

## ANÁLISE DOS FATORES GENÉTICOS NA SÍNDROME DE DOWN: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA DE LITERATURA

Luana Santos de Oliveira<sup>1</sup>  
Maria Luiza Sidônio Lopes Rodrigues<sup>2</sup>  
Adriano Rios da Silva Santana Leite<sup>3</sup>

**RESUMO:** A Síndrome de Down é uma condição genética que causa comprometimento intelectual com graus variáveis de dificuldades físicas e cognitivas. O diagnóstico clínico é baseado nas características e fenótipo do bebê. Este estudo foi realizado com o objetivo de avaliar os fatores genéticos que causam a Síndrome de Down, assim como os aspectos abordados sobre a doença e as suas correlações com o comprometimento intelectual, dificuldades físicas e cognitivas. Esta revisão bibliográfica sobre os aspectos genéticos da Síndrome de Down foi realizada por pesquisas de artigos científicos em plataformas virtuais como: SCIELO, MEDLINE, Portal de Periódicos da CAPES, sites oficiais como Ministério da Saúde. A pesquisa bibliográfica possibilitou elucidar as questões propostas conferindo materialidade ao objeto de estudo. De acordo com os dados apresentados foi possível identificar que a idade materna avançada pode ter influência na causa da Síndrome de Down, porém ainda não estão bem esclarecidas as causas desta influência. É possível que haja relação devido aos ovócitos envelhecidos e a menor capacidade de aborto espontâneo de zigotos que apresentem a síndrome.

**Palavras-chave:** Síndrome de Down. Doença Genética. Trissomia do Cromossomo 21.

1496

**ABSTRACT:** Down Syndrome is a genetic condition that causes intellectual impairment with varying degrees of physical and cognitive difficulties. Clinical diagnosis is based on the baby's characteristics and phenotype. This study was carried out with the aim of evaluating the genetic factors that cause Down Syndrome, as well as the aspects covered about the disease and its correlations with intellectual impairment, physical and cognitive difficulties. This bibliographic review on the genetic aspects of Down Syndrome was carried out by researching scientific articles on virtual platforms such as: SCIELO, MEDLINE, CAPES Periodicals Portal, official websites such as the Ministry of Health. The bibliographic research made it possible to elucidate the proposed questions, providing materiality to the object of study. According to the data presented, it was possible to identify that advanced maternal age may have an influence on the cause of Down Syndrome, but the causes of this influence are not yet well understood. It is possible that there is a relationship due to aged oocytes and the lower capacity for spontaneous abortion of zygotes that present the syndrome.

**Keywords:** Down's syndrome. Genetic Disease. Trisomy 21.

<sup>1</sup>Discente em Biomedicina, Centro Universitário LS (UniLS).

<sup>2</sup> Discente em Biomedicina, Centro Universitário LS (UniLS).

<sup>3</sup>Docente no Centro Universitário LS (UniLS). Docente no Centro Universitário do Distrito Federal (UDF).

## 1. INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down ou trissomia do 21 (T<sub>21</sub>) é uma condição genética na qual a trissomia na banda cromossômica 21q22 é a alteração mais frequente, cerca de 95% dos casos. Os outros 5% incluem translocação, mosaicismo ou duplicação gênica. Causa comprometimento intelectual com graus variáveis de dificuldades físicas e cognitivas. Uma das áreas de investigação mais relevantes nesse contexto é a análise dos fatores genéticos envolvidos na origem e manifestação da Síndrome de Down (CHEN et al, 2021).

A trissomia do cromossomo 21, resultante de uma cópia extra desse cromossomo, é o marco genético central da Síndrome de Down e serve como ponto de partida para explorar os complexos mecanismos moleculares e celulares que contribuem para as características únicas dessa condição. Nesta exploração dos fatores genéticos na Síndrome de Down, é possível desvendar não apenas os fundamentos da síndrome, mas também ganhar percepções valiosas sobre a genética e o funcionamento do organismo humano em geral (MOURATO; VILLACHAN; MATTOS, 2014).

O diagnóstico clínico da Síndrome de Down é baseado nas características do bebê e o fenótipo da síndrome se caracteriza principalmente por pregas palpebrais oblíquas para cima, base nasal plana, protusão lingual, orelhas de implantação baixa, pavilhão auricular pequeno, braquidactilia, excesso de tecido adiposo no pescoço, hipotonia, diástase dos músculos retos abdominais e hérnia umbilical (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013).

Os indivíduos com Síndrome de Down, além das alterações físicas e intelectuais, apresentam problemas como cardiopatias congênitas, hipotonia, distúrbios oftalmológicos e auditivos, disformia facial, gastrointestinais congênitas, apneia entre diversas outras alterações que podem afetar com mais frequência (BULL, 2014; LIMA, 2016).

