**O DESENVOLVIMENTO DA SINDROME DE DOWN, O QUE VEM JUNTO A ELA E A IMPORTÂNCIA DA ASSISTÊNCIA NA ENFERMAGEM**

MARTINS, Ana Carolina Soares

*Discente do Curso de Enfermagem na Faculdade Metropolitana São Carlos FAMESC*

anacarolsss@gmail.com

GONÇALVES, Ana Clara de Souza Silva

*Discente do Curso de Enfermagem na Faculdade Metropolitana São Carlos FAMESC*

tubeclari@gmail.com

SILVA, Larissa Campos da

*Discente do Curso de Enfermagem na Faculdade Metropolitana São Carlos FAMESC*

larissa-mell200@hotmail.com

CURCIO, Fernanda Santos

*Professora Titular da Faculdade Metropolitana São Carlos*

fernandasantoscurcio@gmail.com

ANDRADE, Claudia Caixeta Franco

*Professora Titular da Faculdade Metropolitana São Carlos*

claudiacfa@yahoo.com.br

**INTRODUÇÃO**

A Síndrome De Down (SD), descoberta pelo médico John Down, é familiarizada como Síndrome Genética e sua característica é o cromossomo 21 ocorrer um erro em sua distribuição e se tornar uma trissomia, algumas das causas sendo a elevada idade da mãe ou a alteração cromossômica dos pais(OMS, 2016)

Além do defeito congênito causado pela SD, trataremos também da importância da assistência da Enfermagem ligada às crianças e famílias as quais estão inseridas. É relevante ressaltar que juntamente com a SD, alterações clínicas são desenvolvidas na criança, resultando dificuldades ao longo da vida. O resumo tem como objetivo trazer informações para a população em geral, desmistificar a tal e fornecer conhecimentos sobre as doenças diversas que a Síndrome de Down trás junto à ela.

**MATERIAL E MÉTODOS**

A pesquisa adotada neste trabalho é de natureza básica, com característica exploratória, tendo como técnica empregada a revisão de literatura narrativa. Desta forma, não foram utilizados critérios sistemáticos e exaustivos para a busca e análise da literatura (ROTHER, 2007). Para tanto, como base de dados para a pesquisa, optou-se pela Biblioteca Virtual da Saúde (BVS), selecionando trabalhos pertinentes ao estudo da Síndrome De Down.

**DESENVOLVIMENTO**

 A Síndrome de Down SD, também conhecida como Síndrome Genética que tem por característica principal a alteração cromossômica geralmente no 2. Segundo a Organização Mundial da Saúde, aproximadamente 1:1000 nascimentos vivos, possuem a SD (COELHO, 2016). Uma das causas mais incidentes é a elevada idade materna (Após os 35 anos) (BULL*,* 2011 *apud* COELHO, 2016).

 Ela é doença congênita, ou seja, ocorre desde o desenvolvimento intra-uterino. Segundo Martinho (2011), é possível diagnosticar a SD ainda durante a gestação, porém, os médicos recomendam esses exames em casos específicos, como: elevada idade materna (35 anos) e pais ou filhos com Síndrome de Down ou alguma alteração cromossômica. Existe três tipos de alterações cromossômicas que podem decorrer a Síndrome de Down, sendo elas: trissomia 21 simples, translocação cromossômica ou mosaicismo (SILVA; KLAINHANS, 2006).

 O cromossomo extra 21 não é um cromossomo livre e sim translocado de outro, geralmente do 14. O que ocorre com menos frequência é o masaicismo, representando apenas 1% á 2% dos casos. Quando ainda zigoto, iniciasse a divisão normalmente, ocorrendo o erro de distribuição dos cromossomos na segunda ou terceira divisão celulares. Apresenta duas linhagens celulares: uma normal com 46 cromossomos, já a outra apresenta 47 cromossomos, sendo assim trissómicas. (BULL,2011 *apud* COELHO, 2016; KOZMA, 2007)

 As pessoas com Síndrome de Down, possuem fenotípicos semelhantes, embora existam as exceções. As principais características são: atraso mental, a hipotonia muscular generalizada e dismorfia facial. Não é necessário possuir todas as características,assim como uma característica apenas, não confirma o diagnostico (BULL ,2011 *apud* COELHO, 2016; SILVA; DESSEN, 2002)

 Essas pessoas tem como características a baixa estatura, olhos, nariz e orelhas geralmente pequenas, a boca possui geralmente palato alto, hipodontia, protusão e hipotonia na língua, o crânio é largo em relação ao seu cumprimento, cabelos finos, lisos e em pouca quantidade, as mãos possuem hipotonia muscular, a prega da palma é única, clinodactilia e uma distância entre o primeiro e o segundo dedo do pé (SILVA; DESSEN, 2002).

