

Diagnóstico de Síndrome de Down é basicamente clínico, aponta pesquisa



Pesquisa apontou que mais da metade do diagnóstico para a Síndrome de Down logo após o nascimento é clínico e que as informações sobre o que foi identificado nos exames físico são incompletas. Foto: Site Interne.

Uma pesquisa realizada por Gabriela Bentes de Sousa, aluna de medicina da Universidade do Estado do Amazonas ([UEA](#)), apontou que metade do diagnóstico para a **Síndrome de Down** logo após o nascimento é clínico e que as informações sobre o que foi identificado nos exames físicos são incompletas. Gabriela cursa o oitavo período de medicina.

No estudo, a pesquisadora revela a necessidade de preparação dos médicos a respeito do diagnóstico das síndromes genéticas, do registro completo do exame físico e da solicitação do **cariótipo**, exame que confirma a **cromossomopatia**.

A Síndrome de Down é uma cromossomopatia, isto é, uma doença causada por uma alteração no número de cromossomos. Normalmente, os seres humanos têm duas cópias de cada cromossomo. E o portador da Síndrome de Down têm habitualmente três (em vez de duas) cópias do cromossomo 21, motivo pelo qual esta alteração também se denomina trissomia 21.

"Só foi descrito no prontuário médico face sindrômica, característica considerada inespecífica para o diagnóstico clínico da Síndrome de Down, visto que inúmeras síndromes genéticas podem se apresentar com essa característica", disse Gabriela sobre as informações descritas pelos médicos nos registros. Ela contou, ainda, que encontrou fichas sem nenhuma descrição e algumas com descrição, mas com a letra ilegível.



Gabriela Bentes apresentou os resultados da pesquisa 65ª na Reunião da SBPC, entre os dias 21 e 26 de julho. (Foto: Reprodução/ arquivo pesquisadora).

O estudo realizado por Gabriela foi amparado por bolsas do Programa de Apoio à Iniciação Científica (PAIC) da Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Amazonas ([Fapeam](#)) entre o ano passado e este ano. Para a autora do estudo, a pesquisa era necessária porque há poucos levantamentos que abordem a temática em Manaus, sobretudo na identificação do diagnóstico da Síndrome de Down em Manaus.

A identificação do perfil clínico e do diagnóstico para Síndrome de Down em nascidos vivos ocorreu na Maternidade Balbina Mestrinho, zona Sul de Manaus, em 2010. Na época, foram registrados 4.106 nascimentos, sendo seis casos para Síndrome de Down.

Foi identificado que 83% dos nascidos com a síndrome eram do sexo feminino. Gabriela também

PESQUISA

Postado em 30/07/2013

observou o índice de *apgar*, uma espécie de teste que consiste na avaliação e atribuição de notas a cinco sinais (frequência cardíaca, respiração, tônus muscular, irritabilidade reflexa e cor da pele) do recém-nascido no primeiro, no quinto e no décimo minuto após o nascimento.

Dos casos de Síndrome de Down, 66,7% apresentaram índice de *apgar* 8 no primeiro minuto e 33,3% de 9, 66,7% apresentaram índice de *apgar* no quinto minuto de 9 e 33,3% de 10; 83% eram da raça parda. A média de peso ao nascer foi de 3.240 gramas.



O portador da Síndrome de Down tem habitualmente três (em vez de duas) cópias do cromossomo 21, motivo pelo qual esta alteração também se denomina trissomia 21. (Foto: Reprodução/ Site internet)

CIÊNCIAemPAUTA, por Cleidimar Pedroso