
Capítulo I

1.1 Características da deficiência

Numa pintura tão linda como é a gravidez de uma mãe, a criança transforma-se num ser ideal, onde ela projecta algo perfeito, criando expectativas e esperanças.

Ela:

Põe toda a ilusão nesse filho.

Como espera o seu nascimento!

Os meses passam e com eles a sua ansiedade passa a ser maior.

Nove meses, as dores do parto surgem, e o bebé nasce.

O choque surge:

O bebé é *diferente*

Um sonho que terminou mal...¹

Contudo, há algo que pode correr mal durante a gravidez, uma má formação do feto pode trazer desilusões para os pais. Quando tal acontece, ambos precisarão de ajuda.

Crianças com Trissomia 21 (c.c.t.) têm frequentemente diferenças a nível dos músculos ou da estrutura facial de onde resultam dificuldades na expressão do discurso. Os músculos tendem a ser mais flácidos, o que leva a uma maior dificuldade do seu controlo, tal como acontece com os músculos dos lábios e da boca. Possuem igualmente problemas na articulação, controlo e movimento dos lábios e da boca que, conseqüentemente, perturbam a fluência e sequência dos mesmos.

De uma maneira geral, apresentam no crânio e na cara braquicefalia e uma atenuação de saliência occipital que parecem inerentes no trissómico 21, bem como o aplanamento da cara que parece recta de perfil. Os lábios só mais tarde, e talvez relacionado com a boca aberta e com a posição habitual da boca, estão excessivamente humedecidos e propensos a ressecar-se e a cortes neles. Por vezes, produzem-se descamações e crostas. Quanto à boca, há indícios que o céu-da-boca é arqueado, profundo, estrito e os rebordos alveolares diminuídos e aplanados. À medida que se faz adulto há a possibilidade destas características se alterarem, talvez devido ao facto de

¹ VINAGREIRO, Maria L. e PEIXOTO, Luís M. Peixoto, *A Criança com Síndrome de Down, características e intervenção educativa*, Edições APPACDM Distrital de Braga, Braga, 2000.

mudanças operadas no crescimento. Os dentes só aparecem mais tarde e são pequenos, às vezes encontram-se amontoados ou muito espaçados.

Os olhos são um sinal individual frequente, e é a obliquidade das fendas palpebrais (cantos externos situados em cima da linha horizontal que une um dos cantos internos). O epucanto é uma prega de pele que cobre o canto interno e ultrapassa os bordos de ambas as pálpebras, para perder-se no ângulo nasomolar e na parte alta e interna da pálpebra superior. A forma do nariz é variável, podendo ser frequente o afundamento da raiz nasal; pode ser pouco arrebicado e os orifícios nasais ligeiramente para cima. As orelhas normalmente são pequenas e de forma arredondada e com rebordo exterior do pavilhão auricular enrolado em excesso. O pescoço é curto e largo. O tronco tende a ser recto. Muitos têm mamilos planos. O abdómen é volumoso pela flacidez e hipotonia dos músculos parietais.

Os dedos das mãos são, geralmente, curtos e largos. A pele é relaxada e marmórea nos primeiros anos de vida, e vai engrossando, perdendo elasticidade à medida que vão crescendo. O cabelo pode ser fino e pouco abundante.

Podem vir a apresentar doenças como: cardiopatias congénitas, malformações digestivas, leucemia, problemas respiratórios que conduzem frequentemente a pneumonias, problemas a nível de olhos e ouvidos, como seja estrabismo, miopia, cataratas e má audição.

Pode dar origem a este tipo de deficiência causas como as subsequentes:

- Causas dependentes da idade da mãe:

. Deterioração do óvulo, por feitos acidentais, o que será equivalente a postular um envelhecimento do óvulo;

. As mães muito jovens (15-20 anos).

- Causas independentes da idade da mãe:

. Não disjunção secundária: a causa pode ser a trissomia da mãe ou que um dos progenitores possua um mosaico para a trissomia;

.Translocação ou outra anomalia típica num dos progenitores: translocação herdada que pode aparecer nas células germinativas dos pais;

. Genes que tendem a produzir a não disjunção: outra causa poderá ser um gene específico que perturba o processo de divisão celular.

