é , gradativamente a escola irá criando uma rede de suporte para a superação de dificuldades;
- Valorização dos potenciais individuais, em detrimento às limitações pertinentes;
- Ampliar as oportunidades relativas a aquisição do conhecimento.
- Ambientes educacionais flexíveis e que favoreçam a aprendizagem e estratégias diferenciadas de avaliação

O mesmo autor também descreve estudos que realizou sobre a atividade cognitiva dos deficientes mentais apontando para a inclusão escolar no ensino regular como uma condição que poderá contribuir significativamente para estimulá-las a se comportarem ativamente diante dos desafios do meio, abandonando, na medida do possível, os estereótipos, os condicionamentos e a dependência que lhes são típicos.

Secco (1999) apresenta a importância e os benefícios da educação inclusiva para todos os alunos. Ele descreve que os alunos especiais que estudam no ensino regular desenvolvem a apreciação pela diversidade , demonstram crescente responsabilidade e estão melhor preparados para a vida adulta em sociedade. Aos não deficientes, é oferecido uma gama mais ampla de modelos de papel social, desenvolvendo conforto e compreensão frente à diversidade , demonstrando crescente responsabilidade, preparando-os melhor para uma vida adulta numa sociedade diversificada.

Assim, o princípio fundamental da escola inclusiva consiste em que todas as pessoas devam aprender juntas, não importando quais as dificuldades ou diferenças que elas possam ter.

Um aspecto importante é ressaltado por Madalena Mendonça (1999), a faixa etária do down em relação à turma tem que ser respeitada para promover um bom desenvolvimento social do portador.

Escolas inclusivas precisam reconhecer e responder às necessidades diversificadas de seus alunos, acomodando os diferentes estilos e ritmos de aprendizagem, assegurando educação de qualidade para todos mediante currículos apropriados, mudanças

organizacionais, estratégias de ensino adequadas, uso de recursos e parcerias com suas comunidades.(Mondini, 1998)

Benaych (apud, Jonh, 1998) relata que leis de inclusão de pessoas com necessidades especiais em ensinos regulares já vigoram em países como a França, desde 1975. Para implantação do programa , foram criadas comissões departamentais, com a missão de ajustar a formação dos professores e apóia-los na solução das eventuais dificuldades. Atualmente, a grande maioria das pessoas com necessidades especiais freqüentam normalmente a escola maternal e segue os cursos elementar e colegial até onde for possível. E, complementa dizendo que os limites são quebrados a cada ano

13.2 CASOS

Apesar da inclusão ser lei, muitas barreiras são encontrados por pais ao quererem matricular seus filhos especiais em escolas do ensino regular. Entretanto, aquelas que os aceitam, vivenciam experiências extremamente positivos em relação ao contexto escolar (Werneck,1997).

No relato da professora Teresa Maria Jeffery (1998), professora da 1º série da EMPG, Santos –SP, a presença de Samuel, portador da SD, em sua turma, despertou sentimento de fraternidade entre os outros alunos que tentam ajudá-lo, ao mesmo tempo que são ajudados. Desenvolveu nas crianças a capacidade de perceber que todos são diferentes, cada um com suas limitações, pois viram que coleguinhas, mesmo não tendo a SD, tem dificuldades em outros setores

A princesa D. Stella Cristina de Orleans e Bragança , membro da família Real Brasileira, mãe de Maria Cristina, portadora da SD , apesar de no início ter sofrido com a rejeição de sua filha em escolas regulares. Maria Cristina estuda na escola regular Constuctou Sui, em Petrópolis e aos 7 anos anos tem um bom desenvolvimento e com um círculo amplo de amizades (Werneck, 1997).

Em Brasília, várias escolas se propõe a inserir crianças com necessidades especiais com retornos bastante positivos.

Vitória Mesquita, apesar de estar no maternal da Escola Cantinho Mágico – encanta e surpreende professores com atitudes que, outras crianças em sua faixa etária, ainda não fazem.

14. PROJETO ROMA

O projeto Roma é um sistema de acompanhamento individualizado dos portadores de SD, que visa sua inclusão no sistema comum de ensino, sem adaptações de currículo. O acompanhamento é feito por mediadores e coordenadores, que assistem às aulas freqüentadas pelos Down, uma a duas vezes por semana e observam seu desempenho. O mediador não interfere no comportamento do aluno em classe, mas a partir da observação, propõe reforços, novos materiais ou novas alternativas pedagógicas para o professor, os familiares ou terapeutas, de modo que as eventuais dificuldades do portador possam ser superadas.

