



**UNIVERSIDADE ESTADUAL DO MARANHÃO – UEMA
CAMPUS ZÉ DOÇA
CURSO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS LICENCIATURA**

WALISSON ARAÚJO SOUSA

**FREQUÊNCIA DE CASOS DE PESSOAS PORTADORAS DE SÍNDROME DE
DOWN DIAGNOSTICADOS NO ESTADO DO MARANHÃO ENTRE OS ANOS DE
2010 A 2020.**

ZÉ DOÇA – MA

2024

WALISSON ARAÚJO SOUSA

**FREQUÊNCIA DE CASOS DE PESSOAS PORTADORAS DE SÍNDROME DE
DOWN DIAGNOSTICADOS NO ESTADO DO MARANHÃO ENTRE OS ANOS DE
2010 A 2020.**

Trabalho de Conclusão de Curso (TCC)
apresentado ao curso de Licenciatura em Ciências
Biológicas, como requisito para obtenção do grau
de Licenciado (a) em Ciências Biológicas.

Orientador (a): Profa. Dra. Jaqueline Diniz Pinho.

ZÉ DOCA – MA

2023



Uema
CAMPUS ZÉ DOCA

WALISSON ARAÚJO SOUSA

**FREQUÊNCIA DE CASOS DE PESSOAS PORTADORAS DE SÍNDROME DE
DOWN DIAGNOSTICADOS NO ESTADO DO MARANHÃO ENTRE OS ANOS
DE 2010 A 2020.**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à
Direção do Curso de Ciências Biológicas
Licenciatura, da Universidade Estadual do
Maranhão, Campus Zé Doca como parte dos
requisitos à obtenção do grau de Licenciado em
Ciências Biológicas.

Data de Aprovação: 16/08/2024

BANCA EXAMINADORA:

Documento assinado digitalmente
gov.br **JAQUELINE DINIZ PINHO**
Data: 16/08/2024 15:03:00-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

Profª. Dra. Jaqueline Diniz Pinho- UEMA Campus Zé Doca

Documento assinado digitalmente
gov.br **WALLYSON ANDRE DOS SANTOS BEZERRA**
Data: 16/08/2024 15:05:49-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

Prof. Me. Wallyson André dos Santos Bezerra – UEMA Campus Zé Doca

Documento assinado digitalmente
gov.br **RAKEL GOMES MENDONÇA**
Data: 16/08/2024 20:23:09-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

Profª. Esp. Rakel Gomes Mendonça – UEMA Campus Zé Doca

ZÉ DOCA - MA
2024

Sousa, Walisson Araújo

Frequência de casos de pessoas portadoras de síndrome de down diagnosticados no estado do Maranhão entre os anos de 2010 a 2020 / Walisson Araújo Sousa. – Zé Doca, MA, 2024.

29 f

Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Ciências Biológicas Licenciatura) - Universidade Estadual do Maranhão, Campus Zé Doca, 2024.

Orientador: Profa. Dra. Jaqueline Diniz Pinho

1.Trissomia 21. 2.Anomalias genéticas. 3.Epidemiologia. I.Título.

CDU: 616.899(812.1)"2010/2020"

Elaborado por Cássia Diniz - CRB 13/910

Ao senhor Deus Pai Celestial e as minhas duas famílias por todo carinho, incentivo e compreensão em todos os momentos até aqui.

AGRADECIMENTOS

Primeiramente, quero agradecer ao meu Deus por ter me sustentado até aqui, me dando força, coragem e vigor, reconheço que sem Ele, em circunstâncias alguma estaria aqui para realizar todos os feitos, toda honra e glórias à Ele.

Agradeço a minha esposa por todo apoio e incentivo, paciência quando estive distante nas noites para realizar esse trabalho, pelo seu carinho, assistência e seu amor, obrigado por fazer parte disso e por me fazer persistir.

Agradeço aos meus pais, pelo amor incondicional e paternal por mim, em especial a minha mãe, pelo apreço que ela tem pela educação, que é transformadora, pelos conselhos, carinhos e por me fazer sempre acreditar que tudo é possível, só basta tentar.

Agradeço com grande apreço, à minha orientadora, Prof. Dra. Jaqueline Diniz Pinho, pela orientação, pelo empenho com todos orientados, pelos seus ensinamentos ricos e válidos. Que foram tão essenciais para a produção e desenvolvimento neste trabalho. Agradeço por seu tempo dedicado, e por sempre me conduzir com bastante sabedoria.

E a todos que, direta ou indiretamente, contribuíram para a realização deste trabalho, muitíssimo obrigado.

“Pensar é o trabalho mais difícil que existe. Talvez por isso tão poucos se dediquem a ele.”

Henry Ford

RESUMO

A Síndrome de Down (SD) é causada pela trissomia do cromossomo 21, cuja alteração genética é capaz de determinar as características fenotípicas dos portadores, é considerada a anomalia genética mais comum, reconhecida como a principal causa de deficiência intelectual (DI), afetando aproximadamente 25% das pessoas com essa condição. Estima-se que, no Brasil, ocorra cerca de 1 em cada 700 nascimentos, totalizando aproximadamente 270 mil indivíduos com a T21 no país. Globalmente, a incidência é de 1 em cada mil nascidos vivos. Porém existem poucos estudos epidemiológicos no estado do Maranhão. Diante disso, este estudo objetivou caracterizar os casos de SD no estado do Maranhão, Brasil, entre os anos de 2010 a 2020. Para isso, utilizaram-se as bases de dados do DATASUS por meio dos casos de SD, com os indicadores da SD, "(Q-90.0, T21, Q90.1, trissomia 21, mosaico, Q90.2 T21, translocação e Q90.9, SD não especificada). Foram analisadas as variáveis demográficas (faixa etária materna, escolaridade da mãe, estado civil da mãe, localidade, local de nascimento, raça/cor e sexo da criança, tipos de gravidez, mês de início da gestação e tipo de alteração genética). Entre os anos 2010 e 2020, foram analisados 160 casos de SD, destes 96,2% era do tipo SD não especificada, e 63% era do sexo feminino. No que se refere a caracterização das mães dos pacientes, observou-se que a maioria encontrava-se na faixa etária entre especial o grupo etário de 35 a 40+ anos 58/160;36,25%, sendo que 3 destes casos tiveram filhos com translocação. Mães solteiras 64/160; 55,5% e com baixa escolaridade 71/160; 44%, a cor parda 72,5% a maioria dos casos eram provenientes da macrorregião do norte do estado 59%, com 95,60% dos nascimentos ocorridos em hospitais. Os resultados deste estudo, destacam a necessidade de ações de saúde pública que devem focar na melhoria no acesso a diagnósticos e monitoramento da SD no estado maranhense, visando um bom atendimento e melhor suporte aos pacientes e suas famílias para promover melhor qualidade de vida a essas pessoas.