Estas características físicas acompanham certas dificuldades a nível mental, tais como na generalização, isto é, na aplicação da informação de uma situação noutra nova, na capacidade auditiva da memória, ou seja, na capacidade de recordar palavras após a sua utilização, no pensamento abstracto, designadamente na capacidade de perceber conceitos, relações, etc.

Outra característica inerente a estas crianças é o facto de não conseguirem atingir, ao mesmo tempo, todas as áreas da linguagem. Ocorre então o que alguns patologistas apelidam de “assincronia”, ou seja, algumas das capacidades linguísticas são desenvolvidas primeiramente em relação a outras. Assim, as crianças com Trissomia 21, têm mais desenvolvida a capacidade de compreensão da linguagem do que a capacidade de se exprimirem através de palavras, podendo as suas frases conter poucas palavras utilizadas para realizar a sua comunicação, quer devido a problemas cognitivos, quer a problemas motores², tendo já sido, alguns deles, referidos anteriormente.

Duas áreas ligadas com a linguagem onde estas crianças aparentam ter algumas dificuldades são a sintaxe, enquanto parte de gramática que estuda a combinação das palavras na frase, e a semântica, disciplina linguística que se ocupa da significação das palavras e da evolução do seu sentido. Estudos já realizados demonstram que as crianças com Trissomia 21 têm mais dificuldade em se expressarem através da utilização de uma correcta sintaxe³. Contudo, com o passar dos anos, estas crianças podem continuar a desenvolver o seu vocabulário e, quanto mais experiências tiverem, maior será a possibilidade de adquirirem maior número de palavras ou um vocabulário

² KUMIN, Libby, PH.D, CCC-SLP, *Communication skills in children with Down Syndrome, a guide for parents*, 1994, Woodbine House, p. 18: “If your child is slower to formulate a response, you might assume that she does not comprehend what you said”.

³ *Idem/Ibidem*, p. 19: “...even though an intelligent test might show that your seven-year-old is generally performing at the level of a typical four- or five-year-old, her syntax and vocabulary skills would be lower than those of a four-year-old.”.

concreto, como *cadeira* ou *mesa*, em virtude da sua grande dificuldade de se expressarem e de pensarem através do abstracto.

Uma outra área que não deve ser posta de parte na aprendizagem da língua por parte destas crianças é a pragmática, ou o uso da língua num contexto social. Com a prática e com a experiência, as crianças de quem se tem vindo a falar, adquirem-na com alguma facilidade, na medida em que conseguem formular uma mensagem apropriada aos receptores que a rodeiam⁴, mesmo usando gestos, o que mostra não a sua incapacidade, mas a sua aptidão para a utilização da pragmática utilizando outros meios de comunicação.

Apesar de toda uma lista de problemas⁵ que estes pequenos seres possam apresentar, muito pode ser feito por diversos intervenientes. Como pais, poderão envolver as suas crianças em actividades e experiências que as ajudem a superar certas dificuldades. Como patologistas, usarão métodos e técnicas, materiais e exercícios que melhor organizarem as suas capacidades comunicativas.

Pelo simples facto de possuírem algo peculiar que os distingue de outros deficientes mentais, tanto no plano genético, como a trissomia de que são afectados, ou mesmo no plano das disfunções físicas, aquelas que podem interferir na linguagem, como a macroglossia⁶, torna as c.c.t 21 muito especiais.

Partindo do pressuposto de que existe uma forte relação entre linguagem e inteligência, o atraso mental tem influência no desenvolvimento da primeira⁷. É pelos quatro anos que aparecem os primeiros ensaios verbais nos *atrasados* mais educáveis, apesar de estes serem dificilmente identificáveis, por exemplo: ela chama “papá” a

⁴ *Idem/Ibidem*, p. 20: “...they learn to speak to their teacher using different vocabulary and syntax structure than they would use with their two-year-old cousin.”.

⁵ Revista Portuguesa de Pedagogia, Faculdade de Pedagogia e de Ciências da Educação, ano XVI, 1982, Universidade de Coimbra, pp. 200 e 201: “O atraso geral da linguagem, bem como dificuldades específicas de articulação (...) e ainda as afecções da voz (...) ficam-se a dever, umas totalmente e outras parcialmente, a certas disfonias peculiares do quadro mongólico, nomeadamente a macroglossia e outras malformações e perturbações funcionais a nível do aparelho fonador e articulatorio.”.