Foi idealizado e desenvolvido na Espanha, por Miguel López Melero que, após concluir sua tese de doutorado- Desenvolvimento Intelectual em pessoas com síndrome de Down- propôs uma nova teoria da inteligência e da educação, rompendo com a associação trissomia do 21 e deficiência mental. Em suas palavras *“A meta é construir uma teoria que rompa com a situação em que estamos submersos na sociedade neoliberal pós modernista, onde a competitividade, a intolerância, a injustiça e a falta de liberdade são os valores que existem”*. O projeto Roma visa a inclusão total das crianças com SD na escola regular e na sociedade. Além disso, procura apoiar individualmente cada criança, ajudando-a a superar as dificuldades para a construção de itinerários mentais.

Melero define assim o princípio que norteia o seu trabalho: *“ O desenvolvimento da inteligência está condicionado pelo contexto, ou melhor, pela qualidade do contexto, em princípio familiar e depois escolar e social”*

De acordo com o autor, aprender a pensar , planejar ações e traçar objetivos devolve à pessoa com SD a autonomia e a capacidade de absorver conteúdos através do raciocínio, do planejamento e não da memorização repetitiva.

Pablo Pineda Ferrer é um jovem espanhol que sempre freqüentou escolas normais e foi um dos primeiros portadores de SD a ser atendido desde o início do Projeto Roma. Formou-se aos 24 anos, no curso de magistério (nível universitário) e trabalha como professor com crianças do secundário com SD, já integradas na escola

No Brasil, o projeto Roma começa a se desenvolver, a partir da iniciativa de grupos de pais de criança com SD, respaldados por Meler. (Marques, 2000)

15. DOWNS UNIVERSITÁRIOS

Pablo não é o único caso de um down ter alcançado um nível universitário. Novos casos a cada dia aparecem no Brasil e no mundo.

Em Brasília, vários jovens¹ ocupam cadeiras acadêmicas. Na UNB, Universidade de Brasília, 3 alunos com SD fazem os cursos de Artes Plásticas, Educação Física e pedagogia. Assim, como na AEUDF uma cursa pedagogia. . Outro já formado, trabalha na Fundação Educacional de Brasília.

Uma jovem , nascida em Brasília, cursa fonoaudiologia no interior de São Paulo. (Gomes, 2001, comunicação oral)

16. PROFISSIONALIZAÇÃO DO DOWN

Um aspecto importante para a satisfação pessoal é a capacidade de ser produtivo e poder competir por um espaço no mercado profissional. Para as pessoas com SD mais que uma satisfação, uma profissão é considerado uma etapa fundamental para o seu

¹ NÃO TIVE AUTORIZAÇÃO DAS FAMÍLIAS PARA CITAR NOMES.

desenvolvimento, em que colocará em prática todos aqueles anos de preparação (Werneck, 1995).

Devido à política mundial que privilegia em todos os programas os melhores e mais produtivos, o espaço para os downs no mercado de trabalho é bastante restrito. Associações de pais, preocupados com esta fase da vida de seus filhos promoveram convênios com empresas que se disponibilizam a dar oportunidades a estas pessoas (Puppo, 2000).

Os governantes, ainda de forma bastante sutil, começam a perceber a capacidade do down, retirando-os de um grupo maior que é o dos deficientes mentais e promovendo leis que os oportunizem mediante o mercado de trabalho.

A Lei distrital nº 1971, de 22 de junho de 1998 dispõe em seu artigo 1º que:

“O poder Legislativo reservará 1 por cento das vagas de seus quadros de pessoal para serem preenchidas por pessoas portadoras da síndrome de Down, ficando o Poder Executivo autorizado a reservar mesmo percentual para igual finalidade nos quadros de pessoal, dos órgãos da Administração Direta, indireta e fundacional do Distrito Federal.”.