 Os indivíduos com Síndrome de Down podem trazer com eles outros casos clínicos, como problemas de visão e audição, apneia do sono obstrutiva, otite, cardiopatias congênitos, doenças da tireóide, convulsões, leucemia, entre outros (COELHO, 2016). As cardiopatias congênitas afetam 40% das crianças com SD Os portadores de SD têm maiores chances de ter infecções respiratórias.

 Geralmente eles possuem uma má formação muscular e isso compromete o funcionamento do pulmão, ocorrendo obstruções nas vias aéreas superiores, doenças das vias respiratórias inferiores, hipertensão pulmonar e hipoplasia pulmonar das crianças com SD. Entre 50% e 75% tem apneia do sono e a maioria grande dificuldade para sucção e deglutição, também alguns reflexos são mais atrasados (GASPAR, 2013; SILVA; DESSEN, 2002).

 A causa mais comum do atraso mental é a SD, o QI (quociente intelectual) varia de 20 (sendo mais severo) a 70 (sendo mais leve). A maioria dos casos sendo entre leve á moderado (KZOMA, 2007).

 A epilepsia, alzhaeimer, autismo, hiperatividade, ocorre com mais freqüência em quem possui SD que na população em geral (GASPAR, 2013).

 O desenvolvimento na linguagem também é muito comprometido em pessoas com SD, mas em contra partida os mesmos possuem mais facilidade em outras linguagens, como a não verbal. Para evoluir o desenvolvimento deve se usar abordagens apoiadas nos recursos visuais, desenvolver habilidades motoras e visuais com atividades lúdicas (MARTINHO, 2011).

 A assistência de Enfermagem tem um papel fundamental com o tratamento e o desenvolvimento em geral, no resumo especificamente iremos tratar sobre a assistência posta pela equipe de enfermagem aos RNS. No primeiro momento dos cuidados com o recém-nascido, é muito comum que os cuidadores desse recém-nascido fique receoso, com medo, dessa forma, é importante que a equipe de enfermagem esteja posta para que se passe as principais informações para que esse cuidado seja realizado de maneira eficaz e correta.

 De acordo com o autor Carswell (1993), é de grande importância o estudo da assistência de enfermagem a crianças que tenham a síndrome de Down, para que se tenha um melhor desempenho em atividades básicas da vida, a forma com que os pais lidam com as limitações dos filhos e como essa criança deverá ser instruída para obter sucesso no âmbito familiar, certificando-o de como a família deve se comportar e integrar essa criança para que a mesma não se sinta excluída, abandonada ou menos importante.

 A estimulação antecipada nos RNS que possuem a síndrome de Down, tem como fundamento despertar e antecipar futuros atrasos causados pelo psicomotor normal. Amorim, Moreira e Carraro (1999) afirmam que a fase de amamentação dos RNS que possuem síndrome de Down é fundamental para a primeira fase, é de uma complexibilidade maior, pois por causa do tônus muscular diminuído, a sucção do RSN que possui SD se torna exíguo.

**RESULTADOS E DISCUSSÃO**

 De acordo com Barbosa *et al*. (2013), com tantas dificuldades ao fazer o comunicado ás famílias das crianças com síndrome de Down, é de estrema importância a capacitação e acompanhamento emocional, até que as famílias entendam sobre a síndrome de Down e aprendam a lidar com os fatos. As pessoas que tem síndrome de Down, assim como as pessoas que não tem, passará por todas as etapas, infância, adolescência, juventude e vida adulta, dentro desse contexto, é importante ressaltar que esse enfrentará diversas barreiras a serem quebradas e enfrentará também o pré conceito, a negação, atitudes de uma sociedade mal informada e ignorante, dessa forma, se torna fundamental que as pessoas que possuem síndrome de Down, desde a infância seja motivada e instruída pelos pais sobre os problemas que irão enfrentar.

 A falta de informações sobre a síndrome de Down faz com que os familiares se assustem. Uma sugestão bastante eficaz são as (APAES) Associações de Pais e Amigos dos Excepcionais, esses projetos tem a função de trabalhar as dificuldades e mostrar um para os outros que existem muitas pessoas que o entende e vivem realidades bastante parecidas. Além de oferecer atividades práticas, como natação, teatro, jogos, aprendizados. Fundamentais para o desenvolvimento de tais.

