

**AVALIAÇÃO PRELIMINAR DO PERFIL DE PACIENTES PORTADORES DE SÍNDROME DE DOWN EM MARINGÁ, NO PERÍODO DE 1993 A 2003**

Jeferson Malgarin; Ricardo S. Ávila

[Clique aqui para para ver este resumo](#)-----

# **AVALIAÇÃO PRELIMINAR DO PERFIL DE PACIENTES PORTADORES DE SÍNDROME DE DOWN EM MARINGÁ, NO PERÍODO DE 1993 A 2003**

Jeferson Malgarin; Ricardo S. Ávila  
CESUMAR - Centro Universitário de Maringá, Maringá - Paraná

Fábio Rogério Rosado (Orientador)  
CESUMAR - Centro Universitário de Maringá, Maringá - Paraná

A Síndrome de Down (SD), ou trissomia do cromossomo 21, é sem dúvida o distúrbio cromossômico autossômico mais comum e conhecido entre nascidos vivos. Dentre os distúrbios genéticos, é o principal responsável pelo retardo mental de moderado a severo. A SD pode ser diagnosticada ao nascimento ou logo depois por suas características dismórficas, variando entre os pacientes, mas apesar disso, produz um fenótipo distintivo. O diagnóstico clínico desta síndrome não apresenta dificuldades devido às características dos portadores. Entretanto, a cariotipagem (disposição dos cromossomos, ordenados de acordo com o tamanho) é indicada para confirmar o diagnóstico e fornecer a informação genética básica deste distúrbio. Em Maringá, a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAÉ) representa uma entidade que objetiva melhorar a qualidade de vida de pacientes com síndromes genéticas e outras doenças. Considerando que a SD é resultado de uma falha genética na formação dos gametas que formarão o novo indivíduo, o presente trabalho tem como objetivo conhecer as características genéticas básicas dos portadores de SD na cidade de Maringá, no período de 1993 a 2003. Para atingi-lo foi realizada a análise dos prontuários dos pacientes atendidos integralmente no período estabelecido para pesquisa. Na coleta de dados dos portadores verificou-se o sexo, cor, peso, altura, idade no início do período da pesquisa, diagnóstico e realização de cariotipagem. Também se considerou a profissão e idade dos pais no período da gestação. Dos 44 pacientes atendidos integralmente pela instituição no período referido, 59,1% (n=26) são do sexo masculino e 41,9% (n=18) do sexo feminino. Dentre estes 93,2% (n=41) são de etnia branca, 6,8%(n=3) de etnia negra, não sendo detectados portadores orientais. Quanto à idade dos portadores a média é de 12,9 anos. O peso teve média 35,1 ±17,8kg e a altura 1,2 ±0,3m. Em relação aos pais dos portadores a idade no período da gestação era em média 30,9 ±7,3anos para a mãe e 33,9 ±8,2anos para o pai. Não foram realizadas cariotipagem para comprovar a SD, sendo o diagnóstico apenas clínico, embasado nas características dismórficas associadas à síndrome. Dos portadores da SD, cerca de 77,3% (n=34) não apresentaram ou não havia relato de cardiopatia congênita associada, sendo que 22,7% (n=10) apresentaram essa patologia. Os dados acima apresentados são preliminares, esses serão complementados com outras informações, e se possível, uma parcela da amostragem desses portadores será submetida a cariotipagem no decorrer deste trabalho, objetivando complementar as informações genéticas disponíveis até o momento.

CESUMAR - Centro Universitário de Maringá

[malgarinbiomedico@hotmail.com](mailto:malgarinbiomedico@hotmail.com); [fabiorosado@cesumar.br](mailto:fabiorosado@cesumar.br)