

RECOMENDAÇÕES DE BASE EMPÍRICA PARA A PRÁTICA CLÍNICA RELACIONADA COM O ACOMPANHAMENTO DE PESSOAS COM TRISSOMIA 21

RELATORES:

Miguel Palha (coordenador)
David Casimiro de Andrade
Luísa Cotrim
Susana Martins
Ana Fritz
Ana Medeira
Francisca de Castro Palha
Lia Mano
Maria João Palha (cocoordenadora)
Elisa Silva

CONSULTORES:

Ana Branco
Ana Catarina Prior
Artur Sousa
Daniela Couto
Fátima Trindade
Gabriela Pereira
Helena Almeida
Helena Lourenço
Joana Almeida
Manuela Baptista
Manuela Lucas
Mónica Pinto
Paula Pires de Matos
Raquel Barateiro
Raquel Nascim
Sónia Domingos
Susana Jorge
Teresa Guterres
Tiago Santos
Volker Dieudonné

O processo de produção de recomendações da Rede DIFERENÇAS para a prática clínica integra um período de discussão durante o qual as sociedades científicas, peritos das diferentes áreas e a sociedade civil poderão manifestar as suas posições relativas ao documento colocado sobre escrutínio público, sendo esses contributos posteriormente analisados e, merecendo a concordância dos consultores do projeto, incluídos no texto das referidas recomendações.

Lisboa, 21 de março de 2017.

1. INTRODUÇÃO

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 supranumerário (3 cromossomas, em vez dos 2 habituais), pelo que esta doença genética passou a designar-se, corretamente, por Trissomia 21 (literalmente: 3 cromossomas 21).

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. Até há pouco atrás, em diversos países, mesmo no espaço europeu, nesta fase, muitos dos bebés com deficiência, mormente com trissomia 21, eram abandonados e entregues a orfanatos, onde uma elevada percentagem acabaria 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 aspeto exterior (fenótipo) 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 mastigação, da fala, da respiração e do sono. 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 mais notável das quais é a expansão do maxilar superior, opção terapêutica idealizada e proposta pelo insigne universitário português e médico dentista Prof. Doutor David Casimiro de Andrade.

A instabilidade atlantoaxial (instabilidade entre a primeira e a segunda vértebras do pescoço) é motivada, entre outras variáveis, 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 medula. É prudente evitar-se a prática de desportos violentos e que envolvam a região cervical (do pescoço), como o trampolim e os saltos para a água (saltos ornamentais), sobretudo a partir de plataformas elevadas.

Tal como as outras crianças e aproximadamente nas mesmas idades, as crianças com trissomia 21 experimentam uma sequência de mudanças físicas e hormonais associadas à puberdade. No passado, pensava-se que os adolescentes e os adultos com trissomia 21 não tinham impulsos sexuais, uma vez que a deficiência mental era considerada equivalente a uma situação de infantilidade permanente. Com efeito, a maioria das pessoas com trissomia 21 tem necessidades sexuais, geralmente não expressas fora dos seus foros íntimos, e é importante que estas sejam reconhecidas, aceites e tomadas em conta quando da elaboração dos programas educativos. As alterações emocionais características da adolescência estão presentes, também, nas pessoas com trissomia 21 e poderão ser amplificadas por fatores familiares ou sociais. Uma reflexão sobre a educação sexual, numa aceção alargada, deve ser iniciada antes de terminada a primeira década de vida. Em outras culturas, não é raro as pessoas com deficiência estabelecerem laços afetivos mais sólidos, muitas vezes tipicamente matrimoniais, razão por que os pais e a sociedade em geral se devem preparar para lidar com estes factos novos.

É possível, com recurso a intervenções cirúrgicas, modificar o aspeto exterior (fenótipo) das pessoas com trissomia 21 e tornar menos perceptíveis, para as pessoas menos perspicazes, os estigmas físicos da trissomia 21. Em casos selecionados e em circunstâncias muito particulares, estas intervenções poderão ser tentadas. Contudo, o grande desafio consiste em, mantendo as características físicas de cada um, modificar as mentalidades, para que as pessoas sejam aceites pelas suas qualidades intrínsecas e não pelo seu aspeto exterior.

Quase todas as crianças com trissomia 21 apresentam um défice cognitivo, embora em dimensões muito variáveis. De um modo geral, o défice cognitivo é ligeiro a moderado, embora, raramente, possa ser grave. No tempo presente, o conceito de QI (quociente de inteligência) perde importância e ganham relevo os aspetos sociais relacionados com o comportamento adaptativo. Neste contexto, pode dizer-se que as pessoas com trissomia 21 não apresentam, de um modo geral, uma deficiência grave, já que conseguem alcançar bons níveis de autonomia pessoal e social. A criança com trissomia 21, tal como acontece com aquela que apresenta um desenvolvimento psicomotor convencional, tem uma evolução desenvolvimental, comportamental e emocional específica e única, que não deve ser enquadrada, pelo menos precocemente, em graus de gravidade. Todavia, em sentido figurado, pode afirmar-se que há dois graus, decorrentes da maneira como as famílias aceitam e amam as crianças que apresentam diferenças. O grau I tem, geralmente, um prognóstico reservado e corresponde às situações em que as crianças são incompreendidas e mal aceites. O grau II

tem, quase sempre, um prognóstico excelente e correlaciona-se com as situações em que as crianças são amadas, compreendidas, aceites e não excluídas. Por esta razão, quando se pergunta quais são os melhores Centros de Desenvolvimento, quais são os melhores médicos, quais são os melhores psicólogos, quais são os melhores educadores e professores, quais são as melhores escolas, a resposta é: são os pais e uma família harmoniosa.

Na sequência da introdução de novas metodologias pedagógicas, baseadas essencialmente nas comunicações aumentativas que utilizam o suporte visual, um bom número de crianças com trissomia 21 poderá aprender a ler, antes de terminada a primeira década de vida. O objetivo primeiro da aprendizagem da leitura é o desenvolvimento da linguagem, área onde deve ser feito um grande investimento educativo e neurodesenvolvimental.

Os objetivos últimos de todos os Programas de Intervenção são a promoção do ajustamento social e próprio, se possível através da profissionalização. As pessoas com trissomia 21 têm, de um modo geral, uma grande capacidade para as trocas sociais e são alegres e cordatas, embora teimosas. Contudo, não são raras, sobretudo entre os adultos, as perturbações comportamentais e emocionais. A integração social dos seres humanos com défices cognitivos não é um processo natural, inato, mas antes um ato racional, cultural e civilizacional. Na natureza, os animais feridos, incapacitados ou com deficiência são excluídos e abandonados. O mesmo tem acontecido, desde sempre, na espécie humana, embora com expressões muito variáveis, de acordo com a época e o local. A deficiência é um dos maiores dramas que se abatem sobre a espécie humana e os pais vão sendo confrontados, de forma progressiva, com inúmeros obstáculos, o principal dos quais está relacionado com a exclusão social, muitas vezes veiculada e amplificada pelos hospitais, pelos centros de saúde, pelas escolas, pelas associações desportivas, pelas associações culturais e por outras instituições da comunidade. À medida que as crianças com deficiência crescem e se desenvolvem, o problema da exclusão social agrava-se e não é raro que elas próprias tenham consciência da segregação a que são votadas, pelo facto de o seu desempenho psicomotor ser inferior ou, como é preferível dizer-se, diferente do das outras crianças da mesma idade. A única solução para este problema reside na modificação das mentalidades, para que os cidadãos com deficiência, independentemente das suas capacidades e competências, sejam compreendidos, aceites e integrados na família, na rua, no bairro, na escola, no emprego, na associação recreativa ou desportiva e, de um modo geral, em toda a comunidade. A modificação das mentalidades é, sem dúvida, a principal tarefa que está cometida às associações de pais, que só em raras circunstâncias devem dinamizar a criação e a oferta de serviços especiais, como escolas, residências, ou outros, suscetíveis, eles próprios, de estimularem a segregação das pessoas com diferenças. Ao invés, as associações de pais devem pugnar pela inclusão das pessoas com deficiência nas instituições da comunidade, como é exemplo paradigmático a escola regular. Para que este desiderato seja alcançado, torna-se necessário, desde muito cedo, promover a adoção de comportamentos pessoais e sociais convencionais por parte das pessoas com deficiência, sempre em estrito respeito pelas suas peculiaridades. A adoção de comportamentos pessoais e sociais convencionais é um dos mais importantes objetivos da intervenção na deficiência.

No tempo presente, é feito um grande esforço no sentido de serem identificados, numa perspetiva funcional, todos os genes do cromossoma 21. Muito provavelmente, não haverá, a curto ou a médio prazo, uma cura para a trissomia 21, mas talvez seja possível, no futuro, melhorar ou, pelo menos, prevenir muitas das perturbações associadas à doença

2. GENÉTICA

A Trissomia 21 é a anomalia cromossômica mais frequente. Foi a primeira cromossomopatia identificada, o que ocorreu em 1959, na sequência de investigação protagonizada por Lejeune e Gautier, que reconheceram a existência de um cromossoma 21 supranumerário em doentes com um fenótipo idêntico ao descrito pela primeira vez por Down em 1866 e designado então por síndrome de Down. A sequenciação completa do cromossoma 21 no ano de 2000 permitiu identificar mais de 600 genes, sendo que apenas 1/3 codificam proteínas. Tentou estabelecer-se uma relação entre a sobredosagem destes genes e as características clínicas particulares e, embora possa existir alguma correlação (ex: genes *DIRK1* e *APP* com problemas cognitivos), o mais provável é que cada característica resulte da interação deste excesso de genes com outros genes do indivíduo, explicando a variabilidade clínica. Durante muito tempo, pensou-se que existia uma única “região crítica” em 21q22 responsável pelo fenótipo. Estudos em doentes com trissomias parciais e modelos animais têm concluído pela existência não de uma mas de várias regiões críticas.

Embora existindo variabilidade clínica, é em geral possível o diagnóstico pela observação do recém-nascido, salientando-se as principais características: hipotonia, braquicefalia, pescoço curto com excesso de pele, face achatada, fendas palpebrais inclinadas para cima e fora, epicantos, pavilhões auriculares pequenos e de implantação baixa, nariz curto com ponte nasal deprimida, protrusão da língua, membros ligeiramente curtos, prega palmar transversa, afastamento do primeiro e segundo dedos do pé (*sandal gap*) com prega plantar vertical entre eles ... De referir que nenhuma destas características isoladamente tem significado, mas sim o seu conjunto (*gestalt*). É comum a presença de anomalias congénitas associadas, sendo as mais frequentes as cardíacas (50%), gastrointestinais (12%) e cataratas congénitas (3%) (ver adiante). Outros problemas médicos podem surgir com maior probabilidade ao longo da vida como o hipotireoidismo, alterações oftalmológicas, infeções ORL, défice auditivo, leucemia, demência... (ver adiante).

É a principal causa genética de perturbação do desenvolvimento intelectual, que é quase constante, embora de gravidade variável.

O diagnóstico clínico é possível na maioria dos doentes, mas é essencial a realização do estudo cromossómico (cariotipo), não só para confirmação, mas sobretudo para guiar o aconselhamento genético. Embora a causa seja sempre a presença de dose tripla de cromossoma 21 em vez da dose dupla habitual, ocorrem essencialmente três tipos de alterações cromossômicas:

1. Trissomia 21 livre ou simples (95% dos casos): existe um cromossoma 21 extra, que resulta de um erro anterior à fertilização, na disjunção dos cromossomas na meiose, na maior parte das vezes no óvulo (90%) e raramente no espermatozoide (10%). Sabe-se que a probabilidade aumenta com a idade materna à data do parto (ex: aos 30 anos 1/900; aos 40 anos 1/100). Sendo situação acidental, não representa um risco de recorrência particularmente aumentado para outros filhos (1% superior ao inerente à idade materna)
2. Trissomia 21 em mosaico (2%): coexistem 2 linhas celulares, uma normal e outra com um cromossoma 21 supranumerário e que resulta de um acidente pós fertilização na disjunção mitótica. Tal como o anterior, não representa risco de recorrência apreciável.
3. Trissomia 21 por translocação desequilibrada entre cromossoma 21 e outro cromossoma acrocêntrico (3%). Apenas neste tipo de trissomia se justifica realizar cariotipo aos pais, pois em cerca de metade dos casos um dos progenitores é portador de translocação equilibrada, tendo risco aumentado para a sua descendência, especialmente se for a mãe (ex: mãe com translocação equilibrada 14/21 risco de 10 a 15% de ter filhos com Trissomia 21; pai com a mesma translocação risco de 1 a 2%). Esta diferença é explicável pela menor mobilidade dos espermatozoides com anomalia e conseqüentemente maior vantagem dos normais para fecundação. Nos raros casos de portadores de translocação equilibrada 21/21, o risco é de 100%, salvo raríssimas exceções.

Outras alterações, como trissomias parciais do cromossoma 21 podem ocasionalmente acontecer com fenótipo semelhante.

Estes vários tipos de trissomia 21 não são distinguíveis pela clínica. As situações em mosaico poderão originar um quadro clínico mais ligeiro, mas não obrigatoriamente, pois a percentagem de células trissômicas varia de órgão para órgão e pode não ter relação com a percentagem encontrada no sangue (linfócitos), onde habitualmente é realizado o cariotipo. No caso de fenótipo sugestivo de trissomia 21 com cariotipo normal em linfócitos, deve ser analisado outro tecido, como células de mucosa bucal ou pele, pois poderá existir um mosaico com baixa ou nenhuma expressão em linfócitos.

Há poucos dados relativamente à descendência de pessoas com Trissomia 21. A maioria dos homens serão inférteis e as mulheres terão uma menor fertilidade, presumindo-se que, no caso de gravidez, haja uma probabilidade de 1/3 de filho com Trissomia 21.

O diagnóstico pré-natal (DPN) é possível por análise do líquido amniótico (amniocentese) pelas 16 semanas ou das vilosidades coriônicas pelas 10-13 semanas. Estas técnicas têm um risco de aborto de 0,5 a 1%. Poderá ser realizado aos casais que o desejem nas seguintes situações:

- Filho anterior com Trissomia 21
- Um dos progenitores portador de translocação ou outro rearranjo cromossómico
- Anomalia ou “sinais de alarme” detetados em ecografia

- Rastreio bioquímico/ecográfico positivo. O mais utilizado é o rastreio combinado do 1º trimestre entre as 11 e 13 semanas, que inclui o doseamento da PAPP-A e β hCG no sangue materno, associado à medição da prega da nuca fetal, sendo sugerido prosseguir com o DPN se o rastreio resultar numa probabilidade de trissomia superior a 1/250 (teste positivo). Tem uma sensibilidade de 85% e 5% de falsos positivos
 - Teste pré-natal não invasivo (NIPT) positivo. Este teste, relativamente recente, consiste em pesquisar as principais trissomias em ADN fetal obtido por colheita de sangue materno. Tem uma sensibilidade superior a 99% e uma taxa de falsos positivos inferior a 0,1%, sendo um método muito promissor.
- O diagnóstico genético pré-implantatório, no contexto da trissomia 21, poderá ser uma opção em situações de alto risco, como mãe portadora de translocação equilibrada.

3. EPIDEMIOLOGIA

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 700-800 gravidezes. Em Portugal, de acordo com dados informais, não oficialmente confirmados, cerca de 95% dos fetos com trissomia 21 são detetados *in útero* e cerca de 95% das mães optam pela interrupção da gravidez (aborto eugénico).

De 1942 a 1952, menos de 50% das crianças com Trissomia 21 viviam mais de 12 meses. Atualmente, mais de 40% das pessoas com Trissomia 21 ultrapassam os 60 anos de idade. Em Portugal, novamente com o recurso a dados informais, calcula-se que haja entre 10.000 a 12.000 pessoas afetadas por esta doença.

Ocorre, de forma aparentemente similar, nos dois sexos, embora não haja uma boa concordância entre todas as casuísticas publicadas.

As pessoas com Síndrome de Down têm, atualmente, uma maior esperança de vida, que está relacionada com os seguintes fatores:

- Reconhecimento, tratamento e prevenção de patologias específicas;
- Promoção de cuidados de saúde aos médicos assistentes, cuidadores e aos próprios indivíduos;
- Aumento da disponibilidade e acesso aos cuidados de saúde;
- Oportunidades crescentes de participação em estudos de investigação científica.

Estima-se que existam no mundo cerca de 6-8 milhões de pessoas com Trissomia 21.

Nos últimos 40 anos, verificou-se uma melhoria acentuada da esperança média de vida de portadores de T21.

Existe uma prevalência aumentada de condições médicas específicas: congénitas, situações médicas adquiridas na criança, adolescente e adulto, bem como patologia relacionada com o envelhecimento nos adultos.

4. ETIOLOGIA

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 45 anos de idade materna, há o risco de 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.

Outras causas ou fatores etiológicos da T21 são desconhecidos.

5. CLÍNICA

Nos cuidados de saúde, existem várias possíveis barreiras específicas à Trissomia 21, tais como:

- - falta de experiência na abordagem destes doentes nos cuidados de saúde primários;
- - a apresentação clínica pode ser atípica ou complexa e ter uma variedade de comorbilidades associadas;
- - escassez de recursos.

Será que a deteção/início precoce de tratamento e intervenção melhora os resultados e a qualidade de vida? Sim, sobretudo quando se verificam as seguintes patologias associadas ou comorbilidades:

- - défice visual ou auditivo
- - anomalias gastrointestinais e/ou cardiológicas congénitas
- - patologia da tiróide, leucemia
- - apneia do sono, saúde mental e demência

Analisemos os achados patológicos e as doenças/síndromes mais prevalentes na trissomia 21.

5.1 FENÓTIPO:

Características Físicas:

- Fendas palpebrais inclinadas para cima e para fora;
- *Epicantus*;
- Ponte nasal plana;
- Pavilhões auriculares pequenos e de implantação baixa;
- Microcefalia;
- Manchas de Brushfield;
- Macroglossia relativa;
- Protrusão da língua;
- Pescoço curto;
- Prega cervical;
- Palato estreito em ogiva;
- Microdontia;
- Desalinhamento dentário;
- Má oclusão dentária;
- Mãos largas e pequenas;
- Clinodactilia do quinto dedo das mãos;

- Prega palmar transversa;
- Espaçamento entre o primeiro e o segundo dedos do pé;
- Hiperflexibilidade das articulações;
- Hipoplasia de falange média do quinto dedo;

Características neonatais:

- Baixo peso, baixa estatura e microcefalia: recém-nascidos com peso 0,18 - 0,37Kg inferior ao dos seus irmãos; o comprimento é cerca de 0,5 desvio-padrão abaixo do esperado;
- Hipotonia;
- Reflexo de Moro ausente ou pouco evidente.

5.2 MEDICINA GERAL (INVENTARIAÇÃO DE PROBLEMAS)

CARDIOLOGIA:

- Aproximadamente 50% das pessoas com T21 apresentam cardiopatia congênita; as alterações estruturais secundárias mais comuns foram:
 - Defeito completo do septo átrio-ventricular: 37%;
 - Comunicação interventricular: 31%;
 - Comunicação inter-atrial: 15%;
 - Defeito átrio-ventricular parcial: 6%;
 - Tetralogia de Fallot: 5%;
 - Persistência do canal arterial: 4%;
 - Outros: 2%;
- Alguns adolescentes e adultos sem cardiopatia estrutural desenvolvem prolapso da válvula mitral e regurgitação da válvula aórtica. No tempo presente, uma intervenção no âmbito da cardiologia e da cirurgia, quando indicada, permite resolver com sucesso a larga maioria dos problemas nesta área.
- Em relação às **doenças cardiovasculares**, os portadores de T21 apresentam um risco diminuído de doença coronária, aterosclerose, doença isquêmica e HTA. Têm uma frequência cardíaca e pressão arterial basais mais baixas. Deve, no entanto, ser monitorizado o peso, perfil lipídico e glicemia e prevenir-se a obesidade.

OFTALMOLOGIA:

- A maioria das pessoas com T21 apresenta problemas oftalmológicos e a prevalência aumenta com a idade;
 - Doenças mais comuns:
 - Erro de refração (miopia, hipermetropia e astigmatismo): 35-76%;
 - Obstrução do canal lacrimal
 - Estrabismo: 25-57%;
 - Nistagmo: 18-22%;
 - Catarata congênita: 3 a 5%
 - Blefarite
 - Patologia da córnea (entre outros, o queratocone)
 - Glaucoma
 - Nistagmo
- A frequência de problemas oftalmológicos aumenta com a idade.

MEDICINA DENTÁRIA:

- Problemas mais comuns:
 - Hipoplasia do maxilar superior
 - Erupção dentária tardia
 - Maloclusão dentária
 - Gengivite
 - Microdontia
 - Desalinhamento dentário
 - Alterações da morfologia dentária
 - Agenesia dentária
 - Cárie dentária
 - Doença periodontal
 - Queilite
 - Bruxismo
 - Língua escrotal

OTORRINOLARINGOLOGIA:

- As dificuldades auditivas afetam 38 a 78% dos indivíduos com T21. A otite média é um problema frequente, afetando 50 a 70% das crianças com T21. A monitorização desta condição é importante no sentido de preservar a audição.
- Há uma maior prevalência de hipertrofia amigdalina e hipertrofia adenoideia (provavelmente relativa, isto é, relacionada com a hipoplasia do andar médio da face)
- Verifica-se uma elevada prevalência de perda auditiva de condução e de perda auditiva neurosensorial, muitas vezes mista
- Pessoas com T21 podem ter presbiacusia, cuja gravidade aumenta com a idade. Acima dos 35 anos de idade, 65% têm perda auditiva neurosensorial superior a 20dB. Metade dos doentes têm perdas auditivas mistas (condução e neurosensorial) e uma minoria (5-10%) apresenta défice de condução isolado.
- O défice auditivo pode não ser expressado pelos adultos com T21. Pode instalar-se um quadro de confusão, declínio da função, diminuição da interação ou maior teimosia comportamental. As vertigens ou acufenos são sintomas acompanhantes pouco frequentes.

GASTROENTEROLOGIA:

- Problemas gastroenterológicos ocorrem em aproximadamente 5% dos sujeitos com T21;
- Atrésia ou estenose do duodeno, associada ou não a pâncreas anular é a malformação mais frequente e presente em 2,5% dos casos;
- Ânus imperfurado;
- Atrésia do esófago com fístula traqueoesofágica;
- Doença de Hirschsprung (< 1%);
- Doença Celíaca: 5-16%; risco 5 a 16 vezes maior relativamente ao resto da população;
- Risco aumentado de doença de refluxo gastroesofágico, esofagite, problemas salivares, dismotilidade esofágica, doença das vias biliares e obstipação; o risco aumentado de doença de refluxo gastroesofágico bem como de problemas salivares aumenta o risco de engasgamento, tosse e pneumonia de aspiração; e a dismotilidade esofágica aumenta o risco de impacto alimentar;

- Obstipação.

DERMATOLOGIA:

- A maioria das crianças com T21 tem problemas cutâneos associados, que são considerados benignos:
 - Hiperqueratose palmoplantar – 41%
 - Dermite seborreica – 31%
 - *Cutis marmorata* – 13%
 - Xerosis – 10%
 - Folliculites
 - Alopecia areata – 8%
 - Em adolescentes, os problemas dermatológicos tornam-se particularmente incômodos. A condição mais comum neste grupo etário é a foliculite, que afeta 50 a 60% dos pacientes.

ENDOCRINOLOGIA/METABOLISMO:

- Elevada prevalência de obesidade que é superior à da população em geral: (45% no sexo masculino e 33% no sexo feminino);
- Doenças tiroideias são comuns na T21. A prevalência do hipotireoidismo varia, conforme os estudos, entre 3 a 54% em adultos com T21. O hipertireoidismo é também relativamente comum, ocorrendo em 2.5% dos adultos institucionalizados;
- Num estudo longitudinal, 35% das pessoas com T21 tinham hipotireoidismo. Metade destes desenvolveu a doença antes dos 8 anos; 2% tinha hipertireoidismo;
- A concentração média de TSH poderá encontrar-se significativamente aumentada (9.76 versus 3.96 UI/mL); os níveis de FT4 serão normais comparativamente aos controlos;
- Diabetes — O risco de diabetes tipo 1 (DM1) é aparentemente mais elevado nos indivíduos com T21. Dados de um estudo holandês em crianças até aos 14 anos de idade sugere que o risco de DM1 é 3 vezes superior em indivíduos com T21 comparativamente à população geral (50 versus 12.4/100,000 por ano). Num outro estudo, a prevalência estimada de DM1 em crianças com T21 até aos 9 anos de idade foi 8 vezes superior que no grupo de controlo (335 versus 40/100,000).
- Hiperuricemia
- Défice selénio
- Défice de Zinco

CRESCIMENTO:

- Baixa estatura (se cardiopatia congénita, pode verificar-se um agravamento) e microcefalia; baixo peso no início da infância, mas tendência para obesidade e IMC mais elevados; velocidade de crescimento reduzida;
- Em adultos com T21, a mediana da altura encontra-se nos 157 e 144 cm, respetivamente para o sexo masculino e para o sexo feminino. E a mediana do peso encontra-se nos 71 e 64 Kg, respetivamente para o sexo masculino e para o sexo feminino;
- Estão disponíveis curvas de crescimento portuguesas até aos 4 anos de idade. Para idades superiores, deverão ser utilizadas curvas de crescimento elaboradas com outras bases populacionais (gráficos do CDC, designadamente).
- A puberdade é, em geral, mais precoce do que nos seus congéneres: 11 anos nos rapazes e 9,5 anos das raparigas;

NEUROLOGIA:

Uma elevada percentagem dos doentes desenvolve doença de Alzheimer na sexta década de vida. A idade média de aparecimento foi 54 anos e 84% dos doentes desenvolveram convulsões. Prevalência de 75% acima dos 65 anos.

Doenças de elevada morbidade agravam ou coexistem com demência. Em adultos com alterações súbitas no comportamento ou no *status* adaptativo, considerar perda sensorial, epilepsia de novo ou doença sistémica.

São frequentes: dor crónica, perturbações mentais e demência. Há deterioração das funções motoras não relacionadas com demência: espondilose cervical com estenose do canal, subluxação coluna cervical, hérnia lombar e acidente vascular cerebral.

Estenose cervical e mielopatia – Normalmente assintomáticos. Pode existir dor cervical, torcicolo, hiper-reflexia, recusa na marcha, contratura do tendão de Aquiles, diminuição da força muscular, incontinência esfinteriana;

Degenerescência cervicoespinal – Ocorre na coluna cervical baixa, C4-C7, e está associado a idade avançada, inflamação, lesões prévias, baixa densidade óssea, ... Ocorrem osteófitos anteriores ou posteriores, degeneração discal provocando encurtamento do espaço e protrusão. Pode resultar numa estenose do canal com compressão nervosa. Quanto ao tratamento médico, os anti-inflamatórios são usados para controlo algico e inflamatório, sendo a opção cirúrgica, que implica descompressão com fusão e estabilização, uma opção a considerar.

Crises convulsivas – O risco aumenta com a idade, com um pico aos 45-50 anos, na fase de demência precoce. Entre 24-46% dos adultos com idade superior a 50 anos têm crises e 70% apresentam alterações anómalas no EEG, independentemente da presença de crises. Verifica-se que 53-80% de doentes com crises de novo têm sintomas concomitantes de demência ou desenvolvem subsequentemente declínio cognitivo. As crises mioclónicas estão associadas a demência e na maioria (~80%) evoluem para crises generalizadas. Nos doentes assintomáticos é essencial a realização de uma boa história clínica, fornecida por cuidadores bem informados. No diagnóstico diferencial, devem ser ponderados: episódios de bradicardia/hipotensão com síncope; alterações da condução cardíaca (após correção canal AV); perturbações da marcha com quedas frequentes (problema músculoesquelético); perturbação da atenção, estereotípias e maneirismos (patologia psiquiátrica ou disfunção executiva). Em doentes sintomáticos com crise inaugural, deve ser elaborada história clínica com descrição da crise e referenciação a neurologia. O estudo deve incluir exame de imagem (TC, RMN) para excluir eventos trombóticos, hidrocefalia ou alterações atroficas crónicas e um EEG *standard* ou extenso para confirmar atividade epiletiforme.

