



Trabalhos Científicos

Título: Perfil Citogenético E Clínico De Crianças Com Síndrome De Down Atendidas Institucionalmente

Autores: VIVIANE SILVA BORGHI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO DO SUL – UFMS/ FACULDADE DE MEDICINA (FAMED) - CAMPO GRANDE); ENY MARIA GOLONI-BERTOLLO (DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA MOLECULAR DA FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO – FAMERP); JOICE MATTOS BISELLI-PÉRICO (UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA “JÚLIO DE MESQUITA FILHO” - UNESP – SÃO JOSÉ DO RIO PRETO); CLÁUDIA REGINA DOS SANTOS SILVA (DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA MOLECULAR DA FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO – FAMERP); ÉRIKA CRISTINA PAVARINO (DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA MOLECULAR DA FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO – FAMERP)

Resumo: Objetivo: Analisar o perfil citogenético, as características dismórficas e as complicações clínicas de crianças com Síndrome de Down (SD), aneuploidia humana mais comum, atendidas em um hospital escola no noroeste paulista. Método: Trata-se de um estudo retrospectivo a partir dos resultados dos exames de cariótipo de 172 crianças com SD realizados de 2005 a 2015, e obtidos pelo registro do serviço que realiza o exame. Destas crianças, 79 foram examinadas por meio de um protocolo específico para a avaliação das características fenotípicas e dos parâmetros antropométricos, utilizando curvas específicas para indivíduos com SD. Foram utilizados valores de referência que consideram o sexo e a idade das crianças na avaliação. Os dados clínicos foram coletados por meio da análise dos prontuários médicos. Resultados: Dentre as 172 crianças que realizaram exame citogenético, 163 (94,8%) apresentaram trissomia livre do cromossomo 21, 8 (4,6%) translocação robertsoniana e 1 (0,6%) mosaicismo. Uma criança com trissomia livre também apresentou aneuploidia de cromossomo sexual (48, XXY, +21). Das 79 crianças submetidas ao exame físico, 54,5% eram do sexo masculino e a média de idade foi de 2,3 anos (variando de 0,33 a 6,17 anos). As características dismórficas mais frequentes (>80%) foram fendas palpebrais oblíquas para cima, implantação baixa das orelhas, face arredondada e/ou perfil achatado, ponte nasal baixa, braquicefalia, prega simiesca, ângulo da boca voltado para baixo e micrognatia. Baixo peso foi observado em 11,6% das crianças, sobrepeso em 7,2%, baixa estatura em 16,6% e estatura elevada em 11,6%. Dentre as complicações clínicas, 46,6% das crianças apresentaram cardiopatias congênitas, 60,7% infecções de vias aéreas superiores e/ou pneumonia, 7,6% doenças endócrinas e 5,1% problemas auditivos. Conclusão: Os resultados confirmaram a trissomia livre do cromossomo 21 como a causa mais frequente de SD, e delinearão o perfil dismórfico e clínico dos indivíduos com SD da população estudada.