



**FACULDADE FASIPE CUIABÁ-CPA
CURSO DE BIOMEDICINA**

MARYANNA NEVES MARIANO DA SILVA

**SÍNDROME DE DOWN: ETIOLOGIA, CARACTERIZAÇÃO E
DIAGNÓSTICO**

CUIABÁ/MT

2023

MARYANNA NEVES MARIANO DA SILVA

**SÍNDROME DE DOWN: ETIOLOGIA, CARACTERIZAÇÃO E
DIAGNÓSTICO**

Projeto de Conclusão de Curso apresentado à Banca Avaliadora do Curso de Biomedicina, da Faculdade Fasipe, como requisito parcial para a obtenção do título de Bacharel em Biomedicina.

Orientador (a): Profº Me Michell Charlles de Souza Costa

**CUIABÁ/MT
2023**

MARYANNA NEVES MARIANO DA SILVA

**SÍNDROME DE DOWN: ETIOLOGIA, CARACTERIZAÇÃO E
DIAGNÓSTICO**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à Banca Avaliadora do Curso de Biomedicina da FASIFE-CPA, como requisito parcial para a obtenção do título de bacharel em BIOMEDICINA.

Aprovado em:

Prof. Me. Michell Charlles de Souza Costa
Professor Orientador
Departamento de Biomedicina - FASIFE

Professor (a). Thais Leal
Avaliador (a)
Departamento de Biomedicina - FASIFE

Professor (a) Wdisson Cleber da Costa Fontes.
Avaliador (a)
Departamento de Biomedicina- FASIFE

Prof. Laura Marina S. Maia de Athayde
Coordenadora do Curso de Biomedicina
FASIFE - Faculdade CPA

**CUIABÁ/MT
2023**

PROTOCOLO DE ENTREGA DA VERSÃO FINAL

Eu **MICHELL CHARLLES DE SOUZA COSTA**, orientador, pelo presente termo declaro ter feito a devida revisão do Trabalho de Conclusão de Curso intitulado “**SÍNDROME DE DOWN: ETIOLOGIA, CARACTERIZAÇÃO E DIAGNÓSTICO**” de autoria do(a) Graduando(a) **MARYANNA NEVES MARIANO DA SILVA**, do(a) qual fui orientador(a) e certifiquei de que todas as orientações, sugestões e necessidades de correções feitas pela Banca Examinadora da Defesa foram acatadas e cumpridas.

Sendo assim, o texto está pronto para ser entregue à Coordenação de Curso de Biomedicina conforme previsto no Regulamento de Trabalho de Conclusão de Curso.

Cuiabá-MT, 03 de junho de 2023.

Assinatura do Orientador

DEDICO,

Primeiramente à Deus, que me deu força, coragem, energia para concluir todo esse trabalho e superar todos os desafios.

À minha família, as pessoas mais importantes e que fazem parte de minha vida:

Meus pais, Valdeir e Amanda,

Que sempre me apoiaram, ajudaram e incentivaram a cada momento, não permitindo que eu desistisse, além de tudo tiveram paciência, compreensão e por acreditarem em minhas escolhas.

Minha gratidão!

III

AGRADEÇO,

Aos meus irmãos, Ludmilla e Eduardo que sempre foram uma das minhas maiores alegrias.

Ao meu namorado, Ivan, por sempre ter me incentivado a correr atrás dos meus sonhos e a nunca desistir deles.

Aos professores que através dos seus ensinamentos permitiram que eu pudesse hoje estar concluindo este trabalho.

Ao meu orientador prof. Michell Charles de Souza Costa, pela dedicação em suas orientações ditas nesse trabalho, compreensão e amizade.

IV

EPÍGRAFE

“Não desista de um sonho apenas pelo tempo que levará para **realizá-lo**. O tempo passará de qualquer forma”.

Earl nightingale

NEVES MARIANO DA SILVA, Maryanna. **Síndrome de Down: etiologia, caracterização e diagnóstico**. 2023. 38 folhas. Monografia de Conclusão de Curso – FASIPE – Faculdade de CPA.

RESUMO

O presente trabalho propõe uma análise histórica e genética, associada a existência do cromossomo 21 completos em seu material genético, conhecida como Síndrome de Down, visando conhecer a etiologia, caracterização e diagnóstico. Buscou revelar, se de fato a gravidez tardia é um dos principais fatores relacionados a SD, acompanhando também alterações cromossômicas dos pais. Neste processo de reconstrução do conhecimento o objeto de estudo constitui-se da Síndrome de Down e sua relação com a etiologia, caracterização e diagnóstico. Assim, o objetivo deste trabalho foi uma reconstrução sobre a SD, suas características e diagnóstico, através da pesquisa bibliográfica, obtendo informações e dados por meio de materiais publicados tais como: livros, artigos e periódicos científicos, pesquisados nas bases de dados: BVS Biblioteca virtual em saúde, Google acadêmico, Pubmed, além de buscas complementares manuais nas referências de estudos já publicados sobre o assunto. No estudo serão incluídos artigos escritos em: português e inglês, publicados no período entre 1995 e 2023. A partir desse estudo foi possível mostrar que as pessoas com SD, mesmo com suas particularidades, conseguiram conquistas, tais como o dia Internacional da Síndrome de Down, que se comemora no dia 21 de março e a Inclusão no mercado de trabalho, conscientizando a sociedade da importância pelas mesmas buscas de oportunidades no meio educacional, social e profissional.

Palavras-chave: Síndrome de Down, anomalia genética, etiologia, caracterização.

NEVES MARIANO DA SILVA, Maryanna. **Down syndrome: etiology, characterization and diagnosis.** 2023. 38 sheets. Course Completion Monograph – FASIPE – Faculty of CPA.

ABSTRACT

The present work proposes a historical and genetic analysis, associated with the existence of the complete chromosome 21 in its genetic material, known as Down Syndrome, aiming to know the etiology, characterization and diagnosis. It sought to reveal whether, in fact, late pregnancy is one of the main factors related to DS, also accompanying chromosomal alterations in the parents. In this knowledge reconstruction process, the object of study is Down Syndrome and its relationship with etiology, characterization and diagnosis. Thus, the objective of this work was a reconstruction of DS, its characteristics and diagnosis, through bibliographical research, obtaining information and data through published materials such as: books, articles and scientific periodicals, searched in the databases: VHL Library virtual in health, Google academic, Pubmed, in addition to complementary manual searches in the references of studies already published on the subject. The study will include articles written in: Portuguese and English, published between 1995 and 2023. From this study it was possible to show that people with DS, even with their particularities, achieved achievements, such as the International Day of Down Syndrome, which is celebrated on March 21st and Inclusion in the labor market, making society aware of the importance of the same search for opportunities in the educational, social and professional environment.

