



## **PERFIL DE PACIENTES PORTADORES DE SÍNDROME DE DOWN NO PERÍODO DE 1993 A 2003 NA CIDADE DE MARINGÁ - PR**

Jeferson Malgarin<sup>1</sup>  
Ricardo Sandri Ávila<sup>2</sup>  
Fábio Rogério Rosado<sup>3</sup>  
Eliana Valéria Patussi<sup>4</sup>

**RESUMO:** Este trabalho teve como objetivo pesquisar o perfil dos pacientes portadores de Síndrome de Down (SD) em Maringá, no período de 1993 a 2003. A população consta de 44 pacientes, integrados nesse período na APAE da cidade. A pesquisa consistiu em análise de prontuários, questionário e entrevista com a participação dos pais dos pacientes. Para traçar o perfil, buscaram-se dados genéticos, fenotípicos e sociais dos portadores e seus familiares. Os resultados delinearão o perfil dos portadores dessa anomalia genética, freqüente na sociedade. Houve a análise das etapas da doença com as manifestações no portador, o que permitiu evidenciar esclarecimentos sobre os múltiplos e complexos aspectos que caracterizam a doença. Observou-se ainda a caracterização da inter-relação desses portadores com seus familiares, bem como as atividades que eles realizam no convívio com a sociedade.

**PALAVRAS-CHAVE:** Perfil dos pacientes; Síndrome de Down; anomalia genética; análise; manifestações; portadores.

## **PROFILE OF PATIENTS WITH THE DOWN SYNDROME DURING THE PERIOD FROM 1993 TO 2003 IN THE CITY OF MARINGÁ – PR**

**ABSTRACT:** This work had the objective of establishing the profile of patients with the Down Syndrome (SD) in Maringá, in the period from 1993 to 2003. The population was composed of 44 patients, members of the local APAE during that period. The work consisted of the analysis of the records, questionnaires and interviews with the parents and the patients themselves. To draw the profile, genetic, phenotypic and social data was obtained from the patients and their relatives. The results outlined the profile of the holders of this genetic anomaly frequently found in society. The analysis of the different phases of the disease with the manifestation on the holder permitted to observe the multiple and complex aspects that characterize this disease. It was also observed the inter-relation of the holders and their relatives, as well as the activities that they carry out in their daily lives.

**KEYWORDS:** Profile of patients, Down syndrome, genetic anomaly, analysis, manifestations, holders.

---

<sup>1</sup> Acadêmico do Curso de Biomedicina do CESUMAR – Centro Universitário de Maringá, Bolsista do Programa de Bolsas de Iniciação Científica do CESUMAR (PROBIC)

<sup>2</sup> Acadêmico do Curso de Biomedicina do CESUMAR – Centro Universitário de Maringá, Bolsista do Programa de Bolsas de Iniciação Científica do CESUMAR (PROBIC)

<sup>3</sup> Orientador e Docente do CESUMAR – Centro Universitário de Maringá

<sup>4</sup> Co-orientadora e Docente do CESUMAR – Centro Universitário de Maringá



## 1. INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD) ou trissomia do 21 foi descoberta em 1866, mas sua base cromossômica não foi claramente compreendida até 1959 (SNUSTAD, 2001). A SD é uma condição genética reconhecida há mais de um século por John Langdon Down. Constitui uma das causas mais frequentes de deficiência mental, compreendendo cerca de 18% do total de deficientes mentais em instituições especializadas (MOREIRA, 2000).

A trissomia do 21 é a mais comum e bem-conhecida entre as síndromes genéticas, sendo a alteração cromossômica mais frequente observada em recém-natos (RN), responsável por um terço das anomalias detectadas. A prevalência da síndrome de Down se situa ao redor de 1:650 RNs vivos, havendo uma variação em diferentes populações, de 1:600 a 1:200. Há uma leve preponderância no sexo masculino. A doença é muito mais frequente no início da gestação, uma vez que 65 a 85% das concepções com trissomia do 21 resultam em aborto espontâneo (FERREIRA, 2005).

A síndrome de Down é causada por uma cópia extra do cromossomo 21, resultante da não-disjunção durante a divisão I ou a divisão II da meiose. Em 95% dos pacientes com a síndrome de Down existe uma trissomia do cromossomo (3 cromossomos) 21, que resulta da migração de dois cromossomos juntos durante a meiose para produzir óvulos (a não-disjunção ocorre mais raramente na formação dos espermatozoides) (RAW, 1999). A grande maioria de tais erros de segregação ocorre durante a meiose em fêmeas, e a taxa de erro aumenta à medida que a idade materna avança. A frequência de falha de segregação em oócitos humanos é extraordinariamente alta (cerca de 10% das meioses), e acredita-se que esta seja uma razão para a alta taxa de perdas por abortos espontâneos na fase inicial da gestação (ALBERTS, 2004). Evidências indicam que genes localizados em outros cromossomos também estão envolvidos no processo, de modo que o fenótipo final depende desta interação. Fatores de transcrição, espécies de oxigênio reativo e proteínas relacionadas a apoptose parecem ser candidatos a um papel ativo na doença (MIR, 2004). Os 5% restantes referem-se aos casos de translocação e mosaïcismo (ANTONARAKIS, 1991).

