



VII Congresso de Pesquisa e Extensão da FSG  
V Salão de Extensão

<http://ojs.fsg.br/index.php/pesquisaextensao>

ISSN 2318-8014



**A OCORRÊNCIA DA SÍNDROME DE DOWN EM PESSOAS NEGRAS**

Carla Tortelli Baggio<sup>a</sup>, Thaisy de Freitas Caceres<sup>a</sup>, Maria Fernanda Manica-Cattani<sup>a\*</sup>

<sup>a</sup>) FSG Centro Universitário, Caxias do Sul/RS-Brasil

**Informações de Submissão**

\*Autor correspondente (Orientador)  
Maria Fernanda Manica-Cattani, endereço:  
Rua Os Dezoito do Forte, 2366 - Caxias do Sul  
- RS - CEP: 95020-472

**Palavras-chave:**

Síndrome Down. Negros.

**Resumo**

A Síndrome de Down é uma das anomalias cromossômicas que mais acometem os seres humanos. Entretanto, nota-se uma infrequência de sua ocorrência em pessoas negras. Portanto, se observou a necessidade de pesquisar, em livros e artigos científicos, possíveis informações que possam explicar a influência da Trissomia do 21 em negros. Através do estudo, foram encontradas algumas doenças de maior ocorrência em pessoas negras que possam agravar o desenvolvimento de um embrião com Síndrome de Down. Também se obteve outros achados relacionados aos cuidados e custos necessários para a melhor desenvoltura da criança, buscando relacionar essas informações com as condições financeiras apresentadas pela grande maioria dos negros no país.

## 1 INTRODUÇÃO

John Langdon Down foi o primeiro médico a relatar a Trissomia do 21, no ano de 1866. Ele observou características em comum na grande maioria de seus pacientes com retardos mentais, como por exemplo, face larga, achatada, língua grossa, nariz pequeno e olhos ovalados. Através dessa descrição, ficou conhecida a anormalidade cromossômica, posteriormente denominada, em homenagem ao médico, de Síndrome de Down. (Pierce, 2011).

A Trissomia do 21 é um exemplo de aneuploidia caracterizada pela presença de uma cópia homóloga extra do cromossomo 21, acarretando, na maioria das vezes, a formação de uma pessoa com 47 cromossomos em cada uma de suas células. Todavia essa sobrecarga genética, presente na Síndrome de Down, está relacionada ao surgimento de complicações mentais, físicas e até malformações congênitas em indivíduos acometidos pela trissomia (Pierce, 2011).

Sabe-se que a Síndrome de Down é uma das alterações cromossômicas que mais ocorre na espécie humana, além de ser uma das principais causas de deficiência intelectual na população. Embora ela não seja, diretamente, influenciada pela etnia de seu portador, pode-se perceber uma forte

predominância da Trissomia em pessoas brancas do que ao referente a outras etnias, principalmente negros, no Brasil. (Moreira, El-Hani, Gusmão, 2000; DATASUS, 2016).

Diante da falta de informações sobre a prevalência da Síndrome de Down em indivíduos brancos e, em contrapartida, a incidência diminuída em negros, este artigo foi desenvolvido. O estudo realizado teve como intuito estudar os possíveis fatores genéticos que possam influenciar na ocorrência da Trissomia do 21 e verificar se esses fatores podem estar relacionados com a cor da pele.

## **2 REFERENCIAL TEÓRICO**

### **2.1 Região Crítica da Síndrome de Down (DSCR)**

Todas as pessoas com Síndrome de Down Primária, ou seja, que são constituídas por células com 47 cromossomos, possuem um segmento específico do cromossomo 21 em comum denominado de região crítica da Síndrome de Down (DSCR). Segundo geneticistas, essa região, provavelmente, contém genes responsáveis pelas características da Trissomia do 21 (Pierce, 2011).

