



ESTILO DE VIDA E SAÚDE DOS PORTADORES DE SÍNDROME DE DOWN EM MARINGÁ (PR)

Jeferson Malgarin¹

Ricardo Sandri Ávila²

Fábio Rogério Rosado³

Eliana Valéria Patussi⁴

RESUMO: Este trabalho teve como objetivo pesquisar o estilo de vida e a saúde dos pacientes portadores de síndrome de Down (SD) em Maringá, no período de 1993 a 2003. A amostra consta de 44 pacientes, integrados, nesse período, na APAE da cidade. A pesquisa consistiu na análise de prontuários e em questionários e entrevistas com a participação dos pais dos pacientes. Para verificação do estilo de vida e a saúde do portador, 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. Notificou-se ainda a caracterização da inter-relação desses portadores com seus familiares, e as atividades que os mesmos realizam no convívio com a sociedade.

PALAVRAS-CHAVE: Estilo de Vida dos Pacientes; Síndrome de Down; anomalia genética.

LIFE STYLE AND HEALTH AMONG DOWN SYNDROME HOLDERS IN MARINGÁ (PR)

ABSTRACT: This work aimed at investigating the life style and health of Down Syndrome (DS) holders in the city of Maringá, in the period between 1993 and 2003. The sample was composed of 44 patients, integrated in this period, in the city's APAE. The research was carried out by the analysis of the patients' records, questionnaires and interviews with the participation of the patients' parents. To verify the holders' life style and health, genetic, phenotypic and social data of the holders and their relatives was analyzed. The results outlined the profile of the holders of this genetic anomaly, frequent in society. Analysis of the different stages of the disease with its manifestations in the holders was carried out, which has thrown some light on the multiple and complexes aspects that characterizes the disease. The inter-relation characterization among holders and relatives, the activities they carried out when in contact with society were also observed.

KEYWORDS: Patients' Life Style; Down Syndrome; Genetic Anomaly.

¹ Acadêmico do Curso de Biomedicina do CESUMAR - Centro Universitário de Maringá e Bolsista do Programa de Bolsas de Iniciação Científica do Cesumar (PROBIC), malgarinbiomedico@hotmail.com

² Acadêmico do Curso de Biomedicina do CESUMAR - Centro Universitário de Maringá e participante do Programa de Bolsas de Iniciação Científica do Cesumar (PROBIC), ricardo1203@hotmail.com

³ Orientador e Docente do Curso de Biomedicina do CESUMAR - Centro Universitário de Maringá

⁴ Co-orientadora e Docente do Curso de Biomedicina 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. Esta síndrome 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 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. Segundo Raw (1999), 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). 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 aborto espontâneo 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 típica, 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, 2001).

Crianças com a SD possuem um risco aumentado de 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).

Apesar de muito se conhecer atualmente sobre as causas da síndrome de Down, suas conseqüências e os mecanismos moleculares envolvidos na sua manifestação, pouco se conhece em relação às estatísticas locais referentes aos últimos dez anos e ao modo como esses portadores estão vivendo em nossa cidade e região. Este trabalho pretende catalogar diversos dados referentes ao estilo de vida e a saúde dos portadores da síndrome, objetivando a criação de um banco de dados que poderá ser utilizado em estudos posteriores.

2. DESENVOLVIMENTO

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 informassem os pais sobre os objetivos da pesquisa, ressaltando-se 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 foi a de métodos investigativos embasados na análise de prontuários e aplicação de questionário 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, constaram de itens respondidos pelos pais ou responsáveis, respectivamente. A participação nesse método teve prévio consentimento dos pesquisados e foi voluntária, e para ela exigiu-se a assinatura de um termo de consentimento livre e esclarecido. 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, sendo essa data e horários também agendados.