Keywords: Down Syndrome, genetic anomaly, etiology, characterization.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 - Trissomia simples.....	16
Figura 2 -Translocação.....	17
Figura 3 - Os sinais comumente apresentados por estas crianças.....	19
Figura 4 - Os sinais comuns apresentados por crianças com Síndrome de Down...	21

TABELA

Tabela 1 – (Principais patologias associadas e sua prevalência).....	24
--	----

QUADRO

Quadro 1 – (Principais artigos associados à Síndrome de Down de acordo com autor, ano, título, objetivos e principais resultados).....27

SUMÁRIO

RESUMO	10
ABSTRACT	11
1. INTRODUÇÃO	10
1.4 OBJETIVOS.....	13
1.4.1 Geral	13
1.4.2 Específicos	13
2. REVISÃO DE LITERATURA	14
2.1 SÍNDROME DE DOWN: CONTEXTUALIZAÇÃO HISTÓRICA, ETIOLOGIA E CARACTERIZAÇÕES.....	14
2.2 CLASSIFICAÇÃO INTERNACIONAL DA SÍNDROME DE DOWN (CID-10) Q90	15
2.2.1 Q 90.0 - Síndrome de Down, trissomia do 21, por não disjunção meiótica: 16	
2.2.2 Q 90.1 - Síndrome de Down, trissomia do 21, mosaicismo por não disjunção mitótica.....	16
2.2.3 Q 90.2 - Síndrome de Down, trissomia 21, translocação	16
2.2.4 Q 90.9 - Síndrome de Down, não específica	17
2.3 DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE DOWN	17
2.3.1 Diagnóstico clínico da SD	18
2.3.2 Diagnóstico laboratorial da SD.....	21
2.4 FATORES DE PREDISPOSIÇÃO MATERNO.....	23
2.5 PATOLOGIAS ASSOCIADAS À SÍNDROME DE DOWN.....	24
2.6 CONQUISTAS FRENTE ÀS POLÍTICAS PÚBLICAS DE INCLUSÃO E APARO SOCIAL	25
2.6.1 Dia Internacional da Síndrome de Down	25
2.6.2 Inclusão no mercado de trabalho	25
3. METODOLOGIA	26
4. ANÁLISE E INTERPRETAÇÃO DE DADOS	27
5. CONSIDERAÇÕES FINAIS	31
REFERÊNCIAS	33

1. INTRODUÇÃO

O médico John Langdon Down, foi o primeiro a perceber e descrever as presentes semelhanças entre algumas crianças que tinham atraso mental, classificando-as com o termo de “mongolismo”. A Trissomia do Cromossomo 21 (T21), popularmente conhecida como Síndrome de Down (SD), é uma anomalia genética ocasionada no útero da mãe pela existência do cromossomo 21 completos em seu material genético, ou seja, possuem dois cromossomos e um extra associado ao par 21, totalizando 47 cromossomos em suas células e não 46, como a maioria populacional existente, desde o período embrionário (BULL & COMMITTEE ON GENETICS, 2011).

A SD está relacionada à gestação tardia, como a idade da mãe e acompanhado de alterações cromossômicas dos pais. Demonstra-se que a SD no Brasil ocorre 1 em cada 700 nascimentos, possuindo em torno de 270 mil à 300 mil pessoas com SD e com 8000 novos casos a cada ano, com expectativa de vida em torno de 60 anos (CASTILLA et al., 1995); MATA & PIGNATA (2020).

O Ministério da Saúde no Sistema Universidade Aberta do SUS (2021), relata que a SD não é uma doença, e sim, uma condição genética. Portanto, não há cura, mas as pessoas com esta condição requerem atenção especial devido às particularidades no desenvolvimento e em relação às suas capacidades e funcionalidades (VERÍSSIMO, 2021).

O fator econômico, educacional e social tem contribuído para que as mulheres desejem engravidar mais tarde, ou seja, com uma idade mais avançada, com isso se preparando em geral para ser mãe. Atualmente percebe-se, que a maior parte das

mulheres preferem se organizar, buscando uma estabilização no campo profissional, para posteriormente realizar o sonho em conceber um filho tão desejado. Contudo, a gravidez com uma idade mais avançada aumenta os riscos de complicações na gestação, com maior chance de ter um bebê com SD (CHIU, et al., 2021).

Crianças, jovens e adultos, com a SD, apresentam algumas características iguais e com maior facilidade em adquirir doenças, porém, demonstram personalidades e características únicas (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013). Segundo o Ministério da Saúde (2021), os portadores da SD possuem patologias associadas e devem ser diagnosticadas de forma precoce, pois o diagnóstico tardio pode contribuir para o aumento da mortalidade e morbidade desta população.

A partir do interesse pela investigação junto ao tema abordado, a pesquisa buscou mostrar em nível conceitual a abordagem de vários autores sobre a SD, sobre a etiologia, caracterização e diagnóstico dessa condição.

Nesse sentido, o processo investigativo vem contribuir para um entendimento sobre o que é a SD, esclarecendo sua etiologia, caracterização, diagnóstico, buscando uma melhor aceitação por parte dos pais, familiares e da população em geral no convívio social com os portadores desta Síndrome.

A temática a respeito das anomalias cromossômicas, especificamente da SD e seus: etiologia, caracterização e diagnóstico, é um assunto abordado de maneira superficial pela sociedade e o aprofundamento dessa temática se faz necessário para enfatizar a importância do acompanhamento médico materno durante a gestação, e após o nascimento da criança, a discussão das classificações do grau da doença para a inserção de políticas públicas voltadas para inclusão e amparo social da criança.

Frente à discussão pontuada e o conhecimento aprofundado sobre essa patologia genética, surge o interesse em estar verificando e buscando a compreensão a respeito dos etiologia, caracterização e diagnóstico da SD.

Dessa forma, nossa hipótese é de que a gravidez tardia é sim um fator de predisposição à ocorrência de SD, mas não determinante, e que o acompanhamento médico durante a gestação é fundamental para o diagnóstico precoce. Além disso, a identificação da classificação correta da Síndrome na criança é um fator importante para que esta possa receber os cuidados necessários e para que seja inserida em programas de estimulação precoce para otimizar seu desenvolvimento com uma equipe multidisciplinar.

De acordo com FARIA (2019) a trissomia do cromossomo 21 foi a primeira alteração do conjunto de cromossomos a ser apresentado na espécie humana. Essa trissomia determina a SD, ocasionada ainda no período embrionário e caracterizada pela presença de três cromossomos 21 em todas ou na maior parte das células de um indivíduo.

Em 2012, 46% de todos os fetos diagnosticados com a trissomia 21 foram descobertos por causa da idade materna avançada, depois por testes combinados de triagem e medidas de translucência nugal. Dentre os testes de triagem, o aconselhamento genético é um dos métodos da medicina genética que nos fornece o diagnóstico correto. Todas as discussões da história natural, prognóstico, tratamento, determinação de risco, opções de diagnóstico pré-natal e encaminhamento a grupos de apoio dependem de um diagnóstico preciso. No caso, de uma mulher que tem um filho com retardo mental, o aconselhamento lhe permite identificar os riscos de uma futura gestação, assim como aquelas mulheres em idade avançada que já estão cientes desses riscos podem prevenir a Síndrome utilizando esse método (RUDOLF G, et al., 2017; CHIU, et al., 2021; CHEN, et al., 2022).

Ademais, aproximadamente 90% dos casos de trissomia 21 está relacionado a um erro meiótico materno, sendo apenas uma pequena fração ligada a erros paternos (LAIGNIER MR, et al., 2021). Entretanto, a orientação indicada para a gestação e reprodução feminina é dos 18 aos 35 anos. Sendo assim, a idade é um fator de risco para a ocorrência da SD, indicando que as mulheres com mais idade do que as mais jovens, possuem ovócitos envelhecidos, tendo em vista que os ovócitos estão relacionados à idade da mulher. Diante disso, a ocorrência da SD em fetos está ligada a menor capacidade de aborto espontâneo em gestantes mais jovens (NAKADONARI e SOARES, 2003; ZHANG, et al., 2020; ZHU, et al., 2021).

As pesquisas a respeito da SD são de fundamental importância, visto que parte da população desconhece os fatores de risco que podem predispor a ocorrência dessa Síndrome, sendo o principal deles, a gestação em idade avançada. Além disso, é necessário esclarecer que o acompanhamento pré-natal da gestante é importante para o diagnóstico precoce da doença, tendo em vista, que os portadores da Trissomia do 21 possuem maior predisposição de doenças congênitas e malformações.