Deterioração motora – Apresentação com envolvimento extrapiramidal (variedade rigidez-hipocinético) e sintomas que incluem: tremor ligeiro, rigidez, discinesia orofacial, bradicinesia e presença de reflexos primitivos.

Os sintomas extrapiramidais podem ter maior impacto para os cuidadores que a demência devido à interferência nas atividades da vida diária, controlo motor oral (mastigação e deglutição) e, quando marcadamente afetada, a marcha, que requer supervisão persistente. A deterioração motora oral leva a alteração do apetite, risco de infeções respiratórias. Requer restrição de alimentos espessos e supervisão. Em situações associadas a perda ponderal pode ser necessário suplementação nutricional.

As perturbações da marcha aumentam o risco de queda e consequentemente fraturas, situação que requer ajustes domiciliários e supervisão. No diagnóstico diferencial, é importante excluir efeito secundário de fármacos (antipsicóticos, SSRI), catatonía (tipicamente nos adultos jovens) e demência acima 45 anos. É aconselhável uma avaliação por um neurologista com experiência em doenças do movimento.

ORTOPEDIA:

Instabilidade AtlantoAxial (assintomática em cerca de 13% das pessoas com T21 e com clínica de compressão medular em cerca de 2% na mesma população). Doentes com clínica sugestiva de compressão medular poderão apresentar dor cervical, torcicolo, alterações da marcha, incontinência anal e vesical ou sinais de tetraparésia ou de tetraplegia, o que requer imediata estabilização.

Instabilidade atlanto-occipital

Instabilidade da patela (rótula)

Instabilidade das ancas

Osteoporose - a revisão da literatura revela que há um aumento da prevalência de osteoporose em adultos com T21, em relação à população geral, motivada/exacerbada por: alterações da composição da matriz óssea; reduzida força e tónus muscular; baixo nível de atividade física e reduzida exposição

solar; utilização de fármacos como anticonvulsivantes; alterações endocrinológicas (hipotireoidismo, hipogonadismo, déficit vitamina D); Todavia, não se verificou um aumento de fraturas nestes doentes

Artrites: há um aumento da incidência quer de formas oligoarticulares, quer de formas poliarticulares

Laxidão ligamentar

Escoliose

Pé plano

PNEUMOLOGIA:

Há um aumento da incidência de:

- Infecções
- Asma
- Apneia de sono (30 a 75%). Sintomas comuns: Dificuldade de concentração, fadiga, alterações do humor (irritabilidade, internalização, diminuição da comunicação, roncopia, ...); outras manifestações: sintomas sugestivos de depressão major, declínio cognitivo e pseudo-demência; quando se observa um declínio funcional em indivíduos com menos de 35 anos, a síndrome de apneia do sono deve ser considerada antes de se concluir que o doente tem demência. Também é referido sono fragmentado
- Anomalias da vascularização pulmonar
- Doenças parenquimatosas do pulmão
- Anomalias das vias respiratórias altas e baixas
- Aspiração crónica
- Doentes com T21 e depressão major apresentam mais alterações respiratórias do sono comparativamente com controlos

HEMATO-ONCOLOGIA:

Os distúrbios hematológicos, afetando as séries vermelha, branca e plaquetas, são comuns em indivíduos com T21. O risco de leucemia na T21 é de 1 a 1.5%.

Aproximadamente 65% dos recém-nascidos com trissomia 21 têm policitemia.. Crianças com T21 têm frequentemente macrocitose. Os leucócitos encontram-se diminuídos na T21. A trombocitose é comum na infância, enquanto a trombocitopenia é rara. A leucemia transitória, também conhecida como doença mieloproliferativa transitória (DMT) ou mielopoiese anormal transitória (MAT), é uma forma de leucemia que afeta quase exclusivamente os recém-nascidos com T21. A incidência combinada de casos detetados pré- e pós-natalmente é de aproximadamente 20% dos recém-nascidos com T21. A maioria dos recém-nascidos é assintomática, com resolução espontânea do distúrbio pelos 2 ou 3 meses (mediana 54 dias), embora alguns desenvolvam doença grave. Na maioria dos casos pré-natais, verifica-se a morte fetal por hidrúpsia fetal. A leucemia transitória caracteriza-se pela presença de células primitivas (ie, blastos) no sangue periférico. Uma mutação no fator de transcrição hematopoietico **GATA1**, necessário à normal diferenciação dos megacariócitos, é encontrada em células blásticas na maioria dos pacientes com leucemia transitória. O número de blastos varia entre raros até mais de 200.000/microL. As contagens de hemoglobina e neutrófilos são tipicamente normais. As contagens de plaquetas são usualmente normais, embora possa ocorrer trombocitopenia ou trombocitose. Plaquetas gigantes e fragmentos de megacariócitos podem ser encontrados. Na maioria dos casos, o número de blastos diminui gradualmente, desaparecendo espontaneamente, assim como os distúrbios das plaquetas, antes dos três meses de idade. Em crianças com T21 com leucemia transitória, em contraste com a leucemia megacariocítica aguda, a percentagem de blastos é inferior na medula óssea do que no sangue periférico, e a citogenética da medula óssea não revela anomalias clonais para além da T21 A maioria dos pacientes afetados são assintomáticos, à exceção de erupções cutâneas vesiculopustulares, que são comuns e resolvem à medida que o distúrbio hematológico regride. As lesões contêm células semelhantes aos blastos circulantes. No entanto, podem ocorrer complicações fatais. A fibrose hepática apresenta-se como icterícia obstrutiva, habitualmente progressiva e que resulta em morte em aproximadamente metade dos casos. O mecanismo de fibrose pode estar relacionado com a expressão aumentada de fator de crescimento derivado das plaquetas e TGF-beta 1 nas células blásticas. A doença cardiopulmonar apresenta-se tipicamente como edema generalizado com edema pulmonar, efusões

pericárdicas e ascites. O mecanismo é desconhecido, embora a infiltração miocárdica por blastos possa estar envolvida. Em estudos retrospectivos, os aspectos clínicos associados a morte precoce incluem parto prematuro, contagem de leucócitos $\geq 100,000$ cells/microL, bilirrubina direta ≥ 4.84 mg/dL (83 micromol/L), ascites e diátese hemorrágica. Numa série prospectiva envolvendo 135 crianças com T21 e DMT, a presença de hepatomegalia e sintomas graves encontravam-se significativamente associados a maior mortalidade. A sobrevivência global seria de 92% se nenhum dos sintomas estivesse presente (n = 51); 77% apenas na presença de hepatomegalia (n = 55); e 51% na presença de hepatomegalia e sintomas graves (n = 29).

Em estudos prospectivos e retrospectivos, até 26% das crianças com leucemia transitória veio a desenvolver mais tarde leucemia mieloide aguda do subtipo M7, de acordo com a classificação FAB, sendo também conhecida por leucemia megacariocítica aguda (LMCA) ou leucemia mieloide aguda da T21 (LM-T21). LMCA ocorre em aproximadamente 1 em 50 a 200 crianças com T21. A incidência é aproximadamente 500 vezes superior em crianças com T21, do que naquelas não portadoras da síndrome. A LMCA desenvolve-se durante os quatro primeiros anos de vida. É mais usualmente vista pelos dois anos de idade e invariavelmente associada a mutações no fator *GATA1*. Em contraste, as leucemias mieloides em crianças com T21 com idade superior a 4 anos são geralmente negativas para mutações deste fator, e o seu prognóstico não difere daquele da LMA em indivíduos sem T21. Muitos indivíduos afetados (20 a 69%) apresentam a síndrome mielodisplásica, consistindo em trombocitopenia progressiva seguida de anemia. Alguns desenvolvem hepatomegalia e falência hepática por um mecanismo de fibrose. A neutropenia e as infecções são raras. As questões relativas ao tratamento são complexas, pois as crianças com T21 e leucemia linfoblástica aguda (LLA) ou LMCA estão sujeitas à partida a taxas elevadas de mortalidade relacionada com o tratamento. Existe evidência de que estas mutações no fator *GATA1* são adquiridas *in utero* e que a detecção destas mutações à nascença pode servir como um biomarcador de risco aumentado de leucemia transitória e subsequente LMCA. O perfil de expressão genética pode auxiliar na distinção entre leucemia transitória e LMCA e na identificação daqueles em risco de progressão de leucemia transitória para LMCA, bem como na distinção de LMCA em crianças com T21 daquela em crianças não portadoras da síndrome.

O risco de desenvolver Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) é aproximadamente 10 a 20 vezes superior nas pessoas com T21 comparativamente a crianças não portadoras da síndrome, e representa 1 a 3% de todos os doentes com LLA. A apresentação clínica é semelhante àquela das crianças sem T21.

Crianças com T21 que desenvolveram LLA apresentam frequentemente boa resposta à quimioterapia, tal como as crianças não portadoras da síndrome.

Em relação às neoplasias, o risco aumentado de leucemia na infância normaliza aos 20 anos; apresentam um menor risco de neoplasia do colo do útero, mama, pulmão e cólon, mas um ligeiro aumento do risco de cancro do ovário e testicular. Coloca-se a questão se será necessário o mesmo esquema de rastreio de doenças neoplásicas que a população geral (próstata, mamografia, colonoscopia).

IMUNIDADE/INFECCIOLOGIA:

As pessoas com T21 apresentam uma grande variedade de problemas imunitários, relacionados com um aumento da suscetibilidade às infeções, a doenças autoimunes e a determinadas neoplasias.

UROLOGIA:

Problemas mais comuns:

- Hipospadias
- Criptorquidismo
- Neoplasia testicular
- Malformações renais

GINECOLOGIA E REPRODUÇÃO:

A hipermenorreia (fluxos menstruais abundantes) é frequente, tal como a síndrome pré-menstrual.

A puberdade é em geral mais precoce do que nos seus congéneres: 11 anos nos rapazes e 9,5 anos das raparigas

Mulheres com T21 são férteis e podem engravidar. Num determinado estudo, 30 gravidezes em 26 mulheres resultaram em 10 filhos com T21, 18 (incluindo um par de gêmeos) sem T21, e 3 abortos espontâneos. Aconselhamento apropriado deve ser providenciado relativamente à menstruação e contraceção. Praticamente todos os homens com T21 são inférteis. O mecanismo envolve deficiências na espermatogénese. No entanto, têm sido reportados filhos de pais com T21.

ENVELHECIMENTO:

Em relação à idade e senescência, as pessoas com T21 apresentam um envelhecimento biológico mais acelerado que a população em geral, o que leva a alterações relacionadas com a idade em todos os órgãos e sistemas. Apresentam, no entanto, uma aparente diminuição da prevalência de hipertensão arterial, aterosclerose, doença isquémica cardiovascular e tumores sólidos.

6 NEURODESENVOLVIMENTO

6.1 PERTURBAÇÃO DO DESENVOLVIMENTO INTELECTUAL

Quase todas as pessoas com T21 apresentam uma Perturbação do Desenvolvimento Intelectual. De acordo com o DSM-5 (American Psychiatric Association, maio de 2013), a Perturbação do Desenvolvimento Intelectual (PDI) é, basicamente, uma síndrome neurodesenvolvimental (em medicina, síndrome corresponde a um conjunto coerente de sintomas e sinais de etiologias diversas), com início durante o período de desenvolvimento (ou seja, de uma forma convencional, do nascimento aos dezoito anos), e que inclui um défice cognitivo (ou seja, um défice no funcionamento intelectual) associado a um défice no funcionamento/comportamento adaptativo, ou seja, na autonomia do sujeito. Os défices no comportamento adaptativo, relacionados com o Déficit Cognitivo, afetam, em um ou mais ambientes, um ou mais dos três domínios seguintes: o domínio social; o domínio conceptual; e o domínio do funcionamento prático. Para se poder formular o diagnóstico de PDI, três critérios têm de estar presentes: défice cognitivo; défice no comportamento adaptativo; e início destas manifestações antes dos dezoito anos de idade. De um ponto de vista nosológico, foram assumidos, neste documento, os critérios classificativos incluídos no DSM-5, no CIM-10 (Organização Mundial de Saúde, 1994), bem como as ideias e os conceitos propostos pela American Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD, 2010), razão por que se recorreu, com frequência, à transcrição de textos ou parte destes constantes nas mencionadas abordagens classificativas.

A Perturbação do Desenvolvimento Intelectual corresponde à associação de défices na generalidade das capacidades cognitivas (déficit cognitivo ou, por outras palavras, funcionamento cognitivo ou intelectual abaixo do segundo desvio-padrão negativo do desenvolvimento intelectual para a idade) – Critério A do DSM-5 - a limitações no comportamento adaptativo (grosseiramente, da funcionalidade do sujeito) em uma ou mais áreas como: comunicação, autonomia pessoal, autonomia doméstica, competências sociais, uso de recursos comunitários, autocontrolo (respostas emocionais adequadas em situações concretas), competências académicas, competências no trabalho, tempos livres, saúde (como a automedicação para uma dor de cabeça, o evitamento de excessos alimentares, ...) e segurança (como a utilização de cinto de segurança durante o transporte automóvel ou o atravessamento das ruas nos locais e momentos apropriados) – Critério B do DSM – 5. O Critério B considera-se presente quando, pelo menos, um dos domínios do funcionamento/comportamento adaptativo – conceptual, social, ou prático – está suficientemente alterado de modo a necessitar de apoios contínuos no sentido de adequar a sua participação e desempenho em um ou mais contextos de vida, tais como escola, trabalho, casa ou comunidade. Para diagnóstico de PDI, os défices no funcionamento adaptativo devem estar diretamente relacionados com as alterações intelectuais descritas no Critério A.

A PDI é uma entidade nosológica muito heterogénea, razão por que inclui um Espetro muito largo de funcionamentos, ou seja, de capacidades e de limitações. As manifestações correspondentes aos critérios A e B anteriormente mencionados devem ter início antes dos dezoito anos de idade – Critério C - (se ocorrerem depois desta idade num sujeito com um neurodesenvolvimento prévio convencional, poderemos evocar o diagnóstico de demência).

Genericamente, e apesar de não haver um consenso entre os especialistas, as funções intelectuais/capacidades cognitivas envolvem, com vem plasmado no DSM-5, *o raciocínio, a resolução de problemas, o planeamento, o pensamento abstrato, o julgamento, a aprendizagem com base em instruções e na experiência e o conhecimento prático.*

O funcionamento cognitivo (intelectual) global é definido por um quociente de inteligência, que se obtém a partir da administração individual de testes específicos padronizados e apropriados às características culturais e linguísticas do sujeito. Existem inúmeros testes, todos eles com vantagens, qualidades e limitações, não havendo, entre os especialistas, qualquer consenso sobre o conceito de teste perfeito ou ideal. O QI é calculado a partir do quociente entre a idade mental e a idade cronológica, multiplicado por 100. Quando o valor do QI é significativamente inferior à média (ou seja, ao segundo desvio-padrão negativo do teste utilizado, que se situa, na maioria dos casos, entre os 70 e os 75), falamos de défice cognitivo, que é, como já vimos, o primeiro critério para a formulação do diagnóstico de PDI. Assim, se determinada criança tem uma idade cronológica de seis anos e uma idade mental de três anos (isto é, tem um desempenho linguístico, motor, social, cognitivo, etc., compatível com uma criança de três anos de idade), então esta criança terá um QI de 50. Mas, como vimos, para que possamos evocar o diagnóstico de PDI, é necessário que haja perturbações significativas em, pelo menos, uma ou mais áreas do comportamento adaptativo. Caso a criança tenha um QI inferior a 70 (ou, com mais rigor, inferior ao segundo desvio-padrão negativo do teste utilizado), mas não se encontrem alterações significativas no comportamento adaptativo, o diagnóstico de PDI não deve ser formulado. Déficit no funcionamento/comportamento adaptativo, de acordo com o DSM-5, *consistem no modo como o sujeito apresenta padrões de independência pessoal e de*

responsabilidade social, quando comparado com outros sujeitos do seu grupo etário e de origem sociocultural similar. O funcionamento adaptativo manifesta-se em três domínios: conceptual, social, e prático. O domínio conceptual envolve competências ao nível da memória, da linguagem, da leitura, da escrita e do raciocínio matemático, resolução de problemas, entre outros. O domínio social envolve, entre outros aspetos, a consciência dos pensamentos, os sentimentos e as experiências dos outros, a empatia, as competências de comunicação interpessoal, a capacidade de estabelecer amizades e análise social. O domínio prático, entre outros, envolve a aprendizagem e automonitorização em diferentes contextos de vida, incluindo cuidados pessoais, responsabilidades laborais, gestão do dinheiro, lazer, automonitorização do comportamento, organização de tarefas escolares e laborais. Fatores como a capacidade intelectual, educação, motivação, socialização, características de personalidade, oportunidade profissional/vocacional, experiência cultural, e coexistência de condições médicas gerais ou perturbações mentais influenciam o funcionamento/comportamento adaptativo.

Todavia, a avaliação do Q.I., um procedimento clássico nas unidades dedicadas às Perturbações do Neurodesenvolvimento, não é, portanto, suficiente para se caracterizar a PDI. O conhecimento de que determinado sujeito tem um Quociente de Inteligência de, por exemplo, 50 pouco ou nada nos informa sobre o seu funcionamento, nem sobre os apoios de que necessita para ultrapassar as suas dificuldades. Adicionalmente, dois sujeitos com um Quociente de Inteligência similar, por exemplo, 50, poderão apresentar perfis intelectuais e de comportamento adaptativo muito distintos. Bem mais útil é analisar detalhadamente as diferentes subáreas do neurodesenvolvimento, que nas PDI se encontram, quase sempre, todas afetadas, mormente, a motricidade grosseira, a motricidade fina, a linguagem, a cognição verbal, a cognição não-verbal, as funções executivas, o controlo dos impulsos, a sexualidade, a socialização, a autonomia, a aprendizagem académica, o comportamento e a emocionalidade. A análise detalhada destas diferentes sub-áreas corresponde à construção de um Perfil do Neurodesenvolvimento e do Comportamento do sujeito, que devem ter em conta a idade do sujeito, a sua experiência e o seu ambiente familiar e comunitário

Em clínica do Neurodesenvolvimento, a partir de uma boa caracterização destes múltiplos desempenhos, é possível estabelecer um Perfil do Neurodesenvolvimento e do Comportamento global do sujeito, desiderato imprescindível à elaboração de um adequado e eficaz programa de intervenção, que, numa primeira fase, passará pela seleção de objetivos para intervenção, seguida da definição de um perfil de suportes/apoio ao indivíduo, a fim de se minimizarem as desvantagens/problemas identificados no mesmo. Exemplifiquemos: certa criança com trissomia 21 apresenta um excelente desenvolvimento social, mas uma expressão linguística pobre. Poder-se-á explicar aos pais desta criança que esta aptidão social poderá constituir, mais tarde, um forte argumento para a escolha do tipo de emprego (opção por um trabalho em que haja contacto com o público, por exemplo) e que a perturbação linguística deve ser objeto de uma intervenção específica imediata (introdução, por exemplo, de uma comunicação aumentativa).

Não é clinicamente suficiente formular-se o diagnóstico de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual, uma vez que esta síndrome pode assumir múltiplas facetas clínicas, académicas, sociais e outras. É, sem dúvida, uma das mais complexas e intrigantes patologias pediátricas. Uma vez que as suas manifestações (apresentação, duração, consequências, gravidade, ...) ocorrem de maneira muito diversa em diferentes sujeitos, torna-se necessário caracterizar o sujeito com patologia nas suas múltiplas dimensões e a partir das suas inúmeras variáveis (neurodesenvolvimentais, familiares, sociais, ...). No recém-publicado DSM-5 (2013), e em grande contraste relativamente às versões anteriores do manual, o DSM-IV, de 1994, e o DSM-IV-TR, de 2000, a atribuição de um grau de gravidade deixou de se basear no funcionamento cognitivo (intelectual), para se fixar nas capacidades/limitações no domínio do funcionamento/comportamento adaptativo. Assim, a proposta de caracterização da Perturbação do Desenvolvimento Intelectual constante no DSM-5, mediante a utilização de especificadores na área do funcionamento/comportamento adaptativo, baseia-se exclusivamente numa descrição das limitações/capacidades do sujeito, o que constitui um grande avanço conceptual, mas ainda aquém da proposta de caracterização apresentada em 2002, pela *American Association on Intellectual and Developmental Disabilities* (AAIDD). Esta instituição propôs uma caracterização, baseada, essencialmente, na avaliação do *comportamento adaptativo* (como vimos, idêntica opção estratégica seria proposta, depois, no DSM-5). Mas, para a AAIDD, o essencial da caracterização assenta na definição do tipo e da qualidade dos apoios/ajudas preconizados para cada sujeito, segundo quatro grupos: *Necessidade de apoios/ajudas intermitente, necessidade de apoios/ajudas limitada, necessidade de apoios/ajudas extensa e necessidade de apoios/ajudas permanente, intensa e em todas as circunstâncias e ambientes*. Trata-se, indiscutivelmente, de um grande avanço conceptual. Mas, no futuro, pensa-se, e porque insuficientes as abordagens anteriormente mencionadas (as variáveis implicadas na caracterização, na intervenção e no prognóstico da PDI não se cingem às esferas da cognição e do comportamento adaptativo), a caracterização da Perturbação do Desenvolvimento Intelectual, um objetivo estratégico da maior importância, passará pelo controlo do maior número de variáveis nas seguintes áreas, entre muitas outras possíveis:

A. Neurodesenvolvimento		
1. Motricidade		
1.1. Motricidade grosseira	1.2. Motricidade fina	
2. Cognição		
2.1. Cognição verbal	2.2. Cognição não-verbal	
3. Comunicação, linguagem e fala		
4. Funções executivas		
5. Nível de atividade		
6. Jogo funcional e simbólico		
7. Comportamento social		
Aquisições pré acadêmicas		
8. Leitura	9. Escrita	10. Competências matemáticas
11. Métodos e técnicas de estudo		
B. Desenvolvimento Emocional e Comportamental		
1. Vinculação aos prestadores de cuidados		
2. Padrões de comportamento (restritos, repetitivos, ritualizados, ...)		
3. Temperamento, humor e afetos		
4. Conduta social		
5. Hábitos e rotinas		
6. Pensamento e suas alterações		
C. Autonomia Pessoal e Social		
1. Domínio conceptual	2. Domínio social	3. Domínio prático
D. Desenvolvimento e Comportamento Sexual		
E. Acesso às Prestações Sociais, aos Cuidados de Saúde e ao Acolhimento		
1. Apoio e prestações sociais		
2. Cuidados de saúde		

3. Acolhimento
F. Acesso à Proteção e ao Apoio Jurídico e Ordenamento Jurídico
1. Proteção e apoio jurídico
2. Ordenamento jurídico e sua adequação à situação concreta do sujeito
G. Família e Estilos de Parentalidade, Escola e Cultura
1. Estilo de parentalidade
2. Caracterização da instituição educativa; plano pedagógico
3. Variáveis culturais e religiosas
H. Acesso à Inclusão e à Discriminação Positiva

6.1 PERFIL TÍPICO DO NEURODESENVOLVIMENTO MOTOR, LINGUÍSTICO E COGNITIVO COMUM NA T21

Alguns marcos do neurodesenvolvimento psicomotor de crianças com T21 e comparação com os de crianças com um neurodesenvolvimento convencional:

Área de Desenvolvimento	Habilidades	Crianças com Trissomia 21		População Geral (outras crianças)	
		Média	Intervalo	Média	Intervalo
Motricidade Grosseira	Controla a cabeça	2,7 m	1-9m	2m	1,5-3m
	Controla a cabeça quando sentado	5m	3-9m	3m	1-4m
	Volta-se	8m	4-13m	6m	4-9m
	Senta-se sozinho	9m	6-16m	7m	5-9m
	Gatinha	11m	9-36m	7m	6-9m
	Põe-se de pé	6m	12-38m	11m	9-16m
	Anda sozinho	23m	13-48m	12m	9-17m
	Sobe e desce escadas sem apoio	81m	60-96m	48m	36-60m
Motricidade Fina (coordenação óculo-manual)	Segue um objeto com os olhos	3m	1,5-8m	1,5m	1-3m
	Alcança objetos com a mão	6m	4-11m	4m	2-6m
	Transfere objetos de uma mão para a outra	8m	6-12m	5,5m	4-8m
	Constrói uma torre de dois cubos	20m	14-32m	14m	10-19m

	Copia um círculo	48m	36-60m	30m	24-40m
Comunicação (audição e linguagem)	Balucia (pa...pa...ma...ma)	11m	7-18m	8m	5-14m
	Responde a palavras de ação	13m	10-18m	8m	5-14m
	Diz as primeiras palavras com significado	18m	13-36m	14m	10-23m
	Manifesta as suas necessidades através de gestos	22m	14-30m	14,5m	11-19m
	Realiza frases de duas palavras	30m	18-60m	24m	15-32m
Desenvolvimento Social	Sorri quando o adulto fala	2m	1,5-4m	1m	1-2m
	Come uma bolacha com a mão	10m	6-14m	5m	4-10m
	Bebe de um copo	20m	12-23m	12m	9-17m
	Mantem-se seco durante o dia (vai à casa-de-banho)	36m	18-50m	24m	14-36m
	Mantem-se limpo durante o dia (casa-de-banho)	36m	20-60m	24m	16-48m

Adapted with permission from Cunningham. Down Syndrome: An Introduction for Parents and Carers (3rd Edition, 2006).

Desenvolvimento Motor na Trissomia 21

Tal como com qualquer outra criança, aquelas com Trissomia 21 (T21) querem mexer-se, explorar o envolvimento e interagir com as pessoas e brinquedos, mas os problemas físicos associados poderão criar alguns obstáculos.

O perfil do neurodesenvolvimento motor destas crianças depende largamente das suas características físicas e clínicas, bem como do treino e da capacidade de pôr em prática essas competências.

O desenvolvimento motor das crianças com T21 é muito variável, comparativamente às crianças com desenvolvimento motor convencional. As aquisições motoras seguem o mesmo padrão de neurodesenvolvimento (as mesmas sequências neurodesenvolvimentais), mas ocorrem numa idade bastante mais avançada.

Não só a idade de aquisição das competências motoras é mais tardia, como o intervalo de tempo até as adquirir é maior.

Existem vários fatores responsáveis pelo atraso motor:

Hipotonia

Alteração neuromotora mais característica na T21. Refere-se aos músculos que não tendo a tonicidade normal, nem a facilidade de contração, parecem frouxos e flácidos.

O tônus muscular baixo afeta todos os músculos do corpo, implicando um atraso no desenvolvimento da criança, que enfrenta, assim, maiores dificuldades para erguer a cabeça, apoiar-se nos braços, sentar-se, aprender a mover-se, a andar, correr, etc.

Em algumas crianças, verifica-se um tônus mais reduzido do que outras, podendo, todavia, observar-se crianças com tonicidade adequada. De igual modo, existem áreas do corpo que poderão estar mais afetadas do que outras, podendo verificar-se hipotonia apenas ao nível dos membros ou ao nível do eixo, ou em ambas as secções.

Hiperlaxidão Ligamentar

A qualidade do movimento nas crianças com T21 parece ser fortemente influenciada por uma insuficiência de co-contrações estabilizadoras das articulações, resultantes da redução do tônus muscular. Esta hiperlaxidão ligamentar implica uma maior amplitude do movimento (flexibilidade), verificando-se, por exemplo, na posição de pé, uma base de suporte excessivamente alargada, dificultando a estabilidade postural.

Esta flexibilidade excessiva, poderá, igualmente, verificar-se ao nível dos ombros, pelo que deverá evitar-se puxar a criança pelos braços, pois poderá causar uma deslocação parcial (subluxação) da articulação do ombro. À medida que a criança vai crescendo, ela ganha mais força nos braços e essa articulação torna-se mais estável.

Maior dificuldade no equilíbrio e na força

As crianças com T21 revelam insuficientes reações posturais, faltando-lhes essa condição importante para a aquisição de padrões convencionais de postura e de movimento.

Vários estudos nesta área demonstram que o equilíbrio é particularmente difícil de adquirir e que continua a ser uma dificuldade na adolescência. Esta pode ser a explicação para o facto de muitas crianças com T21 terem dificuldade em aprender a andar de bicicleta. Da mesma forma, revelam menos força quando comparadas com a das crianças com a mesma idade mental. A força muscular é desenvolvida através de movimentos ativos e o facto das crianças com T21 não serem muito ativas pode ser, concomitantemente com a hipotonia, uma explicação para a falta dessa força. Elas precisam de mais exercício físico, com muitas repetições e treino para atingir os mesmos níveis de força.

