

ACHADOS FENOTÍPICOS MAIS COMUNS NOS PACIENTES COM SÍNDROME DE DOWN ATENDIDOS NO AMBULATÓRIO DE SÍNDROME DE DOWN DO HOSPITAL GERAL UNIVERSITÁRIO.

Thiago A. Felício*; Caroline S. Dalbem; Marcela H. M. Lopes; Mariana P. L. Dias; Marcial F. Galera.

Ambulatório de Síndrome de Down - Hospital Geral Universitário – Faculdade de Medicina - UNIC

Introdução: Síndrome de Down (SD), trissomia do cromossomo 21, é associada com anormalidades em múltiplos órgãos e sistemas e a um fenótipo próprio que inclui numerosas características físicas e comportamentais. Possui incidência em alguns países de aproximadamente um caso para cada 700 nascidos vivos. É ainda hoje um desafio médico e social. Objetiva-se identificar os achados fenotípicos mais comuns em uma amostra de pacientes com SD.

Metodologia: levantamento retrospectivo de dados dos prontuários de pacientes com SD atendidos no ambulatório de síndrome de Down do HGU no período de junho a outubro de 2008.

Resultados: Foram avaliados 38 pacientes e analisadas as características fenotípicas mais comuns. Nessa população os achados mais frequentes foram em ordem decrescente de frequência: palato em ogiva (84,2%); mãos pequenas e largas (84,2%); epicanto (81,5%); nariz pequeno e em sela (81,5%); hipoplasia em região malar (81%); dedos curtos (81%); pé pequeno, largo e grosso (81%); braquicefalia (78,9%); fissuras palpebrais inclinadas para cima (76,3%); dentição atrasada e irregular (76,3%); pescoço curto e grosso, com pele e tecido celular subcutâneo abundante (76,3%); hipotonia orofacial (71%); micrognatia (65,7%); lóbulo hipoplásico (63,1%); encurtamento das extremidades (63,1%); aumento do espaço entre o 1º e o 2º artelhos (63,1%); cabelos com baixa implantação (60,5%); hipotonia (60,5%); hiperextensibilidade dos ligamentos articulares (55,2%); abdome protruso (50%) e clinodactilia do 5º dedo (50%). Diástese de reto (42,1%); língua grande (36,8%); língua fissurada (34,2%); hipotelorismo (34,2%), estrabismo convergente (34,2%); orelhas pequenas e de baixa implantação (34,2%); cifose (34,2%); língua protrusa (31,5%); prega palmar única (26,3%), hérnia umbilical (23,6%) e manchas de Brushfield (7,8%) apareceram menos vezes.

Conclusões: Nem todas as características fenotípicas da SD devem necessariamente estar presentes em todos os pacientes. Esses dados estão de acordo com os da literatura mundial e mostram que o diagnóstico não deve ser baseado única e exclusivamente no fenótipo clássico da SD. Contudo devem levantar a suspeita nos profissionais de saúde, que se confirmará pelo estudo do cariótipo.