

# **SÍNDROME DE DOWN: MORBIDADE E MORTALIDADE**

**SASAKI, Camila Nathami. SANTOS, João Vitor Brisolla**

Acadêmicos do curso de Graduação de Fisioterapia da Faculdade de Ciências Sociais e Agrárias de Itapeva

**SAVIAN, Nathalia Ulices**

Mestre em fisioterapia, docente da Faculdade de Ciências Sociais e Agrárias de Itapeva

**ARNONE, Bianca**

Doutora e Docente da Faculdade de Ciências Sociais e Agrárias de Itapeva

## **RESUMO**

Foi apresentado uma análise de fatores que causam a síndrome de Down. Explicação da história da síndrome, sobre a alteração no cromossomo vinte e um. Mesmo sendo considerado a alteração do cromossomo, a alteração cognitiva que o portador apresenta também é levada em consideração. Levando em conta também, uma desordem genética que causa deficiência mental. Atualmente, seu quadro clínico é bastante conhecido, as características fenotípicas são de extrema importância para o diagnóstico antecipado dessa síndrome.

Palavras- chaves: cromossomo, trissomia, anomalia

## **ABSTRACT**

An analysis of factors that cause Down syndrome was presented. Explication the history of the syndrome on the amendment on chromosome twenty-one. Even being considered changing the chromosome , cognitive change that the carrier has also taken into account. Also considered a genetic disorder that causes mental retardation . Currently, its clinical picture is well known, the phenotypic characteristics are extremely important for early diagnosis of this syndrome .

Keywords: chromosome, trisomy, anomaly

## 1. INTRODUÇÃO

A síndrome de Down é uma alteração genética, descoberta por John Langdon Down a mais de um século. Acontece em um a cada 800 a 1.000 nascimentos vivos, a síndrome de Down (SD) é uma doença genética, sendo a aneuploidia autossômica mais comum (RIBEIRO et al., 2007).

A trissomia 21, é uma alteração cromossômica causada por um cromossomo extra no par 21. Normalmente, são 46 cromossomos que os humanos apresentam em suas células, que vem em 23 pares. A idade materna avançada, acima de 35 anos, é uma variável fortemente associada à síndrome de Down (GUSMÃO; TAVARES; MOREIRA, 2003).

Segundo os dados do estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações (ECLAMC), quarenta por cento dos nascidos com síndrome de down tem mães com idade entre 40 à 44 anos (GUSMÃO; TAVARES; MOREIRA, 2003).

## 2. CONTEÚDO

Os portadores da síndrome de Down têm 47 cromossomos, pois têm três cópias do cromossomo 21, ao invés de duas. A forma que essa cópia extra de cromossomo agirá no organismo vai depender da extensão da cópia do cromossomo, da genética familiar da criança, fatores ambientais e outras probabilidades (RIBEIRO et al., 2007).

Nas características fenóticas, se destacam a fissuras palpebrais com inclinação superior, braquicefalia, pregas epicânticas, hipoplasia da região mediana da face, base nasal achatada, pescoço curto, pode estar presente apenas uma prega palmar, a língua protusa e hipotônica, clinodactilia do dedo mínimo (mãos) e uma distância aumentada entre o hálux e o 2º dedo dos pés (SILVA; DESSEN, 2002).

Contudo, comprovar a trissomia não beneficia o prognóstico e nem determina o aspecto físico ou cognitivo mais ou menos acentuado. Sabe-se

que o desenvolvimento desses indivíduos são consequência das características individuais que vem de contra partida da herança genética, estimulação, educação, meio ambiente e problemas clínicos (MOREIRA; EL-HANI; GUSMÃO, 2000).

Também são encontrados outras alterações, que precisam de exames específicos para serem diagnosticados, tais como: anomalias de audição (80% dos casos aproximadamente), alterações ortodônticas (80%), anomalias cardíacas (40 a 50%), alterações da visão (50%), anomalias do aparelho digestivo (12%), alterações endocrinológicas (15 a 25%), anomalias do aparelho locomotor (15%), alterações hematológicas (3%), alterações neurológicas (8%), dentre outras. A incidência de 100% de hipotonia muscular presente nos recém-nascidos, diminui com a idade (LACE; MARTINS, 2014).

Uma vez que o recém-nascido apresenta essa característica, o desenvolvimento motor, logo no início é mais lento, atrasando todos os marcos, como controlar a cabeça, rolar, arrastar, sentar, engatinhar, andar e correr, comprometendo assim suas experiências com o meio ambiente consequentemente (MOREIRA; EL-HANI; GUSMÃO, 2000).

Esse artigo teve como objetivo explicar a alteração cromossômica que ocorre nesta síndrome, quais são suas características fenotípicas e sua epidemiologia na cidade de São Paulo.