Poderá ser indicado a utilização de pesos (500g), à volta dos pulsos ou tornozelos, quando desenvolvemos tarefas para aquisição destas competências.

Membros mais curtos

Os braços e as pernas das crianças com T21 parecem ser mais curtos em relação ao tronco. Isso é perceptível quando ela está a aprender a sentar-se, a apoiar-se nas mãos e a colocar-se na posição de joelhos, bem como quando andam de triciclo ou simplesmente na roupa que vestem.

Mãos pequenas

As mãos também podem ter algumas características físicas particulares. Em geral, são menores do que a média e os dedos, mais curtos, o que pode tornar mais difícil pegar ou segurar objetos maiores. Também pode ser mais difícil o uso de teclado de computador ou tocar instrumentos musicais (Ex: guitarra ou piano), por serem atividades que requerem maior abertura dos dedos.

Movimentos pouco precisos e descoordenados

Os movimentos parecem descoordenados. Demoram mais tempo a aperfeiçoar as aquisições e podem não alcançar o mesmo nível de coordenação motora. Contudo, os níveis que conseguem atingir são normalmente suficientes para uma execução bem-sucedida.

Velocidade de reação e movimentos mais lentos

Além de índices de reação mais lentos, estas crianças, demonstram maior lentidão na execução do movimento. Elas precisam, contudo, de mais tempo e incentivo da família, de especialistas e de professores para adquirir e aprimorar as suas habilidades. Algumas destas crianças têm **problemas clínicos** adicionais, que afetam a capacidade de desenvolver as suas habilidades motoras. Essas fragilidades estão, muitas vezes, relacionadas com problemas cardíacos congénitos, problemas ao nível do aparelho digestivo, alterações na função tiroidea, limitações cognitivas *major* e infeções respiratórias. Estes problemas, muitas vezes, impedem o início de várias atividades nos primeiros meses, bem como lhes proporcionam menos resistência, tornando-se fatigados mais facilmente e menos tolerantes à intervenção terapêutica.

Intervenção (generalidades):

É crucial ensinar as crianças, bem como as famílias, na aquisição das suas etapas motoras, de forma a conseguirem ultrapassar os obstáculos que enfrentam ao longo do desenvolvimento motor. É de extrema importância um treino repetitivo, que deverá iniciar-se o mais precocemente possível.

A Intervenção deverá contribuir para uma melhoria do tônus muscular e, conseqüentemente, uma melhor estabilidade e controlo postural, para que a criança seja capaz de adquirir um adequado padrão de movimento.

Aspetos a ter em conta:

1. A qualidade do tempo que se investe na intervenção é, sem dúvida, mais importante do que a quantidade. Mais vale alguns momentos bem passados, em que a criança compreende uma nova habilidade e é bem-sucedida, do que uma hora de “luta” e de contrariedades. É crucial, escolher a melhor altura do dia para praticar estas competências. Quando a criança já estiver fatigada, deverá dar-se prioridade a posturas e a atividades menos exigentes;
2. É crucial identificar-se a altura certa para se iniciar uma nova competência. Não deverá iniciar-se um novo objetivo se a criança não estiver preparada para isso. Não esquecer a cronologia das etapas motoras e perceber se a criança já adquiriu os requisitos necessários para avançarmos para uma nova etapa;
3. Ser consistente. Quando se pretende que a criança adquira uma nova habilidade, deve-se ensiná-la sempre da mesma maneira e de forma sistemática;
4. Motivar para depois aperfeiçoar. Quando se ensina uma nova habilidade, primeiro é preciso que a criança esteja a divertir-se; e deve-se motivá-la a iniciar o movimento, para, depois, corrigi-lo. Por exemplo, depois de a criança ser capaz de andar sozinha, devemos proporcionar estratégias para que seja capaz de andar com os pés mais próximos um do outro.

É sabido que a aquisição de novas etapas motoras, nomeadamente a marcha, é acompanhada de melhorias no desenvolvimento cognitivo, social e de linguagem. Assim, quanto mais cedo as crianças forem capazes de andar, melhor irão explorar o meio envolvente e, conseqüentemente, mais significativos serão os progressos do seu neurodesenvolvimento global.

O que há de novo?

Na prática terapêutica, poderá ser incluído o treino de passadeira rolante, bem como o aconselhamento na utilização do *HappyStrap* 😊. De um modo meramente empírico, tem-se verificado uma melhoria no controlo postural, bem como na aquisição mais consistente na habilidade de gatinhar.

Treino de Passadeira Pediátrica



Um estudo coordenado por Dr. Dale Ulrich, da Universidade de Michigan, mostrou que bebés com T21, que por norma aprendem a andar por volta dos 24-28 meses, aprenderam a andar mais cedo se submetidos a um treino na passadeira rolante. Esse treino deverá ser de 8 minutos por dia, com intervalos de 1 minuto, 5 dias por semana. Os bebés podem iniciar este treino (suportados pelo terapeuta) desde os 8-10 meses de idade, desde que já sejam capazes de manter-se sentados sem apoio. Esta prática permite o treino do padrão motor subjacente à coordenação das pernas, treina os passos alternados, a transferência dos apoios de uma perna para outra e o equilíbrio, de forma a automatizar o mecanismo de marcha. Os investigadores concluíram que as crianças com T21 podem antecipar a marcha autónoma em 4 a 5 meses e a qualidade é muito melhor, após esse treino diário.

Este avanço é importante, uma vez que quanto mais cedo a criança for capaz de se mover sozinha, melhor irá compreender o que a rodeia e, conforme foi já descrito, com isso adquirir novas etapas do desenvolvimento cognitivo.

Happy Strap:



A utilização deste equipamento ajuda as crianças a adquirirem maior estabilidade ao nível das ancas, ajudando-as a suportar o seu peso. De igual modo, diminui a amplitude da flexibilidade dos membros inferiores. Pode ser utilizado a qualquer momento e durante várias horas. Antes de andar, colocar sobre as roupas. Depois de andar, por baixo das roupas.

SEM Happystrap COM Happystrap



Resumo:

O desenvolvimento motor de crianças com T21 é influenciado de forma adversa por alterações no controlo postural. A qualidade do movimento parece ser marcadamente influenciada por uma insuficiência nas contrações estabilizadoras à volta das articulações, que, por sua vez, é devido à redução do tónus muscular. Por outras palavras, verifica-se um controle postural inadequado, devido a reações de equilíbrio insuficientes. Como resultado, surgem problemas na adoção e manutenção da postura e do movimento, verificando-se um desenvolvimento qualitativo inadequado, bem como mais tardio.

Para combater essas alterações, o **Núcleo de Estudos da Motricidade do Centro de Desenvolvimento Infantil Diferenças**, utiliza a seguinte metodologia:

Áreas de Intervenção		Avaliação	Intervenção
Motricidade	Grosseira	PDMS ¹ PNC ²	Portage Adaptado PAM ³ Treino passadeira rolante <i>Happystrap</i>
	Fina	PDMS PNC	Portage Adaptado PAM grafomotricidade
	Orofacial	MBGR ⁴ PAOF ⁵	Indireta e direta pela TFala <i>Sticky spot</i> ⁶ Placa Palatina <i>Castillo-Morales</i>

¹ Peabody Developmental Motor Scale | ² Perfil Neurocomportamental | ³ Programa para a Redução da Hipotonia | ⁴ Protocolo de Exame Miofuncional Orofacial | ⁵ Protocolo de Avaliação Orofacial | ⁶ myomadeeasy.com/product/sticky-spot/

Desenvolvimento da Linguagem na Trissomia 21

A aquisição e o desenvolvimento da linguagem nas crianças com Trissomia 21 (T21) é, entre outras variáveis, condicionado:

- pelo défice cognitivo;
- pela frequência de episódios de otites (2/3 das crianças com T21 apresentam perda auditiva de condução, sensorial ou ambas), por particularidades anatómicas e fisiológicas e de desenvolvimento da motricidade das estruturas orofaciais (já descritas nos aspetos médicos);
- pelo contexto (estímulos e interlocutores);
- pela intervenção (data de início, tipo e frequência);
- pela existência de comorbilidades (ex. Perturbação do Espectro do Autismo, Perturbação da Linguagem, etc.).
- É possível descrever um conjunto de características comuns às crianças com T21 no que diz respeito à aquisição e desenvolvimento da comunicação, linguagem e fala, nomeadamente:
- boas capacidades comunicativas, principalmente capacidades comunicativas não-verbais (sons, gestos e expressões faciais);
- compreensão muito melhor que a expressão;
- a emergência do vocabulário é tardia, mas cresce constantemente;
- dificuldades na memória verbal de curto prazo (não explicável pela perda auditiva), principalmente na memória fonológica;

- dificuldades na aprendizagem e produção dos padrões sonoros do discurso;
- maior dificuldade na aquisição da gramática (grande discrepância em relação ao vocabulário);
- dificuldades de compreensão de morfemas, preposições, pronomes pessoais, voz passiva e objeto indireto;
- discurso tende a ser telegráfico (essencialmente, palavras de conteúdo) e, conseqüentemente, a extensão média do enunciado (MLU) é reduzida;
- a inteligibilidade do discurso normalmente está comprometida pelos processos fonológicos e por dificuldades de ordem motora (velocidade reduzida, fraca amplitude de movimentos e dificuldade de coordenação);
- apresentam processos fonológicos típicos, mas também atípicos, com padrões de erros persistentes (acima do que seria esperado com base na idade mental);
- boas capacidades de compreensão das situações sociais;
- dificuldade na conversação (em iniciar o tópico e manutenção do mesmo);
- dificuldade no relato de acontecimentos/narrativas;
- dificuldade na coesão e coerência do discurso.

A avaliação e intervenção devem ser baseadas nas necessidades específicas da criança e da sua família, nas suas capacidades e idade. Apesar de se verificar um conjunto de características comuns a muitas crianças com T21, sabe-se que existe uma grande variabilidade de perfis. Assim, para uma avaliação e intervenção mais adequadas e eficazes, recomenda-se:

- avaliar e intervir na comunicação e na linguagem nos diferentes contextos e interlocutores;
- avaliar e registar os progressos da criança nas diferentes áreas da linguagem, tanto na componente compreensiva e expressiva;
- avaliar e intervir sobre as capacidades de discriminação auditiva, sobre a memória verbal (memória fonológica) de curto prazo, sobre as competências de literacia e de leitura (suporte à aquisição do vocabulário, morfossintaxe, discriminação auditiva e inteligibilidade do discurso);
- encorajar ambiente estimulante ao nível da comunicação e adequado às necessidades comunicativas da criança;
- elucidar os pais/educadores/professores, etc., sobre a forma como a linguagem e a fala se desenvolvem; qual a fase em que a criança se encontra; e quais as estratégias facilitadoras;
- ensinar os conceitos ou outros aspetos linguísticos com o máximo de experiências possíveis, recorrendo a objetos reais e situações concretas e com inúmeras repetições;
- recorrer a estímulos não-verbais (imagens, gestos), como facilitadores da compreensão e expressão da linguagem;
- recorrer ao método “aprender a ler para aprender a falar”;
- utilizar frases curtas, objetivas/palavras-chave, recorrendo sempre que possível o suporte visual (símbolos, desenhos e gestos);
- avaliar e intervir, se for o caso, em possíveis comorbilidades.

Consoante a altura em que é iniciada, a intervenção poderá assumir um caráter preventivo (baseando-se no “padrão típico”) ou remediativo (baseando-se nas dificuldades específicas e reconhecidas de determinada criança).

Desenvolvimento Cognitivo na Trissomia 21

Se analisarmos o perfil do neurodesenvolvimento cognitivo das crianças com Trissomia 21, considerando sempre as especificidades de cada indivíduo, facilmente percebemos que o seu desenvolvimento é influenciado pela qualidade dos cuidados, da educação e das experiências sociais que lhes são oferecidas, tal como acontece com as outras crianças.

Embora as aquisições do neurodesenvolvimento se apresentem fora dos intervalos esperados para as crianças da mesma idade, mais lento e por isso mais tardio, nem todas as áreas do neurodesenvolvimento apresentam a mesma evolução.

As crianças com T21 apresentam, geralmente, uma discrepância negativa em matéria do neurodesenvolvimento da fala e da linguagem relativamente à cognição não-verbal; apresentam, invariavelmente, uma compreensão verbal acima da expressão, assim como dificuldades no processamento auditivo. Demonstram alterações no neurodesenvolvimento da memória de trabalho – particularmente na memória auditiva verbal que influencia a sua linguagem, compreensão leitora, pensamento, resolução de problemas e raciocínio. As limitações na memória verbal a curto-prazo são um fator central na aquisição de competências intelectuais. Mas, por outro lado, o processamento e a memória visual, assim como o processamento e a memória visuo-espacial são consideradas áreas com melhores capacidades.



As funções executivas influenciam a maior parte das atividades diárias, e, tal como em qualquer criança, é um facto muito notório logo 1º ano de vida, mesmo naquelas com Trissomia 21. Os alicerces precoces das funções executivas podem ser vistos no 1.º ano de vida quando as crianças começam a mostrar controlo sobre o seu comportamento, a explorar, a brincar, a fazer escolhas, a iniciar novas ações com os brinquedos, a aprender sobre o processo causa-efeito e a resolver problemas, como encaixes de formas ou empilhamentos.

Tornam-se notórias as alterações nos principais domínios:

Memória de trabalho: francas limitações na capacidade de conservar as informações, o que permite utilizá-las para fazer o vínculo entre as ideias, calcular mentalmente e estabelecer prioridades;

Inibição: dificuldades em manter o autocontrolo, a resistir a tentações e a resistir ao agir impulsivamente; e, também, dificuldades na atenção seletiva focada no *input* relevante e em ignorar distrações;

Flexibilidade Cognitiva expressa pela capacidade de o sujeito pensar de forma criativa e de se adaptar às exigências inconstantes e até implausíveis. Ela permite utilizar a imaginação e a criatividade para resolver problemas. Estes domínios são os percursores das funções executivas superiores. Os estudos, mostram que, no caso da Trissomia 21, parece ser mais fácil desenvolver controlo implícito em vez de explícito, dadas as dificuldades na linguagem expressiva. Muitos adolescentes e adultos parecem utilizar “*self-talk*” ou falar sozinhos enquanto pensam ou decidem o que fazer em determinadas situações, enquanto outros utilizam o discurso interno. A investigação parece indicar que muitos sentem que é difícil utilizar o discurso interno para pensar, lidar com as emoções e controlar o seu comportamento. As crianças com T21 tendem a mostrar dificuldades específicas na memória de trabalho e no planeamento, mas não na flexibilidade ou no controlo emocional quando comparados com crianças com desenvolvimento típico e com a mesma idade mental.

A atenção conjunta é um dos fatores chave associado com um bom neurodesenvolvimento social e da comunicação em todas as crianças. As crianças com perturbações do neurodesenvolvimento devem também compreender os elementos básicos da comunicação, como o tomar a vez, a atenção conjunta e o papel de outras pessoas como parceiros de comunicação.

Os alicerces das funções executivas e do desenvolvimento cognitivo começam com o alcançar, explorar e mover, e os estudos têm mostrado que as crianças com T21 têm dificuldades com o planeamento motor, com a resolução de problemas e com a atenção conjunta, razão por que é necessário desenvolver estratégias de intervenção específicas.

Capacidades sensoriais, perceptivas, auditivas e visuais

Muita da aprendizagem envolve a capacidade para processar e organizar simultaneamente a informação que chega pelos vários sentidos. As funções sensoriais incluem as capacidades para ver, ouvir, tocar, provar, cheirar objetos; no fundo ter noção do meio ambiente. As capacidades perceptivas dizem respeito à capacidade para dar significado à informação sensorial. No caso das crianças com Trissomia 21, estas necessitam de ajuda para aprender a tomar atenção, ouvir, olhar e responder.

Características cognitivas

A perturbação do desenvolvimento intelectual tem um grande impacto na aprendizagem e desenvolvimento das várias áreas, porque vai influenciar as capacidades cognitivas, como o raciocínio, a compreensão de conceitos e a memória.

Limitações nas competências cognitivas específicas que ocorrem geralmente num quadro de PDI:

A capacidade para aplicar a informação aprendida numa nova situação (generalização);

A capacidade para recordar informação e responder a perguntas, durante o tempo suficiente e necessário para serem processadas e respondidas (memória auditiva a curto-prazo) ex. pendura o casaco, lava as mãos e vem jantar, pode recordar só a 1ª parte da mensagem;

Eficiência e rapidez com que a criança recebe, interpreta e responde às palavras ditas (processamento auditivo). De uma maneira geral, necessitam de mais tempo para processar e compreender o que lhes é dito, podem ser mais lentos a responder a questões ou instruções, mesmo quando não têm problemas auditivos;

Capacidade para selecionar o pedido (memorização de informação). Este problema pode afetar a complexidade e o comprimento da resposta que a criança dá;

Capacidade para compreender relações, conceitos, princípios (pensamento abstrato). Dificuldades que podem tornar difícil a compreensão de opostos (quente/frio); de que a mesma palavra pode ser utilizada para nomear vários objetos que parecem diferentes (rosas, camélias, lírios são flores); que o significado de uma frase depende da ordem das palavras (o João chutou a bola, a bola chutou o João). Também pode ter dificuldades com a compreensão e a utilização das palavras referentes a conceitos temporais, como hoje e o próximo ano, e tendem a utilizar vocabulário concreto, descrevendo acontecimentos e objetos familiares no ambiente, em vez daqueles que se encontram num tempo ou contexto diferente.

Padrões de aprendizagem

Na década de 80, estudos longitudinais vieram fortalecer a teoria de uma abordagem diversa na aprendizagem, no sentido de um estilo cognitivo de aprendizagem diferente da criança sem défice cognitivo. Não é só uma aprendizagem lenta, mas, também, um processamento cognitivo e um desenvolvimento diferente. No entanto, não se deve esquecer que cada criança tem motivações e atitudes diferentes em relação à aprendizagem, independentemente do seu neurodesenvolvimento ser considerado mais ou menos típico.

É importante compreender estas diferenças de forma a minimizar as dificuldades e a potenciar as capacidades para que a aprendizagem seja efetiva. Se estas diferenças forem compreendidas, a definição de estratégias dependerá em grande parte da nossa criatividade. Assim, os factos parecem ter maior prioridade do que a apresentação de estudos e fundamentações.

Verifica-se que estas crianças mostram dificuldade em construir a partir do conhecimento recentemente adquirido. Por outras palavras, se ela aprender a realizar determinada tarefa e o conhecimento não ficar consolidado (assimilado), mais tarde vai parecer que ela desaprendeu; isto é, quando o seu conhecimento é submetido novamente à prova, ela parece ter esquecido como se faz.

Desta forma, os estudos parecem indicar que a criança deve treinar o seu conhecimento em todas as oportunidades e das mais diversas formas para que, associado a situações e contextos diários diversos, possa ser efetivamente consolidado.

Esta necessidade irá colocar outro problema. Estas crianças mostram vontade de aprender; no entanto, esta vontade opera sempre dentro de um determinado foco cognitivo - nas situações de aprendizagem, se a tarefa apresentada estiver um degrau ou mais para além do seu nível de neurodesenvolvimento atual, elas tenderão a arranjar estratégias de evitamento cognitivo. Da mesma forma, também as tarefas que foram previamente dominadas deixam de ter grande interesse para elas. Uma forma de evitamento cognitivo nas crianças mais novas é o protesto, a birra; nas crianças mais velhas é uma forma de interação social de diversão (má utilização das capacidades sociais em contextos de aprendizagem) - as crianças com T21, são descritas vulgarmente como altamente sociáveis, afetuosas e cooperantes; no entanto, não existem dados evidentes para apoiar este estereótipo.

Estudos sobre o desenvolvimento social precoce mostram que, pelo menos na infância, as crianças com T21 parecem ser menos socialmente interativas do que as crianças sem défice cognitivo, da mesma idade ou estágio de desenvolvimento. O que parece acontecer é que estas crianças aprenderam a utilizar – ou a utilizar

inadequadamente - as capacidades sociais para evitar as situações de aprendizagem. Os pais esperam que a criança apresente dificuldades em tais situações e podem reforçar este comportamento deixando de parte a tentativa de ensino durante um momento e participando na interação social). Em muitos casos, a criança tenta divertir o adulto recorrendo ao charme, ao sorriso, ou fazendo qualquer tipo de gracinhas. Este comportamento de evitamento cognitivo parece ser bastante específico do nível de dificuldade da tarefa apresentada e ocorre independentemente do sucesso ou insucesso das tentativas antecedentes.

O seu comportamento de evitamento, que é contraprodutivo, não pode ser simplesmente atribuído à sua reduzida capacidade de atenção, à fadiga ou a um nível baixo de motivação geral, característico da aprendizagem em crianças com T21.

Nas situações do dia-a-dia, a aprendizagem deriva frequentemente das ações dos outros, e muitas vezes o seu sucesso depende do apoio dos terceiros. Nos estudos longitudinais realizados, verificou-se uma diferença importante nos padrões desenvolvimentais de procura, i. e., na construção do conhecimento através da experiência.

Nas tarefas onde se verifica a intervenção do adulto, as crianças mostram um insucesso sistemático, ou seja, a criança não aceita que a interferência do adulto possa modificar aquilo que ela espera que aconteça.

A baixa motivação interpessoal revelada por este estudo, considerada em conjunto com a não responsividade às tentativas para excitar o seu interesse para tarefas que ficam de fora do seu foco cognitivo desenvolvimentalmente definido, parece indicar a possibilidade de que a motivação para a aprendizagem difere significativamente das crianças sem perturbação cognitiva.

Assim, para que se verifique um melhoramento efetivo a longo prazo no desenvolvimento, os programas de intervenção devem ter em atenção as diferenças e devem responder às necessidades, capacidades e estilos de aprendizagem da criança com T21.

Um estudo sobre os mecanismos de sucesso e recompensa nas crianças com T21 veio trazer alguns dados novos. As crianças parecem contentar-se com pouco sucesso, mesmo que possam realizar melhor a tarefa: o pouco que fazem parece-lhes suficiente (não mostram muito empenho no aperfeiçoamento).

Em termos de recompensa, nem a quantidade nem a qualidade parece ter muita influência quando a tarefa já não tem interesse para ela (porque já a realizou antes) ou porque tem um nível de dificuldade muito acima do seu nível cognitivo real.

Se lhe derem uma grande recompensa pelo pouco que conseguiu, não estranha e aceita calmamente, enquanto as crianças sem perturbação cognitiva estranham tão grande recompensa por tão pouco trabalho.

As crianças em idade escolar não são menos motivadas ou menos persistentes na resolução dos problemas ou situações de aprendizagem que as outras crianças com o mesmo nível cognitivo.

No seu desempenho é importante considerar o nível cognitivo e não a idade cronológica.

Estilos de aprendizagem e estratégias de ensino

Podemos identificar, basicamente, três estilos de aprendizagem: os alunos auditivos, os alunos visuais e os alunos cinestésicos.

É importante que o educador ou professor identifique o estilo preferido da criança de forma a adequar os materiais de ensino que desenvolve ou adquire. Também o processamento da informação, a personalidade e o padrão de interação social, interferem na aquisição do conhecimento e nas aprendizagens académicas.

As estratégias devem ter em atenção as dificuldades no processamento auditivo e a melhor performance no processamento visual.

Assim, deve ter-se em atenção que quando se pede à criança para realizar determinada tarefa (em casa ou na escola) deve exemplificar-se (mostrar) o que se pretende, dar pistas visuais para que a criança compreenda a mensagem e tenha, por isso, maior probabilidade de sucesso no seu desempenho.

Se a informação for veiculada principalmente em termos visuais e secundada em termos auditivos, o seu armazenamento será mais efetivo, assim como a sua modificação, o que permitirá uma maior facilidade no relembrar.

Se a informação for transmitida nestas condições, ou seja, visualmente, a criança apresentará maior sucesso no seu desempenho, já que a sua memória a curto prazo também apresenta dificuldades se a informação for transmitida só oralmente.

Já que o modo preferido da criança em termos de processamento de informação está proximamente relacionado com o seu estilo de aprendizagem, e com o apoio das pesquisas através da noção de que a aprendizagem efetiva acontece quando a maneira de ensinar se combina com o estilo de processamento preferido da criança - as estratégias de ensino devem capitalizar as capacidades e centrar-se nas modalidades de processamento visuo-vocais e visuomotoras na intervenção com T21.

Intervenção

Na Intervenção, na seleção das metodologias e áreas a trabalhar, é fundamental ter em conta o perfil do neurodesenvolvimento e de comportamento de cada criança.

Orientações metodológicas

Ensino Multissensorial – A implementação de um programa que envolva os diferentes sistemas sensoriais: visão, audição e o tato. Ao utilizar, em simultâneo, as diferentes vias de acesso ao cérebro, são estabelecidas interligações que facilitam a aprendizagem e a memorização.

Ensino estruturado e cumulativo – respeitando progressão e as características de aprendizagem específicas.

Os conceitos ensinados devem ser revistos sistematicamente para manter e reforçar a memorização.

Ensino explícito – os conceitos devem ser ensinados de forma explícita, direta e mais concreta possível.



Ensino diagnóstico – deve partir de uma avaliação diagnóstica do perfil funcional e das capacidades de cada indivíduo, identificando as características de aprendizagem inerentes a cada patologia.

Treino continuado e automatizado - as competências devem ser treinadas até à sua automatização envolvendo a colaboração dos pais, professores e outros profissionais e desenvolvida nos diferentes contextos.

Alguns pressupostos a ter em conta no momento de delinear o Plano de Intervenção:

- Intervenção o mais precoce possível;
- A educação inclusiva proporciona melhor desempenho académico;
- Os pais e os educadores devem dar tempo suficiente para trabalhar uma tarefa antes de oferecerem ajuda;
- É importante que as crianças possam experimentar o sucesso;
- Promover atividades de treino para a memória através da aprendizagem visual;
- Promover atividades de treino para a atenção;
- Apoio visual para facilitar a aprendizagem através de pistas visuomotoras: gestos, imagens, símbolos, impresso e ecrã do computador/tablet;
- Partir a tarefa em pequenos passos;
- Temas e interesses pessoais;
- Utilização das TIC;
- Importância de trabalho diário.

Apresentamos alguns Programas Específicos de Intervenção

	Bicho da Conta Fichas de Apoio para a promoção de Competências Pré-Numéricas
	Kit matemática T21 Promoção de Competências Matemáticas para a T21 em idade escolar (em desenvolvimento)
	Eu Quero Ser... Unidade de Formação e Integração Profissional
	Numicon Programa para o ensino de competências matemáticas (de acordo com o currículo académico)
	Números da Mimocas Treino de Competências Numéricas

7. PERTURBAÇÕES PSIQUIÁTRICAS (SAÚDE MENTAL E COMPORTAMENTO) FREQUENTES:

- PERTURBAÇÃO DO HUMOR, sobretudo a Perturbação Depressiva Major
- PERTURBAÇÃO DE ANSIEDADE
- PERTURBAÇÃO OBSESSIVO-COMPULSIVA, muitas vezes atípica
- PERTURBAÇÕES DO COMPORTAMENTO SEXUAL
- PERTURBAÇÕES DISRUPTIVAS DO COMPORTAMENTO E DO CONTROLO DOS IMPULSOS, sobretudo a Perturbação de Oposição e de Desafio
- AGRESSIVIDADE E IRRITABILIDADE NÃO SINDROMICAS
- As doenças psiquiátricas são mais comuns do que no resto da população, mas menos comuns do que em populações de outros doentes com PDI

8. COMORBILIDADE E MORBILIDADES ASSOCIADAS

Quando ocorrem manifestações de outras síndromes neurodesenvolvimentais, suficientes para se evocar de forma inequívoca os diagnósticos das mesmas de forma associada, o diagnóstico de PDI poderá ser formulado de forma cumulativa com, entre outras, a Perturbação da Linguagem, a Perturbação da Fala, a Perturbação da Comunicação Social, a Perturbação do Desenvolvimento da Coordenação Motora, a Perturbação do Espectro do Autismo, a Perturbação de Hiperatividade com Défice de Atenção, a Perturbação de Tiques e a Perturbação de Movimentos Estereotipados. Nestes casos, porque etiológicamente

relacionados, todos os diagnósticos plausíveis devem ser formulados num registo de comorbilidade patogénica. No caso de serem formulados um ou mais diagnósticos neurodesenvolvimentais em comorbilidade com a PDI, dada a gravidade desta última perturbação, a mesma deve ser sempre o primeiro diagnóstico, ou seja, aquele que suscita uma maior preocupação interventiva e prognóstica. Exemplificando: em determinada criança com Perturbação do Desenvolvimento Intelectual e com uma Perturbação do Espetro do Autismo em comorbilidade, o diagnóstico principal é sempre o da PDI (neste caso, a patologia associada será a PEA).

