

- **IDENTIFICAÇÃO DE ANEUPLOIDIAS E SUAS IMPLICAÇÕES CLÍNICAS: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA NO CURSO DE FISIOTERAPIA**

- **Lúcia Lopes**

## IDENTIFICAÇÃO DE ANEUPLOIDIAS E SUAS IMPLICAÇÕES CLÍNICAS: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA NO CURSO DE FISIOTERAPIA

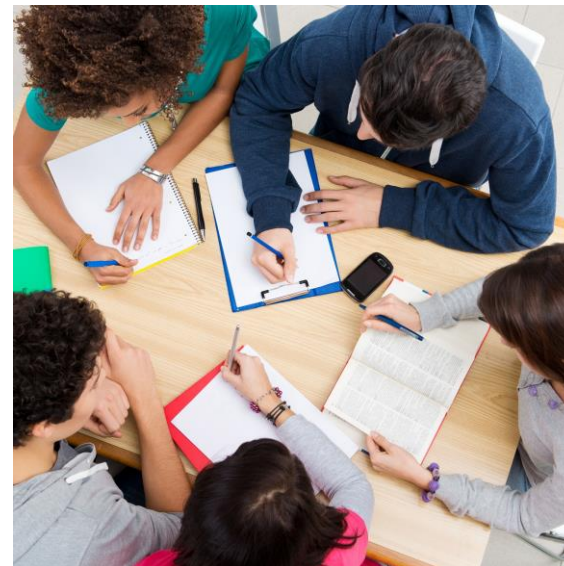
Disciplina: Embriologia e Genética

Estudantes: 1º Período

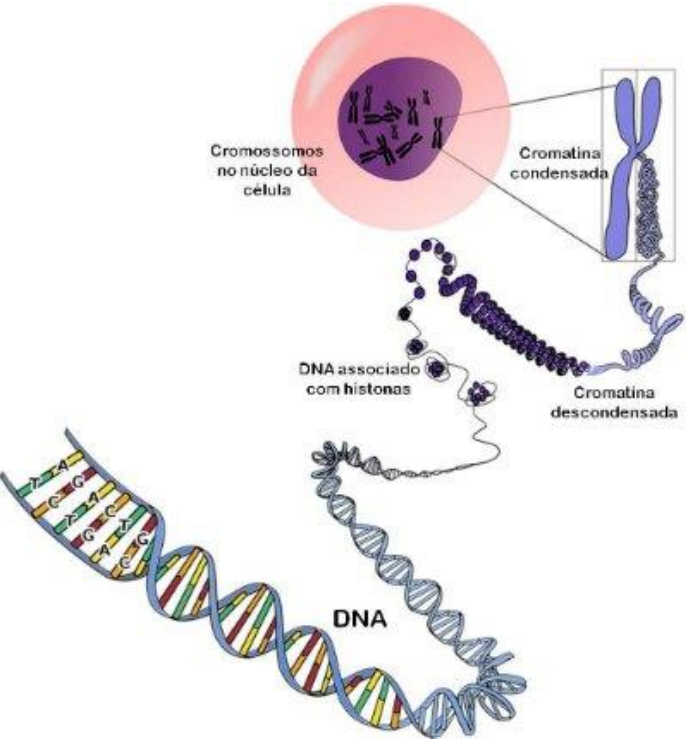
Alternativa aos métodos tradicionais de aprendizagem

## Objetivo:

Aprendizagem de aneuploidias, seu impacto no desenvolvimento humano, suas consequências clínicas e a relação desses casos com a intervenção fisioterapêutica.