A possibilidade de nascer uma criança com síndrome de Down aumenta principalmente com o avanço da idade materna: em torno dos 20 anos é de 1:1500, subindo para 1:380 aos 35 anos e para quase 1:28 aos 45 anos (CASTELÃO, 2003).

Apesar de se saber que a maior parte das características físicas, cognitivas e comportamentais é comum, na maioria dos casos sabe-se, também, que existe uma grande variabilidade

interindividual, demonstrada pelos diferentes níveis de desenvolvimento e adaptação social encontrados nos indivíduos com Síndrome de Down em todo o mundo. Além disso, existem diversos equívocos na observação das características da Síndrome, como, por exemplo, a idéia de que estes indivíduos morrem cedo, que necessariamente serão obesos na adolescência e quando adultos, e que dificilmente se alfabetizarão ou poderão levar uma vida com certa independência. Nas últimas décadas, muitas barreiras têm sido rompidas, mas não de forma generalizada (NAHAS, 1995). Sabe-se que os portadores de SD estão vivendo mais, com a esperança média de vida aproximando-se dos 70 anos em países desenvolvidos (GEDYE, 1998).

Como foi afirmado, não se deve esperar que todas as características clínicas da síndrome estejam necessariamente presentes nas crianças com suspeita desse diagnóstico. Na maioria das crianças com Down o distúrbio é reconhecido já no momento do nascimento ou pouco tempo após. O recém-nascido com SD costuma ter uma expressão fenotípica muito específica, o que permitirá a um profissional razoavelmente experiente levantar um diagnóstico clínico com uma margem de certeza muito elevada. São muito raros os casos em que as características presentes no recém-nascido passam despercebidas, mesmo por médicos com menor experiência. Em qualquer eventualidade de suspeita, a certeza absoluta de um diagnóstico de SD seria somente alcançada através de cariotipagem da criança (CARAKUSHANSKY, ANO).

Crianças com a SD possuem um risco aumentado para desenvolver inúmeras complicações clínicas em vários sistemas do organismo, as quais podem causar um impacto na sua saúde e/ou no seu desenvolvimento. A maioria dessas complicações é passível de tratamento quando identificadas em tempo hábil. O médico que acompanha crianças com SD deve estar informado a respeito das áreas onde esses riscos especiais podem existir, para assim adotar uma atitude "agressiva" visando a sua identificação e tratamento (CARAKUSHANSKY, 2001).

## 2. MATERIAL E MÉTODOS

Primeiramente, procuramos a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE da cidade de Maringá, que realizava atendimentos aos portadores de SD, sendo que somente essa instituição na cidade possuía pacientes integrados no período da pesquisa.

Num segundo instante foram realizados contatos com a direção e pessoal técnico da APAE no sentido de que estes comunicassem

aos pais os objetivos da pesquisa, ressaltando a importância da sinceridade nas respostas para a melhoria do trabalho com os alunos/pacientes.

A amostra de 44 pacientes formou-se com os alunos que permaneceram integralmente na APAE no período de 1993 a 2003. Adotou-se a conduta de integralidade de alunos no período da pesquisa para evitar interferentes nos dados coletados, os quais poderiam gerar resultados falsos para os itens que analisavam o desenvolvimento dos portadores no período.

A metodologia empregada se constituiu de métodos investigativos embasados em análises de prontuários, aplicação de questionários e entrevista.

Nos prontuários, os dados coletados dos portadores foram: data de nascimento, sexo, idade, presença de cardiopatias congênitas e realização de cariotipagem; e, quanto aos pais destes, a idade no período da gestação.

O questionário e a entrevista, contendo dados a respeito do portador e seus genitores, utilizados com itens respondidos pelos pais ou responsáveis, encontram-se nos anexos 01 e 02, respectivamente. A participação nesse método teve prévio consentimento dos pesquisados e foi de ação voluntária, sendo que para tal participação exigiu-se a assinatura de um termo de consentimento livre e esclarecido, que se encontra no anexo 03. Nessa etapa da pesquisa houve a participação de 24 pais ou responsáveis. Essa metodologia foi desenvolvida, em parte, na instituição, com data e horários previamente agendados para a aplicação dos instrumentos metodológicos, e em parte, nas residências dos portadores, devido à dificuldade de alguns pais ou responsáveis em se locomover até a instituição, tendo esses data e horários também agendados.

