

**X CAIC - Congresso Anual de Iniciação Científica**  
**XIV ECIF - Encontro Científico da FAMERP**  
**5ª Mostra das Ligas Acadêmicas**

**SÍNDROME DE DOWN: ANÁLISE DO PERFIL EPIDEMIOLÓGICO E CLÍNICO EM UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA DO NOROESTE PAULISTA**

**1- Ester Alves Augusto**

**2-Daniella Balduino Victorino;2- Cristiani Cortez Mendes;2- Joice Matos Biselli;2- Eny Maria Goloni Bertollo;2- Érika Cristina Pavarino;3 Luciano Garcia Lourenção.**

1- Graduanda do Curso de Enfermagem FAMERP;

2 Unidade de Pesquisa em Genética e Biologia Molecular (UPGEM); Departamento de Epidemiologia e Saúde Coletiva (DESC) - FAMERP.

**Objetivo:** Analisar o perfil clínico e epidemiológico dos indivíduos com SD atendidos no Serviço de Genética da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto. **Métodos:** Estudo de coorte descritivo, retrospectivo, com crianças que apresentam trissomia livre do cromossomo 21, provenientes do Serviço de Genética da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto. Foram incluídas no estudo 79 crianças com SD no período de 2005 a 2013. Foram avaliados os parâmetros antropométricos, as características dismórficas e complicações clínicas. **Resultados:** Das crianças incluídas no estudo, 43 são do sexo masculino (54,4%) e 36 são do sexo feminino (45,5%); média de idade de 2,3 anos. As características clínicas mais frequentes encontradas foram fendas palpebrais obliquas e rotação anômala das orelhas (>90%); face arredondada e/ou perfil achatado, ponte nasal baixa, braquicefalia, prega simiesca, ângulo da boca voltado para baixo, hipotonia ao nascimento e micrognatia (>80%); epicanto, occipital achatado, pescoço curto, hipertelorismo, braquidactilia, mãos largas ( $\geq 70\%$ ); mãos pequenas, distância aumentada entre hálux e artelho, pescoço curto, lóbulos ausentes ou hipoplásicos, cútis marmórea (> 60%); palato ogival, pés largos, hipotonia atual, pés pequenos e microcefalia (>50%). Uma maior frequência de baixo peso (11,6%) em relação ao sobrepeso (7,2%) foi observada; 16,6% apresentaram baixa estatura e 11,6% apresentaram estatura elevada. A análise do estado nutricional mostrou que 16,6% apresentaram índice de massa corpórea abaixo de 2 desvios padrão (DP) e 10,1% acima de 2 DP. Neste estudo, 46,6% das crianças apresentavam cardiopatias congênitas, 60,7%, infecções de vias aéreas superiores e/ou pneumonia, 7,6% doenças endócrinas e 5,1% problemas auditivos. **Conclusão:** As características fenotípicas dos indivíduos com SD são determinadas pelas características populacionais e individuais.