

## SÍNDROME DE DOWN: ASPECTOS GERAIS

**Raiana da Silva Santos**

Graduanda em Enfermagem,  
Faculdades Integradas de Três Lagoas – FITL/AEMS

**Patrícia Paes Rocha**

Graduanda em Enfermagem,  
Faculdades Integradas de Três Lagoas – FITL/AEMS

**Vivian do Carmo Langiano**

Mestre em Ciências Biológicas – UEL;  
Docente das Faculdades Integradas de Três Lagoas – FITL/AEMS

### RESUMO

A síndrome de Down (SD) é uma alteração genética, caracterizada pela presença de uma cópia extra do cromossomo 21, ou excesso do material genético. Sua confirmação é estabelecida pelo estudo cromossômico. Essa síndrome ocorre em um para cada 1000 nascidos vivos. A desordem genética é atribuída a trissomia (92 a 95% dos casos) mosaico (2 a 4%) e translocação (3 a 4 %) do cromossomo 21. Os fatores mais aceitos como predisponente são exposição a radiações, infecções e idade materna. É diagnosticada logo após o nascimento devido às suas características peculiares, também é possível o diagnóstico ainda no período gestacional devido os exames cada vez mais precisos para a identificação da síndrome. Crianças com Síndrome de Down são acometidas por diversas afecções como problemas de audição, visão, cardiopatias congênitas, distúrbios da tireóide, problemas neurológicos e alterações na coluna cervical.

**PALAVRAS-CHAVE:** síndrome de Down; trissomia; diagnóstico.

### 1 INTRODUÇÃO

A síndrome de Down (SD) é uma das síndromes mais estudadas e populares. Em 1866, John Langdon Down foi o primeiro a descrever as características da síndrome (NUSSBAUM, 2002).

Em 1959, os cientistas franceses Le June, Turpin e Gautier comprovaram a causa genética da síndrome, demonstraram a causa à existência de um cariótipo com um cromossomo a mais, trissomia do 21 (CARSWEL, 1993).

A SD pode ser diagnosticada ao nascimento por suas características dimórficas e os pacientes sempre produzem um fenótipo característico. A principal causa de preocupação na Síndrome de Down é o retardo mental. No início da lactância, a criança não apresenta um retardo desenvolvido, ele só é percebido ao final do primeiro ano. Muitas crianças com SD desenvolvem-se apesar das limitações (NUSSBAUM; MCINNES; WILLARD, 2008).

O diagnóstico clínico da SD não apresenta nenhuma dificuldade em particular. A cariotipagem é necessária para a confirmação e para dar uma base para a consulta genética. Embora o cariótipo específico responsável pela Síndrome de Down em geral tenha pouco efeito no fenótipo do paciente, ele é essencial para se determinar o risco de recorrência (NUSSBAUM; MCINNES; WILLARD, 2008).

A SD é a principal causa genética da deficiência mental e o que a caracteriza são o comprometimento intelectual, mãos largas e dedos curtos, baixa estatura, braquicefalia, predominância por respiração oral, pescoço curto e grosso, hipotonia muscular, occipito achatado, aumento da vascularização retiliana, fissura palpebral oblíqua, hiperextensão articular, cardioplasia congênita, clinodactilia do quinto dedo, orelhas displásicas, epicanto, prega palmar única transversa, instabilidade atlanto axial, instabilidade rótulo femural, hipoplasia da região mediana da face, língua protrusa e hipotônica, retardo auditivo/visual e sonolência (NUSSBAUM, 2002).

Disfunções no controle postural são frequentemente descritas em crianças com SD e relacionadas com dificuldades como coordenação motora, problemas com integração sensório-motora ou simplesmente como movimentos desajeitados. Movimentos são considerados desajeitados quando os indivíduos são lentos em se adaptar à tarefa e às condições mutáveis do ambiente ou são menos capazes de fazer ajustes posturais antecipatórios (MENEGETTI et al., 2008).

