

# ASPECTOS GENÉTICOS E ÉTICO-JURÍDICOS QUE ENVOLVEM O RECONHECIMENTO DA DIVERSIDADE BIOLÓGICA DECORRENTE DOS EFEITOS DA TRISSOMIA DO CROMOSSÔMO 21 FATOR CAUSAL DA SÍNDROME DE DOWN

Lucas Pampana Basoli<sup>1</sup>  
Carla Battistetti Medeiros Basoli<sup>1</sup>  
Mariana Medeiros Candeloro<sup>2</sup>  
Paula Battistetti Medeiros *Frohlich*<sup>2</sup>  
Marcelo Teiji Kimura<sup>3</sup>  
Mauro Osvaldo Medeiros<sup>4</sup>

**RESUMO:** Historicamente, as pessoas geradas com variações numéricas de cromossomos, são vítimas de diversos tipos preconceitos e têm sofrido com os entraves e as barreiras que dificultam a sua inclusão na sociedade ou com os limites impostos no exercício de seus direitos. Assim, esse trabalho teve como objetivo analisar a origem genética de pessoas com alteração numérica ( $2n + 1$ ) e os aspectos éticos e jurídicos que envolvem a proteção integral do indivíduo enquanto pessoa, membro integrante da espécie humana, ante esse tipo de diversidade. A pesquisa teve o intuito de gerar conhecimentos para aplicação prática dirigida à solução de problema específico que permitem compreender a utilização de estudos cito genéticos de cariótipos como meio de prova de identificação de indivíduos que apresentam características peculiares da síndrome de Down. Quanto aos procedimentos técnicos foi uma pesquisa descritiva, comparativa, exploratória e por levantamento. A atividade investigativa foi realizada simulando um diagnóstico da Síndrome de Down que se faz através da análise genética denominada cariótipo. Conclui-se que a Síndrome de Down está associada a uma combinação diferenciada de cromossomos homólogos durante a fecundação, podendo ocorrer em qualquer família indiferente de raça, cor e classe social. A instituição do Estatuto da Pessoa com Deficiência, por meio da Lei 13.146/15, significou uma alternativa para o avanço da igualdade social brasileira, visto que compreender juridicamente o portador da síndrome de Down é o primeiro passo para que o mesmo seja inserido socialmente, e conseqüentemente haja uma redução nos casos de preconceitos.

**PALAVRAS-CHAVE:** Direito Constitucional. Lei 13.146/2015. Síndrome de Down. Determinismo genético. Inclusão.

## GENETIC AND ETHICAL-LEGAL ASPECTS INVOLVING THE RECOGNITION OF BIOLOGICAL DIVERSITY ARISING FROM THE EFFECTS OF CHROMOSOMAL TRISOMY 21 CAUSAL FACTOR OF DOWN SYNDROME

**ABSTRACT:** Historically, people generated with numerical variations of chromosomes, are victims of various types of prejudices and have suffered from the obstacles and barriers that hinder their inclusion in society or with the limits imposed in the exercise of their rights. Thus, this study aimed to analyze the genetic origin of people with numerical alteration ( $2n + 1$ ) and the ethical and legal aspects that involve the integral protection of the individual as a person, an integral member of the human species, in view of this type of diversity. The research aimed to generate knowledge for practical application directed to the specific problem solution that allows understanding the use of cytogenetic studies of karyotypes as a means of proving the identification of individuals who have peculiar characteristics of Down syndrome. As for technical procedures, it was a descriptive, comparative, exploratory and survey research. The investigative activity was performed simulating a diagnosis of Down syndrome that is made through genetic analysis called karyotype. It is concluded that Down syndrome is associated with a differentiated combination of homologous chromosomes during fertilization, and may occur in any family indifferent to race, color and social class. The establishment of the Statute of persons with disabilities, through Law 13.146/15, meant an alternative for the advancement of Brazilian social equality, since legally understanding the carrier of Down syndrome is the first step for it to be socially inserted, and consequently there is a reduction in cases of prejudice.

**KEYWORDS:** Constitutional Law. Law 13.146/2015. Down syndrome. Genetic determinism. Inclusion.

<sup>1</sup>Defensor público: lucasbasoli@gmail.com; carlabame@hotmail.com

<sup>2</sup>Advogadas: marianamcandeloro@outlook.com; paulabattistetti@advocaciamb.com.br

<sup>3</sup>Biólogo/UFMT/CUR/UFMT - Rondonópolis, MT., marcelokimura99@gmail.com,

<sup>4</sup>Professor Associado do Dep. Biologia ICEN/CUR/UFMT: mauroosvaldo@bol.com.br

## INTRODUÇÃO

Historicamente, as pessoas geradas com variações numéricas de cromossomos, são vítimas de diversos tipos preconceitos e têm sofrido com os entraves e as barreiras que dificultam a sua inclusão na sociedade ou com os limites impostos no exercício de seus direitos. Nesse sentido, a diversidade biológica dos seres humanos está relacionada com a reprodução sexuada. E o principal evento responsável por essa diversidade ocorre durante a formação dos gametas. A reprodução sexuada tem como princípio a formação do embrião a partir da união de gametas masculino e feminino, dando origem a indivíduos semelhantes aos pais, mas não idênticos. Assim, ela é muito importante no que se diz respeito à variabilidade genética.

Os óvulos e espermatozoides são formados a partir de um processo de divisão celular, no qual uma célula diploide origina quatro outras células, cada uma com metade do número de cromossomos da célula inicial. Porém, alguns erros de natureza gênica podem gerar óvulos e espermatozoides com um cromossomo a mais, onde deveria conter apenas um de cada par. Partindo desse pressuposto, o indivíduo gerado de um desse tipo gameta, possuirá 47 cromossomos e será portador de algum tipo de aneuploidias.

As aneuploidias são variações numéricas que ocorrem em um ou mais cromossomos do indivíduo, decorrentes da não-disjunção de pares de homólogos durante a gametogênese. A Síndrome de Down é um dos exemplos dessa não-disjunção cromossômica, ela é causada pela trissomia do cromossomo 21, trazendo diversas características físicas relacionadas com o comprometimento intelectual de forma variável entre seus indivíduos. Um indivíduo com Síndrome de Down (47, XX + 21 ou 47, XY + 21) tem pais normais. E desta forma, a ideia de uma sociedade inclusiva, encontra-se fundamentada numa filosofia que reconhece e valoriza a diversidade, como característica inerente à constituição de qualquer sociedade.

Atualmente, com a evolução das ciências biotecnológicas, as populações humanas têm aumentado a sua expectativa de vida, graças a prevenção e os cuidados com a saúde. Juntamente, Moreira et al. (2000) cita que expectativa média de vida da população com síndrome de Down, que era em 1920 de apenas 9 anos, chega a atingir, atualmente, nos países mais desenvolvidos 56 anos. No Brasil a Associação dos Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) do estado de São Paulo, evidenciou, um aumento de 20 anos na expectativa de vida dessas pessoas, que passou de 35 anos, em 1991, para 55 anos, em 2000.

Em virtude deste crescimento de expectativa de vida das pessoas portadoras de síndrome Down, associado ao seu nível de dependência, parece-nos pertinente realizar um estudo sobre esse segmento da população tendo em vista que seu nível de dependência e a promoção de uma boa qualidade de vida excede os limites da responsabilidade pessoal, sendo vista como um empreendimento de natureza sociocultural. Em outras palavras, o envelhecimento satisfatório não depende apenas das ações de um indivíduo portador de síndrome de Down, sendo também resultante das interações das pessoas que vivem no seu ambiente (BISSOTO, 2005; CASARIN, 2007).

Embora, a diversidade de indivíduos que existem em nossa sociedade seja inegável - e os portadores de Síndrome de Down constituam parcela desta diversidade -, essas diferenças não os tornam inferiores. Trata-se, portanto, de considerar a síndrome de Down na sociedade inclusiva como diversidade e não como doença, anormalidade ou inferioridade (SAAD, 2003).

Segundo Moreira, El-Hani, Gusmão (2000); Mancini et al. (2003) a síndrome de Down é uma condição genética, reconhecida desde 1866 por John Landon Down, que leva seu portador a apresentar uma série de características físicas e mentais específicas.

A síndrome de Down acontece com frequência de 2/1000 aumentando com a idade materna após os 35 anos, e paterna após os 55 anos para 1/700; incidindo igualmente em ambos os sexos; tendo uma expectativa de vida reduzida, por complicações respiratórias, cardíacas e leucemia com risco de morte; possuindo retardo mental em graus variáveis; hipotonia; occipício

e face achatados; fenda palpebral oblíqua, manchas na íris, problemas oculares; ponte nasal baixa; língua protusa e fissurada; hipoplasia maxilar, palato ogival; anomalias dentárias; orelhas pequenas dismórficas e de baixa implantação; pescoço curto e grosso; ausência uni ou bilateral do último par de costelas; hérnia umbilical; genitais externos pouco desenvolvidos; disfunções da tireoide; pelve estreita, nível ilíaco menor do que as pessoas normais; membros curtos: mãos e dedos curtos e largos; clinodactilia; linha simiesca e baixa estatura, menor força muscular e piores condições cardiovasculares, menos equilíbrio e maiores níveis de obesidade (FORTES; LOPES, 2005; LIMA et al., 1996; DAMACENO; CUNHA; STREIT, 2005).

As pessoas portadoras de síndrome de Down necessitam de cuidados profissionais especializados. E assim sendo, pela Constituição Federal e pelo Estatuto da Pessoa com Deficiência, o Poder Público tem o dever de disponibilizar meios para garantir o direito à saúde e igualar a educação dada às pessoas com deficiência. O aspecto educacional inserido pela lei nº 13.146/2015 tem grande relevância social. Quando entrou em vigor, alterou vários diplomas legais entre eles a Lei nº 7.853/1989 e o Código Civil em que antes as pessoas com síndrome de Down eram tratadas como relativamente incapazes de exercer os atos da vida civil, agora elas são plenamente capazes e com igualdade com todos os indivíduos (BRASIL, 2015).

Como bem explica Boff e Caregnato (2008) desde o início, as crianças com Síndrome de Down apresentam desenvolvimento cognitivo mais lento do que as outras, as dificuldades de aprendizagem alteram o curso do desenvolvimento, sendo que, à medida que a criança cresce, as diferenças mostram-se maiores, entretanto, além do atraso no desenvolvimento, outros problemas de saúde podem ocorrer no portador da síndrome de Down: cardiopatia congênita (40%); hipotonia (100%); problemas de audição (50 a 70%); de visão (15 a 50%); alterações na coluna cervical (1 a 10%); distúrbios da tireoide (15%); problemas neurológicos (5 a 10%); obesidade e envelhecimento precoce (MOREIRA; EL-HANI; GUSMAO, 2000). Felizmente o artigo 3º da lei 13.146/2015 em seus incisos definiu várias disposições sobre como melhorar a educação dessas pessoas.

Nas diversas etapas do seu desenvolvimento, o portador da síndrome de Down é o resultado de diferentes interações entre o patrimônio genético herdado de seus pais e familiares, o ambiente socioeconômico, cultural e educativo e o seu ambiente individual e familiar. Assim, esse trabalho teve como objetivo analisar a origem genética de pessoas com alteração numérica ( $2n + 1$ ) e os aspectos éticos e jurídicos que envolvem a proteção integral do indivíduo enquanto pessoa, membro integrante da espécie humana, ante esse tipo de diversidade.