As características de risco da Síndrome de Down são referentes a genes de importante função, muitos deles já identificados, contribuintes na subletalidade da trissomia. Alguns deles são: o CBS (cistationina betassintetase) associado à homocistinúria, responsável por doenças cardiovasculares, encefálicas e neurodegenerativas, o CD18, relacionado à síndrome autossômica recessiva de baixa resistência a infecções bacterianas, decorre da ineficiência de adesão e fagocitose por parte de leucócitos e os AML 1, associado à leucemia mielóide aguda. Certos genes responsáveis pela formação de enzimas ligadas a problemas neurológicos, a exemplo da superóxido dismutase, também foram encontrados no DSCR e estão relacionados à Síndrome de Down (Notícias UFRGS, 2017; Moreira, 2000).

Demais genes triplicados do cromossomo 21 também podem interagir com a DSCR, influenciando nas características apresentadas pela Síndrome de Down. De acordo com Moreira et al e Pierce, a APP (proteína precursora amilóide) também está relacionada à Trissomia do 21. Sua função está associada ao desenvolvimento do sistema nervoso central e é associada ao Alzheimer em pessoas com Síndrome de Down e de idade mais avançada. Este último faz interações com proteínas, essencialmente a serina protease, produzindo secundárias que envolvem inflamação, trombose, hemofilia B, regulação da pressão e coagulação sanguínea (Russo, 2006).

Além dos genes triplicados do cromossomo 21, existem fatores ambientais e a forma como as células patogênicas do embrião, afetado pela síndrome, se dividem que influenciam e muito no desenvolvimento do fenótipo e de doenças, como por exemplo, cardiopatias. (Moreira, 2000).

### **2.2 Doenças frequentes apresentadas por portadores da Trissomia do 21**

Salvo as características comuns utilizadas no diagnóstico da Síndrome de Down, como o formato da face, nariz pequeno e olhos ovalados, existem algumas patologias que podem ser somadas à síndrome. Geralmente, o risco de obesidade nessas pessoas é maior quando comparado com a população em geral, bem como há uma prevalência de problemas de visão, audição, otite, apneia do sono obstrutiva e cardiopatia congênita na maioria dos afetados pela Trissomia do 21 (Coelho, 2016; Soares et al, 2004).

De acordo com os dados da Organização Mundial da Saúde, apresentados por Coelho, a vida mínima dos pacientes com Síndrome de Down é de, aproximadamente, 50 anos. No entanto, Moreira et al relatam a ocorrência de morte prematura em 70% a 80% dos casos. Portanto, a presença ou não de cardiopatias é um fator determinante na sobrevivência dessas pessoas, assim como o estímulo, herança genética, a educação e o meio ambiente também auxiliam para um melhor desenvolvimento mental e físico, acarretando em uma vida mais duradoura e saudável.

A Síndrome de Down é representada, além das suas específicas características físicas, pelo atraso mental e algumas doenças relacionadas à questões neurológicas como a epilepsia e o Alzheimer, que ocorrem, mais frequentemente, em portadores da síndrome do que no restante da população. Na educação, a criança com Trissomia do 21, necessita de uma atenção maior e de atividades diferenciadas que envolvam a imaginação, criatividade e paciência do educador para que o ensino seja melhor absorvido pela criança, fazendo com que seu aprendizado se torne voluntário (Coelho, 2016).

### **2.3 Doenças de maior ocorrência em negros**

Indivíduos negros, quando comparados a qualquer outro grupo étnico, têm maior propensão à desenvoltura de síndromes metabólicas e de doenças cardiovasculares congênitas, tais como hipertensão, AVC e infarto, que se associam a transposições fisiológicas. A exemplo da influência gênica, Manzoni et al. relatam a predominância de genes Hb S que caracterizam traços de anemia falciforme entre afrodescendentes. Em hipótese, o gene persistiu entre a etnia negra por proporcionar resistência ao contágio do parasita *Plasmodium falciparum* responsável pela malária.

Já Berro et al., em outro artigo, associa o polimorfismo Glu298ASP do gene NOS3 ao maior contato e consumo de sal entre escravos no Brasil Colonial para explicar a tendência da população negra à cardiopatia clínica. Existem outras doenças perseverantes, como insuficiência renal, hepatopatias e obesidade, as quais também são patologias subsequentes de maior incidência em portadores de Síndrome de Down (Gaillard, 2009; Public Health Reports, 2013).