CO-MORBILIDADES FREQUENTES:

- PERTURBAÇÃO DA LINGUAGEM (se o desenvolvimento da linguagem e da cognição verbal for desproporcionalmente inferior ao da cognição não verbal)
- PERTURBAÇÃO DA COMUNICAÇÃO SOCIAL (se forem identificados sintomas ou sinais, de forma desproporcional, entre o cognição geral e a cognição social, como dificuldades na interação social)
- PERTURBAÇÃO DE DÉFICE DE ATENÇÃO E HIPERATIVIDADE (se forem identificados sintomas ou sinais, de forma desproporcional, de Défice de Atenção, de Hiperatividade e de Impulsividade) Num sujeito com limitações cognitivas, os comportamentos de défice de atenção, de irrequietude e de impulsividade são frequentes, pelo que é fundamental perceber-se se os mesmos poderão ser imputáveis ao défice cognitivo ou se são claramente desproporcionados em relação ao nível de desenvolvimento do sujeito. Nestes casos, poderão ser formulados os diagnósticos de PDI e de PHDA em comorbilidade.
- PERTURBAÇÃO DO ESPETRO DO AUTISMO: no que concerne ao diagnóstico diferencial entre as Perturbações do Espetro do Autismo (PEA) e a Perturbação do Desenvolvimento Intelectual, o problema não é complicado. De acordo com o DSM-5, que, neste particular, acompanhamos de um ponto de vista epistemológico, as PEA correspondem, basicamente, à associação de uma grave perturbação na socialização a comportamentos repetitivos e restritivos. Perante um sujeito com grave perturbação da socialização, associada a défice cognitivo geral (não-verbal e verbal), interessa perceber se há, ou não uma acentuada discrepância entre a cognição social e a cognição geral. Se há discrepância, deveremos pensar que, em comorbilidade, o sujeito apresentará uma Perturbação do Espetro do Autismo (se comportamentos repetitivos disfuncionais associados) ou uma Perturbação da Comunicação Social (se não houver comportamentos repetitivos disfuncionais associados). Se não houver discrepância entre a cognição social e a cognição global, deveremos evocar, tão-somente, o diagnóstico de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual: as dificuldades na interação social deverão ser atribuídas ao défice cognitivo. No que respeita aos padrões de socialização, interessa, adicionalmente, distinguir duas situações: as manifestações problemáticas resultam de dificuldades cognitivas, sendo por consequência ego-distónicas (o sujeito tem uma boa intencionalidade comunicativa, mas as limitações cognitivas impedem-no de concretizar uma adequada interação social com os seus pares, razão por que sente desprazer com este desempenho); ou a pobre intencionalidade comunicativa e a não partilha de emoções correspondem a manifestações ego-sintónicas, isto é, não produzem mal-estar psicológico. Esta segunda hipótese ocorre tipicamente nos casos de PEA. Em ambas as situações (discrepância entre a cognição social e a cognição geral; e manifestação egos sintónica *versus* ego distónica), só nos poderemos socorrer do juízo clínico.
- PERTURBAÇÃO DE MOVIMENTOS ESTEREOTIPADOS (se forem identificados, de forma desproporcional, comportamentos repetitivos e estereotipados)
- PERTURBAÇÃO DE TIQUES
- PERTURBAÇÃO DA APRENDIZAGEM A comorbilidade entre PDI e Perturbação da Aprendizagem não reúne o necessário consenso científico, razão por que deverá ser formulada com a devida prudência e, sobretudo, num registo de comorbilidade diagnóstica, já que as manifestações de ambas as patologias são, nos seus estados-limite, sobreponíveis. Todavia, se houver uma nítida discrepância entre as capacidades cognitivas, mormente verbais, e as limitações na aprendizagem da leitura, escrita ou matemática, poderemos formular o diagnóstico de Perturbação Específica da Aprendizagem.

9. INTERVENÇÃO

A intervenção deverá estar centrada na família e baseada em princípios explícitos, práticas validadas, na melhor investigação existente e na legislação aplicável. Devem ser conhecidas as prioridades, as expectativas e os recursos das famílias relativamente aos Planos de Intervenção. As intervenções deverão ocorrer nos contextos naturais de aprendizagem, sempre em ambiente de estrita inclusão social, e aproveitando os interesses da criança e as oportunidades de aprendizagem que ocorrem nas rotinas diárias; o processo deve ser dinâmico e individualizado, e refletir as preferências, os estilos de vida e as crenças culturais das famílias. A intervenção tem como objetivos genéricos, entre muitos outros, a eliminação ou a diminuição das limitações do sujeito nas diversas áreas do funcionamento adaptativo e cognitivo, o apoio às famílias e a capacitação destas para resolver todo o tipo de problemas encontrados, a prevenção ou a menorização da deterioração das funções neurodesenvolvimentais e comportamentais, e a promoção de uma boa inclusão em sociedade. A intervenção deverá ser multi-modal, eclética, flexível e centrada em variáveis relacionadas com o sujeito, com a família e com a comunidade. Nos centros mais avançados, depois de construído um Perfil do Neurodesenvolvimento e do Comportamento do sujeito (que, como vimos, inclui todas as áreas que interessam a determinado indivíduo, à sua família e à sua comunidade), são identificadas todas as variáveis que se constituem como um problema ou um risco. Por exemplo, em determinado indivíduo de oito anos de idade com T21 foram descritos, entre muitos outros, problemas nas seguintes áreas: na área da Família e dos Estilos de Parentalidade, foram descritas estratégias comportamentais muito rígidas e inadequadas; na área do neurodesenvolvimento, como resultado de uma avaliação detalhada, foi detetada uma linguagem pobre (léxico, morfossintaxe e semântica), uma dificuldade na decodificação das vogais, uma dificuldade em categorizar objetos pela forma, uma inabilidade para pedalar de forma eficaz, um tempo de atenção curto, e uma dificuldade em gerir a sua relação social com os seus pares; na área do desenvolvimento emocional e comportamental, poderão ter sido identificadas variáveis relacionadas com um humor irritável e por vezes hetero-agressividade; na área do Comportamento Adaptativo, no que concerne ao domínio conceptual, foram identificados problemas no âmbito da organização e do reconhecimento espacial funcional; no domínio social, foi evidente a sua dificuldade em seguir pistas sociais; e no domínio prático, detetaram-se dificuldades na higiene dentária; na área do Acesso às Prestações Sociais, verificou-se que a família não usufruía de determinados subsídios; e, na área dos Cuidados de Saúde, foram identificadas dificuldades de acesso a serviços especializados de Odontopediatria. Depois de inventariadas as variáveis nas áreas supracitadas, terão de ser definidos os objetivos a curto prazo (em neurodesenvolvimento, uma boa metodologia poderá passar pela identificação das discontinuidades nas sequências de desenvolvimento, o que permitirá a identificação de desempenhos não adquiridos, mas emergentes, os quais serão elegíveis para objetivos da intervenção a curto prazo), a médio prazo e a longo prazo (ou seja, o que se pretende no final do processo de intervenção). Depois de definidos os objetivos, terão de ser propostas estratégias para os concretizar (ou seja para minimizar ou eliminar os problemas identificados). Finalmente, há que proceder a uma avaliação e, idealmente, a uma auditoria externa a todo este processo de avaliação/intervenção.

10. PROGNÓSTICO

O prognóstico depende de variáveis próprias do sujeito, mas também de variáveis familiares, sociais e culturais, razão por que é muito difícil de estabelecer.

11. POSICIONAMENTO ÉTICO

Apesar dos enormes progressos verificados, sobretudo culturais, bem expressos pelo reconhecimento, entre outros, do direito à vida, do direito à educação, do direito ao lazer, do direito à sexualidade, do direito à formação profissional e ao emprego e do direito à colocação familiar das pessoas com *perturbação do desenvolvimento intelectual*, nada responde, ainda, de forma satisfatória, às mais importantes questões ético-jurídicas suscitadas pela patologia em causa. O grande *dilema ético*, relativamente à atitude da sociedade para com as pessoas com perturbação do desenvolvimento intelectual, reside na opção pelo primado do *conceito de qualidade de vida* ou na opção pelo primado do *conceito de vida*, numa perspetiva ontológica, ou seja independentemente das suas qualidades e atributos ou, melhor, das suas *aparências* (*a deficiência corresponderá, pois, a uma aparência ou a uma qualidade*).

O modo como as Diferenças inter-pessoais tem sido encarado ao longo dos tempos modificou-se consideravelmente. Se nos cingirmos ao período que se seguiu à Segunda Grande Guerra Mundial, o mais rico na compreensão, na conceptualização e na aceitação do que são as Diferenças entre as pessoas, facilmente identificaremos diferentes paradigmas, que se vieram a constituir, historicamente, como verdadeiros marcos civilizacionais. Por exemplo, foi proposto, com grande

relevo nos anos 50 e 60 do século XX, o conceito de integração, segundo o qual todos os cidadãos, independentemente do género, da idade, da etnia, da religião, das suas capacidades ou limitações físicas, mentais ou outras, das suas origens culturais ou familiares, etc., ..., deveriam usufruir dos mesmos direitos e frequentar, em absoluta igualdade de oportunidades, os espaços sociais comuns e beneficiar dos mesmos serviços comunitários. Uma vez que este desiderato era de difícil concretização (não bastava pugnar-se pela integração das pessoas com Perturbação do Desenvolvimento Intelectual), na década de 80 do século passado, o conceito evoluiu para inclusão: todos os cidadãos com Perturbação do Desenvolvimento Intelectual (PDI) deveriam ser objecto de uma política activa de integração na sociedade. Não bastava ser ou estar integrado, ou seja, não ser excluído. Era necessário desenvolver e aplicar todo um conjunto de medidas que pudesse conduzir a uma integração bem sucedida. Foi uma mudança conceptual assinalável, à qual esteve subjacente a ideia de discriminação positiva das pessoas com Deficiência, qualquer que ela fosse. Assim, os cidadãos com desvantagens relacionadas com a sua PDI tornar-se-iam o objecto de uma atenção muito particular; seriam, se possível, beneficiários de um interesse, de uma deferência, de um respeito assaz marcantes, factores facilitadores e promotores, sem dúvida, de uma verdadeira inclusão.

A integração das pessoas com PDI ou portadoras de qualquer estigma, seja ele racial, cultural, religioso, físico ou outro, constitui um imperativo ético. A integração, no seu sentido mais lato, pressupõe a adopção de um estilo de vida convencional (normal), sem o recurso a instituições especiais, susceptíveis de inevitavelmente promoverem a segregação, como são, de forma paradigmática, as escolas de educação especial.

Para fundamentar o ideal integracionista, não deverão ser invocados argumentos como os benefícios educativos, como a aprendizagem dos comportamentos pela imitação, como a humanização dos colegas, como o espectáculo degradante oferecido pela concentração artificial de pessoas com deficiência, como as baixas expectativas das instituições especiais e ainda outros habitualmente utilizados nas discussões sobre o tema. O principal argumento assenta no direito à integração, independentemente das características (aparências) físicas, mentais, culturais ou outras que distingam um sujeito da restante maioria. Assim, independentemente dos resultados da sua aplicação, a integração é um imperativo ético. No caso de serem encontrados resultados menos bons no decurso da aplicação do ideal integracionista, o que há a fazer é, sem abdicar do princípio, modificar as estratégias que conduziram a uma intervenção ineficaz.

Idealmente, uma pessoa com deficiência deve pertencer a uma família comum, deve ser incluída no sistema regular de ensino, deve ter acesso às vulgares actividades de lazer comunitário, deve aceder, normalmente, à formação profissional e deve ser integrada no mercado de trabalho. Em nosso entender, para que tudo isto seja possível são necessários, grosso modo, concretizar dois objectivos: o primeiro é modificar as mentalidades das pessoas, de forma a que não estigmatizem, negativamente, a deficiência e não levantem obstáculos ao processo de integração; o segundo é desenvolver e promover o conceito de adaptação (adaptação curricular, adaptação à prática de desportos, adaptação às tarefas profissionais, adaptação às barreiras arquitectónicas, ...) ao tipo de deficiência identificada (qualidade, característica, aparência, ...) e à pessoa sua portadora (tendo em conta as características da personalidade, ...), mas não à patologia subjacente (síndrome do X frágil, por exemplo).

Mas o modo como encaramos as Diferenças entre as pessoas não parou de evoluir. Já neste século, um notável publicitário português, o Dr. Pedro Bidarra, num assomo de inigualável criatividade, formulou uma genial proposição que haveria de constituir-se como um novo paradigma nesta matéria e revolucionar todo o pensamento com ela relacionada: a Valorização das Diferenças. Para muitos utópica, esta nova proposta assenta na ideia de que é possível reverter uma Diferença (ou para sermos mais crus, um defeito), geradora de uma desvalorização social, num enaltecimento diferenciador e sedutor; e que os factores de singularidade e de distinção poderão ser interpretados como positivos (e não como indesejáveis); e que o princípio da harmonia, da simetria, da correcção formal poderá ser desafiado pela própria Diferença e substituído por ordenamentos e preceitos bem diversos; e que é possível, por fim, exaltar e valorizar a relação afectiva inter-pessoal, de forma a ensombrar-se a estranheza suscitada pela Diferença.

Qual será, então, o grande sonho relacionado com o futuro das pessoas com PDI: a adopção, por parte destas, de um estilo de vida convencional (normal), em todas as suas dimensões!

Para concretizar este desiderato, seis objectivos intermédios devem nortear a intervenção dirigida às pessoas com PDI e respectivas famílias:

1. A formação e a capacitação das famílias, a fim de melhor poderem lidar com esta problemática;
2. A promoção do melhor neurodesenvolvimento possível, numa perspectiva multidimensional (cognição, linguagem, motricidade, interacção social, autonomia, aprendizagem da leitura, da escrita e da matemática, ...);
3. A adopção de comportamentos pessoais e sociais convencionais;
4. A promoção de uma adequada independência pessoal;
5. O desempenho de um papel social relevante, incluindo, se possível, a profissionalização e a vida em família (é o corolário natural dos quatro primeiros objectivos intermédios);

6. Um envelhecimento activo e digno.

E qual é, então, o papel da escola em todo este processo. Em primeiro lugar, não deverão estar cometidas à escola as funções primordiais relacionadas com a intervenção, mas antes ao sujeito com diferenças e à sua família. Por outras palavras, para uma adequada construção de um programa de intervenção, a primazia pertencerá à pessoa com diferenças e à sua família. A escola encarregar-se-á de concretizar, o melhor possível (mas não de forma exclusiva), três dos quatro objectivos intermédios, a saber: a promoção do melhor neurodesenvolvimento (cognição, linguagem, motricidade, aquisições académicas, ...) possível, numa perspectiva multidimensional; a adopção de comportamentos pessoais e sociais convencionais; e a promoção de uma adequada independência pessoal. Para que estes objectivos possam ser concretizados, a escola terá de proporcionar currículos muito flexíveis, criativos e bem adaptados às necessidades de cada discente com diferenças. A escola regular e inclusiva deverá reger-se, entre outros, pelos seguintes princípios éticos:

- **Princípio da escolaridade obrigatória**, que determina a obrigatoriedade da frequência do ensino básico para todas as crianças e os jovens, pelo que, quando justificado, se torna necessário elaborar Programas Educativos adaptados às características e às necessidades individuais de cada um deles;
- **Princípio da inclusão escolar**, expresso pela frequência da escola de ensino regular, com os apoios e as adaptações definidos no Programa Individual;
- **Princípio do meio menos restritivo**, expresso, tendencialmente, pelo estrito cumprimento de condições de frequência similares às do regime escolar convencional, mediante a adopção de medidas mais inclusivas e, portanto, menos restritivas.

Assim, não faz qualquer sentido a exclusão dos sujeitos com diferenças por meio da sua colocação preferencial em classes especiais, como são, de forma paradigmática, as unidades especializadas em multi-deficiência ou as unidades de ensino estruturado para a educação de alunos com perturbações do espectro do autismo. Analisemos melhor:

1. Relativamente ao segundo objectivo genérico – a promoção do melhor neurodesenvolvimento possível, numa perspectiva multidimensional -, não está cientificamente provado que as unidades possam ser benéficas. Um apoio mais sistemático, estruturado, mais intenso e mais personalizado (um para um?) poderá trazer benefícios; mas um apoio com estas características não terá de ser necessariamente proporcionado em unidades especializadas promotoras da exclusão. Há outros modelos bem mais interessantes, como a intensificação dos apoios (poderá ser admissível proporcionar determinados apoios, pontuais, em espaços específicos dentro da instituição educativa, ou seja, no exterior da sala de aula) e a estruturação dos espaços e das actividades na sala regular. Por outro lado, os objectivos curriculares deverão ser muito bem definidos e baseados na construção prévia de um Perfil de Funcionalidade do sujeito. Mais: os objectivos curriculares deverão corresponder aos pontos de descontinuidade neurodesenvolvimental em todas as áreas do neurodesenvolvimento (cognição, linguagem, motricidade, interacção social, aquisições académicas, ...) e não exclusivamente nas áreas pré-académicas ou académicas (objectivos de muito difícil concretização em qualquer ambiente, mesmo no âmbito de unidades especializadas). Convém lembrar que, nos casos de PDI, pela própria definição sindromática, nunca será possível alcançar-se a harmonização curricular. É certo que as aquisições académicas, e muito particularmente a aquisição da leitura funcional, constituem um objectivo curricular de extrema relevância. Mas a adopção de comportamentos convencionais e a aquisição de uma boa independência pessoal e social são objectivos claramente mais importantes
2. Relativamente ao terceiro objectivo intermédio – a adopção de comportamentos pessoais e sociais convencionais -, as unidades especializadas, por via da exclusão que desencadeiam, trabalharão exactamente em contra-corrente, isto é, promoverão a adopção de comportamentos não convencionais.
3. No que concerne ao quarto objectivo intermédio – a promoção de uma adequada independência pessoal -, só poderemos esperar bons resultados, como é óbvio, em ambiente de estrita inclusão.

A escola deverá, a partir de certa altura (depois dos treze anos de idade do discente com PDI?), constituir-se como uma plataforma de ligação do sujeito à sociedade em sentido lato, ou seja, aos cidadãos comuns, às instituições e às empresas, e protagonizar o desenvolvimento de claros objectivos extra-académicos, ou seja, de um vasto leque de capacidades, conhecimentos e atitudes não necessariamente académicos. Este Plano Individual de Transição, de acordo com a legislação em vigor, só deverá ser operacionalizado a partir dos quinze anos de idade, o que poderá ser tarde e inadequado para muitos adolescentes, sobretudo pelos constrangimentos de ordem comportamental e emocional que esta decisão é susceptível de gerar. Deverá promover-se a funcionalidade na abordagem dos conteúdos curriculares, atendendo aos contextos de vida do aluno. Assim, após o primeiro ciclo escolar, poderá ser proposta a frequência funcional da instituição educativa (frequência de disciplinas de acordo com o interesse e as capacidades do discente, podendo estar vinculado, se necessário, a diversas turmas de anos diferentes). A partir do segundo ciclo, os objectivos curriculares deverão ser eminentemente funcionais, isto é, estarem fortemente relacionados com a independência do sujeito, com inclusão, sempre que indicado, de períodos significativos de treino das aprendizagens académicas funcionais (leitura, escrita e matemática).

De forma recorrente, diríamos cíclica, muitos pais, quase sempre insatisfeitos com os resultados académicos dos seus filhos com diferenças, bem como com o desempenho da escola regular, sonham com a construção de estruturas segregadas, como são exemplos as escolas especializadas ou os centros de estudos

dedicados ao apoio académico das crianças com diferenças. O erro é sempre o mesmo: estão a fixar-se num único objectivo intermédio (mais precisamente, no neurodesenvolvimento ou na aprendizagem), tornando muito difícil a concretização dos outros objectivos intermédios. Um erro dos pais, tão frequente quanto clássico, em matéria de definição de objectivos para a intervenção, é o protagonizado por muitos dos pais de crianças com trissomia 21: fixam, como objectivo maior ou primeiro, a motricidade grosseira, designadamente a deambulação, e, por consequência, contratam os serviços de terapeutas diversos nesta área. Esta opção não é aconselhável, uma vez que a fixação de objectivos para uma adequada intervenção deveria ser na área da linguagem, o grande problema neurodesenvolvimental das crianças com trissomia 21. A atitude dos pais deverá ser, pois, muito prudente e isenta de quaisquer encarniçamentos curriculares (o maior perigo, nestes casos, vem dos próprios pais), ou seja de uma fixação quase exclusiva em metas académicas, como a leitura, a escrita ou a matemática. As aprendizagens académicas são essenciais, designadamente a leitura funcional, mas não são imprescindíveis. E não devem, portanto, conduzir ao insucesso na concretização dos outros objectivos intermédios.

Após a execução de um Plano Individual de Transição, no âmbito do qual, como dito anteriormente, a escola se constituiu como uma plataforma de ligação do sujeito à sociedade civil, há que concretizar o mais nobre de todos os objectivos da intervenção: o desempenho de um papel social relevante. De entre as diferentes formas de concretizarmos este ideal – o do desempenho de um papel social relevante – duas opções merecem particular realce:

1. Profissionalização (desde a profissionalização plena até ao emprego protegido), que é, sem dúvida, a solução ideal, mas de operacionalização, por vezes, difícil;
2. Frequência de Centro de Actividades na Comunidade, ou seja, a frequência de um determinado espaço de trabalho, com um plano de actividades bem delineado, mas sem um vínculo laboral convencional, razão por que os salários e as retribuições, os descontos para a Segurança Social, e outras obrigações contratuais habituais poderão ser atípicas ou mesmo inexistentes. Mas conservar-se-á, todavia, o supremo bem da inclusão num ambiente social estritamente convencional. Esta solução, não sendo a ideal, será, em muitos casos, a única possível.

Adicionalmente, não deveremos minimizar, dentro ou fora do espaço escolar, o benefício, sobretudo emocional, gerado pelas actividades relacionadas com o lazer: estas devem ser fortemente promovidas, diríamos de uma forma proactiva, dadas as limitações dos sujeitos com PDI no processo de dinamização das mesmas. De forma análoga, a relação com as pessoas mais diversas, quer sejam colegas, familiares, frequentadores de instituições recreativas ou desportivas, etc., deve ser intensamente fomentada, sempre num quadro de convencionalidade social ou, melhor, de inclusão.

A colocação de sujeitos com PDI em Centros de Actividades Ocupacionais (CAO) institucionais deverá ser, pelas implicações éticas, neurodesenvolvimentais e comportamentais (saúde mental), a derradeira opção neste âmbito. Defendemos, mesmo, que esta opção só poderá ser concretizada após um parecer positivo de uma Comissão de Ética exterior à instituição promotora do CAO.

Relativamente à colocação residencial, a primeira opção deverá ser a permanência do sujeito com PDI na sua família de origem. Se este desiderato for impossível de concretizar, e dependendo, naturalmente, de diversas variáveis, as melhores soluções poderão corresponder, de forma decrescente, à colocação em famílias aparentadas com o sujeito, em famílias de acolhimento, em instituições residenciais inespecíficas (como lares, ...) e, finalmente, em unidades residenciais específicas para sujeitos com PDI (serão melhores os apartamentos; e menos aconselháveis os lares residenciais).

Se, como atrás referido, no plano ético não deve haver cedências no princípio da inclusão, também não se pode deixar de reconhecer que, em raras circunstâncias concretas, ela constitui um desiderato difícil de alcançar. Referimo-nos, naturalmente, a significativas deficiências físicas, a profundas perturbações cognitivas ou comportamentais ou a outras manifestações patológicas graves que, na prática, podem conduzir ao insucesso do ideal integracionista. Nestes casos excepcionais, não deverá ser permitida uma atitude unilateral por parte da instituição educativa e, sempre na sequência de um parecer de um Conselho de Ética, sem abdicar dos princípios integracionistas, uma boa prática poderá corresponder à segregação pontual, conquanto não se produza uma indesejável contaminação desta atitude de excepção às esferas relacionais pessoais e familiares.

Para nós, de forma ideal, num determinado ambiente (escolar, por exemplo), a relação entre as crianças com determinados problemas e as outras crianças deve ser exactamente igual à prevalência, nessa comunidade, das crianças com as mesmas dificuldades. Assim, se a prevalência da PDI for de 2 % da população em idade escolar, a prevalência de crianças com esta perturbação no sistema escolar (em cada turma) dessa mesma comunidade deve ser próxima dos 2 %.

Reafirmamos, para terminar, que as funções da escola vão muito para além dos objectivos curriculares clássicos e que a inclusão é a melhor via para se poder concretizar, no futuro, o grande sonho da adopção de um estilo de vida convencional por parte dos nossos concidadãos com diferenças, mormente com Perturbação do Desenvolvimento Intelectual.

A eutanásia involuntária (sem a livre opção e consentimento do sujeito) de recém-nascidos, de crianças, de adolescentes e de adultos portadores de graves deficiências, foi preconizada por Singer e outros defensores do *Utilitarismo* (3; 11; 12), doutrina moral e política, cujos principais arautos foram, no pretérito, os filósofos ingleses Jeremy Bentham (1748-1842) e John Stuart Mill (1806-1873) (20; 21). O *Utilitarismo* é, antes de mais, uma teoria dos fins da acção humana. Como precisa Mill (20), a única coisa desejável como fim é a felicidade (assim, o *Utilitarismo* será um *Hedonismo*), ou seja, o prazer e a ausência de dor; o ideal do *Utilitarismo* é, no entanto, a felicidade geral e não a felicidade individual (3). É possível, assim, considerar o *Utilitarismo* como uma variante do *Consequencialismo*(3; 11), que consiste em avaliar uma acção pelo seu resultado e não, como propõe Kant (22), pela intenção que preside à sua realização. De acordo com o *Utilitarismo*, um ser humano só terá o direito de viver enquanto ele ou ela for *pessoa*, ou seja, enquanto mantiver intactas as suas *faculdades cognitivas* (11). Assim, por razões de ordem económica (o fim é material), estas pessoas poderão não beneficiar de atitudes médicas salvadoras ou, pior, serem submetidas à eutanásia involuntária. Assim, o actual debate sobre a eutanásia em geral estende-se à problemática do direito à vida de um largo grupo de cidadãos com deficiência, considerados "*improdutivos*" ou "*socialmente inúteis*" (11; 12).

A fim de se seleccionar o grupo de pessoas com deficiência em condições de receber, ou não, benefícios ou apoios sociais, ou até mesmo para ser sujeito à eutanásia involuntária, tem sido preconizada, pelos adeptos do *Utilitarismo*, a utilização do conceito de *qualidade de vida*. Assim, mediante a utilização, entre outros, de instrumentos científicos subjetivos - *as escalas de avaliação da qualidade de vida* (23; 24; 25) -, seria possível ajuizar sobre a *qualidade de vida* das pessoas, designadamente com deficiência, e, por conseguinte, tomar uma decisão relativamente à oferta, ou não, de cuidados sociais de diversa índole. Independentemente do facto de os mencionados instrumentos terem validade científica duvidosa, pela sua incoerência metodológica, de serem subjetivos e de difícil aplicação em sujeitos com défices cognitivos, a verdade é que aqueles poderão ter algum interesse, relacionado, quase sempre, com a identificação e inventariação de insatisfações e com a consequente possibilidade de definição de medidas corretoras.

