



**GIULIANA CHAVES RECCO**

**PREVALÊNCIA DA ANÁLISE CITOGENÉTICA DE ALUNOS E PACIENTES COM  
SÍNDROME DE DOWN DA APAE DE GUARAPUAVA-PR: ETIOLOGIA,  
ENTENDIMENTO DE GENITORES E ACONSELHAMENTO GENÉTICO**

**GUARAPUAVA**

**2022**

**GIULIANA CHAVES RECCO**

**PREVALÊNCIA DA ANÁLISE CITOGENÉTICA DE ALUNOS E PACIENTES COM  
SÍNDROME DE DOWN DA APAE DE GUARAPUAVA-PR: ETIOLOGIA,  
ENTENDIMENTO DE GENITORES E ACONSELHAMENTO GENÉTICO**

Trabalho de Conclusão de Curso  
apresentado à Banca Avaliadora, como  
critério para obtenção do grau de bacharel  
(a) em Medicina.

**Orientador (a):** Solange Costa Cotlinsky

**GUARAPUAVA**

**2022**

Dedico este trabalho ao meu irmão, anjo do céu, Guilherme, que faleceu devido a complicações decorrentes da Síndrome de Down.

“Porque o amor não conta cromossomos.  
Nem como somos.  
O amor conta o que realmente somos,  
de alma e coração.”

**Crysker**

**PREVALÊNCIA DA ANÁLISE CITOGENÉTICA DE ALUNOS E PACIENTES COM SÍNDROME DE DOWN DA APAE DE GUARAPUAVA-PR: ETIOLOGIA, ENTENDIMENTO DE GENITORES E ACONSELHAMENTO GENÉTICO**

PREVALENCE OF CYTOGENETIC ANALYSIS OF STUDENTS AND PATIENTS WITH DOWN SYNDROME FROM APAE DE GUARAPUAVA-PR: ETIOLOGY, PARENTS UNDERSTANDING AND GENETIC COUNSELING

**Giuliana Chaves Recco, Estudante de Graduação de Medicina**

Solange Cristina Costa Cotlinsky, Médica Pediatra e Neonatologista

Instituição vinculada: Centro Universitário Campo Real - Guarapuava, PR, Brasil.

Giuliana Chaves Recco ORCID: 0000-0001-9315-3337

Solange Cristina Costa Cotlinsky ORCID: 0000-0001-7381-7511

Não teve fontes de financiamento.

Conflitos de interesse: Nada a declarar.

**Parecer de Comitê de Ética reconhecido pelo Conselho Nacional de Saúde:**

Número do parecer: 5.545.389/ 2022

CAAE: 59177822.3.0000.8947

## **AGRADECIMENTOS**

Agradeço primeiramente à Deus por me guiar até o presente momento, me direcionando pelo melhor caminho durante a graduação, e por me dar forças em todas as situações de dificuldade.

Em especial, dedico este trabalho ao meu irmão, Guilherme Chaves Recco já falecido com Síndrome de Down, que me inspira e dá forças diariamente.

Agradeço à minha família, principalmente ao meu pai Guerino Recco Junior, minha mãe Rosani Aparecida Chaves Recco e minha avó Adelina Teresinha Chaves de Oliveira, por serem meus alicerces, durante todos estes anos de estudo, sempre me incentivando a seguir os meus sonhos.

Agradeço ao meu namorado Enzo Lopes Ribeiro, que me incentivou e ajudou em todas as etapas desse trabalho.

Agradeço aos meus amigos, onde juntos trilhamos nosso caminho rumo à conclusão da graduação, nos apoiando mutuamente, fazendo da vivência universitária uma jornada mais leve.

Agradeço aos meus professores, que não mediram esforços para passar um pouco dos conhecimentos obtidos por eles, nos lapidando para sermos bons profissionais no futuro. Em especial à minha orientadora, Solange Costa Cotlinsky, que me auxiliou de forma grandiosa, com este trabalho.

**GIULIANA CHAVES RECCO**

**PREVALÊNCIA DA ANÁLISE CITOGÉNÉTICA DE ALUNOS E PACIENTES COM SÍNDROME DE DOWN DA APAE DE GUARAPUAVA-PR: ETIOLOGIA, ENTENDIMENTO DE GENITORES E ACONSELHAMENTO GENÉTICO**

**PREVALENCE OF CYTOGENETIC ANALYSIS OF STUDENTS AND PATIENTS WITH DOWN SYNDROME FROM APAE GUARAPUAVA-PR: ETIOLOGY, PARENTS UNDERSTANDING AND GENETIC COUNSELING**

Projeto do Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Centro Universitário Campo Real, para obtenção do título de Bacharel em Medicina.

**Orientador:** Prof. Me. Solange Costa Cotlinsky

Pesquisa aprovada pelo Comitê de Ética e Pesquisa - Centro Universitário Campo Real. Parecer: 5.545.389/ 2022

Guarapuava

2022

## RESUMO

**Objetivos:** Esta pesquisa tem como objetivo investigar se indivíduos com Síndrome de Down em Guarapuava-PR apresentam cariótipo, identificar se os familiares e responsáveis estão cientes da importância do cariótipo e as diferenças entre as etiologias genéticas da Síndrome de Down e quantificar quais as anormalidades cromossômicas mais prevalentes.

**Métodos:** O desenho de estudo se caracterizou como observacional, analítico, transversal e descritivo. A coleta de dados ocorreu por meio da aplicação de um questionário de forma presencial, que contabilizou 33 respostas, realizado na Associação de Amigos dos Excepcionais (APAE) em Guarapuava - PR, entre agosto e setembro de 2022. Os critérios de inclusão abrangeram pais de alunos e pacientes portadores de Síndrome de Down (CID-10 Q90.0) da APAE Guarapuava, maiores de 18 anos; que já realizaram algum atendimento na APAE. Os dados obtidos pelo questionário foram analisados e tabulados por meio do Windows Excel e os resultados foram expostos por meio de texto, figuras, gráficos utilizando-se do programa de texto Windows Word.

**Resultados:** Foi possível avaliar a prevalência da realização do cariótipo entre os pais, sendo que 72% (24) afirmaram a realização, enquanto 28% (9) negaram a realização. Ademais, foi avaliado o conhecimento dos pais acerca do assunto aliado a um balanço de quais são as anormalidades cromossômicas mais observadas nos cariótipos.

**Conclusões:** Observou-se que o entendimento pelos pais sobre o assunto é realmente muito escasso e que medidas poderiam ser adotadas a fim de expandir esse interesse e conhecimento.

**Palavras-chave:** Aconselhamento genético. Cariótipo. Cromossomo 21. Translocação cromossômica.

## ABSTRACT

**Objectives:** This research aims to investigate whether individuals with Down syndrome in Guarapuava-PR have a karyotype, to identify whether family members and guardians are aware of the importance of the karyotype and the differences between the genetic etiologies of Down Syndrome and to quantify the most prevalent chromosomal abnormalities.

**Methods:** The study design was characterized as observational, analytical, cross-sectional and descriptive. The collection of data collected through the application of a set of responses in person, which had 33 responses, carried out at the Association of Exceptional Friends (APAE) in Guarapuava - PR, between August and 2022. The inclusion criteria include parents of students and patients of Down Syndrome Patients (ICD-10 Q90.0) of APA Guarapuava, older years; that already some assistance in APAE. The data obtained through the analyzed program text and Windows Excel text tabulated and exposed through images, graphic figures using - Windows Word.

**Results:** It was possible to assess a prevalence of carrying out the karyotype among parents, with 72% (24) affirming the performance, while 28% (9) denied the performance. In addition, the parents' knowledge on the subject related to a balance of which are the chromosomal abnormalities most observed in the karyotypes was evaluated.

**Conclusions:** It was observed that the understanding by parents on the subject is really very scarce and that measures could be adopted in order to expand this interest and knowledge.

