

ANA PAULA MEUSBURGER

**SÍNDROME DE DOWN E A EPISTEMOLOGIA GENÉTICA DE JEAN PIAGET:
PROPOSTAS MUSICOTERÁPICAS**

São Paulo
2007

**FMU/UniFIAMFAAM/FISP
ANA PAULA MEUSBURGER**

**SÍNDROME DE DOWN E A EPISTEMOLOGIA GENÉTICA DE JEAN PIAGET:
PROPOSTAS MUSICOTERÁPICAS**

Trabalho de Conclusão do
Curso de Musicoterapia/FMU,
sob orientação da Professora
Doutora
Ivette Catarina Jabour Kairalla.

São Paulo
2007

ANA PAULA MEUSBURGER

**SÍNDROME DE DOWN E A EPISTEMOLOGIA GENÉTICA DE JEAN PIAGET:
PROPOSTAS MUSICOTERÁPICAS**

Trabalho de Conclusão do
Curso de Musicoterapia/FMU,
sob orientação da Professora
Doutora
Ivette Catarina Jabour Kairalla,
aprovado em _____
pela Banca Examinadora
constituída pelos professores:

Professora Doutora Ivette Catarina Jabour Kairalla
FMU – Orientador

Professora Mestre Maristela Pires da Cruz Smith
FMU

Professor Mestre Raul Jaime Brabo
FMU

São Paulo
2007

Dedico este trabalho a todos que de alguma maneira tornaram possível a realização do mesmo e àqueles que, assim como a autora que vos escreve, exercem com amor e dedicação seu trabalho, reconhecendo que podemos ajudar e, às vezes, até aprender muito mais com essas pessoas especiais do que elas conosco.

Agradeço, em primeiro lugar, a Deus pela força e perseverança; à professora Doutora Ivette Catarina Jabour Kairalla pela orientação, pela compreensão e paciência; ao professor Mestre Raul Jaime Brabo pela atenção e prontidão; à professora Mestre Maristela Pires da Cruz Smith pela motivação e compreensão.

Faço um agradecimento especial aos amigos que me apoiaram durante a realização deste trabalho, aos meus pais, Ana Lúcia e Alfredo, e ao meu noivo Cláudio Alexandre, aos quais devo todas as minhas vitórias.

“É altamente desonroso para uma Alma Racional, viver em mansão tão divinamente construída como o corpo em que Reside, desconhecendo inteiramente sua preciosa estrutura”.

Robert Boyle
(1627 – 1691)

RESUMO

Este trabalho teve por objetivo um aprofundamento teórico acerca da Síndrome de Down relacionada à intervenção musicoterápica. Foram descritos conceitos de inteligência, deficiência ou retardo mental e Síndrome de Down e discutiu-se a aplicação da Musicoterapia como diferencial inovador e enriquecedor no auxílio ao tratamento dos portadores da Síndrome de Down. Conhecendo-se a sequência básica do desenvolvimento do ser humano, baseado em idades e graus de desenvolvimento normais (em termos de critérios estatísticos) e na Epistemologia Genética de Jean Piaget, é possível estabelecer um parâmetro entre a progressão da aquisição das habilidades de aprendizagem de uma criança considerada normal com uma criança portadora da Síndrome de Down, a fim de elaborar um plano de atendimento musicoterápico coerente e eficaz que vise a pontencialização de suas capacidades ao máximo e a minimização das deficiências inerentes à síndrome. Foram levantadas algumas propostas musicoterápicas para os portadores dessa síndrome e para os portadores de deficiência mental em geral, uma vez que a literatura sobre a Musicoterapia na Síndrome de Down é escassa.

Palavras-chave: deficiência ou retardo mental; Síndrome de Down; desenvolvimento global; Musicoterapia.

ABSTRACT

The aim of this research was to realize a profound theoretical study about the Down's Syndrome and the music therapeutic intervention. Concepts of intelligence, mental retard or disability and Down's Syndrome were described. The application of Music therapy as an innovator and enriching differential tool as support to the treatment of Down Syndrome patients was discussed. The knowledge of the sequence of basic human development, based in age and degrees of "normal" development (in terms of statistical criteria) and on Genetic Epistemology of Jean Piaget, could make possible the establishment of an acquisition progression parameter of learning abilities of a child considered normal in comparison to a Down's Syndrome child. As consequence, a coherent and effective musical therapeutic treatment plan could be elaborated to potentiate the Down's Syndrome child's abilities in a maximum degree with minimization of deficiencies inherent to the syndrome. Some music therapeutic proposals were made for Down's Syndrome and mental retarded patients in general, considering that the Music Therapy in the Down's Syndrome literature is still scarce.

Key words: mental retard or disability; Down Syndrome; global development; music therapy.

LISTA DE QUADROS

| | |
|--|----|
| Quadro 1 – Modelo Teórico do Retardo Mental..... | 16 |
| Quadro 2 – Exemplos de Habilidades Conceituais, Sociais e Práticas..... | 17 |
| Quadro 3 – Definições de Retardo Mental..... | 21 |
| Quadro 4..... | 22 |
| Quadro 5 – Codificação do Retardo Mental da CID-10..... | 23 |
| Quadro 6 – Os Dez Sinais da SD no Neonato..... | 36 |
| Quadro 7 – Grau de Perda Auditiva e Significado para a Educação..... | 44 |
| Quadro 8 – Estágios Piagetianos do Desenvolvimento Cognitivo..... | 58 |
| Quadro 9 – Subestágios do Período Sensório-Motor Confome Piaget..... | 59 |
| Quadro 10.1 – Marcos Importantes do Desenvolvimento..... | 60 |
| Quadro 10.2 – Marcos Importantes do Desenvolvimento (continuação)..... | 61 |
| Quadro 11 – Desenvolvimento de Crianças com SD comparado ao Desenvolvimento “Normal”..... | 62 |
| Quadro 12 – Exames e Terapêutica..... | 68 |
| Quadro 13 – Áreas e Atividades de Apoio..... | 75 |

LISTA DE FIGURAS

| | |
|---|----|
| Figura 1 – Não-disjunção..... | 28 |
| Figura 2 – Mosaicismo..... | 29 |
| Figura 3 – Representação Esquemática do Cromossomo 21..... | 30 |
| Figura 4 – Gráfico para Auxiliar o Aconselhamento Genético..... | 32 |
| Figura 5 – Representação do Cromossomo 21 (Mapa Fenotípico da SD)..... | 36 |
| Figura 6 – Marcos Importantes do Desenvolvimento..... | 63 |
| Figura 7 – Amplitude de Variação da Inteligência Humana..... | 66 |

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

AAMD – Associação Americana para a Deficiência Mental

AAMR – American Association on Mental Retardation

APAE – Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais

AVC – Amostragem das Vilosidades Coriônicas

AVDs – Atividades de Vida Diária

CID-10 – Classificação Internacional de Doenças e Problemas de Saúde Relacionados (10. ed.)

DA – Doença de Alzheimer

DAS – Defeito do Septo Atrial

DM – Deficiência Mental

DPN – Diagnóstico Pré-Natal

DSV – Defeito do Septo Ventricular

IM – Idade Materna

OMS – Organização Mundial de Saúde

QD – Quociente de Desenvolvimento

QI – Quociente de Inteligência

SD – Síndrome de Down

SNC – Sistema Nervoso Central

SUMÁRIO

| | |
|--|-----------|
| INTRODUÇÃO..... | 13 |
| 1 INTELIGÊNCIA..... | 16 |
| 1.1 INTELIGÊNCIA E INTERAÇÃO SOCIAL SEGUNDO JEAN PIAGET..... | 18 |
| 1.2 CLASSIFICAÇÃO..... | 19 |
| 2 DEFICIÊNCIA MENTAL..... | 21 |
| 3 SÍNDROME DE DOWN..... | 25 |
| 3.1 HISTÓRICO..... | 26 |
| 3.2 ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS E GENÉTICOS..... | 27 |
| 3.2.1 Incidência e Prevalência..... | 30 |
| 3.2.2 Fatores de Risco..... | 31 |
| 3.2.3 Diagnóstico Pré-Natal | 33 |
| 3.2.4 Diagnóstico Pós-Natal..... | 35 |
| 3.2.5 Correlação genótipo-fenótipo..... | 36 |
| 3.2.6 Fenótipo da SD..... | 37 |
| 3.3 ALTERAÇÕES CLÍNICAS..... | 41 |
| 3.3.1 Alterações Cárδiovasculares..... | 42 |
| 3.3.2 Alterações Gastrointestinais..... | 43 |
| 3.3.3 Problemas Respiratórios..... | 43 |
| 3.3.4 Alterações Oftalmológicas..... | 44 |
| 3.3.5 Alterações Auditivas..... | 44 |
| 3.3.6 Sensibilidade Tátil..... | 46 |
| 3.3.7 Infecções Cutâneas..... | 46 |
| 3.3.8 Problemas de Tireóide..... | 47 |
| 3.3.9 Problemas Ortopédicos..... | 46 |
| 3.3.10 Alterações na Cavidade Oral..... | 48 |
| 3.3.11 Problemas Dentários..... | 49 |
| 3.3.12 Peso..... | 49 |
| 3.3.13 Alterações Hematológicas..... | 50 |
| 3.3.14 Leucemia..... | 50 |
| 3.3.15 Distúrbio Mieloproliferativo..... | 51 |
| 3.3.16 Convulsões..... | 51 |
| 3.3.17 Distúrbios do Sono..... | 51 |
| 3.3.18 Envelhecimento Precoce..... | 52 |
| 3.4 ALTERAÇÕES NEUROPSIQUIÁTRICAS..... | 53 |
| 3.4.1 Epilepsia..... | 53 |
| 3.4.2 Distúrbio de Conduta..... | 53 |
| 3.4.3 Outros Problemas Neuropsiquiátricos..... | 54 |
| 3.5 DESENVOLVIMENTO..... | 55 |
| 3.5.1 Epistemologia Genética de Jean Piaget..... | 55 |
| 3.5.2 Desenvolvimento Cognitivo Segundo Jean Piaget..... | 56 |
| 3.5.3 Desenvolvimento Global na SD..... | 60 |
| 3.6 RETARDO OU DEFICIÊNCIA MENTAL NA SD..... | 65 |

| | |
|---|------------|
| 3.7 CONDUTAS TERAPÊUTICAS..... | 67 |
| 3.7.1 Exames e Terapêutica..... | 67 |
| 3.8 TRATAMENTO..... | 72 |
| 3.8.1 Tratamento Medicamentoso..... | 72 |
| 3.8.1.1 Imunizações..... | 73 |
| 3.8.2 Tratamento não-medicamentoso..... | 73 |
| 3.8.2.1 Apoios..... | 73 |
| 3.8.2.2 Educação..... | 76 |
| 3.8.2.3 Estimulação Precoce..... | 77 |
| 3.8.2.4 Intervenção Precoce..... | 78 |
| 4 MUSICOTERAPIA..... | 83 |
| 4.1 MÚSICA EM MUSICOTERAPIA..... | 84 |
| 5 PROPOSTAS MUSICOTERÁPICAS PARA PORTADORES DA SD..... | 90 |
| 5.1 MUSICOTERAPIA E JEAN PIAGET..... | 90 |
| 5.2 METODOLOGIA..... | 92 |
| 5.2.1 Etapas do Processo Musicoterápico..... | 92 |
| 5.2.2 Objetivos Terapêuticos..... | 94 |
| 5.2.3 Sessões Musicoterápicas..... | 95 |
| 5.3 PROPOSTAS MUSICOTERÁPICAS..... | 97 |
| CONSIDERAÇÕES FINAIS..... | 101 |
| REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS..... | 104 |
| GLOSSÁRIO..... | 108 |
| ANEXO..... | 116 |

INTRODUÇÃO

O tema proposto para esse trabalho – *Síndrome de Down e a Epistemologia Genética de Jean Piaget: Propostas Musicoterápicas* – tem por objetivo pesquisar o perfil dos portadores dessa síndrome e suas principais características, apresentando dados sobre suas capacidades e habilidades, percepções e expectativas, fazendo um paralelo entre o desenvolvimento do portador da síndrome de Down, as fases do desenvolvimento segundo Jean Piaget e o desenvolvimento de crianças consideradas “normais” (entenda-se “normais” em termos de critérios estatísticos). Posteriormente, utiliza-se os dados obtidos para a elaboração de um plano de atendimento musicoterápico voltado para as necessidades particulares de cada cliente.

Espera-se contribuir para o trabalho dos diversos profissionais envolvidos no atendimento dos portadores da síndrome de Down, bem como servir de material orientador aos familiares e educadores que acompanham e favorecem o desenvolvimento desses indivíduos.

O presente trabalho divide-se em cinco capítulos, a seguir:

No capítulo 1 são apresentados alguns conceitos e teorias sobre *inteligência*, que tornam-se necessários para a compreensão dos conceitos de retardo ou deficiência mental. Em seguida, discute-se a influência da *interação social* no desenvolvimento da inteligência, segundo Jean Piaget. Logo após é apresentada a classificação dos graus de inteligência, dentre os quais encontra-se os graus de retardo ou deficiência mental.

No capítulo 2 são apresentados conceitos de *retardo* ou *deficiência mental* (as primeiras definições e, posteriormente, um conceito atual); as causas; e apresenta a síndrome de Down como um dos tipos de anormalidade cromossômica responsável pela deficiência mental.

No capítulo 3, primeiramente, é exposta uma visão geral sobre a síndrome de Down. Em seguida, apresenta-se um breve histórico; os aspectos epidemiológicos e genéticos, como: incidência e prevalência, fatores de risco, diagnóstico pré e pós-natal, correlação genótipo-fenótipo e fenótipo da síndrome de Down; as alterações clínicas que podem estar presentes nesses indivíduos; as alterações neuropsiquiátricas que possam estar presentes, como:

Doença de Alzheimer, Epilepsia, Distúrbios de Conduta, entre outras; o conceito de *desenvolvimento*. Expõe-se, a seguir: uma breve explicação sobre a *Epistemologia Genética de Jean Piaget*, sobre o desenvolvimento cognitivo segundo Jean Piaget, o desenvolvimento global em crianças consideradas normais e crianças portadoras da síndrome de Down, e o retardamento ou deficiência mental em crianças portadoras dessa síndrome; as condutas terapêuticas; os tratamentos, divididos em: *medicamentosos* e *não-medicamentosos*, exemplificando as principais características de serviço dos profissionais que prestam atendimento terapêutico ou educativo às pessoas com síndrome de Down. Dentre as áreas envolvidas no atendimento terapêutico ou educativo às pessoas com síndrome de Down encontra-se a *Musicoterapia*.

No capítulo 4 é apresentado um breve histórico e uma entre as várias definições de Musicoterapia; a utilização da música em Musicoterapia, o *setting* musicoterápico, e os elementos e experiências musicais.

No capítulo 5 a Musicoterapia apresenta-se como um diferencial inovador no auxílio ao tratamento dos portadores da síndrome de Down. É apresentada a relação da Musicoterapia com Jean Piaget e algumas propostas musicoterápicas, baseadas em pesquisas teóricas de trabalhos realizados por profissionais da Musicoterapia com portadores da síndrome de Down e portadores de deficiência mental em geral, e propostas resultantes da experiência clínica da autora que vos escreve.

A convivência com portadores da síndrome de Down durante os estágios proporcionados pela clínica da faculdade, associada às pesquisas e estudos teóricos sobre essa síndrome, proporcionou o aprendizado e a experiência que hoje transmito por meio deste trabalho.

O interesse em trabalhar e contribuir para uma melhor qualidade de vida dos portadores dessa síndrome está presente desde a minha infância e a paixão pela música serviu como uma ponte para a realização desse sonho. A Musicoterapia, em minha vida, realizou a união entre o desejo de ajudar essas pessoas com um instrumento que é capaz de mobilizar os potenciais presentes em todos os seres humanos: a música.

Durante a realização dos estágios pude presenciar o desenvolvimento, de forma gradativa, de pessoas portadoras da síndrome de Down, com a utilização das propostas musicoterápicas apresentadas neste trabalho.

Tornou-se necessário o conhecimento das alterações clínicas que poderiam estar presentes nos portadores dessa síndrome e dos seus potenciais, a fim de não sobrecarregá-los, levando a frustrações.

Pude perceber, no decorrer dos estágios, que a maioria dos pais de portadores da síndrome de Down não tinham o menor conhecimento a respeito do estado clínico de seus filhos.

Os pais de indivíduos portadores dessa síndrome se defrontam com os mitos e com a falta de conhecimento. Por isso tornou-se necessário a busca de informações e coleta de dados não só para a realização de um plano de atendimento adequado, mas também para estar orientando os pais ou familiares quanto às condições globais de seus filhos.

Sobre o momento da notícia, não há um consenso quanto ao melhor momento e forma de comunicar o diagnóstico de síndrome de Down aos pais, uma vez que a trissomia do 21 nem sempre é perceptível aos olhos de pessoas leigas. De acordo com Werneck, citado por Schiavo (1999, p. 43):

Muitos pais se queixam de que alguns pediatras são desastrosos ao abordarem um assunto tão delicado. Há aqueles que, na ânsia de dividirem sua preocupação com a família, nem mesmo esperam que a mulher deixe a sala de parto para, chamando o pai em particular, lhe falar o que está acontecendo.

Em alguns casos é necessário que os pais também façam um acompanhamento terapêutico, a fim de amenizar o impacto e a aceitação da notícia da chegada de um filho portador de deficiência.

As idéias expostas de tratamento objetivam facilitar a compreensão da abordagem musicoterápica no paciente portador da síndrome de Down, buscando fazer uma correlação entre a teoria e a prática, entre os sintomas e o desenvolvimento do portador da síndrome de Down, relacionando com as amplas possibilidades de intervenção terapêutica, a fim de melhorar a qualidade de vida desses pacientes e integrá-los na sociedade.

1 INTELIGÊNCIA

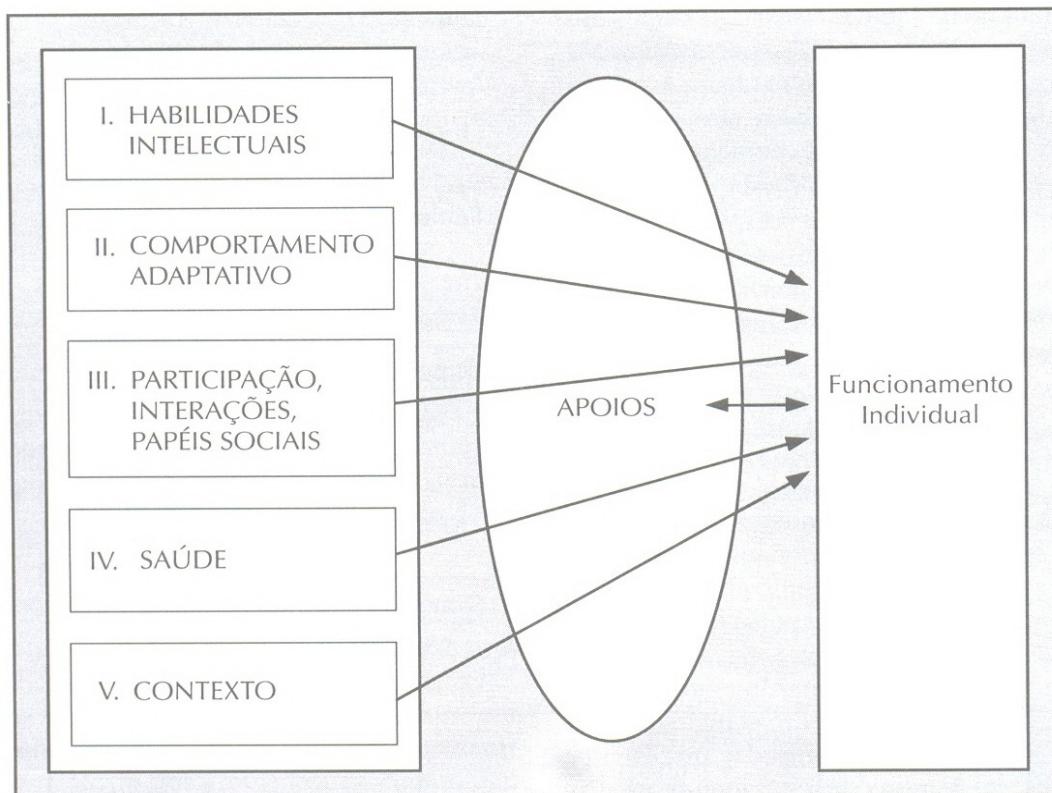
Ao longo dos anos vários conceitos e teorias foram geradas sobre *inteligência*.

Atualmente, de acordo com a *American Association on Mental Retardation* (AAMR), temos o seguinte conceito:

A inteligência é uma habilidade mental geral. Inclui raciocínio, planejamento, resolução de problemas, pensamento abstrato, compreensão de idéias complexas, aprendizagem rápida e aprendizagem a partir da experiência (2006, p.25).

As limitações na inteligência devem ser consideradas focando-se também nas outras quatro dimensões: *comportamento adaptativo; participação, interações e papéis sociais; saúde e contexto* (Quadro 1).

Quadro 1 – Modelo Teórico do Retardo Mental



Fonte: AAMR, 2006, p. 22.

Para a AAMR, “o *comportamento adaptativo* é a reunião de habilidades conceituais, sociais e práticas que foram aprendidas pelas pessoas para elas funcionarem em seu cotidiano”. As limitações no comportamento adaptativo “afetam tanto no dia-a-dia quanto a capacidade para responder a mudanças de vida e a demandas do ambiente” (2006, p. 25).

Quadro 2 – Exemplos de Habilidades Conceituais, Sociais e Práticas

| |
|---|
| Conceituais <ul style="list-style-type: none"> • Linguagem (receptiva e expressiva) • Leitura e escrita • Conceitos de dinheiro • Autodirecionamento Sociais <ul style="list-style-type: none"> • Interpessoal • Responsabilidade • Auto-estima • Credibilidade (probabilidade de ser enganado ou manipulado) • Ingenuidade • Seguir regras • Obedecer as leis • Evitar a vitimização Práticas <ul style="list-style-type: none"> • Atividades da vida diária <ul style="list-style-type: none"> – Comer – Transferência/mobilidade – Usar o banheiro – Vestir-se • Atividades instrumentais da vida diária <ul style="list-style-type: none"> – Preparar refeições – Cuidar da casa – Transportar-se – Tomar remédios – Lidar com dinheiro – Usar o telefone • Habilidades ocupacionais • Manter os ambientes seguros |
|---|

Fonte: AAMR, 2006, p. 51.

Ainda de acordo com a AAMR (2006, p. 50), “a mensuração da inteligência pode ter relevância diferente, dependendo do modo como ela estiver sendo considerada, se para propósitos diagnósticos ou de classificação”.

1.1 INTELIGÊNCIA E INTERAÇÃO SOCIAL SEGUNDO JEAN PIAGET

Jean Piaget, um entre os vários teóricos da psicologia do desenvolvimento, fala-nos sobre as influências e determinações da interação social sobre o desenvolvimento da inteligência.

“A inteligência humana somente se desenvolve no indivíduo em função de interações sociais que são, em geral, demasiadamente negligenciadas” (PIAGET, 1973, apud LA TAILLE, 1992, p. 11)

De acordo com La Taille (1992, p. 11):

O homem é um ser essencialmente social, impossível, portanto, de ser pensado fora do contexto da sociedade em que nasce e vive. Em outras palavras, o homem não social, o homem considerado como molécula isolada do resto de seus semelhantes, o homem visto como independente das influências dos diversos grupos que freqüenta, o homem visto como imune aos legados da história e da tradição, este homem simplesmente não existe.

Primeiramente é preciso definir de forma mais precisa o que seria um “ser social”.

Segundo Piaget, citado por La Taille (1992, p. 12), “o homem normal não é social da mesma maneira aos seis meses ou aos vinte anos de idade, e, por conseguinte, sua individualidade não pode ser da mesma qualidade nesses dois diferentes níveis”. O critério adotado por Piaget é a qualidade da troca intelectual entre dois indivíduos, ou seja, atinge-se um grau ótimo de socialização quando essa troca atinge o equilíbrio.

Ainda segundo Piaget, citado por La Taille (1992, p. 14):

No total, o equilíbrio de uma troca de pensamentos supõe 1) um sistema comum de signos e suas definições, 2) uma conservação das proposições válidas obrigando aquele que as reconhece como tal e 3) uma reciprocidade de pensamento entre os interlocutores.

Portanto, para Piaget, o “ser social” é aquele que consegue se relacionar com seus semelhantes de forma equilibrada.

Buscando-se um equilíbrio nas interações entre portadores da SD e terapeutas, será alcançada a empatia necessária no processo terapêutico.

1.2 CLASSIFICAÇÃO

A inteligência, segundo AMMR (2006, p. 36), tem predominado como critério fundamental para diagnóstico do retardo mental, medindo-se o *quociente de inteligência* (QI).

O teste de QI é discutido quanto a sua utilização.

Segundo Costa (1995, p. 161):

A esse respeito, parece-nos obrigatório fazer breves reflexões em torno de QI e de crescimento intelectual. O chamado critério psicométrico (medição através de testes) tem sido o mais usado no diagnóstico psicológico da inteligência. O QI é um dado quantitativo, relativamente fácil de se obter através de um teste de inteligência – daí sua generalização – e comumente mede um produto composto (fatores verbais, numéricos, manipulativos etc).

Greenspan, Zigler e Trickett, citados pela AMMR (2006, p. 36/37) afirmam que “ a confiança no QI deve ser reduzida e que as medidas de inteligência refletem o conceito mais amplamente do que apenas o QI”.

De acordo com a AMMR (2006, p.25):

Embora longe da perfeição, o funcionamento intelectual é ainda melhor representado pelas pontuações de QI quando obtidas por instrumentos de avaliação apropriados. O critério para o diagnóstico é de aproximadamente dois desvios-padrão abaixo da média, considerando o erro-padrão de medição para os instrumentos de avaliação específicos usados e os pontos fortes e as limitações dos instrumentos.

Existem quatro graus de inteligência (s/n):

- Superdotado
- Normal
- Limitrofe (QI 70 a 85)
- Retardo Mental: Leve (QI 50 a 69)
 - Moderado (QI 35 a 49)
 - Grave (QI 20 a 34)
 - Profundo (QI < 20)

Segundo Telford e Sawrey (1988, p. 300):

Com o advento dos testes de inteligência, os critérios psicométricos vieram para o primeiro plano como diagnóstico do retardamento mental. Os primeiros testes individuais de inteligência foram desenvolvidos como um meio de identificar os mentalmente retardados, a fim de que as instruções pudessem ser adaptadas a seu estágio de desenvolvimento mental. [...] Na prática, os critérios psicométricos só são invocados quando as deficiências do comportamento adaptativo são julgadas suficientes para indicar um possível retardo mental.

2 RETARDO OU DEFICIÊNCIA MENTAL

Tem havido numerosas tentativas no sentido de conceituar *deficiência mental*. Diversas áreas, entre elas a medicina, psicologia, serviço social e educação vêm se preocupando com crianças e adultos deficientes mentais. Cada uma dessas áreas vê esta condição com uma perspectiva.

De acordo com a AAMR (2006, p. 29), “as definições de retardo mental possuem não somente temas recorrentes, mas também conceitos discutíveis; elas estimularam o diálogo e o debate permanente de pais e, mais recentemente, autodefensores”.

O Quadro 3 apresenta as primeiras definições. Posteriormente será mostrada a décima definição atual da AAMR.