Se aceitássemos os princípios filosóficos do *Utilitarismo*, não seria legítimo confinar a aplicação dos preceitos a uma determinada patologia, estigmatizando, de forma cega, os seus portadores (por exemplo, a perturbação do desenvolvimento intelectual). Seria forçoso aplicar, de forma global, os mesmos princípios a todas as pessoas suscetíveis de serem incluídas na categoria, isto é que tivessem uma *vida com má qualidade*. Assim, inúmeras pessoas, todas com uma aparência comum - *a má qualidade de vida* - seriam selecionadas para o grupo anteriormente mencionado, independentemente de serem, ou não, portadoras de perturbação do desenvolvimento intelectual. O critério de inclusão seria, de forma rígida e absoluta, a *má qualidade de vida* e não o facto de se ser portador de determinada patologia. Esta interpretação teria, como é fácil de imaginar, consequências sociais e psicológicas devastadoras.

Mas, para nós, a grande crítica à posição moral do *Utilitarismo* deriva, exatamente, dos seus pressupostos filosóficos. Com o *Humanismo* (3), defendemos que um dos *valores supremos é a própria vida*, independentemente das suas qualidades ou *aparências*. Neste contexto, a perturbação do desenvolvimento intelectual, ou a demência, ou a depressão, ou qualquer outra manifestação suscetível de ser interpretada como socialmente negativa ou reveladora de uma má qualidade de vida deverá ser incluída na categoria das *qualidades ou aparências* e situa-se, do ponto de vista ético, num plano subalterno relativamente ao *valor da própria vida*. Assim, não aceitamos que possa haver uma *sobreposição do conceito de qualidade de vida relativamente ao conceito da própria vida*. Por conseguinte, para nós, todos os cidadãos, independentemente das suas características, das suas qualidades, das suas *aparências*, têm exatamente os *mesmos direitos fundamentais*, devendo os apoios sociais ser consignados de acordo com as necessidades específicas de cada sujeito.

Os notáveis avanços científicos e tecnológicos ocorridos nos últimos 40 anos, como o desenvolvimento de potentes meios de diagnóstico, como a opção por intervenções cirúrgicas sofisticadas e como a eficácia crescente de determinados fármacos, entre outros, suscitaram novos problemas éticos. A nossa capacidade para prolongar a vida não foi correspondida com a desejável capacidade para restaurar a saúde. As intervenções médicas permitiram manter as funções vitais, sem resolverem, na maior parte das vezes, o processo patológico subjacente. Num Hospital moderno, em determinado sector, os recém-nascidos prematuros são tratados, de forma sofisticada, em Unidades de Cuidados Intensivos e, simultaneamente, noutra local da instituição, algumas gravidezes são interrompidas por motivos eugénicos.

Como será fácil depreender das nossas anteriores posições, condenamos, no plano moral, o *Eugenismo*, claramente truncado no *Utilitarismo*. Novamente, com o *Humanismo*, o conceito de vida deverá sobrepor-se ao conceito de doença, quer ela seja genética, malformativa ou outra. De resto, os motivos invocados pelos primeiros são, no fundo, mais uma vez, a *qualidade de vida* e, secundariamente, a compaixão pelo sofrimento ou por outro incómodo similar. Curiosamente, para os

adeptos da *Eugenia*, o grande dilema ético reside, como é inevitável, na *definição dos limites* para a aplicação do conceito (27) (aplicabilidade a determinadas patologias, como, por exemplo, ao nanismo acondroplásico).

Relativamente à problemática da *eutanásia involuntária de pessoas com perturbação do desenvolvimento intelectual*, proposta por alguns (28), ela é, à luz dos nossos princípios, inaceitável. A autonomia do sujeito, suscetível de lhe permitir optar de uma forma livre e de dar, por conseguinte, consentimento informado, não existe, geralmente, entre os portadores de perturbação do desenvolvimento intelectual. Também não podem, para nós, ser valorizadas as decisões paternas de sentido contrário aos interesses da criança, numa perspetiva de direito comum, ou contra os princípios éticos do profissional de saúde, designadamente no que se refere à sua opção pela primazia do *valor da vida* relativamente ao *valor da qualidade de vida*. Na sequência do anteriormente afirmado, no que concerne à reanimação e aos tratamentos médicos a prestar a pessoas com perturbação do desenvolvimento intelectual, para nós, como para muitos (29; 30), e ao contrário de outros (31; 32; 33; 34), o único limite à intervenção corresponde aos *critérios de morte cerebral*. No caso de situações incompatíveis com a vida, é legítimo suspender, em nosso entender, e na sequência de um parecer de um *Conselho de Ética*, todas as atitudes médicas, conquanto não estejam relacionadas com a promoção do conforto do doente. Não há, pois, qualquer direito de uma criança a ser naturalmente saudável; mas há o dever moral de qualquer criança ser aceite pelos pais e de beneficiar de cuidados apropriados, independentemente das suas qualidades ou aparências.

Com base em inúmeros argumentos, o principal dos quais relacionado com a incapacidade para uma integral assunção da maternidade ou da paternidade, vários autores têm defendido a interdição das atividades sexuais aos cidadãos com *perturbação do desenvolvimento intelectual* (28; 39). Outros, ainda, indo mais longe, têm-se batido, publicamente, pela prática da *esterilização* (28; 40; 41; 42), embora só muito raramente invocando os argumentos propostos, no passado, pelos *eugenistas*. De um modo geral, em nossa opinião, o problema da sexualidade livre (não forçada) só se coloca às pessoas com perturbação do desenvolvimento intelectual cujo desenvolvimento psicomotor não apresenta desvios muito significativos (uma perturbação do desenvolvimento intelectual grave, quer ela seja predominantemente classificada segundo uma perspetiva cognitivista ou com base na avaliação do comportamento adaptativo, acompanha-se, geralmente, de perturbações no desenvolvimento da sexualidade), pelo que o problema ético da inibição, ou não, da sexualidade reporta-se, quase sempre, às pessoas com perturbação do desenvolvimento intelectual pouco grave. Mesmo que fosse possível compreender os fundamentos das propostas apresentadas pelos defensores da inibição das atividades sexuais (a sexualidade, num sentido lato, é provavelmente impossível de inibir) das pessoas com deficiência, como a incapacidade para uma sexualidade consciente ou como a incapacidade para a integral assunção da maternidade ou da paternidade, entre outros, nunca aceitaríamos a *estigmatização* de uma patologia (a perturbação do desenvolvimento intelectual, por exemplo). O legislador pode, em nosso entender, estigmatizar, negativamente, determinados comportamentos ou atitudes específicos, mas não grupos de pessoas com características comuns (de ordem intelectual, racial, étnica, religiosa, ...). Assim, a lei não deverá mencionar palavras como ciganos, negros, minhotos, deficientes, católicos, etc..., mas caracterizar os comportamentos ou motivações suscetíveis de serem considerados negativos, indesejáveis ou condenáveis. Assim, *as pessoas com deficiência não deverão, como grupo, ser inibidas da atividade sexual*; mas poderiam ser todas aquelas (portadoras ou não de perturbação do desenvolvimento intelectual) que previsivelmente não reúnam as condições para assumir, de forma integral, a paternidade ou a maternidade. Esta interpretação, para além dos efeitos benéficos relacionados com a *desestigmatização da deficiência*, levantaria, contudo, dois problemas éticos de monta: como definir o conceito de assunção integral da maternidade ou de paternidade e como aplicar, na prática, uma lei que, de certeza, não pouparia ninguém? Do anteriormente afirmado, infere-se, facilmente, que não partilhamos as ideias dos adeptos da interdição das atividades sexuais ao grupo de cidadãos com perturbação do desenvolvimento intelectual. Contudo, dado o carácter não fundamental, embora natural, do direito à sexualidade livre, e porque a sociedade deve acautelar os interesses dos portadores de perturbação do desenvolvimento intelectual, é possível aceitar situações de exceção. Não constituindo, por conseguinte, a norma geral, em circunstâncias específicas, sempre na sequência de um parecer de um *Conselho de Ética*, algumas pessoas com deficiência, não pelo facto de apresentarem uma deficiência (síndrome de Williams, por exemplo), mas por apresentarem comportamentos de risco, poderiam ser inibidas da atividade sexual.

Argumentação idêntica à anterior deve ser utilizada para fundamentar o *direito à procriação*, ou seja de constituir descendência, de pessoas com deficiência. Rejeitamos absolutamente, no plano ético, o argumento apresentado pelos *eugenistas*, segundo o qual o direito à procriação das pessoas portadoras de deficiência, conduziria, na prática, à *perpetuação de diversas patologias genéticas* (28), com o conseqüente empobrecimento do património génico da espécie humana. As motivações para a reprodução são várias. No que concerne à maternidade ou à paternidade, os fatores de ordem afetiva, tornam-se, com o tempo, nos mais importantes de todos, num plano superior, sem dúvida, aos problemas suscitados pelas deficiências, dos quais, em nosso entender, são independentes, razão por que a opção de ter um filho se sobrepõe, geralmente, ao drama de se saber se ele virá a ser, ou não, portador de deficiência (para nós, isto é extensível ao grupo de

progenitores com perturbação do desenvolvimento intelectual, cuja probabilidade de ter um filho com perturbações de desenvolvimento é, geralmente, maior). Este argumento, relativo ao papel desempenhado pela afetividade na satisfação obtida pelo exercício da maternidade ou da paternidade, não é tido em conta pelos *eugenistas*, que têm, da vida, uma perspectiva mecanicista e utilitária (10; 28). Acresce ainda que, como é fácil de deduzir pela análise de toda a argumentação até agora apresentada, uma criança com deficiência é, no plano ético, exatamente igual a qualquer outra, com ou sem deficiência. *É novamente a primazia do conceito de ser, independentemente das qualidades ou das aparências* (neste caso, mais uma vez, a qualidade de vida).

Com base em argumentação idêntica, a *esterilização de pessoas com deficiência* é, para nós, como para outros (43; 44), *uma prática condenável*, já que ela produz uma mutilação física e psicológica, geralmente irreversível, sem o livre consentimento do sujeito. Contudo, em circunstâncias muito específicas e no caso de não ser aconselhável a adoção de outros meios contraceptivos, sempre na sequência de um parecer de um *Conselho de Ética*, com o objetivo de acautelar interesses e direitos, aceitamos a possibilidade de se propor a esterilização de determinado sujeito com deficiência (ou sem deficiência), conquanto o motivo não seja uma patologia subjacente (por exemplo, a trissomia 21), mas determinada situação ou comportamento, considerados de risco. A decisão, como em todos os casos anteriores, deve caber aos *tribunais*.

O papel fundamental das *associações de pessoas portadoras de deficiência* é, em nosso entender, a promoção do *apoio indireto* aos cidadãos com deficiência e não o apoio direto, este último traduzido pela criação de estruturas suscetíveis de substituírem as instituições regulares, invariavelmente *promotoras e principais veículos da exclusão social*. Assim, as mencionadas associações deverão funcionar como grupo de pressão sobre o poder político, sobre o poder económico, sobre as estruturas sociais e educativas, sobre as agremiações recreativas e desportivas, etc... Especificando melhor, uma associação deve, em vez de criar uma escola especial, promover a integração das crianças com deficiência no sistema regular de ensino, mediante, entre outros exemplos, a organização de reuniões com os pais de todas as crianças, a promoção da diferenciação dos profissionais envolvidos (facilitando bibliografia, subsidiando a participação em ações de formação, intercedendo pela atribuição de bolsas de estudo, financiando linhas de investigação, organizando ações de formação, ...), a avaliação dos resultados do processo de integração, a delação pública de atitudes segregacionistas e a exigência de apoios psicopedagógicos sérios. *O objetivo final é, pois, que a escola regular se torne inclusiva, no espírito da Declaração de Salamanca* (45), *aceitando, sem distinções, todas as crianças, independentemente das suas características ou aparências peculiares*.

12. RECOMENDAÇÕES:

1. COMUNICAÇÃO AOS PAIS

A. QUANDO É DIAGNOSTICADA T21 NO BEBÉ NO PERÍODO ANTE NATAL OU PERINATAL:

1. A descoberta de uma situação que determine diferenças no feto ou no bebé, mormente uma futura deficiência cognitiva, deve ser comunicada aos pais com muito cuidado e sensatez, dado ser um assunto que se reveste do maior significado emocional.
2. Quando descoberto no período pré-natal, caberá ao médico que acompanha a gravidez, designadamente o Médico de Família ou o Obstetra, revelar aos pais o problema do feto, devendo aquele, sempre que possível, trabalhar em articulação com um Geneticista e um Pediatra.
3. Quando descoberta no período pós-natal, a doença do bebé deve ser revelada pelo Pediatra, de preferência em articulação com um Geneticista e, se necessário, com outro Médico Especialista, como o Neuropediatra, o Cardiopediatra, o Nefropediatra, etc... Em casos especiais, pode ser solicitada a colaboração de outros profissionais, como o Psicólogo, o Enfermeiro ou o Assistente Social.
4. A revelação deve ser feita sem demora, mas só quando a mãe puder fazer uso adequado das suas faculdades físicas, intelectuais e emocionais.
5. A revelação deve ser feita em ambiente calmo e sereno, se possível em gabinete com privacidade e nunca na enfermaria ou na sala de partos.
6. A revelação deve ser feita simultaneamente a ambos os pais. A presença de terceiros, designadamente familiares ou amigos, pode ser tolerada se resultar de desejo manifestado pelos pais. Os avós ou outros familiares próximos só devem ser previamente informados da doença do feto ou do bebé, se houver suspeitas de respostas indesejáveis ou excessivamente desajustadas por parte dos pais.
7. Durante o momento da revelação, o bebé deve estar junto da mãe, como, por exemplo, ao seu colo ou num berço perto.

8. Quando a doença é descoberta no período neonatal, deve ser oferecida à mãe a hipótese de escolher o tipo de alojamento na Maternidade, podendo, conseqüentemente, optar por se manter na enfermaria ou ser transferida para quarto individual, com possibilidade de acompanhamento pelo marido ou outro familiar.
9. Quando a doença é descoberta no período neonatal, a mãe deve manter o recém-nascido junto a si, a menos que haja impedimentos de ordem clínica, de forma a reduzir-se a possibilidade de rejeição e a evitar-se qualquer fantasia relacionada com a doença do bebê, caso este não sobreviva.
10. A informação deve ser simples e adequada às condições socioculturais dos pais e família. De um modo geral, deve ser fornecida informação real, concreta e verdadeira. Em determinados casos, pode ser aconselhável o recurso a outras estratégias, designadamente à informação com carácter progressivo.
11. Os profissionais devem enfatizar as capacidades e não as limitações das pessoas com diferenças, mencionar positivamente as atitudes geradoras de inclusão e negativamente os comportamentos suscetíveis de promoverem a sua exclusão social.
12. Os profissionais, no período que destinarem à explicação da doença que afeta o bebê, devem apresentar uma grande disponibilidade, quer de tempo quer psicológica, e os pais devem ter a oportunidade de colocar questões no próprio momento da revelação ou em entrevistas posteriores. Os pais devem ser encorajados a preparar perguntas, se necessário escritas, para futuras entrevistas médicas ou outras. Deve ser assegurada aos pais a possibilidade de, a seu pedido, estabelecerem contacto com os profissionais responsáveis pela futura orientação do seu filho. Deve ser facilitada, se possível e desejável, a utilização de meios expeditos de comunicação entre as famílias e os profissionais de referência.
13. Sempre que solicitado, os pais podem fazer-se acompanhar de um profissional das suas relações, que por eles formule as questões.
14. Deve ser fornecida informação básica sobre a maneira de os pais lidarem com o bebê. Também deve ser fornecida, se possível por meio de brochura atualizada, uma lista dos apoios disponíveis, quer na área da residência quer a nível nacional ou, mesmo, internacional. Logo após a revelação, é desejável o envolvimento de uma equipa pluridisciplinar, com composição variável, de acordo com cada caso. Idealmente, esta equipa será constituída por técnicos oriundos das áreas da Saúde, Educação e Segurança Social, que deverão trabalhar numa perspetiva transdisciplinar e sempre com a participação efetiva da família.
15. O Pediatra do Neurodesenvolvimento deverá propor aos pais um guião de intervenção, com objetivos de curto e médio prazo.
16. O contacto do recém-nascido com a mãe, com o pai, com os irmãos, com os outros familiares e com os amigos, à semelhança do que acontece com qualquer outro bebê, deve processar-se de forma natural.
17. Deve ser fornecida informação e oferta de contacto com GRUPOS DE PAIS PARA A AJUDA MÚTUA, designadamente com a associação PAIS21.
18. Oportunamente, deverá ser fornecida informação relativa aos Direitos e Regalias das Pessoas com Deficiência.
19. Discutir a hipótese de se programar uma consulta de neurodesenvolvimento numa outra instituição, com o objetivo de se conhecer uma outra opinião médica (diagnósticos; intervenções; e prognóstico)
20. Uma vez que é muito difícil de estabelecer um prognóstico deve-se, na dúvida, informar os pais de todos os cenários possíveis.

B. QUANDO É DIAGNOSTICADA T21 NUM MOMENTO POSTERIOR:

1. O diagnóstico tardio de trissomia 21 deve ser comunicado aos pais com muito cuidado e sensatez, dado ser um assunto que se reveste do maior significado emocional. A comunicação deverá ser feita pelo Pediatra, idealmente com experiência na área do neurodesenvolvimento, e de preferência em articulação com um Geneticista. Se necessário, deverá ser solicitada a colaboração de um outro Médico Especialista, como o Neuropediatra, o Cardiopediatra, o Nefropediatra, etc... Se indicado, pode ser solicitada a colaboração de outros profissionais, como o Psicólogo, o Enfermeiro ou o Assistente Social.
2. A revelação deve ser feita sem demora.
3. Fortes suspeitas de patologia associada devem, também, ser partilhadas com os pais.
4. A revelação deve ser feita em ambiente calmo e sereno, se possível em gabinete médico com a indispensável privacidade.
5. A revelação deve ser feita simultaneamente a ambos os pais. A presença de terceiros, designadamente familiares ou amigos, pode ser tolerada se resultar de desejo manifestado pelos pais. Os avós ou outros familiares próximos só devem ser previamente informados da doença da criança se houver suspeitas de respostas indesejáveis ou excessivamente desajustadas por parte dos pais.

6. Durante o momento da revelação, a criança deve estar junto dos pais.
7. A informação deve ser simples e adequada às condições socioculturais dos pais e família. De um modo geral, deve ser fornecida informação real, concreta e verdadeira. Em determinados casos, pode ser aconselhável o recurso a outras estratégias, designadamente à informação com carácter progressivo.
8. Os profissionais devem enfatizar as capacidades e não as limitações das pessoas com PDI, mencionar positivamente as atitudes geradoras de inclusão e negativamente os comportamentos suscetíveis de promoverem a sua exclusão social.
9. Os profissionais, no período que destinarem à explicação da doença que afeta a criança, devem apresentar uma grande disponibilidade, quer de tempo quer psicológica, e os pais devem ter a oportunidade de colocar questões no próprio momento da revelação ou em entrevistas posteriores. Os pais devem ser encorajados a preparar perguntas, se necessário escritas, para futuras entrevistas médicas ou outras. Deve ser assegurada aos pais a possibilidade de, a seu pedido, estabelecerem contacto com os profissionais responsáveis pela futura orientação do seu filho. Deve ser facilitada, se possível e desejável, a utilização de meios expeditos de comunicação entre as famílias e os profissionais de referência.
10. Sempre que solicitado, os pais podem fazer-se acompanhar de um profissional das suas relações, que por eles formule as questões e argumente as opções clínicas.
11. Deve ser fornecida informação básica sobre a maneira de os pais lidarem com a criança. Também deve ser fornecida, se possível por meio de brochura atualizada, uma lista dos apoios disponíveis, quer na área da residência quer a nível nacional ou, mesmo, internacional. Logo após a revelação, é desejável o envolvimento de uma equipa pluridisciplinar, com composição variável, de acordo com cada caso. Idealmente, esta equipa será constituída por técnicos oriundos das áreas da Saúde, Educação e Segurança Social, que deverão trabalhar numa perspectiva transdisciplinar e sempre com a participação efetiva da família.
12. O Pediatra do Neurodesenvolvimento deverá propor aos pais um guião de intervenção, com objetivos de curto e médio prazo.
13. O contacto da criança com a mãe, com o pai, com os irmãos, com os outros familiares e com os amigos, à semelhança do que acontece com qualquer outra criança, deve processar-se de uma forma natural.
14. Deve ser fornecida informação e oferta de contacto com grupos de pais para a ajuda mútua, designadamente com a associação PAIS21.
15. Oportunamente, deverá ser fornecida informação relativa aos Direitos e Regalias das Pessoas com Deficiência.
16. Discutir a hipótese de se programar uma consulta de neurodesenvolvimento numa outra instituição, com o objetivo de se conhecer uma outra opinião médica (diagnósticos; intervenções; e prognóstico).
17. Uma vez que é muito difícil de estabelecer um prognóstico, deve-se, na dúvida, informar os pais de todos os cenários possíveis.
18. É importante, perante a pessoa com T21, não fazer quaisquer considerações sobre o grau de limitação das suas funções neurodesenvolvimentais. Mesmo quando o sujeito apresenta capacidades comunicativas muito limitadas, deve, em todas as circunstâncias, ser tratado com absoluto respeito, compreensão e carinho. Deve ser solicitado um consentimento formal para a execução do exame objetivo, bem como para a realização de exames auxiliares de diagnóstico ou para quaisquer manobras de índole médica, sejam invasivas ou não, ainda que o sujeito com T21 apresente significativas dificuldades comunicativas.

2. RECOMENDAÇÕES NO DOMÍNIO DA SAÚDE E DA SEGURANÇA

• GENERALIDADES

- Todas as grávidas com fetos com T21 deverão poder aceder a uma consulta pré-natal especializada;
- Todas as famílias com pessoas com T21 deverão poder aceder a consultas especializadas.

• NEONATOLOGIA:

- Durante o internamento pós-natal na Unidade de Neonatologia, antes da alta hospitalar, deverá proceder-se a:
 - Confirmação do diagnóstico (caso o diagnóstico seja pós-natal): cariótipo ou hibridização *in situ* por imunofluorescência (FISH);
 - Exame completo do recém-nascido, com atenção especial para:

- Malformações congénitas;
 - Exame neurológico;
 - Exame oftalmológico para exclusão de cataratas;
 - Auscultação cardíaca.
 - Avaliação por Cardiologia Pediátrica (incluindo ecocardiograma);
 - Rastreio endócrino-metabólico: fenilcetonúria e hipotireoidismo.
- **PEDIATRIA DO NEURODESENVOLVIMENTO:**
 - Uma vez que a T21 afeta obrigatoriamente o Sistema Nervoso Central, a formulação dos diagnósticos na área do neurodesenvolvimento só poderá ser feita por um médico, idealmente com treino na área do neurodesenvolvimento e conhecimentos bem firmados neste domínio.
 - Nas idades pediátricas (até aos 18 anos de idade), idealmente, os sujeitos com T21 deverão ser observados por pediatra especializado em neurodesenvolvimento e com experiência no domínio das perturbações cognitivas e linguísticas;
 - O Pediatra do Neurodesenvolvimento, com base na história clínica, na observação do sujeito, na administração formal ou informal de metodologias de avaliação, e, sobretudo, no conhecimento do Perfil do Neurodesenvolvimento e do Comportamento elaborado por profissional devidamente habilitado, deverá refletir, numa perspetiva clínica, sobre as variáveis inventariadas e comprometer-se quanto aos desempenhos do sujeito com T21, no mínimo, nas áreas da Motricidade, da Cognição, da Linguagem, da Socialização, da Autonomia, das Aquisições Académicas (leitura, escrita e matemática), do Comportamento, e do Desenvolvimento e Funcionamento Emocional. Deverá, ainda, refletir e controlar as variáveis orgânicas, familiares, escolares, sociais e culturais com implicações no neurodesenvolvimento do sujeito com T21;
 - O Pediatra do Neurodesenvolvimento, para cada caso, a partir da reflexão proposta no número anterior, deverá desenhar um Guião, onde constarão os diagnósticos em várias dimensões e as propostas de avaliação e de intervenção genéricas nos diversos domínios;
 - Na idade adulta (após os 18 anos de idade), os sujeitos com T21 deverão ser observados por um médico com experiência nas perturbações cognitivas e do comportamento (Médico de Família, Neurologista, Psiquiatra, ou, se indicado e plausível, por um Pediatra do Neurodesenvolvimento).
- **OFTALMOLOGIA:**
 - Os sujeitos com T21, logo que haja uma suspeita ou confirmação desta patologia, mesmo sem diagnóstico definitivo, deverão ser observados em consulta de Oftalmologia, com os seguintes objetivos genéricos:
 - Rastrear-se a ocorrência de patologia oftálmica, geralmente mais prevalente na população com T21, particularmente a identificação de cataratas congénitas;
 - Promover-se uma adequada prevenção da patologia oftálmica;
 - Iniciar-se, caso se justifique no âmbito da oftalmologia, uma intervenção terapêutica precoce, com o objetivo de se corrigir ou minimizar problemas nesta área, incluindo os estéticos, e, não menos importante, de se impedir que défices sensoriais visuais interfiram negativamente no processo de neurodesenvolvimento, mormente nos domínios da motricidade e da cognição não-verbal;
 - Construir-se um registo clínico pessoal de base, que possa ser utilizado para a monitorização de eventuais patologias oftálmicas;
 - O oftalmologista, em ligação com o Pediatra do Neurodesenvolvimento, deverá estabelecer a periodicidade das futuras observações oftalmológicas (exame oftalmológico completo), que, no mínimo, será anual.
- **OTORRINOLARINGOLOGIA (ORL):**
 - Os sujeitos com T21, logo que haja uma suspeita desta patologia, mesmo sem diagnóstico definitivo, deverão ser observados em consulta de ORL, com os seguintes objetivos genéricos:
 - Rastrear-se a ocorrência de patologia ORL, geralmente mais prevalente na população com T21, sobretudo a de etiologia genética; particular atenção deve ser prestada a:
 - Défices auditivos;
 - Apneia do sono.
 - Promover-se uma adequada prevenção da patologia ORL;

- Iniciar-se, caso se justifique no âmbito da ORL, uma intervenção terapêutica precoce, com o objetivo de se corrigir ou minimizar problemas nesta área, incluindo os estéticos, e, não menos importante, de se impedir que défices sensoriais auditivos ou alterações anatómicas ou funcionais das vias áreas superiores e dos órgãos fonadores interfiram negativamente no processo de neurodesenvolvimento, mormente nos domínios da linguagem e da cognição verbal;
 - Construir-se um registo clínico pessoal de base, que possa ser utilizado para a monitorização de eventuais patologias ORL;
 - Avaliação dos Potenciais Evocados Auditivos antes dos 6 meses de idade;
 - O médico ORL, em ligação com o Pediatra do Neurodesenvolvimento, deverá estabelecer a periodicidade das futuras observações ORL, no mínimo anual nos 6 primeiros anos de vida e de 2 em 2 anos posteriormente.
 - Deve ser feita audiometria por rotina a todos os adultos com T21: a cada 1-2 anos se assintomático e num período mais curto se houver alterações funcionais. Os tratamentos passam por auxiliares visuais de comunicação, remoção de cerúmen, implantes cocleares ou aparelhos auditivos.
- **MEDICINA DENTÁRIA** (ver conjunto de Recomendações nesta área, propostas por David Andrade et Al.):
 - Os sujeitos com T21, logo que haja uma suspeita desta patologia, mesmo sem diagnóstico definitivo, deverão ser observados em consulta de Medicina Dentária, com os seguintes objetivos genéricos:
 - Rastrear-se a ocorrência de patologia dentomaxilofacial, geralmente mais prevalente na população com T21, sobretudo a de etiologia genética;
 - Promover-se uma adequada prevenção da patologia dentomaxilofacial, específica para cada caso;
 - Iniciar-se, caso se justifique no âmbito da Medicina Dentária, uma intervenção terapêutica precoce, com o objetivo de se corrigir ou minimizar problemas nesta área, incluindo os estéticos, e, não menos importante, de se impedir que alterações anatómicas ou funcionais do foro dentomaxilofacial interfiram negativamente no processo de neurodesenvolvimento, mormente nos domínios da expressão linguística;
 - Construir-se um registo clínico pessoal de base, que possa ser utilizado para a monitorização de eventuais patologias dento-maxilo-faciais;
 - O Médico Dentista, em ligação com o Pediatra do Neurodesenvolvimento, deverá estabelecer a periodicidade das futuras observações no âmbito da Medicina Dentária, no mínimo anualmente;
 - O Médico Dentista poderá propor, caso indicado, a expansão precoce do maxilar superior mediante a aplicação da placa palatina de Castillo-Morales modificada;
 - Recomendações específicas no âmbito da Medicina Dentária para sujeitos com T21 poderão ser melhor conhecidas pela leitura das Recomendações dedicadas exclusivamente a este assunto (guidelines em www.diferencas.net).
- **CARDIOLOGIA:**
 - Os sujeitos com T21 deverão ser observados em Consulta de Cardiologia Pediátrica logo no período neonatal;
 - O Cardiologista Pediatra deverá estabelecer a periodicidade das futuras observações no âmbito da Cardiologia;
 - Aos 18 anos de idade, os sujeitos com T21 deverão ser observados. Posteriormente, o Cardiologista deverá estabelecer a periodicidade das futuras observações no âmbito da Cardiologia, no mínimo de 3 em 3 anos.
- **NUTRIÇÃO:**
 - Os sujeitos com T21, quer por fatores orgânicos, quer por fatores comportamentais e ambientais, apresentam, com maior frequência, alterações nutricionais e alimentares, havendo, entre outras alterações deste foro, uma elevada prevalência de obesidade e de hábitos alimentares peculiares ou desadequados (por exemplo, nos casos de comorbilidade com PEA). Assim, os sujeitos com T21, logo que haja uma suspeita desta patologia, mesmo sem diagnóstico definitivo, deverão ser observados em Consulta de Nutrição, com, entre outros, os seguintes objetivos preventivos:
 - Avaliação nutricional e dos hábitos alimentares pessoais e familiares;
 - Aconselhamento nutricional e alimentar;
 - Educação alimentar à família;
 - Prevenção da obesidade e de outras disfunções nutricionais e metabólicas, designadamente de oligoelementos;
 - É prudente a prescrição em doses muito baixas (uma vez por semana, por exemplo) de um polivitamínico, dado o consumo aumentado de vitaminas e de cofatores (um cromossoma 21 suplementar em todas as células), associado a potenciais problemas de desnutrição ou de má-absorção seletiva;

- Se indicado, os sujeitos com T21 deverão ser observados na Consulta de Nutrição com, entre outros, os seguintes objetivos terapêuticos:
 - Programa de Intervenção na Obesidade e em outras disfunções nutricionais ou metabólicas;
 - Ensino de metodologias para modificação de hábitos alimentares em sujeitos com dietas muito seletivas ou ritualizadas;
 - Ensino de metodologias facilitadoras da deglutição de comprimidos;
 - Ensino de estratégias para minimizar as dificuldades de deglutição de alimentos sólidos;
 - Ensino de estratégias nutricionais nas intolerâncias e alergias alimentares;
 - Propostas de dietas anti-obstipantes;
 - Propostas de dietas antidiarreicas;
 - Propostas de dietas para as dislipidemias (hipercolesterolemias, ...);
 - Estudo das interações alimentos-fármacos;
 - Propostas de terapêuticas complementares nas anemias;
 - Propostas de suplementação nutricional;
 - ...