3. RESULTADOS

A. 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 ($\hat{\sigma} = 8,2$), como apresentado na tabela abaixo. (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	-

B. Dados do questionário

O levantamento dos dados dos questionários respondidos pelos 24 pais ou responsáveis pelos portadores mostrou que os portadores tinham 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 consideravam-se brancos, 16,7% ($n=4$) negros, 8,3% ($n=2$) pardos, não havendo relato de amarelos ou indígenas. O peso médio ao nascimento foi de 2,876kg ($\hat{\sigma} = 0,745$) e o tamanho, de 45,77cm ($\hat{\sigma} = 7,55$), dados que foram lembrados com dificuldade pelos pais ou responsáveis.

Em relação à gestação, o tempo de 9 meses ocorreu em 75%, o de 7 meses em 4,2%, o de 8 meses em 16,6% e o de 9^{1/2} em 4,2%. Quanto à ordem das gestações, 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, conforme apresentado na tabela a seguir (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	-

Quanto ao número, as gestações, incluindo abortos, foram de uma a dez, encontrando-se 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 anomalia.

Os partos dos portadores, em sua maioria (70,83%), foram cesarianos; os restantes 29,17% foram naturais, sem uso de fórceps. Houve algum problema em 12,5% ($n = 3$) dos partos.

Os portadores atualmente fazem uso de medicamentos contínuos e de aparelhos corretivos, dados esses que são verificados na tabela abaixo. (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
Óculos	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

Exames pré-natais foram realizados em 70,83% (n=17) dos casos, com diversos exames investigatórios, descritos abaixo. (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, com 45,45% (n=5), conforme mostrado na tabela a seguir. (Tabela 5).

Tabela 5. Portadores e Cirurgias Realizadas.

Intervenções Cirúrgica	Portadores
Cardíaca	05
Estética	-
Gástric	p
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 variados quanto à análise da doença, sendo visualizados na tabela abaixo. (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, como descrito na tabela a seguir. (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

As rendas familiares atuais dos portadores encontram-se, em

50% (n = 12) dos casos, na faixa de 1 a 3 salários-mínimos, o que é possível conferir na tabela abaixo. (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 de 25% (n = 6) os relatos de outros casos de SD, sendo que 2 casos são de origem paterna e 4 de origem materna; e em 4,17% (n=1) há relato de outra anomalia na família, de origem paterna.

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

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, porém alguns ainda não as realizam (ver realização destas na Tabela 10, abaixo).

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

Atividades	Idade dos portadores (anos)							
	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	-	-	-	05	04	01	-	14
Ver as horas	-	-	-	01	02	01	-	20

Com relação aos locais frequentados pelos portadores, a totalidade frequenta a APAE, uma minoria vai a centros recreativos e nenhum frequenta ONG's ou creches, como descreve a tabela abaixo (Tabela 11).

Tabela 11. Locais frequentados pelos portadores.

Frequêntam:	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	-

C. Dados da entrevista

As entrevistas respondidas pelos 24 pais ou responsáveis mostram que na maioria dos casos, os portadores começaram a receber cuidados terapêuticos logo após o nascimento, e em outros casos somente após 5 anos de idade.

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, como referido na tabela a seguir. (Tabela 12)

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. Essas evoluções 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 engloba em sua terapêutica fisioterapia, fonoaudiologia, psicologia e pedagogia; outros ainda citam a cirurgia cardíaca e tratamento da tireóide como eficientes terapias.

Diariamente 37,5% (n = 9) receberam os tratamentos acima citados, 29,17% (n = 7) o 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 tratamento 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, e as doenças respiratórias, que acometem 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 síndrome foi identificada no portador logo após o seu nascimento, pelos médicos que tiveram os primeiros contatos com o bebê; 29,17% dos casos (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 da seguinte maneira: "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 feito 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 se lembram da medida adotada.

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

As maiores dificuldades dos pais em lidar com os seus filhos eram: 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 e ficar isolados. 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, sendo tido como "ótimo", "carinhoso", "bom" na maioria dos casos; e em alguns casos o comportamento é visto negativamente: "é grosseiro com o pai", "fala palavrões", fica "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.

