

## ALTERAÇÕES GENÉTICAS DA SÍNDROME DE DOWN E PERCEPÇÃO DOS FAMILIARES A DEFICIÊNCIA: ESTUDO DE CASOS

REPIZO, Larissa Millena \*

MELLO, Adrielly Batistela de \*\*

Orientador(a): SOUZA, Andréia Estela Moreira de

A síndrome de Down é a mais freqüente e conhecida alteração cromossômica numérica, sendo a causa genética mais comum de retardo mental moderado. Embora seja denominada trissomia do cromossomo 21, podem ser distinguidos outros cariótipos com excesso de genes do braço curto desse cromossomo: translocação robertsoniana, isocromossomo e mosaicismo. Esse estudo teve como objetivos analisar as alterações genéticas de dois portadores da síndrome de Down e as percepções dos familiares em relação ao distúrbio. Os dados foram coletados por entrevista estruturada para a caracterização familiar e semi-estruturada com as mães para análise de percepção. Foi adotado o referencial de análise do tipo temática, aplicado para pesquisas qualitativas. Observou-se que nas duas famílias a alteração genética do portador, inferida pela observação do cariótipo ou por caracterização familiar e fenótipo geral do sindrômico, foi a trissomia completa do cromossomo 21, provavelmente com ocorrência relacionada a idade materna avançada. Embora as mães tenham realizado pré-natal, o diagnóstico da síndrome só foi dado pós-parto, gerando choque, angústia, culpa e ausência de um suporte profissional eficiente. Observou-se lacunas em relação ao conhecimento das mães sobre o distúrbio, mas as mesmas apresentam perspectivas positivas em relação ao futuro do filho. Conclui-se que é importante que a transmissão do diagnóstico se faça com ambos os pais ou familiares presentes, de maneira clara e objetiva, esclarecendo as dúvidas e exames que serão realizados, fornecendo o prognóstico positivo geralmente observado na Síndrome e contribuindo para que as atitudes familiares de desespero possam ser convertidas em ações positivas e construtivas.

Palavras-chave: Síndrome Down. Alteração genética.

---

\* FUNEC, larys\_millena@hotmail.com

\*\* FUNEC, dryflordocampo@hotmail.com