Segundo Faria (2019), todas as características evidentes em uma pessoa são o resultado da relação de sua constituição genética com o ambiente. Uma doença é tanto mais genética quanto menor é a influência de fatores do ambiente sobre sua

manifestação, ocorrendo também o inverso, quando a influência das variáveis do ambiente é mais importante para a variabilidade fenotípica. Assim as doenças genéticas são divididas em dois grupos, sendo que um deles inclui as enfermidades resultantes de alterações do material genético, que são as doenças causadas por alterações numéricas ou estruturais dos cromossomos, em que se encaixa a SD, já o outro grupo abrange todas as doenças resultantes de alterações gênicas.

Os estudos existentes relatam que o principal fator de predisposição materno que pode causar a SD a gravidez tardia, e esse risco cresce equivalente a idade. Todavia, Hassold e Sherman (2000) esclarecem que os casos de trissomia 21 de origem paterna ou de origem pós-zigótica são independentes da idade. Estudos também demonstram que há classificações diferentes para a SD.

O trabalho apresentado mostra uma análise histórica da síndrome de Down, etiologia, caracterização e diagnóstico, de forma a conhecer de fato o contexto desta síndrome, apresentando também as conquistas adquiridas frente as políticas públicas de inclusão e amparo social.

1.4 OBJETIVOS

1.4.1 Geral

Descrever sobre aspectos etiológicos, caracterizações e diagnóstico da Síndrome de Down.

1.4.2 Específicos

- a) Conhecer o que é a SD;
- b) Descrever as classificações da SD;
- c) Ressaltar as características físicas semelhantes dos portadores dessa Síndrome e as principais doenças que os acometem;
- d) Examinar os desafios que os portadores da SD enfrentam na busca de aceitação familiar e a convivência em sociedade.

2. REVISÃO DE LITERATURA

2.1 SÍNDROME DE DOWN: CONTEXTUALIZAÇÃO HISTÓRICA, ETIOLOGIA E CARACTERIZAÇÕES

A SD ou trissomia do 21 (T21) é causada pela alteração genética cromossômica, na qual há a presença do cromossomo 21 extras. Indivíduos acometidos por essa condição possuem 47 cromossomos, sendo o cromossomo extra ligado ao par 21 (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013).

A Síndrome de Down (SD) foi retratada pelo médico pediatra inglês John Langdon Down em 1896, na qual laborava no Hospital John Hopkins em Londres. Através de muitos estudos, descobriram que a causa dessa anomalia era genética, encontrando somente os sinais da Síndrome, mas não a causa (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013).

Segundo MOTTA (2018) a primeira identificação citogenética foi feita em 1959 por Lejeune, Gautier e Turpin. É considerada uma das anomalias cromossômicas mais comuns, tendo uma incidência populacional de aproximadamente 1 em cada 600 recém-nascidos. A ocorrência ao nível de zigoto é muito maior, mas 60% são eliminados como abortos espontâneos.

A Síndrome de Down pode ser causada por não disjunção do cromossomo em uma das divisões meióticas. O acontecimento de não disjunção pode ocorrer em qualquer um dos pais, todavia é mais provável na mulher. Além disso, a repetição de não disjunção cresce com a idade da mãe (SNUSTAD e SIMMONS, 2018).

Segundo MOTTA (2018) a SD também era conhecida como mongolismo ou Trissomia do 21 e que geralmente as anomalias cromossômicas, tanto estruturais quanto numéricas, abrangem o retardo mental em seus quadros clínicos.

Contudo, o primeiro a compreender e relatar as visíveis semelhanças entre algumas crianças que tinham retardo mental, foi o médico John Langdon Down, usando o termo “mongolismo” para descrevê-las. Estudos revelam que as alterações genéticas causadas por diversos fatores, conhecidos ou desconhecidos, são consideradas anomalias cromossômicas. Essas alterações acontecem devido a desordem no número de cromossomos, outras são ocasionadas por falhas estruturais nas sequências do DNA (MOTTA, 2018).

MATA & PIGNATA (2020) ressaltam em seu artigo que o geneticista Jérôme Lejeune em 1958, analisou uma alteração do gene oriunda de um erro de posição cromossômica, onde ao invés de 46, as células possuíam 47 cromossomos e este cromossomo extra se ligava ao par 21, surgindo então a designação Trissomia do 21 e em homenagem ao seu descobridor, batizou-se a anomalia como Síndrome de Down.

A trissomia do cromossomo 21, ocorre tanto em indivíduos do sexo masculino quanto o feminino, é a desordem autossômica mais comum entre os recém-nascidos, sendo a primeira alteração do cariótipo caracterizada na espécie humana. Ela possui como sinais principais a: deficiência mental, face mongoloide, estatura baixa, braquicefalia, pavilhão das orelhas pequeno e dismórfico, boca pequena, palato alto ou ogival, língua fissurada e protrusa, prega transversal única nas palmas das mãos, dedo mínimo apresentando uma única dobra de flexão interfalangeal (FARIA, 2019).

2.2 CLASSIFICAÇÃO INTERNACIONAL DA SÍNDROME DE DOWN (CID-10) Q90

De acordo com as Diretrizes de Atenção à Saúde da Pessoa com Síndrome de Down, elaborada pelo Ministério da Saúde - Secretaria de Atenção à Saúde Departamento de Ações Programáticas Estratégicas (2013), a Síndrome de Down (SD) é descrita pela Classificação Internacional de Doenças (CID-10) e obtém o código Q – 90, por estar especificada no capítulo Q00 - Q99 das malformações, deformidades e anomalias cromossômicas. Inserido neste capítulo está no grupo Q90 - Q99 das anomalias cromossômicas e na categoria Q90 da Síndrome de Down. Para melhor conhecer e entender a SD, a categoria Q90 possui os seguintes subgrupos:

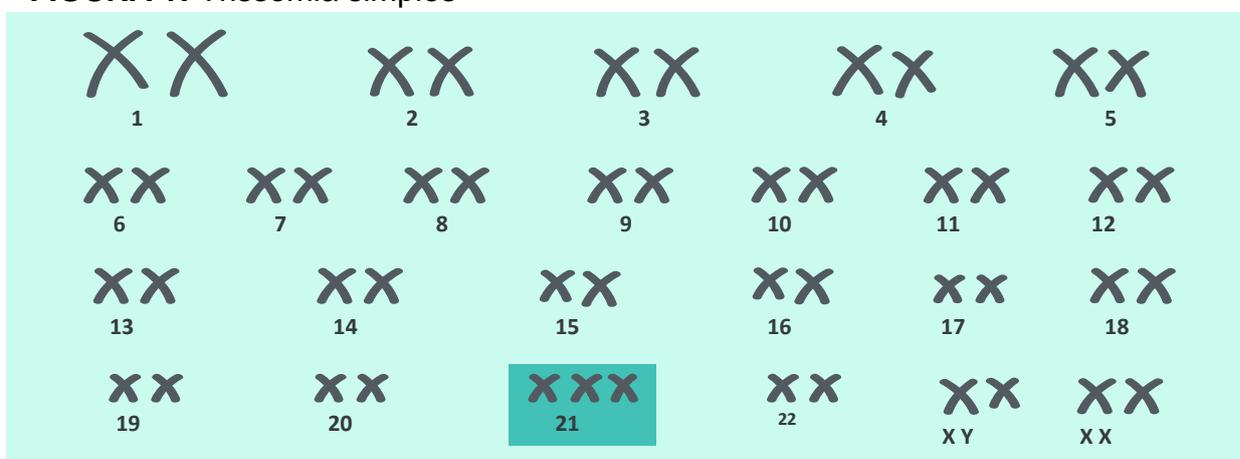
- Q 90.0 - Síndrome de Down, trissomia do 21, por não disjunção meiótica;
- Q 90.1 - Síndrome de Down, trissomia do 21, mosaicismo por não disjunção mitótica;
- Q 90.2 - Síndrome de Down, trissomia 21, translocação;

- Q 90.9 - Síndrome de Down, não específica.