## MATERIAL E MÉTODOS

A pesquisa teve o intuito de gerar conhecimentos para aplicação prática dirigida à solução de problema específico que permitem compreender a utilização de estudos citogenéticos de cariótipos como meio de prova de identificação de indivíduos que apresentam características peculiares da síndrome de Down. Procurou-se analisar, compreender e associar a forma como o portador desse distúrbio genético é tratado nas discussões de literatura com ênfase em livros e artigos científicos publicados na área de direito civil e direito administrativo. Também foi realizada pesquisa nas páginas eletrônicas do Superior Tribunal de Justiça e Supremo Tribunal Federal com o intuito de identificar o atual posicionamento jurisprudencial, tanto na interpretação da lei 13.146/2015, como ao alcance dado pela Corte Suprema.

Quanto aos procedimentos técnicos foi uma pesquisa descritiva, comparativa, exploratória e por levantamento. A coleta de dados consistiu na observação direta conforme Gil (2009) e Minayo (1992).

A atividade investigativa foi realizada simulando um diagnóstico da Síndrome de Down que se faz através da análise genética denominada cariótipo. Para esta análise foram selecionados três diagnósticos (Figura 1).

Entre os indivíduos de uma mesma espécie, existe um conjunto de cromossomos comum a todos esses indivíduos. Esse conjunto é denominado cariótipo e é identificado a partir de seu número, forma, ou mesmo seu tamanho.

O cariótipo de um indivíduo pode ser observado através de uma fotografia de seus cromossomos. Este processo é conhecido como cariotipagem, e é realizado com células somáticas diploides ( $2n$ ) durante a metáfase, estágio do processo de divisão celular (mitose) em que os cromossomos estão mais condensados e, portanto, sua identificação é mais fácil. Cada cromossomo é então isolado, tingido com o uso de corantes e examinado com o auxílio de microscópio, e uma fotografia é registrada. Esta fotografia é editada diversas vezes para rearranjar os cromossomos em ordem decrescente de tamanho.

O cariótipo é a constante cromossômica diploide ( $2n$ ) de uma espécie. Representa o número total de cromossomos de uma célula somática do corpo. E o genoma é a constante haploide ( $n$ ) de uma espécie. Representa o número total de cromossomos de um gameta (espermatozoide ou óvulo).

Os cariogramas ou cariótipos (Tabela 1), demonstram as representações do conjunto de cromossomos presentes no núcleo celular de um indivíduo do sexo masculino e um do sexo feminino.

O conjunto de cromossomos em cada sexo, corresponde a 23 pares, ou seja, 46 cromossomos, sendo 22 pares de cromossomos denominados autossomos e um par de cromossomos sexuais ou alossomos ou heterossomos, representados por XY nos homens e XX nas mulheres. No cariótipo, os cromossomos são ordenados por ordem decrescente de tamanho (Tabela 1).

Os pares de cromossomos ordenados de 1 a 22 são chamados de autossomos, não possuindo relação direta com a determinação do sexo, sendo os mesmos em ambos os sexos, estando sempre aos pares. O par 23 é designado de heterossomos, alossomos ou sexuais e são os responsáveis pelas características próprias de cada sexo. São de 2 categorias: o alossomo X e o alossomo Y.

O sexo feminino é homogamético, e neste caso, é caracterizado por apresentar em suas células somáticas um número par de alossomos do tipo XX e produzir apenas um tipo de gameta, com alossomo X. O sexo masculino é heterogamético, apresenta em suas células somáticas um número par de alossomos do tipo XY e produzem dois diferentes gametas, metade com X e metade com Y. O cromossomo alossomo Y é exclusivo do sexo masculino.

Os cariótipos são descritos de acordo com a notação endossada pelo Sistema Internacional de Nomenclatura Citogenética Humana (ISCN). Nesse sistema, o número atribuído a cada cromossomo tem a ver com seu tamanho, e eles geralmente são classificados do mais alto para o mais baixo. Os cromossomos são apresentados nos cariótipos como pares de cromátides irmãs com o braço pequeno ( $p$ ) voltado para cima.

Na Tabela 1, são observados os cromossomos metafásicos humanos e seu respectivo cariótipo. Grupo A (1-3): 3 pares cromossômicos grandes, sendo A2 submetacêntrico, A1 e A3 metacêntricos. Grupo B (4-5): 2 pares cromossômicos submetacêntricos grandes. Grupo C (6-12+X): 7 pares submetacêntricos médios mais o cromossomo "X". Grupo D (13-15): 3 pares cromossômicos acrocêntricos médios (satélite). Grupo E (16-18): 3 pares cromossômicos pequenos, sendo 16 metacêntrico, 17 e 18 metacêntricos. Grupo F (19-20): 2 pares cromossômicos metacêntricos pequenos. Grupo G (21-22+X): 2 pares cromossômicos acrocêntricos (satélite) pequenos mais o cromossomo "Y". Em destaque (vermelho) estão os pares cromossômicos relacionados ao sexo.

Segundo os autores Griffiths et al. (2015) o cromossomo X possui característica única no genoma humano. Indivíduos do sexo feminino apresentam em homozigose em relação a herança do cromossomo X, já os indivíduos do sexo masculino em hemizigose, com apenas uma cópia do cromossomo X herdado.

Em cada célula somática ( $2n$ ) do homem e da mulher, existem 46 cromossomos ( $2n = 46$ ) e em cada gameta 23 cromossomos ( $n = 23$ ). O conjunto haploide ( $n$ ) de autossomos de uma célula é representado pela letra A. Assim, no homem a constituição genética células diploides ( $2n$ ) é representada por  $44A + XY$  e a dos gametas, células haploides ( $n$ ) por ele produzidos,  $22A + X$  e  $22A + Y$ ; na mulher  $44A + XX$  e os gametas,  $22A + X$ . De acordo com os cromossomos sexuais, o sexo feminino é chamado de homogamético, porque gera só um tipo de gameta, enquanto o sexo masculino é chamado de heterogamético gera dois tipos.

O estudo morfológico dos cromossomos mostrou que há dois exemplares idênticos em cada célula diploide ( $2n$ ). Portanto, nos núcleos existem pares de cromossomos que são homólogos.

Denominamos ( $n$ ) o número básico de cromossomos de uma espécie, portanto as células diploides apresentarão em seu núcleo ( $2n$ ) cromossomos e as haploides ( $n$ ) cromossomos (Tabela 1).

Na fecundação são 23 cromossomos que vêm do pai através dos espermatozoides e 23 vindos da mãe, através do óvulo. Isso totaliza 46 cromossomos, que dão origem à célula ovo ou zigoto, que, por sua vez, se transformará no embrião e no feto, até o nascimento do indivíduo, transmitindo-lhe a maioria das suas características e predisposições.

Assim, de acordo com Beiguelman (2008) as mulheres são descritas como  $44A + XX$ , e os homens como  $44A + XY$ . No processo da fecundação a mãe transmite  $22A + X$  para seu filho através do óvulo e o pai, através do espermatozoide, transmite  $22A + X$  ou  $Y$  e também se torna o responsável pela determinação do sexo.

**Tabela 1. Cariótipos de dois indivíduos, sexo masculino (XY e feminino (XX), apresentando constituição cromossômica normais, diploide com 46 cromossomos no conjunto básico.**

Cariograma	Masculino	Feminino
Ilustração		
Cariótipo	$44A + XY$	$44A + XX$
Situação	Normal	Normal
Diploidia	$2n = 46$	$2n = 46$
Haploidia	$n = 23$	$n = 23$

Cada cromossomo mitótico apresenta uma região estrangulada denominada centrômero ou constrição primária que é um ponto de referência citológico básico dividindo os cromossomos em dois braços. Assim, na espécie humana, os cromossomos são classificados em 7 grupos (A, B, C, D, E, F, G) de acordo com o tamanho e a posição do centrômero (Tabela 1 e 2). Segundo Guerra (1988); Snustad; Simmons, (2013) dependendo da posição do centrômero, pode-se diferenciar um braço curto denominado p (do francês *petit*) e um longo chamado q (do francês *queue*). O centrômero recebe denominações diferentes dependendo da sua posição nos cromossomos: metacêntrico - quando o centrômero está localizado exatamente no meio do cromossomo; submetacêntrico - quando ele está "um pouco" afastado do centro e, em cada cromátide, os braços têm tamanhos diferentes; acrocêntrico - quando o centrômero está mais próximo das extremidades do que do centro (mas não nas extremidades de uma cromátide).

Os cromossomas acrocêntricos (Tabela 2) humanos são: 13, 14, 15, 21, 22 e 23(Y).

Os cromossomos metacêntricos (Tabela 2) humanos são: 1, 3, 16, 19 e 20.

Os cromossomos submetacêntricos (Tabela 2) humanos são: 2, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 17, 18 e 23(X).

Também se observa de igual modo, que o número 23 é atribuído a um acrocêntrico (Y) e um submetacêntrico (X). Esses cromossomos são especiais e diferentes dos outros, tem como finalidade definir as funções corporais. Estes são XX nas crianças de sexo feminino e XY nas de sexo masculino. Portanto, as mulheres não apresentam cromossomo 23 (Y).

**Tabela 2. Tipos de cromossomos encontrados em humanos classificados de acordo com a posição do centrômero.**

Nomenclatura		Número atribuído a cada par de cromossomos
Acrocêntricos		13, 14, 15, 21, 22 e 23(Y)
Submetacêntricos		2, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 17, 18 e 23(X)
Metacêntricos		1, 3, 16, 19 e 20

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

As espécies que se reproduzem sexualmente têm células somáticas, que são diplóides (2n) e possuem dois conjuntos de cromossomas, um proveniente da mãe e outro do pai, e gametas ou células reprodutoras, que são haplóides (n) possuindo apenas um conjunto de cromossomas.

Os gametas (n) são produzidos por meiose de uma célula diplóide (2n) da linha germinativa. Assim, quando um gameta masculino (n) e um gameta feminino (n) se unem, forma-se um novo organismo diplóide (2n).

O número total de combinações de cromossomos nos gametas é  $2^n$ , onde (n) é o número cromossômico haploide. Assim sendo, para os seres humanos ( $n=23$ ), o número possível de combinações cromossômicas é  $2^{23}$ , ou cerca de 8 milhões de combinações cromossômicas possíveis. Isso significa que cada gameta que um ser humano produz contém uma das 8 milhões de combinações possíveis dos cromossomos maternos e paternos.

Assim, multiplicando-se as possibilidades de combinação que existem quando um óvulo humano, que representa uma das 8 milhões de possibilidades, é fertilizado ao acaso por um espermatozoide, representando uma em 8 milhões de outras possibilidades. Verifica-se que um casal pode produzir um zigoto diploide ( $2n$ ) com uma das 64 trilhões de combinações de cromossomos possíveis. Desse modo, a natureza casual da fertilização aumenta ainda mais o já enorme potencial de variabilidade da descendência numa reprodução sexuada. Esses enormes valores mencionados sugerem que a orientação independente dos cromossomos na metáfase I e a fertilização ao acaso poderiam explicar toda a variedade existente na população humana. Na realidade, esses dois eventos são apenas parte de um quadro mais amplo.

No ser gerado da espécie humana, os cromossomos devem manter o mesmo número e a mesma estrutura, pois alterações nessas características podem desencadear anomalias. Quando se observa um número anormal de cromossomos ou então malformações, normalmente o quadro está associado a algum problema grave de saúde. Entre os principais problemas cromossômicos, podemos citar as aneuploidias que são alterações que envolvem a diminuição ou o aumento em um determinado par de cromossomos.

