



Escola Secundaria de Alcochete
Disciplina de Saúde Infantil

Síndrome de down

Trabalho realizado por:
Inês Gonçalves, nº8

Sumário

- Introdução
- Síndrome de down
- Principais características
- Problemas da síndrome de down
- Diagnóstico
- Cariótipos de um indivíduo normal e um indivíduo com síndrome de down
- Tipos de Síndrome de down
- Causas
- Curiosidades
- Conclusão
- Bibliografia

Introdução

- Este trabalho surge no âmbito da disciplina de saúde infantil. Escolhi este tema porque achei um tema muito interessante e o qual tinha alguma curiosidade.
- Com a realização deste trabalho, espero esclarecer essas mesmas dúvidas e descobrir mais acerca da doença, pois é uma doença muito comum em Portugal.

Síndrome de down

O que é?

- **Síndrome de down** ou trissomia 21 é uma das muitas anomalias causadas pela presença de um cromossoma 21 extra total ou parcialmente, que causa de um **atraso** no desenvolvimento **mental** ou **físico**.
- Ocorre no **início da gravidez**, durante a **divisão das células do embrião**.

- Esta doença pode surgir em qualquer família, em qualquer religião ou raça, tanto no primeiro filho como em irmãos.



Principais Características

Características físicas:

Pés
curtos

Voz
gutural

Baixa
estatura

Músculos
flácidos

Crescimento
lento



Os olhos estão inclinados para cima e a pálpebra é oblíqua.



A cara redonda, com o perfil achatado, o pescoço pequeno e com excesso de pele. O maxilar inferior descaído.



Língua grande e proeminente



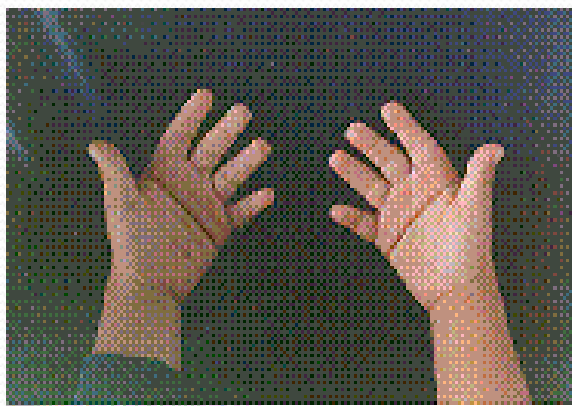
Espaço excessivo entre o primeiro e segundo dedo.



As orelhas são pequenas e inclinadas para baixo



Encurvamento dos últimos dedos



Prega única nas palmas

Características Mentais:

- Atraso mental - QI médio de um adulto com trissomia é de 24, o normal é 100;
- Sossegadas
- Raramente choram
- Dificuldade na comunicação - dificuldade na articulação e palavras
- Amigáveis
- Gostam de música
- Quase todos os doentes, a partir de 40 anos manifestam a doença de Alzheimer.

Problemas da síndrome de down

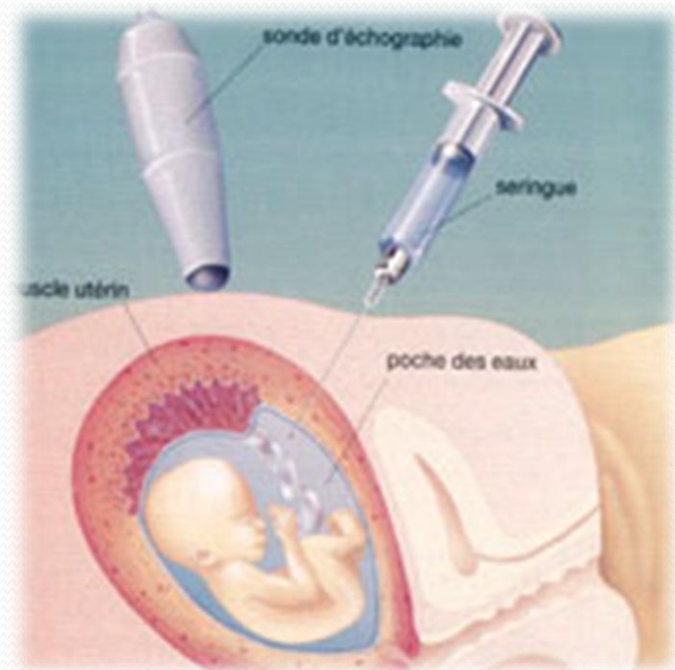
- Muitos indivíduos com Trissomia 21 apresentam outros problemas, como por exemplo:

- Miopia, estrabismo e cataratas;
- Hérnias;
- Problemas cardíacos;
- Problemas de audição;
- Envelhecimento precoce;
- Defeitos dentários;
- Distúrbios ortopédicos;
- Linguagem pouco perceptível;
- Entre outros

Diagnóstico

- O método utilizado para diagnosticar, se a criança sofre de trissomia 21 é a **amniocentese**, que normalmente é feita entre a 15ª e 18ª semana.
- A amniocentese consiste na **aspiração de uma pequena quantidade de fluido amniótico**, esse exame tem a função de saber a **probabilidade de deformações genéticas**, durante a gravidez.

