

Caracterização das manifestações da Síndrome de Down no Brasil entre 2016 a 2020: um estudo epidemiológico

Characterization of Down Syndrome manifestations in Brazil from 2016 to 2020: an epidemiological study

Caracterización de las manifestaciones del síndrome de Down en Brasil de 2016 a 2020: un estudio epidemiológico

Recebido: 11/07/2022 | Revisado: 20/07/2022 | Aceito: 24/07/2022 | Publicado: 31/07/2022

Antônia Shabrina Silva Resende

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4111-8828>

Centro Universitário UniFacid Wyden, Brasil

E-mail: resendesabrina2@gmail.com

Sara Machado Miranda Leal Barbosa

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8530-4104>

Centro Universitário UniFacid Wyden, Brasil

E-mail: sarammiranda2@gmail.com

Izane Luísa Xavier Carvalho Andrade

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4693-1033>

Centro Universitário UniFacid Wyden, Brasil

E-mail: izaneluizac@hotmail.com

Lucas Manoel Oliveira Costa

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7184-2318>

Instituto de Ensino Superior Múltiplo, Brasil

E-mail: enflucasmocosta@gmail.com

Suely Moura Melo

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9996-0850>

Centro Universitário UniFacid Wyden, Brasil

E-mail: suelymelo6@gmail.com

Edmércia Holanda Moura

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-5843-8740>

Centro Universitário UniFacid Wyden, Brasil

E-mail: edmerciaholanda@hotmail.com

Marcus Vinicius de Carvalho Souza

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9625-769X>

Universidade Federal do Piauí, Brasil

E-mail: marcarvalhosouza@ufpi.edu.br

Eduardo Andrade da Silva Junior

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-1756-7623>

Centro Universitário UniFacid Wyden, Brasil

E-mail: junior.eduardo@facid.edu.br

Rafael De Assis de Brito

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6816-8489>

Universidade Federal do Piauí, Brasil

E-mail: enfrafaelbrito@gmail.com

Kellyane Folha Gois Moreira

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6451-5925>

Universidade Federal do Piauí, Brasil

E-mail: kelly_folha@hotmail.com

Resumo

Objetivo: relacionar as classificações da trissomia 21 de acordo com a quantidade de nascidos vivos em estados Brasileiros entre 2016 e 2020. Metodologia: refere-se a um estudo retrospectivo, descritivo, dos nascidos vivos com T21 ocorridos entre 2016 a 2020 no Brasil. Foram retirados iminentemente ao Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos (SINASC) do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS) do Ministério da Saúde (MS) as informações pertinentes a elaboração do estudo. Resultados e discussão: pode-se observar, nas três classificações de síndrome de Down o estado de São Paulo com maior porcentagem (149 casos que corresponde a 60,82%), na n-disjunção meiótica, e menor porcentagem o estado de Mato Grosso do sul (1 caso referente a 0,4%), pode-se observar que a classificação que apresentou menor porcentagem de nascidos vivos foi por moisacismo, tendo também São Paulo o estado que apresentou maior porcentagem em comparação aos outros (45 casos referente a 46,40%).

Conclusão: esta pesquisa, possibilitou analisar a nível global as três classificações da trissomia, e apontou a necessidade de coleta de dados primários que por serem provenientes dos sistemas de banco de dados já existentes, dependem da qualidade no preenchimento das fichas de notificações, e novas pesquisas relacionadas a temática.

Palavras-chave: Síndrome de Down; Classificação; Sistemas de Informação Hospitalar.

Abstract

Objective: to relate the classifications of trisomy 21 according to the number of live births in Brazilian states between 2016 and 2020. Methodology: refers to a retrospective, descriptive study of live births with T21 that occurred between 2016 and 2020 in Brazil. The information pertinent to the preparation of the study was immediately removed from the Information System on Live Births (SINASC) of the Department of Informatics of the Unified Health System (DATASUS) of the Ministry of Health (MS). Results and discussion: it can be observed, in the three classifications of Down syndrome, the state of São Paulo with the highest percentage (149 cases corresponding to 60.82%), in meiotic n-disjunction, and the lowest percentage the state of Mato Grosso do sul (1 case referring to 0.4%), it can be observed that the classification that presented the lowest percentage of live births was by moicism, with São Paulo also having the highest percentage compared to the others (45 cases referring to 46.40%). Conclusion: this research made it possible to analyze the three classifications of trisomy at a global level, and pointed out the need to collect primaries data that, as they come from existing database systems, depend on the quality of filling out the notification forms, and new research related to the theme.

