

A partir destas características é que o médico levanta a hipótese de que o bebê tenha Síndrome de Down, e pede o exame do cariótipo (estudo de cromossomos) que confirma ou não a Síndrome.

A criança com Síndrome de Down tem desenvolvimento mais lento do que as outras crianças. Isto não pode ser determinado ao nascimento. Precisa de um trabalho de estimulação desde que nasce para poder desenvolver todo seu potencial.

Série
Orientação
sobre a
**Síndrome
de Down**
Destinada a Pais



Ministério da Saúde

Secretaria de Assistência à Saúde/DAPS

Programa Nacional de Atenção à Pessoa Portadora de Deficiência

Coordenação de Atenção a Grupos Especiais/DAPS
Setor de Autarquia Sul - Quadra 4 - Bloco N - 10º andar
CEP: 70058-902 - Brasília-DF
Tel.: (061) 314-6393
Fax: (061) 225-4997

SÉRIE ORIENTAÇÃO 8

Apoio: Fundação Síndrome de Down
Campinas - São Paulo
Telefone: (0192) 39-2818

O QUE É SÍNDROME DE DOWN ?

MINISTÉRIO DA SAÚDE

O Que é Síndrome de Down?

Você já Ouviu falar em Síndrome de Down ? E em "Mongolismo" ?

Síndrome de Down e "Mongolismo" são a mesma coisa. Como o termo "mongolismo" é inadequado passou-se a usar Síndrome de Down.

Todas as pessoas estão sujeitas a ter um filho com Síndrome de Down, independente da raça ou condição sócio-econômica. No Brasil, acredita-se que ocorra um caso em cada 600 nascimentos, isso quer dizer que nascem cerca de 8 mil bebês com Síndrome de Down por ano.

Diferente do que muitas pessoas pensam, a Síndrome de Down não é uma doença, mas sim uma alteração genética que ocorre por ocasião da formação do bebê, no início da gravidez.

O Que é uma Alteração Genética ?

Todos os seres humanos são formados por células. Essas células possuem em sua parte central um conjunto de pequeninas estruturas que determinam as características de cada um, como: cor de cabelo, cor da pele, altura etc. Essas estruturas são denominadas cromossomos.

O número de cromossomos presente nas células de uma pessoa é 46 (23 do pai e 23 da mãe), e estes se dispõem em pares, formando 23 pares. No caso da Síndrome de Down, ocorre um erro na distribuição e, ao invés de 46 as células recebem 47 cromossomos. O elemento extra fica unido ao par número 21. Daí também, o nome de trissomia do 21.

Existem 3 tipos de trissomia 21, detectadas por um exame chamado cariótipo. São eles:

- trissomia 21 simples (ou padrão): a pessoa possui 47 cromossomos em todas as células (ocorre em 95% dos casos de Síndrome de Down).
- mosaico: a alteração genética compromete apenas parte das células, ou seja, algumas células têm 47 e outras 46 cromossomos (2% dos casos de Síndrome de Down).

- translocação: o cromossomo extra do par 21 fica "grudado" em outro cromossomo. Nesse caso embora o indivíduo tenha 46 cromossomos, ele é portador da Síndrome de Down (cerca de 3% dos casos de Síndrome de Down).

É importante saber, que no caso da Síndrome de Down por translocação, os pais devem submeter-se a um exame genético, pois eles podem ser portadores da translocação e têm grandes chances de ter outro filho com Síndrome de Down.

Ainda não se conhece a causa dessa alteração genética, sabe-se que não existe responsabilidade do pai ou da mãe para que ela ocorra. Sabe-se também que problemas ocorridos durante a gravidez como fortes emoções, quedas, uso de medicamentos ou drogas não são causadores da Síndrome de Down, pois esta já está presente logo na união do espermatozóide (célula do pai) com o óvulo (célula da mãe).

Quais os Exames que Podem ser Feitos Durante a Gravidez ?

Os exames mais comuns são a ultrassonografia e a amniocentese.

Na ultrassonografia, examinam-se as características do feto (tamanho da criança, das pernas e braços e sua movimentação), observando-se se há indicação de problemas. No caso da Síndrome de Down, a confirmação só pode ser dada através da análise dos cromossomos do feto, que é conseguida pela amniocentese. Este exame é feito retirando-se uma pequena quantidade de líquido que envolve o bebê no útero, durante a gravidez. Este líquido é analisado para verificar a presença ou não da trissomia 21 ou Síndrome de Down.

Quais as Características mais Comuns nas Pessoas com Síndrome de Down ?

Os indivíduos com Síndrome de Down apresentam certos traços típicos, como: cabelo liso e fino, olhos com linha ascendente e dobras da pele nos cantos internos (semelhantes aos orientais), nariz pequeno e um pouco "achatado", rosto redondo, orelhas pequenas, baixa estatura, pescoço curto e grosso, flacidez muscular, mãos pequenas com dedos curtos, prega palmar única.