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 (50-70%); de visão (15-50%); alterações na coluna cervical (1-10%); distúrbios da tireoide (15%); problemas neurológicos (5-10%); obesidade e envelhecimento precoce. Em termos de desenvolvimento, a síndrome de Down, embora seja de natureza subletal, pode ser considerada geneticamente letal quando se considera que 70-80% dos casos são eliminados prematuramente (MOREIRA; EL-HANI; GUSMÃO, 2000).

A incidência de síndrome de Down em nativos é estimada atualmente como sendo de cerca de 1 em 800, refletindo a distribuição da idade materna para todos os nascimentos e a proporção de mães com mais idade que usam o diagnóstico pré-natal. Por volta dos 30 anos, o risco começa a aumentar muito, atingindo 1 em 25 nascimentos no grupo etário com mais idade. Muito embora as

mães mais jovens tenham um risco muito mais baixo, a taxa de nascimento é mais alta que a metade das mães de todas as crianças com SD têm menos de 35 anos (NUSSBAUM; MCINNES; WILLARD, 2008).

Dados colhidos pelo departamento de genética da faculdade de medicina de Ribeirão Preto USP, nos últimos 10 anos foram atendidos em média 300 casos novos por ano sendo que mais de 60% dos casos (aproximadamente 180 pacientes) apresentaram deficiência mental de graus variáveis, sendo 92% desses pacientes do estado de São Paulo, aproximadamente 0,8% de Goiás, 0,4% de Mato Grosso, 6,7% de Minas Gerais e 0,1% de outros estados.

O impacto das anomalias congênitas na saúde do indivíduo, na família e na sociedade é complexo, porque estas patologias são de natureza crônica e podem afetar muitos órgãos e sistemas. Além disso, os problemas médicos, psicológicos e econômicos, entre outros, que esta família deve enfrentar são enormes, sendo imprescindível que todo programa de saúde inclua estratégias de prevenção voltadas para os defeitos congênitos (GUILLER, 2006).

## **2 OBJETIVOS**

O objetivo da pesquisa inclui aprofundar ainda mais os estudos referentes à SD, sempre visando a importância da realização de exames pré-natais, do diagnóstico e cuidados com as crianças que nascem com a síndrome garantindo o bem estar de toda a família e do indivíduo. A abordagem didática do tema é de suma importância para o que as informações possam ser expostas à população.

## **3 MATERIAL E MÉTODOS**

A pesquisa para a revisão bibliográfica foi elaborada com auxílio de fontes literárias ou bases de dados eletrônicos como Scielo e Medline. As informações foram analisadas para uma devida coerência e fidelidade ao tema estudado. Foram utilizadas as palavras-chave para a pesquisa, como síndrome de Down; diagnóstico; cariótipo; trissomia do 21. Foram analisados artigos referentes ao tema de forma ampla, observando curiosidades e fatos que remetem à síndrome.