Os humanos apresentam 23 pares de cromossomos, sendo 22 pares de cromossomos autossômicos e um par de cromossomos sexuais. Nas mulheres, os cromossomos sexuais são X e X; em homens, são X e Y. Algumas vezes, no entanto, ocorrem aberrações cromossômicas. Uma dessas aberrações é a aneuploidia.

As aneuploidias são decorrentes de processos de não disjunção que ocorrem durante a formação dos gametas na meiose I ou II. A não disjunção consiste em um erro na divisão celular, que faz com que uma célula fique com excesso ou falta de cromossomos.

No processo de meiose I, pode ocorrer de um cromossomo homólogo não se separar, formando assim uma célula com um cromossomo a mais e outra com um cromossomo a menos. A não disjunção pode ocorrer também na meiose II e, nesse caso, não ocorre a separação das cromátides.

As principais aneuploidias são a nulissomia ( $2n - 2$ ) perda de dois cromossomos do mesmo par; a monossomia ( $2n - 1$ ) perda de um cromossomo do mesmo par e a trissomia ( $2n + 1$ ) aumento de um cromossomo. Na espécie humana, é possível encontrar mais comumente doenças causadas por monossomia e trissomia.

A trissomia mais conhecida é a síndrome de Down. Essa aneuploidia é caracterizada pela presença de três cromossomos 21. Seu cariótipo é 47, XY ou XX. Dentre as características dessa síndrome, podemos citar: quociente intelectual abaixo do normal, hipotonia muscular, fendas palpebrais oblíquas, língua protusa, nariz pequeno, mãos pequenas com pregas transversais contínuas, cabelos finos, ralos e sedosos. A expectativa de vida é de quarenta anos ou mais. Exames pré-natais são capazes de diagnosticar essa síndrome e são importantes, pois auxiliam na preparação psicológica da família. Hoje se sabe que a idade paterna e materna tem influência no risco de se gerar uma criança com essa síndrome, entretanto as causas ainda não estão bem esclarecidas.

Mesmo que as pessoas com síndrome de Down tenham características em comum, cada indivíduo com síndrome de Down é único, parecido com seus familiares, tem sua própria personalidade e potencial. Conhecer as singularidades da síndrome de Down, se faz relevante por proporcionar aos pais, responsáveis e educadores informações essenciais, que podem auxiliá-los na tarefa de minimizar as possíveis dificuldades que a pessoa com síndrome de Down possa ter no desempenho acadêmico e social.

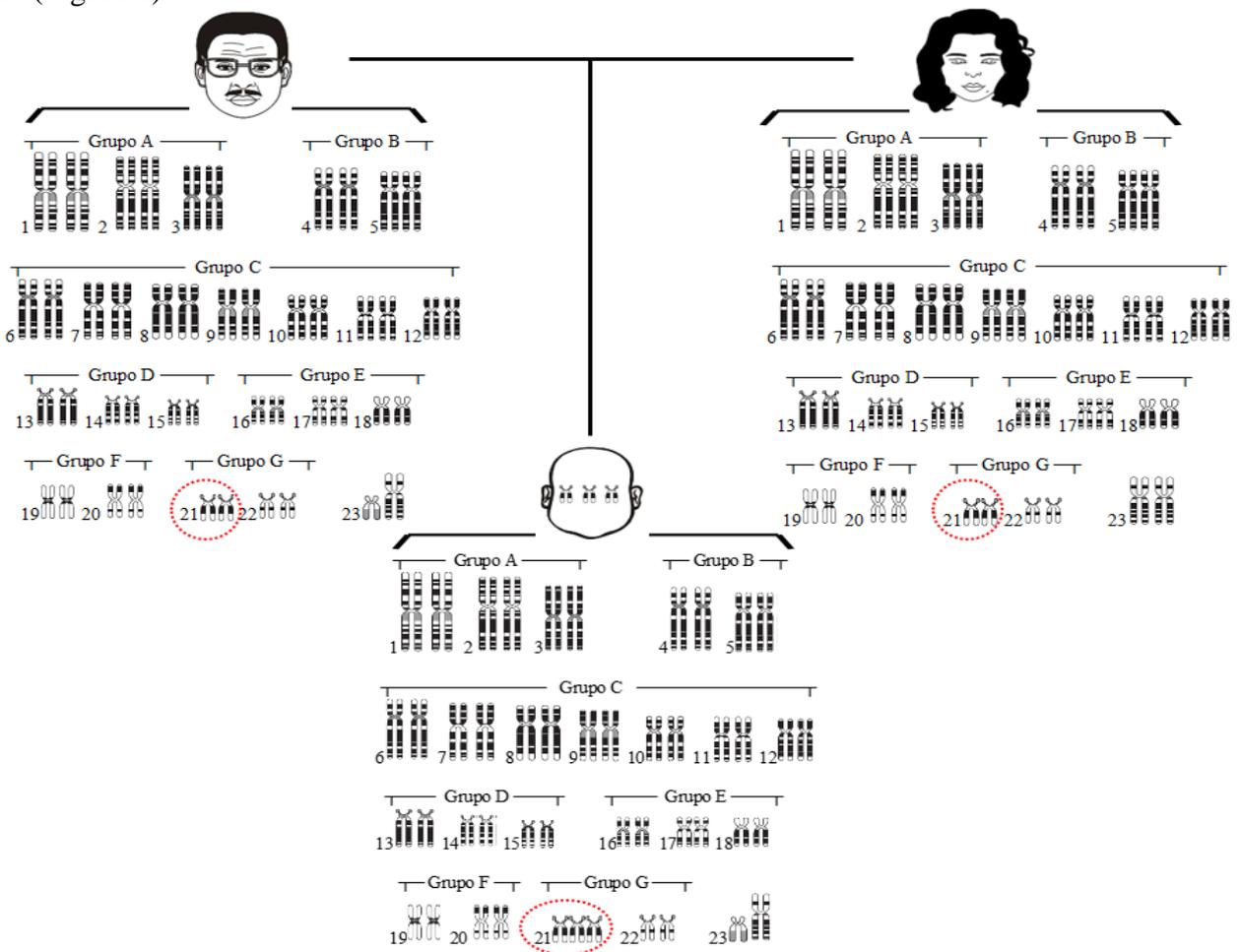
Para análise dos cromossomos, geralmente são utilizados os linfócitos, exceto no período pré-natal, quando são utilizados amniócitos ou células da vilosidade coriônica placentária. A análise do cariótipo envolve o bloqueio das células em mitose, durante a metáfase, e a coloração dos cromossomos condensados. Os cromossomos de células isoladas são fotografados e suas imagens são arranjadas, formando os cariótipos (Figura 1).

A cariotipagem (Figura 1) foi o método que analisou as células do pai, mãe e filho para determinar seu padrão cromossômico. Essa técnica consiste na montagem fotográfica, em sequência, dos pares de cromossomos e permitiu identificar o pai (46, XY) e a mãe (46, XX) normais e o filho com um aumento no cromossomo 21, portanto, a fórmula cariotípica é 47, XY, +21. Nesse caso, alterou-se o número, constituindo, assim, uma alteração numérica. Além disso, é uma aneuploidia, pois não foi modificado todo o conjunto cromossômico.

Quando se trata deste tipo de anomalia, provavelmente a base seja a não-disjunção cromossômica que pode ocorrer tanto na mitose como na meiose, no pai ou na mãe. Como os cromossomos são os depositários dos genes, essa alteração numérica é capaz de modificar a expressão gênica, causando o determinismo característico da síndrome de Down.

Segundo Guerra (1988); Amabis; Martho (2001); BOTÃO et al. (2013) a Síndrome de Down é uma das alterações genéticas mais comuns entre os seres humanos, sendo caracterizada por uma anormalidade genética resultante da trissomia do cromossomo 21, que pode ocorrer tanto antes quanto após a formação da célula inicial. No caso da trissomia, esse número é alterado, sendo que cada célula possuirá 47 cromossomos, com a presença de três cromossomos de um tipo específico ligados ao par 21 (Figura 1).

Conforme *Hammer et al. (2010)* os pais de uma pessoa com a síndrome de Down, geralmente não têm alterações em termos genéticos (Figura 1). E por alguma razão que ainda não foi cientificamente explicada, ou o óvulo feminino ou o espermatozoide masculino apresentam 24 cromossomos no lugar de 23, ou seja, um cromossomo a mais. Ao se unirem aos 23 da outra célula embrionária, somam 47. Esse cromossomo extra aparece no par número 21 (Figura 1).



**Figura 1.** Comparação entre os cariótipos de um pai e mãe normais diploide com 46 cromossomos no conjunto básico e do filho portador da trissomia do cromossomo 21 – Síndrome de Down.

De acordo com o Movimento Down (2014) depois do nascimento, é o exame do cariótipo que comprova o diagnóstico clínico, que vai mostrar se ele é ou não portador da síndrome. Trata-se de um teste de análise de cromossomos, denominado cariótipo ou cariograma, em que são examinados o número e a estrutura dos cromossomos, a partir de exame de sangue.

Os filhos se parecem com seus pais por se originarem a partir de células produzidas por eles. Essas células são os gametas e são eles os elos entre uma geração e outra.

Os gametas são produzidos nas gônadas a partir de uma sequência específica de eventos denominada gametogênese. O gameta masculino é o espermatozoide, e o gameta feminino é o óvulo. A produção de espermatozoides é chamada de espermatogênese e ocorre nos testículos. A gametogênese feminina é a oogênese e se dá nos ovários. Esses dois processos incluem um tipo de divisão celular chamado meiose. Ao final da meiose, o número de cromossomos é reduzido à metade dos cromossomos existentes inicialmente. Ou seja, meiose é quando uma célula diploide  $2n$  se divide formando 4 células haploides  $n$ , cada uma com metade do número de cromossomos presentes na célula original.

As células humanas normais diploides ( $2n$ ) possuem 46 cromossomos e são chamadas de somáticas. Sendo assim, quando as células humanas sofrem meiose, elas geram 4 células haploides ( $n$ ) com 23 cromossomos que são os óvulos e os espermatozoides. Cada ovulo ou espermatozoide tem uma "amostra" exclusiva do material genético presente na célula inicial.

No processo de fecundação humana, ocorre a união de um espermatozoide com um lote de 23 cromossomos do pai com um ovulo com um lote de 23 cromossomos da mãe, resultando em um zigoto com dois lotes de 23 cromossomos. A meiose é responsável pela diversificação do material genético nas espécies. E a reprodução sexuada permite a mistura de genes do pai e da mãe para produzir descendentes que diferem entre si e de seus pais em uma série de características.

Cada ser humano pode produzir 8 milhões de gametas diferentes e em combinação com outro ser humano, resultam 70 trilhões de diferentes zigotos, sem contar as diferentes possibilidades surgidas através da permutação. Com a permutação há  $10.000.000.000 \times 70.000.000.000.000$  zigotos possíveis diferentes para um casal.

Dessa forma, pode acontecer que um par de cromossomos homólogos durante a primeira meiose ou as cromátides irmãs de um cromossomo durante a segunda meiose não se separem (não-disjunção), assim haverá gametas com os dois membros de um par cromossômico, totalizando 24 cromossomos, e outros sem nenhum membro de um par cromossômico, portanto, com apenas 22 cromossomos. Ao se combinarem com os gametas normais do sexo oposto, formam embriões com 47 cromossomos, trissomia de um cromossomo (Figura 1 e Tabela 3): são situações de aneuploidia. Metade das gestações termina em aborto espontâneo nas primeiras semanas, devido principalmente às anormalidades cromossômicas. Essa seleção prévia é responsável pela baixa incidência ao nascimento (0,5%) de crianças afetadas.