Quadro 3 – Definições de Retardo Mental

| AUTOR E ANO | DEFINIÇÃO |
|-------------------|--|
| Tredgold, 1908 | Um estado de deficiência mental de nascença ou a partir de tenra idade, devido a desenvolvimento cerebral incompleto, em consequência do qual a pessoa afetada é incapaz de realizar seus deveres como membro da sociedade na posição da vida para a qual ela nasceu. (p. 2) <i>Ênfase na incurabilidade: refere-se a uma condição final ou permanente de retardo mental.</i> |
| Tredgold, 1937 | A deficiência mental é um estado de desenvolvimento mental incompleto de um tipo e grau que o indivíduo é incapaz de se adaptar ao ambiente normal de seus companheiros, de maneira a conseguir levar sua vida independentemente de supervisão, controle ou apoio externo. (p. 4) <i>Ênfase na incurabilidade: refere-se a uma condição final ou permanente de retardo mental.</i> |
| Doll, 1941 | Um estado de incompetência social obtido na maturidade, ou provável de se obter na maturidade, resultante de uma parada no desenvolvimento de origem constitucional (hereditária ou adquirida); a condição é essencialmente incurável através de tratamento e irremediável através do treinamento. (p. 215) Observamos que seis critérios por afirmação ou implicação têm sido em geral considerados essenciais para uma adequada definição e conceito [de retardo mental]. Estes são (1) incompetência social, (2) devido à subnormalidade mental, (3) devido a uma paralisação no desenvolvimento, (4) que se obtém na maturidade, (5) que é de origem constitucional e (6) que é essencialmente incurável. (p. 215) O conceito da incurabilidade essencial dos deficientes mentais é parte do quadro diagnóstico. Se o prognóstico sugere uma possibilidade de melhora dos sintomas chegando a uma perspectiva de normalidade, então um diagnóstico de retardo mental não é justificado. (Doll, 1947, citado em Benton, 1964, p. 22) <i>Ênfase na incurabilidade: refere-se a uma condição final ou permanente de retardo mental. Os quatro primeiros critérios continuam a constar das definições atuais.</i> |

Fonte: AAMR, 2006, p. 30.

A *Associação Americana para a Deficiência Mental* (AAMD), segundo Grossman, citado por Kirk e Gallagher (2000, p. 121), propõe a seguinte definição para *retardo mental* (Quadro 4). Segue uma explicação de como ela se traduz em termos práticos.

Quadro 4

| Definição | Explicação |
|---|--|
| <p>A deficiência mental refere-se ao funcionamento intelectual geral significativamente abaixo da média,</p> <p>que coexiste com falhas no comportamento adaptador</p> <p>e se manifesta durante o período de desenvolvimento. (Grossman, 1977)</p> | <p>Definido como um escore em testes de inteligência inferior aos obtidos por 97 a 98 por cento das pessoas da mesma idade.</p> <p>Satisfazer padrões de independência e responsabilidade social esperados do grupo etário e cultural (isto é, aprender habilidades acadêmicas básicas, participar de atividades apropriadas ao grupo social).</p> <p>Deve ser observável durante a infância. Problemas de natureza semelhante em adultos seriam provavelmente classificados de doença mental e não de deficiência mental.</p> |

Fonte: Kirk e Gallagher, 2000, p. 121.

Para Kirk e Gallagher, “uma distinção básica entre a definição atual da AAMD e muitas tentativas anteriores é a ênfase no comportamento adaptador combinado à subnormalidade intelectual [...]” (2000, p. 121).

De acordo com a *Organização Mundial de Saúde* (OMS), citada por Pueschel (1995, p. 57), “dez por cento da população da Terra tem algum tipo de deficiência”.

“No Brasil, a maior causa de doenças mentais se deve à ausência de um pré-natal adequado” (CAMPOS, 1995, p. 89).

De acordo com a AAMD, citada por Telford e Sawrey (1988, p. 298/299):

As três condições – funcionamento intelectual subnormal, originado durante o período de desenvolvimento, e o prejuízo do comportamento adaptativo – devem estar presentes para que uma pessoa seja designada como mentalmente retardada. As pessoas não podem ser rotuladas mentalmente retardadas simplesmente por terem seu comportamento adaptativo prejudicado. Há muitas outras causas, que não o retardamento mental, para um desenvolvimento maturacional lento, um progresso escolar precário e um ajustamento social e ocupacional inadequado. Da mesma forma, as pessoas não podem ser designadas mentalmente retardadas apenas por terem um QI baixo. Tanto um QI baixo, quanto um comportamento adaptativo prejudicado e que se origine antes da maturidade precisam estar presentes.

Segundo a *Classificação Internacional de Doenças e Problemas de Saúde Relacionados (10. ed.)* (CID-10), o retardo mental pode ser definido da seguinte maneira (ver Quadro 5):

Uma condição de desenvolvimento paralisado ou incompleto da mente, que é especialmente caracterizado pela deficiência de habilidades manifestadas durante o período desenvolvimental, habilidades que contribuem para o nível geral de inteligência, isto é, as habilidades cognitivas, de linguagem, motoras e sociais. O retardo pode ocorrer com ou sem qualquer outra condição mental ou física. Os graus de retardo mental são convencionalmente estimados por testes de inteligência padronizados. Estes podem ser suplementados por escalas avaliando a adaptação social em um dado ambiente. Esas medidas proporcionam uma indicação aproximada do grau de retardo mental. O diagnóstico também vai depender da avaliação geral do funcionamento intelectual por um diagnosticador experimentado. As habilidades intelectuais e a adaptação social pode melhorar como um resultado de treinamento e reabilitação. O diagnóstico deve ser baseado nos níveis atuais de funcionamento (AMMR, 2006, p. 104).

Quadro 5 – Codificação do Retardo Mental da CID-10

RETARDO MENTAL (F70-F79)

As subdivisões de quatro caracteres que se seguem destinam-se ao uso com as categorias F70–F79 para identificar a extensão da deficiência de comportamento:

- .0 Com o estabelecimento de nenhum, ou mínimo, comprometimento de comportamento
- .1 Comprometimento significativo de comportamento requerendo atenção ou tratamento
- .8 Outros comprometimentos de comportamento
- .9 Sem menção a comprometimento de comportamento

Se desejar, use o código adicional para identificar condições associadas, como autismo, outros transtornos desenvolvimentais, epilepsia, distúrbios de conduta ou deficiência física severa.

F70 Retardo mental leve

Extensão aproximada de QI de 50 a 69 (em adultos, idade mental de 9 a menos de 12 anos). Provavelmente vai resultar em algumas dificuldades de aprendizagem na escola. Muitos adultos conseguirão trabalhar, manter bons relacionamentos sociais e contribuir para a sociedade.

F71 Retardo mental moderado

Extensão aproximada de QI de 35 a 49 (em adultos, idade mental de 6 a menos de 9 anos). Provavelmente vai resultar em marcantes atrasos desenvolvimentais na infância, mas a maioria pode aprender a desenvolver algum grau de independência no autocuidado e adquirir habilidades adequadas de comunicação e acadêmicas. Os adultos vão necessitar de graus variados de apoio para viver e trabalhar na comunidade.

F72 Retardo mental grave

QI aproximado de 20 a 34 (em adultos, idade mental de 3 a menos de 6 anos). Pode resultar em uma necessidade contínua de apoio.

F73 Retardo mental profundo

QI abaixo de 20 (em adultos, idade mental abaixo de 3 anos). Resulta em limitação severa no autocuidado, na continência, na comunicação e na mobilidade.

F78 Outro retardo mental

F79 Retardamento mental não-especificado

Atualmente a definição da AAMR do retardo mental, baseada no Sistema de 2002, é a seguinte:

Retardo mental é uma deficiência caracterizada por limitações significantes, tanto no funcionamento intelectual quanto no comportamento adaptativo, como também nas habilidades adaptativas conceituais, sociais e práticas. Esta deficiência origina-se antes dos 18 anos (2006, p. 209).

Segundo Begab, citado por Kirk e Gallagher (2000, p. 127), “[...] o progresso que mais nos interessa para a compreensão das causas físicas do retardamento ocorreu no campo da genética e da bioquímica”.

De acordo com Grossman, citado por Kirk e Gallagher (2000, p. 127), nove disposições principais foram identificadas pela AAMD como grandes causadoras da deficiência mental:

- infecção e intoxicação;
- trauma e agente físico;
- metabolismo ou nutrição;
- doença cerebral grave;
- influência pré-natal desconhecida;
- anomalidade cromossômica;
- distúrbios da gestação;
- retardamento recorrente de distúrbio psiquiátrico;
- influências ambientais.

“Cerca de 50 tipos diferentes de anomalias cromossômicas foram identificadas, muitas delas bastante raras. A mais comum é a síndrome de Down” (BEE, 1997, p. 95).

3 SÍNDROME DE DOWN

Segundo Schwartzman (1999, p. 01), “a *síndrome de Down* (SD) foi a primeira condição clínica que se acompanha por graus variáveis de Deficiência Mental identificada como tendo por causa primária uma anormalidade cromossômica”. Com o conhecimento obtido através dos estudos já realizados por diversos profissionais, podemos diagnosticar e identificar precocemente problemas de ordem médica presentes nos pacientes, podendo tratar, da maioria das complicações, de forma mais eficaz (*grifo nosso*).

Segundo Cabral e Barra (1995, p. 69), o teste do pezinho pode ajudar a diagnosticar doenças graves que causam retardamento mental, como a fenilcetonúria (doença de origem genética, mas não cromossômica) e o hipotireoidismo congênito. Este teste não dá o diagnóstico de SD.

Atualmente é possível realizar um diagnóstico precoce das diversas complicações apresentadas pelo quadro clínico da síndrome, em razão do desenvolvimento de técnicas terapêuticas e cirúrgicas.

Apesar desses avanços, o tratamento ideal ainda está fora do alcance de boa parte dos indivíduos portadores da síndrome de Down, já que existe um distanciamento entre o conhecimento das condições clínicas da SD e a aplicabilidade dos tratamentos.

3.1 HISTÓRICO

A partir do século XIX foram realizados os primeiros trabalhos científicos sobre a SD. Possivelmente esta síndrome sempre esteve presente na humanidade.

Segundo Pueschel (1995, p. 58):

Até então, os deficientes mentais eram vistos como um único grupo homogêneo. Assim eram tratados e medicados identicamente, sem se levar em consideração as causas da deficiência, que são inúmeras e podem ocorrer durante a gestação, no momento do parto e depois do nascimento. A medicina da época, entretanto, não tinha o conhecimento de que uma redução de inteligência poderia representar um sinal comum a dezenas de situações bastante variadas, decorrentes de uma série muito grande de alterações no sistema nervoso, particularmente no cérebro.

De acordo com Steele e Stratford, citados por Schwartzman (1999, p. 03), “a SD decorre de um erro genético presente já no momento da concepção ou imediatamente após, e que este erro ocorre de modo bastante regular na espécie humana [...]”.

Segundo Schwartzman (1999, p. 07):

Não se sabe quando o primeiro caso de SD foi descrito como uma entidade clínica distinta; porém, quando Langdon Down, que emprestou o seu nome à condição, escreveu seu trabalho, também em 1866, assumiu que o quadro já era bastante conhecido. Este autor trabalhou como superintendente do “Asilo para Idiotas” de Earlswood, em Surrey, Inglaterra, onde teve a oportunidade de atender um grande número de indivíduos com retardamento mental. O trabalho de Langdon Down ajudou a difundir o conceito da SD como entidade clínica peculiar e a diferenciá-lo do hipotiroidismo congênito ou cretinismo, condição bastante freqüente naqueles dias.

Em 1876, Fraser e Michell publicaram as primeiras ilustrações médicas sobre a SD e descrições do resultado de uma autópsia e observações clínicas de 62 casos.

“Só no final do século XIX médicos de outros países europeus diagnosticaram a situação descrita por Langdon Down em alguns de seus pacientes, acrescentando novas informações, como grande incidência de problemas cardíacos, além da ligeira curvatura do dedo mínimo” (PUESCHEL, 1995, p. 59).

O primeiro relato de SD, na França, foi publicado no ano de 1903.

Em 1932 o oftalmologista holandês Waardenburg sugeriu que a SD poderia ser decorrente de uma aberração cromossômica e, em 1934, nos Estados Unidos, Adrian Bleyer sugeriu que a aberração cromossômica que caracterizava a SD poderia ser uma trissomia. Em 1956, Tijo e Levan, citados por Schwartzman (1999, p. 13/15), “estabeleceram que o número normal de cromossomos na espécie humana era de 46” e, em 1959, Jerome Lejeune e colaboradores e Patrícia A. Jacobs e colaboradores descreveram a presença de um cromossomo extra. Polani e colaboradores descreveram a presença da translocação cromossômica em alguns indivíduos com SD.

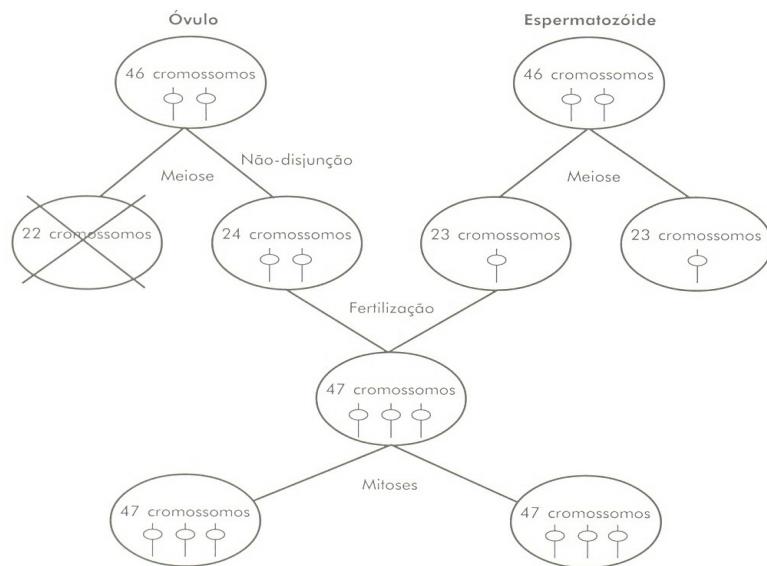
Até a década de 60 utilizou-se amplamente o termo “mongolóide”, o qual foi solicitado, pela delegação mongólica , em uma reunião da Organização Mundial de Saúde (OMS) , a não ser mais utilizado. O termo “mongolóide” foi suprimido pelas seguintes publicações: Lancet (1964); OMS (1965); e Medicus (1975). Atualmente é considerado um termo perjorativo e arcaico (SCHWARTZMAN, 1999, p. 15).

3.2 ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS E GENÉTICOS

De acordo com Kozma (2007, p. 21), a SD é resultante de uma *não-disjunção* (falha na separação correta de um par de cromossomos durante a meiose). Quando ocorre a *não-disjunção*, uma célula-filha recebe 24 cromossomos e a outra célula-filha recebe 22 cromossomos. Ao contrário de uma célula que apresenta 24 cromossomos, uma célula com 22 cromosomos não pode ser fertilizada, resultando na sua morte. O zigoto resultante terá 47 cromossomos, em vez dos 46 usuais. Essa condição recebe o nome de *trissomia* (três cromossomos). O cromossomo 21 não se separa adequadamente na SD, denominando essa síndrome como *trissomia do 21*.

A Figura 1, na página seguinte, mostra como ocorre a não-disjunção.

Figura 1 – Não-disjunção



Fonte: Kozma, 2007, p. 22.

Segundo a autora mencionada (2007, p. 22/23), cerca de 95% dos bebês com SD apresentam o tipo de SD chamado *trissomia do 21 por não-disjunção*:

Na trissomia do 21, a divisão cromossômica errônea durante a meiose resulta em um zigoto que tem três cromossomos 21, em vez de dois. Quando o embrião recém-iniciado começa a crescer, por divisão e duplicação, o cromossomo extra também é copiado e transmitido a cada nova célula. A consequência é que todas as células contêm esse cromossomo 21 extra. Esse tipo de síndrome de Down é chamado de *trissomia do 21 por não-disjunção*, significando que resulta de falha na disjunção dos cromossomos do par 21 ou na divisão inadequada no óvulo ou no espermatozóide.

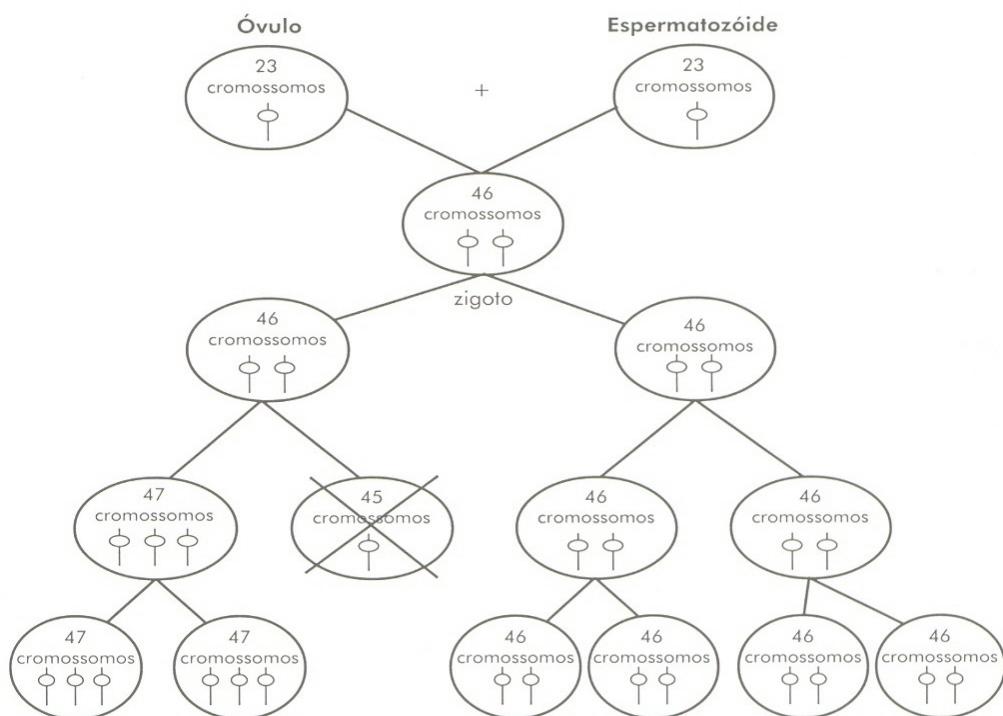
Ainda de acordo com a autora (2007, p. 24), aproximadamente 25% das translocações ocorrem espontaneamente, durante a fertilização. Os demais 75% das translocações são herdados de um genitor, sendo o único tipo de SD que pode resultar de uma condição genética existente em um genitor:

Quando isso ocorre, o genitor portador tem um número típico de cromossomos, porém dois de seus pares cromossômicos permanecem permanentemente unidos, com um membro de um dos pares conectado a um membro do outro par cromossômico. Coseguientemente, seu número total de cromossomos é 45, em vez de 46. O indivíduo não é afetado, pois não há perda, nem excesso de material genético; apresenta exatamente a quantidade usual, porém com dois de seus cromossomos conectados entre si. Os médicos denominam esse indivíduo de *portador balanceado*. É importante saber se o seu bebê tem síndrome de Down por translocação, pois se a trissomia do 21 foi herdada de um portador balanceado, o risco de ocorrer síndrome de Down nas próximas gestações é mais alto do que a população em geral. O cariótipo, ou número total de cromossomos, de seu bebê revelará se ele tem, ou não, trissomia do 21 por translocação.

A forma mais rara de SD é conhecida como *mosaicismo*, sendo aproximadamente 1% a ocorrência deste tipo de trissomia do 21 em pessoas com SD. De acordo com Kozma (2007, p. 24), “esse tipo difere dos outros tipos de síndrome de Down, em que o erro na divisão celular acontece *antes* ou no *momento* da fertilização. Como na trissomia do 21 por não-disjunção, algo leva os cromossomos a se dividirem desigualmente”. Apenas algumas células apresentam o cromossomo extra. Em consequência, nem todas as células do embrião em desenvolvimento contêm o cromossomo extra, podendo o bebê possuir menos características físicas usuais da SD e maior capacidade intelectual.

O modo como o bebê é afetado depende da região do corpo em que essas células se localizam, e não do número de células normais que ele possui (KOZMA, 2007, p. 24). A Figura 2 mostra como ocorre o mosaicismo.

Figura 2 - Mosaicismo



Fonte: Kozma, 2007, p. 25.

Recentemente os cientistas determinaram que apenas um segmento do cromossomo 21 contribui para a ocorrência da SD. Segundo Kozma (2007, p. 25):

Aparentemente é um segmento muito pequeno, ou região crítica, do cromossomo 21 que, quando presente ou triplicada, produz a síndrome de Down. Essa região crítica situa-se na porção inferior (braço longo) do cromossomo 21. Médicos e cientistas consideram que esses genes causam características da síndrome de Down. Ademais, os cientistas acreditam que o material genético extra causa crescimento e desenvolvimento incompletos, ao invés de anormais. Por exemplo, nas pessoas com síndrome de Down o coração é essencialmente normal, porém a parede que separa os dois lados desse órgão muitas vezes não está completamente desenvolvida. De maneira similar, a separação dos dedos é incompleta, ocasionalmente resultando em dedos conectados por uma membrana interdigital (sindactilia).

A Figura 3 ilustra a região do cromossomo 21 que causa a SD e mostra alguns genes que foram localizados nesse cromossomo.

Figura 3 – Representação Esquemática do Cromossomo 21



Fonte: Kozma, 2006, p. 26.

3.2.1 Incidência e Prevalência

De acordo com Kozma (2007, p. 16/17), a SD é uma das alterações cromosômicas mais comuns entre os humanos e que geralmente permite o desenvolvimento do embrião. Na América do Norte, estimativas recentes colocam sua freqüência em aproximadamente 1 a cada 700 a 800 nascimentos.

Anualmente, nascem mais de 6 mil bebês com Síndrome de Down nos Estados Unidos, e alguns milhares mais em outros países. Essa síndrome ocorre igualmente em meninos e meninas. É um dos defeitos congênitos mais comuns, apresentando-se em todas as raças, grupos étnicos, classes sócioeconômicas e nacionalidades. Pode acontecer a qualquer pessoa (KOZMA, 2007, p. 15).

Segundo Passarge, citado por Kozma (2007, p. 17), “na América Latina, a freqüência de nascimentos de crianças com síndrome de Down é de 1,4 a cada 1.000 ou 1 a cada 700. No Brasil, o índice fica em 1 a cada 650 a 700 nascimentos”.

Na verdade é preciso considerar a incidência da SD pela distribuição da *idade materna* (IM) na população, já que ela representa o principal fator de risco associado à incidência. Assim, quanto maior for a média da IM, maior será a incidência de SD. Outro fator significativo para a incidência ao nascimento é o *diagnóstico pré-natal* (DPN), pelo menos nos países onde é realizado em número expressivo. Assim, quanto maior o número de gestações interrompidas após a DPN, menor será a incidência ao nascimento (BRUNONI, 1999, p. 32/33, *grifo nosso*).

Dados recentes extraídos da *Revista da Hora* indicam que a prevalência de crianças com SD é de 3% a 5% da população mundial (2006, p. 08).

3.2.2 Fatores de Risco

As causas da SD foram investigadas durante décadas pelos cientistas. Até o momento não se sabe a causa exata para que os cromossomos 21 se mantenham unidos. O fator relacionado à probabilidade de ter um bebê com SD é a idade materna.

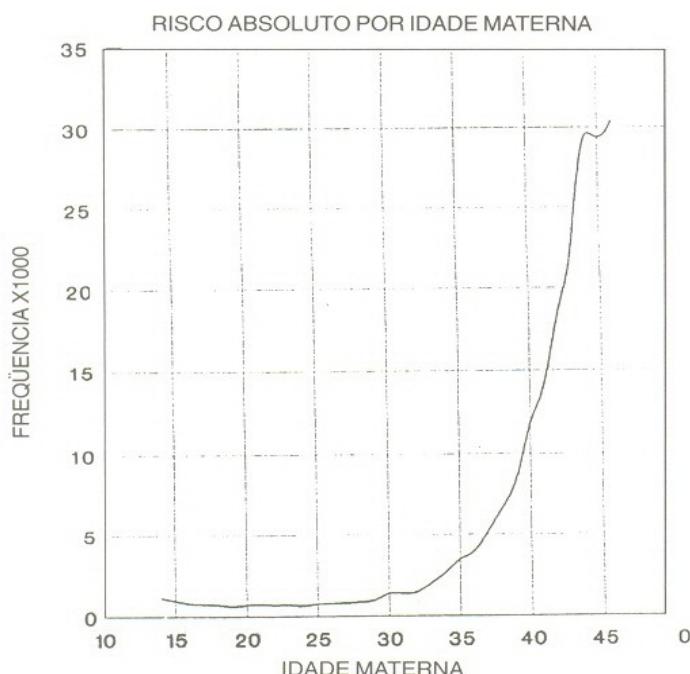
De acordo com Mustacchi (1995, p. 76)

Isto ocorre porque o óvulo, célula reprodutora feminina, tem a idade exata da mulher. Ou seja, cada menina, ao nascer, já traz em seus ovários milhares de óvulos que, a partir aproximadamente da primeira menstruação, amadurecerão e se desprenderão mensalmente do ovário, a caminho das trompas, para serem fecundados. Por essa razão, à medida que a mulher envelhece, seus óvulos envelhecem também. Isso daria margem a maior ocorrência de fetos malformados de modo geral. Após os 35 anos, os riscos aumentam consideravelmente.

A não-disjunção dos cromossomos pode provir do óvulo da mãe ou do espermatozóide do pai, sendo que este último caso ocorre em cerca de 10 a 15% dos bebês com SD (KOZMA, 2007, p. 26/27).

Penrose, citado por Brunoni (1999, p. 33), antes que fosse esclarecida a base cromossômica da SD, notou o efeito da IM. O efeito foi demonstrado em todas as amostras estudadas (Figura 4).

Figura 4 – Gráfico para Auxiliar o Aconselhamento Genético



Fonte: Schwartzman, 1999, p. 36.

Em tese, qualquer casal pode conceber um filho com SD, “embora alguns corram maior risco do que outros, dependendo da ocorrência de algum caso de anomalia genética na família e/ou da idade do casal no momento da concepção” (MUSTACCHI, 1995, p. 82).

Pesquisas realizadas por epidemiologistas revelam também uma ligação entre a exposição a toxinas ambientais de várias espécies e o risco de descendentes com SD:

Por exemplo, um amplo estudo canadense mostra que homens que trabalham como mecânicos, trabalhadores em fazendas ou serrarias, regularmente expostos a solventes, óleos, chumbo e pesticidas apresentam elevado risco de ser pais de crianças com a síndrome de Down, se comparados àqueles que trabalham em ambientes mais limpos (OLSHAN, BAIRD E TESCHKE, 1989, apud BEE, 1997, p. 95/96).

Segundo BEE (1997, p. 96), “tais descobertas sugerem que anomalias cromossômicas podem não ser somente eventos randônicos, e sim uma reação a vários teratogênicos”.

3.2.3 Diagnóstico Pré-Natal

No que refere às técnicas de DPN empregadas, a *amniocentese* é a técnica mais utilizada, com exceção da Hungria, que utiliza a biópsia do vilo corial em 66% dos casos (BRUNONI, 1999, p. 35).

A *amniocentese* ou a *amostragem das vilosidades coriônicas* (AVC; CVS, do inglês *chorionic villi sampling*) são exames pré-natais comuns para conhecer os cromossomos durante a gestação. Segundo Kozma (2007, p. 35):

A amniocentese é tipicamente realizada em torno da 16^a semana de gestação, em consultório médico ou hospital. Antes do procedimento, o médico realiza um escaneamento por ultra-som, que mostra a localização do útero, da placenta, do líquido amniótico e do feto. Durante a amniocentese, uma agulha muito fina é inserida no útero, através do abdômen materno. Uma pequena quantidade de líquido amniótico é retirada e analisada. Uma vez que o líquido amniótico contém células do feto, os médicos podem examinar minuciosamente essas células e contar seus cromossomos, a fim de determinarem se o bebê tem síndrome de Down ou alguma outra síndrome cromossômica. Geralmente, são necessários entre 12 e 14 dias para a obtenção dos resultados.

Desde o final da década de 1960, a amniocentese já foi realizada em centenas de milhares de gestações e, apesar de ser considerado um procedimento de rotina e muito seguro, houve relatos de uma pequena porcentagem de complicações, como abortos (menos de 1 em 200), cãibras e sangramento.