 Visto que, na maioria dos casos (95%), a trissomia cromossômica esta relacionada com a idade avançada materna, a primeira tabela representa um levantamento em relação a idade das mães, como observado na tabela a seguir:

**Tabela 1:** Distribuição percentual da síndrome de Down e de crianças normais de acordo com a idade materna



Fonte: (GUSMÃO; TAVARES; MOREIRA, 2003)

**CONSIDERAÇÕES FINAIS**

 Ao receber o diagnóstico, os pais e familiares sofrem um impacto negativo, por saberem o que essa criança terá que enfrentar futuramente, a assistência em enfermagem começa a atuar já nesse momento, com o papel de auxiliar essa família, trazer as devidas informações sobre a condição genética que está ocorrendo. Preparando também para os primeiros cuidados aos RNS, a enfermagem também tem um papel fundamental no momento de ensinar e orientar a família que cada um ser humano seja ele com ou sem síndrome de Down, é um ser singular, é uma pessoa com personalidade, temperamento distinto um dos outros. Não se pode dizer que são todos são iguais por terem a SD e por terem características físicas bastante parecidas. É uma jornada de descobertas e aceitação.

 A enfermagem juntamente com um corpo de pessoas com papeis fundamentais, como os psicólogos, possuem a obrigação de orientar a sociedade sobre as diferenças que temos, assim diminuindo o preconceito que muitas crianças e adultos enfrentam de uma sociedade preconceituosa, realizando trabalhos sociais, tais como: palestras, expositores, cartazes, entre outros. Obtendo assim, uma melhor qualidade de vida em sociedade dessas pessoas.

**REFERÊNCIAS**

AMORIM, S.; MOREIRA, H.; CARRARO, T. Amamentação em crianças com síndrome de down: a percepção das mães sobre a atuação dos profissionais de saúde. *In*: **Rev. Nutr.**, Campinas, v. 12, n. 1, p. 5-19, jan./abr. 1999. Disponível em: https://www.scielo.br/pdf/rn/v12n1/v12n1a08. Acesso em: 25 set. 2020.

BARBOSA, J. O. *et al*. Síndrome de Down: dificuldades em transmitir o diagnóstico. *In*: **Revista de Enfermagem UFPE online**, Recife, v. 7, n. 7, p. 4726-41, jul. 2013. Disponível em: http://www.repositorio.ufc.br/bitstream/riufc/7154/1/2013\_art\_mfmaraujo3.pdf. Acesso em: 25 set. 2020.

COELHO, C. A síndrome de Down. *In*: **Psicologia**, 2016. Disponível em: https://www.psicologia.pt/artigos/textos/A0963.pdf. Acesso em: 15 set. 2020.

CARSWELL, W. Estudo da assistência de enfermagem a crianças que apresentam Síndrome de Down. *In*: **Rev. Latino-Am. Enfermagem**, Ribeirão Preto, v.1, n.2, jul. 1993. Disponível em: https://doi.org/10.1590/S0104-11691993000200010. Acesso em: 25 set. 2020.

GASPAR, L. **Trissomia 21** – O ponto de vista do médico. Faro: Apatris, 21, 2013.

GUSMÃO, F.; TAVARES, E.; MOREIRA, L. Idade materna e síndrome de Down no Nordeste do Brasil. *In*: **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 19, n.4, jul./ago. 2003. Disponível em: http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2003000400020. Acesso em: 25 set. 2020.

KOZMA, C. O que é a síndrome de Down?. *In*: STRAY-GUNDERSEN, K. **Crianças com síndrome de Down**: guia para pais e educadores. 2. ed. Porto Alegre: Artmed. p.16-17.

MARTINHO, L. S. **Comunicação e Linguagem na Síndrome de Down**. Dissertação (Mestrado em Educação Especial) – Escola Superior de Educação Almeida Garret, Lisboa, 2011. Disponível em: https://core.ac.uk/download/pdf/48576149.pdf. Acesso em: 25 set. 2020.

ROTHER, E. T. Revisão Sistemática X revisão narrativa. *In*: **Acta paul. enferm**. São Paulo, v. 20, n.2, abr./jul. 2007. Disponível em: https://doi.org/10.1590/S0103-21002007000200001. Acesso em: 25 set. 2020.

SILVA, N. L. P.; DESSEN, M. A. Síndrome de Down: etiologia, caracterização e impacto na família. *In*: **Interação em Psicologia**, v. 6, n. 2, p. 167-176, 2002.

SILVA, M. F.; KLEINHANS, A. C. Processos cognitivos e plasticidade cerebral na Síndrome de Down. *In*: **Rev. bras. educ. espec**. [online], v. 12, .n 1, p. 123-138, 2006. Disponível em: https://doi.org/10.1590/S1413-65382006000100009. Acesso em: 15 set. 2020.