2.2.1 Q 90.0 - Síndrome de Down, trissomia do 21, por não disjunção meiótica:

A Trissomia simples – causada por não disjunção cromossômica geralmente de origem meiótica, ocorre em 95% dos casos de SD, é de ocorrência casual e caracteriza-se pela presença de um cromossomo 21 extras livre, descrito da seguinte forma no exame de cariótipo: 47, XX + 21 para o sexo feminino e 47, XY + 21 para o sexo masculino (Figura 1).

FIGURA 1: Trissomia simples



Fonte: UNA-SUS/UFMA apud VERÍSSIMO (2021)

2.2.2 Q 90.1 - Síndrome de Down, trissomia do 21, mosaicismo por não disjunção mitótica

Mosaico – afeta entre 1 a 2% dos casos de SD, ocorre também de forma casual e caracteriza-se pela presença de umas duas linhagens celulares, uma normal com 46 cromossomos e outra trissômica com 47 cromossomos sendo o cromossomo 21 extras livre (VERÍSSIMO, 2021).

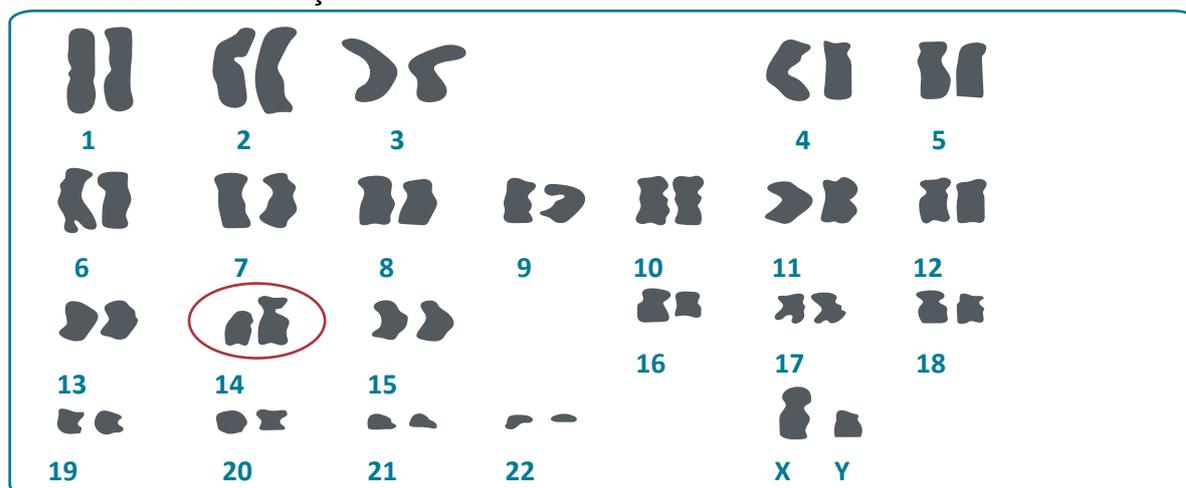
Para diagnosticar a SD, o cariótipo não é obrigatório. Mas apenas o exame do cariótipo irá determinar a ocorrência casual ou herdada, identificando uma trissomia simples, mosaico ou uma trissomia por translocação (VERÍSSIMO, 2021).

2.2.3 Q 90.2 - Síndrome de Down, trissomia 21, translocação

Translocação – ocorre de forma casual ou herdada de um dos pais. A translocação acontece entre 3 a 4% dos casos de SD e sua identificação ocorre no

cariótipo, sendo percebida pela translocação, ligação do cromossomo 21 com outro par. Frequentemente essa ligação ocorre entre o cromossomo 21 e o cromossomo 14. No exame do cariótipo ela se apresenta como: 46, XX, t (14;21) (14q21q) para sexo feminino e 46, XY, t (14;21) (14q21q) para o sexo masculino (Figura 2).

FIGURA 2: Translocação



Fonte: UNA-SUS/UFMA apud VERÍSSIMO (2021)

2.2.4 Q 90.9 - Síndrome de Down, não específica

De acordo com NINSAÚDE APOLO (2023), a SD não específica é incluída no momento em que o portador não se encaixa nas demais Q90 anteriores.

Tais como: **Código:** Q909;

- **Descrição:** Síndrome de Down não especificada;
- **Classificação:** Não tem dupla classificação;
- **Restrição para o sexo:** Pode ser utilizada em qualquer situação;
- **Causa óbito:** Não há restrição;
- **Referência:** Não há;
- **Códigos que agora são Q909:** Não há nenhum.

2.3 DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE DOWN

A SD não é considerada uma doença, mas pode ser diagnosticada antes do nascimento do bebê, através dos exames solicitados pelo médico durante o pré-natal. O diagnóstico antecipado ajuda a preparar os pais emocionalmente, auxiliando no comportamento diante da situação, preparando-os para a chegada do bebê da melhor maneira possível. Neste momento, a ajuda multidisciplinar é fundamental para auxiliar

a família a encarar a nova situação, orientando os procedimentos a serem adotados quanto ao desenvolvimento físico, mental e afetivo da criança (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013).

De acordo com as Diretrizes de Atenção à Saúde da Pessoa com Síndrome de Down, elaborada pelo Ministério da Saúde - Secretaria de Atenção à Saúde Departamento de Ações Programáticas Estratégicas (2013), a SD é uma alteração genética, portanto não possui nenhum tratamento específico para a anomalia. Contudo, destaca-se os seguintes diagnósticos:

2.3.1 Diagnóstico clínico da SD

Baseia-se no reconhecimento de características físicas, sendo considerado mais eficaz, quanto mais características específicas da SD forem identificadas.

Conforme MOTTA et al. (2018), os portadores de Síndrome de Down, apresentam as seguintes características físicas semelhantes: retardo mental, cabeça arredondada, raiz nasal achatada, baixa estatura, occipúcio achatado, orelhas de implantação baixa, pavilhão auricular pequeno, palato ogival (alto), mãos pequenas e dedos curtos, flacidez muscular (hipotonia), prega palmar única, olhos com linha ascendente e dobras da pele nos cantos internos, pregas palpebrais oblíquas para cima, sinófris (união das sobrancelhas), face aplanada, língua grande e com sulcos bem acentuados, cabelo fino, clinodactilia do 5º dedo da mão (5º dedo curvo), braquidactilia (dedos curtos), afastamento entre o 1º e o 2º dedos do pé, pé plano, prega simiesca (prega palmar única transversa). Além disso também, possuem expectativa de vida reduzida, sendo o sexo masculino aparentemente estéril, mas o feminino fértil.