A amostragem das vilosidades coriônicas (AVC) é um procedimento pré-natal mais recente, realizado no início da gravidez, entre a 9^a e a 11^a semanas de gestação. A AVC já não é um procedimento experimental, sendo considerado seguro e preciso quando é feito por um médico experiente e o tecido é analisado por um laboratório com perícia na manipulação da amostra. Após uma ultra-sonografia, é inserido um tubo delgado, através da vagina, e é retirado um pequeno fragmento das *vilosidades coriônicas*, isto é, as projeções do tecido placentário. Às vezes, dependendo da anatomia feminina ou da localização do feto, esse tecido pode ser obtido mediante a inserção de uma agulha fina através do abdômen. Dado que as células das vilosidades pertencem ao tecido fetal, podem ser cultivadas para verificação de seu conteúdo cromossômico, entre 7 e 10 dias (KOZMA, 2007, p. 35).

A AVC apresenta, em termos de efeitos colaterais, maior sujeição ao aborto ou a outras complicações (como infecção, sangramento e perda de líquido amniótico pela vagina) do que a amniocentese.

A utilização de um exame diagnóstico dependerá da preferência pessoal, da perícia disponível em sua região e de sua história clínica, de acordo com a orientação médica.

Segundo Kozma (2007, p. 36), há alguns anos, novos exames sagüíneos foram introduzidos para detectar a SD durante a gestação. A *alfa-fetoproteína* (AFP) é uma proteína produzida por todos os fetos durante a gestação e é encontrada na sangue do bebê, no sangue materno e no líquido amniótico. É considerado um *marcador*, pois quando encontra-se um nível baixo de AFP, no sangue materno, indicará possivelmente a presença da SD.

Recentemente foram descobertos outros marcadores, como a trigem combinada de múltiplos marcadores, denominada de *triagem tripla* ou *teste triplo*, que está se tornando uma prática comum.

O teste triplo, como o exame da alfa-fetoproteína, é um exame sagüíneo oferecido às mulheres grávidas entre as 15^a e 20^a semanas de gestação. *O teste triplo não é um exame diagnóstico*. É somente um exame de triagem, destinado a pesquisar possíveis problemas e calcular a possibilidade de nascer um bebê com algum defeito genético.

Os testes triplos conseguem detectar os fetos com SD em 60% dos casos.

Em casos de níveis anormais de AFP, a gestante deve ser encaminhada ao exame de ultrasonografia, ou ecografia, para que possam detectar as causas desses níveis anormais, como a estimativa incorreta do tempo de gestação, a presença de gêmeos e uma variedade de defeitos congênitos. A amniocentese geralmente é recomendada para a confirmação do diagnóstico (KOZMA, 2007, p. 36).

De acordo com Santos (2004, p. 04), as principais indicações para o diagnóstico pré-natal são:

- 1) Idade materna acima de 35 anos;
- 2) Filho anterior com síndrome de Down.
- 3) Um dos pais portador de translocação cromossômica envolvendo o cromossomo 21.
- 4) Malformações fetais diagnosticadas pelo ultra-som.

3.2.4 Diagnóstico Pós-Natal

De acordo com Barbosa e Simões (1995, p. 102), “existem estudos que descrevem os sinais mais importantes para o diagnóstico de síndrome de Down em recém-nascidos. Esses sinais, chamados *cardinais*, ocorrem em mais de 40 por cento dos afetados”.

Ainda de acordo com Barbosa e Simões (1995, p. 102/103), dois exames são capazes de dar o diagnóstico da SD após o nascimento:

- *teste de Walker*:

Usado desde 1953, o índice de Walker deve ser feito logo após o nascimento, sendo a forma mais rápida de diagnóstico pós-natal da doença. O médico observa e analisa 16 características palmares do bebê – dermatoglifos – às quais atribui um valor em função ainda da intensidade com que se apresentam. Comparando o total obtido com uma tabela própria, chega-se a um resultado que dificilmente não é, posteriormente, confirmado pelo cariótipo.

Ao contrário do cariótipo, o dermatoglyph é um exame absolutamente simples, que exige apenas alguém capacitado para tirar as impressões com critério, além de um biólogo especializado no assunto para analisá-las.

- *cariótipo*:

Pode ser feito durante a gravidez, graças às técnicas de retirada de material celular do feto [...] mencionadas anteriormente,[...] ou após o nascimento do bebê. Só é indicado quando existe uma suspeita de alguma anomalia cromossômica. Além de fornecer o diagnóstico, é usado no aconselhamento genético para calcular o risco de nascer uma nova criança com a mesma anomalia.

De acordo com Hal, citado por Schwartzman (1999, p. 30), “a presença de pelo menos seis dentre os dez sinais cardinais justifica o diagnóstico clínico de SD” (Quadro 6).

Quadro 6 – Os Dez Sinais da SD no Neonato

| SINAIS NO PERÍODO NEONATAL | FREQÜÊNCIA (%) EM CRIANÇAS AFETADAS |
|---|--|
| reflexo de Moro hipoativo | 85 |
| Hipotonía | 80 |
| face com perfil achataido | 90 |
| fissuras palpebrais com inclinação para cima | 80 |
| orelhas pequenas, arredondadas e displásicas | 60 |
| excesso de pele na nuca | 80 |
| prega palmar única | 45 |
| hiperextensão das grandes articulações | 80 |
| pélvis com anormalidades morfológicas ao Raio-X | 70 |
| hipoplasia da falange média do 5º dedo | 60 |

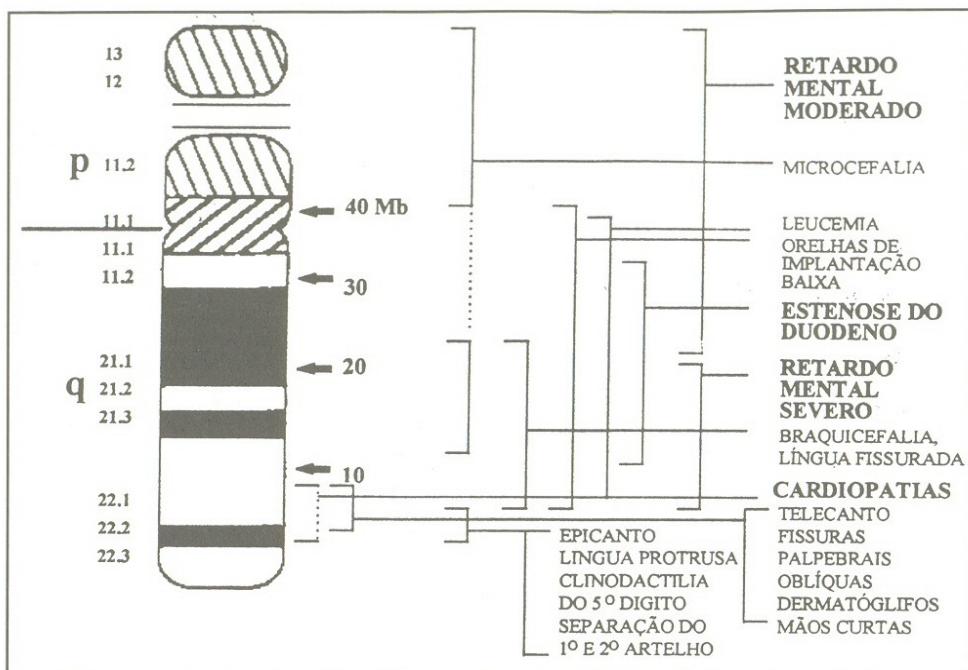
Fonte: Schwartzman, 1999, p. 31.

3.2.5 Correlação genótipo-fenótipo

Baseado em conclusões a partir das observações de pacientes com trissomias parciais do cromossomo 21, “concluiu-se que não é necessária a presença de uma cópia extra completa deste cromossomo para produzir-se o fenótipo da SD” (NIEBUHR, 1974 apud BRUNONI, 1999, p. 42).

De acordo com Korenberg, citado por Brunoni (1999, p. 42), “[...] publicações evidenciaram que a região cromossômica envolvida com o fenótipo morfológico da SD é a região 21q22, mas que outros sintomas se devem a duplicações de outras regiões”, como pode ser observado na Figura 5.

Figura 5 – Representação do Cromossomo 21 (Mapa Fenotípico da SD)



Fonte: Schwartzman, 1999, p. 43.

Segundo Kempe, Silver e O'Brien (1986, p. 836):

A banda q22 do braço longo do cromossomo 21 é a única do braço longo que em trissomia produz a síndrome de Down. Alguns genes tais como o da superóxido dismutase, receptor do interferon e várias enzimas envolvidas na via de biossíntese de novo de purinas, estão situados próximos a esta banda, mas parecem não ser a causa da síndrome de Down.

3.2.6 Fenótipo da SD

Há uma série de alterações fenotípicas que, quando consideradas em conjunto, permitem uma suspeita diagnóstica da SD.

De acordo com Stephens e Shepherd, citados por Schwartzman (1999, p. 25), as alterações fenotípicas presentes ao nascimento geralmente já podem ser observadas no feto com SD. Nesta fase foram observadas, através de autópsias, a presença de prega palmar única, clinodactilia, defeitos do septo cardíaco e baixo comprimento.

Observações realizadas em exames de ultra-som indicaram várias alterações que foram descritas associadas com a trissomia do 21 e, segundo o autor (1999, p. 26), têm sido utilizadas no diagnóstico de suposição pré-natal desta condição:

- defeitos cardíacos átrio-ventriculares;
- sinais de atresia duodenal;
- comprimento reduzido do fêmur;
- comprimento reduzido do úmero;
- combinação do comprimento reduzido do fêmur e do úmero;
- aumento da prega cutânea da nuca;
- bexiga pequena e hiperecogênica;
- cistos do plexo coróide;
- ventriculomegalia cerebral;
- hidronefrose;
- hidropsia não-imune;
- disformismos da face e dos membros.

Segundo Smith e McKeown, citados por Schwartzman (1999, p. 26)

Vários sinais clínicos foram descritos em recém-natos afetados pela SD e é o conjunto de disformias presentes que faz com que diagnóstico possa ser suspeitado logo ao nascimento. “O peso de nascimeto de crianças com SD é, em média, 400g menor do que o de crianças não-Down. Pesos abaixo de 2500g são encontrados em 20%-40% das crianças com SD, contra 6%-12% de crianças-controle.

Embora os bebês com SD geralmente apresentem peso e comprimento médio ao nascerem, não crescem com a mesma rapidez das outras crianças (KOZMA, 2007, p. 30).

De acordo com Gustavson, citado por Schwartzman (1999, p. 26), “o comprimento é normal ou até 1-3cm menor do que em crianças-controle”.

Segundo Kozma (2007, p. 30), “os adolescentes com síndrome de Down alcançam sua estatura final em torno dos 15 anos. A altura média adulta para os homens é de aproximadamente 1,57m e para as mulheres, aproximadamente 1,37m”.

Outro aspecto físico significativo, segundo Kozma (2007, p. 28) é a *hipotonía*, que afeta os movimentos, a força e o desenvolvimento do bebê portador da SD.

A maioria das características físicas ligadas à síndrome de Down não afeta a capacidade de crescimento e aprendizagem de seu filho, porém o tônus muscular baixo prejudica o desenvolvimento de habilidades como rolar, sentar, levantar e caminhar. Outra área em que o tônus muscular baixo pode afetar o desenvolvimento de seu bebê é a aceitação de alimentos sólidos, pois os músculos da boca têm tônus muscular baixo.

Segundo Lott, citado por Schwartzman (1999, p. 28), “a hipotonía costuma ir se atenuando à medida em que a criança fica mais velha e pode haver algum aumento na ativação muscular através da estimulação tátil”.

Ainda em decorrência da hipotonía muscular, há uma demora no surgimento da resposta de tração e uma queda da cabeça mais persistente, além da frouxidão e hiperextensão articular (SCHWARTZMAN, 1999, p. 28).

De acordo com Hoyer e Limbrock, citados por Schwartzman (1999, p. 28):

O treino muscular precoce da musculatura orofacial poderia diminuir a hipotonía que leva à boca entreaberta, protusão da língua e eversão do lábio inferior vistos em algumas crianças [...]. Estas crianças costumam ter uma postura mais adequada dos órgãos fonoarticulatórios com uma menor hipotonía dos mesmos”.

No que se refere as características faciais, o indivíduo pode apresentar alguns ou todos os sinais clínicos da SD:

Braquicefalia, fissuras palpebrais com inclinação superior, pregas epicânticas, base nasal achatada e hipoplasia da região mediana da face são freqüentes. O diâmetro biparietal pode estar dentro de limites considerados normais; porém, o diâmetro fronto-occipital é consideravelmente menor, resultando na mencionada braquicefalia. As fontanelas anterior e posterior são mais amplas do que na população geral, e encontramos, freqüentemente, uma expansão circunscrita da sutura sagital, pouco acima da fontanela posterior, que costuma ser denominada de terceira fontanela. A sutura metópica costuma ser mais aberta (SCHWARTZMAN, 1999, p. 26).

De acordo com Kozma (2007, p. 29), as crianças com SD apresentam o tamanho cefálico cerca de 3% inferior em relação as crianças normais, denominado tecnicamente de *microcefalia*. Os *fontículos*, que estão presentes em todos os bebês, podem ser maiores e podem levar mais tempo para se fechar durante o curso normal do desenvolvimento.

O pescoço é curto e, em recém-nascidos, podem existir dobras de pele frouxa na região posterior do pescoço, que tendem a desaparecer com o crescimento (SCHWARTZMAN, 1999, p. 27; KOZMA, 2007, p. 30).

Outras características podem estar presentes, segundo Schwartzman (1999, p. 27): disformismo do pavilhão auricular; a língua é protusa e hipotônica; clinodactilia do 5º dedo das mãos; e uma distância aumentada entre o 1º e 2º dedos dos pés.

Segundo Kozma (2007, p. 29), os olhos apresentam *fissuras palpebrais oblíquas* e podem apresentar pequenas dobras de pele, denominadas de *pregas epicânticas*, nos seus cantos internos. A parte externa da íris de cada olho pode apresentar *manchas de Brushfield*, presentes com maior frequência em crianças com olhos azuis. Problemas de visão tendem a ser mais comuns em crianças com SD do que nas outras.

Ainda segundo Kozma (2007, p. 28-30), podemos mencionar outras características: as vias nasais podem ser menores e tornar-se congestionadas mais rapidamente; a boca pode ser pequena , sendo que o céu da boca pode ser pouco profundo, e a língua, devido a hipotonía, pode projetar-se ou parecer grande em relação à boca; os dentes podem nascer com atraso e fora da ordem usual, podendo ser pequenos, de formatos incomuns e fora do lugar; o tórax pode ser afunilado (quando o esterno, osso do tórax, é achatado) ou como peito de pombo (quando o esterno é proeminente), sendo que essas diferenças morfológicas não resultam em problemas clínicos; a pele pode ser manchada, clara e sensível a irritações.

De acordo com Schwartzman (1999, p. 27/28), os bebês com SD costumam ser bastante sonolentos durante os primeiros dias de vida, sendo difícil despertá-los e alimentá-los neste período. Também podem ter dificuldades de sucção e de deglutição, e estas funções podem estar, totalmente ausentes. Com o passar do tempo tornam-se mais alertas e as dificuldades de relacionadas à sucção e a deglutição tendem a diminuir.

Em relação ao reflexos atávicos do bebê, como os reflexos de preensão, reflexo de Moro e da marcha automática, Cowie, citado por Schwartzman (1999, p. 28), aponta para um retardamento no desaparecimento desses reflexos. Já os reflexos miotáticos são de difícil obtenção.

Vários sinais aqui descritos podem levar à possibilidade de estarmos frente a um indivíduo com SD, porém essas características não são específicas e podem ser encontradas, isoladamente, em indivíduos normais (SCHWARTZMAN, 1999, p. 30). Os traços mais comuns de serem observados são a hipotonía, as fissuras palpebrais oblíquas e as orelhas pequenas, que, com exceção do primeiro traço mencionado, não prejudicam a saúde. O cromossomo 21 faz com que o indivíduo tenha características da SD, entretanto ele também possui 22 pares de cromossomos completamente normais, o que faz com que o indivíduo apresente características da sua família e singulares (KOZMA, 2007, p. 31).

3.3 ALTERAÇÕES CLÍNICAS

Não há doenças específicas à SD, mas o fato é que as crianças portadoras dessa síndrome são mais propensas a adquirirem as doenças “normais” da infância, sendo que, quando adoecem, o quadro é mais severo. Alguns fatores podem contribuir para essa propensão, como uma má circulação sanguínea e um sistema imunológico pouco eficiente (STRATFORD, 1997, p. 84).

Embora não se conheça exatamente como o cromossomo 21 extra promova esses problemas clínicos, “as novas descobertas no campo da genética molecular estão trazendo alguma luz sobre a complexa relação entre os genes e o desenvolvimento humano e as doenças” (KOZMA, 2007, p. 64).

Antigamente os problemas clínicos associados à SD reduziam o tempo de vida e causavam um número maior de mortes prematuras. Atualmente existem tratamentos médicos avançados para cada tipo de problema clínico que o portador da SD possa apresentar. Segundo Kozma (2007, p. 64):

No início da década de 1930, a expectativa de vida das pessoas portadoras de síndrome de Down era estimada em somente nove anos. Muitas morriam muito jovens, de problemas cardíacos que não podiam ser curados, naquela época. Em torno de 1990, no entanto, os cuidados médicos aperfeiçoados aumentaram a duração da média de vida para mais de 30 anos, e atualmente um número crescente sobrevive além dos 50 anos. Igualmente importante, a qualidade de vida para essas pessoas melhorou de maneira extraordinária.

É importante salientar que nem todos os portadores da SD apresentarão os problemas clínicos abordados neste trabalho. O fato é que as condições clínicas apresentadas podem ocorrer com maior probabilidade nesses indivíduos, dificultando o seu desenvolvimento.

Existem algumas condições “normais” que exigem a atenção em crianças com SD. Os aspectos mais relevantes serão assinalados brevemente, não necessariamente por ordem de importância.

3.3.1 Alterações Cárdiovasculares

Os defeitos cardíacos constituem os mais freqüentes na SD. “Cerca de 40 a 45% dos bebês com síndrome de Down nascem com defeitos cardíacos” (KOZMA, 2007, p.65).

Podem ser identificados desde problemas que respondem ao tratamento clínico, como taquicardia supraventricular fetal, até anormalidades severas que podem levar os pais a optar pela interrupção da gestação, em países em que esta conduta é permitida. Podem, por outro lado, levar ao reconhecimento precoce de anormalidades que poderão ser tratadas após o nascimento (SCHWARTZMAN, 1999, p. 91).

Dentre os vários tipos de defeitos cardíacos, o tipo mais comum em bebês portadores da SD, segundo Kozma (2007, p.66), é o chamado *defeito do canal atrioventricular ou canal AV*, que pode ser referido também como *defeito do coxim endocárdico*. Outro defeito comum em bebês portadores da SD é o *defeito do septo ventricular (DSV)*.

De acordo com Schwartzman (1999, p. 91), alguns defeitos raramente são encontrados na SD: estenose da aorta, coartação da aorta, defeito septal muscular, estenose isolada da valva pulmonar e transposição das grandes artérias. Outro defeito menos comum é o *defeito do septo atrial (DAS)*, segundo Kozma (2007, p. 66).

Algumas complicações podem ser decorrentes da presença de material genético extra.

Deveremos levar em consideração que a presença da anormalidade cromossômica, em si, poderia aumentar o risco de certas complicações, tais como hipertensão pulmonar e obstruções arteriais, que parecem desenvolver-se mais freqüentemente e de forma mais precoce em crianças portadoras da SD com defeito atrioventricular do que em crianças não-Down com a mesma anomalia (CLAPP E COLABORADORES, 1990, apud SCHWARTZMAN, 1999, p. 93)

3.3.2 Alterações Gastrointestinais

As alterações do sistema gastrointestinal são freqüentes na SD.

Segundo Kozma (2007, p. 69), “os bebês com síndrome de Down têm 10 a 12% de probabilidade de nascerem com algum tipo de malformação congênita do sistema digestório”.

Ainda segundo Kozma (2007, p. 69), as anomalias mais comuns incluem:

- *atresia duodenal* - estreitamento ou bloqueio do intestino delgado. Quando essa malformação for diagnosticada, há probabilidade de 20 a 40% de que o feto ou recém-nascido tenha SD;
- *ânus imperfurado* – ausência de uma abertura anal;
- *estenose pilórica* – obstrução da saída do estômago;
- *fistula traqueoesofágica* – abertura anormal entre a traquéia e o esôfago;
- *doença de Hirschsprung* – ausência de nervos no colo (porção do intestino grosso).

3.3.3 Problemas Respiratórios

Antigamente a infecção respiratória era uma das causas da mortalidade precoce em crianças portadoras da SD. Hoje em dia o tratamento pode ser realizado com êxito, devido aos antibióticos e cuidados médicos avançados.

De acordo com Kozma (2007, p. 70), a ocorrência de problemas respiratórios em portadores da SD podem decorrer devido a vários fatores, como: incapacidade para tossir, manejo insatisfatório das secreções orais e sistemas imunes anormais, além de hipotonia e refluxo gastroesofágico.

Os tipos de problemas respiratórios que podem ocorrer são a *bronquite* e a *pneumonia*, sendo que o problema mais comum entre os bebês e crianças com SD é a *apnéia do sono*, ou parada temporária da respiração (KOZMA, 2007, p. 70).

3.3.4 Alterações Oftalmológicas

As alterações oftalmológicas são freqüentes na SD. “Aproximadamente 70% das crianças com síndrome de Down têm algum tipo de problema ocular” (KOZMA, 2007, p. 71).

Schwartzman (1999, p. 95) aponta características como “pregas epicânticas, a inclinação ascendente das fissuras palpebrais, as manchas de Brushfield na íris e outros achados externos”.

Ainda segundo Schwartzman (1999, p. 95), podem ocorrer anomalias como blefarites, nistagmo, estrabismos e vícios de refração, além de alterações mais graves, como a catarata congênita, o ceratocone e o glaucoma.

De acordo com Kozma (2007, p. 71), podemos citar outros problemas oftalmológicos, como miopia e hipermetropia (20 a 22%), astigmatismo (22%), cataratas e obstrução dos ductos lacrimonasaais (15% de ocorrência em bebês com SD).

3.3.5 Alterações Auditivas

As alterações auditivas ocorrem com alta incidência nos portadores da SD. Segundo Kozma (2007, p. 73), “ numerosos estudos relatam que entre 40 e 60% dos bebês e crianças com síndrome de Down têm perda auditiva”.

Ainda segundo Kozma (2007, p. 149), “descobriu-se que quase 50% das crianças testadas têm no mínimo uma deficiência auditiva leve”.

De acordo com Schwartzman (1999, p. 101), “a perda auditiva pode ser condutiva , neuro-sensorial ou mista, e o prejuízo resultante pode variar de leve a severo”.

Segundo Kirk e Gallagher (1996, p. 233), o Quadro 7 mostra “as categorias comumente aceitas de nível de perda auditiva. [...] À medida que a perda auditiva aumenta, também aumenta a necessidade de ajuda profissional intensiva”.

Quadro 7 – Grau de Perda Auditiva e Significado para a Educação

| Nível de perda | Intensidade do som para a percepção | Implicações para a educação |
|-----------------------|--|---|
| Leve | 27-40 decibéis | Pode ter dificuldades em ouvir sons distantes. Pode precisar sentar-se em lugar preferencial e de terapia de fala. |
| Moderada | 41-55 decibéis | Compreende a fala de uma conversa. Pode não acompanhar discussões em classe. Pode precisar de aparelhos auditivos e terapia especial. |
| Moderadamente grave | 56-70 decibéis | Precisará de aparelho auditivo, treinamento auditivo, treinamento intensivo em fala e linguagem. |
| Grave | 71-90 decibéis | Consegue ouvir somente sons próximos. Às vezes é considerado surdo. Precisa de educação especial intensiva, aparelhos auditivos, treinamento em fala e linguagem. |
| Profunda | 91 decibéis + | Pode perceber sons altos e vibrações. Confia mais na visão do que na audição para o processar de informações. Considerado surdo. |

Fonte: Kirk e Gallagher, 1996, p. 223.

Patologias do ouvido médio , como a *otite média serosa*, podem ser a causa da perda auditiva persistente em indivíduos com SD.

“A distrofia e a tamanho reduzido do pavilhão auricular são sinais bastante conhecidos da SD”, segundo Mazzoni e colaboradores (1994, apud SCHWARTZMAN, 1999, p. 101).

De acordo com Brooks e colaboradores, citado por Schwartzman (1999, p. 101), “um aumento na produção de cera bem como a presença de rolhas de cera impactadas no ouvido externo podem ser observados”.

O desenvolvimento da fala e da linguagem depende da audição. Nota-se que as alterações auditivas promovem um atraso nessas aquisições, bem como problemas sociais e emocionais. Segundo Kirk e Gallagher (1996, p. 230), “pelo fato de a linguagem interferir em praticamente todas as dimensões do desenvolvimento, a incapacidade de ouvir e falar é uma deficiência crítica, que pode dificultar o ajustamento social e acadêmico”.

3.3.6 Sensibilidade Tátil

A capacidade do portador da SD para integrar as sensações de tato, textura e temperatura pode estar prejudicada. “A hipersensibilidade ao tato (conhecida como *defensividade tátil*) pode ocorrer nas crianças com síndrome de Down, e quando isso ocorre pode interferir na sua exploração do mundo, alimentação e administração da rotina” (McCONNAGHEY E QUINN, 2007, p. 148/149).

3.3.7 Infecções Cutâneas

“São comuns as infecções de pele por estafilococos e a escabiose. As nádegas e as coxas são mais freqüentemente atigidas” (SANTOS, 2004, p. 24).

3.3.8 Problemas de Tireóide

Médicos descobriram que os bebês com SD têm maior probabilidade de ter um problema de tireóide, glândula que produz hormônios responsáveis pela regulação do processamento e do uso de açúcar, gorduras e vitaminas pelo corpo, especialmente *hipotireoidismo*. Pesquisas apontam que entre 13 e 54% das crianças e adultos com SD têm hipotireoidismo (KOZMA, 2007, p. 74).

Ainda segundo Kozma (2007, p. 75), “os sintomas do hipotireoidismo incluem redução do nível energético, desenvolvimento físico e mental lento nas crianças com menos idade, espessamento da pele, constipação e sonolência”.

3.3.9 Problemas Ortopédicos

Devido a hipotonia global e a frouxidão aumentada dos ligamentos entre os ossos, as crianças e os adultos com SD estão propensos a vários problemas ortopédicos, como:

- *Instabilidade e subluxação atlanto-axial:*

Segundo Locke e coolaboradores (1966, apud SCHWARTZMAN, 1999, p. 116):

A instabilidade da articulação atlanto-axial é uma complicação severa, felizmente pouco freqüente, que pode afetar indivíduos com SD mais freqüentemente do que indivíduos da população geral. Pode provocar vários sinais e sintomas neurológicos, inclusive síndromes decorrentes de compressão medular crônica ou aguda. A subluxação atlanto-axial, por sua vez, pode ser assintomática, e é definida, radiologicamente, pela presença de um intervalo superior a 4mm entre a borda anterior da apófise odontóide do axis e a borda posterior do arco anterior da atlas.

A instabilidade atlanto-axial ocorre em cerca de 10% de crianças e adultos com SD. Das crianças que apresentam instabilidade atlanto-axial, 1 a 2%, as vértebras superiores deslizam, comprimindo e danificando a medula espinhal. Alguns sintomas foram descritos por Kozma (2007, p. 75), porém é importante ressaltar que poucas crianças apresentam esses sintomas: *fadiga e dificuldades durante a caminhada, inabilidade progressiva, dor no pescoço, inclinação da cabeça e contração dos músculos do pescoço.*

Segundo Kozma (2007, p. 76):

As crianças com instabilidade atlanto-axial devem evitar esportes de contato, saltos mortais, exercícios de trampolim e outras atividades que possam causar excesso de estresse no corpo. [...] O pequeno número de crianças com síndrome de Down que desenvolve sintomas de dano na medula espinhal necessita de cirurgia, para fusionar as vértebras instáveis. Essa cirurgia afeta significativamente os movimentos ou o desenvolvimento.

