

Será mesmo que dominamos o genoma?

Com grande impacto, surpresas, ansiosos e, de certa forma, eufóricos recebemos recentemente a seguinte informação:

O genoma humano está desvendado!!!...

O que é? Como é? E agora? Será que dominamos realmente o segredo da vida?

Em um infeliz discurso o atual presidente norte-americano citou entre linhas "...dominamos o segredo de Deus!!...", mal sabe ele (comedor de hambúrguer, batata-frita e Cola-Cola) que estamos muito longe da sua insaciável onipotência e intransigência, ele parece que quer ser o 'Dono do mundo'.

A verdade ainda ninguém domina. E se eventualmente somos ingênuos a ponto de acreditarmos que um dia dominaremos, eu lamento dizer-lhes que nem seus tataranetos viverão este dia! Mesmo considerando o avançar de exponencial progressivo do conhecimento e "domínio" da genética, que muitos afirmam: "Um ano de pesquisas, atualmente, gera informações que ultrapassam a vinte anos anteriores".

Já em meados do século XVII Francis Bacon pensava na ciência como um instrumento por excelência necessário para melhorar a vida da humanidade, garantindo o bem-estar dos indivíduos. Busca-se aí um elo entre o tradicional e o moderno, estando em jogo a ilusão de que a ciência é o remédio para a cura de todos os males que afligem as populações mundiais. É anunciada a possibilidade do fim da miséria humana.

Talvez seja uma mera coincidência, mas "promessas de esperança" em torno do Projeto Genoma Humano previram um futuro harmonioso e sadio para todo o planeta. Esse futuro (presente) talvez tenha começado a ser delineado já no século XVI até parte do XVIII com as frequentes experimentações públicas, nas quais os cientistas produziram uma verdadeira espetacularização da pesquisa em andamento, muitas ocorriam em praças públicas e terminavam por reforçar e legitimar a imagem do "homem de ciência".

Considerado o verdadeiro iniciador da ciência moderna, Bacon preocupava-se em compreender as causas dos fenômenos naturais. A partir da verificação e da observação, o cientista era visto como capaz de desvendar os mistérios da natureza e da origem do homem que viessem a proporcionar o aprimoramento da espécie humana. Essa busca pela perfeição, não podemos deixar de ressaltar, nos remete à filosofia grega.

No diálogo entre Sócrates e Diotima, descrito por Platão no *Banquete*, a busca pela perfeição e pelo belo coloca o homem na perspectiva de alcançar o status de semi-deus. Platão é determinista ao colocar o nascimento como o divisor de água entre a imortalidade, própria dos deuses, e a mortalidade.

Zan Mustacchi, MD
Genética Médica - Pediatria
Prof. Adjunto Genética UNIP
Chefe do Depto. de Genética do Hosp. Infantil Darcy Vargas (HIDV)
Membro do *Down Syndrome Medical Interest Group* (DSMIG)
Diretor Clínico do CEPEC-SP

A imortalidade e a juventude têm sido ansiosamente desejadas, desconsiderando-se todo e qualquer modelo divino que, da forma mais perfeita com a maior das incógnitas, gerou o milagre da vida. Acreditamos, somos realmente imortais, pois o 'egoísmo' do DNA que nos foi transferido e que transferiremos para as próximas gerações é, na sua grande maioria, imutável e, portanto, uma parte de nós sempre persistirá, enfatizando a nossa imortalidade delegada pela suposta 'força divina'.

O que conseguimos com a decodificação no Projeto Genoma Humano foi conhecer a ampla variedade dos métodos que representam a posição dos genes em cada cromossomo, expresso em pares de bases com genes colocados em uma ordem atualmente bem conhecida; determinando o domínio da sequência linear de nucleotídeos para cada um dos cromossomos humanos. Conseguimos desenvolver métodos de clivagem clínica, de replicação enzimática e de interrupção controlada por uma sequência de DNA. A quebra ou fragmentação do DNA, realizado por uma enzima definida como DNA-polimerase, favoreceu o domínio do enigma da sequência das quatro bases, denominadas de nucleotídeos. Estes nucleotídeos, que constituem o DNA e o RNA, são bases nitrogenadas conhecidas pelas iniciais A.G.C.T.U. (Adenina - Guanina - Citosina - Timina - Uracila, esta última sendo exclusiva do RNA). Atualmente com o advento de sequenciamento automático e informatizado, usando marcadores específicos de bases nitrogenadas, conseguimos traduzir a inscrição das informações contidas nas moléculas de DNA, que compõem o genoma de cada cromossomo.

