

C. E. GERAQUE COLLET - CONTEUDO PROGRAMÁTICO – 2º BIMESTRE/2023		
Profº José Marcondes Gomes Felix	DISCIPLINA : direito à saúde	
SÉRIE: 3º FG	TURMA: 3001	3º bimestre

## Síndrome de Down

### Adicionar aos favoritos

A **Síndrome de Down** é uma alteração genética causada pela presença de um cromossomo extra no par 21, daí ser também conhecida como **Trissomia do 21**.

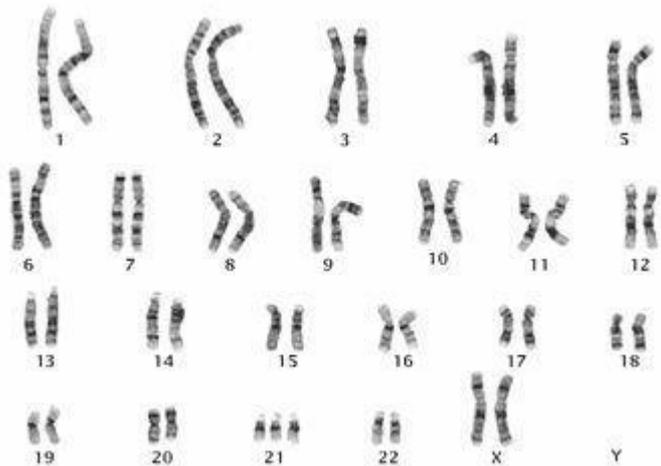
O ser humano tem **46 cromossomos** dispostos em pares, sendo 23 provenientes do pai e 23 da mãe. Contudo, indivíduos com Síndrome de Down têm 3 cópias do cromossomo 21, ao invés de duas, ficando assim com 47 cromossomos em suas células.

### Tipos de Síndrome de Down

Existem 3 tipos principais de Síndrome de Down:

- **Trissomia 21 simples** (93-95% dos casos): Todas as células do indivíduo têm 47 cromossomos. Representa entre 93 e 95% dos casos de Síndrome de Down;
- **Translocação** (4-6% dos casos): O cromossomo extra do par 21 fica aderido a outro cromossomo;
- **Mosaico** (1-3% dos casos): Apenas parte das células é afetada pela alteração genética, ficando algumas com 47 cromossomos e outras com 46.

A trissomia do 21 é diagnosticada através de um exame chamado **cariótipo**, que é a representação do conjunto de [cromossomos](#) de uma célula.



Cariótipo de uma pessoa do sexo feminino com

Síndrome de Down (Trissomia do 21)

### Causas e Genética da Síndrome de Down

O mecanismo genético que leva à trissomia é a não disjunção do par de cromossomos 21 durante a **gametogênese** (meiose) do pai ou da mãe, resultando num óvulo ou espermatozoide com 24 cromossomos, devido à dissomia do cromossomo 21.

A não disjunção é mais comum na mãe, sobretudo após os 35 anos de idade. De fato, há uma importante relação entre a Síndrome de Down e a idade materna. Aos 20 anos, a chance é de 1 para 1.600, enquanto que aos 35 anos é de 1 para 370.

Saiba mais sobre as [Doenças Genéticas](#) e [Mutações](#).

### Características da Síndrome de Down

- Atraso mental;

- Fraqueza (hipotonia) muscular;
- Baixa estatura;
- Anomalia cardíaca;
- Perfil achatado;
- Orelhas pequenas com implantação baixa;
- Olhos com fendas palpebrais oblíquas;
- Língua grande, protrusa e sulcada;
- Encurvamento do quinto dedo (dedo mínimo);
- Aumento da distância entre o primeiro e o segundo dedo do pé;
- Prega única nas palmas das mãos.

### **Características Cerebrais e Cognitivas da Síndrome de Down**

- Atraso mental;
- Desenvolvimento cerebral deficiente;
- Microcefalia ao nascimento;
- Decréscimo do peso total do cérebro;
- Cerebelo menor que o normal;
- Deficiências auditivas, visuais, de memória e de linguagem;
- Indivíduos adultos frequentemente apresentam alterações características da doença de Alzheimer.