### 3. RESULTADOS

#### 1. Dados do Prontuário

A análise dos 44 prontuários dos portadores revelou que 26 são do sexo masculino e 18, do sexo feminino. A idade média da amostra no início do período da pesquisa foi de 12,86 anos ( $\hat{\sigma} = 8,48$ ). A presença de cardiopatias congênitas encontrou-se em apenas 22,7% dos portadores, ( $n=10$ ), e 77,3% ( $n=34$ ) não apresentavam relatos dessa patologia. Não havia notificação quanto à realização do exame de cariotipagem logo após o nascimento do portador. Quanto aos progenitores, a idade média materna na gestação foi de 30,9 anos ( $\hat{\sigma} = 7,3$ ), e a paterna, de 33,9 anos ( $\hat{\sigma} = 8,2$ ) (Tabela 1). Tabela 1. Idade de progenitores no período da gestação.

| Idade (anos) | Nº de Mães | %     | Nº de Pais | %     |
|--------------|------------|-------|------------|-------|
| 15 a 20      | 04         | 9,09  | 0          | 0     |
| 21 a 25      | 06         | 13,64 | 06         | 13,64 |
| 26 a 30      | 12         | 27,27 | 09         | 20,45 |
| 31 a 35      | 07         | 15,91 | 12         | 27,27 |
| 36 a 40      | 09         | 20,45 | 04         | 9,09  |
| 41 a 45      | 05         | 11,37 | 06         | 13,64 |
| 46 a 50      | 0          | 0     | 03         | 6,82  |
| + de 50      | 0          | 0     | 01         | 2,27  |
| Não consta   | 01         | 2,27  | 03         | 6,82  |
| Total        | 44         | 100   | 44         | 100   |
| X (anos)     | 30,9 ± 7,3 | -     | 33,9 ± 8,2 | -     |

#### 2. Dados do Questionário

O levantamento dos dados dos questionários respondidos pelos 24 pais ou responsáveis pelos portadores mostrou que os portadores possuíam idade média de 11,7 anos no período da pesquisa ( $\hat{\sigma} = 9,3$ ). Quanto à etnia dos portadores, 75,0% ( $n=18$ ) dos responsáveis consideram-nos brancos, 16,7% ( $n=4$ ) negros, 8,3% ( $n=2$ ) pardos, não havendo relato de amarelos ou indígenas. O peso médio ao nascimento é de 2,876kg ( $\hat{\sigma} = 0,745$ ) e o tamanho, de 45,77cm ( $\hat{\sigma} = 7,55$ ). Esses relatos foram lembrados com dificuldades pelos pais ou responsáveis.

Quanto à gestação, o tempo de 9 meses ocorreu em 75%, de 7 meses em 4,2%, de 8 meses em 16,6% e de 9<sup>1/2</sup> em 4,2%. Quanto à sua ordem, houve relatos da primeira à sétima gestação, com uma maior concentração na terceira, 33,33% ( $n=8$ ).

A idade média dos genitores no período da gestação foi de 30,7 anos ( $\hat{\sigma} = 6,4$ ) para a materna e, de 34,1 anos ( $\hat{\sigma} = 7,6$ ) para a paterna (Tabela 2).

Tabela 2. Idade dos Genitores no Período da Gestação

| Idade (anos) | Nº de Mães | %     | Nº de Pais | %     |
|--------------|------------|-------|------------|-------|
| 15 a 20      | 03         | 12,5  | 0          | 0     |
| 21 a 25      | 01         | 4,17  | 03         | 12,5  |
| 26 a 30      | 07         | 29,16 | 05         | 20,82 |
| 31 a 35      | 06         | 25,00 | 07         | 29,17 |
| 36 a 40      | 06         | 25,00 | 01         | 4,17  |
| 41 a 45      | 01         | 4,17  | 07         | 29,17 |
| 46 a 50      | 0          | 0     | 01         | 4,17  |
| + de 50      | 0          | 0     | 0          | 0     |
| Total        | 24         | 100   | 24         | 100   |
| X (anos)     | 30,7 ± 6,4 | -     | 34,1 ± 7,6 | -     |

O número de gestações incluindo abortos foi de uma a dez, encontrando-se em maior proporção na terceira, com 33,33% dos casos ( $n=8$ ). Nessas gestações, 20,83% das mães geraram outro filho com alguma anomalia, e quanto aos pais, 16,67% ( $n=4$ ) estiveram envolvidos na gestação com outros filhos com alguma ano

malia.

Os partos dos portadores, em sua maioria (70,83%), foram por cesariana, e 29,17%, naturais sem uso de fórceps, tendo havido algum problema em 12,5% (n= 3) dos partos.

Os portadores atualmente fazem uso de medicamentos contínuos e de outros aparelhos corretivos (Tabela 3).

Tabela 3. Portadores e uso de medicamentos contínuos e de aparelhos corretivos.

| Faz Uso de:      | Portadores |      |     |       | Total |
|------------------|------------|------|-----|-------|-------|
|                  | Sim        | %    | Não | %     |       |
| Medicamentos     | 6          | 25   | 18  | 75    | 24    |
| Ocúlos           | 12         | 50   | 12  | 50    | 24    |
| Ap. Auditivos    | 1          | 4,16 | 23  | 95,84 | 24    |
| Ap. Ortopédicos  | 1          | 4,16 | 23  | 95,84 | 24    |
| Ap. Ortodônticos | 0          | 0    | 24  | 100   | 24    |

Nos exames pré-natais pesquisados houve realização em 70,83% (n=17) dos casos, com realização de diversos exames investigatórios (Tabela 4).

