

*GABRIEL;Adriene Crepaldi
*CRUZ;Eliana Maria
*GARCIA;Maria Carolina
*ROBERTO;Queli Rodrigues dos Santos
**MORAES;Rebecca Rodrigues

adrienegabriel3011@gmail.com
eliana-cruz2014@bol.com.br
mariacarolinatg@gmail.com
queli.robertorodriguesdosantos@gmail.com
rebeccabittencourt@hotmail.com

*Acadêmico Curso de Enfermagem
*Acadêmico Curso de Enfermagem
*Acadêmico Curso de Enfermagem
*Acadêmico Curso de Enfermagem
**Docente Curso de Enfermagem

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down é uma doença genética que ocorre com uma prevalência de 1 /732 nascidos. Em 75% dos casos, ocorre a interrupção da gestação no primeiro trimestre após a concepção. É uma doença genética caracterizada pela presença parcial ou completa de um cromossomo 21 extra, gerado por uma não disjunção 1 e 2 da meiose; na maioria dos casos é de origem materna. (RAMOS et al 2013)

Os aspectos mais comuns em portadores com essa síndrome são cabelos castanhos (não pretos), lisos e escassos. A face é achatada e larga. Os olhos posicionados em linha oblíqua, com cantos internos afastados. A fenda palpebral é muito curta. Os lábios são grossos, com fissuras transversais. A língua é grande e larga. O nariz, pequeno. A pele é ligeiramente amarelada e com elasticidade deficiente. (MOREIRA et al 2000).

- **Mosaicismo.** É definida como a presença de duas ou mais linhas celulares diferentes no mesmo indivíduo. Neste caso, uma linha é normal e a outra é T21.
- **Trissomia 21 (T21).** Com cariótipo 47, XX, + 21 ou 47, XY, + 21, presente em cerca de 95% dos casos. (Garduño-Zarazúa et al 2013)