⁶ Por macroglossia entende-se a apresentação de uma língua muito desenvolvida.

⁷ Charles Pierre Bouton, *Le développement du langage. Aspects normaux et pathologiques*, p.211 refere-se “...os grandes atrasados sejam reconhecidos como tais desde os primeiros anos de vida, sobretudo se eles são dismórficos... e os menos afectados apresentem igualmente um atraso motor (...) constatado antes do aparecimento da linguagem, assim como uma grande pobreza de comunicação gestual e uma falta de interesse pelas coisas, os objectos e os seres.”.

todos os homens e generaliza este nome aos objectos que evocam o pai⁸. Estes, debatendo-se com os seus vazios mentais, comunicam-se pelo gesto, pela mímica, embora, por vezes, descoordenadamente.

Quanto à voz, esta é frequentemente rouca e gutural, podendo também verificar-se hipofonia⁹, quando a voz é débil, semelhante a um sussurro, ou então, áspera, dissonante. Na rouquidão há uma irritação aguda ou crónica da laringe. Na rinofonia¹⁰, a maioria dos sons passa pelas cavidades nasais e sai pelo nariz.

As crianças detentoras da Trissomia 21 possuem igualmente defeitos da articulação na fala, pelo que, Lloyd Dunn¹¹ destaca a falta de inteligibilidade devida à má articulação, apresentando como principais características desta deficiência as seguintes:

- Omissões;
- Substituições;
- Adições;
- Distorções.

São também estas crianças que apresentam a chamada ecolália, ou a repetição da última palavra ou últimas palavras, como que um eco se tratasse, o que pode ajudar em muito no desenvolvimento linguístico já que, previamente, teve de ultrapassar a fase de retenção total de uma frase.

As c.c.t. 21 apresentam algumas dificuldades tanto a nível motor como sensorial ou mesmo cognitivas, o que dificulta, em muitos aspectos, a aprendizagem e aquisição da linguagem. Definir quais os problemas que a criança tem, poderá ajudar à sua compreensão, mostrando-lhe um pouco de tudo o que a rodeia, mediante as suas possibilidades.

⁸ Roger Brown, *Psycholinguistics*, p.13: "...a criança começa a falar pela linguagem do concreto (...) mas que também a criança supergeneraliza, pois aprende a dizer peixe antes de sardinha ou pescada, casa antes de vivenda, barraca, palácio ou apartamento, entre outros."

⁹ Por hipofonia entende-se a diminuição do som aquando da utilização de vocabulário.

¹⁰ Por rinofobia entende-se a voz nasalada.

¹¹ Lloyd M Dunn., *Crianças excepcionais*, vol. II, p. 221.

A nível das capacidades auditivas, são crianças que aprendem a língua através da sua utilização no ambiente que as rodeia, podendo, mais tarde, vir mesmo a perdê-la, devido a uma infecção no ouvido que possui um estreito canal, comparando-o com as das crianças regulares. Quando isto acontece, a criança tende a não prestar atenção aos sons que a rodeiam, já que necessita de os ouvir várias e sucessivas vezes para lhes prestar atenção.

As crianças que possuem esta trissomia aprendem uma palavra olhando para ela na forma escrita e com a nossa ajuda, olhando também nós para o objecto em questão, desenvolvendo assim a habilidade para o contacto visual. Se ela não consegue ver claramente ou se possui algum impedimento em focar o objecto, terá muito mais dificuldade em aprender pormenores de objectos mais pequenos e em associar palavras aos mesmos. Os problemas visuais podem ser facilmente corrigidos e não devem interferir com o desenvolvimento motor.

Todos os seres humanos aprendem muito através das sensações provenientes da sua capacidade táctil. Com mais frequência acontece com c.c.t 21¹², já que, por vezes, estas apresentam dificuldade em processar sensações na boca, o que poderá conduzir à existência de perturbações na emissão do discurso, bem como à impossibilidade de conseguirem explorar objectos na mesma.

Muito da aprendizagem da língua envolve uma capacidade de processar e de organizar informação¹³. A criança terá de ser capaz de perceber sobre o que é que os adultos à sua volta estão a falar, para que consiga apelar para toda uma organização de sensações que a envolvem no seu ambiente diário, necessitando para isso da ajuda daqueles que a rodeiam.