Estudos apontam a correlação entre a ocorrência do nascimento de uma criança com Síndrome de Down e a idade materna avançada. A probabilidade de ocorrer uma gestação de um indivíduo com Síndrome de Down aos 20 anos é de

0,07%, aos 40 anos é de 1% e aos 45 é de 3% (LEME; CRUZ, 2013). Este estudo foi realizado com o objetivo de avaliar os fatores genéticos que causam a Síndrome de Down, assim como os aspectos abordados sobre a doença e as suas correlações com o

comprometimento intelectual, dificuldades físicas e cognitivas.

## 2. MATERIAL E MÉTODOS

Trata-se de uma revisão bibliográfica e apresentação de dados sobre os aspectos genéticos da Síndrome de Down. Foram realizadas pesquisas de artigos científicos em plataformas virtuais como: SCIELO, MEDLINE, Portal de Periódicos da CAPES e sites oficiais como Ministério Da Saúde. Foram selecionados estudos realizados em seres humanos, no idioma português ou inglês, preferencialmente entre os anos de 2013 há 2023. Do total de trinta artigos encontrados e avaliados, foram selecionados 26 por conterem informações necessárias à elaboração do trabalho sobre a Síndrome de Down. Objetivando a filtragem dos artigos, foram utilizados os seguintes critérios de inclusão: artigos preferencialmente em português; área temática central: Síndrome de Down; genes afetados na trissomia do cromossomo 21; dados epidemiológicos sobre a Síndrome de Down. Além desses, foram utilizados os seguintes critérios de exclusão: ausência de informações referentes aos aspectos genéticos da Síndrome de Down; ausência de marcadores fisiopatológicos da doença e artigos publicados a mais de 10 anos. Os descritores utilizados para pesquisa foram: Síndrome de Down, doenças genéticas e alterações cromossômicas. A pesquisa bibliográfica possibilitou elucidar as questões propostas conferindo materialidade ao objeto de estudo.

1498

## 3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

### 4. Bases históricas da síndrome de down

A história da Síndrome de Down é uma jornada que remonta a tempos antigos, embora o entendimento e a aceitação dessa condição tenham evoluído consideravelmente ao longo dos séculos. Na Grécia antiga, pessoas com deficiência intelectual muitas vezes eram abandonadas para morrer e outras eram afogadas. Já os romanos tinham leis para eliminá-los. Na Idade Média, na Europa Medieval, enquanto alguns associavam pessoas com deficiência à bruxaria, outros as consideravam seres angelicais e sagrados (PIERCE, 2016; SPOLADORI, 2018).

O antropólogo e cientista Starbuck, especializado em estudar o ser humano, identificou 16 possíveis provas de que existem pessoas com síndrome de Down no mundo desde 5200 anos antes de Cristo. A prova mais antiga são os restos de um

esqueleto de uma mulher encontrado num cemitério indígena americano na Ilha de Santa Rosa, na Califórnia, Estados Unidos. Não temos imagens do achado, mas pelo crânio pôde-se notar que ela tinha a face achatada, olhos afastados, dentes pequenos e que seus ossos também eram pequenos (MUSTACCHI, 2013).

A expectativa de vida das pessoas com Síndrome de Down vem aumentando desde a segunda metade do século XX, devido aos avanços na ciência, principalmente da cirurgia cardíaca. Esse aumento da expectativa de vida e do desenvolvimento intelectual das pessoas com Síndrome de Down levou à elaboração de diferentes programas educacionais, com vistas à escolarização, ao futuro profissional, à autonomia e à qualidade de vida dos portadores da síndrome (MNISTÉRIO DA SAÚDE, 2013).

## 5. Tipos de trissomia do 21 ou síndrome de down

Uma pessoa que possui mais ou menos cromossomos é denominada aneuploide. A maioria desses pacientes apresenta trissomia. Há três tipos principais de trissomias no cromossomo 21, são elas: trissomia 21 livre; a trissomia 21 em translocação e a trissomia 21 em mosaïcismo (SNUSTAD; SIMMONS, 2017).

1499

## 6. Trissomia 21 livre

Na trissomia 21 livre ocorre a falta de disjunção durante a meiose (divisão celular). O patrimônio genético que era normal no genitor não se dividiu exatamente na metade e o gameta ficou com um cromossomo a mais. Esse tipo de trissomia ocorre em 94% dos casos. Esse tipo é o mais comum de trissomia do 21 e, geralmente. Nessa situação, o cariótipo é escrito da seguinte forma: 47, XX + 21 (sexo feminino) ou 47 XY + 21 (sexo masculino) (SANTOS, 2019).

## 7. Trissomia 21 em translocação

Na trissomia 21 em translocação, os cromossomos se fragmentam pelos movimentos em um meio viscoso no qual estão submersos, todavia eles tendem a se reconstruírem. Esse tipo de rearranjo chama-se translocação robertsoniana e envolve cromossomos acrocêntricos que se fundem próximos da região do centrômero. Essa trissomia é pouco comum, ocorrendo em torno de 3% a 4% dos casos. Nesse caso, não se observa um cromossomo 21 a mais livre, mas uma parte de um cromossomo 21 ligado

a outro cromossomo originando um cromossomo anômalo. Há, portanto, dois cromossomos do par 21 completos e mais um pedaço de um terceiro cromossomo 21 colado a outro cromossomo de outro par. Sempre que uma criança apresentar Síndrome de Down devido a translocação é indicada a realização do cariótipo dos pais (GASPAR, 2013; DANIELSKI, 2014).