## **3 METODOLOGIA**

Este trabalho teve como objeto de estudo explicar a menor incidência de Síndrome de Down em negros. A fim de apresentar um breve conceito sobre o que é a Trissomia do 21, foram utilizados livros e artigos científicos. As pesquisas das doenças relacionadas à portadores da síndrome, entre outras mais ocorrentes em negros, também foram realizadas através da leitura de artigos científicos. No caso dos dados obtidos sobre o número de nascimentos e mortes de indivíduos brancos ou negros no país com deficiência se utilizou do Datasus e de dados do IBGE.

## 4 ANÁLISE E DISCUSSÃO DOS RESULTADOS

### 4.1 População negra no país

De acordo com dados do IBGE apurados em 2017 e apresentados na publicação da revista Exame em 2018, há uma alta desigualdade na renda média entre brancos e negros no país, bem como existe um maior desemprego entre negros do que entre brancos. Outros dados do IBGE, no entanto mais antigos, referentes ao ano de 2015, mostram que mais da metade da população, de quatro anos atrás, era formada por negros e pardos, no entanto a maioria deles eram pobres.

O gráfico presente na Figura 1, extraído da revista Exame, contendo informações pertinentes ao IBGE, mostra a distribuição percentual de pessoas com 10 anos ou mais, representantes dos grupos de maiores e menores rendimentos e a relação com a cor de pele.

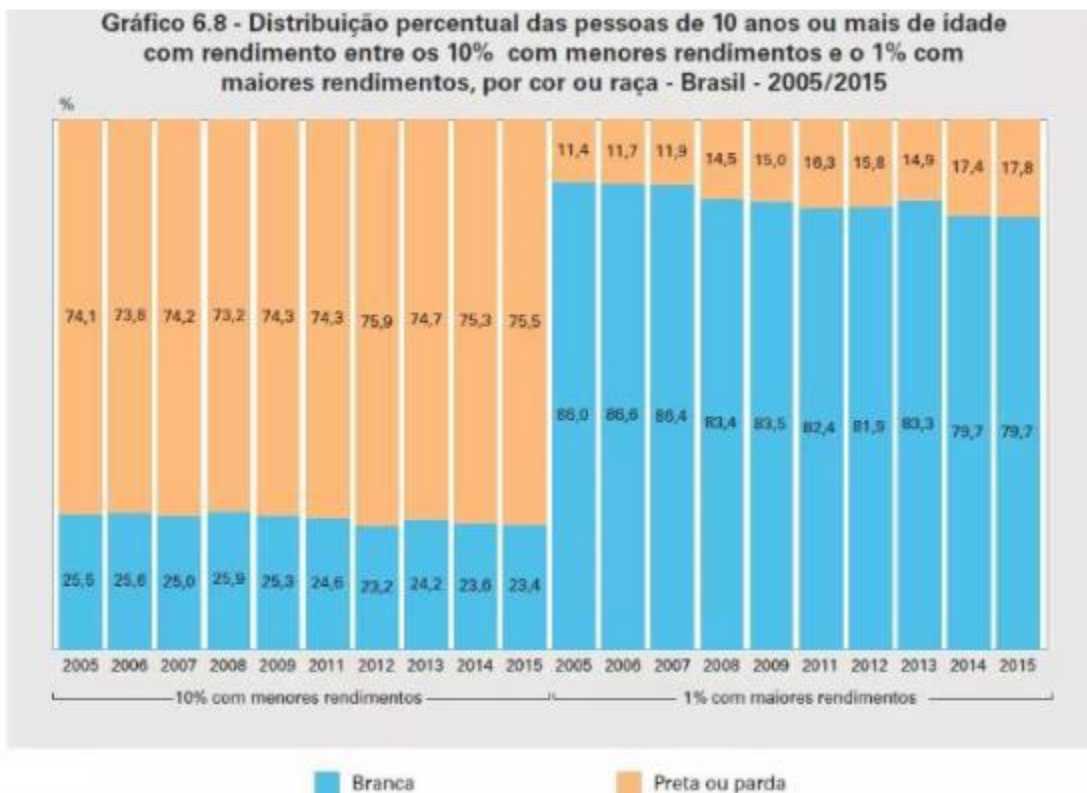


Figura 1: Gráfico com distribuição percentual das pessoas de 10 anos ou mais de idade com rendimento entre os 10% com menores rendimentos e o 1% com maiores rendimentos, por cor ou raça. Fonte: EXAME (2018).

