

SÍNDROME DE DOWN

Isabella garcia vialli¹, rafaella costa olschowsky, jennifer lis quiroga madeira machado, márcia regina terra ², beatriz machado².

RESUMO

A síndrome de Down é uma condição genética caracterizada pelo retardo mental e algumas modificações físicas, causadas pela existência de um cromossomo a mais no par 21. Nestes casos da síndrome a deficiência mental costuma ser leve ou moderada, porém tem interferência ambiental, cultural e social. Os sinais clínicos da síndrome decorre de um atraso no desenvolvimento pré e pós natal e a estrutura e peso da criança costumam ser menor ao nascer. Entre as características físicas dos portadores de Síndrome de Down estão orelhas de implantação baixa, pescoço curto e largo, mãos e dedos curtos, entre outros.

PALAVRAS-CHAVE: Mongolismo; Trissomia do 21; Trissomia do cromossomo 21

ABSTRACT

Down syndrome is a genetic condition characterized by mental retardation and some physical changes caused by the existence of an extra chromosome in pair 21. In most cases mental retardation is usually severe and those affected have IQ of 25 to 50. The clinical signs of the syndrome result from a delay in pre and post natal development, and the child's structure and weight are usually shorter at birth. Among the physical characteristics of Down Syndrome patients are low deployment ears, short and broad neck, short hands and fingers, among others

KEYWORDS: Trisomy 21; Trisomy 21 of chromosome 21

1. Discente do curso de graduação do curso de psicologia da Universidade Inesul; 2. Docente do curso de Graduação em Psicologia do Instituto de Ensino Superior de Londrina – INESUL.

1.INTRODUÇÃO

Como é dito no site Espaço Down o medico John Langdon Haydon Down definição sobre estas crianças foi características como "amáveis e amistosas", embasado em suas teorias dizia que esses tipos de crianças seriam uma regressão da evolução. Este médico foi quem deu o nome a síndrome.

Síndrome de Down é uma alteração do cromossomo 21 onde ele tem um cromossomo a mais neste par como é citado no site fundação do síndrome de down e com a trissomia 21 o afetado tem uma deficiência mental além de algumas diferenças no físico. Segundo o site do movimento down onde é citado o antropólogo Starbubuck que relata a descoberta de um esqueleto que possui as características do mongolismo como: olhos afastados, face achatada, ossos e dentes pequenos. E que este esqueleto é datado de mais de 5 mil anos no território americano, mais especificamente na ilha de Santa Rosa.

Uma das características fisiopatológicas desta síndrome é a deficiência mental, com a gravidez mais curta e com o peso e estatura menor do que o normal. Além que os afetados podem apresentar deficiência mental leve ou moderada. A parte intelectual sofre influência do ambiental, cultural e social no qual a criança está inserida. Com o avanço da medicina essas pessoas conseguem chegar ter mais de 50 anos.

Existem 2 tipos de diagnósticos um que acontece durante a gravidez onde eles fazem um exame e após o nascimento o diagnostico é comprovado após um exame simples chamado dermatóglifos.

Essa síndrome não tem como prevenir, pois já se nasce com isso e o seu tratamento é apenas para preparar essa pessoa para convivência com o resto da sociedade pois como já foi disto mais para cima os afetados não possuem um QI muito auto mas conseguem ter um aprendizado.

Como é citado no site do movimento Down, existem 3 tipos de síndrome: trissomia simples ou livre, translocação e mosaicismo. As duas se diferencia no como ocorreu a geração da anomalia.

Na trissomia simples que é a forma mais comum ocorre por conta da divisão dos cromossomos na concepção que teve uma leve diferenciação do "normal". Já a translocação a mãe ou o pai se comportam como portadores (eles não tem a síndrome), mas um porção mais ou menos amplo de um terceiro cromossomo 21, que comumente

está colado a outro cromossomo de outro par, e se a criança for diagnosticada com a translocação se seus progenitores e se tiver irmão seria recomendado que façam seus cariótipos para ver se são portadores. Por ultimo o mosaicismo ocorre pela semelhança dos cromossomos do ovulo e espermatozóide e em uma das divisões celulares ocorre o mesmo acontecimento de não-disjunção ou não-separação do par de cromossomos 21 a partir daí, todos os milhões de células que resultem dessa célula diferente terão 47 cromossomos (serão trissômicas), enquanto que os demais milhões de células que se resultem das células normais terão 46, e serão além disso normais.

Este devido trabalho devera por sua vez explicar algumas áreas do Down como a estrutura de cromossomos, diagnósticos e possíveis tratamentos, esclarecendo algumas dúvidas comuns ao publico.

2.MATERIAL E MÉTODOS

Estudo do tipo revisão em que foi realizado um levantamento bibliográfico, preferencialmente dos últimos 10 anos, em livros, periódicos, bancos de dados como Scielo, PubMed, CAPES e Lilacs. Os descritores usados foram Inglês:Down Syndrome , Espanhol:Síndrome de Down ,Português:Síndrome de Down

3.DESENVOLVIMENTO

Síndrome de Down é um acidente genético caracterizado pela deficiência mental em diferentes graus, além disso, suas características físicas no paciente podem ser occipital achatado, fendas palpebrais oblíquas com cantos externos elevados, pragas epicânticas internas, orelhas de implantação baixa, ponte nasal achatada, palato ogival, língua com sulcos e protruída, pescoço curto e largo, mãos e dedos curtos, intervalo aumentado entre primeiro e segundo artelhos nos dois pés e criptorquidia à direita.