**Keywords:** Genetic counseling. Karyotype. Chromosome 21. Chromosomal translocation.



## INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD), reconhecida pela Organização Mundial da Saúde (OMS) a partir de 1965 é considerada a alteração cromossômica mais comum e prevalente da população e, é a principal causa de deficiência intelectual na população em geral, ocorrendo no Brasil em torno de 1 a cada 650 a 700 nascimentos.<sup>1</sup>

A Síndrome, caracteriza-se pela a divisão cromossômica errônea durante a meiose, que resulta em um zigoto que tem três cromossomos 21, em vez de dois.<sup>2</sup> Pode ser causada por vários mecanismos genéticos, como não-disjunção, mosaicismo e translocação. O principal, mais recorrente (95% dos casos), é a trissomia do cromossomo 21 como resultado da não-disjunção cromossômica durante a divisão celular, mais comum em mães com idade avançada, mais conhecida com Trissomia Livre.<sup>3,4,5</sup>

A forma mais rara de Síndrome de Down, é conhecida como mosaicismo. Apenas em torno de 1% de todas as pessoas com a síndrome apresentam esse tipo de trissomia do 21.<sup>6</sup> O mecanismo de translocação cromossômica ou translocação robertsoniana é responsável por 5% dos casos. Nestes casos, o cromossomo 21 adicional está localizado junto a um outro cromossomo autossômico, sendo a mais comum a existente entre os cromossomos 14 e 21. Neste caso, em progenitores jovens, se um deles possuir a translocação, a probabilidade de ter outro filho e SD é de 20% a 25%.<sup>7,8,9</sup>

Dessa forma, é essencial conhecer o cariótipo dos indivíduos com SD e, em caso de presença de translocação, o de seus progenitores também, pois o aconselhamento genético segue de forma diferenciada.<sup>10</sup> No Paraná existem poucos dados e estudos, sobre a epidemiologia da SD, com relação a presença ou não de cariótipos e a ciência dos pais acerca do assunto. Portanto, o rastreamento do cariótipo de indivíduos com SD da APAE de Guarapuava-PR, objetivo deste estudo, representa a importância do aconselhamento genético, um instrumento com objetivos de informar, esclarecer e orientar pacientes e familiares a respeito do prognóstico e evolução da síndrome, nas medidas preditivas de recorrência familiar, além de encaminhar às especialidades médicas necessárias e apoio terapêutico, psicológico e de caráter social.

## MÉTODOS

Estudo epidemiológico de corte transversal, realizado por meio da aplicação de um questionário de forma presencial aos pais de alunos e pacientes com diagnóstico de Síndrome de Down nas dependências da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) em Guarapuava - PR, entre agosto e setembro de 2022.

Foram incluídos no estudo: Todos os gêneros de pessoas; Pais de alunos e pacientes portadores de Síndrome de Down (CID-10 Q90.0) da APAE Guarapuava; Pais ou responsáveis maiores de 18 anos de idade; Pais de alunos que já realizaram algum atendimento na APAE; Pais que apresentarem o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE) devidamente preenchido e assinado na data de aplicação do questionário. Foram excluídos do estudo: Pais ou responsáveis menores de 18 anos de idade; pais ou responsáveis, cujos filhos não são portadores de Síndrome de Down; Pais cujos filhos não passaram por atendimento na APAE; Aqueles que não concordarem com o protocolo de estudo e não assinarem o TCLE; Pessoas que desistirem de participar da pesquisa (Figura 1).

Na unidade APAE Guarapuava, há a Clínica e a Escola, sendo assim, existem crianças que só consultam, como crianças que apenas estudam na escola e outras que estudam e consultam na clínica. Ao total foram contabilizados 70 indivíduos diagnosticados com Síndrome de Down que já realizaram algum tipo de atendimento na APAE Guarapuava (escola ou clínica). O tamanho da amostra foi de 33 participantes, de acordo com cálculo amostral.

O questionário foi composto por 18 questões, divididas em 2 seções (Anexo 1). A primeira seção abordava a aceitação do Termo de Consentimento, além de dados sobre idade e nome (dos pais e/ou responsáveis e do filho), endereço e data da coleta, para fins de identificação. A segunda seção abordava perguntas direcionadas ao tema do estudo, como: se o pai ou responsável apresenta outros filhos, e se apresenta mais algum filho com Síndrome de Down; se o aluno ou paciente portador de Síndrome de Down apresenta ou não cariótipo (senão, o porquê); se os pais ou responsáveis estão cientes sobre: o que é, como interpretar e a importância de um cariótipo. Ainda, se os responsáveis sabem a diferença entre Síndrome de Down do tipo translocação, mosaicismos e não disjunção/trissomia livre, e qual é o tipo de seu filho, e por fim se entendem sobre a consequência familiar que implica a identificação de cada tipo.

Após o preenchimento do questionário, foi entregue a cartilha informativa (Anexo 2), que também ficou disponível na secretaria da APAE Guarapuava (tanto na Clínica quanto na Escola), trazendo informações básicas, porém relevantes sobre as principais diferenças entre as etiologias genéticas da Síndrome de Down, que representa um importante significado no que diz respeito ao aconselhamento genético da comunidade.

As categorias de análise qualitativas do estudo são: presença ou não de cariótipo, ciência ou não por parte dos pais sobre o que é um cariótipo e a diferença entre as 3 etiologias da síndrome, e qual a etiologia de Síndrome de Down mais prevalente encontrada.

Após a coleta, os dados foram organizados em planilhas no programa Microsoft Excel versão para Office 2016 e posteriormente analisados por estatística descritiva, verificando as frequências absolutas e relativas representadas por meio de tabelas e gráficos.

Esta pesquisa pode conter viés de seleção do tipo amostragem, pois o estudo está limitado somente a cidade de Guarapuava.

Esta pesquisa teve aprovação sob número do parecer 5.545.389/ 2022 do Comitê de Ética em Pesquisa do Centro Universitário Campo Real, Guarapuava-PR. Foram incluídas no estudo apenas as pessoas que assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. A realização da pesquisa, assim como as publicações dos dados, foi autorizada pelo responsável da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) – Guarapuava.

## **RESULTADOS**

Foram incluídos na análise 33 pais e/ou responsáveis por indivíduos com Síndrome de Down que concordaram com os termos do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Dos respondentes do questionário, houve a prevalência de mulheres, 94% (31), com predomínio de idade de 47 anos, com desvio padrão de 9.6. A idade média dos filhos com Síndrome de Down foi de 12 anos, desvio padrão de 9.5. Em relação a ter ou não mais filhos, 72% (24) afirmaram ter mais de um filho, porém apenas 6% (2) afirmaram ter mais de um filho com Síndrome de Down.

Ao serem questionadas (os) sobre a realização ou não de cariótipo dos seus filhos, 72% (24) afirmaram a realização, enquanto 28% (9) negaram a realização (Gráfico 1). Dos respondentes (33), quando questionados sobre saber ou não o que é um cariótipo, 45,4% (15) afirmaram que sabem, enquanto 54,4% (18) desconhecem. Com relação a saber interpretar o resultado do cariótipo, 84,8% (28) negaram o conhecimento, enquanto 15,1% afirmaram. Do total, ao serem questionados sobre estarem cientes da importância de ser fazer um cariótipo, 33,3% (11) afirmaram que sabiam, e 66,6% (22) negaram.

O resultado das anormalidades cromossômicas observadas nos cariótipos foi exposto no Gráfico 2 e informações sobre o conhecimento dos pais acerca das três etiologias e a consequência familiar que implica cada tipo está exposto no Gráfico 3.

A respeito das perguntas abertas, a que questionava o porquê do familiar e/ou responsável não ter feito o cariótipo (9), 55,5% (5) responderam que foram solicitados pelo pediatra, porém esqueceram de fazer, e outros 44,4% (4) desconheciam da existência do cariótipo e conseqüentemente não sabiam que deveriam realizá-lo. Os pais alegaram que ao ir ao médico não teriam informação formal (prescrição) para a realização deste exame, ou seja, afirmaram que o exame não foi pedido.

A outra pergunta aberta questionava quais eram as diferenças entre os três tipos de etiologias da Síndrome de Down, entre os que sabiam que existem diferenças (7), 2 (28,5%) conseguiram explicar, e os outros 5 (71,4%) afirmaram que não conseguiam. Um dos respondentes comentou: “A Livre que é o que meu filho tem, é a mais comum, que é a trissomia do 21. Mosaicismo e translocação são mais raras, não sei explicar o que são.” Já o outro respondente: “Trissomia simples é o que você mais encontra por ai, no cariótipo da pra ver a trissomia no 21. Translocação é quando troca os cromossomos né? Mosaicismo não sei.”

## **DISCUSSÃO**

Cariótipo ou exame citogenético é o exame que avalia os cromossomos de um indivíduo em número, forma e tamanho, sendo cromossomo uma estrutura altamente organizada de uma célula, que contém o material genético de um organismo.<sup>7</sup> Na análise do presente estudo, que buscou investigar se indivíduos com Síndrome de Down em Guarapuava-PR apresentam cariótipo e identificar se os familiares e responsáveis estão cientes

da importância do cariótipo e as diferenças entre as etiologias genéticas da Síndrome de Down (SD), foi possível observar que a maioria dos pacientes e/ou alunos com SD da APAE Guarapuava realizou o cariótipo. Entretanto, verificamos que a grande maioria dos pais e/ou responsáveis não entendiam a diferença entre as três etiologias e a consequência familiar que implica cada tipo.

