

A síndrome de Down (SD) é uma doença genética comum observada em cerca de 1 para cada 800 nascidos vivos. Seu diagnóstico é usualmente confirmado através do cariótipo convencional por bandas GTG, com evidência da presença de material adicional do cromossomo 21. O objetivo do nosso estudo foi verificar os achados citogenéticos de indivíduos com SD avaliados pelo Serviço de Genética Clínica da Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre/Complexo Hospitalar Santa Casa de Porto Alegre, no período entre 1975 e 2008. Nossa amostra foi composta por 644 pacientes, 364 deles do sexo masculino e 280 do feminino. A trissomia livre do cromossomo 21 foi a alteração predominante, observada em 598 pacientes (92,9%). Mosaicismo foi identificado em 20 pacientes (3,1%) e envolveu, principalmente, duas linhagens celulares (uma normal e outra com trissomia do cromossomo 21). Cinco casos apresentavam uma linhagem com aneuploidia dupla. Alterações estruturais (4%) consistiram basicamente de casos de translocações Robertsonianas (n=24) envolvendo, em especial, o der(14;21) e o der(21;21). O der(15;21) e o der(21;22) foram verificados em um caso cada. Alterações complexas consistiram de um paciente com 47,XY,t(5;21;22) e outro com 47,XX,-5,+der(5),+der(21),t(5;21)(q13;q22). Dos pacientes portadores de alterações estruturais, em 11 casos foi realizada a avaliação cariotípica dos pais. Anormalidades estruturais balanceadas foram detectadas em 5 deles. As frequências das diferentes alterações do cromossomo 21 observadas em nosso estudo foram concordantes com as descritas na literatura. Anormalidades estruturais e complexas, verificadas em dois pacientes de nosso estudo, são consideradas bastante raras. A determinação na SD do tipo de alteração cromossômica é essencial para o adequado aconselhamento genético a ser ministrado à família.