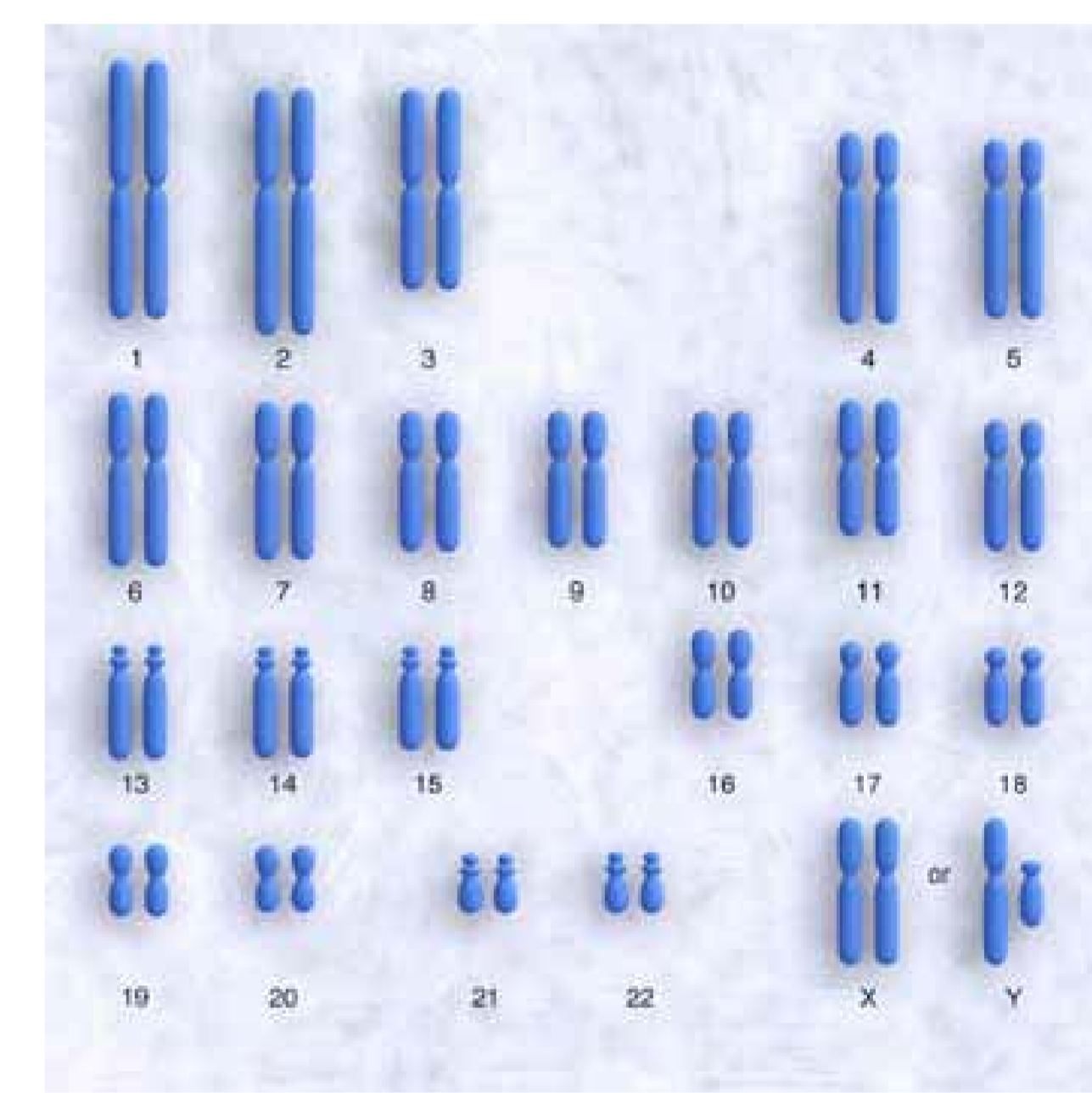