Segundo Burton, os portadores da SD podem ser diferenciados dos demais indivíduos nascidos vivos, por algumas manifestações fenotípicas próprias, chamadas de sinais cardinais. Eles apresentam um fâcies bem característico, sendo: face mais achatada, fenda palpebral oblíqua, presença de prega epicântica (Figura 2), ponte nasal baixa, boca pequena com hipotonia dos músculos faciais, língua protusa e fissurada, hipoplasia maxilar, orelhas dismórficas, pescoço curto e grosso, hipoplasia ou aplasia da falange média do 5º dedo, prega única palmar ou prega simiesca, sendo esta uma só linha transversal ao eixo dos quatro dedos (Figura 3), mão curta e grossa e baixa estatura. Em alguns casos, podemos encontrar malformações cardíacas e do trato gastrointestinal, distúrbios respiratórios, problemas de visão, audição e além de chances maiores de desenvolverem diabetes e alterações da tireoide.

Dentre os genitores que compuseram a mostra realizada neste estudo, 27,3% não realizaram o exame citogenético de seus filhos (as), pois não teriam informação formal (prescrição) para a realização deste exame, ou apesar de solicitado pelos médicos, não realizaram. Um fato preocupante, visto que, apesar de uma alteração genética notável fisicamente, não se pode aceitar que o paciente fique apenas com o diagnóstico clínico transmitido de forma verbal passado pelo médico que o atendeu. Além de comprovação diagnóstica, o resultado do exame citogenético é de grande importância não só para o paciente, mas como para toda a família, no que diz respeito ao aconselhamento genético.

O resultado obtido neste presente estudo, em relação a prevalência das anormalidades cromossômicas encontradas nos cariótipos, diverge ao que se tem nas literaturas. Silva et al, mostrou que a trissomia do cromossomo 21, apresenta-se como mais frequente dentre as etiologias da SD (em torno de 94%), translocação com frequência de 5% e mosaicismos 1%. Com o presente estudo foi observado frequência de 54,1% na trissomia simples, semelhante a literatura. O mosaicismo, apesar de ser o mais raro, apresentou-se mais prevalente do que a translocação, com 14,1% e 4,1% respectivamente.<sup>2</sup>

Em relação ao entendimento dos genitores sobre o assunto, o estudo mostrou que a maioria dos pais e/ou responsáveis negaram saber o que é um cariótipo, saber interpretar o resultado do exame, (exemplo: 47, XY, +21, representa trissomia livre do cromossomo 21), entender a importância de realizar o exame citogenético, entender as diferenças entre as três etiologias da síndrome e as consequências que implicam cada etiologia. Nos casos de trissomia do cromossomo 21 por translocação não-equilibrada, o cromossomo 21 adicional está localizado junto a um outro cromossomo autossômico, sendo a mais comum a existente entre os cromossomos 14 e 21. Neste caso, em progenitores jovens, se um deles possuir a translocação, a probabilidade de ter outro filho e síndrome de Down é de 20% a 25% ou como apresentado no Documento Norteador de Saúde e Prevenção das APAES, um risco de recorrência para uma próxima gestação que pode variar de 0 a 100%.<sup>7, 10</sup>

Neste estudo foi constatado um exemplo de falta de aconselhamento genético e entendimento por parte do genitor: um caso de duas irmãs com SD. Neste caso, a mãe fez o cariótipo da primeira filha e não sabia qual era o resultado presente no exame. Em relação a segunda filha, a mãe alegou que foi solicitado o exame citogenético, porém como ela possuía as “mesmas características da irmã”, a família optou por não realizá-lo. Segundo Silveira, famílias que tem em sua história algum problema genético ou que, por algum motivo, correm o risco de ter filhos com alguma alteração necessitam de aconselhamento genético. Em uma consulta com o geneticista, a pessoa que já teve um filho com SD, tem uma confirmação do diagnóstico e recebe um direcionamento para atendimentos médicos que devem ser instituídos, além disso o aconselhador irá enunciar qual o risco de recorrência que esses pais correm, se desejarem ter mais filhos (as). O entendimento desse risco depende provavelmente do estado emocional, do nível educacional e dos conhecimentos de biologia que esse casal ou responsável possui. No entanto, em geral, a maior preocupação dos genitores é em relação ao quadro clínico da SD.<sup>13,14</sup>

A Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) nasceu em 1954, no Rio de Janeiro. Caracteriza-se por ser uma sociedade civil e filantrópica, cujo objetivo principal é promover a atenção integral à pessoa com deficiência, prioritariamente aquela com deficiência mental. É constituída por pais, amigos, voluntários, profissionais e instituições parceiras – públicas e privadas - para a promoção e defesa dos direitos de cidadania da pessoa com deficiência e a sua inclusão social. O movimento apaeano, destaca-se por seu pioneirismo e capilaridade, estando presente, atualmente, em dois mil municípios em todo o território nacional.

Em 2017 foi elaborado o Documento Norteador de Saúde e Prevenção, criado para orientar o trabalho das Apaes e entidades filiadas, e também para o alinhamento das ações desenvolvidas por toda a Rede Apae Brasil. Neste documento, que está disponível online, há um capítulo específico sobre a importância da análise citogenética nos pacientes com a SD, apresentando ilustrações sobre as três possibilidades de constituições cromossômicas e suas principais diferenças. (Figuras 4, 5, 6).

Na atualidade, existem técnicas que já estão disponíveis para o então denominado diagnóstico pré-natal. Dentre essas técnicas pode-se mencionar: diagnóstico por imagem ultrassonográfica, punção de vilosidades coriônicas, punção de líquido amniótico, diagnóstico pré-implantacional, estudo através do DNA fetal no sangue materno. Esses testes auxiliam em termos de diagnóstico e facilitam a comunicação médico-paciente, no sentido de orientá-lo e prepará-lo para receber uma criança com a síndrome de Down.<sup>10</sup> Ademais, de acordo com Schwartzman e Lederman, dentre as causas de deficiência intelectual (DI) severa, a SD é a maior etiologia para essa condição, ficando atrás apenas da Síndrome do X-frágil. Assim, em crianças onde a síndrome é detectada precocemente, deve-se iniciar o acompanhamento logo no primeiro mês de vida, visto que a intervenção terapêutica precoce diminui a gravidade das alterações neuropsicomotoras e aumentam a inclusão social dos portadores, além de apresentar menor risco de desenvolver morbimortalidade e melhor habilidade neuropsicomotora que resulta na melhora da qualidade de vida da criança.<sup>15</sup>

O presente estudo apresentou algumas limitações, como o número de participantes, o qual se mostrou pequeno, apesar da importância que esta temática apresenta. O restante dos 37 pais que estavam com cadastro no sistema, foi excluído por não terem sido encontrados durante o período que o pesquisador estava disponível na APAE Guarapuava ou porque os filhos já não iam mais para atendimento na Clínica e Escola. Além disso, por se tratar de um estudo municipal, pode não refletir os dados regionais, nacionais ou mesmo mundiais. Outro ponto a ser considerado, é a forma como foi aplicado os questionários, que pode ter ocasionado um viés de seleção. A ausência de estudos concisos e validados com desenho semelhante limitou a comparação de dados. Portanto, ainda há necessidade de maiores pesquisas, visto que é um tema pouco abordado, mas que traz desdobramentos importantes na qualidade de vida e desenvolvimento destes indivíduos. Destarte, a presente pesquisa pode auxiliar em medidas e elaboração de políticas públicas que contribuam na prevenção e manejo destes desdobramentos.

## CONCLUSÃO

De fato, o número de genitores que realizaram o cariótipo de seus filhos poderia ser maior. Aliado a isso, o entendimento pelos pais sobre o assunto é realmente muito escasso. Fato esse que exige maior interesse pelos pais sobre o tema, explicação pelos médicos, busca pelo Documento Norteador de Saúde e Prevenção disponível online, além de outros artigos e livros disponíveis. Neste estudo, após o preenchimento do questionário, foi entregue uma cartilha informativa, que também está disponível na secretaria da APAE Guarapuava (tanto na Clínica quanto na Escola), trazendo informações básicas, porém relevantes sobre as principais diferenças entre as etiologias genéticas da SD, que representa um importante significado no que diz respeito ao aconselhamento genético da comunidade.