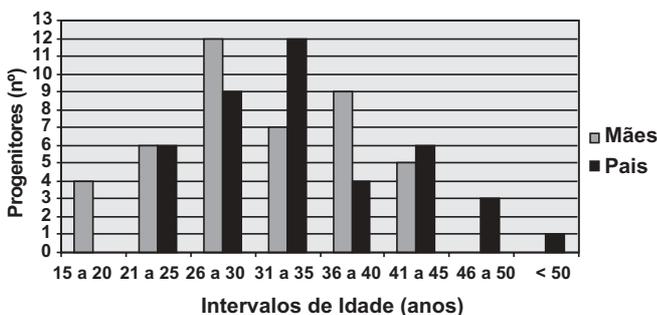
Habilidades natas foram observadas pelos progenitores, como dançar, cantar, praticar esporte, desenhar, tocar música, fazer artesanato; e em casos isolados eles não notaram nenhuma habilidade em especial.

4. DISCUSSÃO

O presente estudo foi desenvolvido tendo em vista o momento atual de mudança 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 para elucidação do estilo de vida e da saúde dos portadores.

A idade reprodutiva está inequivocamente relacionada à origem de trissomias cromossômicas em humanos, e a idade materna avançada, comumente designada como aquela acima de 35 anos, é uma variável fortemente associada à síndrome de Down (HERNÁNDEZ; FISHER, 1996). Nossos registros (Tabela 01 e Figura 01), que seguem abaixo, indicam uma prevalência de pais com idade inferior a 35 anos, com 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 da idade materna e paterna, pressupondo-se precocidade.

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



O tempo de gestação apresentou-se na grande maioria dos casos (75%) dentro do período normal, chegando aos 9 meses; no entanto, nos demais 25% pressupõe-se que o período gestacional não tenha agravado 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 ficavam freqüentemente doentes. Essa população é comumente acometida por uma série de alterações orgânicas, como as endocrinológicas, oftalmológicas, gastrintestinais, auditivas, imunológicas e outras., além da epilepsia e da doença de Alzheimer (SCHWARTZMAN, 2003).

Os dados aqui relatados permitiram-nos observar que as doenças infecto-contagiosas são manifestações clínicas freqüentes em pacientes com SD, sendo decorrente 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 se estas crianças são 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 busca precoce por informações e atendimentos a esses portadores e seus progenitores. Observou-se também que 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, com 45,45% (n=5), como mostra a tabela 05. No estudo de Mosquera e cols. (2000) com 90 pacientes portadores de SD pesquisados, 75 apresentaram problemas cardíacos, ao passo que em nosso trabalho constatamos uma menor incidência dessa patologia 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 fato é em parte 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. Esses fatores exercem um impacto profundo no funcionamento da família, o qual necessita ser mais bem investigado (SILVA, 2003).

Houve pouca aptidão do portador da SD em relacionar-se com pessoas do meio, além de baixo envolvimento nas atividades esportivas ou de recreação. Seu lazer esteve centrado em atividades passivas ou de baixo potencial estimulante, como ouvir música, assistir TV, arrumar a casa, pintar e desenhar. Pode-se inferir, nesse caso, que algumas limitações impedem uma maior atividade do portador, tais como o atraso no andar, baixo nível educacional dos pais, baixo índice de alfabetização, tendência ao sobrepeso associado ao baixo nível de atividade física regular observados nesses portadores (NAHAS, 1999).

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.

Quanto à relação portador-família, segundo relatos dos pais, houve comportamentos contraditórios. Em muitos casos esse com-

portamento foi qualificado como "ótimo", "carinhoso", "bom"; em outros casos, o portador "é grosseiro com o pai", "fala palavrões", fica "distante". Os estudos sobre as interações das crianças com síndrome de Down com 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 os 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 SD 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 diante do diagnóstico da criança, e em sua maior parte, as famílias tentavam integrar a criança ao grupo familiar, mesmo negando por 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%), tendo eles, em sua maioria, apresentado reações diversificadas, tais como tristeza, estranheza, choque, enquanto alguns manifestaram aceitação. Entretanto, todos os genitores relataram aceitar suas crianças, por ocasião da coleta de dados. Na opinião das famílias, os profissionais da saúde (médicos) não souberam transmitir-lhes corretamente o diagnóstico, favorecendo o aumento de medos acerca da SD. 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, o médico para o acompanhamento e diagnóstico e outros profissionais da área da saúde, para o envolvimento precoce na terapêutica. Esses procedimentos profissionais, aos poucos e em conformidade com os recursos socioeconômico-culturais da família, devem acomodar e integrar o portador de SD.