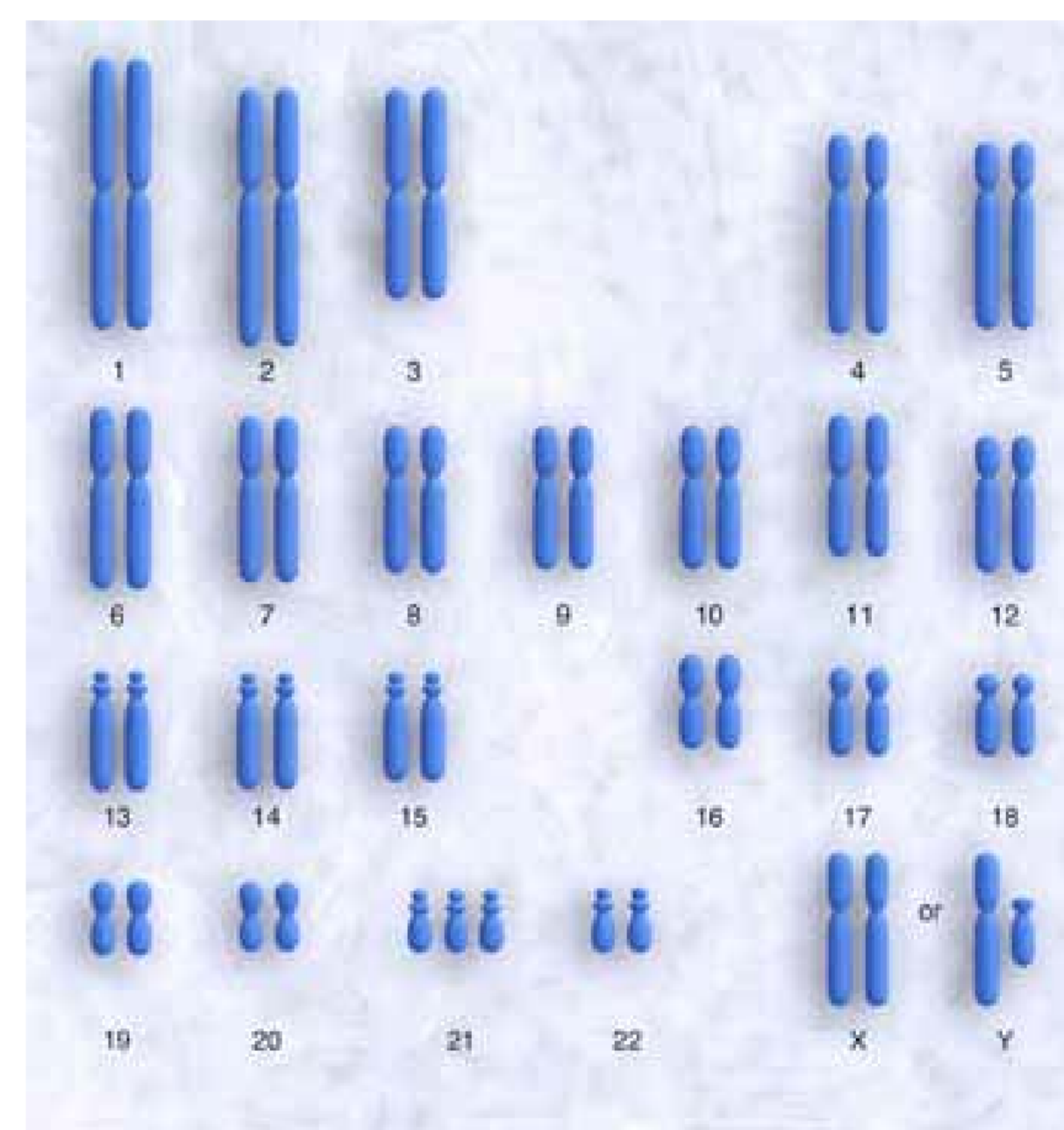