16.1 CASOS

José Rogério trabalha há 07 anos no McDonald's, uma das empresas pioneiras na inclusão de pessoas com necessidades especiais em seus quadros. Em setembro de 1999, foi promovido a treinador de novos funcionários da loja, o que significa um reconhecimento à sua dedicação e também à qualidade do seu trabalho (Puppo, 2000). A cadeia de restaurantes TGI Fridays, em São Paulo, contrata jovens para exercerem funções de garçons, ajudantes de cozinha e outros.

Tanto Mariana Amato como Fabiana trabalham como auxiliares de professores na escola Carpe Diem (São Paulo), funções, as quais exercem com imensa dedicação (Albuquerque e Ramalho, 1999).

Em outros casos os portadores da SD se tornam autônomos e conquistam seus lugares nas artes.

Gilson Flores de Medeiros, com 26 anos, é ator profissional com registro no Sindicato dos Artistas e Técnicos em Espetáculos de Diversões, participou de vários eventos Nacionais, atuando nas seguintes áreas: teatro, dança, circo, apresentações como mágico e cinema. Ele também trabalha como tecelão, faz estamparias e também se dedica às Artes Plásticas. (Werneck, 1995)

Daniel Nasser, foi o primeiro adulto com SD a ter a carteira assinada na mídia televisiva. Trabalhava como funcionário da Xuxa Produções, participando do especial de final de ano e excursionando por diversos países.

Outro ator com SD foi Luis Felipe Baduin que atuou na novela *O Mapa da Mina*, na TV Globo em 1993. Atualmente, além de dar aulas de piano, escreve livros e é convidado por instituições de todo Brasil para dar palestras sobre a SD (Werneck, 1995).

Atualmente, o SBT transmite a novela mexicana *Amigos Para Sempre*, na qual diversas crianças com SD convivem num ambiente de normalidade com outras crianças de uma escola do ensino regular.

Olga Mansur, 26 anos, sempre estudou em escolas regulares, ao se formar no ginásio, foi aplaudida em pé pelos colegas. Aos 20 anos se casou com um não portador da SD. Trabalha na confecção de sua tia e se destaca como pintora. Seus quadros alcançam até R\$ 1, 5 mil no mercado da arte. É também autora de um livro de poesias (Albuquerque e Ramalho, 1999).

João Cícero trabalha no Centro de microfilmagem da Prefeitura Municipal de Natal. Depois de passar em testes e ser submetido a treinamentos, de tarefas simples como a remoção de clipes de maços de papel passou a desempenhar o cargo de responsável pela ordenação dos contracheques dos funcionários da prefeitura. Além disso, ele e sua namorada Rocinete, também com SD, aparecem em outdoors e em anúncios da Benneton veiculados em jornais e revistas no Rio Grande do Norte (Werneck, 1995).

17. CONCLUSÃO

A ciência evolui deixando muitas lacunas. Diversos assuntos ficam inertes ao longo dos tempos, ou por desinteresse ou por falta de uma preocupação por parte dos detentores da informação de se atualizarem e revisarem suas obras. Aquelas poucas pessoas que ainda tem interesse se deparam com livros com informações ultrapassadas, com colocações discriminatórias, gerando um enorme preconceito.

É neste contexto que a síndrome de down e seus portadores se vêem extremamente prejudicados. Constatou-se, com o presente trabalho, como há uma desinformação generalizada em todos os segmentos da sociedade em torno do assunto abordado. O estereótipo criado a partir das primeiras descrições da SD perpetuam até os dias de hoje, embora, esteja-se vivenciando um momento de reconhecimento e aceitação maior. A partir das oportunidades, os downs estão podendo mostrar suas potencialidades, conquistando seus espaços na sociedade, exercendo o direito de cidadania, que lhes são cabíveis.

19. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ALBUQUERQUE, L.; RAMALHO, C. A era do respeito. *Marie Claire*, São Paulo, junho de 1999.
- AMABIS; MARTHO. *Fundamentos da Biologia Moderna*. São Paulo: Moderna, 1997
- AZEVEDO. A. Inteligência pode ser aumentada na infância. *O Globo*, Rio de Janeiro, 3 de maio de 1999
- BRASIL, Constituição Federal Brasileira, 1988. Capítulo III , seção I, art.208, inciso III
- DISTRITO FEDERAL, Lei nº 1971 de 22 de junho de 1998
- CASARIN, S . A hora do diagnóstico. In: WERNECK, C. *Muito Prazer eu*