Tabela 4. Exames pré-natais realizados pelas mães dos portadores.

| Exames pré-natais              | Mães dos Portadores |       |     |       | Total |
|--------------------------------|---------------------|-------|-----|-------|-------|
|                                | Sim                 | %     | Não | %     |       |
| Ultra-sonografia               | 11                  | 45,83 | 13  | 54,17 | 24    |
| Amniocentese                   | 2                   | 8,33  | 22  | 91,66 | 24    |
| Coleta de vilosidade coriônica | 0                   | 0     | 24  | 100   | 24    |

Intervenções cirúrgicas foram realizadas em 45,83% dos portadores, sendo a cardíaca a principal, 45,45% (n=5) (Tabela 5).

Tabela 5. Portadores e cirurgias realizadas.

| Intervenções Cirúrgicas | Portadores |
|-------------------------|------------|
| Cardíaca                | 05         |
| Estética                | -          |
| Gástrica                | -          |
| Intestinal              | 02         |
| Oftalmológica           | 01         |
| Ortopédica              | 03         |
| Outros                  | 03         |

Nenhum dos pais procurou por centro de aconselhamento genético no período da gestação. Após o nascimento os exames para comprovação da SD foram realizados em 45,83% (n=11) dos casos. Os exames realizados encontram-se diversificados quanto à análise da doença. (Tabela 6).

Tabela 6. Exames laboratoriais para análise da SD.

| Exames Laboratoriais             | Portadores |
|----------------------------------|------------|
| Avaliação Neurológica            | 08         |
| Cariótipo                        | 10         |
| Disritmia                        | 15         |
| Dosagem de hormônios da tireóide | 08         |
| Exames de alergia                | 07         |
| Exames de audição                | 12         |
| Exames dermatológicos            | 07         |
| Exames oftalmológicos            | 16         |
| Hemograma                        | 19         |
| Marcadores de hepatite           | 02         |
| Raios-X de coluna cervical       | 05         |
| Ressonância magnética            | 01         |
| Teste do pezinho                 | 14         |
| Tomografia                       | 05         |
| Outros                           | 02         |

Os pais apresentavam de baixo a médio nível de escolaridade (Tabela 7).

Tabela 7. Escolaridade dos pais dos portadores

| Escolaridade                | Pais dos Portadores |       |     |       |
|-----------------------------|---------------------|-------|-----|-------|
|                             | Mãe                 | %     | Pai | %     |
| Analfabeto (a)              | 1                   | 4,17  | 2   | 8,33  |
| Ens. Fundamental incompleto | 5                   | 20,83 | 7   | 29,17 |
| Ens. Fundamental Completo   | 4                   | 16,67 | 4   | 16,67 |
| Ens. Médio incompleto       | 2                   | 8,33  | 2   | 8,33  |
| Ens. Médio completo         | 7                   | 29,17 | 6   | 25    |
| Ens. Superior incompleto    | 0                   | 0     | 0   | 0     |
| Ens. Superior completo      | 5                   | 20,83 | 3   | 12,5  |
| Total                       | 24                  | 100   | 24  | 100   |

A renda familiar atual do portador encontra-se, em 50% deles (n=12), entre 1 e 3 salários-mínimos (Tabela 8).

Tabela 8. Renda Atual da Família dos Portadores.

| Renda (salários) | Número de Família Dos Portadores |       |
|------------------|----------------------------------|-------|
|                  | (n)                              | %     |
| < 1              | 0                                | 0     |
| 1 a 3            | 12                               | 50    |
| 4 a 6            | 7                                | 29,17 |
| 7 a 9            | 3                                | 12,5  |
| > 10             | 2                                | 8,33  |
| Total            | 24                               | 100   |

Nas famílias dos portadores foram encontrados 25% (n=6) de relatos de outros casos de SD, sendo que 2 casos são de origem paterna e 4, materna; e em 4,17% (n=1) há relato de outra anomalia na família, sendo a mesma de origem paterna.

A interação do portador com o meio em que se encontra (de educação, lazer, social e profissional) apresenta-se bastante desequilibrada (Tabela 9). A alfabetização foi alcançada em 45,83% (n=11) dos casos, com idade média de 14,36 anos ( $\hat{\sigma} = 4,29$ ).

Tabela 9. Dados socioculturais dos portadores.

| Dados socioculturais                                  | Portadores |       |     |       |
|---|------------|-------|-----|-------|
|   | Sim        | %     | Não | %     |
| Frequenta escola que insere portadores                | 03         | 12,5  | 21  | 87,5  |
| Possui bom rendimento escolar                         | 19         | 79,17 | 05  | 20,83 |
| Recebe auxílio particular de profissional de educação | 02         | 8,33  | 22  | 91,67 |
| Pratica atividades de lazer com outras crianças       | 15         | 62,5  | 09  | 37,5  |
| Sofre algum tipo de discriminação social              | 20         | 83,33 | 04  | 16,67 |
| Recebe apoio de familiares e/ou amigos                | 21         | 87,5  | 03  | 12,5  |
| Exerce alguma atividade profissional                  | 02         | 8,33  | 22  | 91,67 |
| Recebe remuneração                                    | 02         | 8,33  | 22  | 91,67 |
| Foi alfabetizado                                      | 11         | 45,83 | 13  | 54,17 |

Os portadores iniciaram suas atividades de independência em diferentes fases, no entanto alguns ainda não as realizam (Tabela 10).