Como é dito no site Espaço Down um dos relatos científicos mais antigos sobre a síndrome feitas pelo medico John Langdon Haydon Down, feitas em entre meados de 1864 e 1866. Que trabalhava em uma clinica em Surrey na Inglaterra para crianças com atraso neuropsicomotor,. Sua definição sobre estas crianças foi características como "amáveis e amistosas", embasado em suas teorias dizia que esses tipos de crianças

seriam uma regressão da evolução.

3.1 Características gerais da síndrome de down

Como principais características fenotípicas dos indivíduos com Síndrome de Down a braquicefalia, apresentar por um diâmetro fronto-occipital muito pequeno, pregas epicânticas, hipoplasia da região mediana da face, fendas palpebrais com inclinação superior, e base nasal achatada. Podemos observar também, que o pescoço é curto, podendo estar presente apenas uma prega palmar; a pina é pequena e displásica; a língua é protusa e hipotônica; há clinodactilia do 5º dedo das mãos e uma distância aumentada entre o 1º e os 2º dedos dos pés. Em geral, as crianças com Síndrome de Down apresentam hipotonia muscular (Silva & Dessen, 2002).

3.2 Fisiopatologia

Como é dito no site da fundação do síndrome de down a síndrome é uma alteração genética produzida pela presença de um cromossomo a mais no par 21, pessoas com a síndrome tem a trissomia 21 simples, o que significa que um cromossomos extra está presente em todas as células do organismo. Os sinais clínicos da síndrome são decorrentes de um atraso nos desenvolvimentos pré e pós natais, a gestação costuma ser mais curta com peso e estatura da criança menor ao nascer. Na maior parte dos casos o comprometimento mental costuma ser muito grave e os afetados geralmente possuem QI entre 25 e 50, o que não impede de serem alfabetizados e realizar tarefas manuais. Os mesmos são suscetíveis a infecções respiratórias, 10% possui epilepsia e leucemia, suas expectativas de vida são menores, porém, com o avanço da medicina os afetados já chegam a 50 anos ou mais e cerca de 40% possui cardiopatia congênita, comumente com defeitos no tubo digestivo

3.3 DIAGNÓSTICO

O diagnóstico pode ser dado tanto no pré-natal por meio de exames clínicos,

quantos após o nascimento possuindo algumas dessas características: ausência de reflexo de Moro, hipotonia muscular, face achatada. fissuras palpebrais oblíquas, orelhas displásticas, pele abundante no pescoço, prega palmar transversa única, hiperelasticidade articular, pelve displastica e displasia da falange media do 5º dedo

Caso obtenha 5 ou mais dessas características ele possui cerca de 75% dos casos, também pode ser diagnosticado com simples exame de dermatóglifos em cerca de 80% dos casos. Após o nascimento, o diagnóstico clínico é comprovado pelo exame do cariótipo (estudo dos cromossomos), que também ajuda a determinar o risco de recorrência da alteração em outros filhos do casal.

Após a identificação da síndrome, os pais devem ser encaminhados para o atendimento da criança nos programas de estimulação precoce para auxiliar no processo de evolução do desenvolvimento infantil. Tais programas, são estruturados por equipes interdisciplinares e atendem os pais de acordo com as necessidades apresentadas ao longo do processo de atendimento da criança.

4. TRATAMENTO

O tratamento em seu contexto geral devera ser feito com o propósito de fazer com que os afetados tenham um melhor desenvolvimento e interação social. Para isso a família deve ser comunicada de como isso será feito.

5. REFERÊNCIAS

CASTRO, Antonilma S.A.; PIMENTEL, Susana C. Atendimento educacional específico Síndrome de down: desafios e perspectivas na inclusão escolar. In: DÍAZ, F., et al., orgs. *Educação inclusiva, deficiência e contexto social: questões contemporâneas* [online]. Salvador: EDUFBA, 2009, pp. 303-312. Disponível em: <http://books.scielo.org/id/rp6gk/pdf/diaz-9788523209285-28.pdf>. Acesso em: 13 maio 2017.

FROTA-PESSOA, O., OTTO, P.G. & OTTO, P.A. **Genética Humana e Clínica**, Ed.Roca. 2004

IBGE, Disponível em: <http://www.ibge.gov.br/home>, acessado em 09/03/2017.

Instituto Mano Down, Disponível em: <http://www.manodown.com.br/instituto/o-que-e-a-sindrome-de-down/>, acessado em 09/03/2017.

Movimento Down, Disponível em: <http://www.movimentodown.org.br/sindrome-de-down/o-que-e/>, acessado em 09/03/2017.

OLIVEIRA, Gisele Santos de; GOMES, Meire. **História da síndrome de Down**. Espaço Down, Disponível em: <https://espacodown.wordpress.com/historia-da-sindrome-de-down/>, acessado em 09/03/2017.

SILVA, N. & DESSEN, M. (2002). **Deficiência Mental e Família, Implicações para o Desenvolvimento da Criança**. Psicologia: Teoria e Pesquisa, Vol. 17 n. 2, pp. 133-141