Palavras-chaves: Trissomia 21, anomalias genéticas, epidemiologia

ABSTRACT

Down Syndrome (DS) is caused by the trisomy of chromosome 21, a genetic alteration that determines the phenotypic characteristics of individuals with the condition. It is considered the most common genetic anomaly and is recognized as the leading cause of intellectual disability (ID), affecting approximately 25% of those with this condition. It is estimated that in Brazil, DS occurs in about 1 in every 700 births, totaling approximately 270,000 individuals with T21 in the country. Globally, the incidence is 1 in every 1,000 live births. However, there are few epidemiological studies in the state of Maranhão. In light of this, the present study aimed to characterize the cases of DS in the state of Maranhão, Brazil, between the years 2010 and 2020. To achieve this, the DATASUS database was used to identify cases of DS, using the following indicators: Q-90.0, T21, Q90.1, trisomy 21, mosaic, Q90.2 T21, translocation, and Q90.9, unspecified DS. Demographic variables were analyzed, including maternal age group, maternal education, marital status, location, place of birth, race/ethnicity and sex of the child, types of pregnancy, month of pregnancy onset, and type of genetic alteration. Between 2010 and 2020, 160 cases of DS were analyzed, 96.2% of which were of the unspecified DS type, and 63% were female. Regarding the characterization of the patients' mothers, most were in the age group between 35 and 40+ years (58/160; 36.25%), with three of these cases involving children with translocation. Additionally, 55.5% of the mothers were single (64/160), and 44% had a low level of education (71/160). The majority of cases involved individuals of mixed race (72.5%), with most cases originating from the northern macro-region of the state (59%), and 95.6% of the births occurred in hospitals. The results of this study highlight the need for public health actions focused on improving access to diagnosis and monitoring of DS in Maranhão, aiming to provide better care and support to patients and their families, thereby promoting a better quality of life for these individuals.

Keywords: Trisomy 21, genetic anomalies, epidemiology.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1. Número de casos de (SD) por ano-----

----- 19

Figura 2. Número de casos por tipo trissomia e SD

----- 19

Figura 3. Número de casos de pessoas com SD por tipo de macrorregião

-----20

Figura 4. Número de casos por local de nascimento-----

-----20

Figura 5. Número de casos por tipo de raça

-----21

LISTA DE TABELAS

Tabela 1. Caracterização das mães dos pacientes com a Síndrome de Down (SD) de acordo com o tipo de alteração genética, Trissomia do 21, Trissomia 21, translocação e Síndrome de Down não especificada, quanto ao número de casos por grupo etário da mãe, escolaridade da mãe, situação conjugal, e o tipo de gravidez entres os anos 2010 a 2020.-----

-----21/22

LISTA DE SIGLAS

OMS - Organização Mundial de Saúde.

IBGE - Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística.

SD - Síndrome de Down

T21 - Trissomia do cromossomo 21

HSA21 - Cromossomo humano 21

DATASUS- Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde.

SINAN - Sistema de Informação de Agravos de Notificação.

DI - Deficiência intelectual

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	13
2.REFERENCIAL TEÓRICO	15
2.1 Características Gerais da SD	15
2. 2 Aspectos clínicos e Físicos	15
2.3 Diagnóstico e tratamento	16
3.OBJETIVOS	17
3.1 Objetivo Geral	17
3.2 Objetivos Específicos	17
4.METODOLOGIA	17
4.1. Área de Estudo	17
4.2 Tipo de estudo e fonte de pesquisa	18
5.ASPECTOS ÉTICOS	18
6.RESULTADOS	18
7.DISSCUSSÃO	24
8.CONCLUSÃO	26
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	27

1. INTRODUÇÃO

A trissomia do cromossomo 21 (T21) é marcada pela presença de um cromossomo extra 21, que determina as características fenotípicas da doença, no caso Síndrome de Down (SD), estes indivíduos geralmente possuem 47 cromossomos ao invés de 46 (Abellan, 2017). A SD é uma alteração genética, caracterizada pela trissomia simples do 21, mosaico e translocação (Gomes *et al.*, 2019)

A SD é reconhecida como a principal causa de deficiência intelectual (DI), afetando aproximadamente 25% das pessoas com essa condição. Estima-se que, no Brasil, ocorra cerca de 1 em cada 700 nascimentos, totalizando aproximadamente 270 mil indivíduos com a T21 no país. Globalmente, a incidência é de 1 em cada mil nascidos vivos. Esses dados ressaltam a importância de compreender e apoiar adequadamente as pessoas que vivem com SD (Brasil, 2020).

Dentre as consequências desta síndrome estão, modificações fisiológicas, cognitivas e motoras (Espigares, 2012). Os portadores desta síndrome podem apresentar baixa estatura. Na cavidade bucal estes pacientes costumam apresentar micrognatia, língua fissurada, anodontias, hipotonia com tendência a protruir a língua e permanecer de boca aberta, respiração bucal, atraso e modificação da sequência de erupção dentária (Oliveira *et al.*, 2007).

O diagnóstico da SD pode ser realizado por meio de testes disponíveis durante o primeiro trimestre da gestação (Lima *et al.*, 2019). Estes testes incluem os de análise genética, como o exame do cariótipo, que representa o conjunto de cromossomos presente no núcleo celular de um indivíduo. Esse exame leva em consideração diversas classificações da T21 (Pietricoski; Justina, 2020).

O tratamento da SD está estritamente voltado para a manutenção da qualidade de vida do portador, prevenindo as possíveis complicações (Oliveira; Jorge; Paiva, 2001). Não há uma cura definitiva para a SD, sendo possível tratar alguns sintomas e problemas específicos causados por essa condição, como cirurgias realizadas por médicos para corrigir defeitos cardíacos e gastrointestinais (Nina, 2021).

De acordo com (Vilaça, 2020, p. 68), a identificação precoce da síndrome, seja durante o pré-natal ou logo após o nascimento, oferece aos pais e familiares a oportunidade

de receber orientações adequadas sobre a síndrome, seu prognóstico, possibilitando uma maior aceitação da situação e a busca mais eficaz de recursos para estimular o desenvolvimento da criança. Após o diagnóstico é de suma importância o acompanhamento multiprofissional e a realização de um adequado aconselhamento genético

A Síndrome de Down (SD) é uma condição genética relativamente comum entre os nascidos vivos (Byhoff, 2017), são escassos estudos epidemiológicos sobre essa síndrome no Brasil, o que dificulta a compreensão das possíveis particularidades regionais nos pacientes com SD. A realização de um estudo focado na caracterização dos casos de pacientes com SD no estado do Maranhão é, portanto, de extrema importância, pois permitirá compreender melhor as especificidades dessa condição em uma região com características socioeconômicas e culturais únicas.