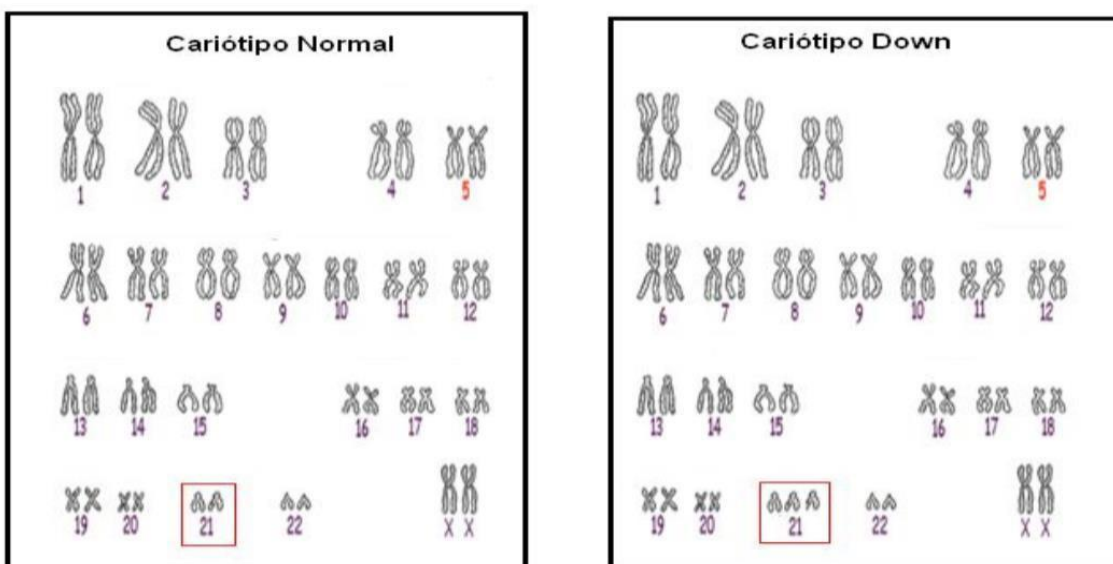
## 8.Trissomia 21 em mosaïcismo

O terceiro tipo é a trissomia 21 em mosaïcismo, onde a trissomia pode ser verificada após a fecundação. Nesse caso a primeira célula do embrião é normal e o erro ocorre nas próximas divisões celulares e se repete em cada célula enquanto o feto se desenvolve. O indivíduo se apresentará células normais com 46 cromossomos e células trissômicas, como um mosaico. Nesses casos a doença pode manifestar-se em menor ou maior intensidade (SANTOS, 2019).

A figura 01 mostra a comparação de dois cariótipos (conjunto de cromossomos). O primeiro deles representando um cariótipo normal e o segundo com a trissomia 21 causadora da Síndrome de Down.

**Figura 01:** Comparação de um cariótipo normal com um cariótipo com a trissomia 21

1500



**Fonte:** SANTOS (2019). Disponível em: <https://brasilecola.uol.com.br/doencas/sindrome-de-down.htm>

## 9.Diagnóstico clínico

O diagnóstico clínico de Síndrome de Down (Quadro 1) é realizado através das características físicas da criança após o nascimento. O diagnóstico, em geral, é feito

pelo pediatra ou médico que recebe a criança logo após o parto, considerando os aspectos clínicos mais frequentes. A partir destas características é que o médico levanta a hipótese de que o bebê tenha Síndrome de Down, e pede o exame do cariótipo (estudo de cromossomos) que confirma ou não a Síndrome (LEITE, 2014)