Keywords: Down Syndrome; Classification; Hospital Information Systems.

Resumen

Objetivo: relacionar las clasificaciones de la trisomía 21 según el número de nacidos vivos en los estados brasileños entre 2016 y 2020. Metodología: se refiere a un estudio descriptivo retrospectivo de los nacidos vivos con T21 ocurridos entre 2016 y 2020 en Brasil. La información pertinente a la elaboración del estudio fue inmediatamente retirada del Sistema de Información de Nacidos Vivos (SINASC) del Departamento de Informática del Sistema Único de Salud (DATASUS) del Ministerio de Salud (MS). Resultados y discusión: se puede observar, en las tres clasificaciones del síndrome de Down, el estado de São Paulo con el mayor porcentaje (149 casos correspondientes al 60,82%), en disyunción meiótica n, y el estado de Mato Grosso con el menor porcentaje do sul (1 caso que se refiere al 0,4%), se puede observar que la clasificación que presentó el menor porcentaje de nacidos vivos fue por moicism, siendo São Paulo también el que tiene el mayor porcentaje en comparación con los demás (45 casos que se refieren al 46,40%). . Conclusión: esta investigación permitió analizar las tres clasificaciones de trisomía a nivel mundial y señaló la necesidad de recolectar datos primarios que, por provenir de los sistemas de bases de datos existentes, dependen de la calidad del llenado de los formularios de notificación, y nuevas investigaciones relacionadas con el tema.

Palabras clave: Síndrome de Down; Clasificación; Sistemas de Información en Hospital.

1. Introdução

Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), a Síndrome de Down (SD) ou trissomia do 21 (T21), não é uma doença, e sim uma alteração genética que acontece na divisão celular do óvulo, que resulta em um par a mais no cromossomo 21, chamada trissomia (Brasil, 2019).

Sendo uma condição humana geneticamente determinada, é a alteração cromossômica mais comum em humanos e a principal causa de deficiência intelectual na população. A presença do cromossomo 21 extra na constituição genética determina características físicas específicas e atraso no desenvolvimento. Sabe-se que as pessoas com trissomia 21 quando atendidas e estimuladas adequadamente, têm potencial para uma vida saudável e plena inclusão social (Brasil, 2013).

Nesse contexto, a Síndrome de Down é caracterizada como a primeira causa conhecida de incapacidade intelectual, representando, aproximadamente, 25% de todas as pessoas com a síndrome. Estima-se que no Brasil ocorra 1 em cada 700 nascimentos, o que totaliza em torno de 270 mil pessoas com T21 no mundo, ademais, a incidência é de 1 em mil nascidos vivos (Brasil, 2019).

Nesse sentido, a nível histórico, compreende-se que os primeiros relatos acerca da SD datam de meados do século XIX, no entanto, acredita-se que esta alteração celular, manifestada no fenótipo humano, sempre esteve presente. Ademais, estudos da cultura Olmeca, no período de 1500 a.C a 300 d.C, evidenciam a representação de crianças e adultos que se

diferiam dos demais de sua tribo e que possuíam semelhante descrição com as pessoas sob a condição de SD (Pietricoski & Justina, 2020).

Além disso, entende-se que a trissomia 21 simples ou padrão é causada por uma não disjunção cromossômica, geralmente de origem meiótica, respeitando cerca de 95% dos casos de SD. De ocorrência casual, este tipo de alteração genética caracteriza-se pela presença de um cromossomo 21 extra, numa configuração de tricópia, com a seguinte descrição de cariótipo = 47, XX+ 21 sexo feminino e 47, XY + 21 sexo masculino (Coelho, 2016).

Desse modo, a SD por translocação cromossômica (ou translocação Robertsoniana) ocorre geralmente devido a rearranjos cromossômicos com ganho de material genético, respeitando entre 3 a 4% dos casos, podendo ser de ocorrência casual ou ser herdada de um dos pais. Neste caso, o cariótipo identifica a trissomia do cromossomo 21 não na qualidade de cromossomo livre, mas sim de cromossomo translocado com outro cromossomo, frequentemente envolvendo o cromossomo 21 e o cromossomo 14. Assim, a descrição de cariótipo corresponde à seguinte configuração: 46, XX, t (14; 21) (14q21q) no sexo feminino e a 46, XY, t (14; 21) (14q21q) no sexo masculino (Coelho, 2016).