Tabela 10. Atividades desenvolvidas pelos portadores e a faixa etária.

| Atividades       | Idade dos Portadores |     |      |       |       |       |       |     |
|------------------|----------------------|-----|------|-------|-------|-------|-------|-----|
|                  | 0-2                  | 3-5 | 6-10 | 11-14 | 15-19 | 20-29 | 30-39 | Não |
| Andar            | 08                   | 14  | 02   | -     | -     | -     | -     | -   |
| Ir ao banheiro   | 01                   | 09  | 07   | 02    | 03    | -     | -     | 02  |
| Atravessar a rua | -                    | -   | 04   | 10    | 03    | 01    | -     | 06  |

|                       |   |    |    |    |    |    |   |    |
|-----------------------|---|----|----|----|----|----|---|----|
| Tomar banho           | - | 03 | 10 | 06 | 01 | 01 | - | 03 |
| Fazer higiene pessoal | - | 02 | 12 | 04 | 02 | 03 | - | 01 |
| Lidar com dinheiro    | - | -  | -  | 03 | 03 | 01 | - | 17 |
| Fazer compras         | - | -  | -  | 06 | 04 | 01 | - | 14 |
| Ver as horas          | - | -  | -  | 01 | 02 | 01 | - | 20 |

Com relação aos locais freqüentados pelos portadores, a totalidade freqüenta a APAE, uma minoria vai a centros recreativos e nenhum freqüenta ONG's ou creches (Tabela 11).

Tabela 11. Locais freqüentados pelos portadores.

| Freqüentam:           | Portadores |     |
|-----------------------|------------|-----|
|                       | Sim        | Não |
| Posto de saúde        | 8          | 16  |
| Clínicas particulares | 16         | 8   |
| ONG'S                 | -          | 24  |
| Creches               | -          | 24  |
| Igrejas               | 22         | 2   |
| Centros recreativos   | 5          | 19  |
| Clubes                | 23         | 1   |
| APAE                  | 24         | -   |

### 3. Dados da Entrevista

As entrevistas respondidas pelos 24 pais ou responsáveis mostram que os portadores começaram a receber cuidados terapêuticos logo após o nascimento, e em outros casos somente após cinco anos de idade (Tabela 12). Esses cuidados incluem na sua maioria fisioterapia e fonoaudiologia, com atividades que proporcionam a estimulação precoce, havendo 95,83% de melhoria nos quadros clínicos iniciais.

Tabela 12. Período de início dos cuidados terapêuticos nos portadores.

| Período (meses) | Portadores (n) |
|-----------------|----------------|
| < 1             | 04             |
| 1 - 2           | 02             |
| 2 - 6           | 02             |
| 6 - 12          | 02             |
| 12 - 24         | 03             |
| 24 - 36         | 05             |
| 36 - 60         | 01             |
| > 60            | 05             |
| Total           | 24             |

Nas funções fisiológicas debilitadas houve melhoras gerais em mais de uma função, como alimentação, tônus muscular e relacionamento em maiores proporções, evoluções que ocorreram também na fala, respiração, imunidade, orientação e marcha.

Segundo os relatos dos pais, os tratamentos mais eficientes ocorreram na APAE da cidade, com a aplicação da estimulação precoce que aborda em sua terapêutica fisioterapia, fonoaudiologia, psicologia e pedagogia; outros ainda citam a cirurgia cardíaca e o tratamento da tireóide como eficientes métodos.

Diariamente, 37,5% (n = 9) receberam os tratamentos acima citados, 29,17% (n = 7) os receberam uma vez por semana, 12,5% (n = 3), duas vezes por semana, 8,33% (n = 2), três vezes por semana e os demais, 12,5% (n = 3), receberam tratamentos em períodos com maior intervalo de tempo. As sessões eram frequentadas regularmente pelos portadores, desenvolvendo reações emotivas positivas em 83,33% (n = 20) dos casos, e nos demais, negativas ou indiferentes.

Outras doenças estão associadas em 29,17% (n = 7) dos casos, destacando-se o hipotireoidismo, com 8,33% (n=2) de prevalência; as doenças respiratórias acometeram toda a população (n=24), sendo que 25% (n=6) "sempre" estiveram acometidos e 20,83% (n=5) manifestavam tal doença, "uma vez por mês".

Cerca de 25% dos portadores (n=6) fazem uso de medicamentos contínuos, para tratamento de hipotireoidismo, diabetes, convulsões, problemas cardíacos, incontinência urinária, colesterol e distúrbios do humor.

Os pais ou responsáveis, na sua maioria (66,67% - n = 16), não notam características fenotípicas diferentes nos portadores em comparação a outros portadores da mesma síndrome.

Em 66,67% (n = 16), a descoberta da síndrome no portador ocorreu logo após o seu nascimento pelos médicos que tiveram os primeiros contatos com o bebê, 29,17% (n = 7) foram descobertos pelos pais ou responsáveis ou mesmo por vizinhos e em 4,16% (n = 1) a confirmação só veio após os pais procurarem a APAE.