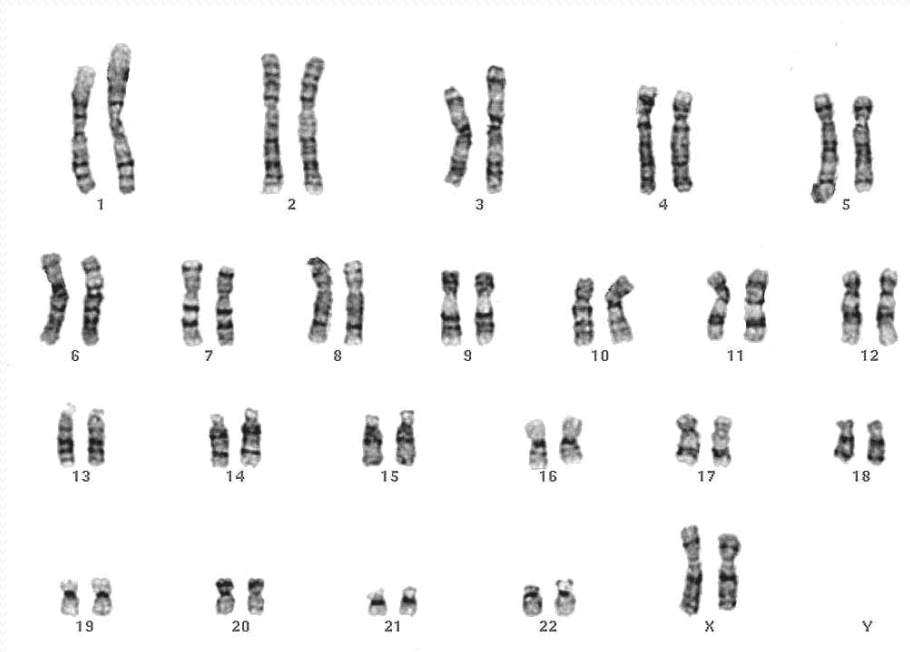
- Este exame é considerado um **exame seguro**, no entanto trata-se de um **procedimento invasivo**, que **sempre tem riscos**. A mulher pode sofrer uma **infecção** ou outro tipo de **complicação**, que **pode** levar a mulher a **perder o bebe**.

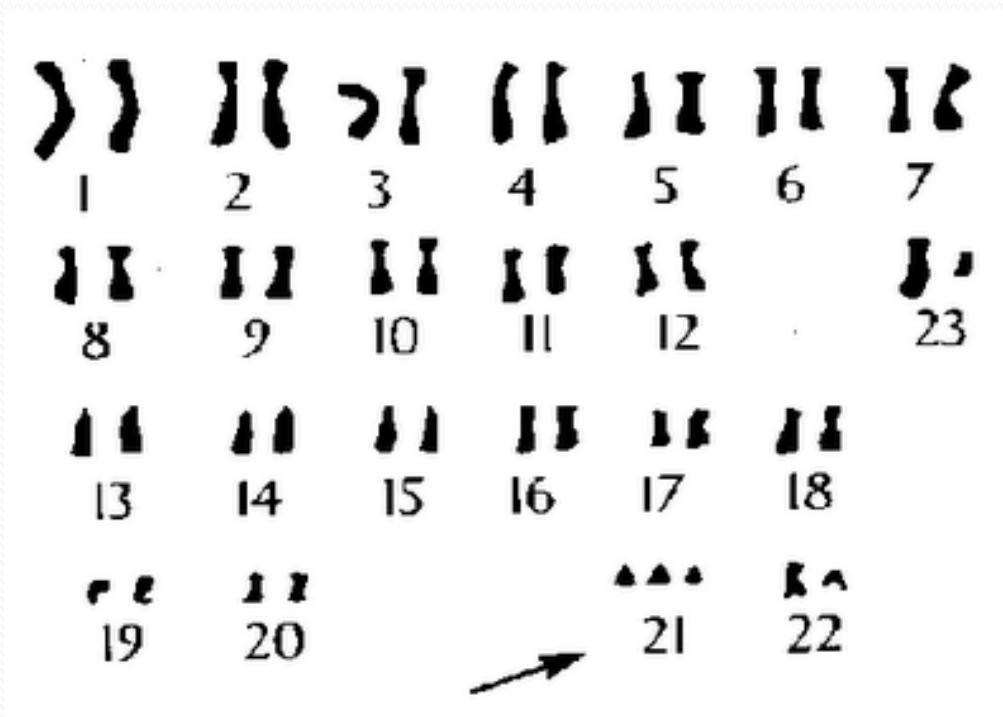


Cariótipos dos indivíduos

- Os indivíduos “normais” apenas tem 46 cromossomas e os indivíduos com síndrome de down tem um terceiro cromossoma no par 21