Outrossim, o terceiro tipo de alteração genética associada com a SD corresponde ao mosaïcismo, a causa de incidência mais esporádica da SD entre os três tipos, respeitando entre 1 a 2% dos casos. A sua ocorrência é casual e o zigoto começa a dividir-se normalmente, produzindo-se o erro de distribuição dos cromossomos na 2ª ou 3ª divisões celulares. O mosaïcismo na SD caracteriza-se, por conseguinte, pela presença de duas linhagens celulares, um normal com 46 cromossomos e outra trissomia com 47 cromossomos, sendo o cromossomo 21 extra livre (Coelho, 2016).

O diagnóstico clínico de SD baseia-se no reconhecimento de características físicas. Quanto mais características específicas da SD forem identificadas aumenta-se a segurança do diagnóstico clínico. O diagnóstico laboratorial da SD se faz através da análise genética denominada cariótipo, é a representação do conjunto de cromossomos presente no núcleo celular de um indivíduo, tendo em consideração algumas classificações da trissomia 21 (Pietricoski & Justina, 2020).

Assim, o presente estudo tem por objetivo, relacionar as classificações da trissomia 21 de acordo com a quantidade de nascidos vivos em estados Brasileiros no recorte temporal de 2016 a 2020.

2. Metodologia

Esta pesquisa se configura como um estudo retrospectivo, descritivo, dos nascidos vivos com T21 ocorridos entre 2016 a 2020 no Brasil. As informações pertinentes para a elaboração deste estudo foram retiradas diretamente do Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos (SINASC) via Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS) do Ministério da Saúde (MS).

Os estudos retrospectivos possuem a capacidade de estabelecer os possíveis fatores que precedem ou caracterizam uma doença ou agravo. Este tipo de pesquisa pode também assegurar que as medidas dos prováveis fatores causais não foram influenciadas pelo conhecimento de quais indivíduos tiveram a patologia de interesse, caracterizando a imparcialidade da pesquisa (Freire & Pattussi, 2018).

Também neste sentido, na realização dos estudos descritivos, o investigador exerce o mero papel de meramente expectador, sem desenvolver qualquer intervenção que possa interferir no curso natural e/ou no desfecho do estudo. As pesquisas observacionais podem ser conduzidas sob a forma de quatro tipos de estudo, conforme o delineamento. São eles: série de casos, estudo de corte transversal, estudo de coorte e estudo caso-controle pesquisa, sendo o estudo (Freire & Pattussi, 2018).

Ademais, é fundamental evidenciar que a pesquisa descritiva ocorre quando o pesquisador registra e descreve os fatos observados sem que haja interferência das amostras encontradas. Esta tipologia de estudo busca descrever as características de determinada população ou fenômeno ou também o estabelecimento de relações entre variáveis (Prodanov & Freitas, 2013).

A região de estudo corresponde ao Brasil, composto por 11 estados por T21 mosaicism (Tabela1), 19 estados por T21 meiótica (Tabela2), 21 estados por T21 translocação (Tabela 3). De acordo com a classificação do CID-10 foram estudados os nascidos vivos, cuja causa básica foi um dos seguintes códigos da CID-10: Q900- Trissomia 21 n-disjunção meiótica, Q901- Trissomia 21 mosaicism (não disjunção mitótica), Q902- Trissomia 21, translocação.

Por meio das investigações realizadas no mês de maio de 2022, que foram obtidas por meio das informações do banco de dados do SINASC disponibilizado no site do DATASUS, foi possível realizar o cálculo do percentual das causas acima descritas para o período de 2016 a 2020.

As variáveis utilizadas junto ao DATASUS/MS pertencentes às propriedades sociodemográficas foram as seguintes: ano do nascimento, unidade de federação e classificação. Logo após extração dos dados, estes foram organizados utilizando a ferramenta Microsoft Excel® 2010, de forma a facilitar o cálculo do percentual das categorias instituídas, sendo os resultados representados por tabelas para melhor observação e compreensão dos leitores.

3. Resultados e Discussão

De acordo com os dados coletados dos estados pode-se obter a porcentagem de nascidos vivos, sendo desenvolvido tabelas e gráfico, de acordo com a classificação e estados, nos últimos 5 anos (2016 a 2020).