As informações fornecidas à maioria dos pais ou responsáveis (70,83% - n = 16) acerca da síndrome foram colocadas das seguintes maneiras: "Seu filho terá atraso no desenvolvimento", "Ele será mais molinho", "Vai pegar gripe mais facilmente e terá infecções com frequência", para 16,67% (n = 4) dos pais a "situação não ficou bem clara" e somente 12,5% (n = 4) receberam informações suficientes.

Na realização do diagnóstico da SD por profissional da área da saúde, 50% (n = 12) dos portadores tiveram o diagnóstico por médico pediatra, 33,33% (n = 8) por médicos clínicos gerais, 12,5% (n = 3) por obstetras e em apenas 4,17% (n = 1) a SD foi diagnosticada por médico geneticista.

Logo após a descoberta de SD nos portadores, 83,33% (n = 20) dos pais procuraram associações especializadas, submeteram os portadores a cirurgias em casos necessários e fizeram tratamento particular em grandes centros, e 16,67% (n = 4) apenas buscaram informações ou não lembram a medida adotada.

Os progenitores receberam a notícia de um filho com SD, em sua maioria (58,33%) negativamente (n = 14), contando-se casos de rejeição e negação; receberam positivamente a informação 33,33% (n = 8), e 8,34% (n = 2) foram indiferentes.

As maiores dificuldades dos pais em lidar com os seus filhos são: alimentação, comportamento, baixa imunidade, dificuldade de realizar cirurgias, hipotonia, deslocamento e acometimento do sistema respiratório e outras isoladas em casos particulares.

Quanto à socialização, os portadores estão divididos entre brincar com outros ou isolados; no entanto, 79,17% (n = 19) se relacionam "bem" com outras crianças, e os demais 20,83% (n = 5) são agressivos, brigam demais ou querem exclusividade.

No relacionamento familiar o portador apresenta comportamento positivo, citados "ótimo", "carinhoso", "bom" em sua maioria, e em alguns casos, negativo, "é grosseiro com o pai", "fala palavrões", "distante".

Os portadores demonstram afinidade com atividades como arrumar a casa, assistir a TV, ouvir música, passear, brincar, pintar, escrever, dançar e frequentar encontros de jovens.

Habilidades natas foram observadas pelos progenitores - como dançar, cantar, praticar esporte, desenhar, tocar música, artesanato; e em casos isolados os pais não notam nenhuma habilidade em especial.

#### 4. DISCUSSÃO

O presente estudo foi desenvolvido tendo em vista o momento atual de mudanças de paradigmas e a realidade da inclusão de pessoas com SD na escola e na sociedade, com novas oportunidades de convivência social. Os perfis genéticos, fenotípicos e sociais foram considerados neste trabalho.

A idade reprodutiva está inequivocamente relacionada à origem de trissomias cromossômicas em humanos e a idade materna avançada, comumente designada como acima de 35 anos, é uma variável fortemente associada à síndrome de Down (Hernández & Fisher, 1996). Nossos registros (Tabela 01) e (Figura 01) indicam uma prevalência de pais com idade inferior a 35 anos - de 62,8% (n=27) para mães e 61,9% para pais (n=26). Essa distribuição etária dos pais dos portadores indica uma ocorrência de fatores independentes de idade materna e paterna, pressupondo precoci

dade.

O tempo de gestação apresentou-se na grande maioria dos casos dentro do período normal, 75% deles chegando aos 9 meses. No entanto, nos demais 25%, pressupõe-se que o período gestacional não agravou o quadro clínico da SD, devido à ausência de complicações pós-parto.

O uso de medicamentos contínuos demonstrou-se baixo na população pesquisada, embora os pais tenham relatado que suas crianças freqüentemente ficavam doentes. Essa população é acometida por uma série de alterações orgânicas, como as endocrinológicas, oftalmológicas, gastrointestinais, auditivas, imunológicas etc., além da epilepsia e da doença de Alzheimer (SCHWARTZMAN, 2003).

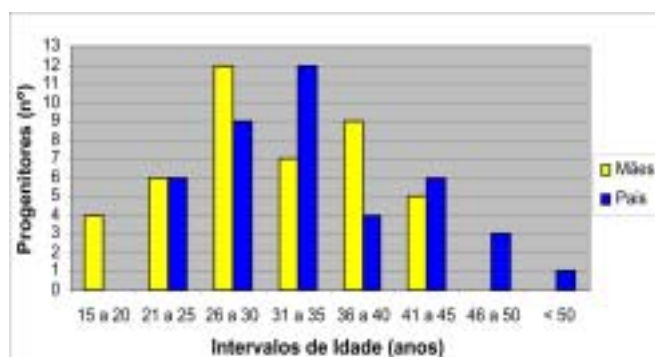


Fig. 01 - Idade dos progenitores no período da gestação.