A orientação da disjunção dos cromossomos homólogos para os polos da célula é realizada pelo encurtamento das fibras do fuso meiótico. Esta separação dos cromossomos homólogos na anáfase I caracteriza a meiose como um processo reducional em que a ploídia da célula é reduzida à metade, isto é, o número de cromossomos  $2n = 46$  cromossomos passam para  $n = 23$  cromossomos. A redução do número de cromossomos à metade da ploídia nos gametas é fundamental para a estabilidade do número de cromossomos da espécie. A ploídia é reconstituída no momento da fecundação.

Assim, a síndrome de Down não é uma doença, como muitos pensam, mas uma condição humana geneticamente determinada, que acontece principalmente na fecundação (Tabela 3). Em vez de 46 cromossomos em cada célula, 23 do pai e 23 da mãe, a criança com síndrome de Down possui 47; recebe um cromossomo a mais, e por isso ela se distingue das demais.

A Tabela 3, da observação da Figura 1, demonstra as possibilidades do provável mecanismo genético que levou à trissomia do par de autossomos 21. Durante a gametogênese na formação dos espermatozoides ou óvulos, ou seja, meiose do pai ou da mãe, resultou um óvulo ou um espermatozoide com 24 cromossomos, devido à dissomia do cromossomo 21. A fertilização deste óvulo ou o contrário, poderá gerar um zigoto com três cópias do cromossomo.

Esse tipo de anomalia cromossômica (Figura 1) é bastante frequente na população humana. Quando se trata deste tipo de anomalia, provavelmente a base seja a não-disjunção (Tabela 3) cromossômica que pode ocorrer tanto na mitose como na meiose, no pai ou na mãe.

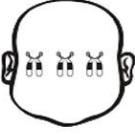
Segundo Santos; Franceschini; Priore (2006) essa alteração genética se origina do óvulo em 95% dos casos e do espermatozoide, em 5% dos casos.

Essa trissomia é diagnosticada através de um exame chamado **cariótipo**, que é a representação do conjunto de cromossomos de uma célula, caracterizado e identificado em número, forma e tamanho. Alterações no número de cromossomos, podem ocorrer durante os processos de preparação para duplicação. Mesmo durante as divisões mitóticas ou meióticas acontecem irregularidades na divisão celular ou ocorrem ação de agentes externos como as radiações que podem cortar cromossomos. Como os cromossomos são os depositários dos genes, qualquer alteração numérica ou estrutural é capaz de modificar a expressão gênica, originando organismos anormais ou inviáveis.

Essas alterações são conhecidas como aneuploidia. Um indivíduo aneuplóide é um indivíduo que possui um determinado número de cromossomos que não é múltiplo de 23. Observa-se um indivíduo com 47 cromossomos, com um cromossomo de número 21 a mais. Como o portador apresenta três alossomos 21, a síndrome é também chamada de trissomia do 21 ou síndrome de Down. Essa síndrome leva ao surgimento de características muito marcantes, como a prega palpebral, a língua fissurada e a prega transversal contínua na palma da mão. Além disso, pessoas com essa síndrome podem ter certo atraso no desenvolvimento e estão mais sujeitas a problemas cardíacos.

Segundo Leme & Cruz (2008) embora se saiba que há correlação entre a ocorrência do nascimento de uma criança com Síndrome de Down e a idade materna avançada, a probabilidade de ocorrer uma gestação de um indivíduo com Síndrome de Down aos 20 anos é de 0,07%, aos 40 anos é de 1% e aos 45 é de 3%. O Centers of Disease Control and Prevention (CDC), dos Estados Unidos, estima 1 bebê com síndrome de Down a cada 700 nascimentos (CDC, 2019).

**Tabela 3. Diferentes possibilidades de combinações surgidas através da fecundação dos gametas para a origem de um zigoto portador de alteração numérica de cromossomos ( $2n + 1$ ).**

Situação	 Pai	X	 Mãe	=	Consequência na descendência
Não disjunção do par Nº 21 dos autossomos		X		=	
		X		=	
Fenótipo	Espermatozóide		Óvulo		Trissomia do 21

Na Tabela 4, da observação da Figura 1, constatou-se que o pai, mãe e filho possuem um número de, respectivamente, 11, 10 e 12 acrocêntricos; 25, 26 e 25 submetacêntricos e 10 metacêntricos cada um. Por sua vez, o número de acrocêntricos associados a um homem e uma mulher normais são, respectivamente 11 e 10. Assim como de submetacêntricos são, respectivamente, 25 e 26. Neste sentido, quando comparamos os conjuntos de cromossomos de pai, mãe e filho, verificamos que o filho tem o sexo masculino (Figura 1), porém, possui um número de acrocêntrico diferente do seu pai normal, assinalando uma tendência para o risco de desenvolvimento de uma trissomia ( $2n + 1$ ). Em circunstâncias consideradas normais, no ser humano de sexo masculino são encontrados 11 acrocêntricos em cada célula, dos quais 5 são provenientes do óvulo da mãe e os outros 6 são provenientes do espermatozoide do pai.

**Tabela 4. Comparação dos cromossomos isolados entre o pai e mãe normais diploides com 46 cromossomos no conjunto básico e o filho com alteração numérica ( $2n + 1$ ).**

Cromossomos isolados	 Nº (Pai)	 Nº (Mãe)	 Nº (Filho)
Acrocêntricos	11	10	12
Submetacêntricos	25	26	25
Metacêntricos	10	10	10
Total	46	46	47

Existem indivíduos que apresentam um número anormal de cromossomos em seu cariótipo. Isso ocorre devido a pequenas falhas no momento da separação dos cromossomos homólogos (meiose I) ou na separação das cromátides-irmãs (meiose II). O zigoto portador dessa alteração no número de cromossomos dará origem, por mitose, às células embrionárias com alteração, que poderão impedir o seu desenvolvimento ou acarretar distúrbios ou síndromes no indivíduo. Essas falhas ocorrem em quais fases da meiose I e II, respectivamente na anáfase I e II.

Na Tabela 5, da observação da Figura 1, ao analisar os cromossomos do pai e da mãe, verificam-se que eles possuem, respectivamente, 22 pares de autossomos (44A) e um par de cromossomos sexuais, respectivamente, XY e XX. No filho (45A), percebe-se que esse número é diferente em relação ao pai e a mãe, e em vez de 44 autossomos, o filho possui 45A; há um autossomo a mais, e isso o distingue das demais.

O mecanismo genético que leva a esse desequilíbrio cromossômico, é uma condição humana geneticamente determinada, que acontece principalmente na fecundação, determinado por uma não disjunção do par de cromossomos 21 durante a meiose na gametogênese do pai ou da mãe, resultando num óvulo ou espermatozoide com  $n = 24$  cromossomos, devido à dissomia do cromossomo 21. O cariótipo desse filho será então representado por:  $45A + XY$  ou  $47, XY + 21$ .

Como o portador apresenta três cromossomos 21, a síndrome é também chamada de trissomia do 21 ou  $2n + 1$ . A síndrome de Down leva ao surgimento de características muito marcantes, como a prega palpebral, a língua fissurada e a prega transversal contínua na palma da mão. Além disso, pessoas com essa síndrome podem ter certo atraso no desenvolvimento e estão mais sujeitas a problemas cardíacos.

**Tabela 5. Comparação da constituição cromossômica entre pai e mãe normal diploide com  $2n = 46$  cromossomos e o filho com alteração numérica ( $2n + 1$ ).**

Fenótipos	Total de cromossomos	Cariótipo	Ploidia
Pai 	46	44A + XY	2n
Mãe 	46	44A + XX	2n
Filho 	47	45A + XY	$2n + 1$

Tal como muitas espécies com reprodução sexuada, os seres humanos têm cromossomas sexuais especiais ou alossomos ou heterossomos X e Y, que são diferentes dos autossomas, que tem como finalidade definir as funções corporais. Estes são XX nas mulheres e XY nos homens. Nas mulheres, um dos dois cromossomas X está inactivo e pode ser visto em microscópio como o corpusculo de Barr.

Na Tabela 6, os cromossomos que compõem os cariótipos (Figura 1) também se dividem em dois tipos: autossômicos, que são os responsáveis por armazenar as características comuns aos indivíduos de ambos os sexos em uma mesma espécie; e os sexuais ou alossomos ou heterossomos, que são os que codificam as características relacionadas ao sexo de cada indivíduo, como por exemplo, os órgãos e hormônios sexuais femininos e masculinos. Indivíduos normais da espécie humana possuem um total de 46 cromossomos (23 pares), dentre os quais 44 (22 pares) são autossômicos e apenas 2 (1 par) de alossomos que os são responsáveis pelas características sexuais.

Ao analisar a constituição cromossômica do pai e da mãe, observa-se que eles possuem, respectivamente, 44 autossomos e dois heterossomos. No filho, percebe-se que o número de autossomos é diferente em relação ao pai e a mãe, e em vez de 44 autossomos, o filho possui 45; há um autossomo a mais, e isso o distingue das demais.

A Síndrome de Down, é entendida como uma condição genética inerente à pessoa que a possui. Na Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionais à Saúde - CID10 (2008, online), a Síndrome de Down consta no Capítulo XVII, que corresponde às malformações congênitas, deformidades e anomalias congênitas, entre o grupo Q90 e Q99, com código de definição Q90.0 (Trissomia 21, não-disjunção meiótica), Q90.1 (Trissomia 21, mosaicismo, não-disjunção meiótica), Q90.2 (Trissomia 21, translocação) e Q90.9 (Síndrome de Down não especificada).

**Tabela 6. Constituição cromossômica em três indivíduos, sendo o pai e a mãe normais diploide, com 46 cromossomos no conjunto básico e o filho com alteração numérica ( $2n + 1$ ).**

Constituição cromossômica			
	Nº (Pai)	Nº (Mãe)	Nº (Filho)
Autossomos	44	44	45
Allosomos	2	2	2
Total	46	46	47
Fenótipo	Normal	Normal	Síndrome de Down

A importância deste trabalho não se deve apenas à incidência desta deficiência, mas sim às características muito específicas do portador da trissomia 21. É baseado em diferentes referências bibliográficas e na observação de casos reais. Nós, profissionais de direito e do ensino, sentimos dificuldades em trabalhar com este tipo de população. Existe grande necessidade de sabermos mais acerca dos portadores de síndrome de Down.

Assim sendo, Martins & Zacheo (2019) citaram que não se pode somente estabelecer parâmetros fundados na homogeneidade da sociedade, pois uma sociedade que se nomina por democrática e pautada em valores como a igualdade, tornam-se prementes meios adequados, como a educação, para a garantia de que todos possam usufruir de um desenvolvimento pleno e digno e que traga efetividade na formação de todos, principalmente quanto às pessoas com deficiência existentes no país.

Existem estudos como os de Hickey; Hickey; Summar (2012) que citam que a síndrome é assim denominada em memória de John Langdon Down, o médico britânico que descreveu integralmente essa condição em 1866. Algumas características já tinham já sido descritas por Jean-Etienne Esquirol em 1838 e Édouard Séguin em 1844 (EVANS-MARTIN & FAY, 2009). Os efeitos de que tal descoberta são de natureza genética foi em 1958 por Jérôme Lejeune (HICKEY; HICKEY; SUMMAR, 2012).