O estudo epidemiológico de perfil de casos da SD no Maranhão, possui extrema importância no planejamento voltadas às ações públicas na busca por intervenções, a fim de definir estratégias de prevenção e controle com finalidade de conhecer e avaliar os condicionantes e determinantes do processo saúde e doença da população, de forma geral ou específica (Brasil, 2018).

Neste contexto, este projeto tem como objetivo realizar uma caracterização dos casos de SD no estado do Maranhão, durante os anos de 2010 a 2020. Os resultados dessa pesquisa podem servir como base para pesquisas futuras, incentivando investigações mais aprofundadas sobre fatores específicos que podem influenciar a incidência e o manejo da SD no contexto maranhense.

2.REFERENCIAL TEÓRICO

2.1 Características Gerais da Síndrome de Down

A SD é o distúrbio genético mais comum da deficiência intelectual e é causada pela trissomia do cromossomo 21. Os aspectos clínicos desta síndrome foram descritos, “pela primeira vez”, em 1866 por John Langdon Down, um médico pediatra inglês do Hospital John Hopkins em Londres (Down, 1866). A SD apresenta graus variados de características físicas e psicológicas em seus portadores, as quais estão relacionadas com a herança genética (Antonarakis, 2016).

Nos Estados Unidos 1 para cada 691 nascidos possuem esta síndrome, o que equivale uma população de cerca de 400 mil pessoas nos EUA (NDSS, 2012). No Brasil, sua incidência é estimada em 1 em cada 600 a 800 nascimentos, ocorrendo independentemente da região geográfica, sexo ou etnia (Kruszka, 2017). Esses números caracterizam a SD como a alteração genética mais comum (Bermudez, 2015).

Atualmente, segundo o último Censo do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE, 2022), o Brasil apresenta cerca de 300 mil pessoas com SD. Conforme dados do Ministério da Saúde registrados no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc), nascem 1.978 crianças com esta síndrome no Brasil ao ano (segundo os parâmetros de 2020 a 2021) (OMS,2020).

2. 2 Aspectos clínicos e físicos

A T21 ou SD é uma condição genética caracterizada pela trissomia parcial ou completa do cromossomo 21 (isto é, a presença de parte ou de um supranumerário completo HSA21) (Brandão, 2012). A trissomia livre do cromossomo 21 está presente em 95% dos indivíduos com SD e resulta de um erro na meiose materna I (~66%) ou meiose II (~21%); meiose paterna I (~3%) ou meiose II (5%); ou mitose, após a formação do zigoto (5%) (Roizen, 2003). A variação no material genético extra contribui para as diferenças fenotípicas entre os indivíduos que têm a síndrome (Kennedy *et al.*, 2022).

A T21 representa a principal causa genética de deficiência intelectual (DI), a gravidade da DI pode variar consideravelmente, sendo mais frequentemente observada em formas leves e moderadas, e apresentando uma ampla gama de variação nas habilidades cognitivas, incluindo linguagem, atenção, memória e funcionalidade (Bull, 2020). Pessoas com SD geralmente são conhecidas por apresentar características como um caráter alegre, uma disposição obediente e não violenta, além de uma aparência física distintiva, devido ao atraso no crescimento corporal (Casarin, 2003).

A SD apresenta diversas características, alterações e/ou manifestações clínicas, entre as anomalias sistêmicas estão as cardiovasculares, hematopoiéticas, nervosas, musculoesqueléticas, entre outras, além das características supracitadas é frequente observar uma baixa estatura na fase adulta nos indivíduos com SD (Antonarakis, 2020). Especificamente, a morfologia craniofacial e as características da cavidade oral incluem hipotonia da musculatura orofacial, ausência de vedação labial, postura de língua geralmente

baixa e anterior, maxila retraída com palato profundo e predomínio de má oclusão esquelética (OMS, 2020).

As características gerais dos pacientes com SD, conforme (Pereira, 2022, p. 17) incluem hipotonia muscular generalizada, baixa estatura, face achatada, braquicefalia (cabeça larga e curta), pescoço largo e curto, orelhas com implantação baixa, prega palmar transversa única (prega simiesca), fenda palpebral oblíqua, encurtamento das extremidades (mãos, pés, dedos, nariz e orelhas), clinodactilia (encurtamento da falange média), bochechas salientes, envelhecimento precoce, nariz em sela, pés com amplo espaço entre o primeiro e segundo dedos com um sulco estendendo-se próximo à face plantar, e cabelo fino e esparso.

2.3 Diagnóstico e tratamento

O diagnóstico laboratorial da SD também é realizado através da análise genética, ou seja, do cariótipo, mesmo não sendo obrigatório para o diagnóstico da síndrome, é extremamente importante para orientar o aconselhamento genético para a gestante e sua família (BRASIL, 2018). No cariótipo, é possível observar os cromossomos organizados de acordo com seu tamanho, número e forma. Após essa análise é feita a confirmação e diagnosticada as eventuais anomalias cromossômicas (Alepe, 2016). Uma outra maneira de diagnosticar a SD é por meio da observação do fenótipo após o nascimento da criança (Agarwal; Kabra, 2014).

Pode-se suspeitar do diagnóstico da SD no pré-natal com base nas anomalias físicas detectadas por ultrassonografia fetal, triagem sérica materna, triagem pré-natal não invasiva. A triagem pré-natal é a melhor estratégia para diminuir a incidência de distúrbios genéticos e deficiências congênitas que causam prejuízos funcionais após o nascimento (Phadke *et al.*, 2017).

Entre os tratamentos possíveis, destacam-se: estimulação precoce com fisioterapia, fonoaudiologia e terapia ocupacional, que resultam em um desenvolvimento melhor do potencial do indivíduo em relação às suas deficiências e o uso de medicamentos para a doença de Alzheimer, associado a SD (Moreira; El-Hani; Gusmão, 2000).

Os medicamentos aprovados para uso são a donepezila, a rivastigmina e a galantamina, e seus benefícios sintomáticos podem incluir melhora nos parâmetros clínicos relacionados à cognição, comportamento e humor, por mais que sejam amplamente

utilizados, são medicamentos que não possuem eficácia comprovada para redução da progressão natural da doença, e, portanto, são considerados medicamentos apenas para os sintomas da Doença de Alzheimer (Silva, 2023).