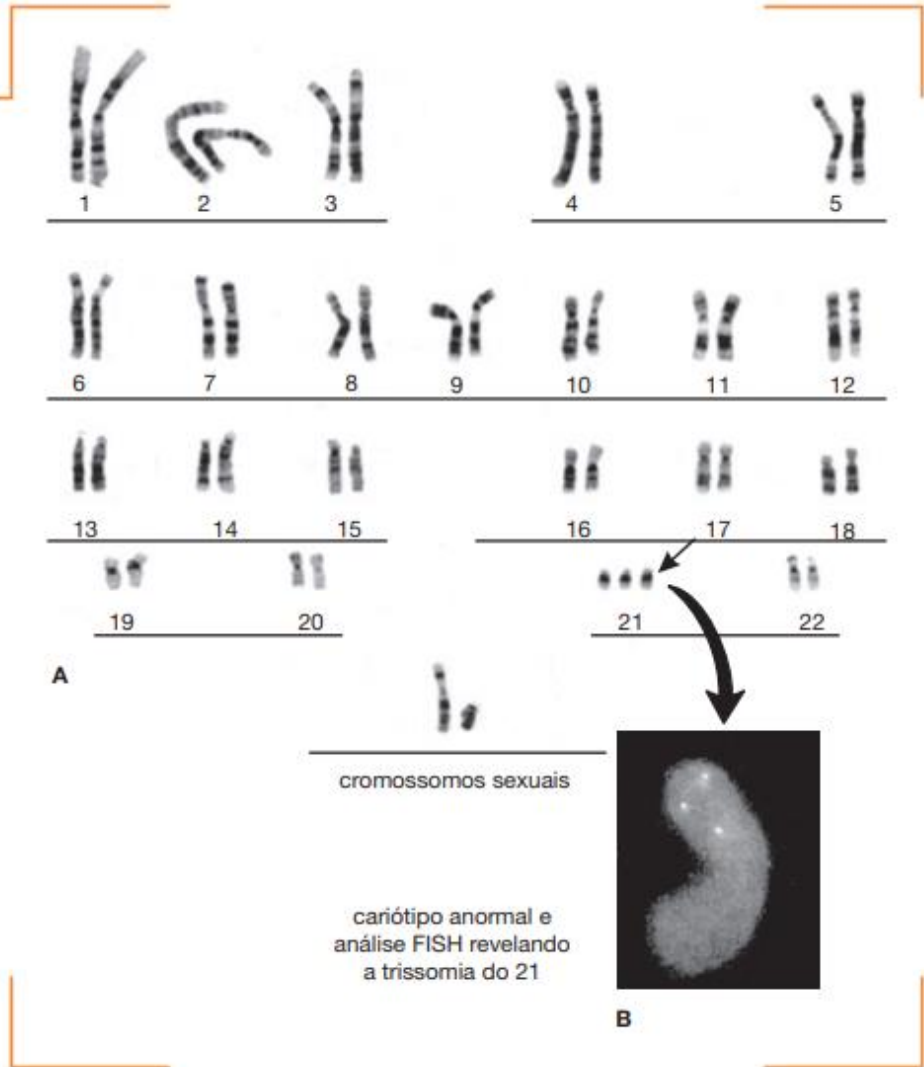


# Contextualizando:



A – Cariótipo de um feto com síndrome de Down (trissomia do 21). B – No detalhe, as três cópias do cromossomo 21 são mostradas pela coloração FISH.