De acordo com o VERÍSSIMO (2021), os citados sinais podem ser observados conforme as Figuras 3 e 4:

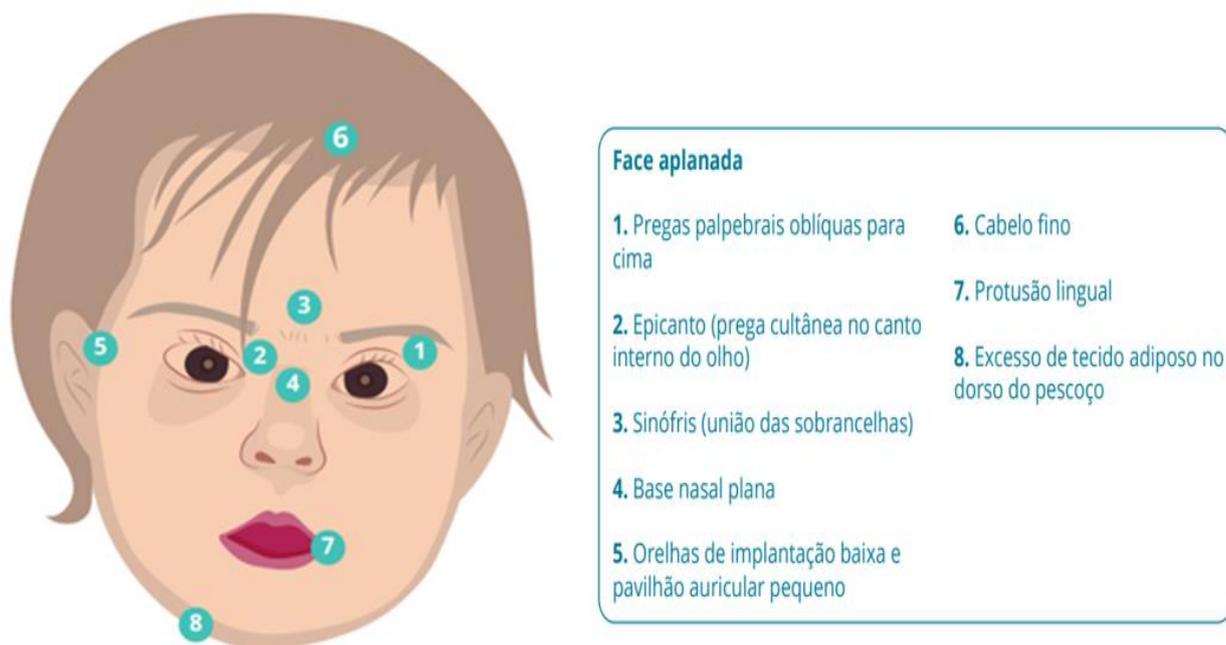
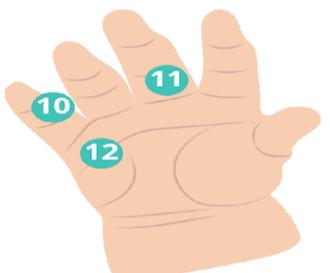


FIGURA 3: Os sinais comumente apresentados por estas crianças

Fonte: UNA-SUS/UFMA apud VERÍSSIMO (2021).



9. Paladar alto



10. Clinodactilia do 5º dedo da mão (5º dedo curvo)

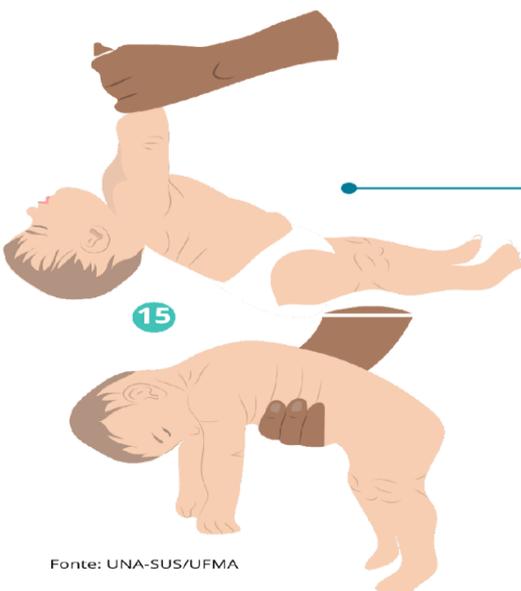
11. Braquidactilia (dedos curtos)

12. Prega simiesca (prega palmar única)



13. Afastamento entre o 1º e o 2º dedos do pé

14. Pé plano



15. Hipotonia

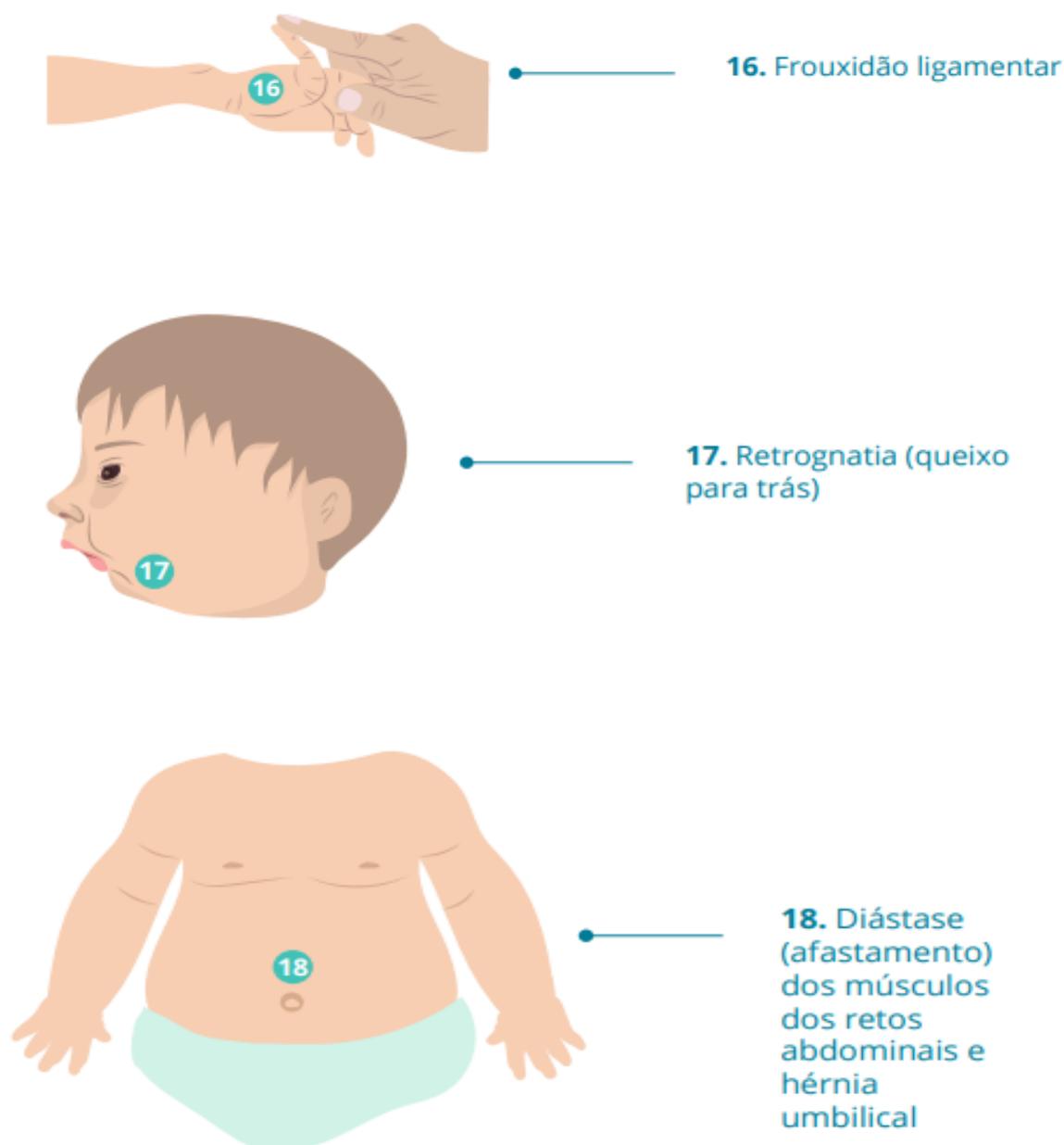


FIGURA 4: Os sinais comuns apresentados por crianças com Síndrome de Down
Fonte: UNA-SUS/UFMA apud VERÍSSIMO (2021).