As crianças com SD gostam de participar de esportes como as demais crianças. Afim de orientar os pais de crianças com SD que queiram participar de atividades esportivas, a *Academia Norte-Americana de Pediatria*, de acordo com Kozma (2007, p. 76), recomenda a todas as crianças com instabilidade atlanto-axial:

1. que desejam participar de esportes que envolvam possíveis traumas à cabeça e ao pescoço a realização de raios X, para avaliação de sua região cervical;
2. a realização de raios X da medula espinhal, rotineiramente, entre os 4 e 5 anos;
3. restrição das atividades vigorosas, e deve-se considerar sua estabilização cirúrgica.

As crianças com SD que não apresentarem instabilidade atlanto-axial podem participar de todos os esportes.

Outros problemas ortopédicos são apontados por Kozma (2007, p. 76):

- apoio anormal dos dedos do pé (denominado *pé metatarso varo*) e os *pés planos*, que podem causar dor e dificuldade para caminhar. São tipicamente tratados com calçados corretivos, insertos ortopédicos e, se necessário, cirurgia;
- instabilidade da patela (*instabilidade patelar*), apresentando sintomas como dor, inchaço e incapacidade para caminhar, quando a patela salta para fora da articulação. Esse problema pode ser corrigido cirurgicamente.

3.3.10 Alterações na Cavidade Oral

Segundo Schiavo (1999, p. 98), as pessoas com SD ressentem-se das alterações presentes nas estruturas bucais responsáveis pela linguagem e sua produção (fala).

De acordo com Coelho (1998), citado por Schiavo (1999, p. 98), os aspectos alterados não se mostram “nem homogêneos para todas as pessoas com síndrome de Down nem abrangentes em relação a cada indivíduo”.

Ainda de acordo com Schiavo (1999, p. 98), os problemas mais recorrentes podem se apresentar de diferentes formas:

- desvios no desenvolvimento da motricidade orofacial;
- alterações orgânicas de palato e da implantação dentária (incluindo o atraso na erupção dentária, padrão seqüencial alterado e/ou ausência de dentes);
- disfunções na função da deglutição;
- hipotonia da musculatura orofacial e pulmonar;
- dificuldades respiratórias e hipertrofia de adenóides;
- espessamento das pregas vocais.

3.3.11 Problemas Dentários

As crianças com SD apresentam vários problemas dentários, porém esses problemas não retardam o desenvolvimento, nem causam problemas clínicos graves (KOSMA, 2007, p. 76).

Segundo Kozma (2007, p. 76/77) e Schwartzman (1999, p. 110/113), podemos citar: *a ausência de dentes; o atraso da erupção dentária, dentes malformados; anomalias funcionais; cárries; e as doenças periodontais (doenças gengivais)*, que podem ocasionar a perda dos dentes.

3.3.12 Peso

Em geral os bebês com SD apresentam peso médio ao nascerem. Depois da infância, mesmo o ganho de peso ser considerado normal, a obesidade pode vir a ser um problema.

“Pesquisadores descobriraram que cerca de 30% das crianças com síndrome de Down são obesas” (KOZMA, 2007, p. 77).

Antigamente muitas crianças com SD tinham sobrepeso, devido a inúmeras causas, como falta de atividades lúdicas, por exemplo.

Hoje em dia, com o acompanhamento de um nutricionista que possa fazer uma dieta

adequada acompanhada por atividades físicas podem ajudar os portadores da SD a manter o peso considerado adequado.

3.3.13 Alterações Hematológicas

De acordo com Santos (2004, p. 15), as alterações encontradas com mais freqüência são:

- Reação leucemóide;
- Eritroblastose fetal;
- Leucemia neonatal.

3.3.14 Leucemia

O *Grande Dicionário de Medicina* (1994, p.209) define *leucemia* como:

Processo mórbido e progressivo e grave, no qual o sangue periférico apresenta células imaturas da série branca que podem estar aumentadas em número; concomitantemente ocorre a diminuição dos glóbulos vermelhos e das plaquetas.

De acordo com Kozma (2007, p. 77), “a incidência de leucemia entre as pessoas com síndrome de Down é aproximadamente 1%, ou seja, 15 a 20 vezes mais alta do que a incidência na população geral”.

Embora a leucemia seja uma doença muito grave, cada vez mais as crianças com SD sobrevivem à essa doença, principalmente quando diagnosticada precocemente.

Ainda de acordo com Kozma (2007, p. 77), os pais precisam ficar atentos a certos sintomas, como “palidez, equimoses freqüentes, febre inexplicável, fadiga ou outros sintomas” a serem verificados através de exames de sangue apropriados.

3.3.15 Distúrbio Mieloproliferativo

De acordo com Kempe, Silver e O'Brien (1986, p. 393):

Um grave distúrbio mieloproliferativo que afeta os granulócitos, os eritrócitos, as plaquetas, ou qualquer combinação destas linhagens celulares pode estar presente a partir do nascimento em crianças com síndrome de Down. A hiperplasia granulocítica, com células imaturas no sangue, é mais comum e foi confundida no passado com a leucemia mielógena aguda ou subaguda. Desaparece espontaneamente e não deve ser tratada com terapia antileucêmica. Há uma significativa taxa de mortalidade por hemorragia e infecção nas primeiras semanas que antecedem a recuperação e a maturação medular.

3.3.16 Convulsões

Convulsões são contrações musculares bruscas e involuntárias.

“Os pesquisadores estimam que entre 6 e 8% das crianças com síndrome de Down têm convulsões” [...]. Entre os períodos de convulsão, a maioria das pessoas é sadia” (KOZMA, 2007, p. 78).

3.3.17 Distúrbios do Sono

Problemas relativos ao sono ocorrem freqüentemente com as crianças portadoras da SD, assim como nas crianças normais.

De acordo com Schwartzman (1999, p. 125), “ possivelmente os dois únicos tipos de distúrbio do sono que ocorrem de forma significativamente mais freqüente na SD são a *apnéia do sono* e a chamada *síndrome do sono inquieto*”.

Ainda de acordo com Schwartzman (1999, p.125), alguns problemas favorecem a apnêa em portadores da SD, como: a hipotonia dos músculos da faringe, a hipotonia da língua, o tamanho reduzido das estruturas da cavidade oral e da faringe combinados com as infecções repetidas das vias aéreas que levam à hipertrofia das amigdalas e adenóides.

Com relação a síndrome do sono inquieto, Noetzel, citado por Schwartzman (1999, p. 126), chamou a atenção para um “nível excepcionalmente elevado de atividade motora que ocorre durante o sono, particularmente nas primeiras horas após o adormecer”.

Até o momento não há relatos de implicações maiores e de necessidades de tratamentos.

3.3.18 Envelhecimento Precoce

Embora a longevidade na SD tenha aumentado consideravelmente nas últimas décadas, ainda está longe de alcançar a estimativa da população geral.

Segundo Schwartzman (1999, p. 126), uma das causas da mortalidade elevada é a ocorrência de desordens neurológicas nos portadores da SD.

Fraser e Mitchell, citados por Schwartzman (1999, p. 126), descreveram sobre a “senilidade prematura” em pacientes com SD.

Vários autores escreveram sobre o envelhecimento precoce e quadros demenciais na SD, como a ocorrência da demência pré-senil denominada de Doença de Alzheimer (DA).

De acordo com Schwartzman (1999, p. 66), “há indícios de que adultos com SD são mais propensos a apresentar a DA do que adultos não-Down”.

Ainda de acordo com o autor mencionado anteriormente, “as relações entre a SD e a DA, que sem dúvida alguma estão presentes, ainda não são compreendidas de forma satisfatória”.

3.4 ALTERAÇÕES NEUROPSIQUIÁTRICAS

De acordo com a *Associação de Pais e Amigos dos Expcionais (APAE)*:

Pode ocorrer que uma pessoa deficiente mental seja também portadora de distúrbios psiquiátricos e estes podem aparecer ainda na infância ou mais tarde, sendo necessário um tratamento que inclua tanto a parte de treinamento de habilidades como o atendimento dos problemas emocionais associados. Para tanto é muito importante que se faça um diagnóstico certo do problema e que o paciente receba o tipo de atendimento de que necessita por parte de profissionais bem preparados (1985, p. 46).

3.4.1 Epilepsia

Segundo Marchetti e Gallucci Neto (2007, p. 174), a epilepsia é o mais freqüente transtorno neurológico grave.

Ainda segundo os autores mencionados, define-se crises epilépticas como “eventos súbitos e transitórios que se manifestam por grande variedade de sintomas e sinais e que têm como base fisiopatológica a descarga neuronal excessiva no Sistema Nervoso Central (SNC)”.

De acordo com o *Grande Dicionário de Medicina* (1994, p.121) a epilepsia é uma “doença de caráter hereditário [...] e se caracteriza por obnubilação da consciência, variável de um caso para outro, alterações motoras com perda de tônus muscular [...] e convulsões generalizadas”.

Vários tipos de manifestações epilépticas foram observadas em portadores de SD, inclusive tônico-clônicas e mioclônicas: um tipo particular de manifestação epiléptica, a síndrome dos espasmos infantis e um tipo de manifestação epiléptica muito semelhante à síndrome de West (SCHWARTZMAN, 1999, p. 65/66).

3.4.2 Distúrbio de Conduta

No que se refere ao comportamento, não há um padrão estereotipado e previsível em todas as crianças com SD, pois o desenvolvimento da inteligência não depende apenas das alterações cromossômicas, mas também do restante da carga genética e das influências do meio (SCHWARTZMAN, 1999, p. 58).

De acordo com Pueschel e colaboradores, citados por Schwartzman (1999, p. 58):

Crianças com SD têm grandes diferenças no que se refere às suas personalidades e podem apresentar, da mesma forma que indivíduos sem alterações cromossômicas, distúrbios do comportamento, desordens de conduta ou outros quadros neuropsiquiátricos.

3.4.4 Outros Problemas Neuropsiquiátricos

Estudos detectaram outros problemas neuropsiquiátricos. De acordo com Schwartzman (1999, p. 76), os resultados encontraram indivíduos com comportamento disruptivos, tais como desordem do déficit de atenção, comportamentos oposicionais, repetitivos, quadros de ansiedade e quadros depressivos.

De acordo com Pueschel (1994, p. 96):

Nos últimos anos tenho visto um grande número de indivíduos com síndrome de Down que apresentaram desordens psiquiátricas como a depressão, distúrbios de comportamento e problemas de ajustamento. Algumas pessoas mais jovens com síndrome de Down sofreram reações de luto após a morte de um ente querido. Quando um adolescente não consegue enfrentar a vida após um evento de estresse identificável, ele pode chegar a desenvolver uma desordem de ajustamento. Embora tenham sido raros os relatos da maioria das desordens, principalmente das depressões importantes, em pessoas com síndrome de Down, as observações recentes indicam que estas ocorrem com maior freqüência do que se presumia anteriormente.

Há possibilidades de encontrarmos quadros de autismo em portadores de SD.

Segundo Howlin e colaboradores, citados por Schwartzman (1999, p. 77), “os dados de que dispomos demonstram que indivíduos com SD são mais propensos do que indivíduos da população geral a apresentar autismo [...]”.

Outros quadros foram observado por Myers e Pueschel, citados por Schwartzman (1999, p. 77): transtorno obsessivo-compulsivo, anorexia nervosa, quadros fóbicos, reações de conversão, parafiliais, desordem de Tourette e transtornos de alimentação.

Já foram realizadas associações da SD com a esquizofrenia e quadros maníacos (SCHWARTZMAN, 1999, p. 78/79).

3.5 DESENVOLVIMENTO

“O desenvolvimento humano é o processo complexo de crescimento e aquisição de habilidades”, sendo que as bases para o desenvolvimento encontram-se na constituição genética e no meio ambiente em que a criança vive (McCONNAUGHEY e QUINN, 2007, p. 135).

De acordo com os autores mencionados, “o desenvolvimento é um processo vitalício, resultante da interação complexa de fatores biológicos, culturais e ambientais”. Inflenciados por tantas variáveis, cada indivíduo se desenvolverá de maneira única.

Assumpção Jr. e Kuczynski (2007, p. 431) falam-nos sobre o desenvolvimento do indivíduo, baseando-se na teoria do desenvolvimento de Jean Piaget:

Esse desenvolvimento faz-se, então, por meio de mecanismos de assimilação e equilibração, que possibilitam que novos esquemas sejam incorporados gradativamente a esse indivíduo que, assim, constrói-se pouco a pouco, tornando-se, no dizer de Piaget (*apud* Piaget; Inhelder, 1994), seu próprio epistemologista.

3.5.1 Epistemologia Genética de Jean Piaget

Jean Piaget (1896-1980) psicólogo suíço cujas teorias modelaram o pensamento de várias gerações de psicólogos desenvolvimentais, graduou-se em Ciências Naturais, pelas quais demonstrava um grande interesse.

Durante os seus estudos filosóficos, Piaget interessou-se pela *epistemologia* – o estudo de como o conhecimento é obtido, ou seja, de como se estrutura o conhecimento no decorrer de desenvolvimento mental (s/n).

De acordo com Jean Piaget, citado por Evans (1980, p. 22):

A Epistemologia trata da formação e significado do conhecimento e dos meios pelos quais a mente humana se desenvolve desde um baixo nível de conhecimento até o que é considerado mais alto.

A hipótese fundamental da Epistemologia Genética é a existência de um paralelo entre o progresso feito na organização lógica e racional do conhecimento e os correspondentes processos psicológicos formadores.

A Epistemologia Genética de Jean Piaget defende, durante o processo de desenvolvimento, o indivíduo passa por diversas etapas ao longo de sua vida:

Para Piaget, a aprendizagem é um processo que começa no nascimento e acaba na morte. A aprendizagem dá-se através do equilíbrio entre a assimilação e a acomodação, resultando em adaptação. Segundo este esquema, o ser humano assimila os dados que obtém do exterior, mas uma vez que já tem uma estrutura mental que não está "vazia", precisa adaptar esses dados à estrutura mental já existente. Uma vez que os dados são adaptados a si, dá-se a acomodação. Para Piaget, o homem é o ser mais adaptável do mundo. Este esquema revela que nenhum conhecimento nos chega do exterior sem que sofra alguma alteração pela nossa parte. Ou seja, tudo o que aprendemos é influenciado por aquilo que já tínhamos aprendido.¹

3.5.2 Desenvolvimento Cognitivo Segundo Jean Piaget

As observações detalhadas realizadas por Piaget levaram-no a vários pressupostos acerca do pensamento da criança. O principal deles é o de que “é da natureza do organismo humano *adaptar-se ao seu ambiente*” (BEE, 1997, p. 66/67).

Ainda segundo Bee (1997, p. 67), “Piaget não acredita que o ambiente *modele* a criança, e sim que a criança (tal como o adulto) busca,ativamente, compreender seu ambiente. No processo, ela explora, manipula e examina os objetos e as pessoas em seu mundo”.

A autora mencionada anteriormente explica um conceito fundamental para a compreensão da teoria do desenvolvimento cognitivo de Jean Piaget:

O conceito de esquema. Conforme sua visão, o conhecimento em si constitui um repertório de *ações*, físicas e mentais, tais como olhar para algo ou segurar alguma coisa de determinada maneira, ou categorizar essa coisa, mentalmente, como *uma bola*, ou denominá-la com a palavra *bola*, ou compará-la com outra coisa. Piaget utilizou a palavra esquema para referir-se a tais ações.

¹ http://pt.wikipedia.org/wiki/Jean_Piaget, consultado em 07/10/2007.

Piaget propôs três processos básicos que respondem pela mudança dos esquemas mentais simples para os mais internalizados: **assimilação, acomodação e equilibração**.

Assimilação. A assimilação é o processo de *absorver* algum evento ou experiência em algum esquema.

Acomodação. O processo complementar é a acomodação que envolve a *mudança do esquema* como uma consequência da nova informação que você obteve pela assimilação. [...] na teoria de Piaget, o processo de acomodação é essencial à mudança desenvolvimental. Por meio da acomodação, reorganizamos nossos pensamentos, aperfeiçoamos nossas habilidades, mudamos nossas estratégias.

Equilibração. O terceiro aspecto da adaptação é a equilibração. Piaget pressupõe que, no processo de adaptação, a criança está sempre empenhando-se por coerência, por ficar “em equilíbrio”, por ter uma compreensão do mundo que faça sentido geral para ela. [...] Piaget acreditava que ao longo dos anos seguintes a criança elaboraria uma série de mudanças significativas na estrutura interna (BEE, 1997, p. 67/68).

Para Evans (1980, p. 75), “o equilíbrio refere-se ao modelo auto-regulador de Piaget no qual novos acontecimentos no meio ambiente são assimilados a estruturas cognitivas existentes, e estruturas existentes são transformadas para servirem a novas situações ambientais”.

De acordo com Bee (1997, p. 68), Piaget observou que havia pontos de equilibração importantes, cada um antecedendo um estágio de desenvolvimento. Esses pontos de equilibração deram origem a quatro estágios, como podemos observar no Quadro 8.

Quadro 8 – Estágios Piagetianos do Desenvolvimento Cognitivo

| Idade | Estágio | Descrição |
|-------|---------------------|---|
| 0-2 | Sensório-motor | O bebê entende o mundo em termos de seus sentidos e suas ações motoras. Um móbil seria aquilo que ele sente ao agarrar, a forma como ele parece, o gosto que ele produz na boca do bebê. |
| 2-6 | Pré-operacional | Por volta dos 18-24 meses, a criança consegue usar símbolos para representar os objetos a si mesma, internamente, e começa a ser capaz de captar as perspectivas dos outros, a classificar objetos e a utilizar a lógica simples. |
| 7-12 | Operações concretas | A lógica da criança dá um grande salto na direção do desenvolvimento de operações mentais internas novas e poderosas, tais como adição, subtração e inclusão de classes. A criança ainda está apegada à experiência específica, embora seja capaz de realizar manipulações mentais e físicas. |
| 12 + | Operações formais | A criança torna-se capaz de manipular idéias e eventos ou objetos. Ela é capaz de imaginar e pensar sobre as coisas que jamais viu ou que ainda não aconteceram; consegue organizar idéias ou objetos de maneira sistemática e pensar dedutivamente. |

Fonte: Bee, 1997, p. 69.

Segundo a autora mencionada acima (1997, p.140), “a mudança do repertório de esquemas disponíveis ao recém-nascido para a capacidade de utilizar símbolos, por volta dos 18 meses, é gradativa.

Dessa forma, Piaget descreveu seis subestágios, resumidos no Quadro 9.

Quadro 9 – Subestágios do Período Sensório-Motor Confome Piaget

| Subestágio | Idade | Nome dado por Piaget | Características |
|------------|-------------|-------------------------------------|---|
| 1 | 0-1 mês | Reflexos | Prática de esquemas ou reflexos inatos, como o sugar e o olhar. Esquemas primitivos começam a mudar através de etapas bastante pequenas de acomodação. Ausência de imitação; ausência de capacidade para integrar informações a partir dos diversos sentidos. |
| 2 | 1-4 meses | Reações circulares primárias | Maior acomodação de esquemas básicos, à medida que o bebê os pratica incansavelmente — a preensão, o olhar, o sugar. Início da coordenação de esquemas de diferentes órgãos dos sentidos, de modo que o bebê agora olha na direção de um som e suga qualquer coisa que ele alcance e traga à sua boca. Mas ele ainda não relaciona as ações de seu corpo a algum resultado fora dele. |
| 3 | 4-8 meses | Reações circulares secundárias | Bebê torna-se muito mais consciente dos eventos externos a seu corpo e os faz acontecer novamente, numa espécie de aprendizagem por ensaio e erro. Não há clareza acerca da existência ou não de compreensão, ainda, das relações causais. Pode ocorrer imitação, mas somente dos esquemas que já fazem parte do repertório do bebê. Começa a compreender o “conceito de objeto”, também detectado neste período. |
| 4 | 8-12 meses | Coordenação de esquemas secundários | Comportamento claramente intencional meios-fins. O bebê não apenas busca o que quer, mas pode combinar dois esquemas para tal, a saber, utilizar um travesseiro para alcançar um objeto. Ocorre a imitação de novos comportamentos, bem como a transferência de informação de um sentido a outro (transferência através de modos). |
| 5 | 12-18 meses | Reações circulares terciárias | Começa a “experimentação”, em que o bebê tenta novas maneiras de brincar com os objetos ou manipulá-los. Exploração bastante ativa e intencional, por tentativa e erro. |
| 6 | 18-24 meses | Início do pensamento representativo | Desenvolvimento do uso dos símbolos para representar objetos ou eventos. A criança comprehende que o símbolo está separado do objeto. Ocorre, aqui, pela primeira vez, a imitação adiada, pelo fato de ela exigir a capacidade de representar internamente o evento a ser imitado. |

Fonte: Bee, 1997, p. 141.

Piaget enfatizou que “a concepção de permanência é um estágio importante para o desenvolvimento cognitivo. Em consequência disso, suas idéias foram incorporadas a vários programas de intervenção precoce” (ZAUSMER, 1994, p. 19).

É importante ressaltar que, de acordo com a visão piagetiana, cada estágio surge a partir do estágio antecedente e que nem todas as crianças atingem o mesmo ponto final (estágio das operações formais) ou movimentam-se na mesma velocidade, como no caso dos portadores da SD.

3.5.3 Desenvolvimento Global na SD

Baseando-se em idades e graus de desenvolvimento “normais” (em termos de critérios estatísticos), avalia-se a defasagem entre o nível atual da criança com SD e o que seria esperado para a sua faixa etária. Esse processo permitirá que seja realizado um plano de atendimento adequado, visando alcançar os objetivos propostos, progressivamente.

No Quadro 10.1 e Quadro 10.2 podemos observar os marcos importantes para o desenvolvimento em cada uma das seis áreas do crescimento, segundo McConnaghey e Quinn (2007, p. 136): *área motora ampla; área motora fina; linguagem; cognição; social; e auto-ajuda (esforço pessoal)*.

Quadro 10.1 – Marcos Importantes do Desenvolvimento

| Área | Fase I: 0-8 meses | Fase II: 8-14 meses |
|---------------------|--|---|
| Motora ampla | <ul style="list-style-type: none"> • controla a cabeça • muda de posição • senta-se • engatinha | <ul style="list-style-type: none"> • alonga-se para levantar • anda com apoio • abaixa-se, estando em pé • caminha sozinho • sobe escadas |
| Motora fina | <ul style="list-style-type: none"> • observa as mãos • acompanha com os olhos 180° • junta as mãos • procura alcançar • explora objetos com as mãos • transfere objetos de uma mão para a outra | <ul style="list-style-type: none"> • agarramento em pinça • faz rabiscos • empurra brinquedos • cutuca objetos • uma mão ajuda a outra |
| Linguagem | <ul style="list-style-type: none"> • escuta os sons • vira-se na direção do som • balbucia • dá risadas • responde ao próprio nome • faz sons de vogais | <ul style="list-style-type: none"> • conhece nomes de objetos comuns • gosta de escutar música • diz as primeiras palavras |
| Cognitiva | <ul style="list-style-type: none"> • olha de um objeto para outro • cuida do objeto caído • esforça-se para pegar o objeto • descobre o brinquedo que viu escondido | <ul style="list-style-type: none"> • imita o uso dos brinquedos • encontra o brinquedo escondido (surgimento da memória) • começa a demonstrar causa e efeito |
| Auto-ajuda | <ul style="list-style-type: none"> • procura alcançar a mamadeira • alimenta-se com os dedos • segura a mamadeira • bebe no copo com ajuda | <ul style="list-style-type: none"> • bebe no copo, derramando-se • tenta alimentar-se com a colher • tira as meias |
| Social | <ul style="list-style-type: none"> • sorriso social • procura alcançar as pessoas • sorri para sua imagem no espelho • episódios de risos repetidos | <ul style="list-style-type: none"> • entende o “não” • chora quando os pais saem • consegue brincar sozinho durante períodos curtos • entende os pais como recursos |

Fonte: McConaughey e Quinn, 2007, p. 140.

Quadro 10.2 – Marcos Importantes do Desenvolvimento (continuação)

| Área | Fase III: 14-24 meses | Fase IV: 24-36 meses |
|---------------------|--|---|
| Motora ampla | <ul style="list-style-type: none"> • abaixa-se curvando o corpo e volta à posição inicial • sobe em cadeiras • mantém-se em um só pé • sobe e desce escadas segurando-se • chuta/atira a bola • dirige brinquedos móveis | <ul style="list-style-type: none"> • corre, sobe • pula no mesmo lugar • empurra carrinhos • dirige o triciclo |
| Motora fina | <ul style="list-style-type: none"> • constrói torre de cubos • monta quebra-cabeças simples • vira páginas de livros • gira maçanetas | <ul style="list-style-type: none"> • enfia contas • maneja trincos e ganchos • vira páginas de livros, separadamente • corta com tesoura |
| Linguagem | <ul style="list-style-type: none"> • usa jargão • aumenta o vocabulário • usa algumas frases • denomina figuras • segue instruções simples | <ul style="list-style-type: none"> • denomina partes do corpo • usa alguns adjetivos (para cor, tamanho) • faz perguntas • entende algumas preposições |
| Cognitiva | <ul style="list-style-type: none"> • usa os objetos como ferramentas • reúne objetos relacionados • usa tentativa e erro • dispõe objetos pelo tamanho | <ul style="list-style-type: none"> • capacidade de usar abstrações • desenha rostos reconhecíveis • entende “1”, “2” • denomina as cores comuns • faz associações |
| Auto-ajuda | <ul style="list-style-type: none"> • bebe no copo sem auxílio • penteia os cabelos • usa a colher sem auxílio • abre o zíper • tira algumas roupas • treinamento higiênico parcial | <ul style="list-style-type: none"> • consegue guardar os brinquedos • prevê as atividades diárias • serve os líquidos • desamarra e tira os sapatos • veste algumas roupas • treinado higienicamente |
| Social | <ul style="list-style-type: none"> • participa de jogos dramáticos, brinca de faz-de-conta • deseja estar perto de outras crianças • brincadeiras em paralelo • negativismo | <ul style="list-style-type: none"> • aumenta a representação imaginária • demonstra sentido de posse • consegue esperar sua vez • consegue pedir ajuda • resolve os problemas com menos ação e mais raciocínio |

Fonte: McConaughey e Quinn, 2007, p. 141.

Ainda segundo McConnaghey e Quinn (2007, p. 139), o quadro “não especifica uma idade para cada habilidade, mas situa a habilidade na fase do desenvolvimento em que geralmente ocorre”.

Existem poucos estudos sobre o desenvolvimento cognitivo do indivíduo com SD.

Segundo Schiavo (1999, p. 52), “[...] a evolução dos aspectos psicomotor, físico e emocional, lingüístico e cognitivo das crianças com síndrome de Down vai depender, em grande medida, da eventual presença de cardiopatias congênitas”

De acordo com Mustacchi e Razone, citados por Schiavo (1999, p. 52), “em relação ao seu desenvolvimento posterior, a defasagem torna-se mais evidente a partir do sexto mês de vida”.

Segundo McConnaghey e Quinn (2007, p. 151), estudos mostram que os bebês com SD podem desenvolver-se muito bem. O Quadro 11 apresenta os resultados de um estudo sobre os períodos em que os bebês com SD geralmente desenvolvem algumas habilidades, comparados com os bebês com desenvolvimento “normal”.