Jerome, Gautier e Raymond (1959), descobriram a presença de um cromossomo extra nos pacientes com a síndrome de Down. Citando como um acontecimento genético natural e universal, existindo em todas as raças, religiões e classes sociais.

Shapiro (1983) considera a síndrome de Down um modelo de disrupção da homeostasia gênica e afirma que esse distúrbio afeta não apenas os produtos do cromossomo trissômico, mas também os de outros cromossomos. Epstein (1986) observa também que as contribuições ao fenótipo provêm de todo o conjunto do genoma não balanceado e que há considerável diferença entre os indivíduos afetados pela síndrome.

A Síndrome de Down está entre as encefalopatias crônicas, não progressiva, congênita, com incapacidade mental que apresenta como anormalidade básica, a presença de uma quantidade extra de material no cromossomo 21. Tal acometimento é chamado de não-disjunção, comum na meiose materna ou paterna. Sinais clínicos dismórficos ou fenótipos são típicos e determinantes para o diagnóstico desde o momento do nascimento e as alterações relacionadas ao sistema nervoso central são as responsáveis por todo comprometimento intelectual desta síndrome (FORTES; LOPES, 2005; TUNES et al., 2007; FLORES; PATTERSON, 2009; BANKOFF, 2010; PÉREZ, SANTOS, 2011).

Segundo Brice (2009) a Síndrome de Down é a forma mais comum de aneuploidia constitucional, afetando cerca de 1 em 700 nascimentos. Está associada à presença de uma cópia adicional, total ou parcial, do cromossoma 21, sendo por isso também denominada de trissomia

21. As crianças com esta síndrome apresentam características morfológicas típicas que parecem resultar da dosagem anormal de certos genes presentes na cópia adicional do cromossoma 21.

Sampedro, Blasco e Hernández (1997), afirmaram que em circunstâncias consideradas normais, existem no ser humano 46 cromossomas em cada célula, dos quais 23 são provenientes do óvulo da mãe e os outros 23 são provenientes do espermatozoide do pai. Contudo, pode acontecer que uma das células germinativas possua 24 cromossomas, resultando conseqüentemente, durante a concepção, a origem de uma nova célula com 47 cromossomas, em vez de 46. No caso deste cromossoma extra ocorrer no par 21, nascerá uma criança com síndrome de Down, caracterizada por Trissomia 21. É uma anomalia cromossômica que origina perturbações de vária ordem devido à defeituosa distribuição da divisão celular dos cromossomas.

Segundo Weijerman & Winter (2010) *essa* condição está geralmente associada a atraso no desenvolvimento infantil, feições faciais características e deficiência intelectual leve a moderada. Malt et al. (2013) citaram que quociente de inteligência de um jovem adulto com síndrome de Down é, em média, 50, sendo equivalente à capacidade mental de uma criança de oito ou nove anos, embora isto possa variar significativamente.

Para Malinge et al. (2009) a síndrome de Down é a causa genética mais comum de déficit cognitivo, afetando cerca de 1 em 700 nascimentos. Contudo, Wiseman et al. (2009) relataram que a prevalência varia de acordo com a raça e a idade materna, aumentando nas mulheres grávidas acima dos 35 anos à data do nascimento. E segundo Malt et al. (2013) a síndrome de Down é uma das alterações cromossômicas mais comuns nos seres humanos, ocorrendo em cerca de um entre cada 1 000 bebês nascidos em cada ano (WEIJERMAN & WINTER, 2010). Em 2015, cerca de 5,4 milhões de pessoas em todo o mundo tinham síndrome de Down. Em 2013, a condição foi a causa de 27 000 mortes, uma diminuição em relação às 43 000 em 1990 (GBD 2015a; GBD 2015b; GBD 2013).

Atualmente com todo o avanço tecnológico, para a síndrome de Down ainda não existe a cura. E como relataram Roizen & Patterson (2003) a educação e cuidados adequados aumentam a qualidade de vida da pessoa com síndrome de Down.

De acordo com National Association for Down Syndrome (2012) algumas crianças portadoras da síndrome de Down frequentavam escolas comuns, enquanto outras requeriam ensino especializado. E segundo Steinbock (2011) algumas concluíram o ensino secundário e outras frequentaram o ensino superior.

Por outro lado, Szabo (2013) cita a inclusão de portadores da síndrome de Down no mercado de trabalho e que durante a idade adulta, executaram trabalhos remunerados embora seja frequente que necessitem de um ambiente de trabalho protegido (National Association for Down Syndrome, 2012).

De acordo com Klieg & Robert (2011) em muitos casos, os portadores de síndrome de Down necessitam de um apoio financeiro e em questões legais. Em países desenvolvidos e com cuidados apropriados, a esperança média de vida com a condição é de 50 a 60 anos (MALT et al., 2013; KLIEG & ROBERT, 2011).

O dia 21 de março é celebrado como o Dia Internacional da Síndrome de Down. Essa data encontra-se no calendário oficial da ONU, sendo comemorado pelos 193 países-membros, fazendo alusão aos 3 cromossomos no par número 21, característico das pessoas com síndrome de Down. A data foi escolhida pela Down Syndrome International, ideia do geneticista Stylianos E. Antonarakis, da Universidade de Genebra, com o intuito de conscientizar as pessoas sobre a importância da luta pelos direitos igualitários, pelo bem-estar e a pela inclusão das pessoas portadoras da síndrome de Down na sociedade.

O Ministério da Educação e do Desporto discorre que a ideia de uma sociedade inclusiva, encontra-se fundamentada numa filosofia que reconhece e valoriza a diversidade, como característica inerente à constituição de qualquer sociedade. Partindo desse pressuposto

e focando eticamente os direitos humanos, sinaliza-se a necessidade de garantir o acesso e a participação de “todos”, a todas as oportunidades, independente das peculiaridades de cada indivíduo e/ou grupo social. Neste contexto, destacam-se as pessoas com Síndrome de Down, visto que apresentam, na sua maioria, habilidades tanto sociais, quanto emocionais, que facilitam a interação em ambientes diversos (GRAMINHA; MARTINS, 1997; BRASIL, 2004; SILVA; KLEINHANS, 2006).

Por outro lado, de acordo com o objetivo deste trabalho é adequado afirmar, em consonância com os adeptos da corrente historicista, que os direitos não surgem todos ao mesmo tempo. Ao revés, nascem à medida que se torna necessário proteger-se determinado bem jurídico. Assim ocorre, em especial, com os direitos da personalidade quando adotada a teoria tipificadora, pela qual pode ser fracionado esse instituto jurídico em vários direitos de acordo com os variados atributos decorrentes da personalidade. O direito à intimidade genética não foge a esse esquema.

Os direitos fundamentais são direitos que visam à manutenção da vida humana de forma livre e digna. Modernamente, os direitos fundamentais protegidos pelas diversas constituições no mundo têm como base a Declaração Universal dos Direitos do Homem cuja realização se deu pelos esforços da Organização das Nações Unidas, ONU. Quando se trata de direitos fundamentais, embora estes não sejam princípios, deve-se aplicar a mesma forma de solução de conflito destes, uma vez que os direitos fundamentais, enquanto direitos destinados a manter a vida humana dentro dos valores de liberdade e dignidade, servem de alicerce ao princípio fundamental da dignidade da pessoa humana, não podendo, assim, ser objeto de exclusão em caso de conflito.

De acordo com Petterle (2007) a Constituição Federal de 1988 consagrou expressamente o princípio da dignidade da pessoa humana como um dos fundamentos do Estado Democrático de Direito. Dessa forma, na esteira do que foi visto, podemos delimitar os contornos do direito à origem genética, seu reconhecimento e sua proteção no sistema constitucional, notadamente a partir do direito à vida e, de modo especial, com base no princípio fundamental da dignidade da pessoa humana, no âmbito de um conceito materialmente aberto de direitos fundamentais, como cláusula geral implícita que tutela todas as manifestações essenciais da personalidade humana.

Como extensão do direito de personalidade, o direito à origem genética compreende o conhecimento à identidade genética como base fundamental da personalidade, uma vez que é a personalidade que nos confere nossa própria individualidade, diferenciando-nos enquanto pessoas, conferindo-nos a nossa unicidade. Assim, os biodireitos fundamentais são a concretização dessas ideias, social, política, bioética e filosoficamente, os quais estão presentes na limitação, na normatização e na tentativa de proteção integral do ser humano, com a finalidade de garantir as suas liberdades e de fundamentar as suas garantias em um Estado Democrático de Direito (XAVIER, 2004).

Na Constituição da República, logo no seu primeiro artigo, vemos a dignidade da pessoa humana sendo colocada como um dos pilares sobre os quais nosso Estado se fundamenta. E a dignidade da pessoa humana, enquanto princípio, está intimamente ligado a Lei 13.146/15. O art. 10 do Estatuto diz que compete ao poder público garantir a dignidade da pessoa com deficiência ao longo de toda a vida. Quando falamos a respeito da dignidade da pessoa humana temos que levar em consideração o que viria ser “pessoa humana” e o que seria “dignidade”. Camargo (1994) relatando sobre tais conceitos, afirmou que “pessoa humana, pela condição natural de ser, com sua inteligência e possibilidade de exercício de sua liberdade, se destaca na natureza e diferencia do ser irracional. Estas características expressam um valor e fazem do homem não mais um mero existir, pois este domínio sobre a própria vida, sua superação, é a raiz da dignidade humana. Assim, toda pessoa humana, pelo simples fato de existir,

independentemente de sua situação social, traz na sua superioridade racional a dignidade de todo ser".

E nesse sentido, a síndrome de Down é um distúrbio genético que não é considerado como uma doença. É uma condição inerente à pessoa, que dentre outras características, acarreta deficiência intelectual. E deficiência intelectual não é o mesmo que deficiência mental. Por isso, não é apropriado usar o termo “deficiência mental” para se referir às pessoas com síndrome de Down. A deficiência mental é um comprometimento de ordem psicológica. Dados estatísticos informam que no Brasil, tem-se mais de 300 mil pessoas com esta patologia, número expressivo e que somados a outros casos de deficiência asseguraram a preocupação do legislador em criar uma norma que assegure seus direitos, com isso foi estabelecido a Lei 13.146/15, que é conhecida como Estatuto da Pessoa com Deficiência (FBASD, 2016).

A Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência foi assinada e ratificada pelo Brasil, passando a ter o status de Emenda Constitucional em decorrência do §3º art. 5º da Constituição Federal. Ela cita que cabe ao Estado e a sociedade buscar formas de garantir os direitos a todas as pessoas com deficiência em igualdade de condições com os demais. E garantir os direitos das pessoas com deficiência intelectual sem privá-las de exercer os atos da vida civil sempre que possível ainda é um desafio no Brasil. Não há normativa específica que trate dos direitos da pessoa com síndrome de Down, sendo que esses vêm resguardados na legislação concernente aos direitos das pessoas com deficiência.

A Constituição da República Federativa do Brasil de 1988 tem como um de seus fundamentos a dignidade da pessoa humana, estabelecendo como objetivo fundamental, dentre outros, promover o bem de todos, sem qualquer tipo de preconceitos. A todos assegura garantias e direitos fundamentais invioláveis.

A Lei nº 7.853/1989 dispõe sobre o apoio às pessoas portadoras de deficiência, sua integração social, sobre a Coordenadoria Nacional para Integração da Pessoa Portadora de Deficiência – Corde, institui a tutela jurisdicional de interesses coletivos ou difusos dessas pessoas, disciplina a atuação do Ministério Público, define crimes, e dá outras providências.