Desde o nascimento todas as crianças com SD devem ser submetidas a múltiplos exames e avaliações que possam detectar determinadas alterações no tempo, e ao longo do seu crescimento devem ter consultas médicas e odontológicas constantes (Marques *et al.*, 2015).

3.OBJETIVOS

3.1 Objetivo Geral

Conhecer a frequência de casos de pessoas portadoras da Síndrome de Down no Maranhão diagnosticados entre os anos de 2010 a 2020.

3.2 Objetivos Específicos

→ Caracterizar os casos de pacientes com Síndrome de Down quanto ao tipo de local de nascimento, raça/cor, sexo da criança e macrorregião do Estado.

→ Caracterizar as mães dos pacientes com Síndrome de Down, quanto às variáveis; faixa etária materna, escolaridade, estado civil da mãe, tipos de gravidez.

→ Identificar o número de casos de acordo com o tipo de alteração genética e relacionar as características supracitadas com os tipos de alterações genéticas.

4.METODOLOGIA

4.1. Área de Estudo

O Maranhão é um dos estados brasileiros integrantes da região Nordeste. Possui mais de sete milhões de habitantes distribuídos em uma superfície de 330 mil km². Localizado na área de transição entre o Nordeste e a Amazônia, limita-se ao norte com o oceano Atlântico, a oeste com o Pará, a sudoeste com o Tocantins, e a sudeste e a Leste com o Piauí (IBGE, 2022).

4.2 Tipo de estudo e fonte de pesquisa

O presente estudo se caracteriza na coleta de dados com abordagem quantitativa, de caráter descritivo dos pacientes, pessoas com síndrome de Down entre os anos de 2010 a 2020. As informações necessárias para conduzir esta pesquisa foram obtidas a partir do Portal de Monitoramento de Malformações Congênitas, Deformidades e Anomalias Cromossômicas (D180 e Q00-Q99) do Ministério da Saúde do Brasil, disponível em (<https://svs.aids.gov.br/daent/centrais-de-conteudos/paineis-de-monitoramento/natalidade/anomalias-congenitas/>), Todos os dados foram classificados conforme a Classificação Internacional de Doenças (CID), com foco nos indicadores "(Q-90.0, Q90.1, Q90.2 e Q90.9), Síndrome de Down.

As variáveis analisadas incluíram faixa etária materna, escolaridade da mãe, estado civil da mãe, localidade, local de nascimento, raça/cor e sexo da criança, tipos de gravidez, mês de início da gestação e tipo de alteração genética. Para todas essas variáveis, a opção "todos" foi utilizada. O escopo da pesquisa abrangeu casos de pacientes nascidos no Maranhão, diagnosticados entre os anos de 2010 a 2020.

Os dados foram coletados entre o mês de outubro de 2023 ao mês de maio de 2024. Após a extração dos dados, eles foram organizados utilizando a ferramenta Microsoft Excel® 2010 para facilitar o cálculo percentual das categorias estabelecidas. Os resultados foram apresentados por meio de tabelas e gráficos para uma melhor visualização.

5. ASPECTOS ÉTICOS

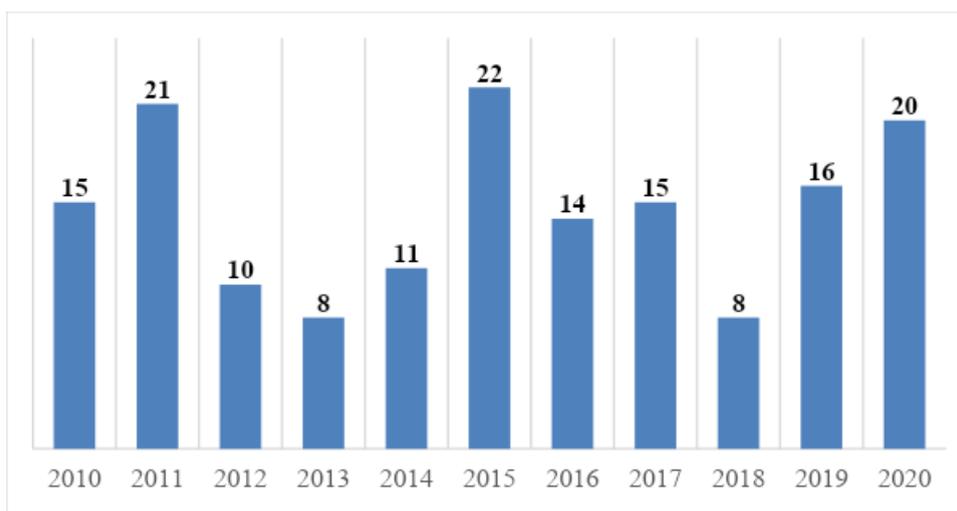
Os dados apresentados nesta pesquisa destacam-se pela preservação do anonimato dos indivíduos afetados pela síndrome de Down, excluindo informações que possibilitam sua identificação. Por essa razão, somente dados públicos secundários foram incorporados a este estudo, sem qualquer referência à identidade individual. A obtenção de aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa torna-se dispensável, em conformidade com a Resolução do Conselho Nacional de Saúde (CNS) nº 466/2012, datada de 12 de dezembro de 2012 (CNS, 2012).

6. RESULTADOS

Durante os anos de 2010 a 2020, de acordo com o portal de monitoramento de malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas, foram registrados 160

casos de indivíduos com (SD). Quanto aos casos de Síndrome de Down (SD) por ano de ocorrência, durante o período de 2010 a 2020, observou-se que os anos de 2011 e 2015 tiveram o maior número de registros de casos de (SDs) (Figura 1).

