

**INSTITUTO DE CIÊNCIAS BIOMÉDICAS ABEL
SALAZAR**

UNIVERSIDADE DO PORTO

MESTRADO EM MEDICINA LEGAL

**SÍNDROME DE DOWN E DIAGNÓSTICO
PRÉ-NATAL: PERSPECTIVAS DAS
GRÁVIDAS EM RISCO E DAS MÃES DE
PORTADORES DE TRISSOMIA 21**

Elizabeth da Conceição Leite da Costa

Prof. Orientadora: Prof^ª Dr^ª. Purificação Tavares

**SÍNDROME DE DOWN E DIAGNÓSTICO
PRÉ-NATAL: PERSPECTIVAS DAS GRÁVIDAS
EM RISCO E DAS MÃES DE PORTADORES DE
TRISSOMIA 21**

Agradecimentos

Embora este trabalho assuma um carácter solitário, acarreta de forma mais ou menos explícita, o apoio, a crítica, o estímulo e a colaboração prestada pela minha Mãe (Deolinda Costa) e pelo meu Pai (Fernando Faria Costa).

Em primeiro lugar, não posso deixar de expressar o meu agradecimento à Sr^a Prof^a. Maria José Carneiro, orientadora do Mestrado em Medicina Legal no ICBAS cujo apoio, orientação, encorajamento, excelente contributo das suas esclarecedoras observações e ensinamentos prestados foram essenciais para a realização deste trabalho. Também agradeço à Sr^a Prof^a. Purificação Tavares, orientadora da dissertação e à Dra. Paula Rendeiro coorientadora da mesma pela colaboração, disponibilidade e dedicação dadas.

À Manuela (AEICBAS) agradeço a disponibilidade, dedicação e pontualidade no processamento de texto. Da mesma forma, agradeço ao Prof. Armando Teixeira Pinto (Faculdade de Medicina-Universidade do Porto) a receptividade demonstrada e participação no tratamento estatístico efectuado.

Os meus agradecimentos às Instituições, nas pessoas de Sr^a Prof^a. Purificação Tavares (Directora do Centro de Genética Clínica – CGC) e do Sr. Dr. José Parreira (Director da Unidade de Avaliação do Desenvolvimento e Intervenção Precoce – UADIP – Pólo Campolindo) pela autorização e apoio concedidos na aplicação dos questionários. Também não posso deixar de salientar o papel dos participantes que amavelmente acederam colaborar neste trabalho, o que em muito contribuiu para a sua realização.

Agradeço igualmente a todos que directa ou indirectamente contribuíram de alguma forma, para a concretização deste trabalho: familiares, amigos, colegas com especial relevância para os colegas que frequentaram o Mestrado em Medicina Legal Anabela Pinto Silva e Fernando Filipe dos Santos Dantas.

RESUMO

O DPN é um teste de diagnóstico realizado à grávida de risco com o fim de detectar anomalias congénitas ou doenças graves no feto que se está a desenvolver (como o SD).

O SD representa 25% do total da população de pessoas com incapacidade mental e é a anomalia cromossómica mais frequente e a mais conhecida.

A realização deste estudo dividiu-se em 2 momentos distintos: num primeiro momento foi elaborado um questionário, e implementado no CGC, que permitiu caracterizar a grávida com suspeita de uma gestação com SD que ia efectuar DPN; num segundo momento foi elaborado um questionário, e implementado na UADIP, que permitiu caracterizar a criança portadora de SD e identificar o tipo de apoio e colaboração que apresentavam e necessitavam em diversas áreas como: educação, saúde, integração....

Dado o pequeno número de pessoas inquiridas, a amostra deste estudo não foi considerada como representativa logo não se pode efectuar extrapolações para a população que, inicialmente, se pretendia estudar.

Do trabalho efectuado obteve-se as seguintes conclusões: a maioria das grávidas com suspeita de uma gestação com SD foi informada em que consistia o DPN (riscos, limitações....) e que poderia interromper voluntariamente a gravidez se o resultado fosse anormal do DPN, dentro do estipulado pela lei. Também se verificou que as crianças portadoras de SD devido às suas necessidades especiais recorriam a diferentes instituições para usufruir dos seus serviços.

INDICE

PÁG

0 – INTRODUÇÃO.....	1
1 – ENQUADRAMENTO TEÓRICO.....	4
1.1.FUNDAMENTOS DA GENÉTICA MÉDICA.....	4
1.2.CITOGENÉTICA.....	7
1.3.QUADRO CLÍNICO DAS ANOMALIAS CROMOSSÓMICAS MAIS FREQUENTES.....	16
1.4.DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE ALTERAÇÕES GENÉTICAS.....	20
1.4.1.INDICAÇÕES PARA DPN.....	22
1.4.2.MOMENTOS E PROCEDIMENTOS DO DPN.....	30
1.4.3.PROBLEMAS TÉCNICOS RELACIONADOS COM O DPN.....	37
1.4.4.PROBLEMAS DE DIAGNÓSTICO NO DPN.....	38
1.5.RASTREIO PRÉ-NATAL.....	39
1.6.MARCADORES BIOQUÍMICOS.....	40
1.7.ACONSELHAMENTO GENÉTICO.....	42
1.8.SÍNDROME DE DOWN.....	53
1.8.1.PROBLEMAS MÉDICOS E QUESTÕES DE SAÚDE.....	59
1.8.2.O ENSINO À CRIANÇA COM SINDROME DE DOWN: INTRODUÇÃO À INTERVENÇÃO PRECOCE.....	70
1.8.3.ENSINO PRÉ-ESCOLAR E PRIMÁRIO.....	83
1.8.4.ENSINO PREPARATÓRIO E SECUNDÁRIO.....	88
1.8.5.ADOLESCÊNCIA E TRANSIÇÃO PARA A IDADE ADULTA.....	92
1.8.6.TRABALHO NA COMUNIDADE MEDIANTE EMPREGO COM APOIO.....	98
2 – MATERIAL E MÉTODO.....	107
2.1.POPULAÇÃO.....	111
2.2.AMOSTRA.....	111
2.3.HIPÓTESES.....	113
2.4.VARIÁVEIS.....	114
2.5.INSTRUMENTO DE COLHEITA DE DADOS.....	121
2.6.PRÉ-TESTE.....	124
2.7.TRATAMENTO ESTATÍSTICO DE DADOS.....	125