A Lei nº 8.069/1990 dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente e dá outras providências. Dentre os direitos assegurados na referida lei, destacam-se os seguintes:

- \* Atendimento à criança e ao adolescente com deficiência, sem discriminação ou segregação, nas necessidades gerais de saúde e específicas de habilitação e reabilitação (art. 11, § 1º); prioridade na tramitação de seu processo de adoção (na condição de adotando) (art. 47, § 9º); atendimento educacional especializado, preferencialmente na rede regular de ensino (art. 54, III);

- \* Trabalho protegido ao adolescente portador de deficiência (art. 66);

- \* Prioridade de atendimento às famílias com crianças e adolescentes com deficiência, nas ações e políticas públicas de prevenção e proteção (art. 70-A; parágrafo único);

- \* Aos adolescentes portadores de doença ou deficiência mental receber tratamento individual e especializado, em local adequado às suas condições, quando verificada a prática de ato infracional (art. 112, § 3º); incidência das disposições do ECA nas ações de responsabilidade por ofensa aos direitos assegurados à criança e ao adolescente, referentes ao não oferecimento ou oferta irregular de atendimento educacional especializado aos portadores de deficiência (art. 208, II).

O Decreto nº 3.298/1999, que regulamenta a Lei nº 7.853/1989, dispõe sobre a Política Nacional para a Integração da Pessoa Portadora de Deficiência, consolida as normas de proteção, e dá outras providências.

O Decreto nº 3.956/2001 promulga a Convenção Interamericana para a Eliminação de Todas as Formas de Discriminação contra as Pessoas Portadoras de Deficiência. Trata-se de Convenção adotada na Cidade da Guatemala, Guatemala, no dia 08.06.1999. No documento, os Estados Partes reafirmam que as pessoas portadoras de deficiência têm os mesmos direitos

humanos e liberdades fundamentais que outras pessoas e que estes direitos, inclusive o direito de não serem submetidas à discriminação com base na deficiência, emanam da dignidade e da igualdade que são inerentes a todo ser humano.

O Decreto nº 6.949/2009 promulga a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo, assinados em Nova York, em 30 de março de 2007. Trata-se de convenção por meio da qual os Estados partes se comprometem a assegurar e promover o pleno exercício de todos os direitos humanos e liberdades fundamentais por todas as pessoas com deficiência, sem qualquer tipo de discriminação por causa de sua deficiência.

A Lei nº 11.958/2009 e os Decretos nº 6.980/2009 e nº 8.162/2013 referem-se à Subsecretaria Nacional de Promoção dos Direitos da Pessoa com Deficiência (SNPD), atualmente, órgão integrante da Secretaria de Direitos Humanos da Presidência da República.

O Benefício de Prestação continuada da Assistência Social foi instituído pela Constituição Federal de 1988 (art. 203, V) e regulamentado pelas Leis nº 8.742/1993, nº 12.435/2011 e nº 12.470/2011 e pelos Decretos nº 6.214/2007 e nº 6.564/2008. O BPC é um benefício da Política de Assistência Social, que integra a Proteção Social Básica no âmbito do Sistema Único de Assistência Social – SUAS. Para acessá-lo não é necessário ter contribuído com a Previdência Social. Trata-se de benefício individual, não vitalício e intransferível, que assegura a transferência mensal de 1 salário mínimo à pessoa com deficiência, de qualquer idade, com impedimentos de longo prazo, de natureza física, mental, intelectual ou sensorial, os quais, em interação com diversas barreiras, podem obstruir sua participação plena e efetiva na sociedade em igualdade de condições com as demais pessoas. Necessário comprovar não possuir meios de garantir o próprio sustento, nem tê-lo provido por sua família. A renda mensal familiar per capita deve ser inferior a ¼ do salário mínimo vigente.

A Lei nº 8.899/1994, regulamentada pelo Decreto nº 3.691/2000, concede passe livre às pessoas portadoras de deficiência no sistema de transporte coletivo interestadual, desde que comprovadamente carentes (com renda familiar mensal por pessoa igual ou inferior a um salário mínimo nacional). Somente nos casos de imprescindibilidade da presença de acompanhante, comprovada no atestado médico do beneficiário, haverá concessão para o acompanhante.

A Lei nº 8.213/1991, que dispõe sobre os Planos de Benefícios da Previdência Social e dá outras providências, em seu art. 93, e o Decreto nº 3.298/1999, que regulamenta a Lei nº 7.853/1989, que dispõe sobre a Política Nacional para a Integração da Pessoa Portadora de Deficiência, consolida as normas de proteção, e dá outras providências, em seu art. 36, preveem que a empresa com 100 ou mais empregados está obrigada a preencher de 2% a 5% dos seus cargos com beneficiários reabilitados ou pessoas portadoras de deficiência, habilitadas (até 200 empregados: 2%; de 201 a 500: 3%; de 501 a 1.000: 4%; mais de 1.001: 5%).

A Lei nº 9.394/1996 estabelece as diretrizes e bases da educação nacional.

A Resolução CNE/CEB nº 2/2001 MEC institui as Diretrizes Nacionais para a Educação Especial na Educação Básica.

A Resolução CNE/CEB nº 4/2009 MEC institui Diretrizes Operacionais para o Atendimento Educacional Especializado na Educação Básica, modalidade Educação Especial.

O Decreto nº 7.611/2011 dispõe sobre a educação especial, o atendimento educacional especializado e dá outras providências, revogando o Decreto nº 6.571/2008.

O Decreto nº 5.598/2005 regulamenta a contratação de aprendizes e dá outras providências. Retira o limite de idade para o aprendiz com deficiência (art. 2º, parágrafo único) e estabelece que, para fins do contrato de aprendizagem, a comprovação da escolaridade de aprendiz portador de deficiência mental deve considerar, sobretudo, as habilidades e competências relacionadas com a profissionalização (art. 3º, parágrafo único). Ainda, determina a realização da seleção de aprendizes a partir do cadastro público de emprego, disponível no portal eletrônico Mais Emprego e deverá priorizar a inclusão de jovens e adolescentes em situação de vulnerabilidade ou risco social, tais como jovens e adolescentes com deficiência

(art. 23-A, § 5º, VI).

A Lei nº 10.098/2000 estabelece normas gerais e critérios básicos para a promoção da acessibilidade das pessoas portadoras de deficiência ou com mobilidade reduzida, e dá outras providências.

O Decreto nº 5.296/2004 regulamenta a Lei nº 10.048/2000 (dá prioridade de atendimento às pessoas que especifica) e à Lei nº 10.098/2000.

As pessoas portadoras da Síndrome de Down são dotadas da capacidade de sentir, amar, aprender, se divertir e trabalhar. Podem ler, escrever e ir à escola como qualquer outra criança, podendo ocupar um lugar próprio e digno na sociedade. Portanto, após a Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência adotada pela ONU e ratificada pelo Brasil em 2008 e com a edição da Lei Brasileira de Inclusão (13.146/2015), as pessoas com deficiência intelectual passaram a gozar de direitos em igualdade de condições com os demais cidadãos. Assim, são assegurados aos portadores de deficiência mental e intelectual, direitos sexuais e reprodutivos, além da garantia de uma vida autônoma, possuem a oportunidade de realizar o sonho de se casar e constituir família.

Sendo assim, com tais mudanças, Stolze (2017) citou que “com o advento da Lei n. 13.146, de 6 de julho de 2015, uma verdadeira reconstrução jurídica se operou. Com efeito, de maneira inédita, o Estatuto retira a pessoa com deficiência da categoria de incapaz. Trata-se de uma mudança paradigmática, senão ideológica”. Completa considerando ser uma “verdadeira reconstrução valorativa na tradicional tessitura do sistema jurídico brasileiro da incapacidade civil”.

Para Assis Neto; Jesus; Melo (2017) de acordo com a nova previsão, a pessoa com deficiência não será considerada absolutamente incapaz. A partir da Lei n. 13.146/15, as causas transitórias que impedem a manifestação da vontade tornam o sujeito relativamente incapaz, de acordo com o artigo 4º, inciso III, do Código Civil. Então, as pessoas relativamente incapazes de exercer seus direitos devem ser assistidas para a prática dos atos da vida civil, sob pena de anulabilidade do ato ou negócio. Os enfermos, deficientes mentais e acometidos de causas transitórias (incapazes condicionados) serão assistidos por curadores, também nomeados na forma da lei.

Assim sendo, o objetivo da lei é o de preservar, ao máximo, a autonomia do deficiente, respeitadas as limitações do caso concreto. A regra é de que a curatela só atinja relações patrimoniais, logo, o curador não deverá interferir nas relações existenciais, preservando-se, assim, a autonomia e a dignidade do curatelado (FIUZA, 2015).

Aqui, vale destacar a Tomada de Decisão Apoiada (TDA), incorporado ao Código Civil pela Lei n. 13.146, possibilitando que pessoas com deficiência possam tomar suas decisões nos aspectos da vida civil de acordo com suas vontades, mas sendo auxiliados e informados para que consigam exercer sua capacidade sem que sofram prejuízo. Tal instituto, que difere da curatela, em que há uma intersetiva maior nas decisões patrimoniais, é para pessoas que possuem alguma deficiência, mas que conseguem exprimir sua vontade, como é o caso de uma pessoa portadora de Síndrome de Down. Assim, a curatela ou tutela são para pessoas incapazes (absolutamente ou relativamente) e não seria eficiente tratar com a mesma magnitude uma pessoa capaz, mas que tem certo retardamento psíquico e/ou intelectual (GALISA, 2020).

Dessa forma, de acordo com Brasil (2007) percebeu-se que a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência gerou uma evolução social, introduzindo em seu artigo 12, item 2, que “os Estados Partes reconhecerão que as pessoas com deficiência gozam de capacidade legal em igualdade de condições com as demais pessoas em todos os aspectos da vida”.

O tratamento da sociedade face às pessoas com deficiência evoluiu significativamente, tendo como maior avanço a inclusão social. A deficiência torna-se um dever coletivo de

adaptação às diferenças. Nesse sentido, para a inclusão de todas as pessoas, a sociedade deve ser modificada, partindo do entendimento de que ela é que precisa ser capaz de atender às necessidades de seus membros. Através da educação, reabilitação, qualificação profissional, entre outros, o desenvolvimento das pessoas com deficiência deve acontecer dentro do processo de inclusão, e não como um pré-requisito para estas pessoas poderem fazer parte da sociedade, como se elas “precisassem pagar ‘ingresso’ para integrar a comunidade” (CLEMENTE FILHO, 1996 apud SASSAKI, 1999).

Para Farias; Cunha; Pinto (2016) a sociedade torna-se menos excludente e, por consequência, mais inclusiva, a partir do momento em que reconhece a diversidade humana e as necessidades específicas dos vários segmentos sociais, incluindo as pessoas com deficiência, para que se promova ajustes razoáveis e correções que sejam imprescindíveis para seu desenvolvimento pessoal e social, “assegurando-lhes as mesmas oportunidades que as demais pessoas para exercer todos os direitos humanos e liberdades fundamentais”. A pessoa com deficiência, numa perspectiva dignificante, passou a ser plenamente capaz. O Estatuto compreendeu que o conceito de capacidade é umbilicalmente ligado ao valor supremo da dignidade da pessoa humana (GAGLIANO, 2017).

Com a Síndrome de Down não seria diferente, vez que para alguns estudiosos a parte do atraso ou da falta de desenvolvimento intelectual de algumas pessoas se dá principalmente pelo ambiente de reclusão e abandono que são diariamente submetidos, especificamente nos primeiros anos de sua vida, momentos esses essenciais para o progresso de seu desenvolvimento (PENA, 2009).

