

## FATORES EXTERNOS QUE PODEM CAUSAR A TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 21

MACHADO, Luciana Pereira Tavares  
MORAES, Rebecca Rodrigues

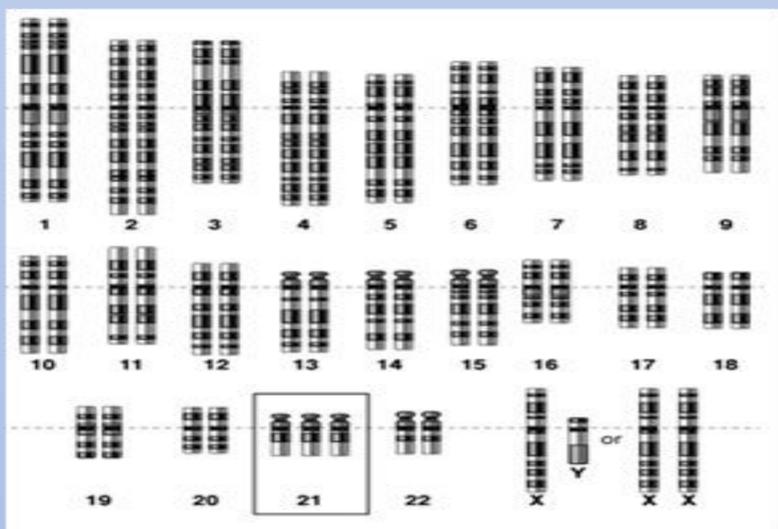
lutavares\_24@hotmail.com

Faculdades Integradas Asmec. UNISEPE União das Instituições de Serviços, Ensino e pesquisas LTDA. Curso de Ciências Biológicas.

### INTRODUÇÃO

A síndrome de Down é uma doença genética que, apesar de ter uma história relativamente recente, já ocorre nos seres humanos há muitos anos. Evidências arqueológicas mostram registros de crânios que parecem possuir a mesma característica idiossincrásica estrutural da Síndrome de Down. Escrituras de séculos atrás descrevem as características da síndrome e crianças afetadas são também descritas em muitos trabalhos de arte e pinturas religiosas que datam de muito tempo atrás. Séculos atrás a expectativa de vida de uma criança nascida com a síndrome de Down era relativamente curta devido ao conhecimento médico escasso da época.

É muito difícil determinar os fatores responsáveis: existe uma multiplicidade de fatores etiológicos. Estes fatores foram estudados, e revelou-se que 4 por cento dos casos são devidos a fatores hereditários, casos de translocação num dos pais e casos em que existe a possibilidade de um deles, com aparência normal, possuir uma estrutura cromossômica em mosaico e casos de famílias com várias crianças afetadas. Este autor ainda faz referência ainda a um grupo de fatores externos que poderão ser considerados causas possíveis da problemática em questão: Os processos infecciosos (agentes víricos mais significativos - hepatite e rubéola); A exposição a radiações; Os agentes químicos que podem provocar mutações genéticas, como o alto teor de flúor na água e poluição da atmosférica; As deficiências vitamínicas; A má função da paratireoide e da glândula pituitária; A relação entre a Trissomia e um índice elevado de imunoglobulina e de tiroglobulina no sangue materno. Sobre a mesma questão Pueschel (1991) acrescentou outros fatores: A administração de certas drogas; Os problemas hormonais ou imunológicos.



### DESENVOLVIMENTO

Múltiplos esforços têm sido individualmente no âmbito da investigação e de descrição de Síndrome de Down, desde o século passado. A incansável busca para descobrir novos métodos e técnicas na avaliação da síndrome, por grupos continuaram interdisciplinados hoje em dia se tornando um constante aperfeiçoamento e refinamento que excedeu qualquer idéia de ceticismo e decepção. Síndrome de Down tem sido um dos maiores enigmas da medicina por diferentes opiniões entre os médicos, foram dados vários nomes, como Síndrome de Down, Acromicia congênita, Amnesia peristáltica, anomalia fetal displasia generalizada e trissomia 20 Síndrome de Trissomia G-21. Sabe-se que a Trissomia 21 pode resultar de três alterações cromossômicas, que são: Trissomia 21 Simples; Translocação; Mosaico.

#### Diagnóstico pré-natal

A fim de se averiguar a presença de Síndrome de Down em um indivíduo em seu período gestacional, existem procedimentos investigatórios e procedimentos diagnósticos. Os procedimentos investigatórios servem para analisar a possibilidade de uma gestante ter seu filho com a doença. Progressos têm sido feitos a respeito de marcadores bioquímicos, provas genéticas e ultrassonografia fetal para investigação pré-natal de síndrome de Down.

#### Diagnóstico natal

Após o nascimento, o diagnóstico é basicamente feito pela inspeção, analisando as características físicas do bebê. Porém, muitas destas características físicas são achadas, em alguns casos, em indivíduos da população que não têm síndrome de Down.

Por isso, na suspeita de uma possível SD, o cariótipo deverá ser realizado para que tenhamos certeza do diagnóstico.

### CONCLUSÃO

A falta de informação da sociedade diante dos fatores externos que podem causar anomalia cromossômica, se torna um problema pouco discutido que pode levar ao aumento cada vez mais da má formação dos cromossomos que causa a trissomia 21.

Existem processos investigatórios e diagnósticos que analisam a possibilidade de o bebê ter síndrome de down. Mas ainda não existem formas de diagnósticos que poderia levar a detecção da possível causa da doença.

O diagnóstico incorreto ou até mesmo a negligencia do diagnóstico pré natal, podem causar a falha na detecção da síndrome e suas presenças de características que poderiam ser evitadas ainda durante a gravidez, com uso de tecnologias, no caso da SD por translocação, a continuidade do processo onde ocorre alteração no cromossomo e causa a doença.

Após o nascimento na suspeita de uma possível síndrome down o cariótipo pode ser realizado para se ter certeza. Mas apenas para confirmação, o que não ocorreria mudança da doença e nem a descoberta da causa.

### BIBLIOGRAFIA

ANTONELLO, J. S; BARBARO, D. L; MORETTO M. S. **Revisão bibliográfica sobre a síndrome de down.** Porto Alegre, 2010.

FUNDACIÓ CATALA DE SÍNDROME DE DOWN. **Aspectos médicos y psicopedagógicos.** Barcelona, 2009.

AZEVEDO PEREIRA, C. M. **Inclusão de crianças com trissomia 21: O impacto da formação em necessidades educativas especiais na atitude dos docentes.** Lisboa, 2011.

TELES, E. R. Escola Secundária Sá da Bandeira. **Trissomia 21.** Santarém, 2012.