



7ª SEMANA DE CONHECIMENTO

Síndrome de Down 28/10 a 01/11



Autor(es)

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, hipotonía, 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 igualdade.

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

Anhanguera

28/10 a 01/11

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.