



## TRISSOMIA 21

O Mongolismo, mais tarde conhecido por síndrome de Down, foi descrito, pela primeira vez, na Grã-Bretanha, no séc. XIX, pelo médico inglês John Langdon Down (Londres, 1866), com base em algumas características observadas em crianças internadas num asilo de Surrey (Inglaterra). Na segunda metade do séc. XX, J. Lejeune e colaboradores (Paris, 1959) descobrem que o Mongolismo resulta da presença de 1 cromossoma 21 supra-numerário (3 cromossomas, em vez dos 2 habituais), pelo que esta doença genética passou a designar-se, correctamente, por Trissomia 21 (literalmente: 3 cromossomas 21).

O risco de nascimento de uma criança com trissomia 21 aumenta com a idade da mãe. Para as mulheres de idade superior a 35 anos, o risco de ter um filho com trissomia 21 é significativamente mais elevado (aos 35, aos 40 e aos 45 anos de idade materna, há o risco de, respectivamente, um em cada 400, um em cada 110 e um em cada 35 recém-nascidos serem portadores de trissomia 21). Contudo, por razões que se prendem essencialmente com as taxas de fecundidade dos diferentes grupos etários, mais de 70% das crianças com trissomia 21 têm uma mãe de idade inferior aos 35 anos (dados nacionais).

A incidência (número de novos casos, por ano, de uma doença, em determinada população) estimada da Trissomia 21, sem grandes variações mundiais, é de 1 em cada 700 nascimentos. De 1942 a 1952, de acordo com os relatos da imprensa médica, menos de 50% das crianças com Trissomia 21 viviam mais de 12 meses. Actualmente, sabe-se que mais de 80% das pessoas com Trissomia 21 vivem mais do que 5 anos e aproximadamente 44% ultrapassam os 60 anos de idade. De acordo com um estudo recentemente efectuado na Califórnia, a esperança de vida, para uma criança de um ano de idade com trissomia 21, é de 43 anos (défice cognitivo grave) e de 55 anos (défice cognitivo ligeiro a moderado). Em Portugal, onde não existem dados fidedignos sobre esta matéria, para a natalidade actual, é de esperar o nascimento de 150 a 170 crianças com Trissomia 21 em cada ano, havendo, por conseguinte, entre 12.000 a 15.000 pessoas afectadas por esta doença.

Habitualmente, logo a seguir à revelação de que o filho tem um défice cognitivo (designação preferível às antigas terminologias de atraso mental e de deficiência mental), os pais atravessam uma fase de grande instabilidade emocional, não sendo raros os fenómenos de rejeição. Actualmente, na Rússia, nesta fase, 95% dos bebés com deficiência, mormente com trissomia 21, são abandonados e entregues a orfanatos, onde mais de 50% acabam por morrer antes de terminado o primeiro ano de vida. Todavia, na nossa cultura, algum tempo depois, os pais acabam por aceitar o facto, com resignação, e deixam, quase sempre, transparecer uma boa adaptação à nova realidade.



As pessoas com Trissomia 21 têm uma incidência muito elevada de anomalias associadas.

O aspecto exterior (fenotipo) é muito característico: cabeça pequena, fendas palpebrais orientadas para fora e para cima (como nos povos orientais), orelhas pequenas e de implantação baixa, língua exposta fora da boca, pescoço curto e largo, mãos e pés pequenos e quadrados, baixa estatura, etc, ...

Cerca de 40 a 50% das crianças com trissomia 21 apresentam uma doença cardíaca estrutural cuja gravidade é variável. Mercê da notável evolução da cirurgia cardíaca no nosso país, o prognóstico da maioria das cardiopatias é muito favorável, havendo uma reduzida taxa de óbitos relacionados com esta patologia.

As pessoas com trissomia 21 apresentam, geralmente, uma macroglossia (língua grande) relativa. Com efeito, mais do que uma língua grande, há uma cavidade oral pequena, o que produz, inevitavelmente, perturbações da fala. Adicionalmente, a macroglossia relativa é um dos mais significativos, quiçá um dos mais evidentes, estigmas físicos da trissomia 21. Existem soluções para este problema.

A instabilidade atlanto-axial (instabilidade entre a primeira e a segunda vértebras do pescoço) é motivada pela hipotonia (falta de força muscular). Os ligamentos articulares estão mais frouxos e relaxados, o que poderá determinar uma compressão ou mesmo lesão da espinhal