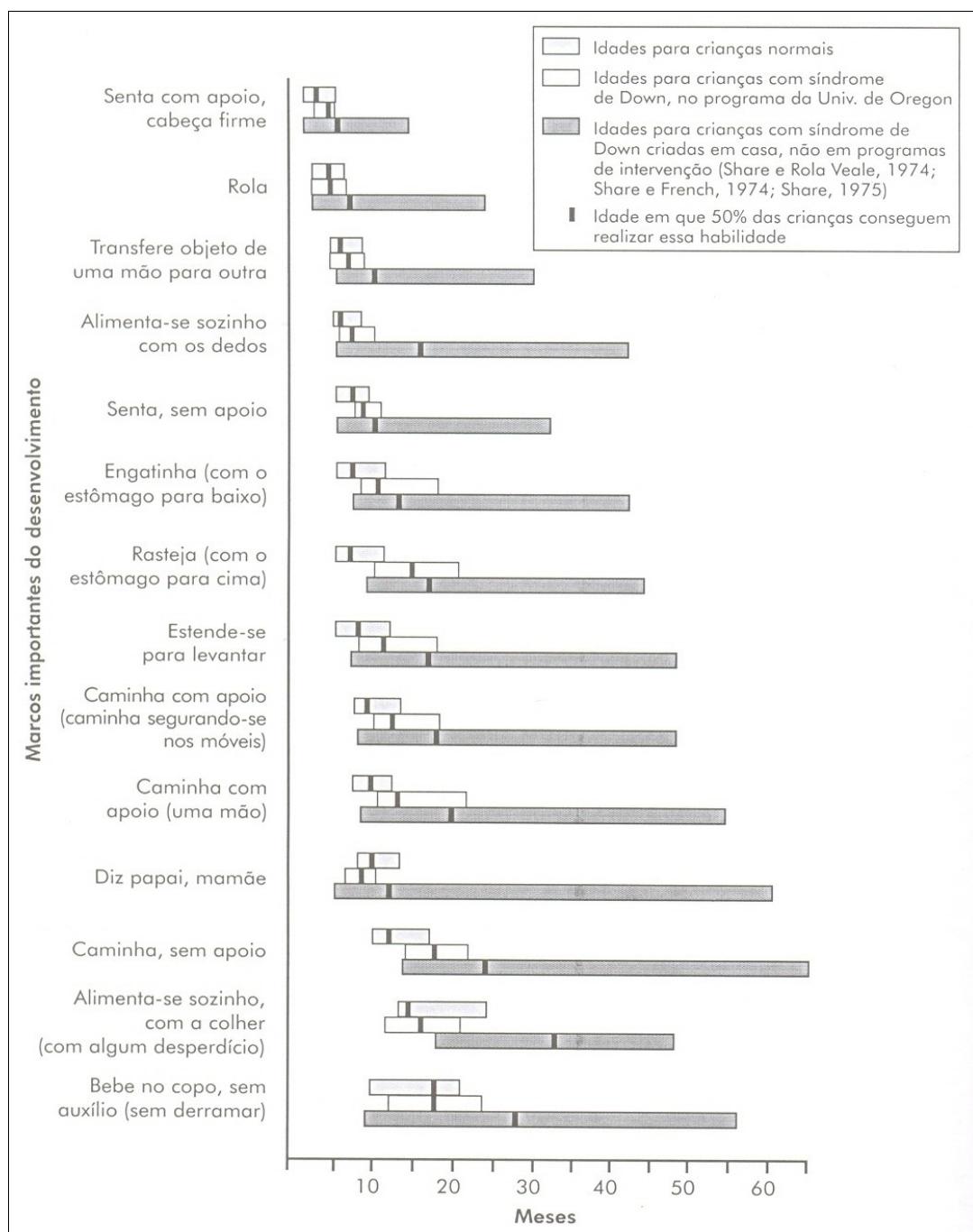
Quadro 11 – Desenvolvimento de Crianças com SD comparado ao Desenvolvimento “Normal”

| | Crianças com síndrome de Down | | Crianças “normais” | |
|----------------|-------------------------------|----------------------|--------------------|----------------------|
| | Média (meses) | Amplitude (meses) | Média (meses) | Amplitude (meses) |
| Sorrir | 2 | 1e½ a 4 | 1 | ½ a 3 |
| Rolar | 8 | 4 a 22 | 5 | 2 a 10 |
| Sentar sozinha | 10 | 6 a 28 | 7 | 5 a 9 |
| Engatinhar | 12 | 7 a 21 | 8 | 6 a 11 |
| Rastejar | 15 | 9 a 27 | 10 | 7 a 13 |
| Levantar | 20 | 11 a 42 | 11 | 8 a 16 |
| Caminhar | 24 | 12 a 65 | 13 | 8 a 18 |
| Falar palavras | 16 | 9 a 31 | 10 | 6 a 14 |
| Falar frases | 28 | 18 a 96 | 21 | 14 a 32 |

Fonte: McConaughey e Quinn, 2007, p. 151.

Marci Hanson (Universidade de Oregon), citado por McConnaghey e Quinn (2007, p. 151), comparou o desenvolvimento de bebês com SD que participavam de programas de intervenção precoce, com os daqueles que não participavam. Os resultados podem ser observados na Figura 6.

Figura 6 – Marcos Importantes do Desenvolvimento



Fonte: Stray-Gundersen, 2007, p.152.

Os resultados ilustrados na Figura 6 mostram que, algumas crianças com SD que estavam envolvidas em programas de intervenção até demonstraram um desenvolvimento mais acelerado do que a criança “normal” média.

Nota-se uma grande diferença entre as crianças com SD que participavam de um programa de intervenção precoce e as que não participavam (McCONNAGHEY e QUINN, 2007, p.152/153).

Costa (1995, p. 163/164) nos atenta para os processos cognitivos nos portadores da SD, descrevendo as seguintes áreas:

- **Memória:** Nota-se que a criança com SD tem boa memória e dificilmente esquece quando é realizado um bom trabalho de aprendizagem. Desenvolve com mais facilidade a memória visual do que a auditiva, pois geralmente são dados mais estímulos visuais do que auditivos. Tem capacidade de reconhecer e de evocar estímulos.
- **Pensamento:** Na criança com SD a função mental de abstração se encontra diminuída em diferentes níveis. Mesmo assim, a grande maioria consegue manejar a abstração de conceitos perceptivos (forma, cor, tamanho, posição) para aplicá-los numa representação simbólica, chegando à aprendizagem de símbolos gráficos como números e letras. Ainda com relação a abstração, inicialmente eles apresentam dificuldades de obter as partes de um todo, por falhas na memória visual. Isto dependerá do grau de maturação e da estimulação qua cada criança tenha recebido anteriormente.
Embora a leitura e a escrita requeiram o manejo da abstração de conceitos perceptuais para aplicá-los aos símbolos gráficos que constituem as letras, a fragilidade desta atividade mental não tem limitado a criança com SD na aquisição do processo de leitura e escrita, nem de numerais e letras.
- **Aprendizagem:** Os portadores de SD têm capacidade para aprender, dependendo da estimulação recebida e da maturação de cada um. O desenvolvimento afetivo-emocional da criança adquire um papel importante na área da aprendizagem.
Os estímulos exigem uma resposta que pode ser motora, verbal, gráfica, entre outras. A resposta poderá ser pobre devido às limitações que eles apresentam nas áreas psicomotora, da linguagem e da cognição.

No que se refere ao desenvolvimento da inteligência, a deficiência mental tem sido uma das características mais constantes na SD, “aceitando-se que seja inevitável um atraso em todas as áreas do desenvolvimento que levarão a um estado de permanente deficiência mental” (SCHWARTZMAN, 1999, p. 58). Por outro lado, no que se refere ao desenvolvimento social e emocional, “esta área é aquela em que a criança com a síndrome de Down demonstra, habitualmente, o menor comprometimento” (SCHWARTZMAN, 2003, apud CASTAGNINO, 2004, p. 17).

Sabe-se que, apesar desse “estado de permanente deficiência mental” que ocorre devido à presença de alterações neurológicas no sistema nervoso dos portadores da SD, com a estimulação precoce pode-se amenizar o grau de comprometimento do desenvolvimento global desses indivíduos. O objetivo é potencializar as capacidades e minimizar as deficiências, de modo que os portadores da SD utilizem seu potencial máximo.

3.6 RETARDO OU DEFICIÊNCIA MENTAL NA SD

Antigamente confundia-se o deficiente mental com o doente mental.

Atualmente sabe-se que a doença mental se caracteriza, principalmente, por alterações no funcionamento emocional, com repercussões em aspectos do comportamento social do indivíduo, podendo ou não haver rebaixamento de sua inteligência (APAE, 1985, p.46).

“Deficiência Mental (DM) refere-se à limitação da funcionalidade. Caracteriza-se pelo funcionamento intelectual abaixo da média” (GUSMAN E TORRE, 1999, p.178).

Os portadores da SD apresentam deficiência mental, isto é, “aprendem mais lentamente e têm dificuldades com o raciocínio complexo e o juízo crítico”. No entanto o grau da deficiência varia显著mente. Dando-se maior importância para um ambiente familiar e de apoio, tanto para as habilidades intelectuais quanto sociais serão maximizadas (KOZMA, 2007, p. 31).

Segundo Casarin (1995, p. 124), “o comprometimento neurológico do bebê muitas vezes só será notado, de forma evidente, a partir dos seis meses”.

A inteligência, durante muitos anos, tem sido avaliada através de testes padronizados. Os escores são calculados segundo uma medida chamada *quociente de inteligência* (QI), que avalia a capacidade do indivíduo para raciocinar, conceituar e pensar.

Na população geral há uma ampla variação de QI. Segundo Kozma (2007, p.31):

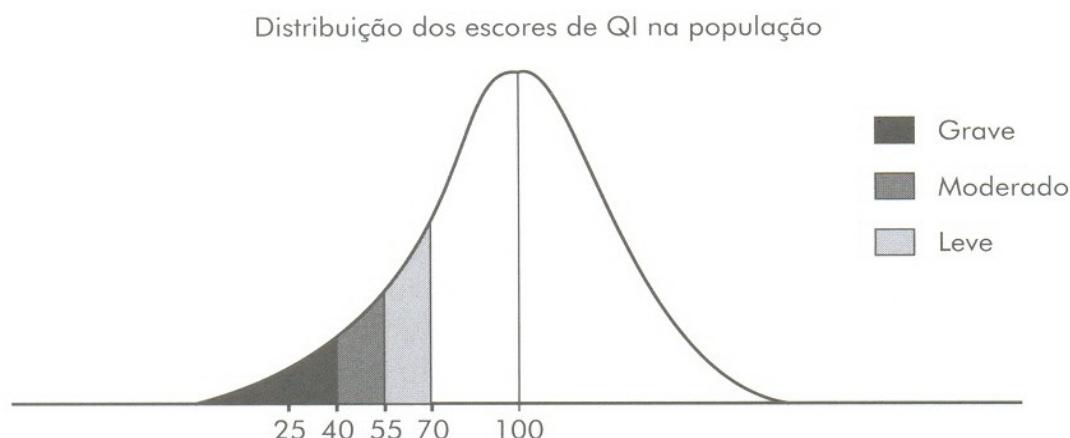
Vários estudos descobriram que 95% da população têm o que se denomina inteligência “normal”, com QI variando de 70 a 130; aproximadamente 2,5% da população têm o que se chama de inteligência superior, com QIs acima de 130; e em torno de 2,5% têm inteligência abaixo dos limites normais, com QIs inferiores a 70. Os indivíduos que têm escores abaixo da variação normal são considerados portadores de deficiência mental.

Apesar do QI e do quociente de desenvolvimento (QD) serem dados relevantes nos levantamentos estatísticos, “não se encontra uma estreita relação entre estes dois conceitos e a real possibilidade de cada um ao avaliarmos uma criança portadora de síndrome de Down” (COSTA, 1995, p. 161).

De acordo com Pueschel (1994, p. 111), “algumas crianças têm função intelectual limítrofe ou na faixa média-baixa, e somente algumas apresentam deficiência mental severa. Assim, há uma larga extensão na função cognitiva em crianças com síndrome de Down”.

Atualmente, a maioria das crianças, segundo Kozma (2007, p.31), se classificam dentro da amplitude de deficiência mental moderado a leve, sendo que algumas crianças apresentam deficiência mental mais grave, enquanto outras possuem inteligência na amplitude quase normal.

Figura 7 – Amplitude de Variação da Inteligência Humana



Fonte: Kozma, 2007, p. 32.

Pueschel (1995, p. 63) descreve as causas do retardamento mental na síndrome de Down:

A razão pela qual as crianças com síndrome de Down apresentam retardamento mental está relacionada a anormalidades cerebrais. Normalmente, o cérebro dessas crianças é menor, tem menos células nervosas e algumas funções quimioneurológicas são diferentes. Isso ocorre devido à presença do cromossomo extra em todas as células, inclusive nas cerebrais.

Os especialistas ainda não conseguiram compreender como o cromossomo extra, presente na SD, influencia na capacidade mental. As pesquisas, segundo Kozma (2007, p. 32), indicam que o material em excesso no cromossomo 21 impede ou interfere no desenvolvimento encefálico normal. Essa diferença cromossômica afeta o encéfalo e o Sistema Nervoso Central (SNC), causando atrasos no desenvolvimento e deficiência mental.

Segundo Gusman e Torre (1999, p. 178), “a população com DM pode apresentar movimentação pobre, isto é, poucos movimentos e pouca mobilidade contra a gravidade, por causa da limitação da capacidade do processamento das informações”.

De acordo com Anwar, Chimitz e Felder (apud GUSMAN E TORRE, 1999, p. 178), “a disfunção motora está relacionada com a gravidade do comprometimento cognitivo de uma maneira geral”.

Para Anwar (apud GUSMAN E TORRE, 1999, p. 178), “o déficit cognitivo impede ou prejudica o aprendizado motor, levando a um atraso ou uma alteração dos movimentos, mesmo sem ter uma Paralisia Cerebral ou outro diagnóstico relacionado a movimentos”.

Mustacchi (1995, p. 129) nos fala da necessidade de um bom atendimento nos primeiros instantes após o nascimento de um bebê portados da SD: “a grande causa do retardamento profundo da criança com síndrome de Down não é só genética, mas também resultado de um atendimento inadequado nos primeiros minutos de vida”.

Hoje em dia as crianças com SD estão elevando suas capacidades mentais devido a vários fatores:

Com o auxílio de intervenções precoces na infância, cuidados médicos modernos, melhor educação e maior aceitação social, as crianças com síndrome de Down estão se desenvolvendo em níveis cada vez mais altos. Não só os escores de QI estão em ascensão, mas também são aprendidas novas habilidades que proporcionam à criança, e aos familiares, uma vida mais completa (KOZMA, 2007, p. 33).

3.7 CONDUTAS TERAPÊUTICAS

3.7.1 Exames e Terapêutica

Normalmente a SD está associada, segundo Schiavo (1999, p. 52), “a um grande número de enfermidades, congênitas ou não e de variados graus de gravidade.”

Podemos observar essas manifestações no quadro a seguir:

Quadro 12 – Exames e Terapêutica

| Problemas de Saúde Mais Comuns | Exames, Prevenção ou Terapêutica |
|--|---|
| Problemas do sistema nervoso central: Mal de Alzheimer; Calcificação de gânglio basal (síndromes convulsivas, com degeneração) Epilepsia (entre 5 e 10%) | Terapêutica antioxidante, com base nas vitaminas E e C, beta caroteno, zinco e cobre Ultrassonografia cerebral, com tratamento anticonvulsante após manifestação Eletroencefalograma para detectar disfunções cerebrais, com tratamento anticonvulsante após manifestação |
| Cardiopatias Congênitas, em quase metade das pessoas com síndrome de Down, das quais a principal é o defeito do septo atrioventricular | Rigorosa avaliação cardiológica, incluindo eletrocardiograma, Raio-X do tórax e ecocardiograma, seguida de procedimento cirúrgico |
| Hipotireoidismo | Teste do Pezinho, seguido de tratamento com ingestão por via oral de hormônios sintéticos Exames de sangue anuais, para verificar o funcionamento da tireóide |
| Hipogonadismo (masculino), que se reflete na virtual esterilidade masculina e redução dos níveis de progesterona | Ultrassonografia do aparelho reprodutor e espermograma, para confirmação da baixa fertilidade |
| Problemas gastro-intestinais: Estreitamento duodenal, com obstrução parcial Distúrbios do aparelho digestivo, incluindo constipação intestinal Cálculos na vesícula (10% dos casos) | Ultrassonografia, seguida de cirurgia Avaliação Clínica e prevenção por meio de alimentação rica em fibras Medicação específica ou cirurgias |
| Predisposição a infecções respiratórias (casos de sinusite são os mais comuns) Alergias diversas (atropina, presente em analgésicos e anti-espasmódicos) | Terapêutica adequada, após manifestação Exames de detecção de alergias e redução das oportunidades de contato com as substâncias |
| Problemas Dermatológicos Pele seca e áspera, sujeita a dermatites Vitiligo (menos frequente) | Prevenção e tratamento dermatológico Tratamento específico após, manifestação |
| Baixa imunidade a agentes infecciosos | Obediência irrestrita ao calendário de vacinas, ao qual se acrescentam as vacinas anti-pneumocócica (após o primeiro ano de vida) e a anti-haemophilus influenzae (no primeiro ano de vida, dependendo da saúde da criança) |
| Problemas odontológicos Predisposição a cáries e gengivites Alterações na morfologia da arcada dentária | Prevenção através de alimentação rica em cálcio e da fluorização Higiene bucal adequada Tratamento adequado após manifestação Uso de aparelho ortodôntico |
| Problemas Visuais Catarata Congênita Miopia (70%) e astigmatismo (50%) | Cirurgia logo após o nascimento Uso de lentes corretivas e/ou cirurgia |
| Problemas Ortopédicos Instabilidade Atlanto-Axial (20% dos casos) Instabilidade Coxo-Femural (45% dos casos) | Raio-X da coluna cervical, para diagnóstico Avaliação clínica e tratamento fisioterápico |

Fonte: Schiavo, 1999, p. 53.

Embora as crianças com SD já nasçam com um potencial hereditário para apresentarem deficiência mental e alterações clínicas, o que decidirá o seu potencial futuro é a maneira como puderam ser atendidas nos primeiros minutos de vida. Um diagnóstico tardio pode prejudicar a saúde do bebê.

Dessa forma, Mustacchi (1995, p. 130/131) apresenta um teste que pode ser decisivo para avaliar o bebê nos primeiros instantes de vida: o *índice de Apgar*, descoberto em 1960 pela Dra. Virgínia Apgar (ver ANEXO A). Os itens a serem analisados serão apresentados a seguir:

São cinco itens, cujas notas variam de zero a dois. O primeiro teste é feito no minuto inicial de vida e serve como diagnóstico fundamental para muitas doenças. O segundo, no quinto minuto, é decisivo para o prognóstico do desenvolvimento neurológico do bebê. O terceiro teste pode ser feito no décimo minuto de vida, colaborando como um fator prognóstico.

Todo bebê que apresentar um resultado baixo no teste de Apgar deve receber um atendimento adequado até o quinto minuto de vida, ou terá seu desenvolvimento mental prejudicado. “Quanto mais rápido for esse atendimento, que inclui oxigênio, medicações e estimulações, entre outros, melhor será a evolução neurológica daqueles que têm trissomia do 21 ou outras doenças que envolvem retardo mental” (MUSTACCHI, 1995, P. 131).

A busca por um atendimento especializado está diretamente relacionada à condição sócio-econômica dos pais, incluindo o nível de instrução das mães e renda familiar, sendo que os pais que apresentam melhores níveis de renda conseguem oferecer serviços terapêuticos e de intervenção precoce de alta qualidade para os seus filhos. Os que dependem de serviços governamentais nem sempre conseguem obter a mesma qualidade no tratamento (SCHIAVO, 1999, p. 52).

Todas as crianças devem realizar visitas periódicas ao médico para um monitoramento de seu desenvolvimento e estado geral de saúde, oferecendo-se procedimentos preventivos, como um esquema apropriado de imunizações. De acordo com Schwartzman (1999, p. 18), “[...]

não somente é necessário continuar a atender, e de modo cada vez melhor, nossos pacientes com SD como tentar estender os benefícios deste atendimento à grande maioria desta população que, em nosso país, não tem acesso aos mais básicos cuidados de saúde”.

Alguns protocolos de acompanhamento de indivíduos com SD têm sido utilizados com a finalidade de detectar ou de se evitar condições que podem comprometer a qualidades de vida dos pacientes. Ainda de acordo com Schwartzman (1999, p. 18):

Estes protocolos de acompanhamento devem servir como um guia para a organização do atendimento médico e deverão ser utilizados de forma bastante elástica, levando-se em conta as particularidades de cada paciente, família e comunidade em que vivem.

Os protocolos foram descritos de acordo com as faixas etárias, levando-se em consideração suas particularidades, de acordo com Schwartzman (1999, p. 18/19):

- Período neonatal e primeiros meses de vida:

1. confirmar o diagnóstico através do cariótipo;
2. discutir o diagnóstico de forma mais abrangente com os pais, encaminhando-os para o aconselhamento genético e grupos de suporte;
3. no berçário, excluir a presença de malformações gastrointestinais;
4. no berçário, fazer investigação cardiológica abrangente;
5. no berçário, fazer exame oftalmológico (para detectar a ocorrência de cataratas, por exemplo);
6. teste de função tireoidiana;
7. testes auditivos;
8. encaminhamento para programa de estimulação.

- Período pré-escolar (um a cinco anos):

1. avaliação ortopédica;
2. avaliação e orientação oral (primeira visita ao dentista antes dos dois anos);

3. seguir os esquemas habituais de vacinação e considerar com seu pediatra a possibilidade do uso das vacinas contra influenza, pneumocócica e hepatite B;
4. exame dos condutos auditivos externos; avaliação auditiva anual;
5. exame oftalmológico completo aos 12 meses;
6. dosagens do TSH e T4 livre uma vez ao ano;
7. manutenção do programa de intervenção com avaliações contínuas por parte da equipe (fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, fonoaudióloga e musicoterapeuta);
8. atenção especial ao desenvolvimento dos hábitos alimentares e da fala e da comunicação;
9. aos quatro anos, raio-x da coluna cervical em perfil neutro, flexão e extensão para estudo da articulação atlanto-axial;
10. discussão e orientação quanto ao tipo de escola mais adequada.

- Período escolar:

1. visitas periódicas ao dentista, com especial atenção para possíveis doenças gengivais;
2. avaliação auditiva anual;
3. exame oftalmológico anual;
4. testes de função tireóide anuais;
5. orientação nutricional e desenvolvimento de um programa adequado de exercícios físicos;
6. orientação quanto ao tipo de escola mais adequada.

- Vida adulta:

1. testes de função da tireóide anuais;
2. orientação no que se refere à possibilidade de uma vida independente, à sexualidade e ao trabalho;
3. visitas ao dentista duas vezes por ano;
4. orientação nutricional e quanto às atividades físicas;
5. atenção para sinais de deterioração intelectual (como doença de Alzheimer, por exemplo);
6. atenção para ocorrência de depressão.

3.8 TRATAMENTO

3.8.1 Tratamento Medicamentoso

Apesar do portador de SD apresentar um desequilíbrio biológico decorrente da presença de material cromossômico em excesso, não existe nenhuma droga ou associação de medicamentos que modifiquem os efeitos básicos presentes na SD. Qualquer medicamento que seja indicado pelo médico apenas deverá ser utilizado a fim de abolir ou minimizar alguns sinais ou sintomas que possam estar presentes (SCHWARTZMAN, 1999, p. 128/129).

Em casos de alteações auditivas, os médicos usam antibióticos e descongestionantes, ou uma combinação de ambos para tratar as otites e o líquido na orelha média (KOZMA, 2007, p. 74)

Schwartzman (1999, p. 129) nos aponta alguns medicamentos que podem ser utilizados:

Os anticonvulsivantes deverão ser utilizados naqueles pacientes com SD que apresentam manifestações epilépticas, e deveremos obedecer, nestes pacientes, os mesmos preceitos e regras gerais que são aceitas nos indivíduos com epilepsia de modo geral.[...]

Drogas psicotrópicas poderão ser utilizadas com as mesmas indicações com que são empregadas em crianças não Down e deverão seguir as mesmas regras gerais. O uso de hormônio tireoidiano deverá ser restrito aos indivíduos com hipotireoidismo identificado seja pelos exames laboratoriais seja pela presença de quadro clínico compatível com a desordem.

Não existe comprovação quanto ao uso de medicamentos que melhorem as condições intelectuais dos portadores da SD.

Alguns medicamentos não podem ser ministrados sem o conhecimento do médico especialista:

As crianças com trissomia do 21 têm grande sensibilidade à substância conhecida como *atropina*, presente em grande parte dos analgésicos e antiespasmódicos à venda no mercado. [...] Importante também é lembrar que as sulfas podem comprometer a integridade do metabolismo de desenvolvimento celular, uma vez que competem com o ácido fólico, podendo causar anemias (MUSTACCHI, 1995, p. 139).

No que se refere às vitaminas, sais minerais e oligoelementos, as necessidades diárias dos pacientes com SD são iguais a de indivíduos com a mesma idade e não-portadores da SD (SCHWARTZMAN, 1999, p. 129).

3.8.1.1 Imunizações

As crianças com SD necessitam receber as mesmas imunizações, conforme a idade estipulada para todas as crianças.

De acordo com Kozma (2007, p. 78), “os estudos não evidenciaram aumento de complicações relacionadas com a vacinação entre as crianças com síndrome de Down, quando comparada com as outras crianças”.

3.8.2 Tratamento não-medicamentoso

3.8.2.1 Apoios

Segundo a AAMR (2006, p. 141), “os *apoios* são recursos e estratégias que visam a promover o desenvolvimento, a educação, os interesses e o bem-estar de uma pessoa, e que melhoram o funcionamento individual”.

Atualmente, a concepção em desenvolvimento da deficiência mudou – não apenas a maneira pela qual os serviços e apoios são proporcionados às pessoas com retardo mental, mas também nosso próprio entendimento do processo da deficiência (AAMR, 2006, p. 141):

- A deficiência é a expressão de limitações no funcionamento individual dentro de um contexto social e representa uma desvantagem substancial para o indivíduo.
- A deficiência não é fixada nem dicotomizada; ao contrário, ela é fluida, contínua e mutável, dependendo das limitações funcionais da pessoa e dos apoios disponíveis no ambiente da pessoa.
- É possível reduzir a deficiência de uma pessoa proporcionando intervenções, serviços ou apoios que se concentrem na prevenção, em comportamentos adaptativos e na condição do papel.

Os apoios podem ser qualquer coisa ou atividade que beneficie os indivíduos com retardamento, como as habilidades de aprendizagem, como usar o transporte público, tomar medicações, preparar alimentos, participar de atividades recreativas, receber atendimento médico, terapêutico, entre outros. Podem ser proporcionados pelos pais amigos, professores, psicólogos, terapeutas, médicos e até mesmo o próprio indivíduo (AAMR, 2006, p. 226/227).

A AAMR propõe uma lista (Quadro 13) de atividades de apoio, conforme as nove áreas de apoio destacadas.