**Quadro 1:** Diagnóstico clínico da Síndrome de Down através de sinais físicos

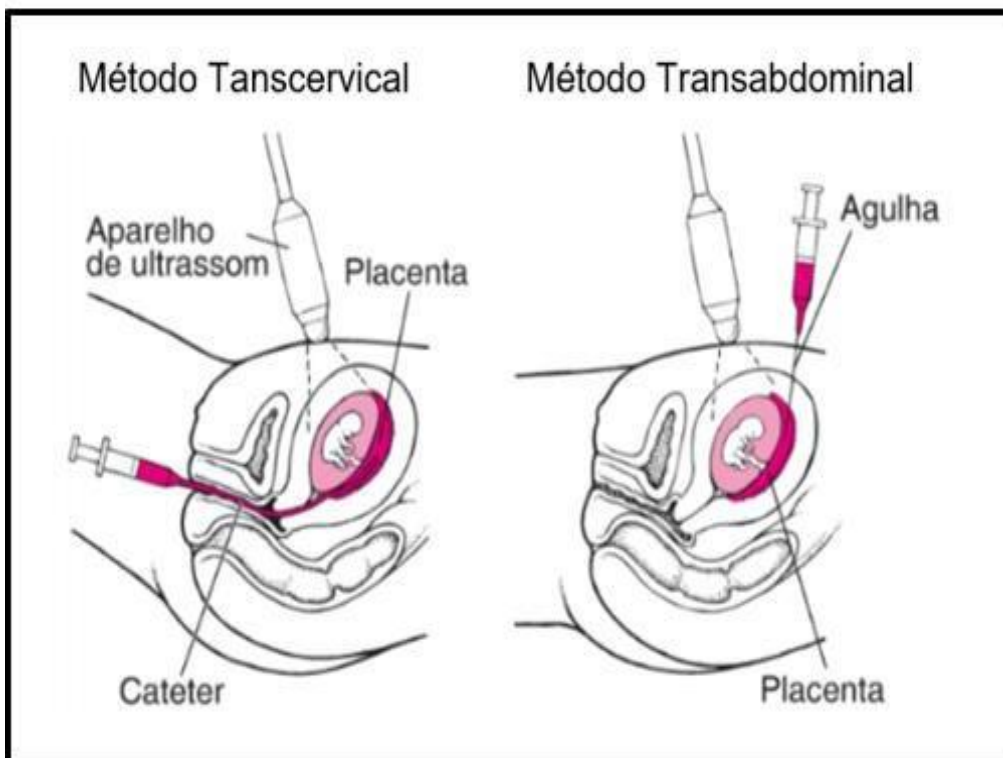
Exame segmentar		Sinais e sintomas
Cabeça	Olhos	Epicanto
		Fenda palpebral oblíqua
		Sinófris
	Nariz	Ponte nasal plana Nariz pequeno
	Boca	Palato alto
		Hipodontia
	Forma	Protusão lingual
Cabelo	Braquicefalia	
Orelha	Fino, liso e de implantação baixa	
	Pequena com lobo delicado	
Pescoço	Tecidos conectivos	Implantação baixa
		Excesso de tecido adiposo no dorso do pescoço
Tórax	Excesso de pele no pescoço	
Abdome	Coração	Cardiopatia
	Parede abdominal	Diástase do músculo reto abdominal
	Cicatriz umbilical	Hérnia Umbilical
Sistema Locomotor	Superior	Prega palmar única
		Clinodactilia do 5º dedo da mão
	Inferior	Distância entre 1º e o 2º dedo do pé
	Tônus	Hipotonia
Desenvolvimento Global		Frouxidão ligamentar
		Déficit pondero-estatural
		Déficit Psicomotor
		Déficit Intelectual

Fonte: Ministério da Saúde (2013)

### 10. Diagnóstico laboratorial

Os métodos invasivos são indicados para idade materna avançada, ou seja, acima de 35 anos, filho anterior com uma anomalia cromossômica, presença de anomalias cromossômicas estruturais em um dos genitores, histórico familiar de um distúrbio genético, que pode ser diagnosticado ou excluído por análise bioquímica, histórico familiar de um distúrbio ligado ao X para o qual não há diagnóstico pré-natal específico, risco de um defeito de tubo neural e triagem do soro materno e ultrassom (FUJIMOTO et al, 2020).

**Figura 2:** Métodos de coleta de amostras



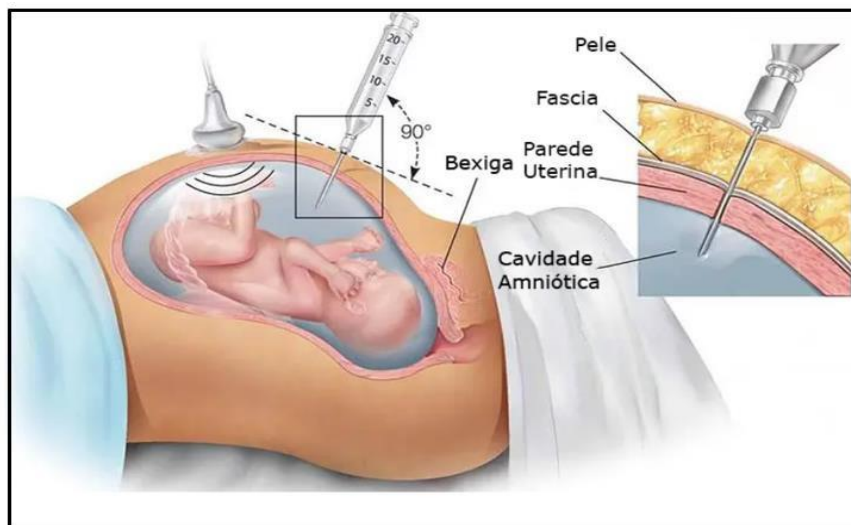
**Fonte:** Movimento Down (2014).

1502

A amniocentese (Figura 3) é realizada entre a 14<sup>a</sup> e 16<sup>a</sup> semana e só pode ser realizada com uma suspeita acima de 70% para mutações. Esse método é baseado no cultivo de células de origem fetal e o procedimento é guiado com um transdutor onde houver uma maior distância entre o feto e a última camada de tecido do abdômen da mãe, inserindo a agulha para recolher o líquido (FERREIRA et al, 2019).

