



DIAGNOSTICO LABORATORIAL DA SINDROME DE DOWN

Thaicielle Arcanjo¹
Dalainy Eler Maia¹
Elizete Macário Gomes¹
Jessica Fernanda Brum¹
Niltra Beltrão Rosa¹
Pamela Ferreira¹
Renan Fava Marson²

Palavras chave: síndrome de Down, diagnóstico, cromossomos

Introdução: A Síndrome de Down (SD) é uma desordem genética do cromossomo 21, que sem dúvidas é uma das síndromes mais conhecidas e inicialmente designada de mongolismo por Longdon Down em 1866. Ocorre em todas ou na maioria das células cromossomais de um indivíduo, ocorrendo a presença de três cromossomos 21, possuindo então 47 cromossomos em suas células. As alterações são classificadas de acordo os cromossomos ou de todo conjunto, havendo três tipos principais de anomalias cromossômicas: a trissomia simples é a não disjunção cromossômica, onde o indivíduo possui 47 cromossomos em todas as células; trissomia por translocação onde o cromossomo extra do par 21 fica "grudado" em outro cromossomo, e mosaico que se caracteriza pela não disjunção mitótica nas primeiras divisões de um zigoto normal, comprometendo apenas parte das células, e cerca de cada 700 nascimentos 01 seja portador da SD. O presente trabalho tem como **objetivo** estudar os exames laboratoriais para o diagnóstico da SD. São várias as teorias acerca da etiologia da SD, como a idade da mãe acima dos 35 anos, doenças presentes nos pais como sífilis, tuberculose e psicose, o mau funcionamento glandular da mãe ou do filho ou ainda anomalias do útero materno, como possíveis causas para a má implantação do óvulo e conseqüentemente um desenvolvimento anormal do feto. Entretanto a idade materna parece ser o fator mais importante quanto se trata de filhos portadores de SD.

Metodologia: Foram selecionados livros, cartilhas e artigos para a presente revisão, identificados por meio de busca eletrônica nos bancos de dado como Scielo, Pubmed, entre outros. Compostos por estudos de procedimento de revisão bibliográfica sobre o tema.

Resultados e Discussão: O diagnóstico laboratorial se faz através da análise genética denominada cariótipo, podendo ser diagnosticada no pré-natal, no período neonatal, contribuindo assim para o diagnóstico, e também através das análises de bioquímica sérica, líquido amniótico, estudo citogenético e do diagnóstico por imagem, logo após o nascimento. O diagnóstico por análise bioquímica do sangue materno é feito por medidas de marcadores, tais como a proteína do plasma e a medida da subunidade Beta-hCG, da mesma forma a proceder a estudos de ultrassonografia em busca de más formações através da obtenção de células fetais, tendo que levar em conta a idade materna, história de doença risco genético e anormalidade sonográfica.

Conclusão: Tudo gira em torno da genética, ela está inteiramente presente no que somos. O genótipo e o fenótipo de cada indivíduo estão envolvidos com seu DNA. Ainda não existe cura para a SD, porém a ciência não para em busca das causas e a procura da cura da doença. É uma das desordens genéticas que ocorrem devido a falhas cromossomais, sendo um dos defeitos congênitos mais comuns, apresentado em todas as raças. Mulheres com idade mais avançada tem uma maior probabilidade de ter uma criança com síndrome de Down. Apesar de algumas características próprias da síndrome, cada portador pode manifestar-se sua própria personalidade, talento e ideias.

Bibliografia LEITE, Leonardo. **Síndrome de Down**. 2015. Genética Clínica. Disponível em <<http://www.ghente.org/ciencia/genetica/down.htm>> Acesso em 09 de maio de 2016.

MUSTACCHI, Zan; PERES, Sergio. **Genética baseada em evidências síndrome e heranças**. CID Editora. São Paulo: 2000. PAIVA, Camila Foss; MELO, Camila Menezes; FRANK, Stéphanie Paesse; PAES, Tania.

Síndrome de Down: etiologia, características e impactos na família. Faculdade de São Paulo-FSP, 2014. Disponível em: < http://facsao paulo.edu.br/media/files/2/2_387.pdf> Acesso em 09 de maio de 2016.

¹ Acadêmicos do Centro Universitário Luterano de Ji-Paraná