Figura 04- Cariótipo com trissomia do 21

Figura 05- Cariótipo normal

FONTE: Brasil; Ministério da saúde; Secretario de Atenção a saúde; Departamento de Ação Programática estatística

O DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE SÍNDROME DE DOWN É FEITA COM O RECONHECIMENTO DAS CARACTERÍSTICAS FÍSICAS.

QUAIS SÃO AS CARACTERÍSTICAS FÍSICAS DE UMA PESSOA COM SÍNDROME DE DOWN?

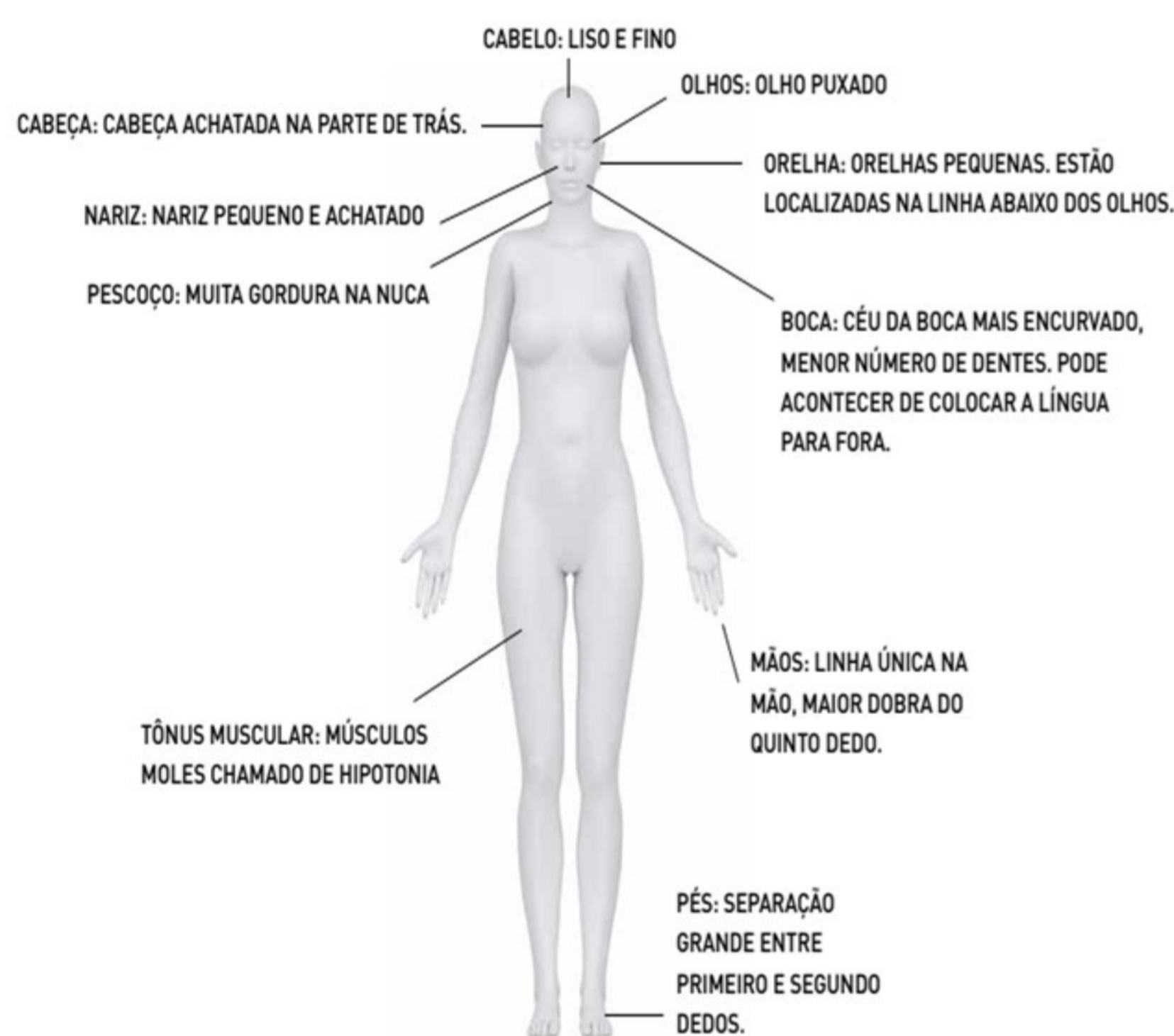


Figura 03- Clinodactilia do quinto dedo

FONTE: Ministério da saúde; departamento de Ação Programática Cuidados de saúde a pessoas com SD <<http://www.saude.gov.br/bvs>>.

Figura 01- Características da Síndrome de Down

DESENVOLVIMENTO

As principais alterações cromossômicas que podem desenvolver a síndrome são:

- **Translocações Robertsonianas (ROB).** Envolve o rearranjo de um cromossomo 21 com outros cromossomos acrocêntricos (grupo D ou G). A fórmula é 46, XX ou XY, rob (D ou G; 21) (q10; q10), + 21
- **Isocromossomos** no braço longo do cromossomo 21. cariótipo 46, XX ou XY, + 21, i (21) (q10). Juntamente com Rob, eles ocorrem em cerca de 4% dos pacientes com SD.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Não há tratamento para anular a falha genética que provoca a síndrome de Down. No entanto, muitos dos problemas médicos e de desenvolvimento associados podem ser tratados para melhorar o desenvolvimento da criança e aumentar a sua esperança e de qualidade de vida. A avaliação e o planejamento do esquema de tratamento para uma criança com síndrome de Down podem envolver a colaboração de múltiplos profissionais de saúde como fonodólogos, fisioterapeutas, psicólogos.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- BRASIL, Ministério da saúde; Secretario de Atenção a saúde; Departamento de Ação Programática estatística- **Cuidados de saúde as pessoas com SD/ ministério da Saúde** ; Departamento de ação Programática estratégias- Brasília- Ministério da Saúde. 2012
- GARDUÑO-ZARAZÚA et al **A análise genotípica dos polimorfismos c677t e A1298 C do gene da metilenotetrahidrofolato redutase e A66G no gene sintase redutase metionina na Síndrome de Down.** Revista Bag Journal of Apped Genetics Básica 2013 tradutor slate ?hl=ptBR&l=HTTP/www.scielo /translate ?hl=ptBR&l=httpwww.scielo.org.
- MOREIRA et al **Considerações sobre o determinismo genético.** Revista Brasileira de Psiquiatria 2000
- RAMOS et al **Prevalencia de mosaicismo da trissomia do cromossomo 21 e análise citogenética de variantes em pacientes com diagnóstico de Síndrome de Down.** Revisão de 24 anos (1986-2010) do hostipal Geral Serviço de Genética do México, "Dr Eduardo Licerda. .Revista boletim Médico do Hospital Infantil do México 2013 tradutor google www.scielo.org.mx/scielophp?scrit