Os dados aqui relatados permitiram-nos observar que as doenças infecto-contagiosas são manifestações clínicas freqüentes em pacientes com SD, sendo decorrentes de vários fatores associados. Estudos sobre a relação entre processos infecciosos e imunodeficiências em pacientes com SD são escassos na literatura (RIBEIRO, 2003). No entanto, as infecções das vias aéreas superiores, que provocam gripes, bronquites e pneumonias, são doenças comuns de regiões de clima seco na maior parte do ano; por isso, esse interferente não nos permite afirmar que estas crianças sejam mais suscetíveis a doenças.

Houve boa incidência de exames pré-natais (Tabela 04) e de exames para diagnosticar e comprovar a SD (Tabela 06), o que auxiliou na melhoria na busca precoce por informações e atendimentos a esses portadores e seus progenitores. Após o diagnóstico, as famílias procuraram ajuda, por iniciativa própria, recorrendo, principalmente, a instituições especializadas. Os genitores procuraram obter informações por meio de outras fontes de ajuda, como livros e revistas, e através de famílias que também possuíam crianças com síndrome de Down. Na maioria das famílias, a procura por ajuda envolveu tanto a mãe quanto o pai.

As intervenções cirúrgicas foram necessárias nos casos em que houve comprometimento das funções biológicas, sendo a cardíaca a principal: 45,45% (n=5) (Tabela 05). Segundo Mosquera e cols, 2000, de 90 pacientes portadores de SD pesquisados, 75 apresentaram problemas cardíacos, demonstrando uma menor incidência nos portadores da amostra.

A interação do portador com o meio em que se encontra (educação, lazer, social e profissional) apresentou-se bastante desequilibrada (Tabelas 09, 10 e 11). Esse fator é resultante dos preconceitos existentes em nossa sociedade e de casos em que os pais preferem locais mais reservados, nos quais os portadores não sofrerão recriminações. Tais portadores exercem um impacto profundo sobre o funcionamento da família, o que necessita ser mais bem investigado (SILVA, 2003).

Deve ser também ressaltado que as habilidades intelectuais do portador têm sido historicamente subestimadas. Estudos contemporâneos mostram que a maioria dos Down tem um desempenho na faixa de retardo mental entre leve e moderado. A melhor capacidade cognitiva tem sido atribuída ao mosaïcismo cromossômico, além de outros fatores como o conjunto genético do indivíduo e a influência de fatores epigenéticos e ambientais (MOREIRA, 2000).

O período de tratamento (Tabela 12) influiu na diminuição das manifestações clínicas da SD, principalmente nos pacientes submetidos a tratamentos de 0 a 12 meses. Segundo Moreira, 2002, além da existência de diferenças, as possibilidades no desenvolvimento de pessoas com SD têm sido implementadas com o atendimento a suas necessidades especiais por meio do tratamento precoce, que inclui realização de estimulação fisioterapêutica, atenção à fala e a problemas específicos de saúde que possam estar presentes. Essas medidas vêm proporcionando avanços no desenvolvimento físico e mental, aumentando a expectativa de vida e ocasionando oportunidades de interações sociais na comunidade.

Com relação às condutas do portador e da família, segundo relatos dos pais, houve comportamentos contraditórios citados como "ótimo", "carinhoso", "bom" em sua maioria, e em outros casos, "é grosseiro com o pai", "fala palavrões", "distante". Os estudos sobre as interações das crianças com síndrome de Down e seus genitores apresentam dados inconclusivos, não havendo, ainda, explicações para algumas inconsistências e contradições (BERGER, 1990).

Segundo as mães e os pais deste estudo, a forma como profissionais da saúde deram a notícia do diagnóstico da criança não foi adequada e, devido a isto, os medos a respeito da síndrome aumentaram, uma vez que não esperavam uma criança com síndrome de Down e nem tinham conhecimento suficiente sobre o assunto. Esse primeiro momento parece ser o mais difícil para as

famílias (Bolsanello, 1998; Brito & Dessen, 1999; Casarin, 1999). Neste estudo, pais e mães apresentaram sentimentos e reações diferentes frente ao diagnóstico da criança e, na maior parte das famílias, eles tentavam integrar a criança ao grupo familiar, embora negando muitas vezes o diagnóstico.

A suspeita de que a criança tivesse SD foi revelada pelo médico às famílias, após o nascimento. A reação imediata dos pais a essa suspeita foi, principalmente, de negação: 58,33% apresentaram reações diversificadas, tais como tristeza, estranheza, choque e até aceitação. Entretanto, por ocasião da coleta de dados, todos os genitores relataram aceitar suas crianças. Na opinião das famílias, os profissionais da saúde (médicos) não souberam anunciar corretamente o diagnóstico, favorecendo o aumento de medos acerca da síndrome de Down. Segundo Cardoso, 2003, a significação do conhecimento médico e de seu conteúdo semiótico deve levar em consideração línguas, tradições, hábitos, credos e toda a história que circunda culturalmente a idealização de filho com Down.

## CONCLUSÃO

Muito ainda tem que ser feito em se tratando de pesquisa com famílias de crianças que apresentam algum tipo de deficiência, particularmente no Brasil. É evidente também a necessidade de um apoio psicológico a esses portadores e suas famílias, elaborado com base nas interações familiares, o que facilitará o processo de integração do portador de forma mais adequada, principalmente se este apoio vier de programas de intervenção direcionados a essa população específica.