A revista também apresenta que, além da pobreza, o analfabetismo é mais frequente entre negros e pardos do que entre brancos. Outro fato relatado é o acesso ao ensino superior, bem como a média de anos de estudo para pessoas de quinze anos, ou mais, que se apresentam com valores maiores para brancos do que para negros e pardos.

Para reforçar o fator de discrepância socioeconômica por cor ou raça, Araújo et al. compilam dados do IBGE, IPEA, Paixão (2000) e DIEESE que evidenciam, além da residência em áreas mais isoladas e de risco, a menor renda, qualificação profissional e acesso a serviços de saúde públicos ou privados. Nesse sentido, interpreta-se congruentemente à Araújo et al., baseando-se em Sant'anna (2003) e Hasenbalg (1992), que o contribuinte socioeconômico para a saúde geral da população é essencial na determinação do número e grau de doenças relevantes.

Alguns outros dados apresentados por Fiorio et al sobre a mortalidade em Vitória (ES), que estão presentes no gráfico da Figura 2, sugerem um maior índice de morte de negros e pardos do que brancos. Tais informações se confirmam mesmo levando em conta de que a quantidade de pessoas negras seja menor quando comparado à de pessoas brancas na cidade.

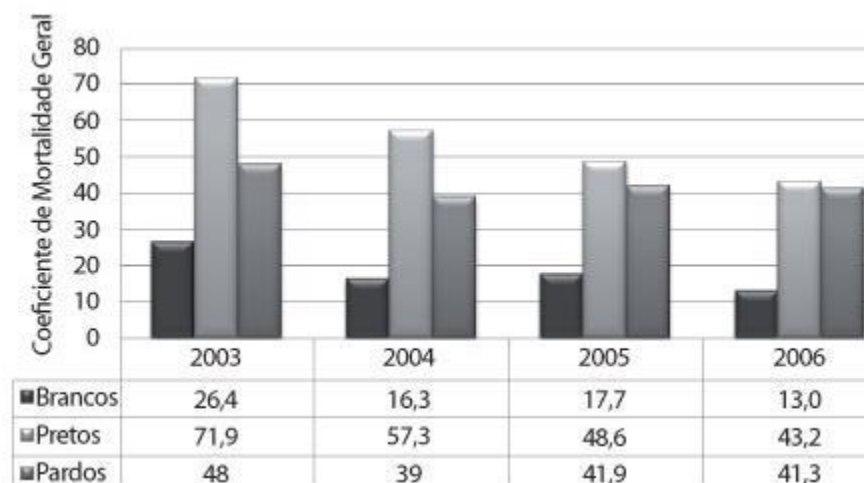


Figura 2: Coeficiente de mortalidade, segundo raça/cor, no período de 2003 a 2006. Vitória (ES), Brasil Fonte: Fiorio, Flor, Padilha, Castro e Molina (2010).

A diferença de idade de vida também é relatada como maior para brancos. Com base nos dados apresentados por Fiorio et al. e Araújo et al., considera-se como uma possível causa para essas desigualdades, a falta de acesso a serviços e bens de saúde pelos negros, visto que variações genéticas por cor ou raça não são muito convincentes na explicação da mortalidade por estado de saúde.