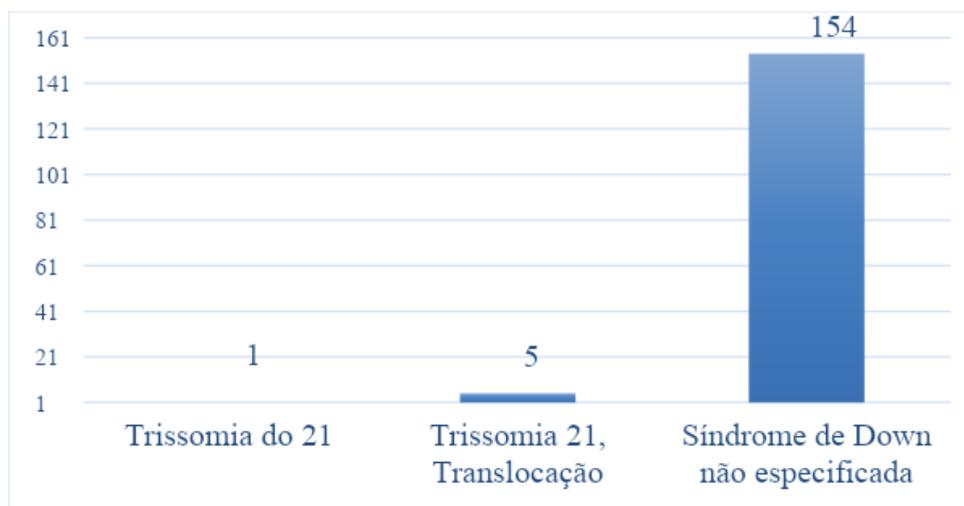
Figura 1- Número de paciente com SD por ano



Fonte: Elaborado pelo autor.

Quanto ao tipo casos de pessoas por trissomia, foi possível observar que a (SD) não especificada teve mais casos registrados (154/160;96,2%) (Gráfico 2). Sendo 101 (63%) do sexo feminino e 59 (37%) do sexo masculino.

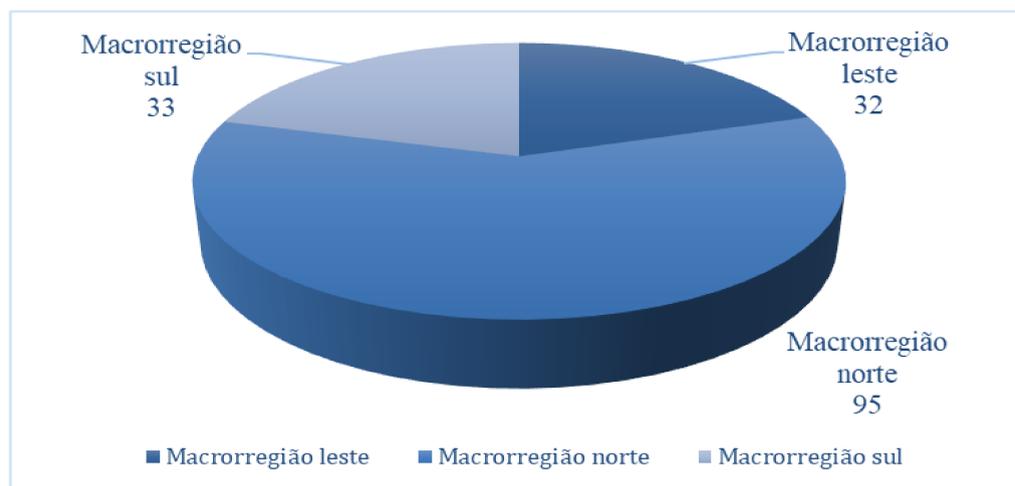
Figura 2- Número de casos por trissomia e SD



Fonte: Elaborado pelo autor.

No que se refere ao local de origem, houve um maior número de casos na região norte do estado (95/160; 59%) (Gráfico 3). Os municípios que tiveram maiores números de casos foram, São Luís, na região norte do estado com (42/26,25%) casos, na região sul, em Imperatriz (24/15%) casos e região leste, Caxias com (09/5,62%) casos.

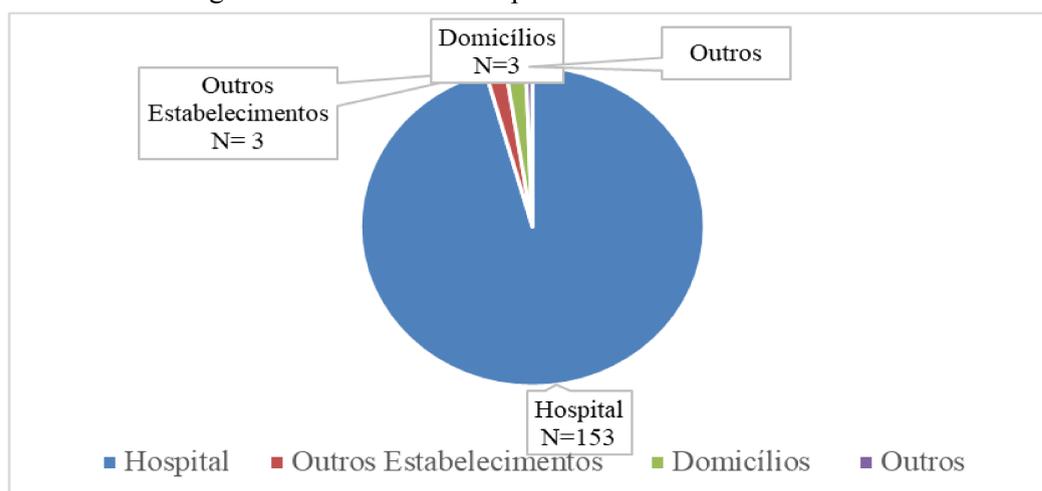
Figura 3- Número de casos de pessoas com SD por tipo de macrorregião



Fonte: Elaborado pelo autor.

No tocante ao local de nascimento a maior frequência foi em hospital, no que totaliza (153/160; 95,60%), de acordo com o gráfico 4.

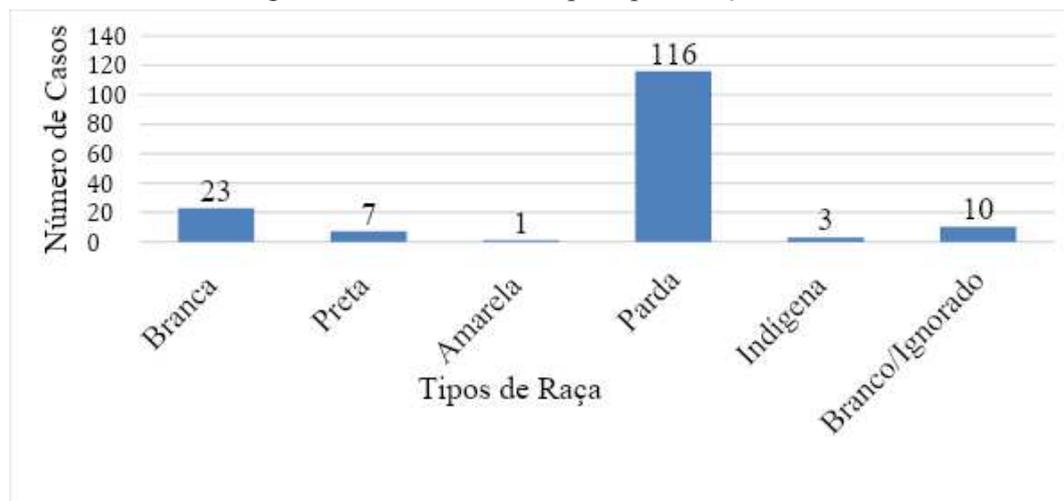
Figura 4- Número de casos por local de nascimentos



Fonte: Elaborado pelo autor.