Por meio da ultrassonografia determina-se a posição do feto e localiza-se, no saco amniótico, uma área contendo líquido, onde o médico introduz uma agulha através do abdome da paciente. Então ele aspira uma pequena quantidade de líquido amniótico para análise. Depois disso retira-se a agulha. O médico usa o ultrassom para monitorar o exame. O tempo total do procedimento é de 10 a 15 minutos (porém pode demorar um pouco para localizar o ponto ideal da punção). Depois da coleta, o líquido é enviado para o laboratório para realização da análise do material (BRUNS, 2023).

**Figura 3:** Método realizado na Amniocentese



**Fonte:** BRUNS (2023)

## II. Dados epidemiológicos

A Síndrome de Down é a primeira causa conhecida de incapacidade intelectual, representando aproximadamente 25% de todos os casos de atraso intelectual, traço presente em todas as pessoas com a síndrome. Estima-se que no Brasil ocorra 1 em cada 700 nascimentos, o que totaliza em torno de 270 mil pessoas com Síndrome de Down. No mundo, a incidência estimada é de 1 em 1 mil nascidos vivos (FREIRE, et al, 2014).

1503

Graças aos avanços na medicina, a estimativa de vida do Síndrome de Down chegou aos 60 anos de idade. Cerca de 85% dos indivíduos com a Síndrome de Down sobrevivem ao primeiro ano de idade e os casos de óbitos, em especial os mais precoces, foram atribuídos a alterações cardíacas congênitas, pneumonia, demência e leucemia (BRAGA et al, 2019; FARIAS, LOPES, LAPA, 2020).

Em relação a pandemia por SARS-CoV-2 em indivíduos com Síndrome de Down, estudos destacam taxas mais altas de complicações relacionadas ao COVID-19, tanto em crianças quanto adultos, ocasionando períodos mais longos de hospitalização, ventilação mecânica e infecção, demonstrando a maior vulnerabilidade e gravidade da doença (RIBEIRO, 2022).

Quando questionado sobre o impacto da pandemia do COVID-19 na qualidade de vida e saúde do SD, mostrou-se um grande acometimento nessa área, que pode ser justificado pela redução da prática de atividades e exercícios físicos, o confinamento em casa, impedindo encontros e passeios, além da redução da busca de unidades de saúde. Estudos sobre essa temática afirmam que, além de prejudicar no



desenvolvimento, já que foram submetidos ao distanciamento social, eles são mais gravemente afetados pela doença, devido suas condições de imunidade e comorbidades respiratórias, cardíaca e imunidade deficitária (MARTINS et al, 2020; CINTRA; LIMA 2022).

### **Alterações neurológicas**

A Síndrome de Down é uma condição genética que resulta de uma alteração cromossômica específica, essa alteração tem um impacto direto no desenvolvimento neurológico, resultando em características cognitivas únicas observadas em indivíduos com a síndrome. Isso pode afetar a maturação e a conexão entre neurônios, levando a um desenvolvimento cognitivo mais lento em comparação com indivíduos sem a síndrome. Essa característica é especialmente notável na infância, durante as fases iniciais de aprendizado, mas também persiste ao longo da vida. A superexpressão desses genes pode afetar a arquitetura e o funcionamento do cérebro, contribuindo para as características cognitivas observadas na síndrome (MNISTÉRIO DA SAÚDE, 2013; MARTINS; ZACHEO, 2019;).

Um dos principais resultados das alterações neurológicas é o atraso no desenvolvimento cognitivo. Indivíduos com Síndrome de Down frequentemente apresentam um atraso no desenvolvimento da linguagem, habilidades motoras e processos cognitivos complexos. Isso está ligado a mudanças na estrutura e na organização do cérebro, incluindo áreas associadas à aprendizagem, memória, planejamento e tomada de decisões (ROCHA; SOUZA, 2018).

Outra característica neurológica importante é a hipotonia muscular (Figura 4), que é uma diminuição do tônus muscular. Isso pode afetar o desenvolvimento motor e a coordenação motora, tornando os marcos motores, como engatinhar e andar mais desafiadores para as crianças com Síndrome de Down. Além disso, muitos indivíduos com a síndrome também apresentam uma maior predisposição a certas condições médicas neurológicas, como doenças relacionadas ao envelhecimento, distúrbios do sono, transtornos de ansiedade e problemas neuromotores (LEITE et al, 2018).

**Figura 4:** Posições indicativas de Hipotonia Muscular no bebê



**Fonte:** (Disponível em: <https://farmaciasaude.pt/hipotonia/>)

Apesar dessas alterações neurológicas, é importante enfatizar que cada pessoa com Síndrome de Down é única, e suas habilidades e desafios variam consideravelmente. A plasticidade cerebral, que é a capacidade do cérebro de se adaptar e criar conexões ao longo do tempo, também é uma característica importante a ser considerada. Intervenções precoces, terapias especializadas e ambientes de aprendizado adequados podem ter um impacto significativo no desenvolvimento neurológico e na qualidade de vida das pessoas com Síndrome de Down (MAYER et al, 2018).