#### 4.2 Cuidados necessários para uma criança com Síndrome de Down

Em questão da Síndrome de Down e necessidades de acompanhamento e tratamento da anomalia, uma pesquisa foi realizada pelo Inquérito Nacional sobre Cuidados de Saúde de Crianças

com Necessidades Especiais dos EUA. Esta teve como resultado obtido que em mais da metade das famílias lidam com cuidados e terapias, ambos passíveis de causar problemas financeiros. Esses cuidados são doze vezes maiores, quando comparados às crianças normais e com custos de duas à três vezes maiores para negros em geral (Centro de Controle e Prevenção de Doenças, EUA, 2017).

#### **4.3 Nascidos vivos e mortalidade de pessoas com Síndrome de Down no Brasil**

Com base em consulta ao DATASUS, observou-se que nascem e morrem mais crianças brancas e pardas com anomalias cromossômicas do que negras. Logo, poucos negros nascem com anomalias cromossômicas e, por isso, a mortalidade é menor. Uma provável explicação para esse fato é a ocorrência de muitos abortos espontâneos envolvendo a Síndrome de Down em negros.

Conforme a revisão da literatura, negros têm uma maior probabilidade a nascer com patologias cardiovasculares, bem como as pessoas com Trissomia do 21. Portanto, a chances de uma criança negra com Síndrome de Down vir a nascer será menor do que se ela fosse branca. Desta forma, há uma hipótese da ocorrência de maiores abortos espontâneos, ainda no início de uma gestação, diminuindo o número de nascidos vivos entre os negros. Ou, posto isso, tem-se maior mortalidade dessas crianças nos primeiros anos de vida ligadas à condição socioeconômica que expõe à desnutrição, falta de tratamento e acompanhamento médico.

Outra possibilidade para o baixo número de nascidos seria o local onde a maior parte da população negra habita. Muitos residem em lugares quase inóspitos e de difícil acesso, o que dificulta o contato destes com serviços de saúde e vice-versa. Consequente a essa situação, no DATASUS o número de registros de negros com a anomalia é porque, supostamente, muitos nascimentos não chegam a ser registrados nas instituições.

Desse modo, quando comparada a mortalidade entre brancos e negros com síndrome de Down, o número de negros é menor, pelo baixo número de nascidos. Em contrapartida, há maior mortalidade de brancos com Síndrome de Down, sendo que, por conseguinte, nascem mais crianças brancas com a doença do que negras. Os gráficos das Figuras 3 e 4, elaborados a partir de consulta no DATASUS, expressam nascimentos e mortes registradas, tal qual a mortalidade comparada.

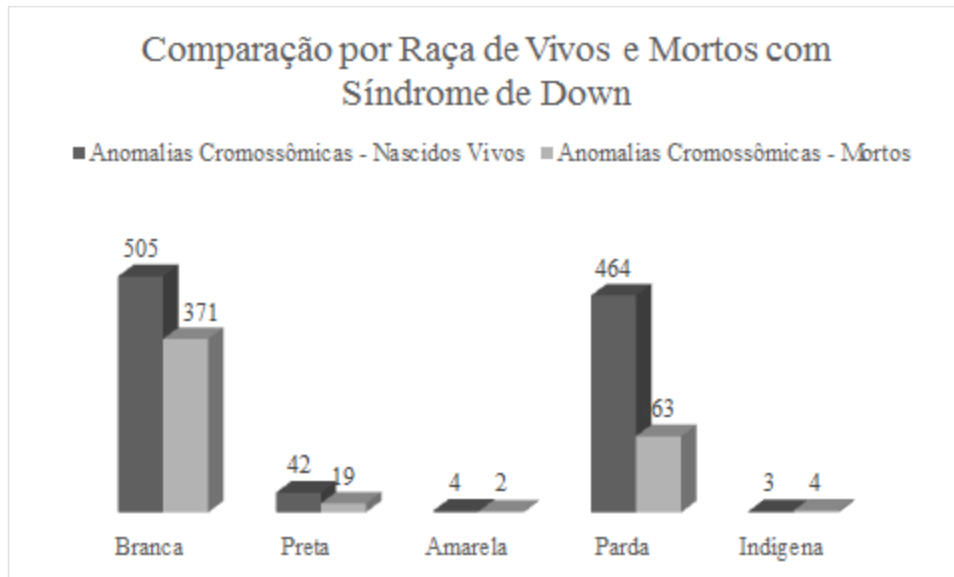


Figura 3: Comparação por raça/cor de vivos e mortos com síndrome de Down no Brasil em 2017. Fonte: DATASUS (dados extraídos em Julho de 2019).