A meta final deste sequenciamento molecular, definido como o paradigma do genoma humano, é criar um mapa físico que determine um conhecimento através da representação da posição dos genes em cada cromossomo. Reconhecendo-se, então, uma ordem da colocação destes, poderemos determinar padrões de normalidade e desvio dessa e, até o momento, entendo que este delineamento oferece-nos múltiplas perspectivas próximo-futuras vinculadas primariamente com o que sempre enfatizei: O mais importante é termos possibilidade de diagnósticos prematuros para que possamos elaborar modelos preventivos e oxalá um dia propor uma verdadeira terapêutica de cura.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

- Benedito Mauro Rossi e Mauro Pinho. Livro: *Genética e Biologia Molecular para o Cirurgião*. Editora Lemar, 1999.
- Guga Dôrea e Rosemary Segurado. Título: *Proposta de artigo para São Paulo em Perspectiva*. Agosto, 2000;
- Zan Mustacchi e Sérgio Peres. Livro: *Genética Baseada em Evidências - Síndromes e Heranças*. CID Editora, 2000;

Boletim Informativo

PUBLICAÇÃO DA ASSOCIAÇÃO BAIANA DE SÍNDROME DE DOWN



Filial à Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down

ANO I - Nº 03
DEZEMBRO DE 2000

EDITORIAL

INCLUSÃO: COMO CUMPRIR ESTE DEVER

"*Inclusão: Como Cumprir Este Dever*" foi o tema central do III Congresso Brasileiro sobre Síndrome de Down, realizado de 15 a 18 de novembro no Centro de Convenções de Curitiba/PR, promovido pela Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down, e pela associação REVIVER DOWN.

O programa do III Congresso constituiu-se de sete conferências, treze palestras, vinte e nove mesas redondas, vinte e sete comunicações orais de temas livres, nove cursos e três oficinas, onde foram abordadas questões relativas à saúde física e mental, educação, mercado de trabalho, defesa de direitos e demais aspectos que envolvem a construção das competências para o exercício da cidadania das pessoas com síndrome de Down.

Entre os conferencistas, profissionais renomados, do Brasil e de outros países, como Inglaterra, França, Itália e Canadá, que trouxeram informações valiosas, tanto no que diz respeito a recentes conquistas científicas, quanto a situação do processo de inclusão das pessoas com "deficiências" em seus respectivos países. Nesse aspecto um fato importante merece destaque: a inexistência de instituições especializadas de ensino, desde o final da década de 70, na Itália, e o alto nível de escolaridade alcançado pela grande maioria de pessoas com síndrome de Down naquele país. Além disso, profissionais competentes e dedicados puderam mostrar trabalhos que vêm desenvolvendo em todo o Brasil.

Um aspecto inovador apresentado no III Congresso foi a promoção do I Encontro de Irmãos, ocorrido simultaneamente,

no qual irmãos de pessoas com síndrome de Down puderam compartilhar suas experiências e perspectivas sobre a questão.

E como não poderia deixar de ser, em um evento destinado à promoção das pessoas com síndrome de Down, o ponto alto foi representado por uma mesa redonda onde quatro adolescentes com a síndrome puderam expressar suas idéias, seus sentimentos e anseios, além de mostrar para o público que superlotou o auditório um pouco das suas histórias de vida.

Pais, profissionais, estudantes e demais participantes oriundos de todo o país puderam usufruir de um evento de alto nível, onde ficou patente que o movimento pela inclusão de TODOS é uma tendência mundial e irreversível e que a palavra de ordem para as pessoas com "deficiência" é a autodeterminação.

A SER DOWN esteve presente no evento com uma delegação de oito pessoas e contribuiu para a composição da mesa redonda que discutiu "*O Movimento Institucional de Pais a Favor da Inclusão*". A SER DOWN ficou, inclusive, incumbida da realização do IV Congresso Brasileiro Sobre Síndrome de Down, previsto para 2003.