As alterações neurológicas na Síndrome de Down resultam das complexas interações genéticas e processos de desenvolvimento cerebral. Essas alterações têm um impacto direto no desenvolvimento cognitivo, motor e comportamental dos indivíduos afetados. À medida que a pesquisa continua a avançar, a compreensão dessas alterações pode levar a intervenções mais eficazes e personalizadas melhorando a qualidade de vida e o potencial de cada pessoa com Síndrome de Down (FUJIMOTO et al, 2020).

## 12. Desenvolvimento e aprendizado

O desenvolvimento e aprendizado na Síndrome de Down são áreas de grande importância, pois indivíduos com essa condição genética podem apresentar uma variedade de desafios e potencialidades únicas. A compreensão desses aspectos é fundamental para proporcionar o apoio necessário e permitir que eles alcancem seu pleno potencial. Desde o nascimento, pessoas com Síndrome de Down podem enfrentar um desenvolvimento um pouco mais lento em comparação com seus pares típicos. Isso inclui marcos motores, como rolar, sentar, engatinhar e andar. Além disso, podem experimentar um atraso na aquisição da fala e da linguagem, o que pode impactar sua capacidade de se comunicar efetivamente. No entanto, é importante notar que cada indivíduo é único, e o ritmo de desenvolvimento pode variar consideravelmente (FRANÇA; TAVARES; MACHADO et al, 2016).

Intervenções precoces desempenham um papel fundamental no apoio ao desenvolvimento de crianças com Síndrome de Down. Programas de estimulação precoce, terapia ocupacional, fonoaudiologia e fisioterapia podem ajudar a promover o desenvolvimento motor, cognitivo e da linguagem. Essas terapias não apenas abordam atrasos específicos, mas também incentivam a independência e a interação social (BARBIERI; CARVALHO; AMANCIO, 2020).

Na área de aprendizado, as pessoas com Síndrome de Down geralmente têm habilidades de aprendizado variáveis, mas podem enfrentar desafios específicos devido às características cognitivas associadas à condição. Essas características incluem dificuldades em áreas como memória de curto prazo, atenção seletiva e habilidades de raciocínio abstrato. No entanto, com o apoio adequado, muitos indivíduos com Síndrome de Down podem alcançar um nível de educação que lhes permita participar ativamente na sociedade (LIMA, 2016; MATA; PIGNATA, 2020).

A inclusão educacional é uma abordagem valiosa para permitir que as crianças com Síndrome de Down aprendam e se desenvolvam ao lado de seus colegas típicos. Adaptar os métodos de ensino, oferecer suporte individualizado e promover a interação social pode ser benéfico para todos os alunos envolvidos. É fundamental reconhecer e celebrar as conquistas individuais, independentemente do ritmo ou da abordagem de aprendizado (FUJIMOTO et al, 2020).

À medida que as crianças com Síndrome de Down crescem e se tornam adultos, o apoio à educação e ao desenvolvimento deve evoluir para abordar questões relacionadas à transição para a vida adulta. Isso pode incluir o desenvolvimento de habilidades vocacionais, de vida independente e sociais. Com as ferramentas adequadas e um ambiente de apoio, muitos adultos com Síndrome de Down são capazes de alcançar metas significativas em suas vidas pessoais e profissionais (MOURATO; VILLACHAN; MATTOS, 2014).

Em suma, o desenvolvimento e aprendizado na Síndrome de Down são processos únicos, que podem exigir abordagens adaptadas e suporte específico. Com intervenções precoces, inclusão educacional e apoio contínuo ao longo da vida, indivíduos com Síndrome de Down podem alcançar seu potencial, contribuindo para suas comunidades e sociedade de maneira valiosa e significativa (LIMA, 2016).

### **13. Avanços em pesquisa e terapia**

Nos últimos anos, os avanços em pesquisa e terapia na Síndrome de Down têm oferecido novas perspectivas e oportunidades para indivíduos com essa condição genética. Esses avanços não apenas têm contribuído para uma visão mais abrangente dos mecanismos subjacentes à síndrome, mas também têm oferecido perspectivas promissoras para o desenvolvimento de terapias e intervenções mais eficazes. A identificação do cromossomo extra no par 21, que é a causa subjacente da síndrome, foi um marco significativo. Com o avanço da tecnologia, os cientistas têm sido capazes de mapear as alterações genéticas mais detalhadamente, o que levou a uma compreensão mais refinada dos processos biológicos afetados (STOLL *et al*, 2015; SANTOS; PAULA, 2019).

Uma área de pesquisa em ascensão é a terapia genética, que visa corrigir ou modular as anomalias genéticas subjacentes à Síndrome de Down. Embora ainda esteja em estágios iniciais, essa abordagem oferece esperança para o futuro, com comportamental e cognitiva, as intervenções têm sido cada vez mais personalizadas para atender às necessidades específicas das pessoas com Síndrome de Down. A terapia de fala e linguagem, por exemplo, utiliza técnicas adaptadas para melhorar a comunicação e habilidades linguísticas, facilitando a interação social e a independência (RAMOS; MULLER, 2020).