## 2. 1. Abordagem fisioterapêutica para Síndrome de Down

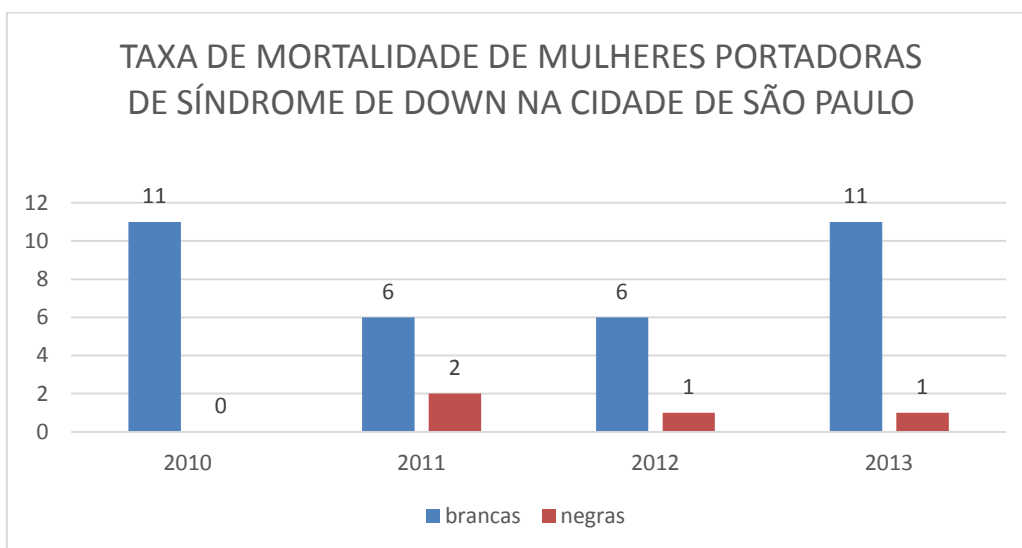
A estimulação precoce é uma técnica terapêutica que, de forma elaborada, aborda diversos estímulos que podem interferir no amadurecimento da criança, com a finalidade de estimular e facilitar posturas que beneficiem o desenvolvimento motor e cognitivo de portadores da síndrome de down. Essa estimulação precoce, pode ser uma técnica exercida pela fisioterapia, pois a ela pode ser importante nas patologias em que o acometimento é, de preferência, motor e também no acompanhamento de portadores de deficiência mental, como no caso da síndrome de down (RIBEIRO et al., 2007).

Os objetivos da fisioterapia motora são: diminuir os atrasos da motricidade grossa e fina, nas reações posturais, alterações na marcha, a fisioterapia irá fazer a facilitação e estimulação necessária para o desempenho

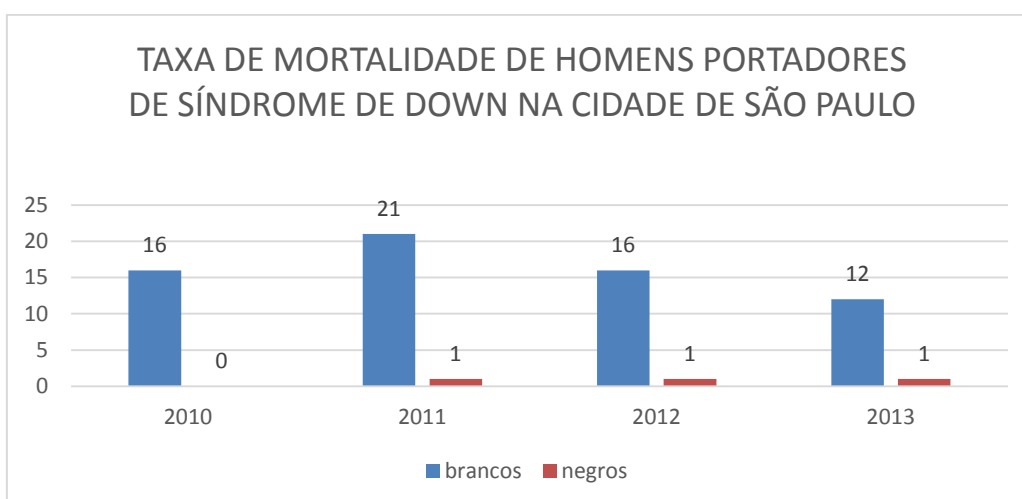
do desenvolvimento normal; e a prevenção das complicações articulares e das deformidades ósseas (GODZICKI; SILVA; BLUME, 2010).

São muito importantes as atividades motoras para o desenvolvimento global, pois é descobrindo o mundo através de seu corpo que é desenvolvido os potenciais motores e cognitivos (GODZICKI; SILVA; BLUME, 2010).