No que se refere ao movimento associativo, o III Congresso representou o fortalecimento deste movimento em nível nacional, sob a liderança da Federação Brasileira, em torno da crença na inclusão e na disposição de lutar para a quebra de paradigmas, com o objetivo comum de conquistar uma melhor qualidade de vida para as pessoas com síndrome de Down.

QUEM É IGUAL A QUEM?

Com recursos da SEFAZ/BA e da COPENE, através do programa de incentivo à cultura (Faz Cultura) da Secretaria da Cultura do Estado da Bahia, a Ser Down, em parceria com a APAE Salvador, vai viabilizar em 2001 um projeto de extrema importância para a sensibilização da comunidade educacional no que diz respeito à *inclusão*, não só das pessoas com síndrome de Down, mas, de todas aquelas com habilidades diferenciadas, nas escolas da rede regular. Durante o próximo ano o grupo de teatro Sitorne, que inclusive conta com dois atores com síndrome de

Down na sua equipe, fará 100 apresentações do espetáculo "*Quem é igual a quem?*" em escolas públicas e particulares de Salvador.

Após cada apresentação haverá um palestrante convidado pela Ser Down para abordar e responder questões relacionadas à síndrome de Down. O projeto não tem conotações de atividade didática ou educacional. Trata-se de um evento cultural com a proposta de, através da encenação teatral, chamar atenção de estudantes, professores e pais de alunos para a importância da inclusão social.

CALENÁRIO DE EVENTOS	EVENTOS	LOCAL	PERÍODO	CONTATOS
	Seminário sobre Inclusão da Pessoa com Deficiência no Mercado de Trabalho Face a Legislação Vigente - NIOBA	Salvador/BA	14/12/2000	0 (xx) 71 329-8440
	Palestra sobre Inclusão: Um caminho sem retorno Prof. Romeu Sassaki - Ser Down	Salvador/BA	15/12/2000	0 (xx) 71 345-2996
	I Encontro sobre síndrome de Down do Nordeste - FBASD	Recife/PE	maio/2001	0 (xx) 61 347-5575
	III Encontro Baiano sobre síndrome de Down - Ser Down	Salvador/BA	setembro/2001	0 (xx) 71 345-2996

"SÍNDROME DE DOWN: ENTENDER PARA NÃO DISCRIMINAR"

Feliz Natal



E que no próximo ano, e sempre, triunfe o respeito à diversidade humana.

APOIO À ESCOLA: Este é o caminho!

A inclusão é um fenômeno em pleno processo de expansão no Brasil e em alguns países do mundo já atingiu estágios surpreendentes, como é o caso da Itália. No Brasil destacam-se iniciativas de sucesso verificadas em alguns estados da região Sudeste, Sul e até mesmo no Nordeste, onde a cidade de Natal pode ser citada como um dos bons exemplos neste campo. O movimento em torno da inclusão de pessoas com necessidades especiais ganhou grande impulso com a Declaração de Salamanca, um documento elaborado na Espanha, em 1994 e cuja proposta era a de promover a Educação para TODOS.

Em Salvador a Ser Down tem se esforçado para possibilitar a inclusão de pessoas com síndrome de Down no ensino regular e entre suas perspectivas está a idéia de formar o *Grupo de Apoio* a escola, espelhando-se em experiência semelhante da AFAD (Associação de Familiares e Amigos do Down) na cidade de Cachoeira do Sul (RS). Nesse contexto estão sendo realizados seminários, cursos e grupos de estudo, cujos encontros acontecem a cada quinze dias (quintas à noite e sextas pela manhã).

Um exemplo concreto do quanto as escolas e os profissionais de educação têm necessidade de informação para melhor abordar a inclusão é a carta enviada à Ser Down pelas professoras Maria Gardênia de Souza e Valdênia de Oliveira, da Secretaria Municipal de Educação de Campo Formoso (BA), cujo conteúdo transcreveremos abaixo. A carta representa o tipo de inquietação que atinge profissionais de educação de todo o país, que muitas vezes têm boa vontade mas falta-lhes informação, capacitação e aperfeiçoamento para abordar a questão da maneira mais adequada. A seguir, confira o conteúdo da carta:

“Nós, professores de Educação Especial, estamos trabalhando a inclusão em nossas escolas, portanto precisamos de idéias, materiais, ou seja, informação de como trabalharmos com nossas crianças portadoras de síndrome de Down, desde as mais severas até as mais brandas, para que possamos desenvolver o seu intelecto dentro do potencial de cada um. Contamos com vossa contribuição para que, juntos, as frases “Sociedade inclusiva” e “Educação para Todos” não fiquem apenas no papel. Para isso lutaremos por uma vida mais digna e em parceria, com empenho e dedicação, daremos outra visão à sociedade em geral quanto à capacidade, seja ela em nível de aprendizagem escolar ou profissional dos portadores de necessidades especiais. Portanto, precisamos de esclarecimentos, fitas, livros etc. Ajude-nos.”