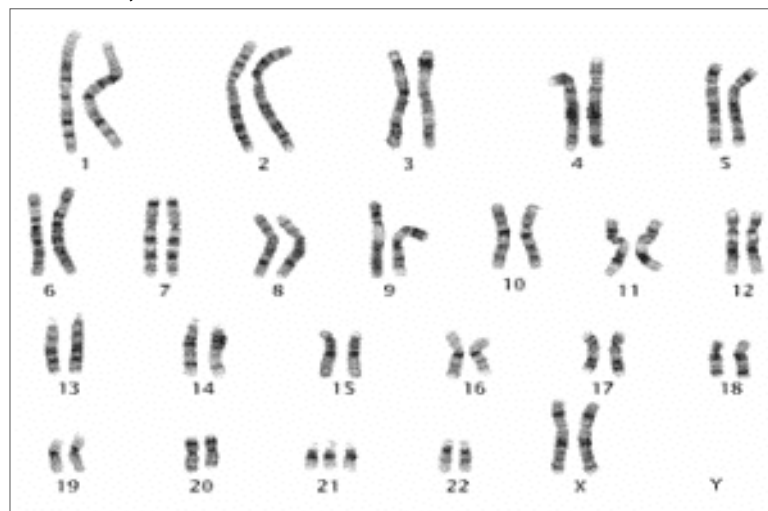
#### 4 SÍNDROME DE DOWN

A síndrome de Down (SD) é uma alteração genética, caracterizada pela presença de uma cópia extra do cromossomo 21, ou excesso do material genético. Sua confirmação é estabelecida pelo estudo cromossômico. Essa síndrome ocorre em um para cada 1000 nascidos vivos (CARRICO, 2004).

A desordem genética é atribuída à trissomia (92-95% dos casos) mosaico (2-4%) e translocação (3-4%) do cromossomo 21. Os fatores mais aceitos como predisponente são exposição a radiações, infecções e idade materna (MALILI, 2006). É caracterizada por um erro na distribuição dos cromossomos das células, o que provoca desequilíbrio da função reguladora que os genes exercem sobre a síntese de proteína, perda de harmonia no desenvolvimento e nas funções das células, apresentando alterações dos fenótipos e atraso no desenvolvimento motor (SNUSTAD, 2006).

A Figura 1 apresenta a cariotipagem típica (trissomia do cromossomo 21) de indivíduo com SD.

**Figura 1. Cariotipagem típica de indivíduo com síndrome de Down, com trissomia do cromossomo 21.**



Fonte: Extraído de <https://hmsportugal.files.wordpress.com/2012/03/caric3b3tipos-de-trissomia-21-de-indivc3adduos-do-feminino.jpg>

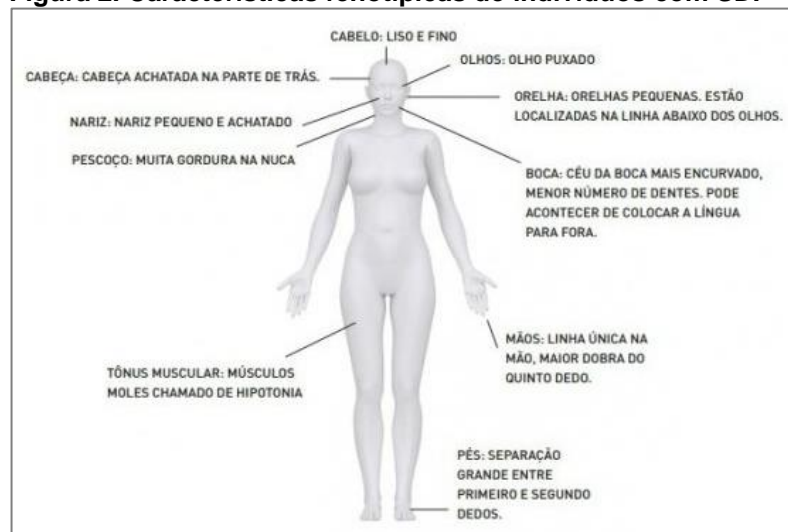
É uma síndrome facilmente diagnosticada no período imediato ao nascimento devido às suas características peculiares. Ultimamente, o diagnóstico no período gestacional vem sendo cada vez mais frequente em decorrência de exames mais precisos para a sua identificação (ALDERSON, 2001).

A base cromossômica da síndrome é clara, porém o motivo da anomalia cromossômica é pouco compreendido. O diagnóstico pode ser feito por meio da cariotipagem cromossômica que pode ser realizada durante a gestação, após a análise citogenética das vilosidades coriônicas ou células do líquido amniótico. Crianças com síndrome de Down são acometidas por diversas afecções como: problemas de audição, visão, cardiopatias congênitas, distúrbios da tireoide, problemas neurológicos e alterações na coluna cervical (COOLEY, 1991).