Cariótipo de um indivíduo normal





Cariótipo de um indivíduo com
síndrome de down

Tipos de síndrome down

- Existe três tipos principais de anomalias no síndrome de down, **trissomia simples, a translocação e mosaico.**

Trissomia simples:

- Na trissomia simples é o **cromossoma 21 extra em todas as células** do organismo, e ocorre na maioria da trissomia 21, em **cerca de 95%** dos casos de síndrome de down.

Translocação:

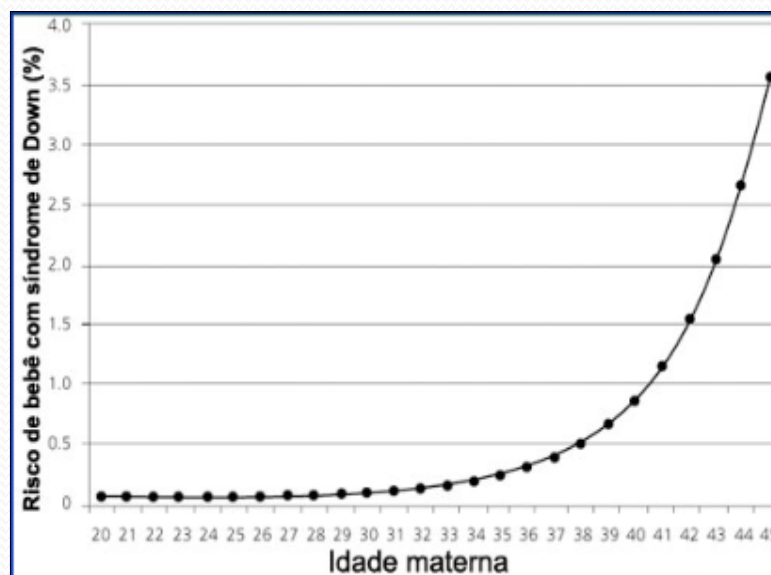
- O cromossoma extra do par 21 fica **pegado** noutro cromossoma. Mesmo o indivíduo tendo 46 cromossomas é portador de trissomia 21. Ocorre em **cerca de 3%** dos casos de **Síndrome de down**, e tem **todas as características** do indivíduo portador de trissomia simples.

Mosaico:

- Nos casos de mosaico, a alteração genética trata-se de **algumas células terem 47 e outras 46** cromossomas. Ocorre em **cerca de 2%** dos casos de **síndrome de down**.

Causas


- A Trissomia 21 pode ser derivada por várias razões, sendo a principal a anomalia causa pelo cromossoma extra no par 21, a idade materna superior a 35, quanto mais a idade da mulher aumenta maior é o risco de a criança ter trissomia.



- A idade paterna avançada (superior a 80 anos) também pode levar as crianças a sofrerem de síndrome de down, embora seja menos provável, as alterações hormonais, a exposição ao raio-X, a exposição a substâncias químicas e a exposição a agente infecciosos também podem levar a criança a sofrer de trissomia 21.

Curiosidades

- Os portadores de trissomia 21 masculinos são sempre inférteis e os órgãos sexuais são pouco desenvolvidos, os portadores femininos costumam ter puberdade tardia e menopausa precoce. A mulher como é menstruada pode engravidar, mas não é aconselhável pois terá muitas dificuldades em cuidar da criança, e o risco da criança ter trissomia 21 é ser de cerca 50%.

- 
- Em crianças, demonstram grande curiosidade pelo sexo oposto, todavia em adultos têm pouco interesse.
 - O síndrome de down é relativamente frequente, existe cerca de 12 a 15 mil portadores de trissomia 21 em Portugal.

Conclusão

- Após a realização deste trabalho, aprendi varias coisas acerca da doença que poderão ser úteis quando no futuro trabalhar com crianças que possam ter o mesmo problema.
- Gostei bastante de realizar este trabalho pois cumpri os objectivos que tinha quando comecei a realizar o trabalho, aprendi várias coisas sobre a doença.

Bibliografia

- Para a realização deste trabalho recorri a várias fontes de informação, tais como:

Sites:

- <http://agvieiraleiria.ccems.pt/escola/trissomia.htm>
- <http://www.caleidoscopioolhares.org/artigos/Trissomia%201.pdf>
- <http://www.slideshare.net/designare/trissomia21>
- <http://www.dragteam.info/forum/saude/81237-trissomia21-sindrome-de-down.html>
- http://pt.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome_de_Down