Assim, é de fundamental importância o apoio de uma equipe multiprofissional, incluindo o psicólogo, no momento de comunicar o diagnóstico aos genitores, médico para o acompanhamento e diagnóstico e demais profissionais da área da saúde para o envolvimento da terapêutica precocemente, devendo esses profissionais, aos poucos e levando em conta os recursos socioeconômico-culturais da família, acomodar e integrar o portador de SD.

Os resultados referidos apresentam um perfil dos portadores de SD e sua interação com a sociedade, de precocidade na idade dos progenitores nesses casos, onde relevamos a importância do diagnóstico precoce para possibilitar a aplicação de tratamentos que, nesses casos, trouxeram benefícios psicomotores e educacionais importantes, gerando melhoras na qualidade de vida desses portadores.

## REFERÊNCIAS

- ALBERTS, B. e cols. **The Cell**. 4ª ed. Porto Alegre: Artmed, 2004. p. 1131.
- ANTONARAKIS, S. E. Parental origin of the extra chromosome in trisomy 21 as indicated by analysis of DNA polymorphisms. **Engl J Med** 1991;324(13):872-6.
- BERGER, J. (1990). Interactions between parents and their infants with Down syndrome. Em D. Cicchetti & M. Beeghly (Orgs.), **Children with Down syndrome: A developmental perspective** (pp. 101-146). Cambridge: Cambridge University
- BOLSANELLO, M. A. (1998). Interação mãe-filho portador de deficiência: Concepções e modo de atuação dos profissionais em estimulação precoce. **Tese de Doutorado não publicada, Programa de Pós - Graduação em Psicologia Escolar e do Desenvolvimento Humano, Universidade de São Paulo**. São Paulo, SP.
- BRITO, A. M. W. & Dessen, M. A. (1999). Crianças surdas e suas famílias: Um panorama geral. **Psicologia: Reflexão e Crítica**, 12, 429-445.
- CARAKUSHANSKY, G. **Doenças Genéticas em Pediatria**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2001. p. 111-119.
- CASARIN, S. (1999). Aspectos psicológicos na síndrome de Down. Em J. S. Schwartzman (Org.), **Síndrome de Down** (pp. 263-285). São Paulo: Mackenzie.
- CASTELÃO, T.B.; Schiavo, M. R.; JURBERG, P. Sexualidade da pessoa com síndrome de Down. **Revista de Saúde Pública**, v.37, n.1, p. 32-39, fev, 2003.
- FERREIRA, J. P. e cols. **Pediatria**. Diagnóstico e Tratamento. Porto Alegre: Artmed, 2005. p. 780-782.
- GEDYE, A. Alzheimer disease in Down Syndrome: differential diagnosis and management. 1ª Biennial Scientific Conference on Down Syndrome - Abstracts. In: **Down Syndrome Quartely**, v.3, n.1, p. 15-24, 1998.
- HERNANDEZ, D. & FISHER, E. M. C., 1996. Down syndrome genetics: Unravelling a multifactorial disorder. **Human Molecular Genetics**, 5:1411-1416.
- MCGROTHER CW, Marshall B. Recent trends in incidence, morbidity and survival in Down's syndrome. **J Ment Defic Res** 1990;34:49-57.
- MIR, L. org. editorial. **GENÔMICA**. São Paulo, SP: Editora Atheneu,



2004. p. 219-222.

MOREIRA, L. M. A.; EL-HANI, C. N.; GUSMÃO, F. A. F. A Síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético. **Revista Brasileira de Psiquiatria**, v.22, n.2, p. 96-99, 2000.

MOREIRA, L. M.A.; GUSMÃO, F. A. F. Aspectos genéticos e sociais da sexualidade em pessoas com síndrome de Down. **Revista Brasileira de Psiquiatria** 2002;24(2):94-9.

MOSQUERA, A. e cols. Cardiopatías congénitas en el síndrome de down en el Hospital Carlos Andrade Marín. **Voz Andes**, 13(1):40-5, 2000.

NAHAS, A. B. **Síndrome de Down e meu filho**. Florianópolis, SC: Imprensa Universitária da UFSC, 1995.

SNUSTAD, D. P.; SIMMONS, M. J. **Fundamentos de Genética**, 2ª ed. Rio de Janeiro, RJ: Guanabara Koogan, 2001. p. 130-131.

RAW, I.; MORO, A. M. **Medicina Molecular**. São Paulo, SP: Ed. Roca, 1999. p. 44 e 45.

RIBEIRO, L. M. A. e cols. Avaliação dos fatores associados a infecções recorrentes e/ou graves em pacientes com síndrome de Down. **Jornal de Pediatria** - v.79, n. 2, 2003.

SCHWARTZMAN, J. S. e cols. **Síndrome de Down**, 2 ed. São Paulo: Mackenzie, 2003. p. 44-75.

SILVA, N. L. P.; DESSEN, M. A. (2003) Crianças com Síndrome de Down e suas Interações Familiares. **Psicologia: Reflexão e Crítica**, 16(3): 503-514.