Questões sobre a abordagem da inclusão nas escolas

*Mara Sartoretto**

Durante a realização da primeira etapa do curso de capacitação promovido pela Ser Down e dirigido a professores, a pedagoga Mara Lucia Sartoretto esclareceu as principais dúvidas dos profissionais de educação no que diz respeito à melhor forma da escola e dos educadores relacionarem-se com as pessoas com síndrome de Down. A seguir, algumas questões levantadas:

1) De que forma lidar com a resistência de algumas escolas para que acreditem no sistema educacional inclusivo?

Penso que a primeira medida a ser tomada seria entender a inclusão escolar como uma condição de melhoria e transformação da escola, entendendo-a como um espaço que deva dar conta da diversidade humana, acreditando que a sala de aula é o local privilegiado para a vivência dessa diversidade. Isso implica mudar a escola e não o aluno, implica também descobrir e aprimorar as potencialidades e talentos de cada indivíduo, repensar a prática pedagógica, valorizar e estimular as trocas de experiências que a diversidade permite.

2) Quando a escola solicita a sua presença dizendo ter recebido um aluno com síndrome de Down e não sabe o que fazer, qual a sua ação na escola?

Em um primeiro momento informamos que a inclusão que acreditamos e defendemos não se restringe apenas aos alunos com síndrome de Down, mas a todos que freqüentam a escola e que são excluídos porque são reprovados, se evadem ou não aprendem porque não se adequam às expectativas da escola.

Partindo dessas reflexões passamos a auxiliar os professores, funcionários e equipes diretivas no sentido de entender que é na escola que as pessoas aprendem a conhecer seus talentos e suas deficiências e que através das aprendizagens que conseguimos construir à partir da diversidade humana que nos tornamos aptos a viver plenamente como cidadãos.

3) Qual o principal desafio encontrado quando se busca incluir crianças com síndrome de Down na escola regular?

Mudar a escola. Mudar a escola significa reestruturar seus setores e serviços, realizar cursos de formação permanente para os professores; envolver os pais e a comunidade na construção do projeto político pedagógico e estimular as relações baseadas na afirmação da dignidade do outro entendendo que muito antes de rotular alguém pela deficiência ou síndrome estamos diante do cidadão pleno de direitos.

* Mara Lucia Sartoretto é pedagoga e diretora do Centro de Apoio da AFAD em Cachoeira do Sul, RS.

Ser Down adquire microscópio

Visando beneficiar, principalmente, as famílias carentes de pessoas com síndrome de Down, a Ser Down adquiriu um microscópio biológico trinocular, dotado de quatro objetivas para a realização de exames de cariótipos. O equipamento será instalado, neste mês, no Laboratório de síndrome de Down no Serviço de Genética Médica do Hospital das Clínicas, da Universidade Federal da Bahia. A aquisição está sendo feita com recursos auferidos pela Ser Down na quarta etapa da Campanha do Governo do Estado, Sua Nota é um Show de Solidariedade.

O microscópio biológico trinocular será de grande importância para o acesso ao diagnóstico da síndrome de Down por parte das famílias de recém-nascidos com suspeitas da síndrome. Através desse tipo de equipamento é possível fazer uma análise da composição celular da criança e identificar a existência ou não da trissomia, característica genética que determina a síndrome. Uma vez identificada a trissomia, a família será orientada no sentido de iniciar a intervenção precoce da criança. Quanto mais cedo forem os estímulos, maiores serão as possibilidades da criança desenvolver seu potencial e alcançar uma melhor qualidade de vida.