Nos estados Brasileiros, ocorreram 97 casos de T21 por mosaicism, no intervalo de 5 anos (2016-2020) de acordo com DATASUS, tendo São Paulo (46,40%), Rio Grande do Sul (15,46%) e Espírito Santo (12,37%) com maior porcentagem e o estado de Rio de Janeiro (1,03%) Mato Grosso (1,03%) com menor porcentagem, pode-se perceber que esse número não segue uma constância de acordo com os anos, como mostra na tabela 1.

Outrossim, aproximadamente 95,00% das crianças apresentam trissomia 21 simples, na qual existem 47 cromossomos com um cromossomo 21 extra presente, em 1,00 a 2,00% das pessoas com o fenótipo de SD, existem 2 linhas celulares, uma típica e outra com trissomia 21 condição essa denominada mosaicism (Moriyama, 2022).

Em complemento, ainda conforme o descrito por Moriyama, (2022), a classificação de SD por mosaicism em comparação as outras é bem menor, como percebeu-se ao analisar nas 3 tabelas seguintes de acordo com os anos e estados o índice de nascidos vivos nos últimos 5 anos com um total de 97 nascimentos

Tabela 1: Percentual de Nascidos vivos com T21, mosaicism (n-isjunção mitótica) segundo Estados do Brasil, 2016 a 2020.

Variáveis	Anos										Total	
	2016		2017		2018		2019		2020		N	%
Estados	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
São Paulo	9	9.28%	11	11.34%	4	4.17%	9	9.28%	12	12.37%	45	46.40%
Rio Grande do SUL	3	3.09%	3	3.09%	5	5.15%	2	2.06%	2	2.06%	15	15.46%
Espirito Santo	2	2.06%	3	3.09%	4	4.17%	3	3.09%	0	0.00%	12	12.37%
Minas Gerais	2	2.06%	1	1.03%	0	0.00%	2	2.06%	3	3.09%	8	8.25%
Distrito Federal	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	1.03%	3	3.09%	4	4.17%
Bahia	0	0.00%	0	0.00%	1	1.03%	1	1.03%	1	1.03%	3	3.09%
Santa Catarina	1	1.03%	0	0.00%	0	0.00%	1	1.03%	1	1.03%	3	3.09%
Goiás	0	0.00%	1	1.03%	2	2.06%	0	0.00%	0	0.00%	3	3.09%
Pernambuco	0	0.00%	1	1.03%	0	0.00%	0	0.00%	1	1.03%	2	2.06%
Rio de Janeiro	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	1.03%	1	1.03%
Mato Grosso	0	0.00%	1	1.03%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	1.03%
Total	17		21		16		19		24		97	
%	17.53%		21.65%		16.49%		19.58%		24.74%		100%	

Fonte: DataSUS.

Verificou-se, que no estado de São Paulo (60,82%), Acre (8,98%) e Minas Gerais (5,30%), apresentou maiores índices de T21 por n-disjunção meiótica, já Alagoas (0,40%) e Mato Grosso do Sul (0,40%) apresenta uma menor porcentagem. Percebeu-se também que nos últimos anos ocorreu uma crescente incidência dos casos, contudo, em 2019 obteve-se um declínio, de acordo com a tabela 2 abaixo.

Obstante a isto, embora na T21 meiótica no ano de 2018 tenha apresentado um aumento de 21,22% nos nascimentos, no ano de 2019 obteve-se uma recaída para 17,55%, mas, em 2020 nota-se uma grande diferença de 26,53% com 65 casos nos estados brasileiros, sendo São Paulo o Estado com maior número de casos em comparação aos outros (Tabela 2).

Tabela 2: Percentual de Nascidos vivos com T21 n-disjunção meiótica segundo estados do Brasil, 2016 –2020.