Fonte: Lewis,<sup>3</sup>



ProFCon

Programa de Formação Continuada

## Método:

Grupos de  
cerca de 5  
estudantes

-Cariótipos  
humanos  
sobre uma  
mesa  
  
-Sorteio de  
casos  
clínicos

Identificação  
do cariótipo  
e relação  
com caso  
clínico



# Mesa com os casos clínicos:

## Síntese dos casos em cerca de um parágrafo

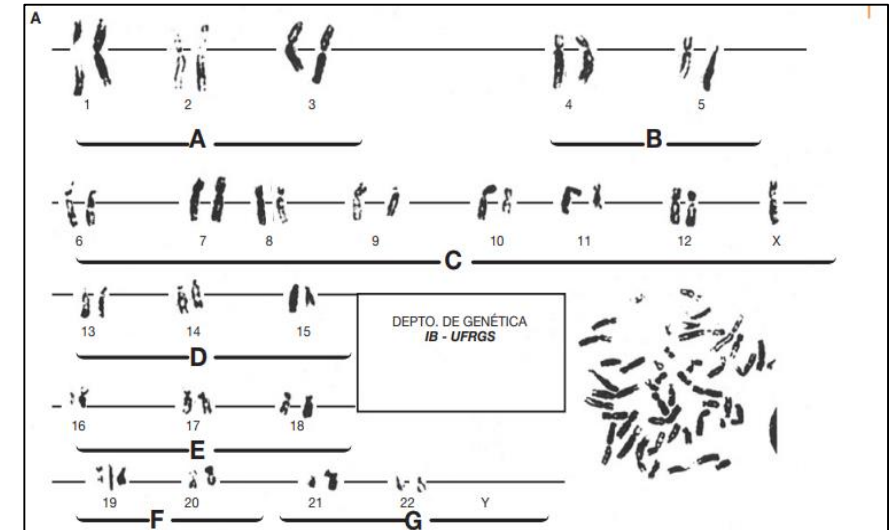
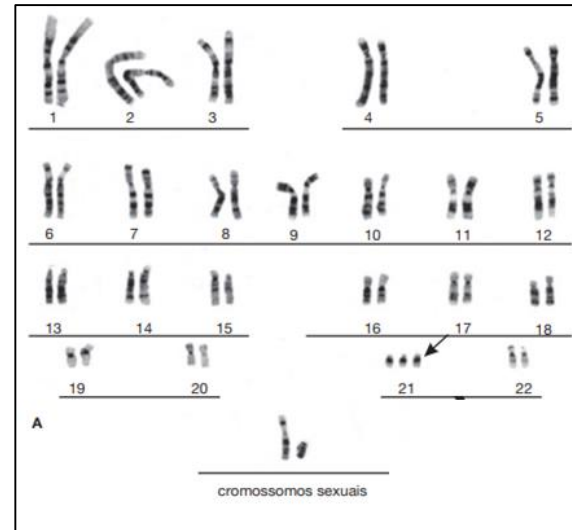
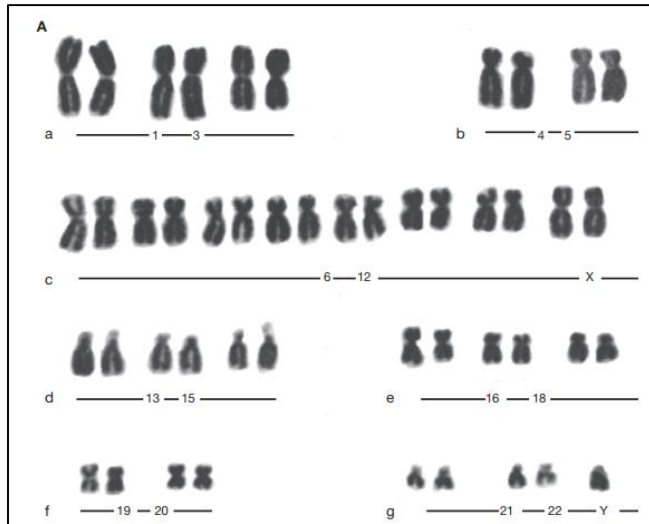
### Exemplo:

**“Paciente do sexo masculino, 2 meses de idade, nascido em condições obstétricas de alto risco devido á idade avançada da mãe durante a gestação, que mora em condições de habitação precárias associada a instabilidade socioeconômica. Apresentava, nas visitas domiciliares, hipotonia, apatia, exame físico indicativo de Síndrome de Down, fraca reação aos estímulos sonoros (...)Obteve-se o resultado do exame de cariótipo de bandeamento GTG, que confirmou a trissomia do 21 associada ao atraso no desenvolvimento neuropsicomotor”**

<https://proceedings.science/cmfc-mt/trabalhos/a-abordagem-de-um-caso-de-sindrome-de-down-na-atencao-primaria-a-saude?lang=pt-br>

# Seleção do cariótipo relacionado ao caso clínico, pelo grupo:

## Exemplos de cariótipos distintos:



BORGES-OSÓRIO, M.R., ROBINSON, W.M. *Genética Humana*. 3 ed. Porto Alegre: ArtMed Editora, 2013. 781 p.