Outro avanço notável é a crescente ênfase na inclusão de indivíduos com

Síndrome de Down na sociedade. Educação inclusiva tem se tornado uma realidade em muitos lugares, proporcionando ambientes de aprendizado que atendam às necessidades de todos os alunos, independentemente de suas habilidades. Isso não apenas apoia o desenvolvimento acadêmico, mas também promove interações sociais valiosas (OLIVEIRA, 2017).

A tecnologia também tem desempenhado um papel importante no avanço da terapia e educação para pessoas com Síndrome de Down. Aplicativos, jogos e dispositivos adaptados são desenvolvidos para melhorar habilidades motoras, cognitivas e de comunicação. No entanto, é importante reconhecer que os avanços em pesquisa e terapia na Síndrome de Down ainda estão evoluindo, e há muito a ser explorado. Embora muitos progressos tenham sido feitos, é fundamental que as abordagens sejam baseadas em evidências e continuem a considerar as necessidades individuais de cada pessoa (VILAÇA; PÓVOA; GUNDIM et al 2020).

Os avanços em pesquisa e terapia na Síndrome de Down estão contribuindo para uma compreensão mais profunda dessa condição e oferecendo novas possibilidades de intervenção. À medida que a pesquisa continua a avançar, é provável que novas terapias e abordagens inovadoras continuem a emergir, promovendo uma melhor qualidade de vida, inclusão e desenvolvimento para indivíduos com Síndrome de Down (ZUCOLI, 2018).

1508

## CONCLUSÃO

De acordo com os dados apresentados foi possível identificar que a idade materna avançada pode ter influência na causa da Síndrome de Down, porém ainda não estão bem esclarecidas as causas desta influência. É possível que haja relação devido aos ovócitos envelhecidos e a menor capacidade de aborto espontâneo de zigotos que apresentem a síndrome. É imprescindível que a família do portador da Síndrome de Down tenha o maior conhecimento possível sobre a sua condição, para que, dessa forma, a criança com Síndrome de Down possa viver da forma mais normal e sociavelmente possível. Ambiente familiar inclusivo é a base para o bem-estar e a segurança das crianças com necessidades especiais. Trata-se de uma condição necessária, porém nem sempre suficiente, para a inclusão na escola e na sociedade e garante melhor qualidade de vida ao indivíduo.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

BARBIERI, G. H; CARVALHO, L. F. P; AMANCIO, P. M. T. G. **O desenvolvimento motor em crianças com Síndrome de Down e a influência da família para seu aprendizado.** Revista Psicologia e Saberes, 2020.

BRAGA, H, V et al. **Efeito da fisioterapia aquática na força muscular respiratória de crianças e adolescentes com Síndrome de Down.** Ciências e Saúde UNIPAR, 2019.

BRUNS, R. **O Que é Amniocentese.** Fetalmed, 2023. Disponível em:< <https://www.fetalmed.net/o-que-e-amniocentese/>>. Acesso em: 10 ago. 2023.

BULL, M.J. **Clinical report—health supervision for children with down syndrome. committee on genetics.** Pediatric, 2014.

CHEN Y, et al. **Novos valores de corte para triagem de defeitos de trisomia 21, 18 e tubo neural aberto (ONTD) durante o segundo trimestre em gestantes com idade materna avançada.** BMC Pregnancy Childbirth, 2021.

CINTRA, I, S, F; LIMA, L, N, S. **Impactos da COVID 19 em Indivíduos com Síndrome de Down.** Rev. Scientia Generalis, v. 3, n. 1, p. 127-133.

DANIELSKI, V. **A síndrome de Down: uma contribuição à habilitação da criança Down.** 2 ed. São Paulo, 2014.

FARIAS, M, E, L; LOPES N, D; LAPA R, E, O. **Educação especial de alunos com Síndrome de Down para autocuidado.** Esc. Anna Nery, Rio de Janeiro, v. 24, n. 1, 2020.

FRANÇA, A, A, P; TAVARES, A, P; MACHADO, C, R, et al. **Defeitos Congênitos por Fatores Genéticos.** Revista Científica Fagoc, 2016.

FERREIRA, M, et al. **"Repercusiones del Diagnóstico del Síndrome de Down Desde la Perspectiva Paterna."** psicologia: ciência e profissão, 2019.

FREIRE, R, C, L, et al. **Aspectos neurodesenvolvimentais e relacionais do bebê com Síndrome de Down.** Av. Psicol. Latinoam., Bogotá, v. 32, n. 2, ago. 2014.

FUJIMOTO A, B, et al. **Comparação das estratégias de triagem pré-natal do primeiro trimestre para síndrome de Down com a idade materna e considerações de preferências.** Prenat Diagn, 2020.

GASPAR, L. **Trissomia 21 – O ponto de vista do médico,** Revista de saúde pública. Faro, 2013.