- GENÉTICA:
 - Os sujeitos com T21 deverão ser observados, logo que possível, em consulta de Genética Médica com os seguintes objetivos:
 1. Explicar aos interessados a fisiopatologia da doença;
 2. Proporcionar aconselhamento em gestações futuras dos familiares e, eventualmente, do próprio;
 3. Melhor caracterização do quadro clínico e do prognóstico, o que permitirá rastrear e prevenir algumas complicações potencialmente associadas;
 4. A definição de grupos mais homogêneos de doentes auxilia no descortinar dos mecanismos fisiopatológicos e facilita a investigação clínica, com potencial identificação de alvos terapêuticos;
 5. Detecção de outras doenças genéticas associadas (por exemplo, associação entre T21 e síndrome do X frágil)
 6. A inclusão em ensaios clínicos ou a utilização “*off label*” de fármacos.
 - Todos os sujeitos com T21 deverão ser observados em Consulta de Genética, com o objetivo de se poder identificar as variáveis genéticas suscetíveis de contribuir, ainda que em comorbidade, para a expressão da PDI na T21.

- NEUROPEDIATRIA:
 - Os sujeitos com T21 deverão ser observados em Consulta de Neuropediatria sempre que coexistam sintomas ou sinais de uma qualquer doença neurológica, como, entre outros exemplos, alterações do tônus, convulsões, perturbações do movimento e alterações sensoriais.
 - Perante um declínio das funções cognitivas, antes de se formular o diagnóstico de doença de Alzheimer, deverá excluir-se outras patologias, designadamente:
 - Depressão e outras perturbações psiquiátricas;
 - Apneia do sono;
 - Doenças tiroideias;
 - Défice de vitamina B12;
 - Doenças metabólicas (renais, diabetes, défices de oligoelementos, ...);
 - Doença celíaca;
 - Perdas sensoriais (audição e visão);
 - Instabilidade atlantoaxial;
 - Cardiopatias (congénitas ou adquiridas);
 - Epilepsia;
 - Hidrocefalia com pressão normal;
 - Efeitos secundários dos medicamentos.

- PEDOPSIQUIATRIA E DA PSIQUIATRIA:
 - Os sujeitos com T21, quer por fatores orgânicos, quer por fatores comportamentais e ambientais, apresentam, com maior frequência, alterações emocionais e comportamentais, podendo haver, entre outras alterações deste foro, uma elevada prevalência de ansiedade, depressão, problemas da relação e perturbações do comportamento alimentar. Assim, de forma casuística, poderá ser ponderada uma observação por Pedopsiquiatra ou Psiquiatra com meros objetivos preventivos;
 - Os sujeitos com PDI deverão ser observados em Consulta de Pedopsiquiatria ou Psiquiatria sempre que coexistam sintomas ou sinais de uma qualquer perturbação psiquiátrica, como, entre muitos outros exemplos, alterações do humor, ansiedade, perturbações do pensamento, alterações do sono de etiologia emocional, perturbações da sexualidade, perturbações da relação e perturbações do comportamento alimentar.

- ORTOPEDIA:
 - Os sujeitos com T21, quer por fatores orgânicos, quer por fatores comportamentais e ambientais, apresentam, com maior frequência, alterações ortopédicas. Assim, de forma casuística, poderá ser ponderada uma observação por Ortopedista com meros objetivos preventivos, em datas a definir pelo Pediatra do Neurodesenvolvimento;
 - Os sujeitos com T21 deverão realizar uma radiografia da coluna cervical em posição neutra, em flexão e em extensão (2 planos) aos 3 anos de idade e, se sem patologia, novamente entre os 8 e os 12 anos de idade;
 - Se clínica sugestiva de uma qualquer patologia ortopédica, deverá ser observado, de imediato, por Ortopedista experiente no assunto;
- É prudente evitar-se a prática de desportos violentos e que envolvam a região cervical (do pescoço), como o trampolim e os saltos para a água (saltos ornamentais), sobretudo a partir de plataformas elevadas.
- Recomenda-se para a prevenção da osteoporose, a partir dos 35 anos:
 - avaliação dos fatores de risco
 - monitorização de níveis de vitamina D
 - avaliar menopausa precoce
 - realizar densitometria óssea
- No tratamento da osteoporose, preconiza-se:
 - Suplementação Vit D3 (1000-2000IU) e cálcio (1000mg)
 - Atividade física e exposição solar
 - Outras intervenções como bifosfonatos e terapia hormonal de substituição podem ser consideradas.

- DERMATOLOGIA:
 - Deverá promover-se uma prevenção da patologia dermatológica, mediante, entre outras, uma adequada higiene e uma prevenção das complicações dermatológicas, designadamente pela utilização abundante de cremes gordos;
 - Os sujeitos com T21 poderão ser observados em consulta de Dermatologia com os seguintes objetivos genéricos:
 - Rastrear-se a ocorrência de patologia dermatológica, geralmente mais prevalente na população com T21;
 - Iniciar-se, caso se justifique no âmbito da dermatologia, uma intervenção terapêutica precoce, com o objetivo de se corrigir ou minimizar problemas nesta área, incluindo os estéticos;
 - Construir-se um registo clínico pessoal de base, que possa ser utilizado para a monitorização de eventuais patologias dermatológicas;
 - O Dermatologista, em ligação com o Pediatra do Neurodesenvolvimento, deverá estabelecer a periodicidade das futuras observações dermatológicas, que, no mínimo, será anual.

- GASTROENTEROLOGIA:

- Deverá promover-se uma prevenção da patologia gastroenterológica, mediante, entre outros, uma adequada prevenção das complicações gastroenterológicas, designadamente pela adoção de boas práticas dietéticas;
- Os sujeitos com T21 poderão ser observados em consulta de Gastroenterologia com os seguintes objetivos genéricos:
 - Rastrear-se a ocorrência de patologia gastroenterológica, geralmente mais prevalente na população com T21;
 - Rastrear-se a ocorrência de problemas de mastigação e de deglutição e referenciar, de forma casuística, a especialistas na área (médico dentista/estomatologista, terapeuta da fala, neurologista, ...);
 - Iniciar-se, caso se justifique no âmbito da gastroenterologia, uma intervenção terapêutica precoce, com o objetivo de se corrigir ou minimizar problemas nesta área;
 - Construir-se um registo clínico pessoal de base, que possa ser utilizado para a monitorização de eventuais patologias dermatológicas;
- O Pediatra Gastroenterologista, em ligação com o Pediatra do Neurodesenvolvimento, deverá estabelecer a periodicidade das futuras observações gastroenterológicas.

- ENDOCRINOLOGIA/CRESCIMENTO:

- Os sujeitos com T21 poderão ser observados em consulta de Endocrinologia com os seguintes objetivos genéricos:
 - Rastrear-se a ocorrência de patologia tiroideia (avaliação da TSH neonatal – “prova do pezinho” – a que se seguirá avaliação da função tiroideia anual, designadamente, TSH e FT4), mais prevalente na população com T21;
 - Rastrear-se a ocorrência de patologia metabólica, especialmente a diabetes tipo 1, mais prevalente na população com T21, mediante o doseamento anual da glicemia em jejum e da hemoglobina glicada;
 - Iniciar-se, caso se justifique no âmbito da endocrinologia, uma intervenção terapêutica precoce, com o objetivo de se corrigir ou minimizar problemas nesta área (os valores da TSH poderão ser mais elevados na população com T21, mesmo com níveis normais de FT4);
 - Ponderar a terapêutica hormonal de substituição nos casos de hipotireoidismo sub-clínico (aumento da TSH, com FT4 normal);
 - Construir-se um registo clínico pessoal de base, que possa ser utilizado para a monitorização de eventuais patologias endocrinológicas;
- Deverão ser utilizadas as curvas de crescimento portuguesas (Armando Fernandes et Al.) até aos 4 anos de idade. Para idades superiores, deverão ser utilizadas outras curvas de crescimento (gráficos do CDC, designadamente).
- O Pediatra Endocrinologista, em ligação com o Pediatra do Neurodesenvolvimento, deverá estabelecer a periodicidade das futuras observações endocrinológicas.

- IMUNIDADE/INFECCIOLOGIA:

- Deverá promover-se uma prevenção da patologia imunitária/infeciosa, mediante, entre outros:
 - Vacinas extra Plano Nacional de Vacinações portuguêsas:
 - Vacina contra *Neisseria meningitidis* serogrupo B: 2,4 e 6 meses;
 - Vacina com *Streptococcus pneumoniae*: Pneumo 23® aos 24 meses com reforço a cada 5 anos;
 - Vacina contra o rotavírus: Rotateq® 2,4,6 ou Rotarix® 2 ou 4 meses, contraindicada em doentes imunossuprimidos;
 - Vacina contra o vírus da gripe: anual a partir dos 12 meses;
 - Ponderar vacina contra o vírus da Hepatite A;
 - Ponderar vacina contra varicela;
 - Terapêutica precoce das infeções, mormente respiratórias
 - Rastrear-se a ocorrência de patologia imunológica, incluindo a autoimune, geralmente mais prevalente na população com T21;
 - Iniciar-se, caso se justifique no âmbito da imunidade, uma intervenção terapêutica precoce, com o objetivo de se corrigir ou minimizar problemas nesta área;
 - Construir-se um registo clínico pessoal de base, que possa ser utilizado para a monitorização de eventuais patologias imunológicas;
- O Pediatra Imunologista/Infeciologista, em ligação com o Pediatra do Neurodesenvolvimento, deverá estabelecer a periodicidade das futuras observações neste âmbito.

- **GINECOLOGIA:**

- Todas as jovens com T21 deverão ser observadas em consulta de Ginecologia com os seguintes objetivos genéricos:
 - Rastrear-se a ocorrência de patologia ginecológica;
 - Ponderar-se, se indicado, um método de contraceção;
 - Prevenir-se a ocorrência de doenças sexualmente transmissíveis;
 - Iniciar-se, caso se justifique no âmbito da ginecologia, uma intervenção terapêutica precoce, com o objetivo de se corrigir ou minimizar problemas nesta área;
 - Construir-se um registo clínico pessoal de base, que possa ser utilizado para a monitorização de eventuais patologias ginecológicas;
 - Aconselhamento apropriado deve ser providenciado relativamente à menstruação.
 - O Ginecologista, em ligação com o Pediatra do Neurodesenvolvimento ou outro, deverá estabelecer a periodicidade das futuras observações ginecológicas.

- **MEDICINA LABORATORIAL:**

- Os sujeitos com T21 deverão realizar, no mínimo com uma periodicidade anual, os seguintes exames laboratoriais de rotina (alguns a ponderar casuisticamente):

- Hematologia**

- Citologia do sangue periférico

- Hemograma, leucograma e plaquetas
 - Reticulócitos (a ponderar)
 - Hb A1c

- Metabolismo do Ferro:

- Siderémia (a ponderar)
 - Saturação da transferrina (a ponderar)
 - Ferritina

- Metabolismo dos hidratos de carbono**

- Glicemia

- Insulinémia (a ponderar)

- Prova de tolerância oral à glicose (a ponderar)

- Metabolismo lipídico**

- Colesterol total

- Colesterol HDL

- Triglicéridos

- Metabolismo purínico**

- Uricemia

- Função renal**

- Uremia

- Creatininémia

Função hepatobiliar

- Aspartato aminotransférase (TGO)
- Alanina aminotransférase (TGP)
- Gama glutamil-transpeptidase (γ GT)
- Fosfatase alcalina (FA)

Metabolismo fosfocálcico

Calcemia
Fosfatemia

Equilíbrio hidroeletrolítico

Ionograma

Eixo hipófiso-tiroideu

Tireoestimulina (TSH)
Tiroxina livre (FT4)

Imunologia (a ponderar)

Vírus da hepatite A:

- Anti-VHA

Vírus da hepatite B:

- AgHBs
- Anti-HBc
- Anti-HBs

Vírus da hepatite C:

- Anti-VHC

Imunofenotipagem:

- HLA DQ2 / HLA DQ8 (d. celíaca)

Anticorpos antitiroideus

Oligoelementos (a ponderar)

Zinco sérico

Selénio sérico

Chumbo:

- Plumbémia
- No cabelo

Mercúrio:

- No cabelo
- Na urina das 24 horas

Líquidos orgânicos

Urina tipo II

- **EDUCAÇÃO PARA A SAÚDE:**
 - Deverá ser oferecido, aos sujeitos com T21 e suas famílias, um ambicioso programa de educação para a saúde, que contemple, entre outros, os seguintes aspectos:
 - Promoção de adequados hábitos de higiene pessoal e de vida saudável:
 - higiene corporal
 - higiene orodental
 - higiene física
 - higiene postural
 - higiene dietética
 - higiene mental;
 - ...
 - Prevenção de acidentes:
 - A prevenção de acidentes domésticos;
 - A prevenção de acidentes nos espaços comunitários (instituições educativas, recreativas, comércio, ..);
 - A prevenção rodoviária;
 - ...
- **OUTRAS ÁREAS MÉDICAS E NOVOS DESAFIOS MÉDICOS:**
 - Os sujeitos com T21 poderão ser referidos a consultas de outras especialidades médicas de uma forma meramente casuística e como resultado de uma decisão ponderada do Pediatra geral ou do Pediatra do Neurodesenvolvimento, que deverão definir, de forma inequívoca, quais os objetivos diagnósticos, preventivos ou terapêuticos pretendidos com a referência;
 - Cuidar de adultos com idade mais avançada requer:
 - apoio de cuidadores de idade avançada e envolvimento de outros membros familiares
 - adaptações no domicílio (quarto, casa de banho, degraus e escadas, modificações dietéticas)
 - Programas comunitários de transporte de apoio à frequência de consultas médicas e atividades diárias, promoção de eventos sociais com famílias
 - Apoio de enfermagem especializada
 - Desafios mundiais dos cuidados de saúde:
 - criação de *guidelines* para profissionais de saúde em várias línguas, com informação para família e que especifiquem:
 - seguimento de jovens e adultos idosos,
 - doentes com patologia complexa, nomeadamente perturbações mentais e do comportamento
 - decisões de fim de vida e numa fase de demência
 - especificidades para locais com diferentes recursos de saúde
 - Criar consensos médicos adaptados a especificidades culturais e regionais
 - Aumentar o interesse da comunidade médica, nomeadamente para investigação
 - Estímulo e colaboração com organizações de amigos e familiares de T21
 - Colaboração com cuidados de saúde primário
 - Nos adultos com menos de 40 anos de idade, o seguimento médico deve ser realizado de acordo com a história pediátrica prévia, mantendo uma vigilância no que diz respeito a patologia cardíaca, gastrointestinal, do foro ORL, tireoideia, oftalmológica e estomatológica, com indicação para manterem seguimento médico regular.
 - Ter em conta o exercício, hábitos dietéticos e estar envolvido num programa de vigilância do peso.
 - A decisão de se referenciar a profissionais que operam no âmbito de medicinas alternativas ou de terapêuticas complementares alternativas deverá estar indexada às recomendações e normas atualizadas propostas pela *American Academy of Pediatrics*;

- A PRESCRIÇÃO DE FÁRMACOS E SIMILARES:

- A decisão de administrar quaisquer fármacos aos sujeitos com T21, sob proposta de um médico, é da exclusiva responsabilidade dos seus responsáveis legais;
- Todos os fármacos poderão produzir reações adversas indesejadas ou imprevistas. Assim, a proposta de prescrição de fármacos, designadamente de psicotrópicos, a par de uma forte recomendação para a leitura da bula do medicamento receitado, deverá ser muito bem explicada aos responsáveis legais dos sujeitos com T21, com menções específicas aos objetivos, aos resultados pretendidos, à duração e aos efeitos adversos conhecidos e significativos dos fármacos prescritos.
- A deteção precoce de reações adversas é um imperativo clínico, científico e ético, devendo as mesmas ser objeto de uma notificação atempada à autoridade nacional do medicamento (INFARMED). Os responsáveis legais deverão ser instruídos sobre a forma de lidar com os efeitos indesejados ou imprevistos, bem como sobre as vias para contactar, se absolutamente necessário e indicado, o médico prescritor;
- As indicações e os métodos de prescrição de fármacos em sujeitos com T21 (indicações, doses recomendadas e sua periodicidade, período de tratamento, incrementos das doses, monitorização laboratorial, monitorização dos efeitos adversos, ...) deverão estar indexados às recomendações e normas atualizadas propostas pela American Academy of Pediatrics ou pelo British National Formulary for Children;
- Prescrições atípicas (*off-label*) poderão ser propostas em determinadas circunstâncias por médicos com experiência firmada na prescrição do fármaco receitado, depois de uma adequada ponderação clínica, e só após a obtenção de um Consentimento Informado formal e escrito por parte dos responsáveis legais dos sujeitos com T21;
- Idealmente, deverá obter-se, antes da prescrição de fármacos psicotrópicos, um Consentimento Informado dos responsáveis legais dos sujeitos com t21;
- Nenhum ator ou agente a operar, entre outros, na instituição educativa, na empresa que proporciona uma atividade profissional ou ocupacional ou na instituição de acolhimento, poderá recusar-se a administrar um fármaco prescrito por médico e sancionado pelos responsáveis legais de determinado sujeito com T21, devendo, para este efeito e se necessário, receber um treino específico;
- Com raras exceções, as terapêuticas farmacológicas correntes são especificamente dirigidas a manifestações que não integram os critérios de diagnóstico da T21, designadamente, entre muitas outras, as seguintes coocorrências sindrómicas (por exemplo, a depressão) ou não sindrómicas (por exemplo, a agressividade):
 - A ansiedade;
 - A depressão;
 - As perturbações do sono;
 - As perturbações do comportamento alimentar;
 - As perturbações da sexualidade;
 - Os tiques;
 - A mania;
 - Comportamentos obsessivo-compulsivos;
 - A heteroagressividade;
 - A autoagressividade;
 - A agitação;
 - Os comportamentos repetitivos;
 - As estereotipias;
 - A irritabilidade;
 - A hiperatividade;
 - A impulsividade;
 - O défice de atenção;
 - ...
- De entre os fármacos frequentemente prescritos (formulário farmacológico na área do neurodesenvolvimento em elaboração), sempre com um objetivo terapêutico bem definido, interessa referir entre outros:

- Metilfenidato (manifestações clínicas-alvo: déficit de atenção; hiperatividade; impulsividade);
- Atomoxetina (manifestações clínicas-alvo: déficit de atenção; hiperatividade; impulsividade);
- Risperidona (manifestações clínicas-alvo: irritabilidade; heteroagressividade; autoagressividade; mania; agitação; perturbações do pensamento; estereotípias e comportamentos repetitivos);
- Aripiprazol (manifestações clínicas-alvo: irritabilidade; hetero-agressividade; autoagressividade; mania; agitação; perturbações do pensamento; estereotípias e comportamentos repetitivos);
- Olanzapina (manifestações clínicas-alvo: irritabilidade; heteroagressividade; autoagressividade; mania; agitação; perturbações do pensamento; estereotípias e comportamentos repetitivos);
- Quetiapina (manifestações clínicas-alvo: irritabilidade; heteroagressividade; autoagressividade; mania; agitação; perturbações do pensamento; estereotípias e comportamentos repetitivos);
- Haloperidol (manifestações clínicas-alvo: heteroagressividade; autoagressividade; agitação; mania – efeito tranquilizante rápido);
- Tioridazina (manifestações clínicas-alvo: heteroagressividade; autoagressividade; agitação; mania – efeito tranquilizante rápido)
- Clonidina (manifestações clínicas-alvo: hiperatividade; agressividade; ansiedade; perturbações do sono; tiques);
- Propranolol (manifestações clínicas-alvo: hiperatividade; ansiedade; autoagressividade; heteroagressividade);
- Fluoxetina (manifestações clínicas-alvo: ansiedade; irritabilidade; heteroagressividade; autoagressividade; comportamentos obsessivo-compulsivos);
- Sertralina (manifestações clínicas-alvo: ansiedade; irritabilidade; heteroagressividade; autoagressividade; comportamentos obsessivo-compulsivos);
- Fluvoxamina (manifestações clínicas-alvo: ansiedade; irritabilidade; heteroagressividade; autoagressividade; comportamentos obsessivo-compulsivos);
- Trazodone (manifestações clínicas-alvo: irritabilidade; heteroagressividade; autoagressividade; agitação psicomotora);
- Diazepam (manifestações clínicas-alvo: ansiedade; mania; comportamentos obsessivo-compulsivos);
- Clonazepam (manifestações clínicas-alvo: ansiedade; mania; comportamentos obsessivo-compulsivos);
- Ácido valpróico (manifestações clínicas-alvo: mania; heteroagressividade; autoagressividade; irritabilidade);
- Carbamazepina (manifestações clínicas-alvo: mania; heteroagressividade; irritabilidade);
- Topiramato (manifestações clínicas-alvo: mania; heteroagressividade; autoagressividade; irritabilidade);
- Levetiracetam (manifestações clínicas-alvo: manifestações clínicas-alvo: mania; heteroagressividade; autoagressividade; irritabilidade);
- Naltrexona (manifestações clínicas-alvo: autoagressividade)
- As manifestações-alvo indicadas são genéricas e grosseiramente orientadoras para uma opção farmacológica.
- Todos os médicos envolvidos no processo de diagnóstico e de intervenção relacionado com a T21 deverão promover uma reflexão sobre a possibilidade de se conhecer uma opinião alternativa à protagonizada pelos próprios, mediante, entre outras hipóteses, a realização de uma consulta de Neurodesenvolvimento por um outro profissional de reconhecida experiência no assunto, com o objetivo de se conhecer uma outra perspectiva clínica (diagnósticos; intervenções; e prognóstico) e permitir ao utente e à sua família uma livre escolha relativamente às opções terapêuticas e respetivos prestadores de serviços.