Paralelo a isso, poderia ser implementado um ambulatório no Centro Universitário Campo Real, específico para a Síndrome de Down, visto o grande número de indivíduos portadores da síndrome na cidade. Neste ambulatório, poderia ser feito um atendimento multiprofissional, envolvendo fisioterapeutas, fonoaudiólogos, psicólogos, dentistas, médicos (dentre eles, pediatras, neurologistas, cardiologistas, oftalmologistas, gastroenterologistas, endócrinos etc), advogados (para consulta e informações sobre o benefício de Prestação Continuada da Assistência Social – BPC), entre outros profissionais.

Outra sugestão seria a implementação de palestras ou ações como projeto de extensão, realizadas por acadêmicos do curso de Medicina do Centro Universitário Campo Real, diretamente nas salas de aula e clínica da APAE Guarapuava, com objetivo de informar e elucidar os responsáveis e professores dos indivíduos com SD, sobre a saúde integral desses alunos. Esta seria uma sugestão facilitadora para implementar o tema e promover o acesso às informações de forma gratuita, direta e prazerosa. Quem sabe no futuro, essa sugestão possa vir a ser concretizada por ambas as instituições de Medicina de Guarapuava.

Concluindo, em relação ao presente estudo, para análises futuras, poderia ser feito por um período de tempo maior, visando aumentar sua amostra e com isso ter mais fidedignidade com a realidade.

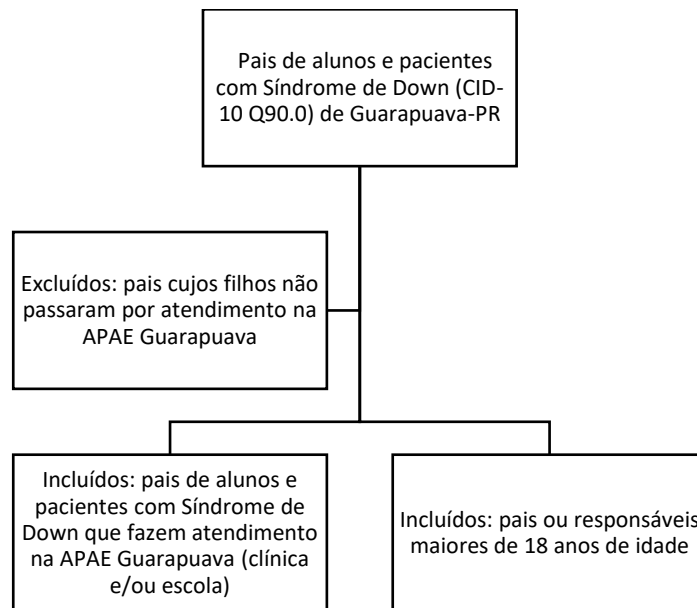


## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. CUNHA, A.; BLASCOVI-ASSIS, S.; FLAMENGHI JR., G. Impacto da notícia da síndrome de Down para os pais: histórias de vida. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 15, n. 2, p. 444-51, 2010.
2. SILVA, N.L.P.; DESSEN, M.A. Síndrome de Down: etiologia, caracterização e impacto na família. *Interação em Psicologia*, Brasília, DF, v.6, n.2, p.167-176, 2002.
3. BERTOLLO, E.M.G.; CASTRO, R.; CINTRA, M.T.R.; PAVARINO, E.C. O processo de aconselhamento genético. *Arq. Ciênc. Saúde*, v.20, n. 1, p.30- 36, 2013.
4. GUEDES, C.; DINIZ, D. A ética na história do aconselhamento genético: um desafio à educação médica, *Revista Brasileira de Educação Médica*, v.33, n;2, p.247-252, 2009.
5. MENDES, A. Doenças hereditárias, aconselhamento genético e redes familiares e sociais: da ética intergeracional ao papel dos mais velhos, *Revista Temática Kairós Gerontologia*, v. 15, n. 1, p. 199-216, 2012.
6. SHIN M, Siffel C, Correa A. Survival of children with mosaic Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 2010;152A:800-1.
7. MUSTACCHI, Z. Síndrome de Down. In: MUSTACCHI, Z.; PERES, S. (Org.). *Genética baseada em evidências - síndromes e heranças*. São Paulo: CID editora, 2000. Cap. 21.
8. COELHO, Charlotte. A síndrome de Down. *Psicologia*. pt, p. 1-14, 2016.
9. THOMPSON, M. W.; McINNES, R.R.; WILLARD, H. F. *Genética Médica*. 6ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002. 460p.
10. PILOTTO, R. F. . IMPORTÂNCIA DA ANÁLISE CITOGENÉTICA NOS PACIENTES COM A SÍNDROME DE DOWN. In: Rui Fernando Pilotto. (Org.). *Documento Norteador/ Prevenção e Saúde – Tópicos de Prevenção e Saúde Aplicáveis no Movimento Apaeano do Brasil*. 1ed. Brasília: Federação Nacional das Apaes, 2017, v.1, p. 197-207.
11. KUMAR, P.; BURTON, B. *Congenital Malformations*. Editora Mc Graw Hill, 2008
12. LI, Y. et al. Significance of data analysis in the quality control of prenatal screening for Down syndrome. *Rep. Biomedical*, v. 8, n. 5, p. 447-453, 2018
13. SILVEIRA, E. L. Um filho com síndrome de Down: uma análise do entendimento da síndrome e do planejamento reprodutivo futuro em seus genitores. *Dissertação (mestrado) – Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Programa de pós-graduação em medicina: pediatria*. Porto Alegre, 2001.
14. SCHWARTZMAN, J. S.; LEDERMAN, V. R. Gerber. Deficiência intelectual: causas e importância do diagnóstico e intervenção precoces. *Inclusão Social*, v. 10, n. 2, 2017. Recuperado de <http://revista.ibict.br/inclusao/article/view/4028>

## APÊNDICES

**Figura 1**



*Figura 1 - Fluxograma de inclusão e exclusão no estudo*

**Figura 2**



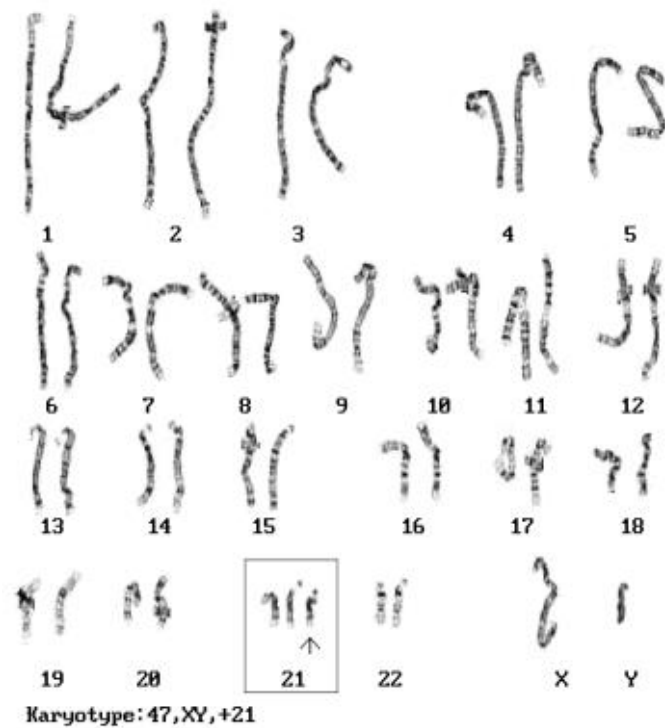
*Figura 2 – Prega epicântrica em portador de Síndrome de Down. Reproduzido da Congenital Malformations: Kumar; Burton; (2008)*

**Figura 3**



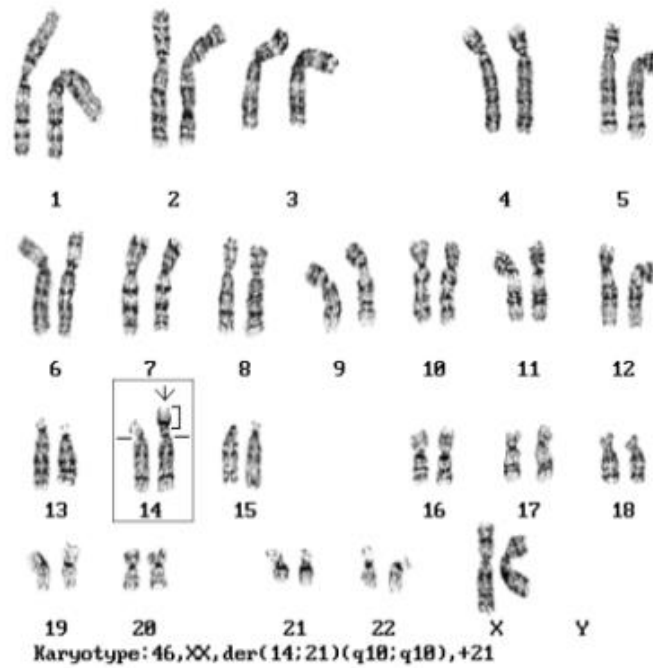
*Figura 3 – Linha Simiesca na palma da mão. Reproduzido da Congenital Malformations: Kumar; Burton; (2008)*