LEITE, L. **Síndrome de Down.** Genética Clínica, 2014. Disponível em: <<http://www.ggente.org/ciencia/genetica/down.htm>>. Acesso em: 14 ago. 2023.

LEITE, J. C.; NEVES, J. C. D. J.; VITOR, L. G. V et al. **Controle Postural em Crianças com Síndrome de Down: Avaliação do Equilíbrio e da Mobilidade Funcional.** Revista Brasileira de Educação Especial, 2018.

LEME, C. V. D.; CRUZ, E. M. T. N. **Sexualidade e Síndrome de Down: uma visão dos pais.** *Arquivos de Ciência e Saúde.* 2013. p. 29-37.

LIMA, A, C, D, R. **Síndrome de Down e as Práticas Pedagógicas.** Editora Vozes, 2016.

MAYER, M. G. G; ALMEIDA, M. A; LOPES, H. S. A. **Síndrome de Down versus alteração de linguagem: interação comunicativa entre pais e filhos.** *Revista Brasileira de Educação Especial,* 2013.

MATA, C. M; PIGNATA, M. I. B. **Síndrome de Down: aspectos históricos, biológicos e sociais.** 2020. Disponível em <<https://files.cercomp.ufg.br/weby/up/80/o/TCEM2014-BiologiaCeciliaSilvaMAta.pdf>>. Acesso em: 23 jul. 2023.

MARTINS, A.G.; ZACHEO, C.A. **As Pessoas com Síndrome de Down e as Dificuldades da Inclusão Educacional no Brasil.** *Revista do Instituto de Direito Constitucional e Cidadania – IDCC, Londrina,* v. 4, n. 2, 2019.

MARTINS, A, M, et al. **COVID-19 e Síndrome de Down.** *Sociedade Brasileira de Pediatria.* Departamento Científico de Genética, 22 jun. 2020.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down,** 2013. Disponível em: [https://bvsmms.saude.gov.br/publicacoes/diretrizes\\_atencao\\_pessoa\\_sindrome\\_down.pdf](https://bvsmms.saude.gov.br/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf) . Acessado em: 12 de Jul. 2023.

1510

MOURATO, F. A.; VILLACHAN, L. R. R.; MATTOS, S. S. **Prevalência e perfil das cardiopatias congênitas e hipertensão pulmonar na Síndrome de Down em serviço de cardiologia pediátrica.** *Revista Paulista de Pediatria, São Paulo,* 2014.

MOVIMENTO DOWN. **Educação e síndrome de Down.** 2014. Disponível em: <http://www.movimentodown.org.br/educacao/educacao-e-sindrome-de-down/>. Acesso em: 02 ago. 2023.

MUSTACCHI, Z. **Genética Baseada em Evidências – Síndromes e Heranças: Síndrome de Down, 2013.** Disponível em: <<http://www.sindromededown.com.br/wp-content/uploads/2015/05/capitulo21.pdf>>. Acesso em: 17 jun. 2023.

OLIVEIRA, B, M. **Avaliação dos Alunos com Necessidades Educacionais Especiais na Educação Infantil.** Trabalho de Conclusão de Curso (Pedagogia) - Universidade de Brasília, 2017.

PIERCE, B. A. **Genética-um enfoque conceitual.** 5<sup>a</sup> edição, 2016.

RAMOS, B. B; MULLER, A. B. **Marcos motores e sociais de crianças com síndrome de down na estimulação precoce.** *Revista Interdisciplinar Ciências Médicas,* 2020.

ROCHA, D. S. D. P; SOUZA, P. B. M. D. **Levantamento Sistemático dos Focos de Estresse Parental em Cuidadores de Crianças com Síndrome de Down.** *Revista Brasileira de Educação Especial,* 2018.

SANTOS, V. S. "**Síndrome de Down**". 2019. Brasil Escola. Disponível em:<<https://brasilecola.uol.com.br/doencas/sindrome-de-down.htm>>. Acesso em 02 de ago. 2023.

SANTOS, R. C. PAULA, E, B. **Estimulação precoce em crianças com síndrome de down: abordagem fisioterapêutica**. Rev. Cien. Integ., 2019.

SNUSTAD; SIMMONS. **Fundamentos da Genética**. Guanabara Koogan, ed. 7, 2017.

SPOLADORI, I, C et al. "**Síndrome de Down: relato de um caso com trissomia completa do cromossomo 21.**" Semina: ciências biológicas e da saúde, 2018.

STOLL, C. et al. **Associated congenital anomalies among cases with Down syndrome**. European Journal of Medical Genetics, v. 58, n. 12, 2015.

VILAÇA, A. V. I; PÓVOA, E. R. P; GUNDIM, H. M. O. et al. **O acompanhamento pré- natal e a importância do aconselhamento genético na Síndrome de Down**. Anais da XIX Mostra Acadêmica do Curso de Fisioterapia, 2020,

ZUCOLI, J. **Super Extra Poderosos: Um Livro de Histórias de Pessoas com Síndrome de Down**. Brasília,