2.3.2 Diagnóstico laboratorial da SD

É realizado por meio da análise genética denominada cariótipo, correspondendo ao conjunto de cromossomos presentes no núcleo celular de um indivíduo, com um total de 23 pares (46 cromossomos), sendo 22 pares denominados autossomos e um par de cromossomos sexuais (XX nas mulheres e XY nos homens).

Na SD, como já mencionada anteriormente, o cariótipo apresentará uma trissomia do cromossomo 21 (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013).

De acordo com ALTA (2022), o cariótipo não é obrigatório para o diagnóstico da SD, mas é importante para orientar o aconselhamento genético da família. Somente este exame determina a forma casual ou herdada, ou seja, uma trissomia simples, mosaico ou uma trissomia por translocação. Vale ressaltar que, o resultado do cariótipo (genótipo) não determina as características físicas (fenótipo) e o desenvolvimento da pessoa com SD.

Segundo ALTA (2022), além do exame genético, há outros de rotina que são capazes de verificar alterações cromossômicas no feto:

- **Ultrassom morfológico:** O ultrassom morfológico é um exame não agressivo que não identifica risco para o feto ou para a mãe. Ele é apropriado para rastrear possíveis malformações durante a gestação e avaliar a idade gestacional, o crescimento e a vitalidade do bebê. Todavia, nos exames morfológicos é possível verificar marcadores ultrassonográficos que sinalizam risco aumentado para síndromes genéticas, como a Síndrome de Down (ALTA, 2022).
- **NIPT (TESTE PRÉ-NATAL NÃO INVASIVO):** O NIPT é um exame genético não invasivo que consiste em uma coleta de sangue que serve para examinar o risco para algumas alterações cromossômicas do feto. O exame pode identificar síndrome de Down, síndrome de Edwards, síndrome de Patau e as alterações dos cromossomos sexuais: síndrome de Turner e síndrome de Klinefelter. O NIPT é apropriado para todas as gestantes, principalmente as consideradas de risco: idade materna maior que 35 anos, resultado anormal na triagem bioquímica ou no ultrassom, histórico familiar de alterações cromossômicas (ALTA, 2022).
- **PGT-A (Pré-implantacional para Aneuploidias):** O PGT-A é um teste genético capaz de detectar anormalidades cromossômicas nos fetos, se forem evidenciado mais de 23 pares de cromossomos, significa que o embrião é portador de síndrome de Down. Para a execução do teste é examinada uma amostra de DNA nas células embrionárias pela técnica de amplificação

completa do genoma (WGA) e sequenciamento de nova geração em plataforma ION Torrent (ThermoFisher) (ALTA, 2022).

- **CARIÓTIPO COM BANDA G:** O cariótipo com banda G é um teste genético responsável por identificar a presença de alterações cromossômicas, como Síndrome de Down, Edwards, Patau, Klinefelter, Triplo X, Jacob e Turner. O exame é feito por meio da fotografia dos cromossomos que compõem o DNA humano, onde é possível verificar qualquer tipo de alteração. Para essa finalidade, o exame pode ser realizado a partir de qualquer célula que tenha núcleo, especialmente pelos linfócitos, onde é coletada somente uma pequena amostra de sangue (ALTA, 2022).

2.4 FATORES DE PREDISPOSIÇÃO MATERNO

A SD está principalmente relacionada a gestação tardia, como a idade da mãe e acompanhada também de alterações cromossômicas dos pais.

Snustad e Simmons (2008, p. 117), diz a respeito:

.... Assim, nas mulheres com menos de 25 anos, o risco de ter um filho com Síndrome de Down é aproximadamente 1 em 1.500, enquanto nas mulheres de 40 anos, é de 1 em 100. Esse aumento de risco é causado por fatores que afetam adversamente o comportamento meiótico do cromossomo à medida que a mulher envelhece. Nas mulheres, a meiose começa na vida fetal, mas só é concluída depois da fertilização de ovócitos. [...], portanto, as mulheres mais velhas são mais propensas a produzir ovócitos aneuploides". (SNUSTAD e SIMMONS, 2018, p. 117).

Contudo, verifica-se o quanto é essencial uma atenção e assistência adequada à gestante no pré-natal, principalmente na faixa de 35, 40 até 45 anos. Nesta faixa etária, observa-se possíveis complicações para a mulher, como para o feto e posteriormente para o recém-nascido, decorrentes da gestação tardia. Todavia, planejar uma gravidez que foi adiada por inúmeros fatores, não assegura essas mulheres que os sentimentos de aflição e medo não surgiram quanto aos riscos dessa gestação tardia, sendo imprescindível o apoio tanto da família, quanto multidisciplinar, incluindo a assistência psicológica de profunda importância nesse contexto (CAETANO, et al., 2011).

Porém, dentro desse cenário de fator de risco, MOTTA (2018) afirma que é muito evidente o fato de que quanto maior é a idade dos pais, maior será o risco dos filhos afetados, e não apenas a idade da mãe, pois em 20% dos casos a causa é de origem paterna.

2.5 PATOLOGIAS ASSOCIADAS À SÍNDROME DE DOWN

VERÍSSIMO (2021), relata que as cardiopatias congênitas se apresentam como as alterações mais comuns em crianças com SD, mas além delas podem ser observadas também, complicações intestinais, oftalmológicas, endócrinas e auditivas. A tabela abaixo apresenta as principais patologias associadas presentes em crianças com Síndrome de Down e sua predominância nessa população (Tabela 1).

TABELA 1: Principais patologias associadas a SD e sua prevalência

SISTEMAS	PATOLOGIAS	PREVALÊNCIA
Aparelho da Visão	Catarata	15%
	Pseudo-estenoses do ducto lacrimal	85%
	Vício de refração	50%
Aparelho Auditivo	Perda auditiva	75%
	Otite de repetição	50-70%
	CIA e CIV	40-50%
Sistema Digestório	Atresia de esôfago	1%
	Estenose/ atresia de duodeno	12%
	Megacólon aganglionar/Doença de Hirschsprung	1%
	Hirschsprung	5%
	Doença Celíaca	1-13%
Sistema Nervoso	Sistema de West Autismo	1%
Sistema Endócrino	Hipotireoidismo	4-18%
Sistema Locomotor	Subluxação cervical sem lesão	14%
	Subluxação cervical com lesão medular	1-2%
	Luxação de quadril	6%
	Instabilidade das articulações	100%
Sistema Hematológico	Leucemia	1%
	Anemia	3%

Fonte: Ministério da Saúde, 2013.

2.6 CONQUISTAS FRENTE ÀS POLÍTICAS PÚBLICAS DE INCLUSÃO E APARO SOCIAL

2.6.1 Dia Internacional da Síndrome de Down

Uma das conquistas adquiridas pelos portadores de SD é o dia Internacional da Síndrome de Down, onde se comemora anualmente no dia 21 de março (21/3), data que foi carinhosamente definida para simbolizar as 3 cópias do cromossomo 21. A data escolhida tem como o objetivo comemorar a vida das pessoas portadoras dessa condição, conscientizando a sociedade da importância tanto da inclusão quanto pelas mesmas buscas de oportunidades educacionais, sociais e profissionais (ALTA, 2022).

