

Universidade Federal da Grande Dourados  
Faculdade de Ciências Biológicas e Ambientais

Kamila Borges Castilho

**Alterações fenotípicas em indivíduos com Síndrome de Down da APAE  
de Caarapó-MS**

Dourados - MS  
2010

Kamila Borges Castilho

**Alterações fenotípicas em indivíduos com Síndrome de Down da APAE  
de Caarapó-MS**

Trabalho de Conclusão de Curso de  
Graduação apresentado para obtenção do  
título de Bacharel em Ciências  
Biológicas. Faculdade de Ciências  
Biológicas e Ambientais - Universidade  
Federal da Grande Dourados  
Orientadora: Prof<sup>a</sup>. Dr<sup>a</sup>.Alexéia Barufatti  
Grisolia

Dourados - MS

2010

Kamila Borges Castilho

**Alterações fenotípicas em indivíduos com Síndrome de Down da APAE  
de Caarapó-MS**

Trabalho de Conclusão de Curso aprovado com requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em Ciências Biológicas na Universidade Federal da Grande Dourados, pela comissão formada:

---

Orientadora: Prof<sup>a</sup>. Dr<sup>a</sup>. Alexéia Barufatti Grisolia

---

Prof. Dr. Valter Vieira Alves Junior

---

Dr<sup>a</sup>. Xênia Rosemari de Campos

Dourados, 06 de Dezembro de 2010

Kamila Borges Castilho

**Alterações fenotípicas em indivíduos com Síndrome de Down da APAE  
de Caarapó-MS**

Trabalho de Conclusão de Curso aprovado com requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em Ciências Biológicas na Universidade Federal da Grande Dourados, pela comissão formada:

---

Orientadora: Prof<sup>a</sup>. Dr<sup>a</sup>. Alexéia Barufatti Grisolia

---

---

Dourados, 06 de Dezembro de 2010

## Sumário

Resumo .....	1
Abstract: .....	1
Introdução.....	2
Metodologia.....	4
Resultados .....	6
Discussão.....	7
Conclusão .....	10
Agradecimentos .....	10
Referências Bibliográficas .....	10
Tabelas e Gráficos .....	13
Anexo I – Modelo do questionário para levantamento de dados gerais .....	16
Anexo II - Modelo de questionário utilizado para avaliação das características fenotípicas individuais .....	17
Anexo III – Revista Associação Médica Brasileira – Normas para publicação.....	19

## **Índice de Figuras**

Figura 1. Comparação de Valores Médios de PA dos indivíduos portadores de SD da APAE Caarapó-MS e indivíduos normais <sup>14</sup> .....	13
Figura 2. Frequência das diferentes alterações fenotípicas individuais avaliadas nos portadores de SD da APAE de Caarapó .....	13

# Alterações fenotípicas em indivíduos com Síndrome de Down da APAE de Caarapó-MS

Phenotypic alterations in individuals with Down's Syndrome in APAE Caarapó-MS

Kamila Borges Castilho<sup>1</sup>, Xênia Rosemari de Campos<sup>2</sup>, Alexéia Barufatti Grisolia<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Faculdade de Ciências Biológicas e Ambientais. Universidade Federal da Grande Dourados (UFGD). Dourados, MS, Brasil. E-mail: [kamila\\_castilho45@hotmail.com](mailto:kamila_castilho45@hotmail.com)

<sup>2</sup>Associação de Amigos dos Excepcionais (APAE). Caarapó, MS, Brasil. E-mail: [xeniacampos@msn.com](mailto:xeniacampos@msn.com)

## Resumo

**Objetivo:** Este trabalho teve como objetivo realizar o levantamento das principais alterações fenotípicas em indivíduos portadores de Síndrome de Down (SD) na APAE de Caarapó – MS, suas possíveis causas e antecedentes familiares.

**Métodos:** Foi realizado o estudo em 10 indivíduos portadores da Síndrome de Down, na APAE do município de Caarapó-MS. Foi feita a coleta de dados referentes a características fenotípicas individuais dos alunos e histórico familiar. As informações foram obtidas por meio de questionários aplicados com os responsáveis e avaliação das fichas individuais dos alunos.

**Resultados:** As características fenotípicas como braquicefalia, microcefalia, perfil da face plano, fissura palpebral oblíqua, pregas epicânticas, implantação baixa da orelha e com aspecto dobrado, língua protusa, pescoço curto, hipotonia muscular e espaço amplo entre o hálux e o segundo dedo ocorreram em 100% dos indivíduos estudados. A idade materna dos descendentes foi abaixo dos 35 anos em 80% das mães. Valores correspondentes a Perímetro Abdominal se apresentaram altos em 50% dos indivíduos. Também foi encontrado durante a avaliação características como a presença de *Pectus carinatum* e *Pectus excavatum*.

**Conclusões:** O estudo das características fenotípicas em SD contribuiu para o esclarecimento de dúvidas a respeito da ocorrência das principais variações fenotípicas existentes nos indivíduos acometidos pela síndrome. Não foi possível identificar evidências concretas sobre causas da SD na APAE de Caarapó-MS.

**Palavras chaves:** Síndrome de Down, Variações fenotípicas, Associação de apoio.

## Abstract:

**Objective:** This research has as its objective to make a survey on the main phenotypic alterations in Down Syndrome (DS) individuals at APAE Caarapó MS and their possible causes and familiar history.

**Methods:** We were accomplished a study on 10 registered individuals at APAE, Caarapó, MS and raised data on the parent's age and individual characteristics