Existo. Rio de Janeiro: WVA,1995

- CASARIN, S. *Diagnóstico Pré-Natal* . São Paulo: Projeto Down, 1999
- CASARIN, S. *O que é cariótipo*. São Paulo: Projeto Down, 1985
- EPSTEIN, C. Dr. Charles Epstein por ele mesmo. In: WERNECK, C. *Ninguém vai ser bonzinho na sociedade inclusiva*. Rio de Janeiro: WVA, 1997
- GRIFFITHS; MILLER; SUZUKI, *.Introdução à genética*. São Paulo: Guanabara Koogan, 1998
- JEFFERY, T.M. Um desafio vencido. *Informativo UpDown* , Santos, maio de 1998.
- JONH, L. O exemplo da França. *Informativo UpDown* , Santos, março de 1998.
- JOVER, A. A história e os avanços da sociedade inclusiva. *Informativo UpDown* Santos, fevereiro de 1999
- Internet [http:// www.ecof. org. br](http://www.ecof.org.br)
- Internet [http:// www.todobebe.com.br](http://www.todobebe.com.br)
- Internet [http:// www.maternofetal.com.br](http://www.maternofetal.com.br) – responsável Dr. Luis Flávio A. Gonçalves
- KING, P. *Dictionary Of Genetics*. 1990.
- LAMARE, R. *A vida do Bebê*. São Paulo, 1993
- LAMOGIA, D; MARCONDES, A. *Biologia – Ciências da Vida*. Vol.único. São Paulo, 1995
- LOPES, S. *BIO – VOL. ÚNICO*. São Paulo: Saraiva, 1996
- MATIAS, A. Desrespeito total. *Informativo UpDown*, Santos, fevereiro de 2000
- MANTOAN, M.T. O passo firme da inclusão. *Informativo UpDown* , Santos, maio de 1998.
- MONDINI, R. *A educação do portador da síndrome de Down na educação infantil*. Dissertação(Mestrado em Fisioterapia)–Faculdade de Fisioterapia, UNIABC.São Paulo,1998
- MUSTACHI, Z. Qualquer casal pode gerar um filho com síndrome de Down? In: WERNECK, C. *Muito Prazer eu existo*. Rio de Janeiro: WVA,1995.

- PAULINO, W. *BIOLOGIA – VOL. ÚNICO* – São Paulo: Ática, 1998
- PUPPO, R. *Síndrome de Down,,: E agora doutor?* Rio de Janeiro:WVA, 1996.
- PUPPO, R. Laboratório mineiro simplifica testes genéticos. *Informativo UpDown* , Santos, março de 1999.
- PUPPO, R. Últimas Notícias. *Informativo UpDown* , Santos, janeiro de 2000.
- PUPPO, R. Dr. Alberto Costa faz palestras em São Paulo e Santos- SP. *Informativo UpDown* , Santos, março de 2000.
- PUPPO, R. Para Zé Rogério todo dia é dia de Mcdia feliz. *Informativo UpDown* Santos, março de 2000.
- PUPPO, R. Dois meninos e a felicidade. *Informativo UpDown*. Santos, abril de 1998
- PUSCHEL, S. *Síndrome de Down: Guia para pais e educadores*. Tradução por Lúcia Reily. São Paulo: Pappirus, 1995.
- SABOYA, B. Quero estimular meu bebê com síndrome de down. In: WERNECK, C. *Muito Prazer eu existo*. Rio de Janeiro: WVA,1995
- SECCO, A. Os novos colegas. *Veja*. Rio de Janeiro, 10 de março de 1999.
- SMITH, P. *Síndromes De Malformações Congênitas*.New York, 1994
- WERNECK, C. *Ninguém vai ser bonzinho na sociedade inclusiva*. Rio de Janeiro: WVA, 1997
- WERNECK, C. *Muito Prazer eu existo*. Rio de Janeiro: WVA,1995.
- WIEDEMANN, S. Atlas De Síndromes Clínicas Disfórmicas. 1992
- ZAUSMER, E. Estimulação precoce do desenvolvimento. In: PUSCHEL, S. *Síndrome de Down: Guia para pais e educadores*. Tradução por Lúcia Reily. São Paulo: Pappirus, 1995.