Em relação ao prognóstico, verifica-se que a prevalência da condição tem aumentado na população geral em consequência do aumento de sua sobrevivência. Tratamentos e terapias, em especial a estimulação precoce com fisioterapia e fonoterapia, mostram uma inequívoca contribuição para melhor desenvolvimento e desempenho social do portador da síndrome de Down. Estudos contemporâneos mostram que a maioria dos Down tem um desempenho na faixa de retardo mental entre leve e moderado (MOREIRA, 2000).

Indivíduos com síndrome de Down apresentam um atraso nas aquisições de marcos motores básicos, como sentar ou engatinhar. Estudos descrevem atraso de 6 meses no aprendizado do sentar e 9 meses não engatinhar (CARVALHO, 2008).

**Figura 2. Características fenotípicas de indivíduos com SD.**



Fonte: Extraído de <http://www.movimentodown.org.br/wp-content/uploads/2012/10/car.jpg>

Indivíduos normais ao nascimento, o sistema nervoso central (SNC) ainda não está completamente desenvolvido. Portanto, ele é capaz de perceber o mundo apenas por meio dos sentidos, já no indivíduo com SD, esse desenvolvimento depende da biologia, do comportamento e do ambiente e não apenas da maturação

do SNC (BONVICINE, 2005). A Figura 2 apresenta as características fenotípicas de indivíduos com SD.

Pouco se conhece a respeito das causas que levam ao nascimento de crianças com SD. Para Schwartzman (1999), alguns fatores endógenos e exógenos contribuem para a maior ou menor incidência da desordem. Um dos fatores endógenos mais frequentemente associados a esta síndrome é a idade da mãe, pois as mulheres já nascem com uma quantidade de óvulos que envelhecem à medida que elas também envelhecem. Portanto, quanto mais velha a mãe, maior será a probabilidade de incidência da SD (PACHAJOA, 2014). Entretanto, deve-se ressaltar que a ocorrência de SD não se restringe a mães mais velhas, podendo afetar também crianças com mães de idade abaixo dos 30 anos.

O diagnóstico pré-natal permite, durante a gravidez, saber se o feto é ou não portador da SD. Este diagnóstico tem várias finalidades, dentre elas: evidenciar a presença da síndrome no feto durante a gestação, permitindo que seja dado aos casais preparo psicológico, orientações sobre conduta na gestação e no parto, bem como cuidados pós-natais; fornecer uma faixa de escolhas informadas a casais em risco de ter um filho com uma anomalia; dar apoio e reduzir a ansiedade dos pais e possibilitar o tratamento pré-natal da criança afetada (MATOS, 2007).

São realizados vários procedimentos, tais como a triagem do soro materno onde são utilizados biomarcadores, é realizado também uma ultrassonografia e ecografia que revelam se o feto possui alguma má formação congênita. Existe a utilização de métodos invasivos como a cordoncentese, amniocentese ou biopsia das vilosidades coriônicas são utilizados para testes confirmatórios, os quais se baseiam em análises bioquímicas, cariótipo fetal ou até técnicas da reação em cadeia da polimerase (PCR) utilizando as células fetais coletadas.

Muitos acreditam que o futuro do diagnóstico pré-natal está no uso do DNA das células fetais presentes no sangue materno, uma vez que seria uma técnica “não invasiva”, rápida e precisa. Entretanto, alguns obstáculos ainda devem ser superados, a exemplo da incompatibilidade materno fetal no sistema ABO, que dificulta a obtenção destas células fetais. O diagnóstico pré-natal está em constante mudança, com aplicação de conhecimentos e novas tecnologias, pois ainda não existe uma técnica que não apresente desvantagens, devendo-se haver uma adequação da técnica às características do paciente. Por isso, mais pesquisas ainda

são necessárias para a criação de técnicas cada vez mais efetivas e de fácil execução, aprimorando a utilização de células fetais em análises de citogenética clássica e molecular (MATOS, 2007).