**Figura 4**



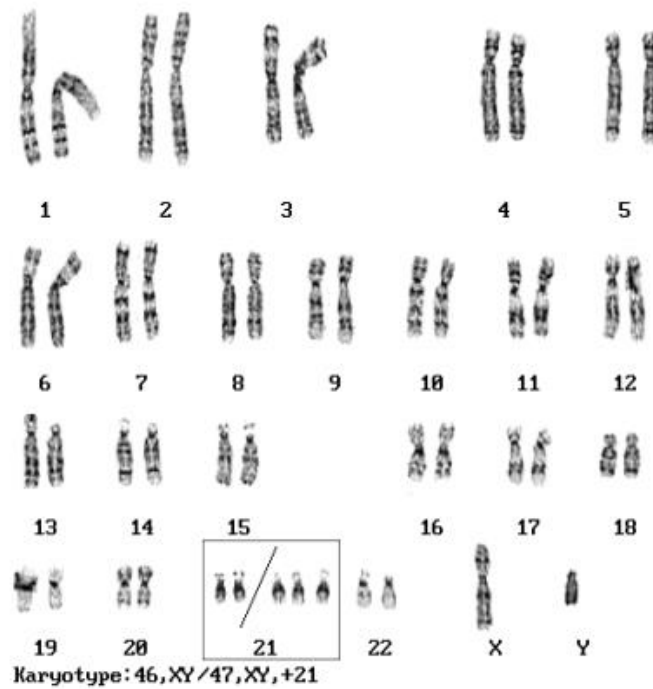
*Figura 4 - Cariograma de uma criança do sexo masculino com síndrome de Down e cariótipo 47,XY,+21. Documento norteador: Tópicos de prevenção e saúde aplicáveis no Movimento Apaeano do Brasil / Rui Fernando Pilotto. (Org.). – Brasília, 2017.*

**Figura 5**



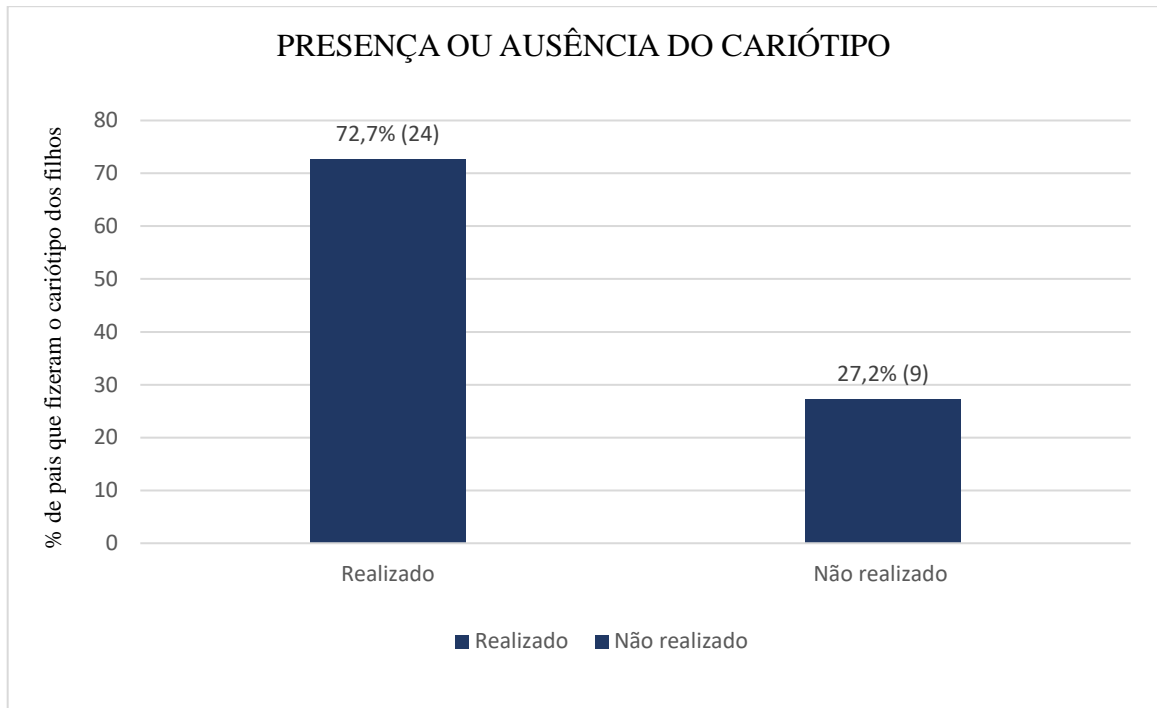
*Figura 5 - Cariograma de uma criança do sexo feminino com síndrome de Down e cariótipo 46, XX, rob (14:21) (q10;q10), +21. No presente caso ocorreu uma translocação robertsoniana entre os cromossomos 14 e 21. Documento norteador: Tópicos de prevenção e saúde aplicáveis no Movimento Apaeano do Brasil / Rui Fernando Pilotto. (Org.). – Brasília, 2017.*

**Figura 6**



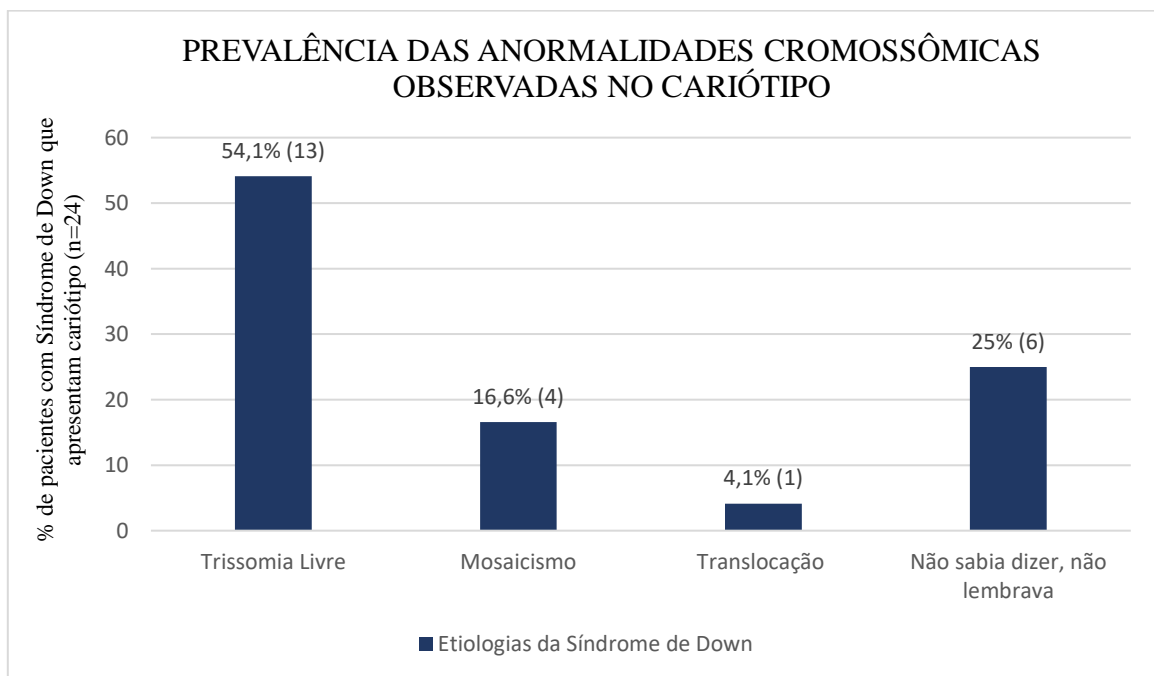
*Figura 6 - Cariograma de uma criança do sexo masculino com síndrome de Down e cariótipo 47, XY, +21/46, XY. (mosaicismo). Documento norteador: Tópicos de prevenção e saúde aplicáveis no Movimento Apaeano do Brasil / Rui Fernando Pilotto. (Org.). – Brasília, 2017*