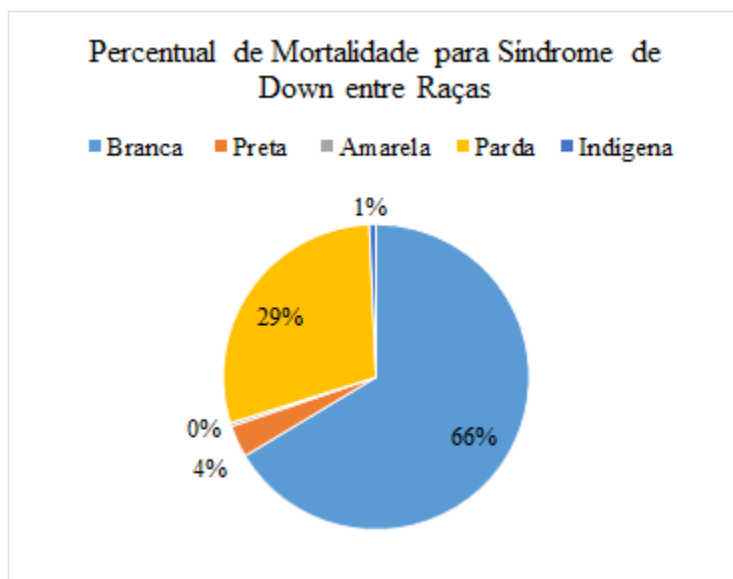


Figura 4: Percentual de mortalidade entre raças/cores com síndrome de Down no Brasil em 2017. Fonte: DATASUS (dados extraídos em Julho de 2019).

## 5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Com a realização desta pesquisa, entende-se que crianças com Síndrome de Down podem desenvolver cardiopatias congênitas, assim como negros também são mais suscetíveis a ter problemas cardíacos, quando comparados com pessoas brancas. Logo, as chances de uma criança negra e com Síndrome de Down nascer com problemas cardíacos congênitos seria de 2 vezes mais do que uma criança branca normal.

Por conta disso, ocorrem muitos abortos espontâneos relacionados a crianças negras com a Trissomia do 21, diminuindo o número de pessoas nascidas negras com a doença. Tais eventos podem ser comprovados avaliando-se os dados obtidos pelo DATASUS, no qual mostra que poucos negros com Síndrome de Down nascem, quando em comparação a brancos. Sendo assim, tendo-se poucos nascidos, o número de mortalidade também é menor em relação ao número de mortes entre pessoas brancas.

Também é plausível confirmar que, dentre os poucos negros nascidos com síndrome de Down, a maioria morre porque a quantidade de pobres negros no Brasil é muito mais alta do que a quantidade de pobres brancos. Portanto, muitas famílias negras não têm condições de auxiliar no desenvolvimento dos seus filhos e muito menos no de crianças com Trissomia do 21, visto que é necessário um maior custo com os cuidados que devem ser dados a elas.

Diante da impossibilidade de pagar um tratamento para uma criança com Síndrome de Down, muitas acabam morrendo ou têm seus anos de vida reduzidos, quando comparados com crianças com Trissomia do 21 que nascem em famílias com maiores condições financeiras para oferecer cuidados. Tudo isso se transcorre sem considerar as estatísticas públicas, os casos de nascimento e morte não passíveis de registro institucional.

Através do desenvolvimento deste trabalho se conseguiu buscar possíveis explicações para a menor incidência da Síndrome de Down em negros. No entanto, se ressalta a importância de maiores estudos sobre o tema, visto que se percebeu a escassez de informações e artigos que mencionem sobre o assunto.