Quanto aos números de casos por raça, a indígena apresentou em poucos casos, sendo apenas (3/160), casos de (SD) (Gráfico 5).

Figura 5- Número de casos por tipo de raça



Fonte: Elaborado pelo autor.

No que se refere a caracterização das mães dos pacientes, observou-se que a maioria se encontrava na faixa etária entre especial o grupo etário de 35 a 40+ anos (58/160; 36,25%), sendo que 3 destes casos tiveram filhos com translocação. Sobre a escolaridade entre 8 e 11 anos (71/160; 44%) e solteiras (64/160; 55,5%). Sobre o tipo de gravidez, as gestações foram únicas (160/160; 100%).

Tabela 1. Caracterização das mães dos pacientes com a Síndrome de Down (SD) de acordo com o tipo de alteração genética, Trissomia do 21, Trissomia 21, translocação e Síndrome de Down não especificada, quanto ao número de casos por grupo etário da mãe, escolaridade da mãe, situação conjugal, e o tipo de gravidez entres os anos 2010 a 2020.

Variáveis	Trissomia do 21	Trissomia 21 Translocação	SD não especificada
Grupo etário da Mãe	N (%)	N (%)	N (%)
00 a 14	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
15 a 19	1 (4%)	0 (0%)	25 (96%)
20 a 24	0 (0%)	0 (0%)	21(100%)

25 a 29	0 (0%)	0 (0%)	25 (100%)
30 a 34	0 (0%)	1 (4%)	27 (96%)
35 a 39	0 (0%)	3 (9%)	34 (91%)
40 a +	0 (0%)	1 (4%)	22 (96%)

Escolaridade da Mãe			
Nenhuma	0 (0%)	0 (0%)	5 (100%)
01 a 03 anos	0 (0%)	0 (0%)	9 (100%)
04 a 07 anos	1 (2,8%)	1 (2,8%)	34 (94,4%)
08 a 11 anos	0%	2 (3%)	69 (97%)
12 anos e mais	0 (0%)	2 (5%)	36 (95%)
Branco/Ignorado	0 (0%)	0 (0%)	1 (100%)
Situação conjugal da mãe			
Solteira	0 (0%)	1 (1,5%)	64 (98,5%)
Casa da	0 (0%)	1 (2%)	47 (98%)
Viúva	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Separada/Divorciada	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
União estável	1 (25%)	3 (75%)	41 (0%)
Branco/Ignorado	0 (0%)	0 (0%)	2 (100%)
Tipo de gravidez			
Única	1 (0,64%)	5 (3,14%)	154 (96,22%)

Dupla	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Tripla ou mais	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)

7. DISCUSSÃO

A SD é uma condição genética, que acarreta aos indivíduos, portadores da síndrome várias modificações físicas e clínica, sendo umas das síndromes mais comum no Brasil e no mundo, o maranhão, é um dos estados que enfrentam maiores desafios no registro e diagnósticos para SD, como também a ausência de centros genéticos para a especificação dos casos nas diferentes síndromes.

Foram identificados, através do SINASC, 160 casos de SD no estado do Maranhão, sendo em sua maioria casos de SD não especificada (154/160;96%), esta é incluída quando o portador não se enquadra nas outras categorias da Classificação Internacional de Doenças (CID) Q-90 (Veríssimo, 2021). É necessário ressaltar que o número real de indivíduos com essa patologia seja maior e não reflita a realidade atual. Isso pode ocorrer devido à falta de monitoramento adequado e diagnóstico correto, incluindo a realização de testes genéticos específicos. Conforme (BRASIL, 2021) tal variabilidade pode ter diversas explicações, incluindo subnotificação, atraso no diagnóstico em relação ao tempo oportuno para registro no SINASC e baixo acesso ao diagnóstico pré-natal no país devido à desigualdade socioeconômica estrutural.

Quanto à (SD), do tipo translocação T21, foi observado nesta pesquisa (5/160;3%), a translocação é identificada em 3,2% dos casos de SD, conforme destaca Freire (2018). No estudo de Resende *et al.* (2022), cuja casuística envolvia 11 estados brasileiros, foram encontrados 198 casos de trissomia por translocação, que representou 36,6%, confirmando assim que este tipo de alteração genética, comparado aos demais tipos. Segundo Bis (2021), uma translocação ocorre após a quebra dos homólogos, um fragmento se fixa em outro par intacto. É importante destacar que essa trissomia pode ocorrer não apenas no par 21, mas também em outros pares cromossômicos. Segundo Marques *et al.* (2023), nesse caso, embora o indivíduo tenha 46 cromossomos, ele é portador da Síndrome de Down.

As características dos portadores da SD, nos casos de trissomia 21, translocação, e não especificada, o fenótipo associado à SD é variável em sinais e em intensidade. Porém, a (DI) é uma característica altamente conservada entre os afetados e tem um grande impacto na saúde pública e na qualidade de vida individual. O conhecimento da patogênese da SD ainda requer intensa investigação e serão necessários para se compreender e elucidar completamente os mecanismos moleculares subjacentes à manifestação do fenótipo (Cunha,2015).

Ademais sobre a caracterização dos indivíduos com SD, foram observados neste estudo uma maior frequência do sexo feminino, resultados semelhantes foram encontrados por Santos (2019), dentre os indivíduos com SD, a maior frequência foi do sexo feminino (54,0%). A trissomia do cromossomo 21, que ocorre tanto em indivíduos do sexo masculino quanto feminino, é uma desordem que afeta os cromossomos autossômicos, não existindo, portanto, nenhuma relação entre o sexo e a presença da SD (Marqui, 2021).

Quanto aos casos por regionalidade, o maior registro de casos de SD foi na região norte do Estado, isso devido possíveis influências, fatores sociodemográficos e a infraestrutura de saúde disponível na região. Pode ser relacionado também às características das mães nessa região do estado, como a idade superior a 30 anos, e ao fato de que o norte do estado possa ter mais centros para diagnóstico, saúde e registro.