**Gráfico 1**



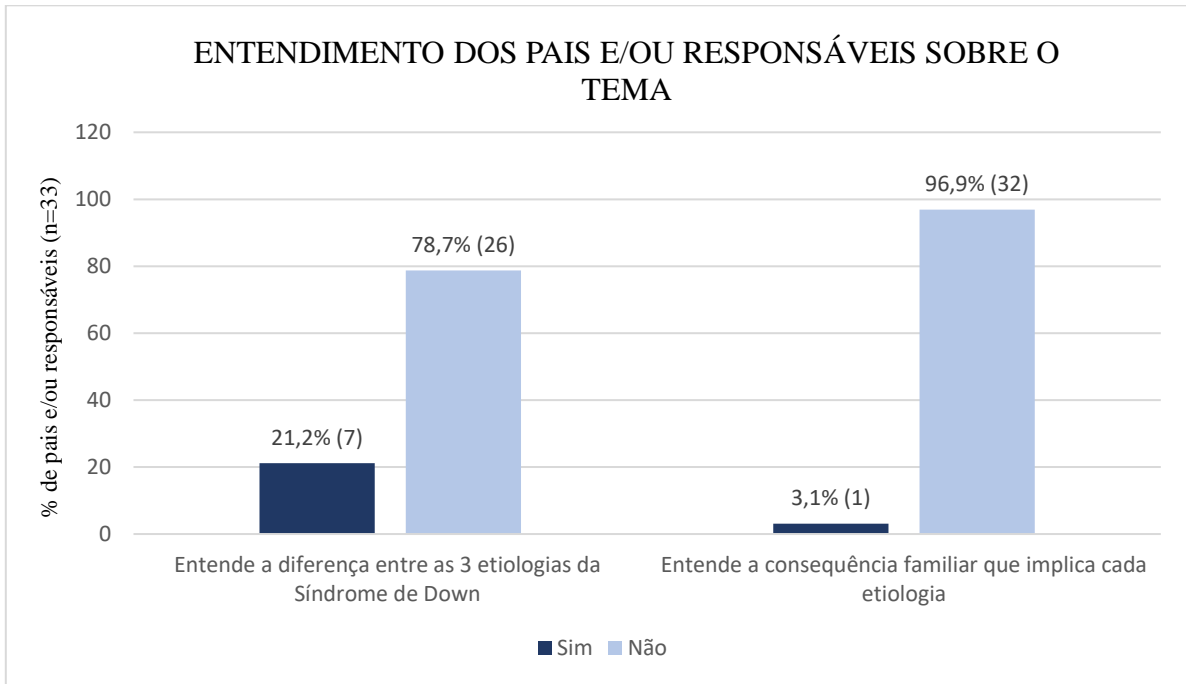
*Gráfico 1 - Presença ou ausência do exame citogenético.*

**Gráfico 2**



*Gráfico 2 - Anormalidades cromossômicas observadas no exame citogenético.*

**Gráfico 3**



*Gráfico 3 - Conhecimento dos genitores sobre o tema.*

## ANEXOS

### Anexo 1 - Instrumento de coleta

#### FICHA CADASTRAL

Data da coleta: \_\_\_\_\_

Nome do aluno/paciente: \_\_\_\_\_

Data de nascimento: \_\_\_\_\_ Idade: \_\_\_\_\_

Nome dos pais e/ou responsáveis: \_\_\_\_\_

Idade dos pais e/ou responsáveis: \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_

Código de Identificação: \_\_\_\_\_

(exemplo desse código: paciente 01)

### Questionário aos pais ou responsáveis

Código de Identificação \_\_\_\_\_

1. Tem mais filhos?	Sim	Não
2. Tem mais algum filho com Síndrome de Down?	Sim	Não
3. Apresenta cariótipo?	Sim	Não
4. Se não, porque?	Aberta	
5. Se sim, sabe o que é um cariótipo?	Sim	Não
6. Sabe interpretar um cariótipo?	Sim	Não
7. Sabe qual a importância em fazer um cariótipo?	Sim	Não
8. Sabe a diferença entre Síndrome de Down do tipo translocação, mosaïcismo e não-disjunção/trissomia livre?	Sim	Não
9. Se sim, quais as diferenças?	Aberta	
10. Qual o tipo do seu filho?	Trissomia livre, Translocação ou Mosaïcismo	
11. Sabe a consequência familiar que implica a identificação de cada tipo?	Sim	Não



# SÍNDROME DE DOWN

## O que é um cariótipo?

- É o exame que avalia os cromossomos de um indivíduo, sendo **cromossomo** uma estrutura altamente organizada de uma célula, que contém o material genético de um organismo.
- O cariótipo é feito, geralmente, em um pequeno número de células do sangue (em torno de 20) da pessoa com suspeita ou com o diagnóstico clínico de síndrome de Down.

### TRISSOMIA SIMPLES



- O principal, mais recorrente (**95% dos casos**)
- Mais comum em mães com idade avançada
- Mais conhecida com Trissomia Livre
- É a trissomia do cromossomo 21 como resultado da não separação dos cromossomos durante a divisão celular
- O cariótipo revela que **TODAS** as células estudadas têm a Trissomia Simples do cromossomo 21

### TRANSLOCAÇÃO



- **5% dos casos**
- O cromossomo 21 adicional está localizado junto a um **outro** cromossomo, sendo a mais comum a existente entre os cromossomos 14 e 21.
- Em pais jovens, se um deles possuir a translocação, a probabilidade de ter outro filho com síndrome de Down é de **20% a 25%**

### MOSAICISMO


**46**

- Forma mais rara, **cerca de 1%**
- Caracteriza-se pela presença de duas linhagens celulares, uma normal com 46 cromossomos e outra trissômica com 47 cromossomos, sendo o 21 extra livre, ocasionada por erro de distribuição dos cromossomos

**47**

- O cariótipo apresenta uma porcentagem das células com a trissomia do 21 e uma outra porcentagem sem a Trissomia
- Diferente do que é popularmente falado, às características da pessoa com SD por mosaicismo, são as **mesmas** que uma pessoa com SD por translocação ou trissomia livre

Número CAAE:  
Número e data do parecer de aprovação:  
Nome do pesquisador responsável: Solange Costa Cotilinsky  
Nome do pesquisador assistente: Juliana Chaves Recco  
Endereço: Rua Comendador Norberto, 1128 Santa Cruz / CEP: 85015-240  
Guarapuava - PR.  
Telefone para contato: Fixo (42)3623-8954 e Celular (42)99922-0495  
Horário de atendimento: 3ª feira à tarde, 4ª feira e 5ª feira pela manhã.





### **Anexo 3 - Normas da revista:**

#### JORNAL PARANAENSE DE PEDIATRIA - [CONDIÇÕES PARA SUBMISSÃO](#)

##### [Diretrizes para a Preparação do Original - Jornal Paranaense de Pediatria](#)

O Jornal Paranaense de Pediatria apoia as políticas para registro de ensaios clínicos da Organização Mundial da Saúde - OMS (<http://www.who.int/ictrp/en/>) e do *International Committee of Medical Journal Editors* – ICMJE (<http://www.wame.org/wamestmt.htm#trialreg> e [http://www.icmje.org/clin\\_trialup.htm](http://www.icmje.org/clin_trialup.htm)), reconhecendo a importância dessas iniciativas para o registro e divulgação internacional de informação sobre estudos clínicos, em acesso aberto. Sendo assim, seguindo as orientações da BIREME/OPAS/OMS para a indexação de periódicos na LILACS e SciELO, somente serão aceitos para publicação os artigos de pesquisas clínicas que tenham recebido um número de identificação em um dos Registros de Ensaios Clínicos, validados pelos critérios estabelecidos pela OMS e ICMJE, cujos endereços estão disponíveis no site do ICMJE: <http://www.icmje.org/about-icmje/faqs/clinical-trials-registration/>. O número de identificação deverá ser registrado ao final do resumo.

Artigos submetidos ao Jornal Paranaense de Pediatria devem adotar diretrizes e guias internacionais para apresentação de resultados de pesquisa clínica para cada tipo de estudo, conforme recomendação da rede EQUATOR (*Enhancing the QUALity and Transparency Of health Research*) e pela Organização Pan-americana de Saúde (OPAS).