A Trissomia 21 é assim uma das categorias mais comuns de deficiência mental. Mas o porquê desta doença, chamada Trissomia 21?

Existem três denominações possíveis para esta má formação: Síndrome de Down, nome dado devido ao facto de que o médico que descobriu esta doença se chamar Langdon Down, Mongolismo ou Trissomia 21. Não faria sentido designar esta doença com os dois primeiros nomes, até porque englobam uma ideia um pouco

¹² Libby Kumin, PH.D, CCC-SLP, *Communication skills in children with Down Syndrome, a guide for parents*, 1994, Woodbine House, p. 12 “...when a baby is first handed a new object such as a block or a set of plastic keys, she explores it by putting it in her mouth.”

¹³ *Ibidem*, p. 13 “...to imitate a word her mother says, a child must be able to hear each sound in the word and then figure out where to touch her lips, tongue, among others.”

discriminatória dos valores da aparência, mas sim com o terceiro já que se trata de uma desordem cromossômica, sendo reconhecidos os mecanismos etiológicos desencadeadores do genótipo e do fenótipo da pessoa em causa, desencadeando perturbações físicas e mentais. Sem pretender entrar em delongos do foro da medicina, esta alteração genético-cromossômica do par 21, pode adoptar pela presença total ou parcial de um cromossoma extra através de alterações de um dos cromossomas do par 21 por permuta com outro cromossoma de outro par de cromossomas. É então um erro no processo de divisão, com origem accidental ou hereditária. O cromossoma adicional, devido aos genes que contém, provoca uma quantidade excessiva de certas proteínas que vão interferir com o crescimento normal do corpo do feto. À medida que este se desenvolve, as células não se dividem tão rapidamente como o que seria normal, o que ocasiona um menor número de células, o que implica, por sua vez, uma menor capacidade de organização.

Estas crianças possuem uma porção extra do cromossoma 21 em todas as células. Contudo, a quantidade desse cromossoma e a forma como ele se expressa pode efectuar-se de três formas, como é descrito no seguinte quadro:

Tipo	Incidência	Dados Cromossómicos	Características Físicas e <i>Deficit Intelectual</i>
Livre	95%	Cromossoma extra no par 21 em todas as células	Forma comum
Translocação	4%	Parte do cromossoma 21 liga-se a outro cromossoma em todas as células.	O mesmo que trissomia 21 livre
Mosaicismo	1%	Mistura de células, algumas com o cromossoma extra 21 e outras normais	Características físicas e <i>deficit</i> intelectual menos acentuado

Tabela 1: Características da deficiência

No primeiro caso, trata-se de um erro de distribuição dos cromossomas que se encontra presente antes da fertilização: produz-se durante o desenvolvimento do óvulo ou do espermatozóide, ou na primeira divisão celular. Todas as células serão idênticas.

No segundo caso, a totalidade ou uma parte de um cromossoma está unido à totalidade ou parte de outro cromossoma. Os cromossomas mais frequentemente afectados por esta anomalia são os grupos 13-15 e 21-22. A translocação pode acontecer no momento da formação do espermatozóide ou do óvulo, ou ainda no momento em que se produz a divisão celular. Todas as células serão portadoras de trissomia, contendo um par de cromossomas que estará sempre ligado ao cromossoma de translocação. Neste caso, apenas poderá ser identificado através de uma análise cromossómica, o cariótipo, que é de especial importância porque, em um de cada três casos de trissomia por translocação, um dos pais é portador da mesma, aumentando assim a possibilidade de ter outro filho afectado. Neste caso, o pai ou a mãe são pessoas física e intelectualmente normais, mas as suas células possuem apenas 45 cromossomas, equivalendo o cromossoma de translocação a dois cromossomas normais.

No último caso, o erro de distribuição dos cromossomas, produz-se na 2.^a ou 3.^a divisões celulares. As consequências deste acidente no desenvolvimento do embrião dependerão do momento em que se produz a divisão defeituosa. Quanto mais tardia for, menos células serão afectadas pela trissomia e vice-versa. A criança será portadora, no par 21, de células normais e trissómicas, ao mesmo tempo.