

SÍNDROME DE DOWN

“O AMOR NÃO CONTA CROMOSSOMAS!”

DIA INTERNACIONAL DA SÍNDROME DE DOWN

Celebra-se no dia 21
do mês 3 para fazer
referência à Trissomia
do Cromossoma 21

A síndrome de Down foi descrita pela primeira vez em 1866 pelo físico John Langdon Down. Só quase um século mais tarde se relatou o cromossoma 21 extra. É a anomalia cromossómica mais frequente, que resulta de uma divisão celular atípica em que, em vez das duas cópias habituais, existem três cópias do cromossoma 21. Esta alteração condiciona o desenvolvimento durante a gravidez e durante a vida do indivíduo sendo identificada como uma das principais causas genéticas conhecidas de perturbação do desenvolvimento intelectual.

Estima-se que em Portugal cerca de 15 mil pessoas sejam portadoras da síndrome e segundo a Organização Mundial de Saúde, a sua incidência é de 1:1000 a 1:1100 nascimentos.

Apesar de qualquer casal poder ter uma criança com síndrome de Down, a idade materna associa-se a um aumento desse risco. Atualmente, durante a gravidez são realizados exames com o objetivo de rastrear esta alteração. No entanto, apesar dos esforços, continuam a nascer todos os anos bebés com T21 sem diagnóstico pré-natal.

Tal como a nomenclatura de síndrome deixa antever, os indivíduos com trissomia 21 partilham algumas características comuns nomeadamente baixa estatura, face redonda, olhos amendoados, língua grande, pescoço curto e largo, mãos e pés pequenos. Para além destes traços físicos, esta alteração tem também implicações no desenvolvimento cognitivo e físico da criança e surge associada a alguns problemas de saúde, nomeadamente malformações cardíacas, alterações auditivas, visuais, endócrinas e metabólicas entre outras. Os problemas médicos do indivíduo com síndrome de Down mudam com a idade, o que exige um acompanhamento médico regular.



Este acompanhamento implica a realização de consultas regulares em várias especialidades, de vários exames e avaliações. Permite, assim, que sejam implementados os tratamentos e intervenções necessárias de forma atempada e ajustados às necessidades de cada um, nomeadamente cirurgias, intervenções medicamentosas e planos de estimulação.

Não existem medicamentos ou terapias que "curarem" a síndrome de Down e também não há medicamentos ou terapias que são necessárias para todas as pessoas com síndrome de Down.

Cada pessoa é única e na síndrome de Down essa situação não é diferente. Dependendo das suas características e malformações apresentadas, o impacto da T21 na qualidade de vida é variável.

O acompanhamento médico regular em articulação com a comunidade providenciando 1) cuidados de saúde ajustados, com correção atempada de malformações e orientação de patologias, 2) um plano de intervenção precoce para estimulação psicomotora, 3) a implementação de programas educacionais ajustados e 4) o suporte comunitário aos indivíduos e famílias permitem que atualmente, os indivíduos com T21 atinjam melhor desenvolvimento físico e cognitivo.

A intervenção precoce e multidisciplinar, envolvimento dos cuidadores e da comunidade, têm contribuído para que a esperança média de vida continue a aumentar, em paralelo com a melhoria da qualidade de vida experienciada em todas as idades. Uma vida adulta independente é uma realidade atual e o contributo destes indivíduos para a sociedade não deve ser desprezado. Importa referir que apesar das dificuldades intelectuais e patologias que estes indivíduos possam apresentar destaca-se a sua personalidade afetuosa e as suas competências sociais o que contribui para os elevados índices de felicidade nestas famílias e de quem com eles convive.

Em Portugal e no mundo existem várias associações que apoiam as pessoas com Síndrome de Down e os seus familiares, que importa conhecer e apoiar nomeadamente a APPT21, a Pais21, Associação Olhar 21 entre outras.