2.6.2 Inclusão no mercado de trabalho

A inclusão de pessoas com deficiência no mercado de trabalho, tem sido um grande desafio, o que gerou a criação de instituições especializadas em lutar por esta conquista. Podemos citar com uma dessas instituições a Associação para o Desenvolvimento Integral do Down – ADID, que possui um programa de emprego destinado as pessoas com a SD, atuando como mediadora da inclusão da pessoa com a SD no mercado de trabalho. Conforme a pesquisa realizada junto ao site da ADID, a mesma foi fundada em 05 de dezembro de 1989, é uma associação sem fins lucrativos, criando por um grupo de pais de pessoas com Síndrome de Down, que tem por finalidade desenvolver projetos capazes de promover e integrar socialmente pessoas com deficiência intelectual, preferencialmente a Síndrome de Down, tendo como um dos principais objetivos a inclusão no mercado de trabalho, pois até o final da década de 90, essa possibilidade era bastante limitada (ASSOCIAÇÃO PARA O DESENVOLVIMENTO INTEGRAL DO DOWN, 2023).

3. METODOLOGIA

A pesquisa realizada constituiu-se de um estudo bibliográfico da reconstrução do conhecimento sobre a análise histórica da Síndrome de Down, no intuito de compreender a etiologia, caracterização e diagnóstico frente a política de inclusão e o amparo familiar e social.

O estudo tem um formato qualitativo, possibilitando o aprofundamento do conhecimento do assunto pesquisado de forma que seja interpretado e compreendido o significado das categorias que compõem o objeto de estudo, sendo assim possível alcançar o objetivo desejado. Segundo DYNIEWICZ (2014) a abordagem qualitativa carrega consigo carga de valores, preferências, interesses e princípios que orientam o pesquisador.

O instrumental utilizado foi a pesquisa bibliográfica, obtendo informações e dados por meio de materiais publicados tais como: livros, artigos e periódicos científicos, pesquisados nas bases de dados: (BVS) Biblioteca virtual em saúde, Google acadêmico, Pubmed, além de buscas complementares manuais nas referências de estudos já publicados sobre o assunto. A pesquisa de dados iniciou em agosto de 2022, e ocorreu até junho de 2023. No estudo foram incluídos artigos escritos em: português e inglês, publicados no período entre 1995 e 2023. As palavras-chave para pesquisa utilizada serão: Trissomia 21, caracterização, diagnóstico, portadores da SD com a utilização das estratégias de buscas AND e OR.

4. ANÁLISE E INTERPRETAÇÃO DE DADOS

Para essa pesquisa bibliográfica e para obtenção dos resultados da análise de dados, a princípio foram encontrados 60 artigos científicos que foram publicados entre 2011 a 2022 e que tratavam sobre o tema. E dentre esses, separou-se 7 artigos mais relevantes na qual criou-se um quadro que possibilitou organizar os dados desses artigos em: autor e ano, título, objetivos e principais resultados, conforme apresentado no Quadro 1.

QUADRO 1- Principais artigos associados à síndrome de Down de acordo com o autor, ano, título, objetivos e principais resultados.

Autor (es), (ano)	Título	Objetivos	Principais resultados
CAETANO (2011)	Gravidez depois dos 35 anos: uma revisão sistemática da literatura.	Discorrer sobre a gravidez tardia e suas complicações.	Verificou-se poucos estudos realizados sobre o assunto abordado. Contudo, observa-se que a gravidez tardia cresce mundialmente, porém não existe consenso referente ao fator, idade materna no crescimento da gravidez de risco.
SNUSTAD (2018)	Fundamentos genética.	da Apresentar informações e conceitos fundamentais quanto aos princípios básicos da genética, processos científicos, genética humana e desenvolvimento de habilidade de reflexão.	A genética está voltada para a solução de problemas, detalhando várias formas no que se refere a sua natureza analítica. Enfatizando a integração dos dados a

			serem observados e experimentados com a análise lógica, para o desenvolvimento de conceitos-chave.
MOTTA (2018)	Genética humana: aplicada a psicologia e toda a área Biomédica.	Descrever o gene, seu funcionamento e sua transmissão nas famílias.	Mutações genéticas e alterações cromossômicas demonstrando seus efeitos nos seres humanos. Apresentação de alguns comportamentos animais e transtornos do comportamento do ser humano.
BRASIL (2020)	Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down.	Oferecer orientações às equipes multiprofissionais para o cuidado à saúde da pessoa com síndrome de Down, nos diferentes pontos de atenção da rede de serviço ao longo do seu ciclo vital.	O cuidado completo com a saúde do portador de SD ajuda a manter a sua saúde física e mental, buscando sua autonomia e inclusão social.
VERÍSSIMO (2021)	Diagnóstico e classificação da Síndrome de Down.	Promover o reconhecimento do diagnóstico clínico da Síndrome de Down, por meio de suas características e doenças relacionadas, sua subdivisão nos sistemas classificatórios adotados no Brasil (CID).	Realização do diagnóstico clínico através do exame de cariótipo e da observação do fenótipo. O diagnóstico e a intervenção antecipada realizada com o portador da Síndrome de Down colaboram para que a pessoa possa levar uma vida mais harmônica no seio familiar, consciente de suas capacidades e limitações.
LAIGNIER (2021)	Síndrome de Down no Brasil: ocorrência e fatores associados.	Busca avaliar o predomínio da SD no Brasil, observando sua associação com características do pai, da mãe e da gestação.	Foram observados casos de SD entre nascidos vivos, onde a maior proporção se deu por meio de parto prematuro e cesáreo. Grande parte das mães realizaram entre

			seis ou mais consultas pré-natais. Observou-se também que a maior parte das mães possuíam idade superior a 35 anos, ensino superior incompleto e um parceiro. Já com relação aos pais, a maioria eram acima de 30 anos.
NAKADONARI EK (2022)	Síndrome de Down: considerações gerais sobre a influência da idade materna avançada.	Apresentar o que é a Síndrome de Down, alteração cromossômica deixando claro que pode ser uma herança paterna ou materna por não-disjunção cromossômica.	Vários estudos comprovaram que mulheres com idade superior a 35 anos, possuem mais chances de gerar um bebê com SD, do que as mulheres mais jovens. Podendo também a idade do pai, quando superior a 55 anos aumentar o risco de gerar uma criança com SD. - 95% relacionados a idade da mãe.

Observa-se que as mulheres que preferem engravidar por volta dos 35 anos, fazem essa escolha pelo fato de preferir se organizar financeiramente, quanto profissionalmente, pois acredita que uma gravidez planejada, ainda é a melhor de construir uma família. Contudo, deixa de pensar nos riscos que existe de uma gravidez com idade avançada e os problemas que pode enfrentar durante a gestação. Essa questão é claramente expressa por CAETANO (2011), onde ressalta que as mulheres mundialmente na qual engravidam acima de 35 anos, possui em maiores chances de dar à luz um filho portador da SD.

Atualmente, os conhecimentos sobre a genética vêm melhorando cada vez mais nas resoluções dos problemas, fazendo com que se obtém um avanço melhor nos resultados. Com isso, a genética está voltada para as informações, solução de problemas, processos científicos, genética humana e desenvolvimento de habilidade de reflexão (SNUSTAD, 2018).

As alterações dos cromossomos e as anomalias genética faz parte da genética humana, causando efeitos na humanidade. A Genética humana é o seu

funcionamento e o gene, podendo haver alterações cromossômicas e mutações genicas, tendo efeitos nos seres humanos (MOTTA, 2018).

Os cuidados e orientações com os portadores da SD é essencial para o desenvolvimento mental, motora e a saúde. Buscando assim sua inclusão e aparo na sociedade. Segundo BRASIL (2020) prestar orientações e atenção as pessoas portadoras da SD auxiliam a manter a sua saúde física e mental, fazendo com que busque a sua autonomia e inclusão social.

