

## ASPECTOS SOCIAIS E GENÉTICOS DA SÍNDROME DE DOWN

Anna Keila Eufrásio de Paula<sup>1</sup>; Adriana Gonzaga Nunes<sup>1</sup>; Isabela Barros Bandeira<sup>1</sup>; Maria Sinara Costa Almeida<sup>1</sup>; Cicero Ramon Bezerra dos Santos<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Discente do Curso de Biomedicina do Centro Universitário Católica de Quixadá;

<sup>2</sup>Docente do Curso de Biomedicina do Centro Universitário Católica de Quixadá;

E-mail: ramonsantos@fcrs.edu.br

### RESUMO

A síndrome de Down é um distúrbio genético causado pela presença de três cromossomos 21 em todas ou na maior parte das células de um indivíduo. As pessoas com síndrome de Down, ou trissomia do cromossomo 21, têm na maioria dos casos 47 cromossomos em suas células ao invés de 46, como a maior parte da população. A trissomia 21 é um acidente genético que ocorre no momento da concepção em 95% dos casos. Com o avanço da idade materna existe uma maior probabilidade do bebê se formar com alterações cromossômicas como a Trissomia do 21, principalmente acima dos 35 anos de idade. No Brasil, cerca de 270 mil pessoas sofrem com a Síndrome de Down. Objetiva-se nesse trabalho o conhecimento sobre aspectos sociais e genéticos na síndrome de Down com base em artigos científicos e contribuição para surgimentos de novas pesquisas de aspectos da relação dos portadores da síndrome com o meio. Para o levantamento bibliográfico, adotou-se buscas em artigos de periódicos nacionais e internacionais, disponíveis no Google Acadêmico e Scientific Electronic Library Online (SciELO). Conclui-se com os dados obtidos que, apesar dos portadores da Trissomia do 21 terem conseguido um avanço benéfico em relação à inclusão social e qualidade de vida, pode-se afirmar que tanto os portadores quanto os pais ainda estão lutando pelo direito de serem incluídos na sociedade e em padrões educacionais inclusivos, como também cuidados básicos de saúde e educação.

**Palavras-chave:** Síndrome de Down. Aspectos Sociais. Aspectos Genéticos.

### INTRODUÇÃO

Mostra Científica em Biomedicina, Volume 1, Número 01, Jun. 2016

A síndrome de Down (SD) é um distúrbio genético, relatado primeiramente pelo médico inglês John Langdon Down em 1866. Essa síndrome se dá pela presença de um cromossomo 21 adicional nas células de seus portadores, ocorrendo uma trissomia do cromossomo 21 em cerca de 95% dos casos. Nesse distúrbio, podem ser também observadas outras formas de trissomia que podem ocorrer em mosaicismo, com células normais, além de translocações geralmente entre os cromossomos 14 e 21 em cerca de 3% a 4% dos casos (DOWN JL, 1866; KAGAN et al., 2008; KURABAYASHI, SANADA, 2013).

Mães em estágio de idade avançada apresentam um risco elevado de terem filhos com SD, pois o “envelhecimento” dos ovócitos poderia provocar a destruição das fibras cromossômicas ou a deterioração do centrômero; isso sugere que a incapacidade de separação desses cromossomos em decorrência da idade ocorre somente durante a anáfase I da meiose, e não na II anáfase. Pesquisas exibem que a idade paterna avançada também pode ser um fator contribuinte (MADSEN et al., 2005; KWON et al., 2012; OLIVER et al., 2008).

O nascimento de uma criança com SD exerce um forte impacto no sistema familiar, podendo afetar diferentes dimensões, uma vez que este acontecimento não é normal. Nesse sentido, as famílias podem experimentar estresse, dificuldades de adaptação, além de restrições diversas, tais como as sociais (BAYLER, 2007).

Todas as fases durante o desenvolvimento do indivíduo portador da SD e a família se tornam importantes, assim como as interações com meio social. O modelo Bronfenbrenner destaca como essas interações influenciam na vida da pessoa com a síndrome. O Modelo Bioecológico de Bronfenbrenner facilita a investigação e a análise do fenômeno por meio de quatro núcleos inter-relacionados: pessoa, processo, contexto e tempo. Ele promove o conhecimento de como essas pessoas vivenciam determinado processo, o qual possui aspectos físicos e sociais, que os caracterizam e exercem influência na pessoa e no grupo família (BRONFENBRENNER, 1996).