3 – ANÁLISE DE DADOS.....	125
4 – ANÁLISE DE HIPÓTESES.....	144
5 – DISCUSSÃO.....	145
6 – CONCLUSÃO.....	147
7 – REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	148
8 – ANEXOS.....	152
ANEXO I – Questionário implementado no CGC.....	153
ANEXO II – Questionário implementado na UADIP.....	154
ANEXO III – Tabelas específicas de cada variável do questionário Implementado no CGC.....	155
ANEXO IV – Tabelas específicas de cada variável do questionário Implementado na UADIP.....	156

SIGLAS

ACIU – atraso de crescimento intrauterino

ACTH – adrenocorticotropa

AFP – alfafetoproteína

AG – aconselhamento genético

CGC – Centro de Genética Clínica

CVS – Vilosidades coriônicas

DPI – Diagnóstico Pré- implantatório

DPN – Diagnostico Pré- natal

DTN – Defeito do tubo neural

FISH – Fluorescence in situ hybridization

IP – Intervenção Precoce

LA – Líquido amniótico

MSAFP – soro materno alfafetoproteína

OMS – Organização Mundial de Saúde

PCR – Polymerase chain reaction

PEI – Programa de Educação Individualizada

QI – quociente de inteligência

SD – Síndrome de Down

TDAH – Transtorno de déficit de atenção com hiperactividade

TEA – Transtorno com espectroautista

UADIP – Unidade de Avaliação do Desenvolvimento e Intervenção Precoce

INDICE DE GRÁFICOS

- Gráfico 1 – Distribuição percentual da amostra por grupos etários
- Gráfico 2 – Distribuição percentual da amostra segundo o estado civil
- Gráfico 3 – Distribuição percentual da amostra segundo a situação familiar
- Gráfico 4 – Distribuição percentual da amostra segundo a religião
- Gráfico 5 – Distribuição percentual da amostra de acordo com a profissão
- Gráfico 6 – Distribuição percentual da amostra segundo o nível de instrução
- Gráfico 7 – Distribuição percentual da amostra segundo as condições de habitação.
- Gráfico 8 – Distribuição percentual da amostra segundo as fontes de rendimento familiar
- Gráfico 9 – Distribuição percentual da amostra segundo doenças familiares
- Gráfico 10 – Distribuição percentual da amostra segundo os antecedentes obstétricos.
- Gráfico 11 – Distribuição percentual da amostra segundo o número de gravidezes
- Gráfico 12 – Distribuição percentual da amostra segundo o número de filhos
- Gráfico 13 – Distribuição percentual da amostra segundo indicação para o diagnóstico pré-natal
- Gráfico 14 – Distribuição percentual da amostra segundo a informação que forneceram aos inquiridos sobre DPN
- Gráfico 15 – Distribuição percentual da amostra segundo a interrupção voluntária da gravidez
- Gráfico 16 – Distribuição percentual da amostra segundo a atitude a tomar no caso de um resultado desfavorável após realizar DPN
- Gráfico 17 – Distribuição percentual da amostra segundo o aconselhamento perante um resultado desfavorável do DPN
- Gráfico 18 – Distribuição percentual da amostra segundo o sexo
- Gráfico 19 – Distribuição percentual da amostra por grupos etários
- Gráfico 20 – Distribuição percentual da amostra segundo a situação familiar
- Gráfico 21 – Distribuição percentual da amostra segundo o nível de instrução
- Gráfico 22 – Distribuição percentual da amostra segundo a ocupação
- Gráfico 23 – Distribuição percentual da amostra segundo fonte do rendimento familiar
- Gráfico 24 – Distribuição percentual da amostra segundo o apoio comunitário
- Gráfico 25 – Distribuição percentual da amostra segundo o tipo de apoio

Gráfico 26 – Distribuição percentual da amostra segundo a situação actual da criança.

Gráfico 27 – Distribuição percentual da amostra segundo os antecedentes familiares

Gráfico 28 – Distribuição percentual da amostra segundo malformações associadas

Gráfico 29 – Distribuição percentual da amostra segundo o acompanhamento médico

Gráfico 30 – Distribuição percentual da amostra segundo o local da consulta

Gráfico 31 - Distribuição percentual da amostra segundo a especialidade médica

Gráfico 32 - Distribuição percentual da amostra segundo o apoio educativo

Gráfico 33 - Distribuição percentual da amostra segundo o aconselhamento durante o percurso educativo

Gráfico 34 - Distribuição percentual da amostra segundo a integração

Gráfico 33 - Distribuição percentual da amostra segundo com quem brincavam

Gráfico 36 - Distribuição percentual da amostra segundo o local das brincadeiras

Gráfico 37 - Distribuição percentual da amostra segundo o tipo de brincadeiras

Gráfico 38 - Distribuição percentual da amostra segundo as actividades extra escolares