Variáveis	Anos											
	2016		2017		2018		2019		2020		Total	
Estados	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
São Paulo	17	6.93%	33	13.47%	32	13.06%	29	11.83%	38	15.51%	149	60.82%
Acre	4	1.63%	9	3.68%	5	2.04%	1	0.40%	3	1.22%	22	8.98%
Minas Gerais	4	1.63%	3	1.22%	2	0.81%	1	0.40%	3	1.22%	13	5.30%
Rio Grande do Sul	1	0.40%	0	0.00%	4	1.63%	2	0.81%	3	1.22%	10	4.08%
Paraná	0	0.00%	0	0.00%	1	0.40%	3	1.22%	4	1.63%	8	3.26%
Espírito Santo	1	0.40%	0	0.00%	4	1.63%	2	0.81%	1	0.40%	8	3.26%
Distrito Federal	1	0.40%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	5	2.04%	6	2.45%
Bahia	1	0.40%	0	0.00%	1	0.40%	2	0.81%	2	0.81%	6	2.45%
Ceará	0	0.00%	1	0.40%	0	0.00%	2	0.81%	2	0.81%	5	2.04%
Santa Catarina	0	0.00%	2	0.81%	1	0.40%	0	0.00%	1	0.40%	4	1.63%
Mato Grosso	0	0.00%	2	0.81%	0	0.00%	0	0.00%	1	0.40%	3	1.21%
Rio de Janeiro	1	0.40%	0	0.00%	1	0.40%	0	0.00%	0	0.00%	2	0.80%
Goiás	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	0.40%	1	0.40%	2	0.80%
Pernambuco	1	0.40%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	0.40%	2	0.80%
Amazonas	1	0.40%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	0.40%
Amapá	0	0.00%	0	0.00%	1	0.40%	0	0.00%	0	0.00%	1	0.40%
Rio Grande do Norte	0	0.00%	1	0.40%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	0.40%
Alagoas	0	0.00%	1	0.40%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	0.40%
Mato Grosso do Sul	0	0.00%	2	0.80%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	0.40%
Total	32		53		52		43		65		245	
%	13.06%		21.63%		21.22%		17.55%		26.53%		100%	

Fonte: DataSUS.

Nesta lente, de acordo com Candace et al. (2014), na maioria das trissomias autossômicas, na trissomia 21 é mais frequente o resultado de erros nos oocistos (referindo a erros maternos) e é responsável por 90% dos casos entre esses erros maternos meióticos. Vale ressaltar que a idade materna foi identificada como o fator de risco potencializador para a T21. É importante salientar que, a síndrome de Down não ocorre apenas devido a erros de disjunção, mesmo que, na maioria dos casos, o cromossomo extra é derivado dessa divisão incorreta. Na Tabela 2 é possível observar um maior índice de nascidos vivos por meio dos estados que possuem maior prevalência, diferente da Tabela 1. Isto posto, no contexto da T21 por translocação no Brasil, São Paulo (30,80%), Minas Gerais (19,09%), Espírito Santo (6,58) apresentam maiores porcentagens de casos, contrários ao Piauí (0,50%) e Alagoas (0,50%), que apresentam menor porcentagem, conforme exposto na Tabela 3.

Tabela 3: Percentual de Nascidos vivos com T21 translocação segundo estados do Brasil, 2016 a 2020.

Variáveis	Anos											
	2016		2017		2018		2019		2020		Total	
Estados	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
São Paulo	14	7.07%	14	7.07%	11	5.55%	8	4.04%	14	7.07%	61	30.80%
Minas Gerais	2	1.01%	12	6.06%	8	4.04%	10	5.05%	7	3.53%	39	19.69%
Espírito Santo	2	1.01%	0	0.00%	3	1.51%	5	2.52%	3	1.51%	13	6.56%
Santa Catarina	1	0.50%	1	0.50%	4	2.02%	6	3.03%	1	0.50%	13	6.56%
Sergipe	0	0.00%	5	2.52%	6	3.03%	1	0.50%	0	0.00%	12	6.06%
Rio Grande do Sul	1	0.50%	1	0.50%	5	2.52%	3	1.51%	2	1.01%	12	6.06%
Distrito Federal	0	0.00%	1	0.50%	3	1.51%	4	2.02%	2	1.01%	10	5.05%
Goias	2	1.01%	0	0.00%	3	1.51%	2	1.01%	1	0.50%	8	4.04%
Rio de Janeiro	1	0.50%	2	1.01%	1	0.50%	0	0.00%	0	0.00%	4	2.02%
Paraná	0	0.00%	0	0.00%	3	1.51%	1	0.50%	0	0.00%	4	2.02%
Rio Grande do Norte	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	2	1.01%	1	0.50%	3	1.51%
Rondônia	1	0.50%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	2	1.01%	3	1.51%
Maranhão	0	0.00%	1	0.50%	1	0.50%	0	0.00%	1	0.50%	3	1.51%
Ceará	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	0.50%	2	1.01%	3	1.51%
Mato Grosso	0	0.00%	2	1.01%	0	0.00%	0	0.00%	1	0.50%	3	1.51%
Paraíba	0	0.00%	0	0.00%	1	0.50%	0	0.00%	0	0.00%	2	1.01%
Pernambuco	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	0.50%	0	0.00%	2	1.01%
Bahia	0	0.00%	0	0.00%	1	0.50%	1	0.50%	0	0.00%	2	1.01%
Acré	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	0.50%	0	0.00%	1	0.50%
Piauí	0	0.00%	0	0.00%	1	0.50%	0	0.00%	0	0.00%	1	0.50%
Alagoas	1	0.50%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	0.50%
Total	25		39		51		46		37		198	
%	12.62%		19.69%		25.75%		23.23%		18.68%		100%	