# Pesquisa em grupo sobre a atuação do fisioterapeuta junto a pacientes com o diagnóstico genético :

V.8, N.1 (2021): Revista de Trabalhos Acadêmicos da FAM: TCC 2020



REVISTA JRG DE ESTUDOS ACADÊMICOS

ISSN: 2595-1661

Ano IV, Vol. IV, n.8, jan.-jun., 2021

DOI: <https://doi.org/10.5281/zenodo.4568450>

Data de submissão: 03/10/2020 Data de aceite: 20/02/2021

## A ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA EM CRIANÇAS COM SÍNDROME DOWN

*THE ACTION OF PHYSIOTHERAPY IN CHILDREN WITH DOWN SYNDROME*

*LA ACCIÓN DE LA FISIOTERAPIA EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN*

**Carla Chiste Tomazoli Santos**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5729-7904>

Faculdade de Ciências e Educação Sena Aires, Valparaíso de Goiás, Goiás, Brasil

LATTES: <http://lattes.cnpq.br/4472348871314866>

E-mail: [carlachiste@senaaires.com.br](mailto:carlachiste@senaaires.com.br)

**Janara Raquel Sales Machado Rodrigues**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0268-3496>

Faculdade de Ciências e Educação Sena Aires, Valparaíso de Goiás, Goiás, Brasil

E-mail: [janarafacul@gmail.com](mailto:janarafacul@gmail.com)

**Jacqueline Lima De Souza Ramos**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0040-5943>

Faculdade de Ciências e Educação Sena Aires, Valparaíso de Goiás, Goiás, Brasil

E-mail: [jacqueline.lima1609@gmail.com](mailto:jacqueline.lima1609@gmail.com)

## RESUMO

A fisioterapia é uma das intervenções da doença no Sistema Nervoso Central por meio da terapia aquática independente da idade que permite às crianças o fortalecimento das musculaturas inspiratória e expiratória. O presente estudo trata-se de uma revisão integrativa que estabelece instrumento já elaborado para simplificar, resumir e organizar os estudos publicados. A coleta de dados foi realizada pela revisão bibliográfica, através de artigos científicos, pesquisados nas bases de dados eletrônicas: SCIELO e LILACS. As crianças com Síndrome de Down comparada com outras crianças sem alterações genéticas têm a força muscular respiratória 50% menor, impactando na contratilidade da musculatura inspiratória e expiratória, essas diferenças podem ser atribuídas às características anatomo-fisiológicas do sistema respiratório. A Fisioterapia garante os efeitos terapêuticos para reabilitação neurológica, promovendo suporte e auxiliando no desenvolvimento da coordenação motora, adquirindo equilíbrio no sistema sensorio-motor.

## Intervenção fisioterapêutica na síndrome de turner por meio da equoterapia: estudo de caso

Para ler o TCC na íntegra, [clique aqui](#)

### Autores

Francieli Helena Bueno

Pinto;