3. RECOMENDAÇÕES NO DOMÍNIO DO NEURODESENVOLVIMENTO

- Para a conceção e materialização dos Planos Individuais de Intervenção Precoce, serão assumidos a teoria e os métodos propostos na obra “PRÁTICAS RECOMENDADAS EM INTERVENÇÃO PRECOCE NA INFÂNCIA – UM GUIA PARA PROFISSIONAIS”, editada pela Associação Nacional de Intervenção Precoce no âmbito do projeto Im² – Intervir Mais, Intervir Melhor, em Janeiro de 2016, razão por que se recorreu, com frequência, à transcrição de textos ou parte destes constantes no referido livro.
- O processo de intervenção nos sujeitos com T21, com base no conhecimento atual proporcionado pelas neurociências, designadamente em matéria de neuroplasticidade, deverá ser desencadeado o mais precocemente possível, idealmente no período pré-natal (ou logo após a suspeita – e não formulação - do diagnóstico de PDI);
- Relativamente ao processo de intervenção:
 - As intervenções devem ser centradas na família e baseadas em princípios explícitos, práticas validadas, na melhor investigação existente e na legislação aplicável;

- Devem ser conhecidas as prioridades, as expectativas e os recursos das famílias relativamente aos Planos de Intervenção;
- As intervenções deverão ocorrer nos contextos naturais de aprendizagem, sempre em ambiente de estrita inclusão social, e aproveitando os interesses da criança e as oportunidades de aprendizagem que ocorrem nas rotinas diárias; o processo deve ser dinâmico e individualizado, e refletir as preferências, os estilos de vida e as crenças culturais das famílias;
- Devem ser conhecidos os contextos suscetíveis de promover e reforçar a participação do sujeito;
- Devem ser criadas oportunidades de aprendizagem para os sujeitos nos diversos ambientes (família, instituições educativas, instituições recreativas e culturais, ...);
- Devem ser promovidas e proporcionados apoios e recursos aos familiares, de modo a que estes disponham de tempo e energia para se envolverem nas tarefas propostas a todos os níveis;
- As intervenções deverão ter, também, como objetivo a prevenção de futuras incapacidades;
- O trabalho deverá ser idealizado, programado e realizado em equipa, preferencialmente segundo um modelo transdisciplinar de organização, de coordenação e de funcionamento dos prestadores de serviços;
- Os técnicos deverão estar devidamente credenciados pelas suas corporações e o seu trabalho deverá ser adequadamente supervisionado por entidades de reconhecida competência para o efeito. As famílias e outros interessados deverão ter acesso a estas informações e creditações.
- A capacitação das famílias deverá ser um objetivo de primordial importância no processo de intervenção. Um dos objetivos mais importantes de todo o processo de intervenção é o de apoiar os familiares a tornarem-se observadores acutilantes do neurodesenvolvimento e do comportamento dos sujeitos, de modo a que possam identificar, interpretar e responder, de forma contingente, às mais diversas manifestações que aqueles exibem. No quadro de construção de competências das famílias, assumem particular importância as relações e as transações pais-filho, que devem ser fortemente fomentadas. Por outras palavras, um dos objetivos primordiais da intervenção é o de otimizar os padrões de interação familiar;
 - As prioridades das famílias têm de estar refletidas no Plano Individual de Intervenção;
- Relativamente ao processo de avaliação do sujeito:
 - As características do sujeito – competências e necessidades funcionais, rotinas diárias e contextos de vida – e a forma como estas são percebidas pelos familiares e outros cuidadores, assumem, também, uma grande importância no processo do Plano Individual de Intervenção, razão por que devem ser criteriosamente avaliadas;
 - A elaboração de um completo Perfil do Neurodesenvolvimento e do Comportamento (PNC), para caracterizar e delinear um programa a partir da inventariação de variáveis nos mais diversos domínios, é uma prática recomendada.
 - Na estrutura do PNC, para além de muita outra informação, haverá o propósito de se incluir a identificação e a caracterização de todos os sintomas e sinais evocativos das Perturbações do Neurodesenvolvimento e do Comportamento, bem como dos critérios de inclusão e de exclusão das mesmas de acordo com sistemas classificativos habitualmente utilizados (DSM-5; CID-10, ...), de forma a obter-se um diagnóstico neurodesenvolvimental e comportamental conforme aos novos avanços nosológicos na matéria.
 - Relativamente ao neurodesenvolvimento, deverá optar-se por uma perspetiva neurodesenvolvimentalista convencional (valorizando as sequências do desenvolvimento nas diferentes áreas), baseada nas idades médias e respetivos desvios-padrão das diferentes aquisições neurodesenvolvimentais (por exemplo, idade média e respetivos desvios-padrão para a emissão da primeira palavra com significado).
 - Para a elaboração do PNC, deverão concorrer diversas fontes de informação e perspetivas, a saber:
 - A família, de uma forma particular, deverá fornecer indicações sobre as áreas, os contextos e os ambientes da avaliação que considerem mais adequados;
 - A família deverá fornecer indicações sobre as rotinas diárias, as ocupações, etc.,... e os respetivos contextos onde as mesmas geralmente ocorrem;
 - Para a caracterização do sujeito deverão ser considerados os desempenhos em tarefas inscritas num quadro de uma avaliação informal, eclética, essencialmente a critério. A avaliação dos diferentes desempenhos do neurodesenvolvimento e do comportamento será, sempre que possível e indicado, efetuada em diversos contextos (jogo livre, jogo eliciador, jogo estruturado, refeições, interação com outras crianças, interação com os pais ou outros prestadores de cuidados, exploração de novos materiais, higiene, ...) e ambientes (observação não estruturada em ambientes naturais, como a casa, a escola, a instituição desportiva, a instituição religiosa, as lojas, os restaurantes, os transportes, os lavabos, etc., ..., e observação não estruturada em ambientes estranhos ao sujeito, como o Centro de Desenvolvimento). Deverão ser, também, sempre que possível e indicado, consultados os relatórios de avaliações anteriores (médicos, psicológicos, ...), os registos de avaliação académica trimestral anteriores, os cadernos diários, os manuais escolares e os questionários. Sempre que possível e indicado, fomentar-se-á a avaliação pelos familiares e por outros prestadores de cuidados (preenchimento de inquéritos, inventários e *checklists*, ...);

- Sempre que possível e clinicamente aconselhável, para a caracterização do sujeito, poderão ser utilizados procedimentos e instrumentos de avaliação por referência à norma (a fim de se converter, se útil, desempenhos neurodesenvolvimentais e comportamentais em números), de acordo com as seguintes condições:
- Os custos/despesas relacionados com a administração destes instrumentos de avaliação por referência à norma deverão ser tidos em conta pela entidade que os requisitou, num quadro de uma imprescindível análise do custo-benefício;
- Os instrumentos deverão apresentar uma inequívoca qualidade e deverão estar corretamente e cientificamente padronizados para a população portuguesa;
- A interpretação e a valorização clínica dos resultados dos instrumentos administrados deverão ser da estrita responsabilidade da entidade que os requisitou. De notar que muitos dos défices de processamento cognitivo encontrados na Perturbação do Desenvolvimento Intelectual são, também, identificados noutras perturbações do neurodesenvolvimento (por exemplo, na Perturbação Específica da Aprendizagem, na Perturbação de Hiperatividade com Défice de Atenção, nas Perturbações do Espectro do Autismo, nas Perturbações da Comunicação, na Perturbação do Desenvolvimento da Coordenação Motora, no Défice na Atenção, no Controlo Motor e na Perceção (DAMP), ...), razão por que a avaliação dos défices de processamento cognitivo deverá ser realizada e interpretada com muita sensatez;
- Estes instrumentos deverão ser sempre administrados por profissionais devidamente credenciados pelas respetivas tutelas corporativas (Ordem dos Psicólogos, Associação de Terapeutas da Fala, ...), que deverão incluir, no relatório, uma referência a esta certificação;
- Deverá ser feita uma menção específica a cada um dos instrumentos utilizados e às suas características e qualidades psicométricas;
- Caso não haja capacidade técnica para determinada equipa administrar certo instrumento, deverão ser sugeridas alternativas no exterior da mesma;
- Sempre que possível e clinicamente aconselhável, para uma melhor interpretação dos desempenhos neurodesenvolvimentais e comportamentais exibidos por determinado sujeito, deverá proceder-se, a partir de uma abordagem empírica, à análise de discrepância dos desempenhos nas mesmas áreas manifestados por sujeitos com um desenvolvimento convencional, da mesma idade, e oriundos de ambientes e de contextos culturais similares; e as idades de aquisição dos diferentes desempenhos psicomotores do sujeito deverão ser cotejadas com as idades médias de aquisição dos mesmos desempenhos na população sem perturbações do neurodesenvolvimento;
- Para a elaboração do PNC, deverão ser assumidos os critérios classificativos constantes no DSM-5 (American Psychiatric Association, Maio de 2013) e no CID-10 (Organização Mundial de Saúde), bem como as ideias e conceitos propostos pela American Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD, 2010);
- Sempre que exequível e indicado, os achados do PNC deverão ser cotejados com os objetivos constantes no currículo escolar, bem como com as Metas Curriculares (Ministério da Educação, 2012) ou com outros documentos similares; nestes casos, deverão ser feitas menções específicas.
- Para a elaboração do PNC, os achados do PNC deverão ser cotejados com a CIF (OMS, 2003), instrumento que pretende operacionalizar as diferentes dimensões relacionadas com o desenvolvimento, com particular realce para os Fatores Ambientais e a Participação, e muito útil na descrição dos efeitos do contexto na funcionalidade do sujeito.
- Os padrões de interação com o prestador de cuidados deverão ser criteriosamente avaliados e descritos;
- Deverá ser colocada uma grande ênfase na forma como a criança organiza as experiências e expressa as suas capacidades funcionais;
- A construção do PNC deverá permitir a identificação das capacidades e das dificuldades/limitações do sujeito;
- A elaboração do PNC constituir-se-á, se indicado, no primeiro passo para a construção de um plano de intervenção;
- A elaboração do PNC deverá permitir a construção de um Perfil de Suportes ou de Adaptações destinado adquirir novas competências e minimizar, ou mesmo eliminar, as incapacidades/limitações ou problemas identificados;
- Os prestadores de cuidados e os profissionais familiarizados com o sujeito deverão ser estimulados a fazer sugestões sobre eventuais modificações de materiais ou similares, com o objetivo de se capturar uma melhor informação;
- Os profissionais deverão tentar relacionar os comportamentos com os contextos e o ambiente;
- A construção do PNC, sempre que possível, indicado e autorizado, poderá ser total ou parcialmente videogravada;
- Após a apresentação do PNC às partes interessadas, deverá ser conhecida a perceção, a impressão, enfim o juízo, dos familiares, de outros prestadores de cuidados e dos técnicos sobre este processo de avaliação;
- Os dados incluídos no PNC serão estritamente confidenciais e refletirão a sua situação quando dos momentos avaliativos e não terão carácter preditivo/prognóstico sobre a evolução e o futuro desempenho académico e/ou comportamental do sujeito;

- Para além da família, deverão todos os atores, quer os provenientes das instituições educativas, quer os oriundos de instituições recreativas, desportivas ou outras, envolver-se e colaborar no programa de intervenção delineado com o contributo de todas as partes, de acordo com os preceitos e as indicações constantes no respetivo guião de intervenção construído com espírito transdisciplinar;
- As estratégias e as ações deverão estar direcionadas, primariamente, aos problemas funcionais;
- Todos os sujeitos com T21 deverão frequentar, em igualdade de circunstâncias com os demais discentes da instituição educativa, a sala regular, sem prejuízo das adaptações imprescindíveis num registo inequívoco de discriminação positiva das pessoas em desvantagem;
- A frequência, necessariamente pontual e limitada no tempo, por parte de sujeitos com PDI de unidades especializadas em multideficiência ou de unidades de ensino estruturado para a educação de alunos com perturbações do Espetro do autismo dinamizadas por instituições educativas, pelos argumentos oportunamente expostos, só deverá ser concretizada após a prévia emissão de um consentimento informado por parte da família a autorizar a exclusão em ambiente escolar; e deve apoiar-se num parecer da Comissão de Ética da instituição educativa em causa, bem como um de um outro parecer de igual sentido de uma Comissão de Ética de uma outra instituição ligada a esta problemática, independente da referida instituição educativa e reconhecidamente não envolvida na exclusão de quaisquer pessoas com PDI;
- Os objetivos curriculares deverão estar sempre indexados à autonomia do sujeito (funcionais);
- De forma a estimular-se os territórios do Sistema Nervoso Central responsáveis pelo desenvolvimento da linguagem, geralmente uma área problemática no quadro de uma PDI, deve prover-se a uma adequada impregnação fonológica precoce e, possível e se plausível, relativamente intensiva (“bombardeamento linguístico”);
- Ainda relativamente ao desenvolvimento da linguagem, são recomendadas as seguintes boas práticas genéricas:
 - avaliar e intervir na comunicação e na linguagem nos diferentes contextos e interlocutores;
 - avaliar e registar os progressos da criança nas diferentes áreas da linguagem, tanto na componente compreensiva como expressiva;
 - avaliar e intervir sobre as capacidades de discriminação auditiva, sobre a memória verbal (memória fonológica) de curto prazo, sobre as competências de literacia e de leitura (suporte à aquisição do vocabulário, morfossintaxe, discriminação auditiva e inteligibilidade do discurso);
 - encorajar ambiente estimulante ao nível da comunicação e adequado às necessidades comunicativas da criança;
 - elucidar os pais/educadores/professores, etc., sobre a forma como a linguagem e a fala se desenvolvem; qual a fase em que a criança se encontra; e quais as estratégias facilitadoras;
 - ensinar os conceitos ou outros aspetos linguísticos com o máximo de experiências possíveis, recorrendo a objetos reais e situações concretas e com inúmeras repetições;
 - recorrer a estímulos não-verbais (imagens, gestos), como facilitadores da compreensão e expressão da linguagem;
 - recorrer ao método “aprender a ler para aprender a falar”;
 - utilizar frases curtas, objetivas/palavras-chave, recorrendo sempre que possível ao suporte visual (símbolos, desenhos e gestos);
 - avaliar e intervir, se for o caso, em possíveis comorbilidades.
 - Consoante o momento em que é iniciada, a intervenção poderá assumir um carácter preventivo (baseando-se no “padrão típico”) ou remediativo (baseando-se nas dificuldades específicas e reconhecidas de determinada criança).
- Sempre que houver um melhor desenvolvimento cognitivo não-verbal (sobretudo expresso pelo processamento visual) do que verbal, deverá tentar-se o desenvolvimento dos pré-requisitos da leitura e da escrita (*by-pass* entre o processamento visual: objeto real; gestos; vídeos; fotos; imagens; ...; e o processamento auditivo-verbal), com o objetivo, entre outros, do desenvolvimento da linguagem;
- Poderá ser recomendada a utilização de passadeira pediátrica, bem como do *Happy Strap*
- Relativamente ao desenvolvimento cognitivo, são recomendadas as seguintes boas práticas genéricas:
 - Ensino Multissensorial – A implementação de um programa que envolva os diferentes sistemas sensoriais: visão, audição e o tato. Ao utilizar, em simultâneo, as diferentes vias de acesso ao processamento central, são estabelecidas interligações que facilitam a aprendizagem e a memorização.
 - Ensino estruturado e cumulativo – respeitando progressão e as características de aprendizagem específicas.
 - Os conceitos ensinados devem ser revistos sistematicamente para manter e reforçar a memorização.
 - Ensino explícito – os conceitos devem ser ensinados de forma explícita, direta e mais concreta possível.
 - Ensino diagnóstico – deve partir de uma avaliação diagnóstica do perfil funcional e das capacidades de cada indivíduo, identificando as características de aprendizagem inerentes a cada patologia.

- Treino continuado e automatizado - as competências devem ser treinadas até à sua automatização envolvendo a colaboração dos pais, professores e outros profissionais e desenvolvida nos diferentes contextos.
- Os pais e os educadores devem dar tempo suficiente para trabalhar uma tarefa antes de oferecerem ajuda;
- É importante que as crianças possam experimentar o sucesso;
- Promover atividades de treino para a memória através da aprendizagem visual;
- Promover atividades de treino para a atenção;
- Apoio visual para facilitar a aprendizagem através de pistas visuo-motoras: gestos, imagens, símbolos, impresso e ecrã do computador/tablet;
- Segmentar a tarefa em pequenos passos;
- Utilização de temas e de interesses pessoais;
- Utilização das TIC;
- Importância de trabalho diário.
- Sendo uma área de particular dificuldade, deverá começar-se, precocemente, o desenvolvimento das pré-competências matemáticas.

4. RECOMENDAÇÕES NA ÁREA DA EDUCAÇÃO/FORMAÇÃO

- Em todas as circunstâncias, nas instituições educativas, públicas ou privadas, deverá observar-se o princípio do meio menos restritivo, expresso, tendencialmente, pelo estrito cumprimento de condições de frequência dos sujeitos com PDI similares às do regime escolar convencional, mediante a adoção de medidas mais inclusivas e, portanto, menos restritivas. Assim, e no âmbito do decreto 3/2008 da República Portuguesa, será sempre preferível a opção por um Programa Educativo Individual (PEI) do que por um Currículo Específico Individual (CEI);
- No âmbito do seu percurso educativo, os sujeitos com PDI deverão beneficiar de adaptações diversas das condições em que se processa o ensino-aprendizagem, designadamente pela aplicação, entre outras, se necessário e plausível em cada caso, das seguintes medidas educativas constantes na letra e no espírito do decreto 3/2008 da República Portuguesa:
 - Equipamentos especiais de compensação
 - Material áudiovisual
 - Equipamento específico para a leitura, escrita e cálculo
 - Auxiliares óticos ou acústicos
 - Comunicação, informação e sinalização
 - Cuidados pessoais e de proteção
 - ...
 - Disponibilidade de apoios diferenciados, como, por exemplo, a nível do refeitório, dos transportes e das atividades dos tempos livres
 - Material didático especial, como:
 - Tecnologias de apoio
 - ...
 - Dispositivos de compensação individual ou de grupo
 - Adaptações materiais, como:
 - Eliminação de barreiras arquitetónicas
 - Adaptação física e ergonómica dos contextos frequentados pela criança
 - Adequação das instalações às exigências da ação educativa
 - Adaptação de mobiliário
 - ...

- Apoio pedagógico acrescido em conteúdos curriculares específicos, designadamente:
 - Reforço das estratégias utilizadas na turma aos níveis da organização, do espaço e das atividades;
 - Estímulo e reforço das competências e aptidões envolvidas na aprendizagem;
 - Antecipação e reforço dos conteúdos a lecionar;
 - Reforço e desenvolvimento de competências específicas;
 - Nas diversas disciplinas, os docentes devem ajudar o aluno na organização/seleção dos conteúdos a estudar;
 - Diversificação de estratégias de transmissão de informação (suporte visual, resumos, ...);
 - Apoio pedagógico personalizado, em horário pós-escolar e com carácter mais intensivo;
 - ...

- Adequações curriculares individuais, como:
 - Adaptação de objetivos e de conteúdos;
 - Introdução de objetivos e conteúdos intermédios em função das competências terminais de ciclo, das características da aprendizagem e dificuldades específicas do discente;
 - Dispensa de atividade que se revele impossível de executar em função da incapacidade;
 - Currículo centrado em atividades reais realizadas em contextos naturais;
 - Em Educação Visual, deve realizar trabalhos de acordo com as suas capacidades, experimentando materiais diversos, explorando técnicas diferentes, sempre com as adequações e ajudas necessárias;
 - ...

- Condições especiais de matrícula, como:
 - Se indicado, adiamento da matrícula no primeiro da escolaridade obrigatória, por um ano; ou
 - Ingresso no primeiro ano da escolaridade no ano letivo antes da data convencional por razões de ordem neurodesenvolvimental;
 - Na escola adequada, independentemente do local de residência do aluno;
 - Frequência de estabelecimentos educativos com menor população escolar;
 - Com dispensa dos limites etários existentes no regime educativo comum;
 - Por disciplinas;
 - Condições especiais de frequência;
 - Frequência a tempo parcial da instituição educativa;
 - ...

- Adequação na organização de classes ou turmas, como:
 - Período letivo eminentemente matinal;
 - Redução do número de discentes;
 - Oferta de ambientes estruturados e onde as atividades desenvolvidas sejam significativas para o processo de ensino-aprendizagem;
 - Existência de um espaço devidamente equipado;
 - Sala selecionada com um ambiente calmo dentro da instituição educativa;
 - ...

- Estratégias para a sala de aula. Enumeração de alguns exemplos, a adaptar caso a caso:
 - Na sala de aula, colocar o aluno à frente, evitando um local com elementos distratores; de preferência, longe da porta e das janelas;
 - Valorização dos trabalhos de casa e dos trabalhos de grupo;
 - Reforço de trabalho autónomo/responsabilização do aluno;

- Atribuição regular de tarefas;
 - Ficar sentado junto de um colega organizado que o possa ajudar na realização das tarefas escolares;
 - Comunicar com o discente de forma pausada para lhe facilitar a compreensão;
 - Reforçar a autoestima através de incentivos, valorizando a seu esforço e os progressos alcançados;
 - Utilizar uma linguagem clara e firme nas explicações das tarefas; apresentar as tarefas a realizar de uma forma estruturada, divididas em pequenos objetivos;
 - Beneficiar do apoio direto do docente de Educação Especial para o desenvolvimento das áreas problemáticas;
 - Sempre que possível, dar-lhe um apoio individual;
 - Ignorar comportamentos inadequados menos relevantes;
 - Dar instruções simples e diretas; e repeti-las;
 - Fazer listas de tarefas que ajudem o aluno a estruturar e a organizar as suas aprendizagens; e que lhe permitam verificar aquilo que já fez e o que tem de fazer;
 - No início de cada aula, mostrar ao aluno um pequeno resumo dos conteúdos que se vão tratar nesse dia; e, no final da aula, poderá ser-lhe pedido que verbalize o que aprendeu;
 - Relacionar cada conteúdo novo com a experiência prévia do aluno;
 - Sempre que se expuser uma matéria nova ou que se dê uma instrução, chamar a atenção do aluno;
 - Introduzir *momentos de pausa* durante o horário das aulas, no sentido de o aluno poder intercalar momentos de concentração com momentos mais relaxados e desenvolver, assim, o seu autocontrolo. Por exemplo, intercalar tarefas escolares com atividades lúdicas; ou pedir que faça recados, como levar um livro à biblioteca ou entregar um recado à outra sala, ...;
 - Criar um *portfólio* onde se possam anotar os progressos do aluno. Elogie-o e avalie sempre positivamente os seus progressos. Um aluno desatento beneficia se lhe for dado um *feedback* permanente, porque ajuda-o a perceber o que tem feito, o que se espera dele e se está a atingir os objetivos estipulados;
 - Sempre que possível, responsabilizá-lo por alguma tarefa que sabe que ele consegue cumprir, de modo a aumentar a sua autoestima;
 - Utilizar apoios visuais no quadro; por exemplo, as palavras-chave, as imagens ou o sublinhar de conteúdos, ...;
 - Utilizar um sistema de pontos, de forma a incentivar-se o aluno a atingir os objetivos traçados e a autocontrolar o seu comportamento;
 - Treino das técnicas e dos métodos de estudo;
 - ...
- Envio regular de informações ao encarregado de educação
 - Envolvimento dos encarregados de educação, entre outros, nos seguintes objetivos:
 - Controlar a assiduidade e a pontualidade do discente;
 - Verificar regularmente a caderneta do discente;
 - Contactar o professor/diretor de turma com regularidade;
 - Incentivar o discente na sua própria recuperação;
 - Dialogar com o discente sobre os progressos obtidos e as dificuldades sentidas;
 - Promover o desenvolvimento de uma postura cívica adequada;
 - Organizar, com o discente, um horário de estudo e controlar o seu cumprimento;
 - Verificar a realização dos trabalhos de casa e a organização dos materiais escolares;
 - ...
- Adequações no processo de avaliação, como:
 - Alteração do tipo de prova ou instrumento de avaliação; forma e meios de comunicação do discente
 - Planificar a situação de teste, quer ao nível do material a utilizar, quer ao nível do tempo necessário para a sua realização;

- Se possível, agendar a realização de teste para o período matinal;
 - Evitar a realização de vários testes em dias consecutivos e mais do que um teste por dia;
 - Colocar o discente perto da mesa do docente, para que este possa monitorizar mais facilmente o comportamento e a execução do teste;
 - Após a realização do teste, recompensar os esforços, a persistência e o comportamento do discente;
 - Avaliação dos produtos orais e escritos através de exercícios adaptados às suas competências, de resposta breve (escolha múltipla, v/f, resposta curta, lacunas, legendagem de esquemas, ...) com instruções claras e usando frases simples;
 - Usar uma metodologia de cotação dos testes diferente;
 - Fornecer palavras-chave para a realização de composições;
 - Instrumentos de avaliação (avaliações complementares à avaliação escrita);
 - Se indicado, realização da avaliação do discente em pequeno grupo;
 - Simplificar a linguagem a utilizar nas questões, explicitar as perguntas detalhadamente de forma a evitar-se erros por incompreensão;
 - Perguntas sem complexidade linguística (lexical; morfossintaxe; e semântica);
 - Proceder à leitura dos enunciados;
 - Correção, mas não penalização pelos erros ortográficos e gramaticais (exceção na avaliação da língua portuguesa)
 - Valorizar mais o conteúdo, a ideia, e menos os erros ortográficos;
 - Atribuir menor cotação nas questões de desenvolvimento;
 - Os textos poderão apresentar um glossário das palavras mais difíceis;
 - Fornecer exemplos de resposta para compreender o que lhe é pedido;
 - Usar a imagem para ilustrar e identificar situações;
 - Diversificar a tipologia de exercícios;
 - Utilizar o computador;
 - Realizar o exame de final de ciclo a nível da escola;
 - Valorizar a comunicação oral;
 - Valorizar outros instrumentos de avaliação, a participação na aula, os trabalhos individuais; os trabalhos de grupo, os TPC, os portfólios, ...;
 - Avaliar de modo contínuo, de acordo com as adaptações curriculares;
 - Avaliar as atitudes e os comportamentos;
 - Forma ou meio de comunicação do aluno (avaliações complementares à avaliação escrita);
 - ...
- Periodicidade
 - Momentos de avaliação mais frequentes;
 - Realizar pequenas fichas intercalares, com menos conteúdos, ...;
 - ...
 - Duração
 - Conceder tempo extra para a realização de avaliações escritas;
 - ...
 - Local de execução
 - Realizar a avaliação em local diverso do habitual, com a presença do docente de educação especial;
 - ...

- Adotar outras estratégias que o docente julgue convenientes para a obtenção de sucesso do discente, designadamente, em situação de teste, como respostas ditadas pelo discente e escritas por docente;
- ...
- Por razões que se prendem com as características neurodesenvolvimentais e comportamentais do discente, sobretudo as cognitivas, caso não seja possível aplicar as medidas geralmente inscritas num Programa Educativo Individual (PEI), portanto menos restritivo, poderá optar-se, se não houver alternativa, pela dinamização de um Currículo Específico Individual (CEI), de cariz eminentemente funcional, com matriz curricular assente em dois princípios fundamentais:
 - Flexibilidade na definição dos conteúdos curriculares na âmbito da construção do CEI, bem como na gestão da carga horária de cada disciplina;
 - Funcionalidade na abordagem dos conteúdos curriculares, que devem ser essencialmente úteis, isto é, estritamente relacionados com o comportamento adaptativo (autonomia) do discente e tendo em conta os contextos de vida do aluno. Assim, poderá ser proposta a frequência funcional da instituição educativa (frequência de disciplinas de acordo com o interesse e as capacidades do discente, com vinculação, se necessário e indicado, a diversas turmas de diferentes anos).
- Os discentes com PDI deverão usufruir de adequados apoios da parte de docentes especializados, que se constituirão como os interlocutores privilegiados na relação com as famílias;
- Em casos raros e muito bem escrutinados, essencialmente por alterações comportamentais graves ou por incapacidades cognitivas graves ou profundas, poderá ser necessário que a escola proporcione um apoio permanente por parte de auxiliar educativa;
- Nos sujeitos com T21 com idade superior a 13 anos, uma opção curricular a ponderar, embora atípica, poderá corresponder à oferta de cursos vocacionais;
- A partir dos 15 anos de idade, os discentes com T21 poderão aceder a Cursos de Educação/Formação
- Em sujeitos com T21 e PDI estado-limite ou com formas atípicas de desenvolvimento neuro-cognitivo, será de ponderar e de experimentar a frequência do ensino técnico-profissional.
- Deverá ser proporcionado um Programa Individual de Transição para a Vida Ativa (*A INICIAR-SE TRÊS ANOS ANTES DA IDADE LIMITE DA ESCOLARIDADE OBRIGATÓRIA*); a instituição educativa regular - obrigatoriamente frequentada pelo discente, nos termos da legislação em vigor, até aos 18 anos de idade - deverá funcionar como uma plataforma de ligação do mesmo à sociedade e, com um horário progressivamente maior, idealmente no espaço extraescolar, poderão ser concretizados, entre outros, sempre em ambientes de estrita inclusão, os seguintes objetivos:
 - identificação e valorização de competências ou capacidades ocupacionais/vocacionais;
 - frequência, na instituição educativa, de valências pré-vocacionais;
 - conhecimentos em matéria de organização do mundo laboral (higiene e segurança no trabalho; conhecimento do mundo laboral; competências socioprofissionais; ...);
 - frequência de atividade ocupacional em ambiente incluído (sem necessidade de integração na cadeia produtiva e sem remuneração);
 - frequência de atividade ocupacional em ambiente institucional, isto é em instituições destinadas ao apoio de pessoas com deficiência;
 - início de uma orientação vocacional, de parceria com o tecido empresarial local;
 - aprendizagem de comportamentos para o exercício de uma cidadania ativa (cooperação e associativismo; vivência democrática; participação cívica; solidariedade; ...).
- ...