#### **4.1 Características Físicas e Mentais de Portadores de SD**

A SD é a causa mais frequente de deficiência mental, 18% do total de deficientes mentais tem a síndrome. A prevalência da condição tem aumentado na população devido ao aumento de sua sobrevivência. De acordo com dados levantados pelo IBGE, com base no censo de 2000, existem 300 mil pessoas com a síndrome de Down no país, com expectativa de vida de, aproximadamente 50 anos.

Crianças com limitações têm mais dificuldades nos aspectos sociais e comportamentais, é preciso oferecer possibilidade de intervenção que considere essas diferenças e possibilite o aprimoramento de seu potencial.

Portadores da síndrome de Down têm condições genéticas que implica em características físicas e mentais específicas, são comuns atraso no desenvolvimento de habilidades déficits motores e cognitivos. A identificação é feita no nascimento ou logo após, devido às características físicas verificadas pelo médico. Por meio do pré-natal é possível fazer testes sanguíneos em que são colhidas amostras da mãe na qual se procura a possível presença de anomalia cromossômica. Não existem graus específicos da síndrome, as diferenças de desenvolvimento dependem das características individuais como, herança genética, estimulação, educação, meio ambiente dentre outros.

Feuerstein (1980), Mantoan (1997), Vygotsky (1998) e outros acreditam que o desenvolvimento cognitivo decorre da interação da criança com o ambiente. Sugerem a solicitação do meio como mediador da aprendizagem, visando a um desenvolvimento significativo. Pesquisas mais antigas, como as de Coriat (1968) já apontavam que a estimulação psicomotora influencia positivamente o desenvolvimento cognitivo da criança com SD. Os resultados evidenciavam que as crianças com SD do grupo de controle apresentaram QI médio de 62 e as crianças com SD que participaram das atividades psicomotoras apresentaram um QI médio de 82. Para os autores, o meio pode fazer a diferença.

Um estudo que merece destaque é o de Lebeer e Rijke (2003), que faz uma correlação do meio e sua influência na plasticidade de pessoas com severos *déficits*

cognitivos, entre elas a SD, considerando que mesmo havendo fatores de risco e maus prognósticos, muitos se desenvolvem bem. A pesquisa faz uma análise qualitativa, buscando evidências de eficácia dos serviços de fisioterapia e estimulação no geral. Os resultados mostram que não houve nenhuma associação significativa em relação a qualquer tipo particular de reabilitação, mas, sim, um processo complexo de interação entre a criança e o meio ecológico. A qualidade da mediação, o modo como as pessoas (sujeito que pode ser profissional ou familiar) percebem os problemas e organizam soluções, além da qualidade e quantidade das experiências de aprendizagem oferecidas.

Bissoto (2005) defende que a ação educacional ou terapêutica adotada com os indivíduos com SD deve levar em consideração que existem necessidades educacionais próprias, que devem ser consideradas e respeitadas, para que se possa trabalhar adequadamente, estimulando e desenvolvendo o indivíduo com a Síndrome e que os profissionais relacionados possam compreender que existem processos de desenvolvimento particulares de cada indivíduo.

## **5 CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Considerada a mais popular e a mais estudada das síndromes, tem como causas genéticas um cromossomo a mais, no par 21. A principal preocupação na SD é o retardo mental, os fatores mais aceitos como os de risco para síndrome são exposição a radiações infecções e idade materna.

É diagnosticada logo após o nascimento devido às suas características peculiares, também é possível o diagnóstico ainda no período gestacional devido os exames cada vez mais precisos para a identificação da síndrome. Crianças com Síndrome de Down são acometidas por diversas afecções como problemas de audição, visão, cardiopatias congênitas, distúrbios da tireoide, problemas neurológicos e alterações na coluna cervical.