A aquisição do microscópio para o Serviço de Genética Médica do Hospital das Clínicas faz parte do acordo de cooperação técnica firmado entre a Ser Down e o Hospital. Proporcionar assistência médica, psicológica e laboratorial para as pessoas com síndrome de Down, participar da capacitação dos diversos profissionais de saúde especializados no atendimento de pessoas com a síndrome e apoiar a equipe do ambulatório específico nos trabalhos e projetos desenvolvidos nessa área, são os principais objetivos deste acordo.

DROPS

Utilidade Pública Municipal

Foi aprovado em novembro, na Câmara Municipal de Salvador, o Projeto de Lei de autoria do vereador Agenor Gordilho, declarando a Ser Down como instituição de utilidade pública municipal.

Registros nos CMDCA e CMASS

A Ser Down está habilitada no Conselho Municipal da Criança e do Adolescente (CMDCA) e no Conselho Municipal de Assistência Social de Salvador (CMASS). Os registros foram efetivados em outubro, sob os números 370/2000 e 349/2000, respectivamente.

Hospitais e Maternidades

A Comissão de Saúde da Ser Down realizou, no dia 20 de setembro, a palestra “Abordagem do diagnóstico, momento da notícia e encaminhamentos do bebê com síndrome de Down”, na Maternidade Albert Sabin, localizada no bairro de Cajazeiras, hoje ponto de atendimento de centenas de mulheres grávidas e parturientes. A palestra faz parte do projeto da Ser Down de divulgar informações sobre a síndrome entre os profissionais de Saúde, contribuindo para que a comunicação do diagnóstico aos pais seja feita da maneira mais humana e dentro da ética médica. A perspectiva é continuar realizando palestras desta natureza nas principais maternidades da região metropolitana de Salvador.

Grupo Pais Apoio SER DOWN e APAE/SSA

Com o objetivo de promover a reciclagem do *Grupo Pais Apoio* e dar oportunidade àqueles que desejam participar do acolhimento às famílias que têm um bebê com habilidades diferenciadas, foi aberto no dia 28 de setembro o IV Ciclo de Palestras, na sede da **SER DOWN**, das 8h às 12h, quando foram abordados os seguintes temas: legislação, cidadania e defesa dos direitos da criança e do adolescente, com o professor Normando Santos; o momento da notícia, com a psicóloga Camila Miranda; como identificar os desvios da normalidade, com a médica Gracinda Araújo e a notícia e as causas da deficiência, com o médico José Américo Fontes.

Dando continuidade às palestras, o ciclo foi retomado no dia 26 de outubro, com a abordagem dos seguintes temas: o que é síndrome de Down?, com a médica geneticista Maria Betânia Pereira; desenvolvimento da criança com síndrome de Down, com a psicóloga Danielle Wanderley; estimulação precoce, com a fisioterapeuta Maria das Graças Cajazeiras e o papel dos pais na reabilitação dos seus filhos, com a psicóloga Isabela Queiroz. O ciclo foi encerrado no dia 30 de novembro, com a psicóloga Danielle Wanderley abordando a temática do momento da notícia aos pais que têm um bebê com a síndrome. As abordagens foram de extrema importância não só para o *Grupo Pais Apoio*, como para todos aqueles que acreditam na ação solidária como possibilidade de construção de um mundo onde as pessoas tenham suas diferenças respeitadas.

Sua Nota é um Show



No encerramento da quarta etapa da campanha “Sua Nota é um Show de Solidariedade”, abrangendo o período de maio a agosto, a Ser Down conquistou o 5º lugar em volume de arrecadação de notas, somando 491.200 pontos. Este sucesso é um estímulo para que associados e colaboradores continuem participando na quinta etapa da campanha, já em andamento, e que será concluída no dia 31 de dezembro. **A Ser Down precisa e agradece a colaboração de todos.** Mais informações podem ser obtidas na sede da Ser Down e/ou através do telefone 345-2996.



Jornalista Responsável: José Cerqueira - DRT-BA 699L2F156. Jornalista Colaboradora: Malu Fontes - DRT-BA 1480.
Editoração: Raimundo Cardoso (Boca). Impressão: P&A Gráfica e Editora Ltda. Tiragem: 3.000 exemplares. Distribuição gratuita.
Sede: Av. Otávio Mangabeira, 1683, Ed. Multiempresarial N. Sra. da Luz, sala 401 (Pituba) - CEP 41830-050
Salvador - Bahia. Telefax: 345-2996 - www.e-net.com.br/serdown - serdown@svn.com.br