Quadro 13 – Áreas e Atividades de Apoio

| | |
|---|---|
| ATIVIDADES PARA O DESENVOLVIMENTO HUMANO | <ul style="list-style-type: none"> • Providenciar oportunidades de desenvolvimento físico que incluem a coordenação visuomotora (entre olhos e mãos), habilidades motoras finas e atividades motoras amplas. • Providenciar oportunidades de desenvolvimento cognitivo relacionadas à coordenação de experiências sensoriais, representação do mundo com palavras e imagens, raciocinar logicamente sobre eventos concretos e raciocinar de maneira mais idealística e lógica. • Providenciar atividades desenvolvimentais socioemocionais relacionadas à confiança, autonomia, iniciativa, domínio e identidade. |
| ATIVIDADES DE ENSINO E EDUCAÇÃO | <ul style="list-style-type: none"> • Interagir com os treinadores/professores e com os colegas em treinamento/alunos • Participar das decisões de treinamento/educacionais • Aprender e usar estratégias de resolução de problemas • Operar a tecnologia para a aprendizagem • Ter acesso a ambientes de treinamento/educacionais • Aprender e usar as habilidades acadêmicas funcionais (leitura de símbolos, contar troco, etc.) • Aprender sobre saúde e usar esses conhecimentos e praticar as habilidades de educação física • Aprender e usar as habilidades de autodeterminação • Receber serviços transitórios |
| ATIVIDADES DA VIDA DOMÉSTICA | <ul style="list-style-type: none"> • Usar o banheiro • Lavar e cuidar das roupas • Preparar a comida e se alimentar • Arrumar e limpar a casa • Vestir-se • Tomar banho e cuidar da higiene pessoal e do próprio aspecto • Operar aparelhos de tecnologia domésticos • Participar de atividades de lazer dentro de casa |
| ATIVIDADES DA VIDA EM COMUNIDADE | <ul style="list-style-type: none"> • Usar o transporte • Participar de atividades de recreação/lazer na comunidade • Usar os serviços da comunidade • Visitar amigos e familiares • Participar das atividades preferidas na comunidade (igreja, trabalho voluntário, etc.) • Fazer compras • Usar os prédios e locais públicos |
| ATIVIDADES DE EMPREGO | <ul style="list-style-type: none"> • Ter acesso/receber acomodações em emprego/tarefa • Aprender e usar as habilidades específicas de trabalho • Interagir com os colegas • Interagir com os supervisores/treinadores • Realizar as tarefas relacionadas ao trabalho dentro de uma velocidade e qualidade aceitáveis • Mudar as designações do emprego |
| ATIVIDADES DE SAÚDE E SEGURANÇA | <ul style="list-style-type: none"> • Ter acesso e obter intervenção e assistência na crise • Ter acesso aos serviços de assistência ao funcionário |
| ATIVIDADES COMPORTAMENTAIS | <ul style="list-style-type: none"> • Aprender habilidades ou comportamentos específicos • Aprender a tomar decisões adequadas • Ter acesso e obter tratamento de saúde mental • Ter acesso e obter tratamentos para abuso de substância • Fazer escolhas e tomar iniciativas • Incorporar as preferências pessoais às atividades do cotidiano • Manter um comportamento socialmente adequado em público • Aprender/usar estratégias de automanejo • Controlar a raiva e a agressão • Aumentar as habilidades e os comportamentos adaptativos |
| ATIVIDADES SOCIAIS | <ul style="list-style-type: none"> • Socializar-se com a família • Participar de atividades de recreação/lazer • Tomar decisões adequadas de sexualidade • Socializar-se fora da família • Fazer e manter amigos • Comunicar-se com outras pessoas sobre as necessidades pessoais. • Usar habilidades sociais adequadas • Envolver-se em relacionamentos amorosos e íntimos • Oferecer ajuda e ajudar os outros |
| ATIVIDADES DE PROTEÇÃO E DEFESA | <ul style="list-style-type: none"> • Defesa de si mesmo e dos outros • Lidar com dinheiro e com as finanças pessoais • Proteger-se de exploração • Exercer direitos e responsabilidades legais • Pertencer a – e participar de – organizações de autodefesa/apoio • Obter serviços legais • Fazer escolhas e tomar decisões • Usar bancos e descontar cheques |

Fonte: AAMR, 2006, p. 248.

3.8.2.2 Educação

“ Devemos considerar a educação como algo que trata de tudo aquilo que permite ao indivíduo aprender novas capacidades e habilidades, tudo o que permite seu crescimento e desenvolvimento” (MITTLER, 1978, apud STRATFORD, 1997).

Eduard Seguin, um jovem estudante de medicina, no início do século XIX, demonstrou interesse pelos problemas dos deficientes mentais. Seu interesse não espantou um de seus mestre, Jean Jacques Itard, que tentou demonstrar que tipo de tratamento poderia ser apropriado para os deficientes mentais. Seguin foi encorajado por Itard quando lhe foi oferecida a oportunidade. Itard lhe encaminhou em paciente que, pelas descrições, não deixava dúvidas que ela tinha SD.

Dada a formação médica de Seguin, de acordo com Stratford (1997, p. 111/112):

Seguin iniciou seu treinamento com os deficientes tornando-os todos o mais fisicamente saudáveis possível, dentro das circunstâncias. [...] não se pode esperar que alguém aprenda se estiver num estado físico de mal-estar. Em seguida, ele cuidou da aparência, higiene e vestuário de seus alunos. Depois da saúde, priorizou as habilidades sociais. Muitos de seus métodos, que denominou de *treinamento sensorial*, ainda estão em uso hoje, mas modificados. Ele inventou a prancha de formas, na qual formas geométricas devem ser colocadas nos espaços rebaixados correspondentes; esse brinquedo, usado com crianças muito pequenas, ainda é bastante empregado em atividades de aprendizagem para crianças deficientes mentais. Ele utilizou uma técnica que hoje denominamos de *fading and prompting*, na qual a criança é dirigida numa atividade e gradativamente levada até um ponto onde ela consegue realizar a tarefa sem ajuda. Não se trata de uma operação muito complicada – pelo contrário, obtém-se sucesso com atividades muito simples, como comer com uma colher, por exemplo.

Segundo Costa (1995, p. 164), alguns trabalhos educacionais foram realizados apoiando-se nos estudos de Jean Piaget, enfocando o estágio pré-operatório. Foram trabalhadas operações pré-lógicas de classificação e seriação para dar início à noção de números, além da aquisição do sentido de responsabilidade, dando-se atenção à sociabilização. As *Atividades de Vida Diária* (AVDs) devem ser bem estabelecidas.

Para trabalhar a área da memória é muito importante que o material utilizado seja graduado em ordem de dificuldade, possibilitando aprendizagem e facilitando o desenvolvimento da memória seqüencial, tanto auditiva como visual, cinestésica e tátil (COSTA, 1995, p. 163).

Outros aspectos foram abordados por Costa (1995, p. 164/165):

Ações como empurrar, tirar, pesar, fazem com que a criança conheça as propriedades do objeto, assim como as associações lógicas de juntar, ordenar, corresponder, seriar, contribuem para que ela conheça as diversas formas de manipular o objeto. A partir deste nível, as unidades de trabalho vão se desenvolvendo com maior complexidade.

O equilíbrio e o ritmo são trabalhados em relação à expressão corporal da criança. Sua lateralidade e direcionalidade se desenvolvem por meio de diferenças e semelhanças, e se inicia o traçado de letras.

Os conceitos de tempo são manejados, tomando-se por base as próprias crianças e a relação com o mundo que as rodeia.

A discriminação perceptiva adquire maior importância em forma de associações, seqüências e evoluções. Nesta etapa se trabalha muito a memória auditiva e visual, enfatizando a memória seqüencial e associativa.

O cenário da assistência em Saúde para os portadores da SD é bastante promissor. Contudo, não se pode dizer o mesmo em relação ao atendimento educacional, que se mostra claramente distanciado dos princípios da inclusão e de conquista da cidadania pelas pessoas com SD, no marco dos direitos humanos fundamentais (SCHIAVO, 1999, p. 100).

De acordo com Mendonça, citada por Schiavo (1999, p. 100):

Na educação (direcionada para as pessoas com síndrome de Down), falta a compreensão por parte do sistema de ensino de que a inclusão independe das diferenças entre a idade mental e a cronológica. Além disso, quase toda a população de pessoas com síndrome de Down está em instituições segregativas, as escolas públicas em nível de pré-escola são insuficientes e muitos profissionais mostram-se despreparados.

3.8.2.3 Estimulação Precoce

A Estimulação Precoce é uma série de exercícios capazes de acelerar o desenvolvimento.

Não há dúvidas de que a importância do diagnóstico precoce da SD está diretamente relacionada ao quanto é imprescindível serem estimuladas no seu primeiro ano de vida. Caso contrário, correm risco de ficar com seu desenvolvimento sensório-motor bastante prejudicado (SABOYA, 1995, p. 143).

De acordo com a APAE (1985, p.46), “[...] o deficiente mental precisa receber auxílio especializado desde a infância, para treinamento de habilidades que lhe permitam melhor adequação à família e à comunidade (habilitação)”.

Além disso, ser estimulada precocemente é fundamental para o desempenho futuro da criança, tenha ela ou não síndrome de Down.

Ainda segundo Saboya (1995, p. 144), é importante ressaltar que cada criança com SD tem o seu programa de estimulação, pois o que serve para uma pode não servir para a outra. Alguns bebês necessitam de uma *antiestimulação* (exercícios inibitórios) ao invés de uma estimulação, conforme o caso.

Em geral, os campos de especialização mais requeridos no atendimento em saúde às pessoas com SD correspondem às suas necessidades de intervenção.

3.8.2.4 Intervenção Precoce

A intervenção precoce exige especialistas capacitados que trabalhem com a criança no sentido de maximizar o seu desenvolvimento inicial, apoiando os pais a integrarem seus filhos no ambiente familiar e ensinando-lhes técnicas específicas.

De acordo com Diamond (2007, p. 161):

Os programas de intervenção precoce podem adotar muitas formas diferentes e incluir uma ampla variedade de serviços e profissionais. Além disso, há diferenças significativas na qualidade e na quantidade de programas de cada estado, município e cidade.

A seguir, serão descritas algumas áreas profissionais que podem trabalhar com portadores da SD.

Pediatria do Desenvolvimento

O médico dessa área tem treinamento especializado em desenvolvimento, combinado com sua formação médica. O profissional com essa especialização não é encontrado com muita facilidade (DIAMOND, 2007, p. 161).

Fonoaudiologia

“Problemas orgânicos – que afetam, sobremaneira, o desenvolvimento da capacidade de falar – podem ser minimizados com a intervenção precoce e continuada por meio de uma assistência fonoaudiológica adequada” (SCHIAVO, 1999, p. 98).

Com efeito, a fonoaudiologia pode ajudar a criança a melhorar as funções de sucção, mastigação, deglutição, respiração e fonação, que se constituem em pré-requisitos para a aquisição da fala. Esse trabalho de base torna-se importante devido à hipotonia dos órgãos fonoarticulatórios (lábios, língua e bochechas) nas crianças com síndrome de Down (SABOYA, 1995, p. 145).

“A aquisição de uma linguagem clara e bem articulada é, sem dúvida, crucial à interação e comunicação social – que, por sua vez, são imprescindíveis para a inclusão das pessoas com síndrome de Down na sociedade” (SCHIAVO, 1999, p. 98/99).

No que se refere ao tratamento dos problemas ligüísticos e fonológicos, Langdon Down recomendava “ginástica para a língua, acompanhada por um trabalho baseado na imitação, ensinando-se primeiramente sons monossilábicos com significado concreto” (SCHWARTZMAN, 1999, p. 100).

Fisioterapia

A fisioterapia, por sua vez, exerceria as funções de estimular as reações corporais e posturais, no desenvolvimento das etapas consideradas normais dos bebês e crianças.

Segundo Saboya (1995, p.145), a assistência fisioterápica

Facilita o controle da cabeça, a postura correta do corpo, a reação de proteção para frente, para os lados e para trás, o aprender a apoiar-se com as mãos, a permanecer sentado, a arrastar-se a engatinhar, a levantar-se e a ficar em pé. Os exercícios facilitam, ainda, a percepção do espaço, da sensação do próprio corpo e da marcha independente, além de conferir maior habilidade motora ampla.

Terapia Ocupacional

Nota-se que essa especialidade de assistência à saúde contribui, de maneira muito significativa para o desenvolvimento neurológico e motor das crianças com síndrome de Down e estimula as suas capacidades percepto-cognitivas. Em geral, essa modalidade de terapia se realiza por meio de atividades intermediárias (ou seja, que não se caracterizam nem *como uma* simples diversão ou lazer *nem como um dever, obrigação ou trabalho*), de natureza lúdica, que favorecem as experiências necessárias ao desenvolvimento e amadurecimento das funções psicomotoras e perceptivas dessas crianças. A Terapia Ocupacional também influencia, positivamente, a aquisição das habilidades fundamentais que possibilitam a independência para realizar as atividades inerentes ao cotidiano de cada indivíduo (alimentar-se, vestir-se, cuidar da higiene pessoal, etc). Constitui, portanto, uma aliada preciosa das pessoas com síndrome de Down em seu processo de conquista da autonomia (SCHIAVO,1999, p. 99/100).

Nutrição

Um nutricionista que tenha experiência em trabalhar com portadores da SD pode ajudar a planejar os cardápios e recomendar técnicas para evitar a ingestão exagerada de alimentos.

Serviço Social

Os profissionais que se formaram em Serviço Social ou em outras áreas podem atuar na orientação e no apoio psicológico às pessoas com SD e a seus pais e/ou outros familiares.

Essas atividades são desenvolvidas em serviços de atendimento terapêutico ou complementar e instituições de ensino regular ou especial, incluindo os das áreas artísticas e esportiva. Ainda que tenham a vantagem de propiciar uma assistência de natureza *familiar*, é forçoso reconhecer que a maioria dessas instituições não adota o princípio da inclusão (SCHIAVO, 1999, p. 101).

Educação infantil

O professor é treinado para ajudar o desenvolvimento geral da criança, especificamente no desenvolvimento cognitivo. Esse profissional planejará o trabalho de acordo com a idade da criança e seu nível de desenvolvimento, ao longo da infância. Juntamente com outros profissionais, poderá trabalhar no cuidado diário da criança (DIAMOND, 2007, p. 161).

Psicologia

A psicologia atua na SD de diversas formas: “na avaliação psicológica, no acompanhamento psicológico da pessoa com SD, na orientação e terapia familiar. As intervenções podem acontecer em momentos diversos do ciclo evolutivo e em diversas abordagens” (CASARIN, 1999, p. 263).

Musicoterapia

O trabalho musicoterápico com a pessoa portadora de síndrome de Down, de acordo com o Centro Benenzon do Brasil, “visa possibilitar um espaço para a expressão e a criatividade, aspectos importantes para o desenvolvimento cognitivo e a expansão das potencialidades da criança”.²

Ainda segundo o Centro Benenzon do Brasil, dentre os podemos citar alguns dos objetivos gerais do trabalho com os portadores da SD:

- Abertura de canais de comunicação;
- Melhora da auto-estima;
- Melhora da concentração e atenção;
- Diminuição da hiperatividade;
- Melhora nas relações inter e intrapessoais.

O atendimento musicoterápico contribui, também, para a construção da linguagem (tanto verbal quanto não-verbal), de acordo com as diversas etapas de desenvolvimento da criança e de sua interação com o meio ambiente em que vive.

Conhecendo a seqüência básica do desenvolvimento do ser humano, podemos estabelecer um parâmetro da progressão da aquisição das habilidades de aprendizagem de uma criança considerada normal com uma criança portadora da SD, a fim de elaborar um plano de atendimento coerente e eficaz para o auxílio do seu desenvolvimento e de sua aprendizagem.

² <http://www.centrobenenzon.com.br/down.html>, consultado em 07/10/2007.

4 MUSICOTERAPIA

Nos dias atuais, nota-se uma crescente valorização das mais variadas formas de terapias na nossa sociedade, em especial, a Musicoterapia.

A Musicoterapia é uma ciência que apresenta-se em desenvolvimento e crescimento constante em todo o mundo.

A utilização da música como recurso terapêutico vem desde a Antigüidade até os dias atuais, porém, a Musicoterapia passou por um processo até ser reconhecida como uma nova ciência e como uma ferramenta terapêutica:

Durante a Primeira Guerra Mundial, os hospitais dos Estados Unidos da América contrataram músicos profissionais como “ajuda musical”, após comprovar o efeito relaxante e sedativo nos doentes de guerra produzido pela audição musical. Apesar de todos esses fatos, somente perto da segunda metade do século XX, durante a Segunda Guerra Mundial (1939-1945), devido à grande quantidade de soldados feridos e inúmeros traumas jamais vistos, houve um início efetivo da utilização científica da música, dando origem à Musicoterapia. Começou a se formar um esquema mais organizado na utilização da música na reabilitação e recuperação dos soldados feridos, o que acabou gerando equipes para o estudo dos efeitos terapêuticos da música, de como e porque eles eram alcançados.

O primeiro plano de estudos foi elaborado em 1944, em Michigan (EUA). Em 1950 foi fundada a Associação Nacional para Terapia Musical nos EUA. Em 1968, na Argentina, houve a Primeira Jornada Latino-Americana de Musicoterapia.

No Brasil, os cursos a serem realizados com esse fim foram fundados em 1971, no Paraná e no Rio de Janeiro, e em 1980 a Universidade Federal do Rio de Janeiro deu início à Prática Clínica da Musicoterapia (VON BARANOW, 1999, p. 02).

Existem várias definições para a Musicoterapia, que foram criadas por vários terapêuticas e associações de Musicoterapia de diversos países, baseadas em suas experiências e influenciadas pelas suas próprias culturas.

Dentre as diversas definições pode-se citar a mais utilizada atualmente. De acordo com a *World Federation of Music Therapy* (Federação Mundial de Musicoterapia):

Musicoterapia é a utilização da música e/ou seus elementos (som, ritmo, melodia e harmonia) pelo musicoterapeuta e pelo cliente ou grupo, em um processo estruturado para facilitar e promover a comunicação, o relacionamento, a aprendizagem, a mobilização, a expressão e a organização (física, emocional, mental, social e cognitiva) para desenvolver potenciais e desenvolver ou recuperar funções do indivíduo de forma que ele possa alcançar melhor integração intra e interpessoal e consequentemente uma melhor qualidade de vida [] pela prevenção, reabilitação ou tratamento. (RUUD, 1998, apud BRUSCIA, 2000, p. 286).

4.1 MÚSICA EM MUSICOTERAPIA

“A música consiste em vibrações audíveis e possui uma linguagem universal que atravessa todas as barreiras culturais, de língua, de raça e de época” (SILVA, 2005, p. 23).

Blasco (1999, p. 522) apresenta a definição técnica de música: “é a técnica ou a arte de reunir ou executar combinações inteligíveis de tons de forma organizada e estruturada, com uma gama infinita variedade de ritmo, melodia, volume e qualidade tonal”.

Nos livros de Teoria da Música, segundo Von Baranow (1999, p. 09), a música é definida como “a arte do som”, apresentando quatro propriedades: duração, intensidade, altura e timbre, ou como “a arte de combinar os sons”.

Segundo Leinig (1977, p. 18):

Dado que a música é uma arte, sua significação e função pertenceram, até há bem pouco tempo, ao domínio da estética filosófica, cujo núcleo era a teoria especulativa. Hoje a estética já não pertence somente ao campo da filosofia. Segundo o Webster's Third New Dictionary, o significado de estética é o de “ciência que se dedica à descrição e explicação das artes, dos fenômenos artísticos e da experiência estética e inclui a psicologia, sociologia, etnologia e os aspectos vinculados essencialmente”. Da mesma forma que fomos dotados pela natureza, da faculdade estética para a compreensão das idéias literárias, também possuímos qualidades fisiológicas e psíquicas para compreender a composição, a interpretação e assimilar as representações musicais.

A música, por sua própria essência, é beleza, ordem, regularidade, coesão, equilíbrio, proporção.

A experiência estética pode constituir num dos melhores recursos para ajudar ao homem adaptar-se a seu meio.

A música é a mais antiga forma de expressão. Segundo Silva (2005, p. 23):

“O homem é um ser musical e isso está implícito no pulsar das batidas de seu coração, nos sons e nos movimentos de inspiração e expiração, no ato de andar, na sua voz, em todos os sons da natureza que o cerca”.

A música, em relação as outras artes, é a que apresenta um poder maior de atuação sobre o indivíduo, devido a sua força biológica. “Vivemos num mundo cercado de vibrações que obedecem às misteriosas leis do ritmo: os batimentos cardíacos do homem e de outros seres, que são fenômenos oscilatórios a se manifestarem dentro de uma periodicidade harmoniosa” (LEINIG, 1977, p. 19).

Segundo Fontana, citado por Leinig (1977, p. 19):

O recém-nascido vem ao mundo com a integração e soma dos ritmos de seus órgãos em crescimento, o tempo biológico somado aos ritmos percebidos auditivamente como provenientes do mundo exterior. A base da relação do ritmo-ser humano, deve buscar-se no contato sonoro do movimento e outros, do feto intrauterino, principalmente com os batimentos cardíacos da mãe.

De acordo com Benenzon, citado por Leinig (1977, p. 20), ocorreu um fato interessante com uma experiência feita com quatro grupos de crianças com deficiência mental, com síndrome de Down:

Todas as crianças tinham cerca de seis anos de idade. A diferença entre os grupos estava apenas no quociente intelectual e no grau de maturidade. A experiência foi realizada numa sala grande e contava como meios auxiliares dos seguintes objetos: um gravador, lápis e papel, destinados ao uso de cada uma das crianças. As informações que receberam dos investigadores era a de que poderiam fazer o que quisessem enquanto estivessem ouvindo o som do gravador. Nada porém lhes fora dito sobre que espécie de som iriam ouvir. As sessões, em número de quinze, tiveram a duração de quarenta minutos e os sons apresentados foram os seguintes: batidas cardíacas de um coração normal; tic-tac de relógio e ruído quando se lhe dá corda; enchimento e esvaziamento de uma pia; choro de recém-nascido; cantigas de ninar; música de Bach, Vivaldi, Beethoven e a música concreta do engenheiro francês Pierre Schaeffer - "Sinfonia para um homem". Na quarta sessão é que se deu o fato marcante: por questões técnicas houve uma falha na gravação, interrompendo-se, por breves segundos o som do batimento cardíaco, o que veio provocar nos integrantes do grupo (que pareciam estar, até aquele momento, num clima de conforto e bem-estar), um movimento brusco de cabeça, olhar de surpresa e alarme. Teria sido uma reação de reflexo condicionado ou realmente uma vivência de situação fetal (alarme fetal)? O que os investigadores pretendiam, nessa experiência, nas primeiras nove sessões era um clima sonoro, similar ao que presumivelmente seria um clima intrauterino na gestação, como uma espécie de nascimento, para passar, finalmente, a uma evolução rápida, da música propriamente dita, até a volta da música concreta. Para uma confirmação do que acontecera com esse grupo foi provocada a mesma falha na gravação com os grupos restantes; o resultado foi o mesmo, isto é, o idêntico fenômeno de alarme. Os investigadores chegaram à conclusão que de alguma forma o batimento cardíaco induzia o auditório a uma situação regressiva, prazenteira muito mais do que com a própria música em si.

A música, segundo Gaston (1968, p. 27), "é uma forma de comportamento humano que exerce uma influência única e poderosa".

Por meio da música "os enfermos e deficientes podem modificar sua conduta, seja adquirindo novas pautas ou melhorando as que já possuem. Em alguns casos é a música por si

só que provoca essas mudanças, mas com freqüência existe a persuasão intencionada do terapeuta [...]” (GASTON, 1968, p. 27).

O conceito de música em Musicoterapia é diferente do conceito formal ou popular, que privilegia a estética, os sons agradáveis para cada indivíduo.

No Brasil, a música utilizada em terapia inclui qualquer “expressão rítmico-sonora”, e a terapia estrutura-se em torno do “complexo universo sonoro musical que cada homem tem internalizado” (BRUSCIA, 2000, p. 98).

Segundo Sá (2003, p. 26):

A concepção de música em musicoterapia tem sido cada vez mais não só objeto de estudos entre os musicoterapeutas, mas também tema de interesse e controvérsias entre profissionais que não pertencem à área. Depara-se, porém, com idéias distorcidas e estereotipadas sobre a música e seu “papel” na musicoterapia, bem como sobre a própria musicoterapia, confundida, muitas vezes, com processos educacionais, lúdicos e/ou recreativos.

De acordo com Bruscia (2000, p. 100), existem muitos fatores em ação no contexto terapêutico que influenciam na forma como definimos e delimitamos a música. Os fatores mais importantes, segundo o autor mencionado são:

- As preferências, as habilidades e as aquisições musicais do cliente são sempre aceitas sem julgamento; como resultado, os padrões estéticos e artísticos na musicoterapia são mais amplos e mais inclusivos do que aqueles de outros profissionais da música.
- O cliente é a principal prioridade da terapia, e não a música.
- A musicoterapia opera assumindo que a experiência musical possui significado para os clientes, e que os clientes podem usar a música para fazer mudanças significativas em suas vidas.
- Na musicoterapia, a música é mais do que as próprias peças ou sons; cada experiência musical envolve uma pessoa, um processo musical específico e um produto musical de algum tipo.
- Os aspectos multissensoriais da música são fundamentais para sua aplicação terapêutica, mas dilatam as fronteiras de experiência musical.
- De forma semelhante, as superposições e relações entre a música e as outras artes são muito exploradas com propósitos terapêuticos e isso também contribui para tornar as fronteiras da experiência musical mais inclusivas.

Apesar da música ser bastante utilizada por psicólogos ou pedagogos em sessões psicoterápicas ou em vivências pedagógicas com o objetivo de estimular fisicamente, despertar emoções no indivíduo e trabalhar a cognição, podem até apresentar uma estreita ligação com a musicoterapia, porém não são consideradas como tal (SÁ, 2003, p. 27).

Ainda de acordo com a autora mencionada:

Na realidade, a musicoterapia é algo bem mais amplo e complexo. Seu ponto de partida é o som e/ou a música, necessitando, portanto, de um *setting* específico – o *setting* musicoterápico – do qual faz parte um musicoterapeuta com formação na área. Este, para intervir com o paciente, utiliza-se de instrumental (teórico e prático) apropriado.

De acordo com Von Baranow (1999, p. 03), “a Musicoterapia é uma carreira de nível superior e é reconhecida pelo Conselho Federal de Educação desde 1978 através do parecer 829/78”.

Na concepção de Moura Costa, citado por Sá (2003, p. 28), o *setting* musicoterápico é considerado:

Um espaço de escuta específico, que não se dirige apenas à idéia de música – ou mesmo não se restringe à escuta musical - , mas é um espaço de escuta compartilhado em que aparecem vários níveis de escuta e de atribuição de sentido ao acontecer musicoterápico. Considera-se, ali, não somente a produção do paciente (o produto final), como também sua maneira de produção e os efeitos dela sobre o paciente ou grupo de pacientes, ou mesmo sobre o próprio musicoterapeuta.

“Escutar em musicoterapia significa poder captar o cliente como um todo e a partir daí criar um conjunto, interagir, dialogar, soar. Como musicoterapeuta, tenho que saber escutar a mim mesmo, como me movimento, qual é o meu padrão rítmico e o meu padrão sonoro” (HAMEL, 2006, p. 71).

Segundo Coelho, citada por Sá (2003, p. 40), a escuta musicoterápica “convoca o ouvir, o perceber, o sentir, um ouvinte, um interpretante, o som, a música, a imagem, o silêncio, uma sensação, uma idéia, a linguagem”.

No *setting* musicoterápico, segundo Uricoechea (1986), o portador de deficiência mental “tem a oportunidade de descobrir e experimentar uma série de novos conhecimentos ligados aos elementos da música e refletir sobre cada uma das experiências vividas”.

A música, em Musicoterapia, muitas vezes é “decomposta para ser utilizada em sessões e apenas em ou alguns de seus elementos ou características são enfocados e aproveitados das mais diversas formas” (VON BARANOW, 1999, p. 13).

Discute-se a relação desses elementos sobre o portador de deficiência mental:

- **Ritmo:** do grego *rhythmos*, designa o que flui, o que se move. De acordo com Uricoechea (1986):

É o aspecto primeiro e mais direto da música, chegando a ser até mesmo o elemento pré-musical que reconhecemos em nós mesmos e em toda a parte ao nosso redor: é um importante recurso de aproximação com o DM, por ser ele o componente musical ativo, organizador e impulsor de energia. O ritmo não exige maior elaboração intelectual nas respostas aos seus estímulos, o que proporciona ao DM sensação de prezer e realização, atuando diretamente em sua autoestima.
É importante também observar o ritmo biológico, assim como o psicológico do paciente e sentir seu ritmo individual para que possa ser observado de várias maneiras: pulsações, marcha e batimentos cardíacos.

Segundo Aizenwaser (1968, p. 06), “a educação rítmica é o estímulo orientador do processo psicomotor, pois favorece a execução de movimentos controlados nas crianças com dificuldades motoras e posturais”.

- **Melodia:** “é o conjunto de relações que caracterizam a sucessão de sons de alturas diferentes. A altura, ou seja, a variação de sons graves e agudos, é que fornece o elemento melódico e a “música” só se inicia quando esses sons estão arrumados numa seqüência” (VON BARANOW, 1999, p. 15).

