

# Centro: Saude

## Curso: Medicina

**Título:** PERFIL GENÉTICO-CLÍNICO DAS PESSOAS COM SÍNDROME DE DOWN E ASPECTOS PSICOLÓGICOS DE FAMILIARES EM RELAÇÃO À SÍNDROME.

**Autores:** Ribeiro, E.R. Arruda, A.P. Carvalho, J.B.M. Miranda, B.M.N.

**Email:** andyparruda@yahoo.com.br

**IES:** ESTÁCIO FMJ

**Palavra Chave:** Síndrome de Down Trissomia do 21 Cromossomopatia Genética clinica Aspectos Clinicos

### Resumo:

Objetivo: Determinar o perfil genético-clínico das pessoas com síndrome de Down e avaliar os aspectos psicológicos de familiares em relação a síndrome com o objetivo de conhecer as peculiaridades do quadro clínico dos afetados pela síndrome de Down para a elaboração de um plano de atendimento adequado as necessidades de cada família a fim de reduzir as ansiedades das famílias, motivando-as a colaborar com o atendimento. Metodologia: Realizamos um estudo descritivo, baseado em um protocolo contendo dados clínicos, epidemiológicos e psicológicos para pacientes com Síndrome de Down, que foi aplicado em vários centros de atendimento a pacientes com S. Down, a saber APAE de Juazeiro do Norte, Associação Cearense de Doenças Genéticas (ACDG) e Hospital Geral César Cals (HGCC), sendo os dois últimos localizados em Fortaleza. Antes do início da pesquisa os familiares assinaram o termo de consentimento livre e esclarecido. Para a avaliação retrospectiva, utilizamos o termo de fiel depositário para aqueles que não se encontravam mais em atendimento. Essa pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética do Hospital infantil Albert Sabin. Para análise de dados foi utilizado um banco de dados computadorizado no programa Excel e os dados descritivos foram analisados no programa SPSS 17.0. Os resultados serão apresentados em gráficos e tabelas. A fase de coleta de dados está finalizada e atualmente estamos na fase de compilação dos dados para análise. Foram avaliados mais de 100 pacientes. Com os dados que temos faremos um estudo epidemiológico mostrando a procedência dos pacientes com Síndrome de Down, idade e sexo dos pacientes, idade da mãe, idade em que o diagnóstico foi realizado e quem foi o profissional que deu a notícia para a família. Os dados clínicos incluíram a presença de ponte nasal achatada, braquicefalia, epicanto, estrabismo, nistagmo, mancha de Brushfield, boca entreaberta, fissura lábios, língua protusa, macroglossia, ceratocornea, catarata, voz rouca, fina, erupção tardia de dentes permanentes, ausência de dentes permanentes, microdontia, macrodontia, hipoplasia de esmalte dentário, maloclusão dentária, pescoço curto, mamilos hipoplásicos, pectus excavatum, pectus carinatum, cifose dorsolombar, diastase mm retoabdominal, hérnia umbilical, criptorquidia, pênis pequeno, escroto pequeno, mãos pequenas, braquidactilia, dedo 5 hipoplásico, prega única de flexão do dedo 5 das mãos, aumento da distância entre o hálux e o segundo dedo pés, instabilidade atlantoaxial, fontanela alargada, fechamento tardio da fontanela, fístula traqueoesofágica, estenose do piloro, atresia de duodeno, doença de Hirschprung, imperfuração anal, cardiopatia congênita, incluindo o tipo, hipotireoidismo, doença mieloproliferativa, imunodeficiência, itens dos critérios de Hall: hipotonia, reflexo de moro débil, hiperextensão articular, excesso de pele na nuca, perfil achatado, fissura palpebral inclinada para cima, anomalia auricular, displasia de pelve, clinodactilia do quinto dedo das mãos, prega palmar única, avaliação dos marcos de desenvolvimento neurológico, a realização de exames como cariótipo e terapias como fisioterapia, terapia ocupacional e fonoaudiologia. Quanto aos dados psicológicos avaliamos os sentimentos da mãe em relação ao filho com Síndrome de Down, a percepção da mãe em relação aos sentimentos do pai para a criança com Síndrome de Down, o conhecimento das causas da síndrome, tratamento empregabilidade e expectativa de vida de pessoas com síndrome de Down. Conclusão: Concluímos que esse trabalho é importante para avaliar o perfil do paciente com S. Down no Ceará e serve para planejamento de estratégias a serem utilizadas para a redução do preconceito, avaliação da necessidade de terapia e educação em saúde para familiares e cuidadores de pessoas com Síndrome de Down.

