

Um conjunto de sinais detectados durante a ultrassonografia também pode indicar a presença da Síndrome de Down que, no entanto, só poderá ser confirmada a partir do exame do cariótipo.

Como Proceder ao Fazer o Diagnóstico da Síndrome de Down

A suspeita da Síndrome de Down deve sempre ser confirmada pelo cariótipo. É importante que a passagem do diagnóstico seja realizada de forma clara e tranqüila. Após esta confirmação, o profissional deverá esclarecer a família e encaminhá-la para o atendimento especializado mais próximo de sua comunidade.

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 INFORMAÇÃO 1

Apoio: Fundação Síndrome de Down
Campinas - São Paulo
Telefone: (0192) 39-281ª

Série Informação sobre a Síndrome de Down

Destinada a Profissionais
de Unidades de Saúde



O QUE É SÍNDROME DE DOWN

MINISTÉRIO DA SAÚDE

O Que é Síndrome de Down

Histórico

A Síndrome de Down foi descrita em 1866 por John Langdon Down. Este médico inglês descreveu as características da Síndrome, que acabou sendo batizada com o seu nome.

Popularmente é conhecida como mongolismo. Hoje sabemos que esta denominação é inadequada, devido à conotação preconceituosa que a cerca. Campanhas têm sido realizadas para a divulgação do nome Síndrome de Down ou Trissomia do 21.

Em 1959, Jérôme Lejeune descobriu que a causa da Síndrome de Down era genética, pois até então a literatura relatava apenas as características que indicavam a Síndrome.

Alteração Genética

A Síndrome de Down é um acidente genético, que ocorre ao acaso durante a divisão celular do embrião.

Na célula normal da espécie humana existem 46 cromossomos divididos em 23 pares. O indivíduo com Síndrome de Down possui 47 cromossomos, sendo o cromossomo extra ligado ao par 21.

Esta alteração genética pode se apresentar de 3 formas:

- Trissomia 21 padrão
 - Cariótipo: 47XX ou 47XY (+21)
 - O indivíduo apresenta 47 cromossomos em todas as suas células, tendo no par 21 três cromossomos. Ocorre em aproximadamente 95% dos casos.

- Trissomia por translocação
 - Cariótipo: 46XX (t 14;21) ou 46XY (t 14;21)
 - O indivíduo apresenta 46 cromossomos e o cromossomo 21 extra está aderido a um outro par, em geral o 14. Ocorre em aproximadamente 3% dos casos.

- Mosaico
 - Cariótipo: 46XX/ 47XX ou 46XY/47XY (+21)
 - O indivíduo apresenta uma mistura de células normais (46 cromossomos) e células trissômicas (47 cromossomos). Ocorre em aproximadamente 2% dos casos.

Diagnóstico

É possível diagnosticar a Síndrome de Down logo ao nascimento. O diagnóstico, em geral, é feito pelo pediatra ou médico que recebe a criança logo após o parto, considerando as características fenotípicas peculiares à síndrome. A confirmação é dada pelo exame do cariótipo (análise citogenética).

As características fenotípicas mais comuns são: hipotonia muscular generalizada; fenda palpebral oblíqua; prega palmar transversa única; face achatada; ponte nasal deprimida; orelhas com baixa implantação, entre outras.

Incidência

A probabilidade de um indivíduo ter a Síndrome de Down é de 1:600 nascidos vivos. O nascimento de uma criança com Síndrome de Down é mais frequente conforme aumenta a idade materna. Porém, qualquer pessoa está sujeita a ter um filho com esta síndrome que ocorre ao acaso, sem distinção de raça ou sexo.

Exames Pré-natais

Existem alguns exames que podem diagnosticar a Síndrome de Down ainda durante a gestação. O mais conhecido é a amniocentese, que pode ser realizado a partir da décima sexta semana de gravidez. Através da coleta do líquido amniótico pode ser realizada a análise citogenética do feto (cariótipo), que dá o diagnóstico da Síndrome de Down.

Outro exame é o do vilo corial, que é pouco difundido no Brasil, mas através do qual também se detecta a Síndrome de Down. Pode ser realizado entre a oitava e a décima terceira semana de gestação, preferencialmente na décima primeira. O resultado desse exame demora de 10 a 28 dias, sendo mais rápido do que o da amniocentese.