**SÍNDROME DE DOWN: RELACIONADO A CARDIOPATIAS CONGÊNITAS E DESENVOLVIMENTO MOTOR**

**Faculdades Pequeno Príncipe**

**Biomedicina**

**Camila Pasqualin¹**

**Nicolli Binotti Romasko¹**

**Rafaela Guedes Pozzobon¹**

**Pedro Vinícius Josias Batista¹**

**Thaís Muniz Vasconcelos¹**

**Maria Cecília da Lozzo Garbelini**

**Adriane Bavaroski**

**Taylor Bobato**

A síndrome de Down consiste num erro genético que acomete o cromossomo 21 causado por uma trissomia, a qual pode se manifestar de três maneiras distintas, através da não-disjunção meiótica, mosaicismo e translocação, sendo a primeira a mais comum nos portadores da mutação que consiste em um erro de separação de células durante o período de mitose sendo replicada essa anomalia a todas as células do embrião. Este erro genético está associado, essencialmente, a idade materna devido a ações intrínsecas e extrínsecas ao organismo da mulher. Este projeto tem como objetivo descrever sobre a Síndrome de Down, evidenciando os defeitos no desenvolvimento motor dos portadores, relacionando com a hipotonia, hipermobilidade e doença cardíaca congênita, tendo como metodologia o Arco de Maguerez. A fundamentação teórica foi baseada em artigos em português com base de dados Scielo entre os anos de 1986 e 2010, como também de livros e revistas, através das palavras-chave “desenvolvimento motor”, “Síndrome de Down”, “cromossomo” e “cardiopatia congênita”. Esta patologia acarreta a características inerentes dos portadores, como defeitos cardíacos congênitos e déficits no desenvolvimento motor de crianças afetadas. Essa falha no desenvolvimento motor dos portadores da doença assim como os defeitos cardíacos, comprometem a aquisição dos principais marcos motores e saúde dessas crianças. As falhas no desenvolvimento motor geram dificuldades no caminhar, sentar, correr e ficar em pé, no período que normalmente crianças sem a síndrome estariam aptas a estas funções, isto se deve a alterações do sistema nervoso central provocando alterações refletidas no controle e produção de movimentos. Além disso, percebe-se a falta de estímulos trazem consequências aos portadores que apresentam hipotonia (tônus muscular baixo), o que poderia ser minimizado com a ajuda dos pais, gerando prejuízo no crescimento e aprendizagem, e outra característica é a hipermobilidade que afeta a manutenção da postura e hiporreflexia, o qual consiste numa alteração neurofisiológica. Estas alterações provocam um atraso sensorial-motor e aquisições de marcos motores, que podem ser melhoradas com práticas de fisioterapia específica à estes portadores, feita não somente pelas equipes multidisciplinares envolvida com o melhoramento das funções dos portadores, mas também com a participação ativa da família. Em relação às cardiopatias congênitas, a incidência dessas doenças em portadores da síndrome é grande, a cardiopatia que mais os afeta é a comunicação interatrial (CIA), que consiste em um mau fechamento do septo atrial fazendo com que haja uma mistura dos sangues arterial e venoso. Outra cardiopatia é a comunicação interventricular em que há o fechamento inadequado do septo ventricular, também apresentando desvio de sangues entre as câmaras cardíacas, além disso, há o defeito no septo atrioventricular, que se tem uma função inadequada das válvulas mitral e tricúspide. Apresentam também um defeito que consiste na persistência do canal arterial, que provoca sopro cardíaco e taquicardia por exemplo. Esta junção de defeitos pode acarretar a hiperfluxo pulmonar ocasionando cansaço e dificuldade para respirar. Dada algumas características da doença citadas, as quais em sua grande maioria estão diretamente relacionadas com algum tipo de prejuízo aos portadores da síndrome, é possível observar a importância de profissionais em uma equipe multidisciplinar, capacitados para atuar nesse campo de aconselhamento genético principalmente, mas também em todos os ambitos na área de saúde, os quais estão diretamente relacionados com a melhora na qualidade de vida desses pacientes. Na genética, área em destaque, mostra a eficácia desses profissionais na identificação de casos onde já existe um risco de gerar crianças com algum tipo de síndrome, e também logo após a identificação de algum tipo de patologia que pode estar relacionadas às mutações no DNA. A partir dessa análise criteriosa é possível que se chegue a um possível tratamento imediato, ou uma forma paliativa de melhorar a qualidade de vida do individuo acometido por essas diversas patologias, bem como dar todas as orientações necessárias para que o núcleo familiar destes portadores estejam preparados para lidar com as limitações que esses indivíduos possam apresentar.

Palavras-chave: Síndrome de Down, desenvolvimento motor, cardiopatias.

REFERÊNCIAS

KUMAR, V.; ABBAS, K.A.; FAUSTO, N.; ASTER, C. J.; **Robins e cotran patologia bases patológicas das doenças**. 8 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2010.

SIQUEIRA, V. **Síndrome de down: translocação robertsoaniana.** Disponível em: http://publicacoes.unigranrio.br/index.php/sare/article/viewFile/333/324 . Acesso em 13 de Abril 2015.

THOMPSON, J.; THOMPSON, M. **Genética médica** 3 ed Rio de Janeiro: Guanabara, 1986.