**Ensaio clínico randomizado - CONSORT** – <http://www.consort-statement.org/>

**Estudos observacionais em epidemiologia - STROBE** - <https://strobe-statement.org/index.php?id=strobe-home>

**Estudos de acurácia diagnóstica - STARD ou TRIPOD** - <https://ibooked.no/stard-statement.html> ou <https://www.equator-network.org/reporting-guidelines/tripod-statement/>

**Revisões sistemáticas e meta-análises - PRISMA ou MOOSE** - <http://prisma-statement.org/> ou <https://www.equator-network.org/reporting-guidelines/meta-analysis-of-observational-studies-in-epidemiology-a-proposal-for-reporting-meta-analysis-of-observational-studies-in-epidemiology-moose-group/>

**Estudos qualitativos - COREQ (checklist)**

ou **SRQR** - <https://academic.oup.com/intqhc/article/19/6/349/1791966> ou <https://www.equator-network.org/reporting-guidelines/srqr/>

**Relatos de casos CARE** - <https://www.equator-network.org/reporting-guidelines/care/>

**Estudos de melhoria da qualidade - SQUIRE** - <https://www.equator-network.org/reporting-guidelines/squire/>

**Protocolos de estudos - SPIRIT** - <https://www.equator-network.org/reporting-guidelines/spirit-2013-statement-defining-standard-protocol-items-for-clinical-trials/>

**Estudos pré-clínicos em animais - ARRIVE** - <https://www.equator-network.org/reporting-guidelines/improving-bioscience-research-reporting-the-arrive-guidelines-for-reporting-animal-research/>

## **Orientações gerais**

O manuscrito original – incluindo tabelas, ilustrações e referências bibliográficas – deve estar em conformidade com os “Requisitos Uniformes para Originais Submetidos a Revistas Biomédicas”, publicado pelo Comitê Internacional de Editores de Revistas Médicas.

Cada seção deve ser iniciada em nova página, na seguinte ordem: página de rosto, resumo em português, abstract, texto, agradecimentos, referências bibliográficas, tabelas (cada tabela completa, com título e notas de rodapé, em página separada), figuras (cada figura completa, com título e notas de rodapé em página separada) e legendas das figuras.

O texto deve ser digitado no processador de texto Microsoft Word® em letra Times New Roman tamanho 11, margens de 20 mm em cada borda e espaço duplo em todas as sessões. A seguir, as principais orientações sobre cada seção:

### **Página de rosto**

Título em português

Título em inglês

Autores e suas afiliações institucionais

Registro dos autores em bases de identificadores digitais (ORCID, ResearcherID).

Identificação de fontes de financiamento

Declaração de conflitos de interesse para todos os autores

Parecer de Comitê de Ética reconhecido pelo Conselho Nacional de Saúde (exigido para todos os Artigos Originais e Relatos de Casos).

### **Instruções para o Resumo**

**Artigos Originais:** resumo de no máximo 250 palavras ou 1.400 caracteres.

**Artigos de Revisão:** resumo de no máximo 250 palavras ou 1.400 caracteres.

**Relatos de Casos:** resumo de no máximo 250 palavras ou 1.400 caracteres.

**Artigos Especiais:** dispensado o resumo.

**Caso do Mês:** dispensado o resumo.

**Carta ao Editor:** dispensado o resumo.

O resumo deve ter no máximo 250 palavras ou 1.400 caracteres, evitar o uso de abreviaturas. Todas as informações que aparecem no resumo devem aparecer também no artigo. Abreviaturas devem ser evitadas,

pois prejudicam a leitura confortável do texto. Quando usadas, devem ser definidas ao serem mencionadas pela primeira vez. Jamais devem aparecer no título e nos resumos

Após o resumo e após o abstract, devem constar 3 a 6 descritores respectivamente em português e em inglês, conforme os DeCS - Descritores em Ciências da Saúde (<http://decs.bvs.br>).

Ensaio Clínico devem ser registrados conforme recomendação da LILACS e SCIELO (<http://www.icmje.org/about-icmje/faqs/clinical-trials-registration/>). O nome da base de dados, sigla e/ou número do Ensaio Clínico devem ser colocados ao final do(s) resumo(s) do artigo.

O resumo deve ser estruturado conforme descrito a seguir:

### Resumo de artigo original

- **Objetivos:** informar por que o estudo foi iniciado e quais foram as hipóteses iniciais, se houve alguma. Definir precisamente qual foi o objetivo principal e informar somente os objetivos secundários mais relevantes.
- **Métodos:** informar sobre o delineamento do estudo (definir, se pertinente, se o estudo é randomizado, cego, prospectivo, etc.), o contexto ou local (definir, se pertinente, o nível de atendimento, se primário, secundário ou terciário, clínica privada, institucional, etc.), os pacientes ou participantes (definir critérios de seleção, número de casos no início e fim do estudo, etc.), as intervenções (descrever as características essenciais, incluindo métodos e duração) e os critérios de mensuração do desfecho.
- **Resultados:** informar os principais dados, intervalos de confiança e significância estatística.
- **Conclusões:** apresentar apenas aquelas apoiadas pelos dados do estudo e que contemplem os objetivos, bem como sua aplicação prática, dando ênfase igual a achados positivos e negativos que tenham méritos científicos similares.

### Resumo de artigo de revisão

- **Objetivo:** informar por que a revisão da literatura foi feita, indicando se ela enfatiza algum fator em especial, como causa, prevenção, diagnóstico, tratamento ou prognóstico.
- **Fontes dos dados:** descrever as fontes da pesquisa, definindo as bases de dados e os anos pesquisados. Informar sucintamente os critérios de seleção de artigos e os métodos de extração e avaliação da qualidade das informações.
- **Síntese dos dados:** informar os principais resultados da pesquisa, quantitativos ou qualitativos.
- **Conclusões:** apresentar as conclusões e suas aplicações clínicas, limitando generalizações aos domínios da revisão.

### Resumo de carta ao editor

Para observações experimentais, utilizar o modelo descrito para resumo de artigo original.

## Para relatos de caso

- **Objetivo:** informar por que o caso merece ser publicado, com ênfase nas questões de raridade, ineditismo ou novas formas de diagnóstico e tratamento.
- **Descrição:** apresentar sinteticamente as informações básicas do caso, com ênfase nas mesmas questões de ineditismo e inovação.
- **Comentários:** conclusões sobre a importância do relato para a comunidade pediátrica e as perspectivas de aplicação prática das abordagens inovadoras.
- **Abreviaturas:** Devem ser evitadas, pois prejudicam a leitura confortável do texto. Quando usadas, devem ser definidas ao serem mencionadas pela primeira vez. Jamais devem aparecer no título e nos resumos.

## Instruções para o Texto Principal

**Texto de artigos originais** deve conter as seguintes seções, cada uma com seu respectivo subtítulo:

- a) **Introdução:** sucinta, citando apenas referências estritamente pertinentes para mostrar a importância do tema e justificar o trabalho. Ao final da introdução, os objetivos do estudo devem ser claramente descritos.
- b) **Métodos:** descrever a população estudada, a amostra e os critérios de seleção; definir claramente as variáveis e detalhar a análise estatística; incluir referências padronizadas sobre os métodos estatísticos e informação de eventuais programas de computação. Procedimentos, produtos e equipamentos utilizados devem ser descritos com detalhes suficientes para permitir a reprodução do estudo. É obrigatória a inclusão de declaração de que todos os procedimentos tenham sido aprovados pelo Comitê de Ética em Pesquisa da instituição a que se vinculam os autores ou, na falta deste, por um outro comitê de ética em pesquisa indicado pela Comissão Nacional de Ética em Pesquisa do Ministério da Saúde.
- c) **Resultados:** devem ser apresentados de maneira clara, objetiva e em sequência lógica. As informações contidas em tabelas ou figuras não devem ser repetidas no texto. Usar gráficos em vez de tabelas com um número muito grande de dados.
- d) **Discussão:** deve interpretar os resultados e compará-los com os dados já descritos na literatura, enfatizando os aspectos novos e importantes do estudo. Discutir as implicações dos achados e suas limitações, bem como a necessidade de pesquisas adicionais. As conclusões devem ser apresentadas no final da discussão, levando em consideração os objetivos do trabalho. Relacionar as conclusões aos objetivos iniciais do estudo, evitando assertivas não apoiadas pelos achados e dando ênfase igual a achados positivos e negativos que tenham méritos científicos similares. Incluir recomendações, quando pertinentes.

**Texto de artigos de revisão:** Sugere-se uma introdução breve, em que os autores explicam qual a importância da revisão para a prática pediátrica, à luz da literatura médica. Não é necessário descrever os métodos de seleção e extração dos dados, passando logo para a sua síntese, que, entretanto, deve apresentar todas as informações pertinentes em detalhe. A seção de conclusões deve correlacionar as ideias principais da revisão com as possíveis aplicações clínicas, limitando generalizações aos domínios da revisão.