Também se faz necessário maiores pesquisas pelo fato de que, conforme a literatura utilizada no decorrer do trabalho, não se tem por completo o conhecimento de todas as características que possam ser apresentadas pela trissomia, pela determinação genética por raça ou cor de pele e sua influência na vida dos portadores. Dessa forma, surgirão posteriormente, muitas outras dúvidas sobre o tema abordado por esse artigo, fazendo-se irrefutável maiores esclarecimentos para essas perguntas.

## 6 REFERÊNCIAS

BERRO, L.; PICCOLI, J. C. E.; MAURER, P. Polimorfismo GLU298ASP como possível marcador genético relacionado a hipertensão em negros. **Anais do Salão Internacional de Ensino, Pesquisa e Extensão**, Vol. 9, Nº 4, 2017.

CAVALCANTI, J. M.; MAIO, M. C. Entre negros e miscigenados: a anemia e o traço falciforme no Brasil nas décadas de 1930 e 1940. **Casa de Oswaldo Cruz/Fundação Oswaldo Cruz (COC/Fiocruz)**, Vol. 8, Nº 2, 2011.



COELHO, C. **A síndrome de Down**. Disponível em: <[www.psicologia.pt](http://www.psicologia.pt)>. Acesso em: 05. Mai. 2019.

DE ARAÚJO, E. M.; COSTA, M. C. N.; VIJAYA, K. H.; DE ARAÚJO, T. M.; DIAS, A. B.; OLIVEIRA, L. O. A. A utilização da variável raça/cor em Saúde Pública: possibilidades e limites. **Interface (Botucatu)**, Vol.13, Nº.31, P. 383-394, 2009.

ERRANTE, P. R.; FRAZÃO, J. B.; CONDINO-NETO, A. Deficiência da adesão leucocitária tipo I. **Revista Brasileira de Alergia e Imunopatologia**, Vol. 34, Nº 6, P. 225-233, 2011.

EXAME. **Os dados que mostram a desigualdade entre brancos e negros no Brasil**. Disponível em: <<https://exame.abril.com.br/brasil/os-dados-que-mostram-a-desigualdade-entre-brancos-e-negros-no-brasil/>>. Acesso em: 05. Mai. 2019.

FIGUEIREDE, A. B. C. **Rastreamento de mutações no gene GATA1 em crianças com Síndrome de Down**. Rio de Janeiro: INCA, 2008. Dissertação (Mestrado em Oncologia) Instituto Nacional de Câncer, 2008.

FIORIO, N. M.; FLOR, L. S.; PADILHA, M.; CASTRO, D. S.; MOLINA, M. C. B. Mortalidade por raça/cor: evidências de desigualdades sociais em Vitória (ES), Brasil. **Rev Bras Epidemiol**, v. 14, p. 522-530, 2011

MOREIRA, L. M. A.; EL-HANI, C. N.; GUSMÃO, F. A.F. A síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético. **Rev Bras Psiquiatr**, v. 22, p. 96-99, 2000.

PIERCE, B. A. **Genética: um enfoque conceitual**. 3ed. Trad.: Paulo A. Motta. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2011.

RAPOSO, C. **Doenças relacionadas ao excesso de metionina e de homocisteína são temas de pesquisas na UFRGS**. Disponível em: <<http://www.ufrgs.br/secom/ciencia/mecanismos-e-efeitos-de-doencas-relacionadas-ao-excesso-de-metionina-e-de-homocisteina-sao-temas-de-pesquisas-na-ufrgs/>>. Acesso em: 21 Jun. 2019.

RUSSO, C. C. **Modelagem de serino-proteases e inibidores com emprego de ferramentas de bioinformática estrutural**. Porto Alegre: UFRGS, 2006. Dissertação (Mestrado em Biologia Celular e Molecular) Centro de Biotecnologia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2006.

SILVEIRA, B. G.; DE CARVALHO, L. F. C. **Proteína Precursora Beta-Amilóide A4**. Disponível em: <<https://pt.slideshare.net/mobile/TBQ-RLORC/protenas-em-exibio-2-llm>>. Acesso em: 21 jun. 2019.