

## **FATORES DE RISCO PARA A SÍNDROME DE DOWN RISK FACTORS FOR DOWN SYNDROME**

KERBER, Luiza <sup>1</sup>

CAVALLI, Nandiny Paula <sup>2</sup>

MÜHL, Fabiana Raquel <sup>2</sup>

SCHNEIDER, Taiane <sup>2</sup>

<sup>1</sup>. Discente do curso de Biomedicina do Centro Universitário FAI, UCEFF Itapiranga.

<sup>2</sup>. Docente do curso de Biomedicina do Centro Universitário FAI, UCEFF/Itapiranga.

E-mail para correspondência: luizakerberiza@gmail.com

**Grande área do conhecimento:** Ciências da Saúde.

**Introdução:** A síndrome de Down (SD), também denominada trissomia do cromossomo 21, consiste em uma condição genética decorrente de uma divisão celular atípica. Esse processo incomum resulta na presença de material genético extra no cromossomo 21.<sup>1</sup> A prevalência da SD em âmbito global apresenta uma variação de aproximadamente 1 a cada 700 nascidos vivos, a incidência dessa condição está ligada a diversos fatores de risco, entre eles a idade materna avançada e aspectos ambientais.<sup>2</sup> **Objetivo:** Compreender os fatores de risco associados ao desenvolvimento da Síndrome de Down. **Método:** Foi realizada uma revisão de literatura na base de dados Google Acadêmico, *Scientific Eletronic Library Online* (Scielo) e *National Library of Medicine* (PubMed), utilizando as palavras-chave "síndrome de down" e "trissomia 21". Foram incluídos artigos publicados entre os anos de 2000 a 2023, em português, inglês e espanhol, que apresentavam acesso público e abordavam diretamente a temática proposta. Foram excluídos os estudos publicados antes de 2000, sem acesso gratuito ou que não apresentavam relevância direta para o tema. **Resultados e Discussão:** A SD é

uma condição genética descrita pela primeira vez em 1866 por John Langdon Down.<sup>3</sup> Portadores da trissomia 21 geralmente apresentam múltiplas características, como estatura abaixo da média, dedos curtos, boca e orelhas pequenas, língua e lábios grandes, olhos puxados para cima com cantos internos mais afastados, pouco cabelo e pele levemente amarelada e com menor elasticidade.<sup>4,5</sup> Um dos principais fatores de risco para a SD é a idade materna avançada. Isso ocorre porque, com o aumento da idade da mãe, há uma maior probabilidade de erros na separação dos cromossomos durante a formação do óvulo. Essa falha na divisão celular resulta em um óvulo com uma cópia extra do cromossomo 21, elevando o risco de o bebê desenvolver a síndrome. Estima-se que, para mães com 40 anos ou mais, o risco seja cerca de 16 vezes maior em comparação com mães de 25 anos. Um estudo que analisou 127 crianças com SD revelou uma maior frequência de casos em filhos de pais com idades entre 30 e 39 anos, tanto para mães (44,9%) quanto para pais (44,9%), em comparação com grupos de pais mais jovens ou mais velhos.<sup>2,4</sup> Fatores ambientais, como o uso de tabaco, álcool, drogas e outras toxinas também podem influenciar o risco de erros na separação dos cromossomos, dependendo do nível e da duração da exposição.<sup>2</sup> **Conclusão:** A SD é uma condição genética resultante, em grande parte, da presença de uma cópia adicional do cromossomo 21. Fatores como a idade materna avançada e exposição a agentes ambientais podem influenciar esse risco. Compreender os fatores de risco SD é crucial para a prevenção e para assegurar um acompanhamento gestacional atencioso e informativo, visando a saúde e o bem-estar de mães e bebês.

Palavras-chave: síndrome de Down; trissomia 21; cromossomo 21.

## REFERÊNCIAS

1. Pavón ES, Mendoza H, Ferreyra JG. Trisomy 21 and Assisted Reproductive Technologies: A review. JBRA assisted reproduction [Internet]. 2022 [cited 2025 mai 05];26,1129-141. Available from: doi:10.5935/1518-0557.20210047.
2. Montañó AB, Arenas MR, Echevarría BA, Santizo LD, Celis AL, Gómez AT, et al. Fatores de risco na origem da síndrome de Down. Rev Med Inst Mex

- Seguro Soc [Internet]. 2023 [cited 2025 mai 05];4;61(5):638-44. Available from: <https://doi.org/10.5281/zenodo.8316459>.
3. Cuellar SD, Rebollar EY, Ruiz V. Genômica da síndrome de Down. Acta pediátrica de México [Internet]. 2016 [cited 5 mai 2025]. Available from: [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0186-23912016000500289&lng=es&tlng=es](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0186-23912016000500289&lng=es&tlng=es).
  4. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW, et al. Síndrome de Down. Nat Rev Dis Primers [Internet]. 2020 [cited 2025 mai 05];6(1):9. Available from: <https://doi.org/10.1038/s41572-019-0143-7>.
  5. Moreira LM, El-Hani CN, Gusmão FA. A síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético. Braz J Psychiatry [Internet]. 2000 [cited 2025 mai 05];22(2):96–9. Available from: <https://doi.org/10.1590/S1516-44462000000200011>.