5. RECOMENDAÇÕES NA ÁREA DO COMPORTAMENTO

- Sujeitos com PDI que apresentam uma comunicação verbal pobre estão em risco acrescido para a ocorrência de fenómenos de desnutrição, de sobre-medicação, acidentes e abuso (físico, psicológico e sexual), razão por que devem ser disponibilizados programas de vigilância específica para estes problemas;
- Um dos objetivos de maior relevo no plano de intervenção dirigido a sujeitos com PDI corresponde à adoção, da parte dos mesmos, de comportamentos convencionais, já que atitudes sociais atípicas são potencialmente suscetíveis de gerar a exclusão. Assim, em todas as circunstâncias, os sujeitos com PDI deverão exibir comportamentos sociais convencionais;
- O plano de Intervenção deverá incluir:

- se indicado, um programa para o desenvolvimento de comportamentos sociais convencionais, designadamente a promoção/treino da consciência das regras e das convenções sociais;
- se indicado, um programa estruturado para o controlo da atenção;
- se indicado um programa estruturado para o controlo da hiperatividade;
- se indicado um programa estruturado para o controlo da impulsividade;
- se indicado um programa estruturado para o treino das competências sociais:
 - se indicado, promoção/treino da intencionalidade comunicativa;
 - se indicado, promoção/treino da reciprocidade social.
- se indicado, promoção do desenvolvimento das competências emocionais;
- se indicado, deve ser proporcionado e exequível, apoio psicológico, designadamente cognitivo-comportamental;
- se indicado, deverão ser sugeridas estratégias de intervenção relativamente às figuras relacionais de referência;
- se indicado, deverá ser oferecida terapia familiar;
- se indicado, deverá ser oferecida formação na área da intervenção comportamental, designadamente aos:
 - Pais (ensino de estratégias comportamentais e de promoção do desenvolvimento das competências emocionais)
 - Agentes educativos (ensino de estratégias comportamentais e de promoção do desenvolvimento das competências emocionais)
 - Pares escolares (ensino de estratégias comportamentais e relacionais e de promoção do desenvolvimento das competências emocionais)
- Deverá ser oferecida educação sexual aos sujeitos com t21 e seus pares escolares e outros, com, entre muitas hipóteses, os seguintes objetivos genéricos:
 - Identificar comportamentos sexuais desadequados e planear intervenção com pais e educadores próximos;
 - Identificar comportamentos sexuais não consentidos;
 - Aconselhar os pais sobre sexualidade do sujeito com t21 e como promover a colaboração e a coordenação de intervenções com a escola;
 - Informar a escola sobre a natureza e a normalidade de comportamentos sexuais, direitos e legislação sobre relações sexuais entre adolescentes;
 - Propor educação sexual para todos os discentes, suscetível de promover o respeito e de ensinar a ética das relações entre pares e na sexualidade;
 - Promover a igualdade de género e de oportunidades;
 - Mobilizar a comunidade escolar com o objetivo de não tolerar comportamentos abusivos;
 - Transmitir informação sobre:
 - Corpo sexuado: anatomia e fisiologia, ciclo menstrual, reprodução e contraceção, prazer e afetividade, relações afetivas e sexuais;
 - Natureza da amizade, amor, paixão, desejo e orientação sexual;
 - Comportamentos sexuais e afetivos: namoros, sedução, manipulação, compromissos e relações, ética relacional, separação, masturbação, práticas sexuais;
 - Riscos da sexualidade: gravidez não desejada, doenças sexualmente transmissíveis, abusos sexuais (prevenir e enfrentar); perseguições (prevenir e enfrentar); coerção e violência sexual (prevenir e enfrentar);
 - Desenvolver competências relacionais assertivas, com exemplos de situações de natureza sexual, em presença e virtuais;
 - Transmitir informação sobre a segurança na internet, comportamentos sexuais adequados e desadequados em público/privado.
 - Aumentar os conhecimentos, as competências e a autoconsciência sobre a sexualidade infantil e juvenil nas pessoas com T21, nas seguintes dimensões:
 - Explorar conteúdos sobre o abuso sexual: prevenção, sinalização e intervenções;
 - Treinar a resolução de situações e/ou problemas da sexualidade das pessoas com T21;
 - Sobre dimensões da sexualidade e direitos das pessoas com T21 a uma sexualidade saudável, responsável e prazerosa;
 - Autoconsciência de valores e atitudes sobre a sexualidade humana;
 - Competências de intervenção na sexualidade de pessoas com T21 em contexto de instituição educativa;
 - Treino e prática de situações e resolução de dúvidas sobre a sexualidade de pessoas com T21.

6. RECOMENDAÇÕES NA ÁREA DA AUTONOMIA PESSOAL E FAMILIAR

- A autonomia é um dos objetivos de maior importância no âmbito da intervenção dirigida a sujeitos com T21, razão por que, sem exceções, deverá ser oferecido um programa estruturado nesta área, bem adaptado às características dos destinatários e suas famílias. No tempo presente, estão disponíveis programas muito bem desenhados, dos quais se realça o proposto pela American Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD).
- Entre outros possíveis, e de uma forma lata, deverão ser incluídas nos programas as seguintes áreas:
- domínio conceptual
 - comunicação
 - conversação (falar de modo claro, coerente e inteligível, tanto para familiares como para amigos/vizinhos; por iniciativa, iniciar uma conversa; dar recados; exprimir uma opinião/desejo; rir em resposta a comentários divertidos/anedotas; prestar atenção a conversas de familiares/grupo; repetir histórias/piadas de outros; responder a questões que requerem alguma reflexão; gesticular).
 - competências académicas funcionais
 - leitura (nome próprio, símbolos comuns (*stop*), anúncios, jornais, livros ou outros materiais; utilizar um dicionário; consultar um índice).
 - escrita (nome próprio e apelido; morada (com ou sem código postal); cartas, notas ou emails).
 - tempo (horas (especificar o tipo de relógio); períodos do dia (manhã, tarde e noite); dias da semana, meses e estações do ano; data atual; relacionar horas/dias com ações/eventos; ler um horário/calendário).
 - manuseamento do dinheiro (ter noção de quantidade; reconhecer notas e moedas; correspondência com algarismos; troco; fazer estimativas de preços; usar recursos de pagamento (e.g. multibanco)).
 - telefone (saber o seu número de telefone ou o de um familiar próximo; utilizar uma lista telefónica; fazer e receber chamadas; mandar e ler mensagens).
 - medir altura e peso (de si ou de objetos).
 - auto-orientação
 - realizar escolhas e tomar decisões
 - objetos pessoais (tomar conta dos objetos pessoais).
 - responsabilidade em geral (cumprir as atividades que lhe são atribuídas; planear atempadamente; ligar a familiares ou outros quando está atrasado; dar prioridade ao trabalho em detrimento de outras atividades, no momento consideradas secundárias).
 - responsabilidade pessoal (manter o seu autocontrolo; compreender o conceito de pontualidade; procurar e aceitar ajuda nas instruções; participar a existência de um problema; assumir as responsabilidades das suas ações).
- domínio social
 - lazer
 - participar sozinho em atividades recreativas ou rotinas básicas (e.g. ouvir música) (selecionar e planear programas a realizar).
 - competências emocionais e interpessoais
 - utilizar habilidades sociais apropriadas (utilizar expressões como: “obrigado”, “olá” e “adeus”; manter uma distância adequada dos outros enquanto conversa; olhar para os outros na cara enquanto eles falam; pedir desculpa se magoa alguém).
 - cooperação (oferecer ajuda aos outros; oferecer-se para emprestar coisas suas).
 - consideração pelos outros (demonstrar interesse sobre os assuntos dos outros, falando e questionando-os sobre eles; demonstrar preocupação pelos sentimentos dos outros).
 - socializar com quem vive (manter uma relação de afetividade e proximidade).
- domínio prático
 - autocuidado
 - alimentação (usar a faca para cortar; beber sem entornar; ter maneiras à mesa).
 - casa de banho (baixar a roupa; sentar-se na sanita; utilizar o papel higiénico; puxar o autoclismo; puxar a roupa; lavar as mãos).

- higiene e aparência (assoar-se sozinho; cortar e manter as unhas limpas; pentear o cabelo; lavar e secar as mãos e a cara; lavar os dentes; preparar e tomar o banho; limpar os sapatos quando necessário; lavar ou escovar a roupa quando está suja; utilizar sempre roupa limpa; combinar as cores da roupa que usa; utilizar roupas adequadas às condições climáticas e ocasiões formais e informais).
- vestir e despir (vestir-se e despir-se sozinho (direito e avesso da roupa, fechos e botões, calçar os sapatos no pé correto e apertar os atacadores)).
- atividade doméstica
 - pôr e levantar a mesa
 - limpeza (lavar a loiça; fazer a cama; arrumar os objetos usados; varrer o chão; limpar o quarto ou divisões comuns regularmente).
 - preparar refeições (fazer pequenas refeições que não requerem fogão (e.g. saladas); cozinhar alimentos simples no fogão (e.g. ovo estrelado); cozinhar refeições complexas no fogão/micro-ondas (e.g. bolos)).
 - tratamento do vestuário (lavar a roupa à mão/máquina; estender, apanhar/ secar a roupa; dobrar a roupa: passar a ferro).
 - usar eletrodomésticos (e.g. micro-ondas, abre-latas).
- saúde e segurança
 - autoadministração de cuidados de saúde (seguir/tomar prescrições médicas sozinho; tratar de pequenos ferimentos em si (e.g. corte de papel); avaliar a temperatura com o termómetro).
 - evitar riscos de saúde e segurança (casa, trabalho e locais públicos) (tomar precauções perante objetos quentes e perigosos e tomadas elétricas; testar comidas quentes antes de as ingerir; não ingerir/tocar em objetos desconhecidos; atravessar a rua em segurança; colocar o sintoma de segurança; obedecer a regras de segurança quando guia uma bicicleta ou carro).
 - manter uma dieta equilibrada (planear refeições completas para uma boa nutrição).

7. RECOMENDAÇÕES NA ÁREA DA AUTONOMIA COMUNITÁRIA

- Tal como acontece com a autonomia pessoal e familiar, a autonomia comunitária reveste-se de uma importância crucial. Nesta área, se indicado e plausível, as seguintes recomendações deverão ser proporcionadas:
- Participação ativa num grupo de escutismo, desportivo, recreativo ou similar, sempre em ambiente de inclusão;
- Dinamização, se aconselhável, de um projeto de autonomia/fórum sócio-ocupacional;
- Se aconselhável e exequível, treino para a independência em apartamento de autonomização inclusivo, isto é, com outros sujeitos com um desenvolvimento intelectual convencional;
- Entre outros possíveis, e de uma forma lata, deverão ser incluídas nos programas de autonomia comunitária as seguintes áreas:
 - domínio social
 - lazer
 - participar em atividades de recreação/lazer com outros (convidar os outros para participar em jogos; organizar um jogo para um grupo de amigos; decidir sozinho participar num grupo organizado (e.g. clube; frequentar a casa dos outros)).
 - seguir as regras em jogos/outras atividades (e.g. esperar pela sua vez).
 - competências emocionais e interpessoais
 - fazer e manter amigos (ter um ou mais amigos; manter um grupo estável de amigos; procurar manter amizades com pessoas da mesma faixa etária; demonstrar sensatez na escolha dos amigos).
 - iniciar e manter relações íntimas e amorosas;
 - maturidade social (ser demasiado familiar ou ter medo de estranhos; fazer qualquer coisa para fazer amigos; estar sempre agarrado a alguém).
 - domínio prático
 - atividades de vida comunitária

- mobilidade e sentido de orientação (deslocar-se sozinho para a escola/trabalho ou outros locais; informar os outros do seu destino e horas de voltar; transportar a sua identificação; decorar a morada para onde tem de deslocar-se; seguir as indicações de outros para deslocar-se para locais vizinhos; orientar-se em locais desconhecidos; portador de carta de condução).
- aceder e usar os serviços públicos da comunidade (encontrar um departamento específico numa loja e o wc em locais públicos; pôr cartas no marco do correio; encontrar e utilizar o telefone público; utilizar a biblioteca local; utilizar transportes públicos para curtas ou longas distâncias).
- ir às compras e adquirir bens e serviços (fazer compras; fazer gestão do dinheiro; pedir refeições num restaurante; perguntar a um funcionário se não consegue encontrar o que pretende ou informações sobre um produto).
- saúde e segurança
 - obter serviços de cuidados de saúde (telefonar para o médico/hospital/112 se está doente ou ferido; obter uma receita).
- atividades profissionais
 - Complexidade do trabalho (especificar o trabalho/curso).
 - Desempenho do trabalho – emprego/escola (trabalhar de forma cautelosa evitando acidentes consigo e com os outros; trabalhar constante e produtivamente; ser organizado, limpo e preciso).
 - Hábitos de trabalho/escolares (ser assíduo e pontual; completar o trabalho sem encorajamento/ supervisão constante; trabalhar silenciosamente sem perturbar os outros trabalhadores; acatar solicitações; ter iniciativa; ajudar os outros trabalhadores; procurar ajuda se necessário).
 - Remuneração (receber pelo seu trabalho).

8. RECOMENDAÇÕES NA ÁREA DO ACESSO ÀS PRESTAÇÕES SOCIAIS E A SERVIÇOS PRESTADOS PELA COMUNIDADE

- Os sujeitos com T21, independentemente da sua idade e da condição social ou outra, deverão beneficiar de prestações sociais impregnadas de um inequívoco espírito de discriminação positiva, sobretudo quanto à substância, isto é, quanto ao seu valor pecuniário;
- Além da acessibilidade às prestações sociais, os sujeitos com T21 poderão aceder, se indicado e possível, a diferentes serviços ou benefícios, como, entre outros, os seguintes:
 - Auxílio à execução de tarefas domésticas
 - Prestação de cuidados de higiene e conforto
 - Acompanhamento ao exterior
 - Colaboração na prestação de cuidados de saúde
 - Ajuda na regularização de documentação
 - Programa contra a pobreza
 - Programa para a desescolarização
 - Programa para a desinstitucionalização
 - Acessibilidade a transportes
 - Adaptações arquitectónicas e afins
 - Alterações ao meio natural e construído (clima; luz; som; ...)
 - Atividades lúdicas
 - ...

9. RECOMENDAÇÕES NA ÁREA DA INFORMAÇÃO E DO ACESSO À PROTECÇÃO E AO APOIO JURÍDICO

- Os cidadãos com PDI deverão aceder à informação e à protecção e apoio jurídico pela dinamização, entre outras, das seguintes ações:

- Contacto com o Instituto Nacional de Reabilitação, que deverá prestar esclarecimentos e formar os cidadãos e as famílias, mediante a divulgação e subsequente interpretação e aplicabilidade da legislação sobre deficiência e reabilitação; Informação, em particular, sobre a legislação educativa e sobre os direitos e regalias dos cidadãos com deficiência intelectual;
- Aconselhamento jurídico, designadamente, entre outros, para:
 - Desencadear o processo de interdição/tutoria e similares;
 - Conhecimento e aplicabilidade da legislação específica;
 - ...
 - Participação dos pais em grupo para a ajuda mútua, em particular os PAIS21.
 - Participação em associação de portadores de deficiência.
 - Se indicado, educação para a maternidade/paternidade.
 - Se indicado, implementação de um programa contra a exclusão social/apoio à integração social.

10. RECOMENDAÇÕES NA ÁREA DAS ATIVIDADES COMUNITÁRIAS/EMPREGO

- A institucionalização, quer permanente, quer em regime parcial, como os centros de dia, deverá ser a última das opções para os cidadãos com T21;
- A orientação vocacional e o emprego, como materialização do bem supremo que é o desempenho de papel social relevante na comunidade por parte dos cidadãos com T21, constituem objetivos da maior importância e significado, razão por que todas as opções curriculares, desde sempre, devem estar relacionadas com este desiderato;
- Sempre que possível e plausível, na escola ou em outras instituições comunitárias, como desportivas ou recreativas, deverão ser oferecidas atividades culturais, ocupacionais e afins, sempre em ambiente inclusivo, como são bons exemplos a Oficina de Música, a Oficina de Teatro, a Oficina de Culinária, a Oficina de Dança, a Oficina de Pintura, ...
- Se possível e plausível, deverá ser proporcionada formação na área da informática/multimédia e formação na área da conservação do ambiente;
- Nos casos em que for impossível aos cidadãos com T21 acederem a uma qualquer forma de emprego (desde o emprego convencional até às formas de emprego protegido), um modelo alternativo eticamente muito interessante corresponde à colocação dos sujeitos num Centro de Atividades Ocupacionais em posto de trabalho, isto é, exercendo funções na comunidade de algum modo similares às dos indivíduos em situação de emprego, mas sem o indispensável vínculo laboral que esta relação de trabalho legalmente exige;
- Os Centros de Atividades Ocupacionais institucionais, suscetíveis de gerarem exclusão social, deverão ser a última opção nesta matéria;
- Deverá ser promovida a participação em viagens organizadas/passeios/visitas de estudo
- Deverá ser promovida, ativamente, a orientação vocacional
- Deverá ser promovido, ativamente, apoio à integração profissional
- ...

11. RECOMENDAÇÕES NA ÁREA DO ACOLHIMENTO

- Idealmente, os sujeitos com PDI deverão estar integrados no seu ambiente familiar natural (restrito ou alargado).
- Caso não seja exequível a permanência, parcial ou total, dos sujeitos com PDI na sua família natural, isto é, de origem, poderão ser equacionadas outras opções:
 - Família de acolhimento;
 - Unidade de vida autónoma;
 - Serviço de apoio domiciliário para pessoas com deficiência; apoio residencial;
 - Centro de atendimento/acompanhamento e animação para pessoas com deficiência; centro de convívio;
 - Serviço de transporte ao domicílio;
 - Centro de férias;
 - Centro de dia;
 - Centro de noite;

- Alojamento temporário;
- ...
- A institucionalização, quer de forma aberta, quer de forma dissimulada (unidades de vida protegida, unidades de vida apoiada, unidades de vida autónoma, ...), deverá ser a última das opções para os cidadãos com T21.

12. RECOMENDAÇÕES NA ÁREA DA ÉTICA

- Nenhum médico ou técnico deverá envolver-se, de forma ativa, num aconselhamento ou atitude que leve à estigmatização ou exclusão de um cidadão com T21. Pelo contrário, todos os profissionais deverão engajar-se ao ideal da discriminação positiva e da valorização das diferenças das pessoas com T21.
 - Em todas as circunstâncias e contextos, deve ser promovida a inclusão dos sujeitos com T21, que têm um total e efetivo direito de participação em todas as atividades da sociedade, o que pressupõe igualdade de oportunidades, acessibilidade, respeito pelas capacidades e respeito pelo direito a preservarem as suas identidades.
- Em caso de dúvida sobre qualquer proposta ou atitude contrária ao princípio da inclusão, deve ser solicitado um parecer a uma comissão de Ética independente das partes.
- Em caso de suspeita ou de efetivo atropelo dos direitos de sujeitos com T21, deverá ser notificado o Ministério Público ou outras entidades competentes.
- Dada a incapacidade para o exercício de um livre e informado consentimento, nenhum cidadão com T21, em caso de gravidez, poderá optar pela prática do aborto.
- Dada a incapacidade para o exercício de um livre e informado consentimento, nenhum cidadão com T21 poderá ser sujeito a esterilização.
- Dada a incapacidade para o exercício de um livre e informado consentimento, nenhum cidadão com T21 poderá ser optar pela eutanásia.

X: PASSOS PROTOCOLARES
V: VARIÁVEL, DEPENDENDO DAS CIRCUNSTÂNCIAS

	R.N	2 M	3 M	4 M	6 M	9 M	12 M	15 M	18 - 24 M	36 M	4 A	5 A	6 A	ANUAL	8 A	10 A	12 A	14 A	16 A	18 A	20 A	BIANUAL	
CARIÓTIPO, ACONSELHAMENTO GENÉTICO E EVENTUAIS OUTROS EXAMES GENÉTICOS	X																						
CRESCIMENTO E NUTRIÇÃO (Peso; Comprimento ou Altura; e Perímetro Cefálico até aos 5 anos de idade) <i>Lançar os dados em curvas de crescimento apropriadas para a trissomia 21</i>	X		X		X	X	X		X	X	X	X	X	X									
RASTREIO DE DOENÇAS METABÓLICAS E MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS	X																						
CONSULTA DE CARDIOLOGIA	X				V																X	X	
CONSULTA DE OFTALMOLOGIA (RN: excluir cataratas e glaucoma; aos 6-12 M: excluir estrabismo; aos 18-24 M e em todas as consultas subsequentes: excluir erros de refração, estrabismo e glaucoma)	X				X		X		X	X	X	X	X	X									
CONSULTA DE O.R.L. • RASTREIO DA SURDEZ (OTOEMISSIONES) • POTENCIAIS EVOCADOS AUDITIVOS • AVALIAÇÃO AUDITIVA	X				X		X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
OBSERVAÇÃO DENTOMAXILOFACIAL • PLACA PALATINA DE CASTILLO-MORALES MODIFICADA • EXPANSÃO DO MAXILAR SUPERIOR	X V				V				X	X	X	X	X	X									
RASTREIO DA DOENÇA CELÍACA							V	V	V	V	V	V	V	V									
AVALIAÇÃO DO SONO					X		X	X	X	X	X	X	X	X									
AVALIAÇÃO EMOCIONAL E COMPORTAMENTAL			X		X		X	X	X	X	X	X	X	X									
VACINAS EXTRA PNV • Contra o meningococos b • Contra o vírus da gripe (no primeiro outono, se > 6 meses de idade) • Contra o Streptococcus Pneumoniae (Pneumo 23® ou similar) de 5/5 anos Streptococcus • Contra o Rotavírus		X		X	X		X		X	X	X	X	X	X									
NEFROLOGIA (Ecografia Nefro-Urológica)	V																						
PRESCRIÇÃO DE POLIVITAMÍNICO, DE ÁCIDO FÓLICO E DE ÔMEGAS 3 E 6	V		V		V	V	V		V	V	V	V	V	V									
PRESCRIÇÃO DE CREMES GORDOS (Prevenção da pele seca)	X				X	X	X		X	X	X	X	X	X									
FUNÇÃO TIROIDEIA (TSH; FT4) E OUTRAS ANÁLISES CLÍNICAS	X						X		X	X	X	X	X	X									
RADIOGRAFIA DA COLUNA CERVICAL (para deteção de instabilidade atlantoaxial)										V	X				X								
RASTREIO: • HTA • Diabetes • Dislipidemias • Obesidade • Anemia • Hiperuricémia • Défice de Zinco					X		X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X

Bibliografia

- (1) Buytendijk, F. J. J. (1965) *L'Homme et l'Animal. Essai de psychologie comparée*. Paris: Gallimard.
- (2) Bronfenbrenner, U. (1979). *The ecology of human development*. Cambridge: Harvard University Press.
- (3) Auroux, S., Weil, Y. (1991) *Dicionário de Filosofia* Porto: Edições Asa (editado em 1993).
- (4) Lévy-Strauss, C. (1973) *Raça e História* Lisboa: Presença.
- (5) Browdwe, D.M. (1991). *Assessment of individuals with severe disabilities*. (2nd ed.). Baltimore: Brookes.
- (6) Greenspan, S. (1990). *A redefinition of mental retardation based on a revised model of social competence*. Paper presented at the annual meeting of the American Association on Mental Retardation, Atlanta.
- (7) McFadden, D.L. & Burke, E.P. (1991). Developmental disabilities and the new paradigm: Directions for the 1990s. *Mental Retardation*, 29 (1), iii-vi.
- (8) Pollak, M. (1993). *Textbook of Developmental Paediatrics*. Edimburgh: Churchill Livingstone.
- (9) Stadler, H. (1992) "Handicap-negative variant of the "normal"-or else? Comments on the problem of attitude to deficits in rehabilitation and ethical principles" *Rehabilitation-Stuttg.* 31 (3): 178-81.
- (10) Lorenz, K. (1970) *Essais sur le comportement animal et humain*. Paris: Seuil.
- (11) Lauter, H., Meyer, J.E. (1992) "The new euthanasia-discussion from the psychiatric viewpoint" *Fortschr-Neurol-Psychiatr.* 60 (11): 441-8.
- (12) Heinrich, K. (1993) "Legal discussion on euthanasia of severely ill patients from the medical viewpoint" *Z-Klin-Psychol-Psychopathol-Psychother.* 41 (3): 271-84.
- (13) Gelb, S. A. (1995) "The Beast in Man: Degenerationism and Mental Retardation, 1900-1920" *Mental Retardation* 33 (1), 1-9.
- (14) Scheerenberger, R. C. (1982) *A history of mental retardation*. Baltimore: Brookes.
- (15) Kerlin, I. N. (1889) "Moral Imbecility" *Proceedings of the association of Medical Officers of american Institutions for feeble-minded and Idiotic Persons*. Philadelphia: Lippincott.
- (16) Goddard, H. H. (1910) "Four hundred feeble-minded children classified by the Binet method" *Journal of Psycho-Asthenics*, 15, 17-30.

- (17) Organisation Mondiale de la Santé. (1993). *Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes* (Dixième Révision). Genève: Auteur.
- (18) American Psychiatric Association. (1994). *Diagnostical and statisical manual of mental disorders* (4th ed. DSM-IV). Washington, DC: Author.
- (19) American Association on Mental Retardation. (1992). *Mental Retardation: Definition, classification and systems of supports*. (9th Edition). Washington, DC: Author.
- (20) Mill, J. S. (1863) *L'Utilitarisme* Paris: Flammarion, 1968.
- (21) Miller, H. B., Williams, W. H. (1982) *The Limits of Utilitarianism*, Minneapolis: University of Minnesota Press.
- (22) Scrouton, R. (1983) *Kant* Lisboa: D. Quixote.
- (23) Rosen, M., Simon, E. W., McKinsey, L. (1995) "Subjective Measure of Quality of Life" *Mental Retardation* 33 (1): 31-34.
- (24) Schalock, R. L., Keith, K. D., Hoffman, K., Karan, U. D. (1989) "Quality of life: Its measurement and use" *Mental Retardation*, 27, 25-31.
- (25) Goode, D. A. (1988) *Quality of life: A review and synthesis of the literature*. Valhalla, NY: The Mental Retardation Institute.
- (27) Strong, C. (1993) "Tomorrow's prenatal genetic testing. Should we test for 'minor' diseases?" *Arch-Fam-Med*. 2 (11): 1187-93.
- (28) Annas, G. J., Grodin, M. A. (1992) *The Nazi Doctors and the Nuremberg Code. Human Rights in Human Experimentation*. NY: Oxford University Press.
- (29) Solbach, G. (1993) "Legal limits in the treatment of severely handicapped newborn infants?" *Klin-Padiatr*. 205 (6): 389-93.
- (30) Schreiber, H.P. (1994) "Ethical observations concerning the limitations of medical duty to treat in severely handicapped neonates" *Schweiz-Rundsch-Med-Prax*. 83 (18): 556-8.
- (31) Dupuis, H.M. (1993) "Actively ending the life of a severely handicapped newborn: a Dutch ethicist's perspective" *Camb-Q-Healthc-Ethics*. 2 (3): 275-80.
- (32) Jochemsen, H. (1992) "Life-prolonging and life-terminating treatment of severely handicapped newborn babies: a discussion of the Report of the Royal Dutch Society of Medicine on "Life-Terminating Actions with Incompetent Patients: Part I: Severely Handicapped Newborns"". *Issues-Law-Med*. 8 (2): 167-81.
- (33) Gold, F., Laugier, J. (1992) "La decision d'arret therapeutique en reanimation neonatale. Prise en compte et prise en charge initiale du handicap" *Arch-Fr-Pediatr*. 49 (1): 5-7.
- (34) von-Sieenthal, K. (1994) "Survival at what price? Ethical problems in neonatal intensive care medicine-observations on a round-table discussion" *Schweiz-Rundsch-Med-Prax*. 3; 83(18): 559-61.
- (35) Wolfensberger, W. (1995) "Perspectives of "Normalization", Lifestyles, the Special Olympics, Deinstitutionalization, Mainstreaming, Integratioion, and Cabbages and Kings" *Mental Retardation* 33 (2) 128-131.

- (36) Sobsey, D., Dreimanis, M. (1993) "Integration outcomes: Theoretical models and empirical investigations". *Developmental Disabilities Bulletin*, 21 (1), 1-14.
- (37) Wolfensberger, W. (1972) *The principle of Normalization in human services*. Toronto: National Institute on Mental Retardation.
- (38) Klein, T., Gilman, E., Zigler, E. (1993) "Special Olympics: An evaluation by professionals and parents" *Mental Retardation*, 31, 15-23.
- (39) Katoda, H. (1993) "Parents' and teachers' praxes of and attitudes to the health and sex education of young people with mental handicaps: a study in Stockholm and Tokyo" *J-Intellect-Disabil-Res.* 37 (Pt 2): 115-29.
- (40) Nash, E.S., Navias, M. (1992) "The therapeutic sterilisation of the mentally handicapped. Experience with the Abortion and Sterilisation Act of 1975" *S-Afr-Med-J.* 82 (6): 437-40.
- (41) Beine, K., Schmitz, F., Schumann, V., Trenckmann, U. (1991) "Waldheim-the difficult task of investigation" *Psychiatr-Prax.* 18 (2): 41-7.
- (42) American Academy of Pediatrics Committee on Bioethics (1990) "Sterilization of women who are mentally handicapped" *Pediatrics.* 85 (5): 868-71.
- (43) Applebaum, G.M., La-Puma, J. (1994) "Sterilization and a mentally handicapped minor: providing consent for one who cannot." *Camb-Q-Healthc-Ethics.* 3 (2): 209-15.
- (44) Van-Camp, K., Denekens, J. (1993) "Sterilization and the mentally handicapped: who decides?" *Verh-K-Acad-Geneskd-Belg.* 55 (1): 27-37; discussion 37-43.
- (45) UNESCO (1994) *Declaração de Salamanca* Lisboa: Instituto de Inovação Educacional.