A presença da SD num membro da família gera uma problemática que afeta diversos aspectos da vida familiar. Surgem problemas nos aspectos econômicos, social e emocional, o portador apresenta problemas de comportamento e os responsáveis não sabem lidar com tais condutas. O desconhecimento da anomalia é uma fonte de tensão que compromete a situação atual e projetos futuros. Apesar de essa constatação ter sido feita há mais de 50 anos, observa-se que atualmente os pais vivenciam dificuldades semelhantes, embora hoje a quantidade de

informação acumulada sobre a síndrome seja maior e mais acessível. Isso talvez seja uma indicação que o conhecimento apresenta sua forma mais ampla (*GRYWAC et al., 2013*).

Objetiva-se nesse trabalho o conhecimento sobre aspectos sociais e genéticos na SD com base em artigos científicos e contribuição para surgimentos de novas pesquisas de aspectos da relação dos portadores da síndrome com o meio, pois o processo de inclusão na sociedade é um desafio tanto para quem possui a anomalia como para seus familiares.

## **METODOLOGIA**

O presente trabalho trata-se de uma pesquisa bibliográfica, determinada como qualitativa. Para o levantamento bibliográfico, adotou-se buscas em artigos de periódicos nacionais e internacionais, no período de 1991 a 2015, disponíveis na base Google Acadêmico (GOOGLE) e Scientific Electronic Library Online (SciELO). Na pesquisa realizada foram utilizados os seguintes descritores: “Síndrome de Down”, “Aspectos Sociais”, “Aspectos Genéticos”. Foram analisados 8 artigos, considerando aspectos gerais sobre Síndrome de Down (SD), aspectos específicos como: público mais afetado, genética e suas interações sociais. As análises bibliográficas foram realizadas avaliando informações específicas de cada artigo analisada associada à autoria, ano de publicação, tipo de pesquisa e instrumento utilizado para coleta de dados.

## **RESULTADOS E DISCUSSÕES**

O desenvolvimento de uma pessoa com SD, a exemplo de qualquer outra pessoa, deve ser considerado em seus aspectos sociais, genéticos, afetivos, linguísticos, uma vez que cada um desses aspectos, em conjunto com a família, a escola e o entorno social, se inter-relacionam e se constituem mutuamente (MELERO, 1999). O modo como a pessoa com SD é concebida pelos outros pode implicar, portanto, ganhos ou prejuízos para o seu desenvolvimento social, afetivo, cognitivo e linguístico, pois estes são socialmente construídos. A pessoa com SD é, muito mais do que os seus genes, uma organização que funciona como um todo e a genética é apenas uma possibilidade, ou seja, são as determinações sociais, e não somente as biológicas ou genéticas que irão lhes permitir o desenvolvimento e, conseqüentemente, sua constituição enquanto sujeito (SOARES, 2007).

Historicamente, indivíduos com SD têm sido considerados portadores de característica comportamentais peculiares e de deficiência mental. Langdon Down atribui a esses indivíduos poder de imitação, obstinação, amabilidade e sociabilidade. Além da presença de diferenças, as possibilidades no desenvolvimento de pessoas com SD têm sido implementadas com o atendimento as 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 progressão no desenvolvimento físico e mental, aumentando a expectativa de vida e ocasionando oportunidades de interações sociais na comunidade (MOREIRA, GUSMÃO, 2002; DOWN, 1877).

Também podemos destacar que a adaptação da família está diretamente relacionada às características da criança, as quais exercem um impacto direto na rotina diária dos membros familiares, tanto fatores macrossistêmicos – renda familiar, grau de instrução dos pais e profissão, como microssistêmicos – peculiaridade das interações e relações entre os membros familiares e pessoas próximas, particularmente no que tange às práticas psicossociais de cuidados implementadas nesses contextos, associam-se na promoção de um desenvolvimento adequado e saudável da criança (ZAMBERLAN; ALVES, 1996). No entanto, reiteramos o fato de que a família pode exercer um papel tanto estimulador como deletério no desenvolvimento de suas crianças deficientes, já que são inúmeras as variáveis que estão em contínua interação, influenciando a dinâmica e o funcionamento dessas famílias (SILVA; DESSEN, 2001).

É importante aprofundar o entendimento sobre o funcionamento de famílias com crianças portadoras de SD para uma melhor compreensão do desenvolvimento dessas crianças e de sua adaptação ao meio. Contudo, o fato de se ter uma criança com SD na família, traz implicações significantes para todos os componentes, e a literatura a respeito deste tema é relativamente ampla (TURNBULL, 2001).