Fonte: DataSUS.

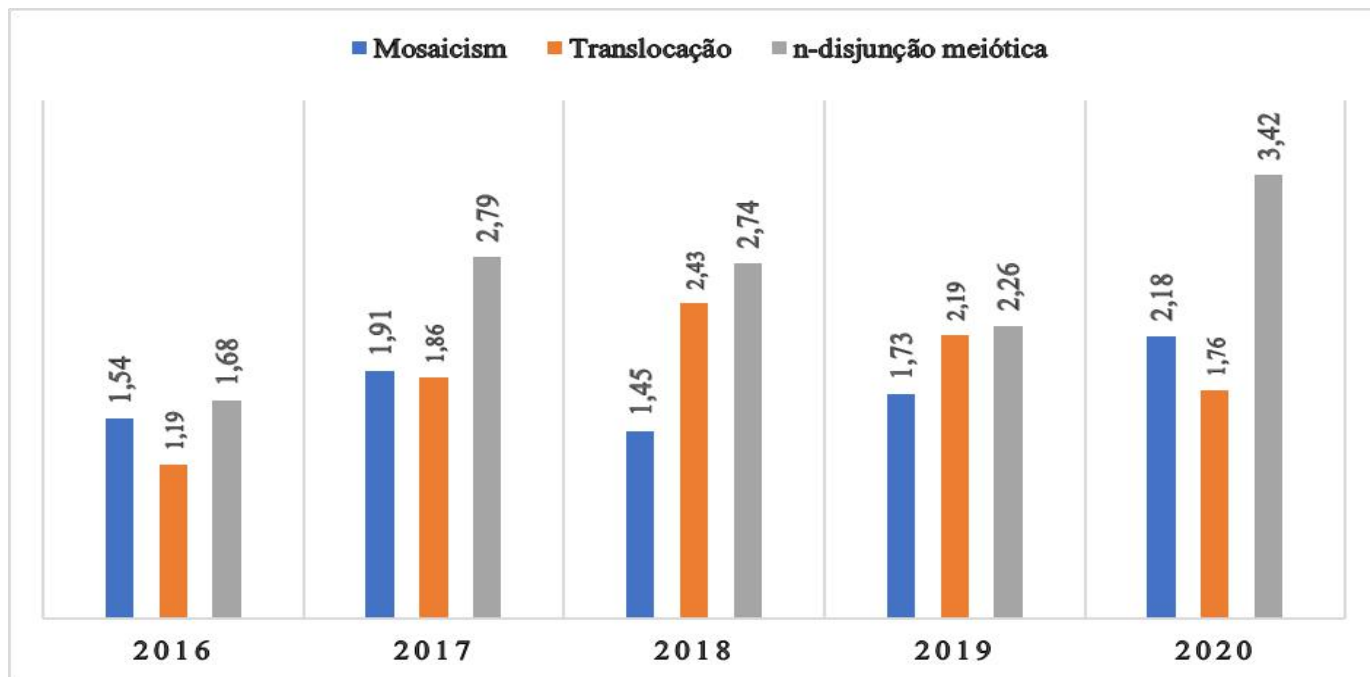
Além disso, os também chamados de translocações Robertsonianas, que ocorrem entre 3 a 4% dos casos de SD, podendo ser de ocorrência casual ou herdada de um dos pais. A trissomia do cromossomo 21, neste caso é identificada no cariótipo não como um cromossomo livre e sim translaçado a outro cromossomo mais frequente, a translocação envolvendo o cromossomo 21 e 14 (Brasil, 2013).