Para tanto, é possível vislumbrar a necessidade de medidas efetivas quanto ao direito à inclusão, visto que o abandono e a segregação das pessoas com Síndrome de Down trazem danos irreversíveis a essas pessoas, haja vista que o estímulo motivado nos primeiros anos de vida é essencial na formação e no devido aprendizado dessas pessoas.

Desse modo, cabe ao judiciário intervir quando o fato ocorrer e fazer com que as obrigações do Estado sejam realizadas com eficácia direta e imediata, devendo analisar principalmente as políticas públicas relacionadas à temática e a violação do direito da pessoa.

A visão que a Lei nº 13.146/2015, ou Lei Brasileira de Inclusão, tenta implantar no seio da sociedade brasileira, necessita de tempo para se efetivar e, provavelmente, teremos notícias de muitos eventos de conflitos decorridos dessa quebra de paradigmas, pois assim como existem famílias que buscam, dia a dia, o cultivo da independência tanto quanto possível, da pessoa com síndrome de Down, existem outras que, ao contrário, por ignorância e por medo amiúde, promovem a segregação de suas crianças. Segregam, é bem verdade, com o objetivo de proteger, embora não percebam que com isso nega à pessoa a convivência tão necessária para que não precise viver em proteção extrema, uma vez que é através desse convívio que cada um de nós se desenvolve enquanto pessoa.

É inegável que o Estatuto da pessoa com deficiência foi um salto em direção a defesa, inclusão e respeito à dignidade das pessoas com deficiência, sendo-lhes garantidos diversos direitos fundamentais nas áreas de saúde, educação, assistência social, cultura, esporte, turismo, lazer, mobilidade etc. As alterações no quadro das incapacidades, talvez o tema que gere mais controvérsia na Lei, é também o ponto onde podemos avistar diversos avanços na vida de vários grupos. Os portadores da síndrome de Down, cuja capacidade civil foi reconhecida, podem viver de forma mais inclusiva, tendo em vista que, apesar de suas particularidades, muitos deles conseguem ter autonomia e expressar livremente suas opiniões e desejos. Possivelmente, dentro desses mesmos grupos, existam portadores da síndrome de Down com maiores dificuldades de exercerem os atos da vida civil livremente, razão pela qual a mudança no quadro da teoria das incapacidades se tornou controversa.

Isso posto, observa-se que a jurisprudência já tem dado os seus passos, para a uniformização e harmonização de um novo quadro normativo para a realidade dessas pessoas.

A atenção tanto da sociedade quanto do Estado se faz necessária para o pleno desenvolvimento das pessoas portadoras da síndrome de Down nos diversos meios sociais.

Segundo Lobo (2015), a pessoa com deficiência é legalmente capaz, ainda que pessoalmente não exerça os direitos postos à sua disposição. Portanto a inclusão de pessoas portadoras da síndrome de Down, realizada de modo correto só traz benefícios a todos participantes, possibilitando, por outro lado, uma percepção sensorial e cognitiva mais avançada e conseqüentemente uma melhora no processo de desenvolvimento intelectual e na aprendizagem dessas pessoas.

Para fins de pesquisa e de planejamento de programas e serviços de assistência à saúde, existem sistemas classificatórios que são internacionalmente adotados. Neste caso, sendo o Brasil signatário de diversas convenções e tratados, o nosso sistema de saúde pública (SUS) também os adota. Em relação ao diagnóstico e à classificação das doenças, usamos a Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde, mais conhecida pela sigla CID. Estamos na décima versão da referida publicação (CID-10),

O uso de tais classificações tem grande importância na vida prática de pacientes (com qualquer diagnóstico) e de seus familiares, pois o acesso a procedimentos, benefícios, terapêuticas, serviços especializados etc. está associado à CID-10.

Na Classificação Internacional de Doenças (CID-10) a SD recebe o código Q - 90. Por estar classificada no capítulo Q00 - Q99 das malformações, deformidades e anomalias cromossômicas. Dentro deste capítulo se encontra no grupo Q 90 - Q99 das anomalias cromossômicas e na categoria Q90 da Síndrome de Down.

Na categoria Q90 existem os seguintes subgrupos:

Q 90.0 - Síndrome de Down, trissomia do 21, por não disjunção meiótica

Q 90.1 - Síndrome de Down, trissomia do 21, mosaicismo por não disjunção mitótica

Q 90.2 - Síndrome de Down, trissomia 21, translocação

Q 90.9 - Síndrome de Down, não específica.

De acordo com o Movimento Down (2014) muito da condição dos portadores da síndrome de Down no futuro dependerá daquilo que a família, a escola e a sociedade fizerem por eles no presente. Acreditar no potencial dele é essencial para o seu desenvolvimento.

O tratamento igualitário, a estimulação precoce e a crescente expectativa de vida, levam a crer que os programas de intervenção não devem se limitar somente às crianças, mas a todas as faixas etárias, proporcionando a otimização da qualidade de vida e a construção de sua autonomia.

## CONCLUSÃO

Conclui-se que a Síndrome de Down está associada a uma combinação diferenciada de cromossomos homólogos durante a fecundação, podendo ocorrer em qualquer família indiferente de raça, cor e classe social.

Para integrar um indivíduo portador da Síndrome de Down na sociedade é preciso estimulá-lo o mais cedo possível. Trabalhos multidisciplinares com profissionais das áreas de psicologia, medicina, fonoaudiologia, fisioterapia, terapia ocupacional, educação física, entre outros, pode ajudar em seu desenvolvimento. E além do trabalho profissional é importante que os familiares e escola estejam engajados neste processo, buscando ajudá-los na conquista de autonomia e cidadania.

O arcabouço normativo de proteção das pessoas com deficiência tem avançado, sendo certo que a Lei n 13.146/15 significou importante avanço em direção à pretendida igualdade social brasileira, visto que compreender juridicamente o portador da síndrome de Down, equilibrando os mecanismos de proteção e inserção social, constitui importante passo para que o ele seja visto e se perceba como sujeito de direitos, e conseqüentemente, seja incluído na sociedade.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AMABIS, J. M.; MARTHO, G. R. *Biologia das Populações: genética, evolução e ecologia*. São Paulo: Moderna, 2001.

ASSIS NETO, S.; JESUS, M.; MELO, M.I. **Manual de Direito Civil**. Volume único. 6. ed. rev., ampl. e atual. - Salvador: Juspodivm, 2017.

BEIGUELMAN, B. *Genética de populações humanas*. Ribeirão Preto: SBG, 2008. 235p.

BISSOTO, M.L.; *Desenvolvimento cognitivo e o processo de aprendizagem do portador de síndrome de Down: revendo concepções e perspectivas educacionais*. *Ciência e cognição* v 4 2005, p 80-88.

BOFF, J.; CAREGNATO, R.C.A. *História oral de mulheres com filhos portadores de Síndrome de Down*. *Texto contexto Enfermagem, Florianópolis*, v.17, n.3, p.578-586, setembro. 2008.

BOTÃO, R.B.S. et al. *Busca e adesão a tratamento: aspectos sócio demográficos e biológicos dos usuários com Síndrome de Down de um serviço de aconselhamento genético*. In: VIII Encontro da Associação Brasileira de Pesquisadores em Educação Especial. Londrina: Universidade Estadual de Londrina, 05 a 07 de setembro de 2013. p. 2375-2386.

BRASIL. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. *Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência)*. *Diário Oficial da União*: n. 127, p. 2, 7 jul. 2015.

BRASIL. LEI Nº 13.146, DE 6 DE JULHO DE 2015. Disponível em: [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/\\_Ato2015-2018/2015/Lei/L13146.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_Ato2015-2018/2015/Lei/L13146.htm).

BRASIL. LEI Nº 13.105, DE 16 DE MARÇO DE 2015. Disponível em: [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/\\_ato2015-2018/2015/lei/13105.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2015/lei/13105.htm)

BRASIL. Decreto n. 6.949, de 25 de agosto de 2009. *Promulga a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo, assinados em Nova York, em 30 de março de 2007*. Disponível em: [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/\\_ato2007-2010/2009/decreto/d6949.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2007-2010/2009/decreto/d6949.htm).

BRASIL. Ministério da Educação e do Desporto. Secretaria de Educação Especial. Brasília: Programa educação inclusiva: *Direito à diversidade*. v.1, 2004.

BRASIL. Código Civil. Lei nº 10.406, de 10 de janeiro de 2002. Disponível em: [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/leis/2002/L10406.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/2002/L10406.htm).

BRASIL. **Decreto lei nº 3.298/99**. *Regulamenta a Lei no 7.853, de 24 de outubro de 1989, dispõe sobre a Política Nacional para a Integração da Pessoa Portadora de Deficiência, consolida as normas de proteção, e dá outras providências*. Portal da legislação. Disponível em: [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/decreto/d3298.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/decreto/d3298.htm).

BRASIL. Lei n. 8.213, de 24 de julho de 1991. Dispõe sobre os Planos de Benefícios da Previdência Social e dá outras providências. Disponível em: [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/leis/18213cons.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/18213cons.htm).

BRASIL. Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990. Dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente e dá outras providências. Brasília, DF. Disponível em [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/leis/18069.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/18069.htm)

BRASIL. Constituição Federal de 1988. Brasília: Senado. 1988.

CAMARGO, A.L.C. Culpabilidade e reprovação penal. Imprensa: São Paulo, Sugestões Literárias, p. 27-28. 1994.

CASARIN, S. **Síndrome de Down caminhos da vida**. Tese de Doutorado em Psicologia clínica, PUC SP 2007

CDC. Data and statistics on Down syndrome. Center of Disease Control. Disponível em: <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome/data.html>.

CDC. People who are at higher risk for severe illness. Center of Disease Control, 2020a. Disponível em: <https://www.cdc.gov/coronavirus/2019-ncov/prevent-getting-sick/prevention.html>.

CDC. How to protect yourself and others. Center of Disease Control, 2020b. Disponível em: <https://www.cdc.gov/coronavirus/2019-ncov/need-extra-precautions/people-at-higher-risk.html>.

CDC. What to do if you are sick. Center of Disease Control, 2020c. Disponível em: <https://www.cdc.gov/coronavirus/2019-ncov/if-you-are-sick/steps-when-sick.html#warning-signs>.

CARVALHO, R.E. Temas em educação especial. Rio de Janeiro: Casa da Palavra, 1997.

DAMACENO, K.L.C.; CUNHA, M.C.; STREIT, C. Síndrome de Down. 2005. Disponível em: <http://www.aprendizagensignificativa.com.br>.

DINIZ, M.H. *O estado atual do biodireito*. São Paulo: Saraiva, 2002.

EPSTEIN, C.J. The consequences of chromosome imbalance: principles, mechanisms and models. Cambridge: Cambridge University Press; 1986.

EVANS-MARTIN, F.F. Down syndrome. *New York: Chelsea House*. p. 12. (2009). ISBN 978-1-4381-1950-2.

FARIAS, C.C.; CUNHA, R.S.; PINTO, R.B. **Estatuto da pessoa com deficiência comentado artigo por artigo**. Salvador: Editora JusPodivm, 2016.

FEDERAÇÃO BRASILEIRA DAS ASSOCIAÇÕES DE SÍNDROME DE DOWN – FBASD. Dados Estatísticos. Disponível em: <http://www.federacaodown.org.br/portal/>.