Foi feito levantamento neste estudo quanto à cor/raça, tendo a cor parda com mais frequência registrada em (116/160; 72,5%). Constata-se essa expressividade em indivíduos em cor parda, uma vez que a região nordeste apresenta, em sua maioria, uma população parda, com 45,3%, seguida de pretos, com 13,0%. Segundo o último censo demográfico, a maioria da população maranhense (66%) se autodeclarou parda (IBGE, 2022).

Os dados desta pesquisa revelaram um maior quantitativo de mães na faixa etária acima dos 30 anos. A incidência da SD está principalmente relacionada à idade materna avançada, pois as mulheres mais velhas têm maior probabilidade de terem ovócitos envelhecidos (Silva, 2023). A gravidez tardia poderá aumentar os riscos de complicações e maior probabilidade de conceber um filho com Síndrome de Down (Silva, 2023).

Em relação à escolaridade materna, as mães tinham, tempo de escolaridade entre 08 a 11 anos, que representa um total de (71/160; 44%), esse número representa um baixo nível escolar. Alguns estudos apontam que a baixa escolaridade materna pode influenciar no

desenvolvimento neuropsicomotor da criança (Cunha, 2008; DA Silva *et al.*, 2013). Cunha (2008) menciona que o baixo nível de escolaridade é um fator de risco para o atraso no desenvolvimento infantil, e esclarece que a escolaridade possibilita a conscientização da mãe sobre as primeiras ligações no dia-a-dia de mãe-filho, as quais refletem na interação da criança com seu meio externo.

Esse estudo também se objetivou a analisar o tipo de gravidez das gestantes, mães que tiveram filhos com SD, visto que (160; 100%), foram de gravidez tipo único. Estes dados corroboram com os estudos de Silveira Ferreira, Borges e Ferreira-Nunes (2021) e Rodrigues *et al.* (2014), este último foi realizado em São Luís, e cerca de 97,9% dos nascidos vivos com anomalias congênitas foram gerados por gestação única.

Vale ressaltar que são escassos os trabalhos que objetivam a caracterização dos indivíduos com SD, sobretudo no Maranhão, o que limita mais discussões sobre o tema.

8.CONCLUSÃO

Os resultados deste estudo destacam, que são necessárias melhorias e intervenções para melhor compreender a real situação da síndrome de down no Maranhão e suas particularidades regionais, voltadas para melhor oferecer diagnósticos, registros e melhoramento nas especificidades em cada caso. As ações de saúde pública devem focar na melhoria do acesso a esses serviços, em exames pré-natais, acompanhamento da gravidez e em campanhas para a adesão e importância do acompanhamento médico. Este estudo fornece uma base para futuras pesquisas e destaca a importância de compreender as particularidades regionais da SD.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ABELLAN, D. M. Cardiopatias congênitas. In: Mustacchi, Z.Salmona, p.; Mustacchi,R. Trissomia 21 (Síndrome de Down): **nutrição, educação e saúde. São Paulo: Memnon. 2017.**

AGARWAL GUPTA, N.; KABRA, M. Diagnosis and Management of Down Syndrome. **The Indian Journal of Pediatrics**, v. 81, n. 6, p. 560–567, 2013.

ANTONARAKIS, S. E. Down syndrome and the complexity of genome dosage imbalance. **Nature Reviews Genetics**, v. 18, n. 3, p. 147–163, 28 dez. 2016.

ANTONARAKIS, S. E. et al. Down syndrome. **Nature Reviews Disease Primers**, v. 6, n. 1, 6 fev. 2020.

ALEPE - Assembleia Legislativa do Estado de Pernambuco. Disponível em:

<<http://www.alepe.pe.gov.br/Flip/index.php?dataatual=cartilha-sindromedown#/cartilha-sindrome-down/0>>. Acesso em: 21 nov. 2023.

BERMUDEZ, B. E. B. V. et al. Down syndrome: Prevalence and distribution of congenital heart disease in Brazil. **Sao Paulo Medical Journal**, v. 133, n. 6, p. 521–524, 8 dez. 2015.

BRANDÃO, I. M.; FONSECA, V.; MADI, R. R. Prevalence of People with Down Syndrome in Brazil. **Scientia Plena**, v. 8, n. 3(a), 29 maio 2012.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Não deixe ninguém para trás: Dia Internacional da Síndrome de Down 2019*. Biblioteca Virtual em Saúde, 2020. Disponível em:

<https://bvsmms.saude.gov.br/nao-deixe-ninguem-para-tras-dia-internacional-da-sindrome-de-down-2020/><https://bvsmms.saude.gov.br/nao-deixe-ninguem-para-tras-dia-internacional-da-sindrome-de-down-2020/>. Acesso em: 13 jun. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congênitas prioritárias para a vigilância ao nascimento*. [s.l.]: Ministério da Saúde, . Disponível em

:2021.chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcgclefindmkaj/https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude_brasil_anomalias_congenitas_prioritarias.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. *Guia para Investigações de Surtos ou Epidemias*. Brasília: Ministério da Saúde, 2018. Disponível em:

https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/guia_investigacao_surtos_epidemias.pdf

BULL, M. J. Down Syndrome. **New England Journal of Medicine**, v. 382, n. 24, p. 2344–2352, 2020.

BYHOFF, E. et al. Increasing educational attainment and mortality reduction: a systematic review and taxonomy. **BMC Public Health**, v. 17, n. 1, 18 set. 2017.

BIS, Mikaelen. Pacientes com Síndrome de Down: características sistêmicas e orais. 2021. Dissertação (Mestrado em Odontologia) – Universidade de São Paulo, São Paulo.

CUNHA, H. L. **Avaliação do desenvolvimento neuropsicomotor em crianças na rede básica de saúde utilizando o teste de Denver II: identificação de fatores de risco materno**. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*, v. 8, n. 3, p. 285-292, 2008.

CUNHA, Damiana Mírian da Cruz et al. Análise cromossômica por microarranjos em testes com indicação clínica de Síndrome de Down sem alterações cariotípicas. 2015.

CARVALHO, J. N. DE et al. Prevalence of multimorbidity in the Brazilian adult population according to socioeconomic and demographic characteristics. **PLOS ONE**, v. 12, n. 4, p. e0174322, 6 abr. 2017.

CASARIN, SONIA. Aspectos Psicológicos na Síndrome de Down. In: José Salomão Schwartzman. (Org). **Síndrome de Down. 2 ed. São Paulo: Memnom:Mackenzie**, 2003.p. 263 - 280.

