



IDENTIFICAÇÃO DE PORTADORES DA SÍNDROME DE DOWN

Jaqueline Berton ¹

RESUMO

A Síndrome de Down consiste em uma condição genética caracterizada pela presença de um cromossomo de par número 21 extra, resultando alterações nas características físicas e cognitivas. O portador da Síndrome de Down pode apresentar diversos problemas de saúde como doenças cardíacas, hipotonia muscular e dificuldades auditivas e visuais. Embora seja uma condição permanente, intervenções precoces e suporte adequado podem melhorar a qualidade de vida dessas pessoas. Considerando isso, o presente estudo tem como objetivo abordar as principais características dos portadores de SD e tem como pergunta norteadora, como identificar um paciente portador de Síndrome de Down, quais os principais sintomas, diagnóstico e tratamento? A metodologia usada no presente estudo consiste em uma revisão bibliográfica, a partir de artigos, publicados em português no período de março a setembro de 2024. Os portadores de SD apresentam certos traços típicos, como: cabelo liso e fino, nariz pequeno e um pouco "achatado", rosto redondo, orelhas pequenas, baixa estatura, pescoço curto e grosso, flacidez muscular, o que caracteriza o diagnóstico clínico. O diagnóstico laboratorial é realizado a partir do cariótipo e o tratamento realiza-se a partir de cirurgias para reparar problemas cardíacos e gastrointestinais, ainda podem ser tratadas demais doenças que se manifestam nos portadores. As considerações finais referem-se que se faz necessário melhorias na rede de apoio em saúde física e psicológica, a redução do preconceito e tratamento efetivo para todas as complicações que acometem esses pacientes e pesquisas detalhadas dos sintomas e realização de campanhas de sensibilização aos portadores de SD.

Palavras-chave: Síndrome; Down; Genética

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD) foi descrita pelo médico inglês John Langdon Down, em 1866. Esse médico descreveu as características da síndrome, que acabou sendo batizada com o seu nome, sendo caracteriza por uma alteração genética na divisão celular (Ministério da Saúde, 2006). A célula possui 46 cromossomos, nas quais existem 23 pares provenientes do pai e 23 pares provenientes da mãe. Na Síndrome de Down um desses cromossomos, chamado de autossômico número 21 é que está alterado. O portador da Síndrome de Down, tem um

¹ Professora do curso de Graduação em Enfermagem da Faculdade Unise, e-mail: bertonjaque@gmail.com



cromossomo de número 21 que está em maior quantidade. Portanto a causa da Síndrome de Down é a trissomia do cromossomo 21, podemos dizer ser um acidente genético (Silva, 2024).

A trissomia do cromossomo 21 causa aproximadamente 95% dos casos de Síndrome de Down, portanto as pessoas portadoras contêm 47 cromossomos em vez de 46 cromossomos. Todavia há casos em que as pessoas tem 46 cromossomos, porém o cromossomo número 21 extra está unido a outro cromossomo, a qual denomina-se de translocação. Portanto, a realização de testes é recomendada antes da vigésima semana de gravidez para todas as mulheres independentemente da idade. A maioria das crianças portadoras da Síndrome de Down tem expectativa de vida de 60 a 80 anos de idade (Powell-Hamilton, 2023). Apesar da origem dessa síndrome ainda ser desconhecida, ela é a alteração cromossômica mais comum em humanos e tem sido constatada como principal causa de deficiência intelectual na população (Ministério da Saúde 2024). Considerando isso, como identificar um paciente portador de Síndrome de Down, quais os principais sintomas, diagnóstico e a forma de tratamento?

Tendo essas questões como norteadoras, muitas vezes é o profissional de saúde que realiza os primeiros atendimentos aos portadores da síndrome, e também acompanham as famílias, portanto esses profissionais devem estar atentos aos cuidados realizados ao paciente e as orientações a família do portador. Portanto o presente estudo tem como objetivo possibilitar o reconhecimento dos sintomas, diagnóstico e tratamento dos portadores de Síndrome de Down.

2 METODOLOGIA

A pesquisa bibliográfica consiste em materiais já escritos, como livros e artigos científicos, sendo possível encontrar livros na internet, obras inteiras e capítulos específicos, criados a partir de grupos de pesquisa de universidades, programas de pós-graduação e congressos. Além de sites de congressos, também tem sido possível encontrar materiais bibliográficos em sites como Scielo e Google Scholar (Nunes, Peruyera, 2021). A pesquisa é de caráter qualitativo e realizou-se a partir de revisões bibliográficas, por meio de artigos disponibilizados em plataformas de saúde, páginas educacionais, governamentais e livros para conceituação metodológica. Os critérios de inclusão foram o idioma e o período de publicação. Foram considerados artigos publicados em português no período de março a setembro de 2024.



3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os portadores de SD possuem olhos oblíquos semelhante aos orientais, hipotonia, em alguns casos a língua é grande o que faz com que a criança fique com a boca aberta, as mãos são menores com dedos mais curtos, sendo a prega palmar única (em cerca de metade dos casos), excesso de pele na parte de trás do pescoço, estatura mais baixa, doenças endócrinas como diabetes e hipotireoidismo, deficiências auditivas e visuais podem manifestar no paciente, presença recorrente de infecções, comprometimento intelectual e aprendizagem mais lenta (Bruna, 2011). Ainda, apresentam certos traços típicos, como: cabelo liso e fino, nariz pequeno e um pouco "achatado", rosto redondo, orelhas pequenas, baixa estatura, pescoço curto e grosso, flacidez muscular (Ministério da Saúde, 2006). A partir dessas e demais características se baseia o diagnóstico clínico, o qual realiza-se o reconhecimento das características específicas do portador. Caso o profissional tenha dúvida no diagnóstico clínico indica-se que solicite a avaliação dos outros colegas para constatação, no entanto, vale ressaltar que quando há a presença de características isoladas não se configura como SD (Brasil, 2013).