Segundo Hannett, citado por Uricoechea (1986), “é o encadeamento temporal de intervalos sonoros que nos proporcionam sesações agradáveis ou não; representa o aspecto afetivo da música e mobiliza emoções e sentimentos, tornando-se o centro da afetividade”. A melodia é “a expressão pré-consciente que transmite emoções e sentimentos que não podem ser expressos verbalmente” (URICOECHEA, 1986).

- **Harmonia:** “surge do encadeamento de acordes, que são sons simultâneos e que provocam efeitos dissonantes ou consonantes” (VON BARANOW, 1999, p. 16).

É o aspecto que trabalha o som em sua organização espaço-temporal, também considerado o aspecto mais completo e intelectualizado da música, auxiliando o DM a uma elaboração

maior de suas funções cognitivas quando utiliza-se da composição ou da improvisação, dando noções de limite, tempo, espaço e raciocínio lógico (URICOECHEA, 1986).

A musicoterapia é uma prática terapêutica que se dá “a partir da” e “com a” música (SÁ, 2003, p. 51). Porém, para Bruscia (2000, p. 113), a musicoterapia não é simplesmente a utilização da música, mas sim a utilização de *experiências* musicais:

O agente da terapia não é visto apenas como sendo a música (isto é, um objeto que é externo ao cliente), mas principalmente a experiência do cliente com a música (isto é, a interação entre pessoa, processo, produto e contexto). Portanto, o papel do musicoterapeuta vai além de prescrever e ministrar a música mais adequada, ele também envolve desenvolver a experiência do cliente com aquela música.

Segundo Bruscia (2000, p. 121) existem quatro tipos de experiências musicais, sendo que cada uma possui características particulares e processos distintos de engajamento:

Improvisação: o cliente faz música tocando ou cantando, criando uma melodia, um ritmo, uma canção ou uma peça musical de improviso. O cliente pode improvisar sozinho, em dueto ou em um grupo que inclui o terapeuta, os outros clientes e eventualmente membros da família.

Re-criação: o cliente aprende e executa músicas instrumentais ou vocais ou reproduções de qualquer tipo de peça musical apresentado como modelo. Também incluem atividades musicais estruturadas e jogos em que o cliente apresenta comportamentos ou desempenha papéis que foram especificamente definidos. [...] Re-criativo é um termo mais abrangente que inclui executar, reproduzir, transformar e interpretar qualquer parte ou o todo de um modelo musical existente, com ou sem audiência.

Composição: o terapeuta ajuda o cliente a escrever canções, letras ou peças instrumentais, ou criar qualquer tipo de produto musical como vídeos com músicas ou fita de áudio.

Audição Musical: o cliente ouve música e responde à experiência de forma silenciosa, verbalmente ou através de outra modalidade. A música utilizada pode ser ao vivo ou gravações de improvisações, execuções ou composições do cliente ou do terapeuta, ou pode-se utilizar gravações comerciais de músicas de diversos estilos.

5 PROPOSTAS MUSICOTERÁPICAS PARA PORTADORES DA SD

A Musicoterapia apresenta-se como um diferencial inovador e enriquecedor no auxílio ao tratamento dos portadores da síndrome de Down, uma vez que os portadores dessa síndrome apresentam a comunicação verbal limitada ou prejudicada devido às alterações clínicas já descritas em capítulos anteriores.

Como foi demonstrado anteriormente, o grau de deficiência mental pode variar de indivíduo para indivíduo. Esse déficit prejudica a elaboração intelectual nos portadores da SD. A música estruturada e/ou seus elementos (rítmo, melodia e harmonia) podem ajudar os portadores da SD na expressão, elaboração e resolução dos conflitos emocionais através da comunicação não-verbal.

A literatura é escassa na relação da Musicoterapia para a SD. Há uma publicação mais consistente do uso da Musicoterapia para a deficiência mental.

Dessa forma, algumas abordagens musicoterápicas na deficiência mental também serão apresentadas, já que o portador da SD pode apresentar um dentre os quatro graus existentes de deficiência mental (leve, moderado, grave e profundo).

“A Musicoterapia, por mover-se num contexto não verbal, permite a introdução de mensagens que pareciam difíceis ou complicadas, e não obstante, são facilmente captadas” (BENENZON, 1985, p. 124).

5.1 MUSICOTERAPIA E JEAN PIAGET

Segundo Piaget, citado por Uricoechea (1986), “o desenvolvimento mental infantil é influenciado por quatro fatores inter-relacionados”:

1º) Maturação – O amadurecimento do sistema Nervoso Central (SNC).

Um dos aspectos, que se deve ser considerado pelo musicoterapeuta, é o de estabelecer uma relação entre as distintas etapas de maturação da criança deficiente e à sua evolução musical, isso porque, desde a etapa mais precoce da vida, ela encontra à sua volta, um mundo de sons musicais e não-musicais, para perceber, explorar e interpretar. A sua sensibilidade vem sendo despertada desde as cantigas de ninar até um abrir e fechar de portas, a voz da mãe quando fala, quando canta, etc (LEINIG, 1977, p. 219).

2º) Experiência – A manipulação, movimentação e pensamento sobre objetos concretos assim como os processos de pensamento que os envolvem.

Na visão musicoterapêutica, segundo Uricoechea (1986), esses aspectos podem ser dinamizados sob a forma de linguagem musical, através do manuseio de instrumentos musicais, assim como usando o recurso da movimentação corporal, em relação a estes mesmos objetos, o que favorece o pensamento, tornando-o operativo.

3º) Interação Social – é o processo de reunir a maturação, experiência e socialização de modo a construir e reconstruir estruturas mentais.

Uricoechea (1986) comenta os dois atributos básicos para o desenvolvimento intelectual, de acordo com Piaget:

Organização - é a construção de processos simples, como ver, tocar e nomear. Analisando musicalmente, levando o paciente a tomar conhecimento do instrumento musical, ao manuseá-lo e ao aprender seu nome, tem a oportunidade de experimentar estruturas rítmicas e/ou melódicas mais elaboradas, em nível de ordem mais elevada das estruturas mentais, onde subjaz algum nível de consciência.

Adaptação – é a assimilação da experiência. Através do musical, o DM poderá ir assimilando gradativamente as experiências rítmico-motoras, adaptando-se a situações novas e criando formas de se ajustar às mesmas.

Ainda segundo a autora, “o agir, interagir e reagir de forma adequada dentro do contexto musical, proporciona a restauração da auto imagem e interação do DM”.

5.2 METODOLOGIA

Em Musicoterapia, a música é utilizada como elemento terapêutico após algumas etapas de diagnóstico, composto de *Entrevista Inicial*, *Ficha Musicoterápica* e *Testificação Musical*, com o objetivo de se detectar a identidade sonora do indivíduo.

Segundo Von Baranow (1999, p. 25):

Cada indivíduo tem sua identidade sonoro-musical que é formada de modo diferenciado em cada um. Nessa formação estão englobados os sons universais de todo o ser humano (como por exemplo: o grito e o choro, sons da natureza), a carga cultural que ele carrega, o grupo onde vive, as oscilações do cotidiano e o modo como ele sente as diferentes emoções desde a gestação, provenientes de suas influências sonoras.

5.2.1 Etapas do Processo Musicoterápico

Algumas etapas do processo musicoterápico serão descritas de acordo com Nascimento (2006, p. 80/84) e Von Baranow (1999, p. 35/36):

A Entrevista Inicial em Musicoterapia

Nesse momento, colhem-se informações dos dados pessoais do cliente, queixa ou motivo pelo qual a musicoterapia foi procurada, além dos aspectos do desenvolvimento global do paciente. Realiza-se também o Contrato Terapêutico, no qual são estipulados a periodicidade e horários de atendimento, uma breve orientação em relação ao tratamento ao qual será submetido e demais aspectos burocráticos.

Ficha Musicoterápica

A Ficha Musicoterápica terá como objetivo a colheita de dados referente à história sonora do indivíduo. Investiga-se as preferências musicais dos pais, o ambiente sonoro durante a gestação do cliente (quando for criança), as primeiras experiências musicais, sons típicos do ambiente doméstico e outros aspectos relevantes no decorrer da entrevista, os quais serão julgados necessários para a complementação dos dados.

Quando o próprio cliente não apresenta condições de fornecer informações, como é o caso dos portadores de deficiência mental, os pais ou familiares poderão ser entrevistados.

Testificação

De acordo com Barcellos, citada por Nascimento (2006, p. 81/82), “trata-se de uma etapa específica da processo musicoterápico e tem como objetivo principal observar as reações que os sons, estruturas rítmicas e os diferentes instrumentos provocam no paciente”. Ainda de acordo com a autora, nesse momento o musicoterapeuta terá condições de “observar as possibilidades de comunicação do paciente; as suas dificuldades, inibições, preferências, impulsos, bloqueios, reções e desejos frente aos diferentes parâmetros e instrumentos musicais”.

Deve-se julgar os procedimentos e materiais mais adequados para cada paciente, respeitando suas limitações.

Em relação ao número de sessões destinadas à testificação, realiza-se no mínimo duas e no máximo quatro encontros.

No momento de avaliação procura-se observar as capacidades motoras, a comunicação oral e alguns conceitos básicos que por ventura o cliente apresente.

5.2.2 Objetivos Terapêuticos

Segundo Barcellos, citada por Nascimento (2006, p. 84), “é o momento em que serão estabelecidos os propósitos do processo, pois esses objetivos fornecem a direção na qual o atendimento seguirá, além de ajudar o musicoterapeuta a ter um procedimento técnico-científico”.

Alguns objetivos a serem trabalhados na musicoterapia são destacados por López e Carvalho, citadas por Nascimento (2006, p. 85):

- *Área Emocional*: relação terapêutica, participação, (re) integração, (re) socialização, auto-estima, segurança.
- *Área de Comunicação e Memória*: percepção auditiva, atenção, compreensão, fala, expressão verbal, linguagem, memória.
- *Área Motora*: coordenação, equilíbrio, movimento, postura, marcha, respiração, relaxamento, ritmo, orientação espacial.

Von Baranow (1999, p. 58) destaca uma das principais funções da musicoterapia na DM:

A estimulação através da abertura de canais de comunicação usando o som, a música e o movimento, buscando o desenvolvimento psicomotor, a melhora da atenção, da concentração (cognição) e da expressão corporal e verbal, a ampliação do entendimento e de um contato coerente com o mundo externo visando, nos casos mais graves, o despertar e a manutenção do interesse e da atenção por si mesmo e pelas pessoas e objetos que os rodeiam.

Segundo Uricoechea (1986), os distúrbios psicomotores são uma constante nos portadores de deficiência mental. A Musicoterapia, nesses casos, tem como objetivo “melhorar o estado psicomotor” do portador de deficiência mental e “formar novas vias de integração”.

Outros objetivos são apontados pela autora mencionada acima:

- Aprendizagem de habilidades básicas, que irão refletir nas áreas do seu desenvolvimento;
- Favorecer as suas relações intra e interpessoais;
- Levá-los a alcançar níveis de conduta mais elevados, através do *Insight*;

- Tentativa de restauração do equilíbrio e da organização, a fim de levá-los a melhor estrutura de personalidade;
- Busca da integração individual que favoreça a transição entre o sistema codificado não-verbal para o verbal;
- Incentivar a criatividade e a expressividade, fortalecendo a autoestima e a realização pessoal.

5.2.3 Sessões Musicoterápicas

De acordo com Benenzon (1985, p. 84), “as sessões de Musicoterapia constituem a parte ativa e terapêutica do tratamento”.

Para Barcellos, citada por Nascimento (2006, p. 89), um dos aspectos mais importantes nessa etapa, além dos conhecimentos teóricos e musicais, é a capacidade perceptiva do musicoterapeuta de modo a “utilizar a linguagem musical da forma mais adequada tanto a satisfazer os interesses e necessidade dele (paciente) quanto alcançar os objetivos estabelecidos”.

Barcellos, citada por Nascimento (2006, p. 89/90), considera quatro fatores essenciais para o bom desempenho do musicoterapeuta:

Conhecimento e o domínio de seu trabalho – a música. Ao conhecer e dominar o instrumento musical, o profissional sente-se livre para poder utilizá-lo, principalmente em relação à clarificação de elementos que o paciente manifesta, mas que não lhe são claros. Pode ser que aspectos inconscientes do cliente venham tornar-se conscientes durante a estimulação feita pelo musicoterapeuta.

Conhecimento da patologia do paciente e as dificuldades decorrentes desta. Com bom senso o musicoterapeuta considerará o diagnóstico para que tenha uma compreensão maior da história de vida e clínica do paciente. Mas é preciso que o conceito do paciente como pessoa esteja em primeiro lugar. Assim, não haverá uma rotulação que afaste o terapeuta do “ser-em-si”.

Conhecimento da história do paciente. Permite uma abordagem mais próxima da realidade do paciente, caso contrário, ficará mais difícil chegar até ele. Perde-se, então, um tempo precioso na terapia.

Autoconhecimento. Consideramos ser este um dos principais fatores para que o terapeuta apresente um desempenho satisfatório e contribua para o desenvolvimento do seu cliente. Com o autoconhecimento, o musicoterapeuta não projetará as suas dificuldades no paciente e não irá delegar a ele a total responsabilidade por um eventual fracasso do tratamento.

No que diz respeito ao tipo de atendimento, geralmente o portador de deficiência mental é tratado grupalmente, sendo estabelecido, primeiramente, um contato individual. Segundo Benenzon (1985, p. 124), todos os pacientes devem ter “de quatro a dez sessões individuais antes de serem integrados a qualquer grupo”.

Segundo Uricoechea (1986), a dinâmica grupal é outro aspecto que deve ser considerado, pois as dinâmicas grupais auxiliam na mudança de comportamento e na sociabilização dos portadores de deficiência mental.

De acordo com Leinig (1977, p. 223):

A musicoterapia em grupo é importante para a readaptação social dos excepcionais deficientes mentais, devido aos poucos contatos sociais que eles têm com outras pessoas. Nunca é demais reafirmar que a música é um excelente meio para as experiências de grupo, porque as atividades estão em um plano no qual não há necessidade de palavras, o que dá lugar a uma participação agradável sem temor instintivo. Além disto, a atividade em grupo dá oportunidade para um aprendizado social e a maneira pessoal de se conduzir.

Ainda segundo a autora citada, é importante seguir a orientação de atendimento desses pacientes:

- Buscar individualmente o contato e a descoberta da identidade sonora do paciente;
- Determinar a sua inclusão, posteriormente, em um grupo compatível com as suas características.

Alguns critérios para a formação de grupos são adotados por Uricoechea (1986):

- Nível de desenvolvimento mental;
- Nível perceptivo motor;
- Linguagem e comunicação;
- Desenvolvimento afetivo e social;
- Aspectos de integração grupal.

5.3 PROPOSTAS MUSICOTERÁPICAS

Constatada a escassez de literatura musicoterápica relacionada a portadores da SD, neste trabalho decidi reunir algumas propostas musicoterápicas realizadas tanto com portadores da SD como portadores de deficiência mental de um modo geral. São propostas encontradas em materiais teóricos pesquisados e que foram utilizadas durante a experiência clínica da autora que vos escreve.

A seguir serão apresentadas algumas atividades propostas por Uricoechea (1986), nas quais acrescentarei os objetivos a serem trabalhados:

1) Percussão rítmica:

O portador de deficiência mental exprime com maior liberdade as suas reações através da percussão instrumental. Para ele é mais importante poder sentir e perceber do que propriamente pensar. Aos poucos insere-se variações de percussão instrumental com corporal e outras.

Objetivos: desenvolver a conscientização corporal; a ritmicidade; a lateralidade; a noção espacial (frente, trás, entre outras); a atenção; a concentração; e a noção temporal.

2) Expressão vocal:

O portador de deficiência mental apresenta grande comprometimento na área de linguagem e comunicação, portanto é necessário a possibilidade de estimular a expressão vocal, através do canto, de balbucios, sons guturais, onomatopéias, emitindo sons rítmicos, ou mesmo tonais. O canto vem favorecer o autoconhecimento, facilitando a interação social.

Objetivos: além do autoconhecimento e sociabilização, trabalha-se também a respiração, a articulação, a dicção, a postura, a escuta interna e a didática. Deve-se ter um acompanhamento fonoaudiológico.

3) Localização da fonte sonora em ambientes externos:

Proporcionando ao portador de deficiência mental situações em que eles possam estabelecer seus próprios objetivos e decisões.

Objetivos: estimular a atenção; a lateralidade; a percepção auditiva; e a concentração.

4) Gravar a produção sonora para depois ouvir e discutir os resultados:

Favorecendo assim a autocrítica e autoestima. Ouvindo as suas próprias gravações poderemos levá-los à conscientização de sua própria atuação, proporcionando-lhes maior controle e organização de seus movimentos.

Objetivos: desenvolver a autocrítica; elevar a autoestima; levar à autoconscientização; e desenvolver o autocontrole.

5) Utilização de instrumentos melódicos:

Costumam induzir à vocalização; os portadores de deficiência mental parecem experimentar um grande prazer ao ouvir o som do metalofone, xilofone, violão ou piano.

Objetivos: permitir a mobilização de sentimentos e emoções que não poderiam ser expressos verbalmente; desenvolver a criatividade e o pensamento intuitivo.

De acordo com a experiência clínica da autora deste trabalho, outros instrumentos podem ser utilizados:

- Conga, tambor e tantan: trabalhar a lateralidade, a pulsação, a coordenação;
- Tamborim, pandeiro e triângulo: trabalhar a ritmicidade;
- Caxixi e chocalho: trabalhar a pulsação, ritmo, lateralidade;
- Surdo: trabalhar a liderança, pulsação;
- Pau-de Chuva: desenvolver a coordenação.

6) Improvisação musical:

Muito utilizada devido a sua capacidade de manter a atenção e concentração do portador de deficiência mental à atividade proposta.

Objetivos: de acordo com Bruscia (2000, p. 124/125), podemos incluir os seguintes objetivos:

- Estabelecer um canal de comunicação não verbal e uma ponte para a comunicação verbal;
- Dar sentido à auto-expressão e à formação de identidade;
- Explorar os vários aspectos do eu na relação com os outros;
- Desenvolver a capacidade de intimidade interpessoal;
- Desenvolver habilidades grupais;
- Desenvolver a criatividade, a liberdade de expressão, a espontaneidade e capacidade lúdica;
- Estimular e desenvolver sentidos;
- Desenvolver habilidades perceptivas e cognitivas.

Outras propostas podem ser sugeridas para o atendimento do portador da SD:

7) *Re-criação*: com o objetivo de desenvolver habilidades sensório-motoras, promover comportamento ritmado e adaptação, melhorar a atenção e orientação, desenvolver a memória, promover a identificação e a empatia com os outros, desenvolver habilidades de interpretação e comunicação de idéias e sentimentos, aprender a desempenhar papéis específicos nas várias situações interpessoais e melhorar as habilidades interativas e de grupo (BRUSCIA, 2000, p. 126).

De acordo com Nascimento (2006, p. 93), “o canto, quando associado a essa técnica influencia na articulação e fluência da fala”.

8) *Composição*: o musicoterapeuta pode auxiliar o portador da SD, facilitando a realização de suas atividades através de canções compostas para a realização das mesmas, além de promover a auto-responsabilidade e a exploração de temas terapêuticos através das letras das canções.

9) *Audição musical*: através da audição de músicas selecionadas conforme o histórico sonoro-musical do cliente, objetiva-se o promover a receptividade e o relaxamento ou estimulação corporal.

Estas são algumas propostas para elaborar um atendimento com portadores da SD e portadores de deficiência mental em geral. Devemos sempre nos atentar para a faixa etária do indivíduo, em que fase do desenvolvimento ele se encontra, as limitações impostas pela síndrome de Down e suas particularidades.

A partir das idéias apresentadas neste trabalho outras variantes poderão surgir conforme a necessidade particular de cada paciente.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Muito antes que a relação genética com a síndrome de Down fosse descoberta, John Langdon Down, um médico inglês, descreveu essa condição como um conjunto distinto de características.

No século XX, os avanços nas pesquisas genéticas ajudaram os cientistas a começarem a compreender a causa da SD (alteração do cromossomo 21).

Atualmente os pesquisadores continuam a explorar as causas, os efeitos e o tratamento da SD.

Com os avanços tecnológicos no campo da genética moderna, os cientistas estão isolando genes individuais e estudando suas funções específicas. Esses pesquisadores estão também tentando descobrir exatamente como um cromossomo extra causa as características da síndrome de Down e porque algumas pessoas com essa síndrome têm certas características (tais como defeitos cardíacos) e outras não. Os cientistas já identificaram muitos dos milhares de genes localizados no cromossomo 21; sua meta é localizar precisamente os genes que causam a síndrome de Down e então “decodificar” seus processos bioquímicos (KOZMA, 2007, p. 37).

Durante muitos anos, considerava-se que as crianças com SD não tinham potencial para aprender. Felizmente, proporcionando a oportunidade de aprendizagem, podem apresentar uma elevação significativa de sua potencialidades.

Com o surgimento de fundações e associações que engajaram muitas pessoas com o propósito de ajudar os portadores da SD, as problemáticas acerca da SD foram reivindicadas e muitos direitos foram conquistados.

No campo específico da síndrome de Down, pode-se dizer que o movimento associativo consolidou-se a partir dos anos 80, com a fundação de um grande número de associações de pais de pessoas com trissomia 21, muitas das quais também congregam profissionais que prestam assistência a essas pessoas. Esse processo de mobilização culminou, em 1994, com a fundação da Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down [...]. Essas associações, como afirmam muitos especialistas e a Pesquisa confirmou, “tem uma importância incomensurável. Foram elas que divulgaram a problemática do indivíduo portador de deficiência mental no Brasil – aglutinando, assim, um grande número de pessoas na luta pelo engajamento da administração pública nesse problema. Reivindicando direitos para seus filhos, esses pais foram muito eficazes. E continuam evoluindo, se organizando cada vez melhor, para não apenas melhorar as condições de vida das pessoas com síndrome de Down, mas também para propiciar o engajamento adequado desas pessoas na escola, no trabalho e na sociedade, em geral” (SCHIAVO, 1999, p. 121/122).

É necessário que o quadro da falta de informação sobre a SD seja revertido, divulgando-se as verdadeiras potencialidades dos portadores dessa síndrome ao meio médico, aos pais e familiares e até mesmo às pessoas leigas, através da mídia e demais meios de comunicação.

A questão da falta de oportunidade para os deficientes mentais se agrava porque, ao contrário dos deficientes físicos que têm seu cognitivo preservado, eles não podem advogar em causa própria. Entretanto, há adultos com síndrome de Down produtivos e responsáveis. Pessoas que são ambiciosas, querem progredir e o fazem com uma disposição invejável. Tanto que com tratamento clínico e estimulação adequada o QI médio dessas pessoas aumentou nos últimos anos. Isto talvez seja um indício de que possam se aproximar ainda mais dos padrões normais do desenvolvimento (WERNECK, 1995, p. 29).

Os mitos e os estereótipos que rodeavam os portadores da síndrome de Down atualmente deram lugar a fatos e expectativas crescentes, devido aos avanços médicos e educacionais (KOZMA, 2007, p. 15).

Atualmente é possível realizar um diagnóstico precoce das diversas complicações apresentadas pelo quadro clínico da síndrome, em razão do desenvolvimento de técnicas terapêuticas e cirúrgicas.

Apesar desses avanços, o tratamento ideal ainda está fora do alcance de boa parte dos indivíduos portadores da síndrome de Down, já que existe um distanciamento entre o conhecimento das condições clínicas da SD e a aplicabilidade dos tratamentos.

De acordo com Werneck (1995, p. 28):

No caso da síndrome de Down, a ciência sabe que esta anomalia impõe limitações ao desenvolvimento da capacidade intelectual. Restrições que até hoje não foram cientificamente definidas. Sendo assim, é triste constatar que o maior bloqueio ao progresso desses indivíduos não é imposto pela genética, mas sim pela sociedade. Ou seja, se não damos às pessoas com síndrome de Down oportunidade de experimentar determinadas situações e desempenhar certas funções, como saber onde poderiam atuar melhor?

É importante ressaltar que a deficiência mental não significa “falta de inteligência”. Os indivíduos portadores da SD podem apresentar um atraso ou uma lentificação nas aquisições e durante o seu desenvolvimento, porém dentro de suas limitações, podem nos supreender com a sua força de vontade e esforços.

Alem disso, tanto as crianças quanto os adultos portadores da SD serão beneficiados pelo progresso na área médica e pelo aperfeiçoamento de profissionais envolvidos no tratamento dessas pessoas.

A Musicoterapia apresenta-se como uma grande ferramenta para o auxílio no tratamento dos portadores dessa síndrome, proporcionando a abertura de canais de comunicação não-verbal e verbal, o que facilita a comunicação dos portadores com maiores dificuldades de expressão e compreensão da linguagem e de suas emoções, além de todos os objetivos apresentados nos capítulos anteriores.

As informações e propostas contidas neste trabalho podem auxiliar na qualidade do atendimento às pessoas com síndrome de Down e no seu desenvolvimento pessoal e social, bem como contribuir para a formação de uma maior consciência social sobre a questão.

Acredito que, com um estudo aprofundado acerca da síndrome de Down, o levantamento de dados essenciais e relevantes do desenvolvimento individual, o histórico-sonoro musical, o conhecimento sobre as etapas do desenvolvimento cognitivo e motor associado aos infinitos recursos que a Musicoterapia proporciona, podemos elaborar um atendimento eficaz e motivador para os portadores da SD, lembrando que a troca de informações entre as diversas áreas profissionais envolvidas traz benefícios a essas equipes e, principalmente, ao cliente.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- AIZENWASER, J. B. de. **Musicoterapia: vivencia estética y salud mental.** Buenos Aires: Barry, 1968. p. 06.
- AMMR. **Retardo Mental: definição, classificação e sistemas de apoio.** Trad. Magda França Lopes. 10 ed. Porto Alegre: Artmed, 2006. p. 22,25,29,30,36-37,50-51,104-105,141,266-227, 248.
- APAE. **Estimulação precoce: guia de orientação a pais.** São Paulo: APAE, 1985. p. 46.
- ASSUMPCÃO JR, F. B.; KUCZYNSKI, E. **Psiquiatria da infância e da adolescência.** In: LOUZÁ NETO, M. R.; ELKIS, H. et al. **Psiquiatria Básica.** 2. ed. Porto Alegre: Artmed, 2007. p. 431.
- BARBOSA, R. C.; SIMÕES, S. L. **Meu bebê tem síndrome de Down?** In: WERNECK, C. **Muito prazer, eu existo: um livro sobre as pessoas com síndrome de Down .** 4 ed. Rio de Janeiro: WVA Editora, 1995. p. 102-103.
- BEE, H. **O ciclo vital.** Trad. Regina Garcez. Porto Alegre: Artes Médicas, 1997. p. 66-69, 95-96,141.
- BENENZON, R. O. **Manual de Musicoterapia.** Trad. Clementina Nastari. Rio de Janeiro: Enelivros, 1985. p. 84,124.
- BLASCO, S. P. **Compêndio de Musicoterapia.** Vol. II. Barcelona: Herder, 1999. p. 522.
- BRUNONI, D. **Aspectos Epidemiológicos e Genéticos.** In: SCHWARTZMAN, J. S. et al. **Síndrome de Down.** São Paulo: Mackenzie: Memnon, 1999. p. 32-33,35,42-43.
- BRUSCIA, K. E. **Definindo Musicoterapia.** Trad. Mariza Velloso Fernandez Conde. 2. ed. Rio de Janeiro: Enelivros, 2000. p. 98,100,113,121,124-126,286.
- CABRAL, S. A.; BARRA, W. E. **O teste do pezinho.** In: WERNECK, C. **Muito prazer, eu existo: um livro sobre as pessoas com síndrome de Down .** 4 ed. Rio de Janeiro: WVA Editora, 1995. p. 69.
- CAMPOS, M. B. De G. B. de. **Eu não gostaria de ter um filho com síndrome de Down. Posso evitar que isso aconteça?** In: WERNECK, C. **Muito prazer, eu existo: um livro sobre as pessoas com síndrome de Down .** 4 ed. Rio de Janeiro: WVA Editora, 1995. p. 89.
- CASARIN, S. **A hora do diagnóstico.** In: WERNECK, C. **Muito prazer, eu existo: um livro sobre as pessoas com síndrome de Down .** 4 ed. Rio de Janeiro: WVA Editora, 1995. p. 124.
- _____ **Aspectos psicológicos na síndrome de Down.** In: SCHWARTZMAN, J. S. et al. **Síndrome de Down.** São Paulo: Mackenzie: Memnon, 1999. p. 263.