FIUZA, C. **Direito Civil**. 18ª ed. São Paulo: RT, 2015.

FLORES, M.I.; BANKOFF, A.D.P. Influência da dança expressiva sobre o equilíbrio corporal em portadores com Síndrome de Down. *Conexões*, v.8, n.3, p.35-46, 2010.

FORTES, A.N.; LOPES, M.V.O. Problemas de adaptación psicosocial de madres de niños portadores de Síndrome de Down. *Cultura de los Cuidados*, año IX, n.17, 2005.

FUNDAÇÃO síndrome de Down. O que é Síndrome de Down. Disponível em: <http://www.fsdwn.org.br/sobre-a-sindrome-de-down/o-que-e-sindrome-de-down/> acesso em 02 de setembro de 2014.

GAGLIANO, P.S.; FILHO, R.P. **Novo curso de direito civil**, volume único. São Paulo: Saraiva, 2017.

GALISA, B. H. S. *A Capacidade da pessoa com Síndrome de Down*. Disponível em: <https://revistas.unifacs.br/index.php/redu/article/view/6933/4192> acesso em 30 de agosto de 2021.

GBD 2015 Disease and Injury Incidence and Prevalence, Collaborators. (outubro de 2016). «Global, regional, and national incidence, prevalence, and years lived with disability for 310 diseases and injuries, 1990–2015: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2015.». *Lancet*. **388** (10053): 1545–1602. PMC 5055577  . PMID 27733282. doi:10.1016/S0140-6736(16)31678-6

GBD 2015 Mortality and Causes of Death, Collaborators. (8 de outubro de 2016). «Global, regional, and national life expectancy, all-cause mortality, and cause-specific mortality for 249 causes of death, 1980–2015: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2015.». *Lancet*. **388** (10053): 1459–1544. PMC 5388903  . PMID 27733281. doi:10.1016/s0140-6736(16)31012-1

GBD 2013 Mortality and Causes of Death, Collaborators (17 de dezembro de 2014). «Global, regional, and national age-sex specific all-cause and cause-specific mortality for 240 causes of death, 1990–2013: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2013.». *Lancet*. **385**: 117–71. PMC 4340604  . PMID 25530442. doi:10.1016/S0140-6736(14)61682-2

GRAMINHA, S.S.V.; MARTINS, M.A.O. Condições adversas na vida de crianças com atraso no desenvolvimento. *Medicina, RB*. v. 30, p. 259-267, 1997.

GRIFFITHS, A.; WESSLER, J.F.; CARROLL, S.R.; DOEBLEY, J.S.B. *Introdução a Genética*. 10ª edição. New York: W, 11. Freeman and Company, 2015.

GUERRA, M.S. *Introdução à Citogenética Geral*. Guanabara Koogan: Rio de Janeiro, 1988.

HAMMER E.B.Y.; STEPHEN, J.; MCPHEE, G.D. «Pathophysiology of Selected Genetic Diseases». *Pathophysiology of disease: an introduction to clinical medicine* 6th ed. New York: McGraw-Hill Medical. pp. Chapter 2. (2010). ISBN 978-0-07-162167-0

HICKEY, F; HICKEY, E; SUMMAR, K.L. *Medical update for children with Down syndrome for the pediatrician and family practitioner*. *Advances in Pediatrics*. 59 (1): 137–57. (2012). PMID 22789577. Doi 10.1016/j.yapd.2012.04.006

JERÔME, L., GAUTIER, M., & RAYMOND, T. Etude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. *Comptes Rendus Hebd Seances Acad Sci*, 248 (11), 1721-1722. (1959).

KLIEGMA, R.M. Down Syndrome and Other Abnormalities of Chromosome Number. *Nelson textbook of pediatrics*. 19 th ed. Philadelphia: Saunders. pp. Chapter 76.2. (2011). ISBN 1-4377-0755-6.

LEME, C.V.D.; CRUZ, E.M.T.N. Sexualidade e Síndrome de Down: uma visão dos pais. *Arquivos de Ciência e Saúde*. 2008. p. 29-37. Disponível em: [http://www.cienciasdasaude.famerp.br/racs\\_ol/vol-151/IIIIDDDD%20268%20PDF.pdf](http://www.cienciasdasaude.famerp.br/racs_ol/vol-151/IIIIDDDD%20268%20PDF.pdf)

LIMA, G.B. et al. Síndrome de Down, características clínicas, perfil epidemiológico e citogenético de recém-nascidos no hospital de clínicas de Porto Alegre. *Armigs*, v. 40, n. 1, p. 8-13, 1996.

MALINGE, S.; IZRAELI, S.; CRISPINO, J.D.; “Insights into the manifestations, outcomes, and mechanisms of leukemogenesis in Down Syndrome.” *Blood*. (2009). 113: 2619-2628.

MALT, E.A.; DAHL, R.C.; HAUGSAND, T.M.; ULVESTAD, I.H.; EMILSEN, N.M.; HANSEN, B.; CARDENAS, Y.E.; SKOLD, R.O.; THORSEN, A.T.; DAVIDSEN, E.M. «Health and disease in adults with Down syndrome.». *Tidsskrift for den Norske laegeforening : tidsskrift for praktisk medicin, ny raekke*. **133** (3): 290–4. PMID 23381164. doi:10.4045/tidsskr.12.0390 (fevereiro de 2013).

MANCINI, M.C.; SILVA, P.C.; GONÇALVES, S.C. Comparação do desempenho funcional de crianças portadoras de síndrome de Down e crianças com desenvolvimento normal aos 2 e 5 anos de idade. *Arquivos de Neuropsiquiatria*, São Paulo, v. 61, n. 2B, jun. 2003.

MARTINS, A.G.; ZACHEO, C.A. AS PESSOAS COM SÍNDROME DE DOWN E AS DIFICULDADES DA INCLUSÃO EDUCACIONAL NO BRASIL. *Revista do Instituto de Direito Constitucional e Cidadania – IDCC*, Londrina, v. 4, n. 2, p 212-229, dez, 2019. ISSN: 2596-0075.

MARTINS-COSTA, J.H. Bioética e dignidade da pessoa humana: rumo à construção do biodireito. *In: Revista Trimestral de Direito Civil*, São Paulo: Padma, 2000, Vol.3, (jul./set.2000), p. 64-65.

MOREIRA, L.M.A; EL-HANI, C.N; GUSMAO, F.A.F. A Síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, São Paulo, v.22, n.2, p. 96-99, jun. 2000.

MOVIMENTO DOWN. Três vivas para o bebê – guia para mães e pais de crianças com síndrome de Down. 2014. 39p. Disponível em: <http://www.movimentodown.org.br/2013/07/cartilha-tres-vivas-para-o-bebe-disponivel-paradownload/>.

MOVIMENTO DOWN. Educação e síndrome de Down. 2014. Disponível em: <http://www.movimentodown.org.br/educacao/educacao-e-sindrome-de-down/>. Acesso em: 02 set. 2014.

MOVIMENTO DOWN. Legislação e direitos. 2014. Disponível em: <http://www.movimentodown.org.br/direitos/legislacao-e-direitos/>.

MOVIMENTO DOWN. Legislação e direitos. 2014. Disponível em: <http://www.movimentodown.org.br/2013/06/politicas-publicas/>.

MOVIMENTO DOWN. Benefícios. Publicado em: 20/06/2013. Disponível em: <http://www.movimentodown.org.br/2013/06/beneficios/>.

MS. Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down. Ministério da Saúde, 2013. Disponível em: [https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes\\_atencao\\_pessoa\\_sindrome\\_down.pdf](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf)

ONU. UNESCO - Organização das Nações Unidas para a Educação, Ciência e Cultura / Ministério da Educação e Ciência da Espanha / Coordenadoria Nacional para Integração da Pessoa Portadora de Deficiência - Corde. Declaração de Salamanca e linha de ação sobre necessidades educativas especiais. Brasília, 1994.

PENA, G. Deficiência intelectual e a Síndrome de Down: A deficiência intelectual em indivíduos com Síndrome de Down é consequência de privação cultural, não uma determinação genética, Comdef, Rio de Janeiro, 2009.

PÉREZ, M.E.S.; SANTOS, C.B. Alteraciones del lenguaje en pacientes afectados de Síndrome de Down Language disorders in patients with down syndrome. Revista de la Sociedad Otorrinolaringológica de Castilla y León, Cantabria y La Rioja, v.2, n.9, p.1-19, 2011.

PETTERLE, S.R. *O direito fundamental à identidade genética na constituição brasileira*. Porto Alegre: Livraria do Advogado, 2007, p. 87.

ROIZEN, N.J.; PATTERSON, D. Down's syndrome. Lancet (Review). **361** (9365): 1281–89. (abril de 2003). PMID 12699967. doi:10.1016/S0140-6736(03)12987-X

SAAD, S.N. Preparando o caminho da inclusão: dissolvendo mitos e preconceitos em relação à pessoa com Síndrome de Down. 1º ed. São Paulo: Vetor, 2003.

SAMPEDRO, M., BLASCO, G.M.G., & HERNANDÉZ, M. A criança com Síndrome de Down. In R. Bautista (Org.), Necessidades educativas especiais (pp. 225-248). Lisboa: Dinalivro. (1993).

SANTOS, J.A; FRANCESCHINI, S.C.C; PRIORE, S.E. Curvas de crescimento para crianças com Síndrome de Down. Revista Brasileira de Nutrição Clínica. 2006. p.144-148.

SASSAKI, R. K. Inclusão: construindo uma sociedade para todos. 3ª edição. Rio de Janeiro: WVA, 1999.

SHAPIRO, B.L. Down syndrome: a disruption of homeostasis. Am J Med Genet 1983;14:241-69.

SILVA, M.F.M.C.; KLEINHANS, A.C.S. Processos cognitivos e plasticidade cerebral na

Síndrome de Down. *Revista Brasileira de Educação Especial*, v. 12, p.123-138, 2006.

SILVA, N.L.P.; DESSEN, M.A. Síndrome de Down: etiologia, caracterização e impacto na família. *Interação em Psicologia*, n. 2, v.6, p.167-176, 2002.

SINUSTAD, P.D; SIMMONS, M.J. *Fundamentos de Genética*. 6º edição Rio de Janeiro, Guanabara Koogan, 2013.

STEINBOCK, B. *Life before birth the moral and legal status of embryos and fetuses 2nd ed. Oxford: Oxford University Press. p. 222. (2011). ISBN 978-0-19-971207-6.*

SZABO, L. Life with Down syndrome is full of possibilities.. *USA Today*. (9 de maio de 2013).

TUNES, E. Aspectos biológicos y sociales en el funcionamiento intelectual de personas con Síndrome de Down. *Ciências & Cognição*, v. 10, p. 156-163, 2007.

XAVIER, E.D. A Identidade Genética do Ser Humano como um Biodireito Fundamental e a sua Fundamentação na Dignidade do Ser Humano. *In* LEITE, Eduardo de Oliveira (coord.). *Grandes temas da atualidade: bioética e biodireito*. Rio de Janeiro: Forense, 2004, p. 58

WEIJERMAN, M.E.; WINTER, J.P. Clinical practice. The care of children with Down syndrome. *European journal of pediatrics*. 169 (12): 1445–52. (dezembro de 2010). PMC 2962780. PMID 20632187. doi:10.1007/s00431-010-1253-0

WISEMAN, F.K.; ALFORD, K.A. “Down Syndrome recent progress and future prospects.” *Human Molecular Genetics*. 18(1): 75-83. (2009).