## **CONCLUSÃO**

Conclui-se que, as vidas de crianças e adultos com síndrome de Down estão melhorando continuamente. Avanços em cuidados médicos, melhor compreensão do desenvolvimento e necessidades educacionais de crianças com SD e o aumento da aceitação social estão oferecendo maiores oportunidades para crescer, e participar da sociedade. Muito

Mostra Científica em Biomedicina, Volume 1, Número 01, Jun. 2016

mais crianças estão frequentando escolas inclusivas com todas as outras crianças da comunidade, portanto, estão aprendendo a ler, escrever e conquistando seu espaço na sociedade. Mais adultos com SD estão conseguindo emprego e vivendo independentemente. Nos últimos dez anos, adultos com SD em muitos países tornaram-se defensores efetivos deles e de todos com SD em suas comunidades, falando em público e pressionando por mudanças na educação, oportunidades de emprego, e um maior número de melhoria de vida oferecida.

Entretanto, mesmo nos países mais desenvolvidos, muitos indivíduos com SD e seus pais estão ainda lutando pelo direito de ser incluídos na comunidade e em padrões educacionais inclusivos e, em alguns países, eles ainda estão lutando pelo direito de ter até cuidados básicos de saúde e educação.

## REFERÊNCIAS

- BAILEY, D. B. **Introduction: Family adaptation to intellectual and developmental disabilities.** *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 2007, 291-292.
- BRONFENBRENNER, U. *A ecologia do desenvolvimento humano: Experimentos naturais e planejados.* (M.A.V. Veronese, Trad.) Porto Alegre: Artes Médica.1996.
- DOWN, J.L. **Observations on ethnic classification of idiots.** *London Hospital Clinical Lectures and Reports* 1866.259-262.
- DOWN, J.L. **Mental affections of childhood and youth.** London:Churchil; 1877.
- GRYWAC, P., MORAES, M, C, L., MUSTACCHI, Z. **Terapia ocupacional e família na vida de portadores de Síndrome de Down: duas histórias bem sucedidas.** São Paulo, 2013.
- KAGAN, O., WRIGHT, D., MAIZ, N. et al. **Screening for trisomy 18 by maternal age, fetal nuchal translucency free beta-human chorionic gonadotropin, and pregnancy-associated plasma protein-A.** *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2008; 32(4):488-92.
- KURABAYASHI, N., SANADA, K. **Increased dosage of DYRK1A and DSCR1 delays neuronal differentiation in neocortical progenitor cells.** *Genes Dev*, 2013; 27(24):2708-21.
- KWON, J, Y., PARK, I, Y., KWON, S, M., KIM, C, J., SHIN, J, C., **The quadruple test for Down syndrome screening in pregnant women of advanced maternal age.** *Arch Gynecol Obstet*, 2012; 285(3):629-33.
- LIMA, L, A, L. **Alfabetização da criança com síndrome de Down: sua inclusão na escola e na sociedade.** Joao Pessoa-PB.2015.

MELERO, M. L. **Aprendiendo a conocer a las personas con síndrome de Down.**Málaga: Ediciones Aljibe.1999.

MOREIRA,L,M.,GUSMÃO,F,A. **Aspectos genéticos e sociais da sexualidade em pessoas com síndrome de Down.**Sao Paulo-SP,jun,2002.

OLIVERI,T,R., FEINGOLD,E. et al. **New insights into human nondisjunction of chromosome 21 in oocytes. PLoS Genet.**2008; 4(3):e1000033.

PEREIRA,S,N,L.,DESSEN,M,A. (2001). Deficiência mental e família: implicações para o desenvolvimento da criança. *Psicologia: Teoria e Pesquisa*, 17, 133-141.

SILVA,N,L,P., DESSEN,M,A.**Síndrome de Down: etiologia, caracterização e impacto na família.**Brasilia,dez,2005.

SILVA,N,L,P.,OLIVEIRA,L,D., ROOKE,M,I. **Famílias com adolescente com síndrome de Down:apoio social e recursos familiares.**Bogotá -Colombia, 7,out ,2014.

TUMBULL,A.P. *Families, professionals and exceptionality: Collaboration for empowerment.* Columbus: Merrill Publishing Company (4ª ed. )2001.

Zamberlan, M. A. T.BIASOLI,A.Z.M. **Interações familiares: teoria, pesquisa e subsídios à intervenção.** Londrina: Editora da UEL.1996.