

BUZATO, Andréa Maria Pimentel. Cromossomo 21. Bragança Paulista, SP: FESB, 2007. (IMPRESSO)

## RESUMO

Apesar das alterações no cromossomo 21 não originarem somente a síndrome de Down, ele é mais estudado pela sua relação com essa síndrome. A trissomia 21 pode ser denominada simples, quando existem três cromossomos 21 separados ou então resultar translocação de um cromossomo 21 a mais que se encontre “colado” a outro cromossomo. A trissomia é a mais frequente. Existem ainda os chamados “mosaicos”, que constituem uma pequena percentagem onde o erro não vem dos pais, mas acontece nas primeiras divisões do ovo, havendo células normais e células com três cromossomos 21. O risco de ter um filho com síndrome de Down aumenta com a idade da mãe, sendo, por exemplo, de 1;1578 aos 15 anos de, 1:6 aos 50 anos. O material genético em excesso leva ao aparecimento de determinadas características a nível físico e de desenvolvimento psicomotor, que podem variar entre os indivíduos. Dependendo da efetiva etiologia, a dificuldade na aprendizagem pode variar de mediana para grave. Os efeitos da cópia extra variam muito de indivíduo para indivíduo, dependendo da extensão da cópia extra, do background genético, de fatores ambientais, e de probabilidades. A síndrome de Down pode ocorrer em todas as populações humanas, e efeitos análogos já foram encontrados em outras espécies como chimpanzés e ratos.