Diferente dos outros resultados, foi possível observar que os nascidos vivos por translocação foi um total de 198 pessoas nos últimos 5 anos, tendo em vista que, não é tão frequente em comparação a classificação meiótica, mas também não tem um índice baixo como o mosaicismo.

Na T21 a translocação no Brasil, apresentou uma oscilação do ano 2016 a 2018, cresceu 13,13% já no ano de 2018 a 2020 há uma redução de 7,07% de nascimento, sendo São Paulo o estado de maior prevalência de 30,80% dos nascidos vivos nos último 5 anos (Tabela 3).

Além disso, de acordo com o gráfico 01 abaixo, as classificações ficaram em ordem, n- disjunção meiótica com maior porcentagem, já moisaicism e translocação sofre algumas variações de acordo com os anos. E em consonância com o dito anterior, as classificações n-disjunção meióticas possuem uma maior porcentagem nos nascidos vivos nos últimos 5 anos, manifestando aumento em 2020 de nascimentos com Síndrome de Down.

Gráfico 1: Comparativo das classificações de T21 segundo ano do nascimento, 2016 a 2020.



Fonte: DataSUS.

4. Conclusão

A partir da discussão exposta neste estudo, compreende-se que as três classificações da Síndrome de Down foram criadas para sistematizar os termos de saúde, doença e funcionalidade, bem como permitir a sua diferenciação de acordo com as suas respectivas manifestações genéticas. Em virtude dos dados mencionados e expostos, observa-se que, em relação às classificações da t21, a n-disjunção meiótica foi a mais representada dentre as ocorrências nos anos que compõem este recorte temporal.

Acrescenta-se que, conforme evidenciado na literatura, a classificação de SD por mosaïcismo representou a menor ocorrência entre as manifestações. Não obstante a isto, a nível geográfico, percebeu-se que nas três classificações, o estado de São Paulo tornou-se destaque pela grande porcentagem evidenciada, associa-se este achado a sua grade quantitativo populacional.

Nesse sentido, esta pesquisa possibilitou analisar as três classificações da trissomia 21, explanando, quantitativamente, as distribuições percentuais de SD a nível nacional, avaliando as informações dispostas no sistema DATASUS, conjugando-as com a literatura atual. Este estudo nutre um horizonte para novas pesquisas acerca desta temática, oportunizando novas visões da SD, bem como poderá facilitar o processo de inclusão destas pessoas na sociedade, por meio da compreensão de sua existência, sobretudo nos estados com maior índice populacional.

Por fim, destaca-se a necessidade de coleta de dados primários para novos estudos, pois, sabendo que as informações que embasaram esta pesquisa, por serem provenientes dos sistemas de banco de dados já existentes, dependem da qualidade e veracidade do preenchimento das fichas de notificações.

Deste modo, sugere-se a produção de mais estudos voltados para o aprofundamento destes materiais, bem como sugere-se a síntese de estudos de elementos atuais acerca da SD, sobretudo após o período pandêmico vivenciado, para compreender os novos índices de nascidos vivos e suas distribuições a nível nacional.