## **REFERÊNCIAS**

BORSATTI, F.; ANJOS, F. B.; RIBAS, D. I. R. Efeitos dos exercícios de força muscular na marcha de indivíduos portadores de síndrome de Down. *Fisioterapia em movimento*, v. 26, n. 2, p. 329, Curitiba, 2013.

CARMO, D. C. A.; SOUZA, F. P. B.; JUSCHAKS, L. M.; RIBAS, D. I. R. Avaliação da marcha em ambiente terrestre em indivíduos com síndrome de down. *Fisioterapia em movimento*, v. 24, n. 4, p. 738, Curitiba, 2011.

CARRICO, B.; SAMELLI, A. G.; MATAS, C. G.; MAGLIARO, F. C. L.; MAMEDE, R. M.; LIMONG, S. C. O.; LOBO, I. F. N. Avaliação auditiva periférica em crianças com síndrome de down. *Revista audiology communication research*. p. 281, 2004.

CARSWELL, W. A. Estudo da assistência de enfermagem a crianças que apresentam Síndrome de Down. *Revista Latino Americana de Enfermagem Ribeirão Preto*, 1993, v. 1, n.2, p. 128.

CARVALHO, R. L.; ALMEIDA, G. L. Controle postural em indivíduos portadores da síndrome de Down. *Revista fisioterapia e pesquisa São Paulo*, v. 15, p. 308.

CICILIANO, M. N.; ZILOTTI, D. C.; MANDRÁ, P. P. Caracterização das habilidades simbólicas de crianças com Síndrome de Down. *Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia*, 2010, v. 15, n. 3, p. 408, São Paulo.

GORLA, J. I.; DUARTE, E.; COSTA, T. L.; FREIRE, F. Caracterização das habilidades simbólicas de crianças com síndrome de down - Uma Breve revisão de literatura. *Revista Brasileira Desempenho Humano*, v. 13, 3ª edição, p. 231, 2011.

LILIAN, M. A.; MOREIRA, C. N. E. L.; GUSMÃO, F. A. F. A Síndrome de Down e sua patogênese considerações sobre o determinismo genético. *Revista brasileira de psiquiatria*, p. 96, 2000.

MENEGHETTI, C. H. Z.; BLASCOVI-ASSIS S. M.; DELOROSO F. T.; RODRIGUES, G.M. Avaliação do equilíbrio estático de crianças e adolescentes com síndrome de Down. *Revista Brasileira de Fisioterapia*, v.1, p.2, 2008.

MOREIRA, L. M. A.; EL-HANI, C. N.; GUSMÃO, F. A. F. A síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, p.2, 2000.

NUSSBAUM, R. L.; MCINNES, R. R.; WILLARD, H. F. (2008) Thompson & Thompson – *Genética Médica*. Sétima Edição. Editora Guanabara Koogan S.A., Rio de Janeiro, RJ, 525 pp.

OLIVEIRA, E. F.; LIMONGI, S. C. Qualidade de vida de pais cuidadores de crianças e adolescentes com síndrome de Down. *Jornal da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia*, v. 23, n. 4, p. 322, São Paulo, 2011.

RIBEIRO, M. F. M.; BARBOSA, M. A.; PORTO, C. C. Paralisia cerebral e síndrome de Down: nível de conhecimento e informação dos Pais. Departamento de

enfermagem e centro técnico científico pontifícia. Universidade Católica de Goiás, p. 21.

SILVA, M. F. M. C.; KLEINHANS, A. C. S. Processos cognitivos e plasticidade cerebral na síndrome de Down. Revista brasileira edição especial, v. 12, n. 1, p. 125, Marília, 2006.

TORQUATRO, J. A.; LANÇA, A. F.; PEREIRA, D.; CARVALHO, F. G.; SILVA, R. D. Aquisição da motricidade em crianças portadores de Síndrome de Down que realizam Fisioterapia ou praticam equoterapia. Fisioterapia em movimento, v. 26, n. 3, p. 516, Curitiba, 2013.