Talissa Almeida Palharini

### Orientação

Daniela Cristina de Rizzo

Bordignon

## Resumo

A síndrome de Turner (ST) é uma patologia caracterizada por alteração genética nos cromossomos sexuais, que acomete pessoas do sexo feminino. Seus principais sinais clínicos são alterações físicas, como a baixa estatura, pescoço curto e alado, escoliose, assim como atraso puberal e distúrbios psicossociais. Sabendo disso, a equoterapia pode ser um recurso terapêutico muito eficiente em seu tratamento, pois proporciona ao praticante benefícios físicos, psicológicos, educacionais e sociais. O objetivo do estudo foi verificar os resultados da equoterapia na postura, transição de posições, tal como o equilíbrio em sedestação e ortostatismo, de uma criança com ST, com a realização de 33 sessões, uma vez por semana com duração de 30 minutos cada. Trata-se de um estudo de caso, do tipo intervencional, onde foi realizado uma avaliação de caráter qualitativo através de registros fotográficos, da ação extensora de tronco e cabeça, transição de posições, avaliação postural e manutenção da sedestação e ortostatismo. Observou-se melhora postural, manutenção de posturas e suas transições, no período de 12 meses. Conclui-se que a equoterapia foi benéfica para a praticante em conjunto com as demais terapias realizadas, obtendo melhora em todos aspectos avaliados no presente estudo, corroborando para a melhora da independência funcional e na realização das atividades de vida diárias (AVD's), entretanto por se tratar de um estudo de caso, pelo quadro clínico particularmente único da voluntária e a realização de outras terapias associadas, são necessários estudos mais aprofundados para verificar a eficácia da equoterapia como tratamento fisioterapêutico de crianças com síndrome de Turner.



- Apresentação do caso clínico para a turma (pelos grupos):
- Conversa sobre os critérios que os levaram a escolher o cariótipo adequado
- Como a referida alteração se reflete fenotipicamente?
- Alterações observadas durante desenvolvimento embrionário?
- Atuação profissional (Com base em artigos científicos)



# Aspectos observados:

- Essa abordagem permitiu que os estudantes aplicassem o conhecimento teórico adquirido em sala de aula a situações reais, estimulando o pensamento crítico e a resolução de problemas
- Os estudantes foram encorajados a apresentar as informações pontuadas pelo grupo sobre a condição genética estudada, para toda a turma.
- Eles exploraram diferentes aspectos relevantes para o caso, como as formas de diagnóstico genético e o papel do fisioterapeuta no acompanhamento e no eventual tratamento desses pacientes.

# Aspectos observados e conclusão:

- Essa dinâmica promoveu a troca de conhecimentos entre os alunos, estimulando a colaboração e a construção coletiva do aprendizado.
- A atividade ressaltou a importância e a relevância desse conhecimento para a formação profissional dos estudantes, à medida que possibilitou a compreensão de uma relação entre a prática dos conceitos teóricos vistos nas aulas expositivas dialogadas e o reconhecimento da importância do diagnóstico precoce de aneuploidias.
- Os estudantes se mostraram empolgados e animados em reconhecer a clara relação entre teoria e a prática e puderam notar e discutir como as intervenções fisioterapêuticas adequadas podem contribuir para o bem-estar e a qualidade de vida dos pacientes com casos análogos aos estudados nessa aula.
- Desse modo, um conteúdo denso que, de modo geral, não desperta grande interesse de estudantes de fisioterapia, quando abordado em aulas expositivas e dialogadas apenas, possibilitou uma aprendizagem significativa que pode ser reconhecida pelo desempenho dos estudantes nessa experiência de aprendizagem e em avaliações posteriores a ela.

# Obrigada!

lucia.lopes@baraodemaua.br



**UNIDADE CENTRAL**

Rua Ramos de Azevedo, 423  
Jd. Paulista - Ribeirão Preto/SP

**UNIDADE ITARARÉ**

Rua Itararé, 94 - Jd. Paulista  
Ribeirão Preto/SP

**UNIDADE ITAIAIA**

Av. Itatiaia, 1.176 - Jd. Sumaré  
Ribeirão Preto/SP

**UNIDADE INDEPENDÊNCIA**

Rua José Curvelo da Silveira Jr., 110  
Jd. Califórnia - Ribeirão Preto/SP

**UNIDADE CAMILO**

Rua Camilo de Mattos, 2211  
Jd. Paulista - Ribeirão Preto/SP

0800 18 35 66

[www.baraodemaua.br](http://www.baraodemaua.br)