**Texto de relatos de caso** deve conter as seguintes seções, cada uma com seu respectivo subtítulo:

- a) **Introdução:** apresenta de modo sucinto o que se sabe a respeito da doença em questão e quais são as práticas de abordagem diagnóstica e terapêutica, por meio de uma breve, porém atual, revisão da literatura.
- b) **Descrição do(s) caso(s):** o caso é apresentado com detalhes suficientes para o leitor compreender toda a evolução e seus fatores condicionantes. Quando o artigo tratar do relato de mais de um caso, sugere-se agrupar as informações em uma tabela, por uma questão de clareza e aproveitamento do espaço. Evitar incluir mais de duas figuras.
- c) **Discussão:** apresenta correlações do(s) caso(s) com outros descritos e a importância do relato para a comunidade pediátrica, bem como as perspectivas de aplicação prática das abordagens inovadoras.

**Texto de Artigos especiais, Caso do Mês, e Carta ao Editor** não obedecem a um esquema rígido de seções.

### **Agradecimentos**

Devem ser breves e objetivos, somente a pessoas ou instituições que contribuíram significativamente para o estudo, mas que não tenham preenchido os critérios de autoria. Integrantes da lista de agradecimento devem dar sua autorização por escrito para a divulgação de seus nomes, uma vez que os leitores podem supor seu endosso às conclusões do estudo.

### **Referências bibliográficas**

As referências bibliográficas devem ser atualizadas no tema em estudo, numeradas e ordenadas segundo a ordem de aparecimento no texto, **no qual devem ser identificadas pelos algarismos arábicos respectivos sobrescritos**. Para listar as referências, não utilize o recurso de notas de fim ou notas de rodapé do Word. As referências devem ser formatadas no estilo Vancouver, de acordo com os exemplos listados a seguir:

#### **1. Artigo padrão**

Halpern SD, Ubel PA, Caplan AL. Solid-organ transplantation in HIV-infected patients. *N Engl J Med*. 2002;347:284-7. **Se houver mais de 6 autores**, cite os seis primeiros nomes seguidos de “et al”.

#### **2. Livro**

Murray PR, Rosenthal KS, Kobayashi GS, Pfaller MA. *Medical microbiology*. 4th ed. St. Louis: Mosby; 2002.

3. **Capítulo de livro**

Meltzer PS, Kallioniemi A, Trent JM. Chromosome alterations in human solid tumors. In: Vogelstein B, Kinzler KW, editores. The genetic basis of human cancer. New York: McGraw-Hill; 2002. p. 93-113.

4. **Teses e dissertações**

Borkowski MM. Infant sleep and feeding: a telephone survey of Hispanic Americans [dissertação]. Mount Pleasant (MI): Central Michigan University; 2002.

5. **Trabalho apresentado em congresso ou similar (publicado)**

Christensen S, Oppacher F. An analysis of Koza's computational effort statistic for genetic programming. In: Foster JA, Lutton E, Miller J, Ryan C, Tettamanzi AG, editores. Genetic programming. EuroGP 2002: Proceedings of the 5th European Conference on Genetic Programming; 2002 Apr 3-5; Kinsdale, Ireland. Berlin: Springer; 2002. p. 182-91.

6. **Artigo de revista eletrônica**

Zimmerman RK, Wolfe RM, Fox DE, Fox JR, Nowalk MP, Troy JA et al. Vaccine criticism on the World Wide Web. J Med Internet Res. 2005;7(2):e17. <http://www.jmir.org/2005/2/e17/>. Acesso: 17/12/2005.

7. **Artigo publicado na Internet**

Wantland DJ, Portillo CJ, Holzemer WL, Slaughter R, McGhee EM. The effectiveness of web-based vs. non-web-based interventions: a meta-analysis of behavioral change outcomes. J Med Internet Res. 2004;6(4):e40. <http://www.jmir.org/2004/4/e40>. Acesso: 29/11/2004.

8. **Site**

Cancer-Pain.org [site na Internet]. New York: Association of Cancer Online Resources, Inc.; c2000-01. <http://www.cancer-pain.org/>. Acesso: 9/07/2002.

9. **Banco de dados na Internet**

Who's certified [banco de dados na Internet]. Evanston (IL): The American Board of Medical Specialists. c2000. <http://www.abms.org/newsearch.asp>. Acesso: 8/03/2001.

10. **Obs.:** uma lista completa de exemplos de citações bibliográficas pode ser encontrada na Internet, em <http://www.icmje.org/> ou [http://www.jped.com.br/port/normas/normas\\_07.asp](http://www.jped.com.br/port/normas/normas_07.asp). Artigos aceitos para publicação, mas ainda não publicados, podem ser citados desde que indicando a revista e que estão "no prelo". Observações não publicadas e comunicações pessoais não podem ser citadas como referências; se for imprescindível a inclusão de informações dessa natureza no artigo, elas devem ser seguidas pela frase "observação não publicada" ou "comunicação pessoal" entre parênteses no corpo do artigo. Os títulos dos periódicos devem ser abreviados conforme recomenda o Index Medicus; uma lista com suas respectivas abreviaturas pode ser obtida através da publicação da NLM "List of Serials Indexed for Online Users", disponível no endereço <http://www.nlm.nih.gov/tsd/serials/lsiou.html>. Para informações mais detalhadas, consulte os "Requisitos Uniformes para Originais Submetidos a Revistas Biomédicas". Este documento está disponível em <http://www.icmje.org/> ou [http://www.jped.com.br/port/normas/normas\\_07.asp](http://www.jped.com.br/port/normas/normas_07.asp).

## **Tabelas**

Cada tabela deve ser apresentada em folha separada, numerada na ordem de aparecimento no texto, e conter um título sucinto, porém explicativo. Todas as explicações devem ser apresentadas em notas de rodapé e não no título, identificadas pelos seguintes símbolos, nesta seqüência: \*, †, ‡, §, ||, ¶, \*\*, ††, ‡‡. Não sublinhar ou desenhar linhas dentro das tabelas, não usar espaços para separar colunas. Não usar espaço em qualquer lado do símbolo±.

## **Figuras (fotografias, desenhos, gráficos):**

Todas as figuras devem ser numeradas na ordem de aparecimento no texto. Todas as explicações devem ser apresentadas nas legendas, inclusive acerca das abreviaturas utilizadas na tabela. Figuras reproduzidas de outras fontes já publicadas devem indicar esta condição na legenda, assim como devem ser acompanhadas por uma carta de permissão do detentor dos direitos. Fotos não devem permitir a identificação do paciente; tarjas cobrindo os olhos podem não constituir proteção adequada. Caso exista a possibilidade de identificação, é obrigatória a inclusão de documento escrito fornecendo consentimento livre e esclarecido para a publicação. Microfotografias devem apresentar escalas internas e setas que contrastem com o fundo.

As ilustrações são aceitas em cores para publicação no site. Contudo, todas as figuras serão vertidas para o preto-e-branco na versão impressa. Caso os autores julguem essencial que uma determinada imagem seja colorida mesmo na versão impressa, solicita-se um contato especial com os editores. Imagens geradas em computador, como gráficos, devem ser anexadas sob a forma de arquivos nos formatos .jpg, .gif ou .tif, com resolução mínima de 300 dpi, para possibilitar uma impressão nítida; na versão eletrônica, a resolução será ajustada para 72 dpi. Gráficos devem ser apresentados somente em duas dimensões, em qualquer circunstância. Desenhos, fotografias ou quaisquer ilustrações que tenham sido digitalizadas por escaneamento podem não apresentar grau de resolução adequado para a versão impressa da revista; assim, é preferível que sejam enviadas em versão impressa original (qualidade profissional, a nanquim ou impressora com resolução gráfica superior a 300 dpi). Nesses casos, no verso de cada figura deve ser colada uma etiqueta com o seu número, o nome do primeiro autor e uma seta indicando o lado para cima.

## **Legendas das figuras:**

Devem ser apresentadas em página própria, devidamente identificadas com os respectivos números.

## **Referências:**

1. International Committee of Medical Journal Editors. Uniform requirements for manuscripts submitted to biomedical journals. Updated 2020. <http://www.icmje.org/>. Acesso: 08/2020.
2. BIREME - Centro Latino-Americano e do Caribe de Informação em Ciências da Saúde. DeCS - Descritores em ciências da saúde. <http://decs.bvs.br>. Acesso: 23/10/2018.
3. Ministério da Saúde. Conselho Nacional de Saúde. Resolução no. 466 de 12/12/2012 sobre pesquisa envolvendo seres humanos. DOU 2013 Jun 13; no. 201, seção 1:59.