O diagnóstico laboratorial é realizado a partir do cariótipo, que consiste em um exame para determinar se o paciente possui a SD, a partir de quantos cromossomos a pessoa tem. Se no cariótipo constatar que o indivíduo tem três cromossomos no par número 21, caracteriza a Síndrome de Down (Powell-Hamilton, 2023). Os portadores de SD estão mais sujeitos a resfriados gerando pneumonias e hepatites difíceis de curar. Ainda 4% tem catarata congênita, outras possuem estrabismos e miopias as quais devem ser corrigidos. Ainda, podem ter alterações na tireoide, além da alteração dos glóbulos brancos no sangue, o qual está condicionada desde uma reação transitória até uma leucemia (Ministério da Saúde, 2006).

A SD caracteriza um problema genético, mas alguns sintomas e problemas específicos podem ser tratados, com aconselhamento genético. Os profissionais que realizam a intervenção em pacientes com Down são médicos, fonoaudiólogos, para auxiliar na fala, psicólogos, para condutas emocionais como agir, professor de educação física ou fisioterapeutas para orientação de prática esportiva e nutricionista para elaborar um cardápio com foco em alimentação saudável (Brasil, 2013). Os médicos podem realizar cirurgias para reparar problemas cardíacos e gastrointestinais, ainda podem ser tratados doenças como hipotireoidismo, doença celíaca, diabetes e leucemia. Em relação ao desempenho intelectual, são indicados a participação de



programas socioeducacionais (Powell-Hamilton, 2023). Além disso, abordagens fisioterapêuticas pediátricas são de suma importância, a partir de técnicas de intervenção individualizadas, conforme as necessidades de cada paciente como desenvolvimento da marcha, diminuição na frouxidão articular, e a hipotonia muscular (Alves *et al.*, 2023).

As pessoas com SD não se beneficiam de uma participação e inclusão de forma plena e efetiva, sendo o preconceito e a discriminação ainda muito evidente no cotidiano dos portadores. Contudo, para evitar essa situação cada vez mais pessoas estão se mobilizando para evitar isso, como pais, profissionais de saúde e educadores, luta essa contra todas as restrições impostas a essas crianças (Ministério da Saúde, 2024).

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A identificação dos portadores de SD de forma eficaz pelos profissionais de saúde proporciona uma rapidez no diagnóstico e otimiza a forma de tratamento ao paciente. Todavia ainda se faz necessário campanhas socioeducacionais, rede de apoio em saúde física e psicológica, redução do preconceito e tratamento efetivo para todas as complicações. Portanto cabe aos profissionais de saúde se dedicarem em pesquisas e detalhamento dos sintomas e realização de campanhas de sensibilização.

REFERÊNCIAS

ALVES, Michael; SILVA-ALVES, Sara Rebeca da; ALMEIDA, Poliana Mesquita de; AFONSO, Guilherme César Lobato; LIVRAMENTO, Rosileide Alves. Práticas Fisioterapêuticas em Pacientes com Síndrome de Down na Pediatria: revisão de literatura. **Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences**. v. 5. n.5. 3568–3580, nov. 2023. Disponível em: <https://bjih.s.emnuvens.com.br/bjih/article/view/929>. Acesso em: 30 set. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Cuidados de Enfermagem as pessoas com Síndrome de Down. **Departamento de Ações Programáticas Estratégicas**. 2013. Disponível em: https://bvsm.s.saude.gov.br/bvs/publicacoes/cuidados_saude_pessoas_sindorme_down.pdf. Acesso em: 18 set. 2024.



BRUNA, Maria Helena Varella. Síndrome de Down. **Drauzio**. 2011. Disponível em: <https://drauziovarella.uol.com.br/doencas-e-sintomas/sindrome-de-down/>. Acesso em 28 set. 2024.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Síndrome de Down: principais características. **Biblioteca Virtual em Saúde**. 2006. Disponível em: <https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/dicas/107down.html#:~:text=Os%20indiv%C3%ADduos%20com%20S%C3%ADndrome%20de,curto%20e%20grosso%2C%20flacidez%20muscular%2C>. Acesso em: 17 set. 2024.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. 21/3 – Dia Mundial e Dia Nacional da Síndrome de Down. **Biblioteca Virtual de Saúde**. 2024. Disponível em: <https://bvsmms.saude.gov.br/conosco-nao-para-nos-21-3-dia-mundial-e-nacional-da-sindrome-de-down/>. Acesso em: 30 set. 2024.

NUNES, Maira; PERUYERA, Matias. **Metodologia Científica Aplicada a Publicidade**. Curitiba: Contentus, 2021.

POWELL-HAMILTON, Nina N.. Síndrome de Down (Trissomia 21). **Manual MSD**. 2023. Disponível em: <https://www.msdmanuals.com/pt/profissional/pediatria/anomalias-gen%C3%A9ticas-e-cromoss%C3%B4micas/s%C3%ADndrome-de-down-trissomia-do-21?rulerredirectid=762>. Acesso em: 17 set. 2024.

SILVA, Ivana. Síndrome de Down: causas. **Fiocruz**. 2024. Disponível em: <https://www.fiocruz.br/biosseguranca/Bis/infantil/sindrome-down.htm>. Acesso em: 17 set. 2024.