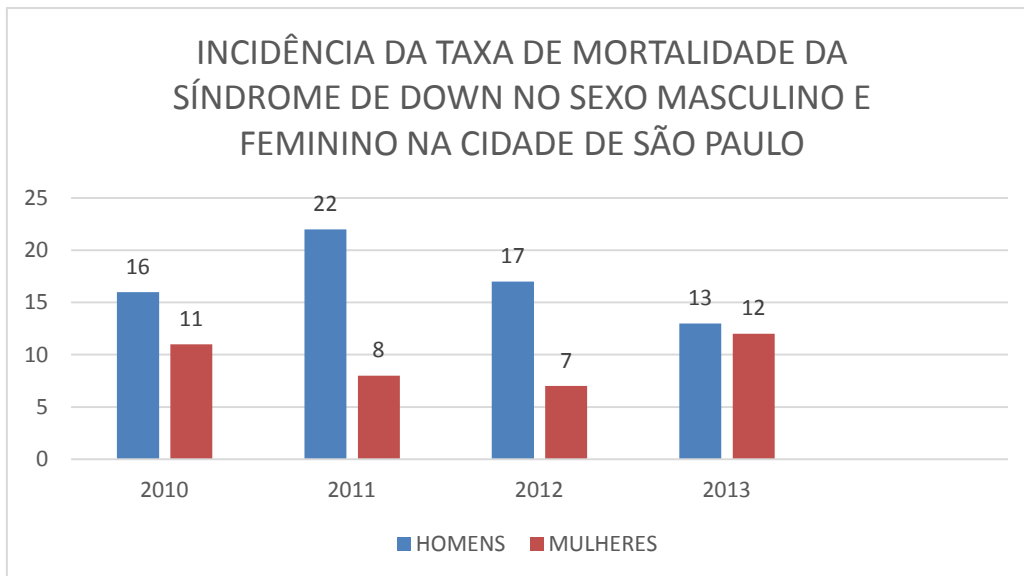
2.2. Pesquisa realizada (2010-2013) no site do DATASUS, resultados dos índices de mortalidade dos portadores de Síndrome de Down:



**Gráfico 1: Taxa de Mortalidade de Mulheres Portadoras de Síndrome de Down na cidade de São Paulo.**



**Gráfico 2: Taxa de Mortalidade de Homens Portadores de Síndrome de Down na Cidade de São Paulo**



**Gráfico 3: Incidência da Taxa de Mortalidade da Síndrome de Down no Sexo Masculino e Feminino na Cidade de São Paulo.**

#### **4. CONCLUSÃO**

Através de dados coletados no DATASUS, verificou-se que a incidência e mortalidade é maior no sexo masculino da raça branca, e que a sua taxa de mortalidade é baixa. Ainda, constatou-se a importância da intervenção fisioterapêutica para minimizar os agravos da patologia.

#### **5. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

DATASUS. [www.datasus.gov.com.br](http://www.datasus.gov.com.br).

GODZICKI, B.; SILVA, P. A.; BLUME, L, P. AQUISIÇÃO DO SENTAR INDEPENDENTE NA SÍNDROME DE DOWN UTILIZANDO O BALANÇO. **Fisioter. Mov**, v. 23, n. 1, p. 73-81, 2010.

GUSMÃO, F, A, F. TAVARES, E, J, M. MOREIRA L, M, A. IDADE MATERNA E SÍNDROME DE DOWN NO NORDESTE DO BRASIL. **Cad. Saúde Pública**, v.19, n.4, p.973-978, 2003.

LACE, A.; MARTINS, M, R, I. CONHECIMENTO DA HABILIDADE MOTORA E FATORES CLINICOS DE CRIANÇAS COM SINDROME DE DOWN E A SOBRECARGA DE SEUS CUIDADORES. **Arq. Ciênc. Saúde**, v.22, n.1, p.70-74, 2014.

MOREIRA, L.; EL-HANI, C, N.; GUSMÃO, F, A, F. A SÍNDROME DE DOWN E SUA PATOGÊNESE: CONSIDERAÇÕES SOBRE O DETERMINISMO GENÉTICO. **Rev Bras Psiquiatr**, v. 22, n.2, p.96-9, 2000.

RIBEIRO, C, T, M.; RIBEIRO, M, G.; ARAÚJO, A, P, Q, C.; TORRES, M, N.; NEVES, M, A, O. PERFIL DO ATENDIMENTO FISIOTERAPÊUTICO NA SÍNDROME DA DOWN EM ALGUMAS INSTITUIÇÕES DO MUNICÍPIO DO RIO DE JANEIRO. **Rev Neurocienc**;v.15, n.2, p.114–119, 2007.

SILVA, N,L, P.; DESSEN, M, A. SÍNDROME DE DOWN: ETIOLOGIA, CARACTERIZAÇÃO E IMPACTO NA FAMÍLIA. **Interação em Psicologia**, v.6, n.2, p. 167-176, 2002.