



# 7ª SEMANA DE CONHECIMENTO



Síndrome de Down

28/10 a 01/11



## Autor(res)

Ana Deise Pereira Dos Santos  
Fatima Aparecida Santos Peres De Souza  
Yasmin De Lima Bezerra  
Déborah Sobreira Pinheiro

## Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

## Instituição

CENTRO UNIVERSITÁRIO ANHANGUERA DE SÃO PAULO

## Introdução

A Síndrome de Down é uma condição genética que ocorre na trissomia do cromossomo 21, ou seja, ao invés de apresentar apenas dois, apresenta três deste cromossomo. No total o ser humano recebe 46 cromossomos, 23 de origem materna e 23 de origem paterna, porém nesta condição a pessoa apresenta o total de 47 cromossomos. Assim sendo, o cromossomo adicional é de origem materna e à medida que a mulher envelhece a tendência para a alteração para a trissomia, só aumenta.

O médico pioneiro a observar e descrever essa alteração foi o pediatra John Landgon Down que trabalhava no hospital John Hopkins em uma enfermaria de deficiência intelectual, no entanto, foi somente em 1958 que o geneticista Jérôme Lejeune descobriu a causa genética.

Os portadores desta alteração apresentam entre si algumas características típicas, como: comprometimento intelectual e linguístico, aprendizagem lenta, hipotonia, dificuldades motoras, baixa estatura, rosto arredondado, olhos oblíquos e mãos pequenas.

## Objetivo

Conscientização para auxiliar nos cuidados dos portadores da Síndrome de Down, promovendo qualidade de vida, oportunidades e igualitariedade.

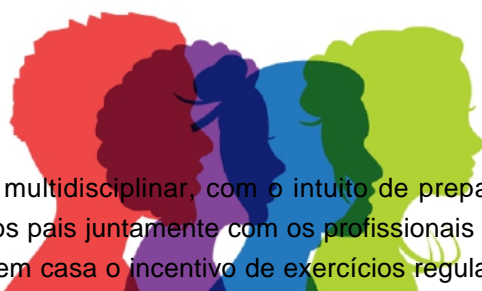
## Material e Métodos

O método de revisão bibliográfica foi uma pesquisa qualitativa e descritiva. Utilizou-se como base os estudos de Silva da Mata e Barnez Pignata (2014), Powell Hamilton (2023), Migliavacca (2024) que enriqueceram o trabalho com as informações de suma importância gerando valor ao conteúdo pesquisado.

Diante dos dados obtidos a alteração genética da trissomia 21 apresentou um campo mais maduro para pesquisa e investigação.

## Resultados e Discussão

Em vista dos estudos apresentados as limitações que a alteração genética traz faz-se necessário estímulos desde a fase inicial da infância levando às especialidades como: fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional e



## 7ª SEMANA DE CONHECIMENTO

assistência multidisciplinar, com o intuito de prepará-los para o convívio social. Além disso, a participação e presença dos pais juntamente com os profissionais irá agregar e potencializar o desenvolvimento do portador ao intensificar em casa o incentivo de exercícios regularmente, permitir o contato com a natureza, ter momentos de atividades divertidas que estimulem os sentidos e por último, intensificar o contato físico com abraços e muito carinho.

A descoberta da Síndrome de Down pode ser realizada pelos exames de triagem como o NIPT (teste pré-natal não invasivo), ultrassom morfológico, cariótipo com banda G (teste genético) e PGT- A (teste genético). O diagnóstico antecipado prepara os pais para acolher a notícia e se orientarem de forma consciente.

### Conclusão

O presente resumo demonstrou que a Síndrome de Down contém a causa genética e que o cromossomo extra é de origem materna.

Além disso nos trouxe a compreensão que a criança nesta condição precisa de auxílios e cuidados específicos para desenvolvê-las dentro das limitações da síndrome e contando com a parceria dos pais juntamente com os profissionais para aumento da qualidade de vida dos portadores desta condição.

### Referências

POWELL-HAMILTON, Nina . Síndrome de Down: Trissomia 21. Manual MSD, 2023. Disponível em: <https://www.msdmanuals.com/pt/casa/problemas-de-sa%C3%BAde-infantil/anomalias-cromoss%C3%B4micas-e-gen%C3%A9ticas/s%C3%ADndrome-de-down-trissomia-21>. Acesso em: 23 out. 2024.

SILVA DA MATA, Cecilia ; BARNEZ PIGNATA, Maria Izabel . SÍNDROME DE DOWN: ASPECTOS HISTÓRICOS, BIOLÓGICOS E SOCIAIS. Universidade Federal de Goiás: UFG, 2014.

MIGLIAVACCA, Michelle . Síndrome de Down: Saiba o que é, causas, características e exames indicados. Alta, 2024. Disponível em: <https://altadiagnosticos.com.br/saude/sindrome-de-down>. Acesso em: 23 out. 2024.