CASTAGNINO, M. F. **A musicoterapia no auxílio ao portador de Síndrome de Down com Déficit de Comunicação e sua integração no meio social.** (Graduação em Musicoterapia)-Faculdade de Musicoterapia, UniFMU, São Paulo, 2004. p. 17.

COSTA, N. D. M. **Quero educar meu filho com síndrome de Down.** In: WERNECK, C. **Muito prazer, eu existo: um livro sobre as pessoas com síndrome de Down .** 4 ed. Rio de Janeiro: WVA Editora, 1995. p. 161,163-165.

DIAMOND, L. **Educando seu filho com síndrome de Down: uma introdução à intervenção precoce.** In: STRAY-GUNDERSEN, K. (org.). **Crianças com Síndrome de Down: guia para pais e educadores.** Trad. Maria Regina Lucena Borges-Osório. 2. ed. Porto Alegre: Artmed, 2007. p. 161.

EVANS, R. I. **Jean Piaget: o Homem e suas Idéias.** Trad. Angela Oiticica. Rio de Janeiro de janeiro: Forense-Universitária, 1980. p. 22,75.

GASTON, E. T. **Tratado de Musicoterapia.** Buenos Aires: Paidós, 1968. p. 27.

GRANDE Dicionário de Medicina. São Paulo: Editora Maltese, 1994. p. 121,209.

GUSMAN, S.; TORRE, C. A. de. **Fisioterapia na Síndrome de Down.** In: SCHWARTZMAN, J. S. (org.). **Síndrome de Down.** São Paulo: Mackenzie: Memnon, 1999. p. 178.

HAMEL, N. Musicoterapia: A Escuta Terapêutica da Linguagem Musical. In: **REVISTA BRASILEIRA DE MUSICOTERAPIA.** Orgão Oficial da União Brasileira das Associações de Musicoterapia – UBAM, ano X, n. 08, p. 66-77, 2006.

KEMPE, C. H.; SILVER, H. K.; O'BRIEN, D. **Pediatria: Diagnóstico e Tratamento.** 8. ed. Rio de Janeiro: Editora Guanabara, 1986. p. 393,836.

KIRK, S. A.; GALLAGHER, J. J. **Educação da criança excepcional.** Trad. Marília Zanella Sanvicente. 3. ed. São Paulo: Martins Fontes, 2000. p. 121,127,230,233.

KOZMA, C. **O que é síndrome de Down?** In: STRAY-GUNDERSEN, K. (org.). **Crianças com Síndrome de Down: guia para pais e educadores.** Trad. Maria Regina Lucena Borges-Osório. 2. ed. Porto Alegre: Artmed, 2007. p. 15-17,21-22,24-33,35-37.

Problemas clínicos e tratamentos. In: STRAY-GUNDERSEN, K. (org.). **Crianças com Síndrome de Down: guia para pais e educadores.** Trad. Maria Regina Lucena Borges-Osório. 2. ed. Porto Alegre: Artmed, 2007. p. 64-66,69-71,73-79.

LA TAILLE, Y. de. **O Lugar da Interação Social na Concepção de Jean Piaget.** In: LA TAILLE, Y. de; OLIVEIRA, M. K. de; DANTAS, H. **Piaget, Vigotsky, Wallon: teorias psicogenéticas em discussão.** São Paulo: Summus, 1992. p. 11-12,14.

LEINIG, C. E. **Tratado de Musicoterapia.** 1 ed. São Paulo: SETA, 1977. p. 18-21,223.

MARCHETTI, R. L.; GALLUCCI NETO, J. **Transtornos mentais associados à epilepsia.** In: LOUZÃ NETO, M. R.; ELKIS, H. et al. **Psiquiatria Básica.** 2. ed. Porto Alegre: Artmed, 2007. p. 174.

McCONNAUGHEY, F.; QUINN, P. O. **O desenvolvimento da criança com síndrome de Down.** In: STRAY-GUNDERSEN, K. (org.). **Crianças com Síndrome de Down: guia para pais e educadores.** Trad. Maria Regina Lucena Borges-Osório. 2. ed. Porto Alegre: Artmed, 2007. p. 135-136,139,140-141,148-149,151-153.

MUSTACCHI, Z. **Qualquer casal pode gerar um filho com síndrome de Down?** In: WERNECK, C. **Muito prazer, eu existo: um livro sobre as pessoas com síndrome de Down .** 4 ed. Rio de Janeiro: WVA Editora, 1995. p. 76,82.

_____ **Quero cuidar do meu bebê com síndrome de Down.** In: WERNECK, C. **Muito prazer, eu existo: um livro sobre as pessoas com síndrome de Down .** 4 ed. Rio de Janeiro: WVA Editora, 1995. p.129-131,139.

NASCIMENTO, E. F. de F. A Atuação do Musicoterapeuta na Educação Especial: Experiência Clínica. In: **REVISTA BRASILEIRA DE MUSICOTERAPIA.** Orgão Oficial da União Brasileira das Associações de Musicoterapia – UBAM, ano X, n. 08, 2006. p. 80-85, 89-90,93.

PUESCHEL, S. M. (org.). **Síndrome de Down: guia para pais e educadores.** Trad. Lúcia Helena Reily. 4. ed. Campinas, SP: Papirus, 1994. p. 96-111.

_____ **O que é síndrome de Down?** In: WERNECK, C. **Muito prazer, eu existo: um livro sobre as pessoas com síndrome de Down .** 4 ed. Rio de Janeiro: WVA Editora, 1995. p. 57-59,63.

REVISTA DA HORA. Alegria de Down: Pessoas que têm a síndrome ultrapassam barreiras em busca de uma vida normal. In: Jornal Agora São Paulo. Ano 8. julho/2006. nº 380. p. 08.

SÁ, L. C. de. **A teia do tempo e o autista: música e musicoterapia.** Goiânia: UFG, 2003. p. 27-28,40,51.

SABOYA, B. de A. R. **Quero estimular meu bebê com síndrome de Down.** In: WERNECK, C. **Muito prazer, eu existo: um livro sobre as pessoas com síndrome de Down.** 4. ed. Rio de Janeiro: WVA Editora, 1995. p. 143-145.

SANTOS, E. et al. **Síndrome de Down.** Monografia (Graduação em Metodologia Científica)-Faculdade de Biomedicina, UniFMU, São Paulo, 2004. p. 04,15,24.

SCHIAVO, M. R. (coord). **Perfil das Percepções sobre as Pessoas com Síndrome de Down e do seu Atendimento: Aspectos Qualitativos e Quantitativos.** Brasília: Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down, 1999. p. 43,52-53,98-101,121-122.

SCHWARTZMAN, J. S. et al. **Síndrome de Down.** São Paulo: Mackenzie: Memnon, 1999. p. 01,03,07,13-15,18-19,25-28,30-31,58,65-66,76-79,91,93,95,100-101,110-113,116,125-126, 128-129.

- SILVA, M. J. R. T. da. **Musicoterapia para a Doença de Alzheimer**. Monografia (Graduação em Musicoterapia)-Faculdade de Musicoterapia, FMU, São Paulo, 2005. p. 09,23.
- STRATFORD, B. **Crescendo com a Síndrome de Down**. Brasília: CORDE, 1997. p. 84,111-112.
- TELFORD, C. W.; SAWREY, J. M. **O Indivíduo Excepcional**. Trad. Vera Ribeiro. 5. ed. Rio de Janeiro: LTC, 1988. p. 298-300.
- URICOECHEA, A. S. **Musicoterapia e Deficiência Mental: Teorias e Técnicas**. In: SOCIEDADE PESTALOZZI DO BRASIL. Boletim n. 59/60. Rio de Janeiro, 1986.
- VON BARANOW, A. L. V. M. **Musicoterapia: Uma Visão Geral**. Rio de Janeiro: Enelivros, 1999. p. 02-03,09,13,15-16,25,35-36,58.
- WERNECK, C. **Muito prazer, eu existo: um livro sobre as pessoas com síndrome de Down**. 4. ed. Rio de Janeiro: WVA Editora, 1995. p. 28-29.
- ZAUSMER, E. **Estimulação do desenvolvimento da motricidade grossa**. In: PUESCHEL, S. M. (org.). **Síndrome de Down: guia para pais e educadores**. Trad. Lúcia Helena Reily. 4. ed. Campinas, SP: Papirus, 1994. p. 19.

GLOSSÁRIO

Alfa-feto proteína: trata-se de uma proteína produzida principalmente pelo fígado e que aparece em dosagens alteradas no líquido amniótico quando há anomalias fetais; sua quantidade anormalmente baixa pode indicar que o feto tem síndrome de Down.

Alzheimer, doença de : doença degenerativa orgânica que acomete pessoas com mais de 65 anos, caracterizado por distúrbios no comportamento e na memória.

Amniocentese: método para examinar as células de um feto quanto a possíveis defeitos genéticos. É inserida uma agulha através do ventre materno e uma pequena quantidade de *líquido amniótico* é retirada. Os cromossomos existentes no interior das células são, então, examinados.

Amniótico, líquido: líquido que circunda o embrião no útero materno.

Anamnese: conjunto de informações obtidas por interrogatório feito ao paciente sobre seu passado e história de sua moléstia; histórico dos antecedentes de uma doença (doenças anteriores, caracteres hereditários, condições de vida, entre outros).

Astigmatismo: irregularidade na forma do bulbo do olho, que impede as ondas luminosas de concentrarem seu foco adequadamente sobre a retina, resultando em visão embaçada.

Atlanto-axial, instabilidade: instabilidade nas articulações dos ossos superiores da coluna vertebral.

Atresia: anomalia congênita, onde ocorre estreitamento ou completa obstrução.

Átrio: as duas câmaras superiores do coração.

Atrioventricular (canal AV), defeito do canal: defeito na estrutura do coração, em que as paredes das duas câmaras superiores (átrios) e das duas câmaras inferiores (ventrículos) podem estar deformadas.

Autismo: distúrbio na infância que torna a criança não-comunicativa; esta manifesta comportamentos ritualísticos ou obsessão por uniformidade.

Braquicefalia: conformação craniiana que é caracterizada pela presença de uma cabeça larga e curta, com o crânio achatado atrás.

Blefarite: inflamação não contagiosa das pálpebras.

Bronquite: inflamação dos brônquios, as duas ramificações da traquéia.

Brushfield, manchas de : manchas claras na parte externa da íris dos olhos, constituindo freqüentemente uma manifestação visível da síndrome de Down.

Cardíacas, valvas: consistem em tecido cardíaco interno que fecha as câmaras durante as contrações cardíacas, para forçar o sangue a fluir em uma só direção.

Cardíacos, defeitos: anomalias congênitas do coração.

Cariograma: técnica utilizada para obtenção do cariótipo de qualquer ser humano, inclusive do feto.

Cariótipo: representação dos cromossomos humanos, feita após a cultura de células de um feto ou de uma pessoa. O cariótipo pode revelar a presença de material genético extra; trata-se do resultado do cariograma.

Catarata: doença ocular que causa turvação ou opacidade da lente, resultando em cegueira parcial ou total.

Cateter: tubo flexível usado para fornecer ou retirar líquidos do corpo.

Ceratocone: doença degenerativa da córnea, não inflamatória, progressiva, que ao deformar esta membrana, provoca a percepção de imagens distorcidas.

Cinestesia: sensações das terminações dos nervos dos músculos, articulações e tendões, estimuladas por movimentos e tensões do corpo.

Cognição: processo de perceber, pensar, raciocinar e analisar.

Cognitivo: relativo à aquisição de conhecimento.

Cognitivo, desenvolvimento: é o processo gradativo da habilidade dos seres humanos no sentido de obterem conhecimento e se aperfeiçoarem.

Congênito: algo que já está presente no nascimento. Pode ser ou não de origem genética.

Convulsão: perda súbita da consciência resultante de atividade elétrica anormal no encéfalo.

Coordenação: movimentos musculares sincrônico, equilibrados e harmoniosos.

Cordão umbilical: é através do cordão umbilical que o feto se liga a placente, se alimenta e respira. O cordão é composto por uma veia – que leva sangue fresco, substâncias nutritivas e oxigênio – e duas artérias – que conduzem o sangue fetal de volta à placenta (que vai, por sua vez, devolvê-lo à circulação materna). O cordão umbilical mede cerca de 50 centímetros de comprimento e 2,5 centímetros de espessura. Assim que a criança nasce essa circulação se torna supérflua, pois o bebê já pode respirar sozinho.

Coriônica (AVC), amostragem de vilosidade: método para examinar os cromossomos de um feto na 9^a à 11^a semana de gestação. Um pequeno número de células fetais é retirado do córion (a parte externa da placenta), por meio de um cateter inserido por meio do colo do útero. A seguir, os cromossomos dessas células são examinados.

Coróide, cisto do plexo: estruturas localizadas no interior dos ventrículos laterais, constituído por epitélio secretor, cuja principal função do líquor cefalorraquidiano.

Cromossomos: corpos cilíndricos microscópicos existentes no núcleo de todas as células nucleadas do corpo, os quais contêm o material genético. Qualquer modificação ou perda nesse material genético altera totalmente o funcionamento da célula; um dos minúsculos corpos do núcleo de uma célula que contêm os genes ou fatores hereditários.

Constipação: retenção de matéria de defecação no intestino por um tempo excessivamente longo ou dificuldade anormal de evacuar.

Decibel: unidade de medida da altura relativa do som, desde o som mais baixo até o que chega a provocar a dor. É usada para medir o grau de perda auditiva.

Defeito dos coxins endocárdicos: defeitos ou deformações nas paredes existentes entre as câmaras do coração.

Deficiência mental: função mental abaixo da média, combinada com comportamento adaptativo também abaixo da média.

Desenvolvimento: processo de crescimento e aprendizagem, durante o qual a criança adquire habilidades e capacidades.

Disjunção: processo pelo qual os cromossomos se separam, durante a meiose.

Down, síndrome de: distúrbio genético comum, no qual a pessoa nasce com 47 cromossomos, em vez de 46, resultando em atrasos do desenvolvimento, deficiência mental, hipotonía e outros efeitos.

Duodenal, atresia: estreitamento ou bloqueio da primeira parte do intestino delgado.

Entonação: elevação e queda da intensidade da voz falada.

Epicânticas, pregas: pequenas pregas da pele nos cantos internos dos olhos. Com freqüência, presentes em bebês com síndrome de Down.

Epidemiologia: ciência que estuda quantitativamente a distribuição dos fenômenos de saúde/doença, e seus fatores condicionantes, nas populações humanas.

Epilepsia: grupo de doenças nervosas, marcadas principalmente por convulsões – períodos de inconsciência ou movimentos involuntários – em várias formas e graus.

Epistemologia: é o estudo de como se estrutura o conhecimento no decorrer do desenvolvimento mental; estudo ou teoria do conhecimento.

Equimoses: são infiltrações de sangue na malha dos tecidos.

Escabiose: popularmente conhecida como sarna.

Estafilococos: bactérias esféricas, que formam colônias de células aderidasumas as outras, ora encadeadas, aos pares ou formando correntes, ora agrupadas em forma de cachos, o que deu origem a seu nome.

Estrabismo: condição em que o olho desvia-se para dentro, enquanto o outro olha diretamente à frente. Também conhecida como *esotropia* (quando os olhos desviam-se para dentro) ou *exotropia* (quando os olhos desviam-se para fora), esta condição pode causar *diplopia* (visão dupla). *Vesguice*, quando um dos olhos, ou ambos, olham para dentro ou para fora.

Eversão: evaginação.

Fenótipo: é o resultado da interação do genótipo com o meio ambiente.

Fenilcetonúria: defeito hereditário do metabolismo que resulta em falta de uma enzima necessária para oxidar a fenilalanina que, por sua vez, provoca o acúmulo de ácido fenilpirúvico e deficiência mental.

Fetal, eritroblastose: doença aguda provocada por incompatibilidade entre o sangue fetal e o sangue da mãe, dentro do grupo Rh.

Fontículos: fontanelas.

Genes: localizados nos cromossomos, os genes contêm o material hereditário. Cada gene controla características específicas.

Genótipo: é o que genéticamente herdamos de nossos pais sem a interferência do meio ambiente.

Glaucoma: doença caracterizada pela pressão crescente do globo ocular, causada pelo acúmulo de líquido na parte frontal.

Hereditariedade: as características físicas da criança e sua saúde se definem, basicamente, no exato momento em que o espermatozóide penetra no óvulo e o fecunda. O resultado dessa fusão é a primeira célula do ser humano. Em seu núcleo estão os cromossomos. No núcleo destes, os genes, que contêm toda a bagagem hereditária. Existem dois tipos de genes: dominantes e recessivos.

Hidronefrose: distensão da pelve e dos cálices do rim com urina, como resultado da obstrução do ureter.

Hidropsia: acúmulo de líquido seroso nos tecidos do corpo ou nas cavidades.

Hiperecogênica: estrutura com grande realce pela visualização através do ultra-som.

Hipermetropia: condição ocular que causa visão embaçada dos objetos próximos, mas visão nítida dos que estão distantes. Este distúrbio pode ser corrigido com o uso de óculos.

Hipoplasia: é o hipodesenvolvimento de um órgão ou tecido devido a diminuição do número de células.

Hipotireoidismo: produção diminuída do hormônio tireóideo pela glândula tireóide.

Hipotonía: nome utilizado para classificar um estado de flacidez muscular.

Hirschsprung, doença de: condição em que não existem células nervosas no cólon (intestino grosso). Surge durante o início da infância e acarreta a distensão do cólon.

Hormônio: substância química produzida por um órgão e que tem a função de estimular o funcionamento de outros órgãos e tecidos.

Imperfurado, ânus: condição congênita em que a abertura anal está ausente ou obstruída.

Imunização: processo de tornar uma pessoa imune a certas doenças, usando injeções e outro métodos.

Incidência: proporção de novos casos surgidos numa determinada população e num determinado intervalo de tempo.

Infecção: é a colonização de um organismo hospedeiro por uma espécie estranha. A resposta do hospedeiro é a inflamação.

Inteligência (QI), quociente de: medida numérica da inteligência ou capacidade cognitiva de uma criança, quando determinada por testes padronizados.

Interatrial (DSI), defeito do septo: defeito – freqüentemente um pequeno forame ou orifício – na parede que separa as duas câmaras superiores do coração.

Interferon: é uma proteína produzida por todos os animais vertebrados e por alguns invertebrados. É produzido pelas células do organismo para defendê-lo de agentes externos como vírus, bactérias e células de tumores.

Intoxicação: consta em uma série de efeitos sintomáticos produzidos quando uma substância tóxica é ingerida ou entra em contato com a pele, olhos ou membranas mucosas.

Lacrimais, ductos: glândulas localizadas acima dos olhos, que secretam as lágrimas.

Lacrimonasal, obstrução do duto: ductos lacrimonais bloqueados.

Lateralidade: conscientização dos dois lados do corpo e capacidade de identificar esquerda e direita. Termo freqüentemente usado para se referir ao uso preferencial de um dos lados do corpo.

Leucemia: tipo de câncer que afeta as células sanguíneas vermelhas (ou eritrócitos).

Leucemóide, reação: reação sistêmica (do corpo todo) semelhante à leucemia, mas que, na realidade, se deve a outras condições, como infecções.

Má oclusão: anormalidade na junção dos dentes.

Meiose: o processo de desenvolvimento das células reprodutivas (sexuais), óvulo e espermatozóide, durante o qual o número de cromossomos usualmente é reproduzido à metade (23). Na concepção, o óvulo fertilizado ou zigoto geralmente tem 46 cromossomos.

Memória: capacidade de armazenar informações e aprendizado para uso posterior.

Metatarso varo: pés com o apoio anormal nos respectivos dedos.

Microcefalia: pequenez anormal da cabeça, geralmente associada com retardamento mental.

Miopia: visão para perto, sendo que os raios de objetos distantes são levados a foco antes de atingirem a retina.

Moro, reflexo de : é um dos chamados reflexos involuntários – e que atestam a saúde – do recém-nascido ou do lactente até seus quatro meses de vida. O reflexo de moro é aquele em que, quando deitada de barriga para cima, a criança estica e abre as pernas e braços repentinamente, para depois dobrá-los e fechá-los, como se quisesse agarrar alguma coisa.

Mosaico: uma forma de síndrome de Down, em que as células adjacentes contêm números diferentes de cromossomos.

Musicoterápica, técnica: é uma operação ou interação que o terapeuta utiliza para provocar uma reação imediata do cliente ou para modelar a experiência imediata do cliente; é uma etapa de qualquer procedimento que o terapeuta utiliza para dar forma à experiência imediata do cliente.

Musicoterápico, procedimento: é a seqüência organizada de operações e interações que o terapeuta utiliza para levar o cliente através de uma experiência musical completa.

Não-disjunção: a falta de separação adequada dos cromossomos das células sexuais (óvulo e espermatozóide), durante a meiose. Pode ser uma causa da *Trissomia do 21 por não-disjunção*.

Nistagmo: movimento ocular rítmico e involuntário.

Oblíquas, fissuras palpebrais: termo que descreve a aparência oblíqua ascendente dos olhos das crianças com síndrome de Down.

Obnubilação: confusão mental, incoerência e inquietação física. Pode preceder a perda da consciência.

Oligoelementos: são metais e metalóides existentes no corpo humano.

Oligofrênico: termo não mais empregado, que se referia a todas as variedades de indivíduos deficientes mentais. Na Inglaterra, esse termo refere-se aos níveis mais graves de deficiência mental.

Otite média: líquido que se acumula na orelha média, atrás da membrana timpanica. Esse líquido interfere na audição e pode causar perda auditiva, se não tratado.

Patela, instabilidade: instabilidade da patela, osso da articulação do joelho.

Periodontal, doença: doença das gengivas e ossos que circundam os dentes.

Pilórica, estenose: estreitamento da abertura entre o estômago e o duodeno, a primeira parte do intestino delgado.

Placenta: a placenta nasce junto com o embrião, depois que o ovo fecundado de implanta no útero. É uma estrutura celular achatada que serve de comunicação entre a mãe e o bebê. A placenta fixa o feto dentro do útero, sendo responsável por sua nutrição e oxigenação durante toda a gravidez. A placenta cumpre outra missão importante: produz hormônios vitais para que a gestação transcorra normalmente. A placenta apresenta duas faces: uma voltada para o feto e outra para a mãe. Da primeira sai o cordão umbilical que vai uní-la ao bebê. A outra face é grudada no útero.

Pneumonia: inflamação dos pulmões, resultante de uma infecção.

Potencialidade: pertencente ou relativo à potência; que exprime possibilidades.

Precoce, intervenção: fornecimento de terapias e outros serviços especializados para minimizar os efeitos de condições, como a síndrome de Down, que podem atrasar o desenvolvimento inicial.

Prevalência: permite compreender o quanto é comum, ou rara, uma determinada doença ou situação numa população.

Purinas: são bases nitrogenadas.

Respiratória, infecção: infecção geralmente viral ou bacteriana das vias nasais garganta brônquios ou pulmões.

Retardado mental: termo em desuso, que se refere aos deficientes mentais capazes de auto-suficiência em condições ambientais favoráveis. Aproximadamente equivalente ao grupo chamado “educáveis”.

Sensório-motor: referente a um ato cuja natureza depende principalmente do funcionamento combinado ou integrado dos órgãos do sentidos e mecanismos motores.

Septos: paredes de tecido cardíaco entre as câmaras do coração.

Síndrome: grupo de sintomas ou características que indica uma condição específica.

Sintoma: fômeno das funções da constituição material dos órgãos, próprio para indicar a existência, a sede e a natureza de uma enfermidade; indício.

Sistema Nervoso Central (SNC): parte do sistema nervoso para a qual são transmitidos os impulsos sensoriais e da qual se originam os impulsos motores; nas vértebras, no cérebro e na coluna espinhal.

Sociabilização: ato ou efeito de sociabilizar; tornar-se sociável; socializar-se.

Sono, apnéia do: interrupção da respiração durante o sono. Condição em que a respiração cessa momentaneamente (durante mais de 5 segundos) durante o sono.

Superóxido: espécie reativa de oxigênio.

Tátil, defensividade: hiper-reAÇÃO ou esquia ao toque.

Terapeuta: profissional treinado que trabalha com crianças ou adultos para superar os efeitos de problemas do desenvolvimento.

Tireóide: a glândula localizada no pescoço, que secreta o hormônio tireóideo.

Tônus muscular: grau de elasticidade ou tensão dos músculos, quando em repouso. Pode ser demasiadamente baixo (*hipotonía*) ou demasiadamente alto (*hipertonia*); ambas as condições causam problemas de desenvolvimento, principalmente nas áreas motoras. As crianças com síndrome de Down geralmente têm hipotonía.

Translocação: tipo de aberração cromossômica, encontrada em alguns casos de síndrome de Down, em que um cromossomo se divide e se une a outro.

Transversal, prega palmar: prega única transversal, na palma das mãos de algumas crianças com síndrome de Down. Constitui uma das características físicas usadas para identificar essa síndrome.

Traqueoesofágica, fistula: condição em que existe um orifício anormal entre o trato gastrointestinal e o sistema respiratório. Essa condição exige correção cirúrgica imediata.

Triple, teste: triagem pré-natal combinada para os marcadores genéticos da síndrome de Down.

Trissomia do 21: acidente genético que causa a síndrome de Down. Ocorre quando exatamente no par do cromossomo 21 – que pertence ao grupo de cromossomos designados pela letra G - existem três cromossomos ao invés de dois, daí a terminologia de trissomia do 21.

Ultra-sonografia: uso de ondas sonoras de grande altura para criar uma imagem do interior do corpo, como a de um raio X. Esse procedimento é utilizado para examinar os bebês antes do nascimento e ajudar a orientar os instrumentos cirúrgicos durante a *amniocentese* e a *amostragem da vilosidade coriônica (AVC)*. Também denominado ultra-som.

Ventricular (DSV), defeito do septo: orifício na parede que separa as duas câmaras inferiores do coração.

Ventrículomegalia: aumento do tamanho de um ventrículo.

Ventrículos: as duas câmaras inferiores do coração.

Vilo corial: células placentárias.

ANEXO**ÍNDICE DE APGAR**

| PONTUAÇÕES (assinalar a nota correspondente) | NOTA |
|---|-------------|
| 1) Aparência (cor da pele) | |
| nota 0 – se o bebê está totalmente arroxeados | |
| nota 1 – se apenas as extremidades estão arroxeadas | |
| nota 2 – se o bebê está com a cor normal, pele rosa | |
| | |
| 2) Pulso com freqüência cardíaca | |
| nota 0 – o coração não bate | |
| nota 1 – de 1 a 100 batidas por minuto | |
| nota 2 – mais de 100 batidas por minuto | |
| | |
| 3) Gemido | |
| nota 0 – total apatia de expressão | |
| nota 1 – apatia relativa de expressão | |
| nota 2 – expressão saudável chorandoativamente | |
| | |
| 4) Atividade (tônus muscular) | |
| nota 0 – sem tônus (flacidez total) | |
| nota 1 – hipotonía (flacidez muscular) | |
| nota 2 – flexão completa | |
| | |
| 5) Respiração | |
| nota 0 – ausência de respiração | |
| nota 1 – respiração com esforço | |
| nota 2 – respiração sem esforço | |
| | |
| TOTAL | |

Avaliação dos resultados:

nota acima de 7 – razoável, bom, ótimo

nota de 5 a 7 – risco regular

nota abaixo de 5 – grande risco de repercussão neurológica