Os portadores da SD têm suas características físicas e únicas, isso colabora para o seu diagnóstico. Havendo também as divisões do CID. VERÍSSIMO (2021) consente ao afirmar que através da atuação reconhecer o diagnóstico clínico por meio de suas características e doenças relacionadas, também a sua subdivisão nos sistemas classificatórios adotados no Brasil (CID). O diagnóstico antecipado colabora para que a pessoa possa levar uma vida mais à vontade no seio familiar.

LAIGNIER (2021) comenta sobre os casos de SD entre nascidos vivos, na qual observou-se a maior prevalência por meio de parto prematuro e cesáreo. A maioria das mulheres gestantes tinham acima de 35 anos e já os pais a maior parte acima dos 30 anos. Deixando claro que o fator de predisposição materno, a idade avançada, o parto prematuro e cesáreo são de grande relevância para o nascimento de um bebê com Síndrome de Down.

A maior parte das mulheres tendem a engravidar tardiamente e isso pode ser um risco, aumentando os fatores como a idade que predispõem a ter filhos com a Síndrome de Down. Segundo NAKADONARI EK (2022) comprova que mulheres com a idade tardia, ou seja, acima dos 35 anos tem a maior probabilidade de gerar um bebê com SD, do que as mulheres mais jovens. Todavia, 95% dos casos estão relacionados a idade da mãe e pode-se também a idade do pai, quando elevado a 55 anos aumentar o risco de gerar uma criança com SD.

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Com a elaboração do trabalho de conclusão de curso, foi possível perceber o quanto os portadores da Síndrome de Down têm avançado nas buscas de conquistas, visando a inclusão social. Observamos a discriminação com relação ao portador com SD, devido aos seus atos, em virtude da sua condição, por apresentar características físicas diferentes dos demais indivíduos. Sendo assim, na maioria das vezes, acabam sofrendo preconceitos no meio em que estão inseridos tais como: escolas, no ambiente de trabalho, no ambiente social em geral. Atualmente, percebe-se o quanto tem se buscando a inserção do portador de Síndrome de Down na sociedade, os defensores da causa tem lutado em buscas de conquistas sociais, fazendo com que empresas abracem a causa, oferecendo vagas no mercado de trabalho que atendem esse grupo, demonstrando o quanto é valioso para o desenvolvimento em geral do portador da Síndrome de Down, a convivência com os demais indivíduos, pois é necessário para o ser humano aprender a conviver com outras pessoas, aceitando e respeitando as suas diferenças para um convívio social harmonioso.

De acordo com o Ministério da Saúde no Sistema Universidade Aberta do SUS (2021), a SD não é considerada uma doença, não havendo cura. É considerada como uma condição, em que os portadores dessa síndrome requerem uma atenção diferenciada devido às particularidades no desenvolvimento, às suas capacidades e funcionalidades.

As pessoas com SD possui doenças associadas, devendo ser diagnosticada o quanto mais rápido, tendo em vista que o diagnóstico tardio contribui para o

crescimento da mortalidade e morbidade dessa população (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2021).

Contudo, verifica-se que a causa em questão, acaba sendo de todos e para todos, na busca dos objetivos almejados frente a inclusão e o amparo social.

REFERÊNCIAS

ADID. **Associação para o Desenvolvimento Integral do Down**, 2023. Disponível em: <https://adid.org.br/quem-somos/>. Acesso em: 2023.

ALTA. Síndrome de Down: **Saiba o que é, causas, características e exames indicados**, 2022. Disponível em: <https://altadiagnosticos.com.br/saude/sindrome-de-down>. Acesso em: 2022.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down**. 1. ed. Brasília: Ministério da Saúde, 2013. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf Acesso em: 26 out. 2020.

BULL, M; J. & COMMITTEE ON GENETICS. Clinical Report—Health supervision for children with Down Syndrome. **Pediatrics**. v. 128, n. 2, p.393-406, 2011.

CASTILLA, E. E.; LOPEZ-CAMELO, J. S. & PAZ, J. E. **Atlas de las Malformaciones Congénitas en Sudamérica**. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 1995.

CAETANO LC, et al. **Gravidez depois dos 35 anos: uma revisão sistemática da literatura**. Revista Mineira de Enfermagem. v. 5, n. 15(4), p. 579-587, 2011.

CHEN CP, et al. **Diagnóstico pré-natal de dissomia uniparental materna 21 em associação com trissomia de mosaico de baixo nível 21 na amniocentese em uma gravidez associada à restrição de crescimento intrauterino e desfecho favorável**. Taiwan J Obstet Gynecol. v. 5, n. 61(1), p.146-149, 2022.

CHIU NF, et al. **Respostas amplificadas por imunoassay usando um Biosensor SPR baseado em MoS₂ funcionalizado para detectar PAPP-A2 em amostras de soro materno para tela para síndrome de Down fetal**. Int J Nanomedicine. v. 5, n.16(1) p. 2715-2733, 2021.

DYNIEWICZ, A; M. **Metodologia da pesquisa em saúde para iniciantes**. 3.ed. São Caetano do Sul, SP: Difusão Editora, p. 9-238, 2014.

FARIA, J; L, DE. **Patologia geral: fundamentos das doenças, com aplicações clínicas**. 4. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, p. 1-227, 2019.

HASSOLD, T. & SHERMAN, S. **Down syndrome: Genetic recombination and the origin of the extra chromosome 21**. Clinical Genetics. v. 19, n. 57, p. 95-100, 2000.

LAIGNIER MR, et al. **Síndrome de Down no Brasil: Ocorrência e Fatores Associados**. International Journal of Environmental Research and Public Health. v. 5, p. 18- 22:11954, 2021.

MATA, Cecília Silva da; PIGNATA, Maria Izabel Barnez. **Síndrome de Down: Aspectos históricos, biológicos e sociais.** Disponível em: <https://files.cercomp.ufg.br/weby/up/80/o/TCEM2014-Biologia-CeciliaSilvaMAta.pdf>. Acesso: 28 de agosto de 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://bvsms.saude.gov.br/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf. Acesso em: 23 de março de 2022.

MOTTA, P; A. **Genética humana: Aplicada a Psicologia e Toda a Área Biomédica.** 2.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, p. 1-145, 2018.

NAKADONARI EK, SOARES AA. **Síndrome de Down: considerações gerais sobre a influência da idade materna avançada.** Arqmudi UEM. v. 5, p. 11(1): 5, 2022.

NINSAÚDE APOLO. **Q909: Síndrome de Down não especificada**, 2023. Disponível em: <https://cid.ninsaude.com/cid/q909/sindrome-de-down-nao-especificada.html#:~:text=CID%2010%3A%20Q909%20CID&text=O%20c%C3%B3digo%20%C3%A9%20Q909%2C%20a,s%C3%A3o%20Q909%20n%C3%A3o>. Acesso em: 2023.

RUDOLF G, et al. **Impacto do rastreamento pré-natal na prevalência da síndrome de Down na Eslovênia.** PLoS One. v. 5, p. 12(06):0180348-e0180348, 2017.

SNUSTAD, D.; PETER; SIMMONS, M.; J. **Fundamentos da genética.** 7.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, p. 1-544, 2018.

VERÍSSIMO, Thereza Cristina Rodrigues Abdalla. **Diagnóstico e classificação da Síndrome de Down.** In: UNIVERSIDADE ABERTA DO SUS. UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO. Atenção à Pessoa com Deficiência I: transtornos do espectro do autismo, síndrome de Down, pessoa idosa com deficiência, pessoa amputada e órteses, próteses e meios auxiliares de locomoção. Atenção à Pessoa com Síndrome de Down. São Luís: UNA-SUS; UFMA, 2021.