Referências

- Barbosa, J. B., Costa, A. C. P. D. J., Santos, F. S., Araújo, T. M., Araújo, M. F. M. D. & Vieira, N. F. C. (2013). Síndrome de Down: dificuldades em transmitir o diagnóstico. *Revista de Enfermagem*. 7(7), 4726-31.
- Brasil. Ministério da Saúde. (2020). *Biblioteca Virtual em Saúde*. Não deixe ninguém para trás: Dia Internacional da Síndrome de Down 2019. <https://bvsm.sau.gov.br/não-deixe-ninguém-para-trás-dia-internacional-da-síndrome-de-down-2020/>.
- Brasil. Ministério da Saúde. (2012). *Conselho Nacional de Saúde*. Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012. https://bvsm.sau.gov.br/bvs/sau/legis/cns/2013/res0466_12_12_2012.html.
- Brasil. (2013). Ministério da Saúde. *Secretaria de Atenção à Saúde*. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Cuidados de Saúde às pessoas com Síndrome de Down.
- Casarin, S. (2007). Síndrome de Down: caminhos da vida. *Repositório PUCSP*, 01-291. <https://tede2.pucsp.br/bitstream/handle/15567/1/Sonia%20Casarin.pdf>.
- Coelho, C. (2016). A síndrome de Down. *Revista Psicologia o Portal dos Psicólogos*, 01-14. <http://www.psicologia.pt/artigos/textos/A0963.pdf>.
- Dittberner, L. (2017). Síndrome de Down: reações dos pais e ações de enfermagem. *Repositório UNISC*. <https://repositorio.unisc.br/jspui/handle/11624/1667>.
- Freire, M. C. M., & Pattussi M. P. (2018). Tipos de estudos: metodologia científica. *Ciência, ensino e pesquisa*. (3), 109-27.
- Gomes, F. d. C. (2019). Síndrome de Down: Aspectos Epidemiológicos. *Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto*, 01-148.
- Kozma, C. (2007). O que é síndrome de Down? *Crianças com síndrome de Down: guia para pais e educadores*, 16-32. https://www.larpsi.com.br/media/mconnect_uploadfiles/c/a/cap_01_64_.pdf.
- Mandal, A. (2019). Down Syndrome Complications. *News Medical Life Sciences*, 01-03. <https://www.news-medical.net/health/Down-Syndrome-Complications.aspx>.
- Martinho, L. S. T. (2011). Comunicação e linguagem na Síndrome de Down. *Revista Universidade do Estado de Minas Gerais*. <https://core.ac.uk/download/pdf/48576149.pdf>.
- Middlebrooks, C. D. (2014). Evidência de desregulação da recombinação do genoma em oócitos com cromossomos não separados 21. *Genética molecular humana*. 23(2), 408-17.
- Miranda, A. C. R. L. & Barreto, M. D. S. (2019). Crianças com Síndrome de Down: experiências quotidianas vivenciadas pelos familiares. *REPENF- Rev. Par Enferm*. 20(1), 13-22.
- Moriyama, C. H. (2022). Avaliação das habilidades funcionais de crianças e adolescentes com trissomia 21 (T21) e a relação com suas variáveis socioambientais e de saúde. *Biblioteca digital da USP*. São Paulo. <https://doi.org/10.11606/T.6.2022.tde-18032022-144945>.
- Pazin, A. C., & Martins, M. R. I. (2007). Desempenho funcional de crianças com Síndrome de Down e a qualidade de vida de seus cuidadores., *Rev Neurocienc*. 04(15), 297-303.
- Pedroso, J.S., Silva, K.S.D., & Santos, L.P.D. (2018). Pesquisa descritiva e pesquisa prescritiva. *Revista JICEX*. 09(9). <https://unisantacruz.ed.br/revistas/index.php/JICEX/article/view/2604>.
- Pietricoski, L. B., & Justina, L. A. D. (2020). História da construção do conhecimento sobre a Síndrome de Down no século XIX e início do século XX. *Research, Society and Development*, 09(06), 01-22. <https://doi.org/http://dx.doi.org/10.33448/rsd-v9i6.3574>.
- Prodanov, C. C., & Freitas, E. C. d. (2013). Metodologia do trabalho científico: Métodos e Técnicas da Pesquisa e do Trabalho Acadêmico. *Feevale*, (2). https://aedmoodle.ufpa.br/pluginfile.php/291348/mod_resource/content/3/2.1-E-book-Metodologia-do-Trabalho-Cientifico-2.pdf.
- Ribeiro, M. F. M. Santos, I. M. D., Campos, A. L. S., Gomes, M. C. D. S., Formiga, C. K. M. R., & Prudente, C. O. M. (2016). Mães de crianças, adolescentes e adultos com síndrome de Down: Estresse e estratégias de enfrentamento. *Revista Investigação qualitativa em saúde*. 2, 1396-1405.
- Silva, M. N., & Zunitini, A. C. S. (2019) Treinamento resistido no Controle da hipotonia em pessoa com Síndrome de Down: Um estudo de caso. *Revista unítado em pesquisa*. 9(1), 28-49.
- Trabaquini, P. d. S., Gonçalves, D. M., Oliveira, M. A. d., & Endler, L. D. L. d. V. (2020). Enfermagem na assistência na síndrome de down. *American Journal of Science & Engineering*, 01-22. https://eventos.ajes.edu.br/seminario-cientifico-e-cultural-da-ajes/uploads/arquivos/61366901e5060_enfermagem-na-assistencia-na-sndrome-de-down-sd-convertido.pdf.