Ainda há pouco desenvolvimento da capacidade do portador da SD de relacionar-se com pessoas do meio, além de baixo envolvimento nas atividades esportivas ou de recreação, estando seu lazer restrito a atividades passivas, como ouvir música e assistir TV.

Nosso estudo apresentou o estilo de vida e saúde dos portadores de SD, bem como sua interação com a sociedade. Também mostrou, em alguns casos, a precocidade na idade dos progenitores, ressaltando a importância do diagnóstico precoce para possibilitar a aplicação de tratamentos que, nesses casos, trouxeram benefícios psicomotores e educacionais importantes, o que gerou melhoras na qualidade de vida desses portadores e a possibilidade de sua inclusão social.

REFERÊNCIAS

ALBERTS, B. e cols. **The Cell**. 4. ed. Porto Alegre: Artmed, 2004.

ANTONARAKIS, S. E. Parental origin of the extra chromosome in trisomy 21 as indicated by analysis of DNA polymorphisms. **Engl J Med**. v. 324, n. 13, p. 872-6, 1991.

BERGER, J. Interactions between parents and their infants with Down syndrome. In: CICHETTI, D.; BEEGLY, M.(orgs.), **Children with Down syndrome: A developmental perspective**. Cambridge: Cambridge University, 1990. p. 101-146.

BOLSANELLO, M. A. Interação mãe-filho portador de deficiência: Concepções e modo de atuação dos profissionais em estimulação precoce. **Tese** (Doutorado em Psicologia Escolar e do Desenvolvimento Humano), Universidade de São Paulo. São Paulo, 1998.

BRITO, A. M. W.; DESSEN, M. A. Crianças surdas e suas famílias: Um panorama geral. **Psicologia: Reflexão e Crítica**, 12, 429-445, 1999.

CARAKUSHANSKY, G. **Doenças Genéticas em Pediatria**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2001.

CASARIN, S. Aspectos psicológicos na síndrome de Down. In: SCHWARTZMAN, J. S. (org.). **Síndrome de Down**. São Paulo: Mackenzie, 1999. p. 263-285.

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.

GEDYE, A. Alzheimer disease in Down Syndrome: differential diagnosis and management. I^o Biennial Scientific Conference on Down Syndrome - Abstracts. **Down Syndrome Quartely**, v.3, n.1, p. 15-24, 1998.

HERNANDEZ, D.; FISHER, E. M. C. Down syndrome genetics: Unravelling a multifactorial disorder. **Human Molecular Genetics**, v. 5, p. 1411-1416, 1996.

MCGROTHER CW, Marshall B. Recent trends in incidence, morbidity and survival in Down's syndrome. **J Ment Defic Res**, v. 34, p. 49-57, 1990.

MIR, L. (org.). Editorial. In: **Genômica**. São Paulo, SP: Atheneu, 2004.

MOREIRA, L. M. A.; EL-HANI, C. N.; GUSMÃO, F. A. F. A Síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético. **Rev. 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**, v. 24, n. 2, p. 94-9, 2002.

MOSQUERA, A. e cols. Cardiopatías congénitas en el síndrome de down en el Hospital Carlos Andrade Marín. **Voz Andes**, v. 13, n. 1, p. 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**. 2. ed. Rio de Janeiro, RJ: Guanabara Koogan, 2001.

RAW, I.; MORO, A. M. **Medicina Molecular**. São Paulo, SP: Roca, 1999.

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.

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