DA SILVA, Mayra; DE MARQUI, Alessandra Bernadete Trovó. Síndrome de Down: caracterização dos pacientes, seus cuidadores e percepção dos pais. **Multitemas**, p. 27-50, 2013. Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down.pdf — Ministério da Saúde. Disponível em:

<<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/s/saude-da-pessoa-com-deficiencia/publicacoes/diretrizes-de-atencao-a-pessoa-com-sindrome-de-down.pdf/view>>.

ESPIGARES, A. M. et al. Bases psicopedagógicas da educação especial. 1a edição ed. [s.l.] **Editora Vozes**, 2012.

GOMES, J. I. R.; RIBEIRO, S. M. S. Condições periodontais de pacientes portadores de Síndrome de Down. 2019. P.4-16. Artigo (trabalho de conclusão de curso para bacharel em Odontologia) – Centro Universitário São Lucas, Porto Velho, RO, 2019.

IBGE - INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA. Panorama do censo 2022. Disponível em: <https://censo2022.ibge.gov.br/panorama>. Acesso em 20 de maio.2024

IBGE, INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA Ministério Celebra o dia Internacional da Síndrome De Down 2022.

KENNEDY, N. KENNEDY, J.; KERR, M, et al. Health checks for adults with intellectual disability and association with survival rates: a linked electronic records matched cohort study in Wales, UK. **BMJ Open**. v. 12, p. e049441, 2022.

KRUSZKA, P.; A, R.; SOBERING, A. K.; IKOLO FA, LA QUA S, SHOTELERSUK V. Síndrome de Down em diversas populações. **Archive of Journal of Medical Genetics**. v.173, n.1, p. 42-53,2017.

LANGDON, J.; DOWN, H. Observations on an ethnic classification of idiots. **Heredity**, v. 21, n. 4, p. 695–697, 1866.

LIMA, Franciel Silva et al. AVANÇOS E PERSPECTIVAS DO PAPEL DA GENÉTICA NA SÍNDROME DE DOWN. **ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI, 2019; 10-84**, p. 30.

MARQUES L. S; ALCÂNTARA C. E.; PEREIRA L. J.; RAMOS-JORGE M. Síndrome de Down: fator de risco para gravidade da má oclusão?.**Brazilian Oral Research**. v. 29, n. p. 1-7, 2015..

MARQUES, Nelzo Ronaldo de Paula Cabral et al. Compreendendo a trissomia do cromossomo 21: Síndrome de Down. **BIUS - Boletim Informativo Unimotrisaúde em Sociogerontologia**, v. 40, n. 34, p. 1-10, 2023..

MOREIRA, L. M.; EL-HANI, C. N.; GUSMÃO, F. A. A síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético. **Brazilian Journal of Psychiatry**, v. 22, p. 96–99, 2000.

MARQUI, A. B. T. de. Cariótipos possíveis na síndrome de Klinefelter: uma revisão narrativa. **Diagnóstico e Tratamento**, [S. l.], v. 26, n. 1, p. 4–11, 2021. Disponível em: <https://periodicosapm.emnuvens.com.br/rdt/article/view/160>. Acesso em: 31 jul. 2024.

NATIONAL DOWN SYNDROME SOCIETY. About Down Syndrome. Disponível em: <https://ndss.org/about>. Acesso em: 17 jan. 24

NINA N. Powell-Hamilton, MD Author. Disponível em:

<<https://www.msmanuals.com/professional/authors/powell-hamilton-nina>>. Acesso em: 22 nov. 2023.

NICOLAIDES, K. H., Syngelaki, A., Poon, L. C., Picciarelli, G., & Tul, N. (2019). A randomized trial of a tailored prenatal screening program for congenital heart defects. **Ultrasound in Obstetrics & Gynecology**, 53(4), 421-427.

OLIVEIRA, A. C.; LUZ, C. L. F.; PAIVA, S. M. O papel da saúde bucal na qualidade de vida do indivíduo com síndrome de Down. **Arquivos em Odontologia**, v. 43, n. 4, 2007.

OLIVEIRA, A.C.B.; JORGE, M.L.; PAIVA, S.M. Aspectos relevantes à abordagem odontológica da criança com Síndrome de Down. **Revista CROMG.**, v. 7, n. 1, p. 36-42, 2001.

PEREIRA, C. M. et al. Avaliação de doença periodontal e cárie em pacientes com síndrome de Down: incidência, características e conduta preventiva. **Conjecturas**, v. 22, n. 7, p. 136–146, 2022.

PHADKE S. R, et al. Pré-natal para desordens genéticas: Diretrizes sugeridas para o Cenário Indiano. **Indian Journal Of Medical Research**, v. 146 , n.6, p. 689-699, 2017.

PIETRICOSKI, L. B. História do conhecimento sobre a Síndrome de Down e suas interfaces com as compreensões de licenciandos em Ciências Biológicas. *tede.unioeste.br*, 5, 2020.

ROIZEN, N.; PATTERSON, D. Síndrome de Down: Seminário. **Lanceta**. v. 361, p. 1281-89, 2003.

RODRIGUES, L. dos S.; LIMA, R. H. da S.; COSTA, L. C., et al. **Características das crianças nascidas com malformações congênitas no município de São Luís, Maranhão, 2002-2011**. *Epidemiologia e Serviços de Saúde*, v. 23, n. 2, p. 295-304, 2014. DOI: 10.5123/S1679-49742014000200011.

RESENDE, Antônia Shabrina Silva et al. Caracterização das manifestações da Síndrome de Down no Brasil entre 2016 a 2020: um estudo epidemiológico. **Research, Society and Development**, v. 11, n. 10, p. e285111032806-e285111032806, 2022.

SILVEIRA FERREIRA, Isadora Caixeta; BORGES, Guilherme Henrique; FERREIRA-NUNES, Ricardo. **Levantamento epidemiológico das anomalias congênitas em Minas Gerais entre 2014 e 2018.** *Revista de Ensino, Ciência e Inovação em Saúde*, v. 2, n. 2, p. 31-38, 2021.

SILVA, João Vitor Coutinho. Avaliação da resposta terapêutica em ambulatório em pacientes com doença de alzheimer. 2023.

SILVA, Maryanna Neves Mariano da. Síndrome de Down: etiologia, caracterização e diagnóstico. 2023.

SANTOS, Tatiana Silva dos. **AVALIAÇÃO ANTROPOMÉTRICA E FATORES ASSOCIADOS EM INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE DOWN EM SÃO LUÍS (MA).** 2019.

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**, v. 8, n.2, p. 63-68, 2020.

VERÍSSIMO, T. C. R. A. Diagnóstico e classificação da Síndrome de Down. Universidade Aberta do SUS. Universidade Federal do Maranhão. São Luís: UNA-SUS, 2021.