



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
PÓS-GRADUAÇÃO EM SAÚDE E TECNOLOGIA PARA O ESPAÇO HOSPITALAR –
MESTRADO PROFISSIONAL (PPGSTE H)

**EBOOK DE ATENÇÃO À SAÚDE DA CRIANÇA COM SÍNDROME DE DOWN:
GUIA PARA PROFISSIONAIS DE SAÚDE
CUIDADOS GERAIS**

Autores:

Anna Paula Baumblatt

Simone Augusta Ribas (orientadora)

Raquel Boy (revisora)

O produto técnico-tecnológico apresentado no presente documento é resultado do Trabalho de Conclusão de Curso “Sistematização da assistência multiprofissional direcionada a crianças com Síndrome de Down em um hospital universitário”, apresentado e aprovado em 08/03/2024 como requisito para conclusão do curso de Mestrado Profissional do Programa de Saúde e Tecnologia no Espaço Hospitalar (PPGSTE H/UNIRIO).

RIO DE JANEIRO

2024

Anna Paula Baumblatt

EBOOK DE ATENÇÃO À SAÚDE DA CRIANÇA COM SÍNDROME DE DOWN

GUIA PARA PROFISSIONAIS DE SAÚDE

CUIDADOS GERAIS

Rio de Janeiro

2024

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)
(Câmara Brasileira do Livro, SP, Brasil)

B347m Baumblatt, Anna Paula,
 Ribas, Simone (Orientadora)
 Boy, Raquel (revisora)
Ebook de atenção à saúde da criança com síndrome de Down
[livro eletrônico]: guia para profissionais de saúde: cuidados gerais / Anna Paula
Baumblatt. - 1. ed. - Rio de Janeiro: Ed. da Autora, 2024.

PDF
Bibliografia.
ISBN 978-65-01-01626-9

1. Atenção básica à saúde 2. Profissionais da saúde 3. Síndrome de Down -
Cuidados e tratamento 4. Síndrome de Down - Pacientes I. Título.

Aline Grazielle Benitez - Bibliotecária - CRB-1/3129

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 -	Características observadas no exame físico da pessoa com Síndrome de Down.....	24
Figura 2 -	Fluxograma das etapas do aconselhamento genético na Síndrome de Down.....	37
Figura 3 -	Cariótipo feminino 46, XX.....	39
Figura 4 -	Cariótipo masculino 46,XY.....	39
Figura 5 -	Cariótipo feminino 47XX +21 mostrando a trissomia livre do cromossomo 21.....	40
Figura 6 -	Cariótipo Masculino 46, XY, + 21,t (14q;21q) mostrando a trissomia do 21 por translocação	40
Figura 7 -	Cariótipo feminino 46, XX, + 21,t (21q;21q) mostrando a trissomia do 21 por translocação	41
Figura 8 -	Avaliação e orientação de eventual IAA na T21.....	52
Figura 9 -	Curvas de estatura-para-idade e peso-para-idade para meninas com síndrome de Down com idade entre 0 e 36 meses.....	54
Figura 10 -	Curva de perímetro cefálico-para-idade para meninas com síndrome de Down com idade entre 0 e 24 meses.....	54
Figura 11 -	Curva de Índice de Massa Corporal para crianças e adolescentes com síndrome de Down do sexo feminino na faixa etária entre 2 e 18 anos.....	55
Figura 12 -	Curvas de peso-para-idade e estatura-para-idade para meninas com síndrome de Down com idade entre 3 e 20 anos.....	55
Figura 13 -	Curva de perímetro cefálico-para-idade para meninos com síndrome de Down com idade entre 0 e 24 meses.....	56
Figura 14 -	Curvas de estatura-para-idade e peso-para-idade para meninos com síndrome de Down com idade entre 0 e 36 meses.....	56
Figura 15 -	Curva de Índice de Massa Corporal para crianças e adolescentes com síndrome de Down do sexo masculino na faixa etária entre 2 e 18 anos...	57
Figura 16 -	Curvas de peso-para-idade e estatura-para-idade para meninos com síndrome de Down com idade entre 3 e 20 anos.....	57
Figura 17 -	Calendário vacinal proposto pela SBIM/SBP 2023/2024.....	74

Figura 18 -	Fluxograma com condutas propostas para a operacionalização da vigilância para síndrome de Down no Brasil na triagem antenatal.....	82
Figura 19 -	Proposta de fluxograma de sistematização da assistência ambulatorial para crianças – SD.....	83

LISTA DE QUADROS

Quadro 1 -	Lista de anomalias congênitas prioritárias para a vigilância ao nascimento e fortalecimento do registro no Sistema de Informações Sobre Nascidos Vivos (Sinasc), classificadas de acordo com a CID-10 – Brasil, 2021.....	14
Quadro 2 -	Eixos de atuação da PNAISPD.....	17
Quadro 3 -	Métodos diagnósticos pré-natais mais utilizados para o diagnóstico da SD.....	22
Quadro 4 -	Diagnóstico clínico da síndrome de Down de acordo com o exame físico segmentar.....	23
Quadro 5 -	Síndrome de Down nas redes sociais.....	27
Quadro 6 -	Subgrupos na categoria Q90 da Síndrome de Down.....	41
Quadro 7 -	Exames a serem coletados ao nascimento em bebês com SD.....	43
Quadro 8 -	Sinais e sintomas de distúrbios respiratórios do sono que indicam para investigação dos transtornos do sono relacionados a SD.....	48
Quadro 9 -	Fatores determinantes do desenvolvimento infantil	60
Quadro 10 -	Comunicação com as famílias.....	64
Quadro 11 -	Síndrome de Down - cronograma sugerido - verificações de saúde.....	68
Quadro 12 -	Algumas das indicações para acompanhamento das crianças com T21.....	69
Quadro 13 -	Benefícios e direitos das pessoas com Síndrome de Down.....	89

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 -	Sinais cardinais de Hall e a prevalência desses sinais ao exame clínico.....	21
Tabela 2 -	Desenvolvimento neuropsicomotor por idade e seus intervalos correspondentes para crianças com síndrome de Down e para população geral.....	61

LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS

AOS	Apnéia obstrutiva do sono
DM	Diabetes Mellitus
IAA	Instabilidade atlanto-axial
IMC	Índice de massa corpórea
PCD	Pessoa com deficiência
SD	Síndrome de Down
SINASC	Sistema de Informações Sobre Nascidos Vivos
T21	Trissomia do cromossomo 21
TEA	transtorno do espectro do autismo
USG	Ultrassonografia

SUMÁRIO

PREFÁCIO.....	9
APRESENTAÇÃO.....	10
1. CAPÍTULO 1: A SAÚDE DA CRIANÇA COM SÍNDROME DE DOWN NO BRASIL.....	13
2. CAPÍTULO 2: DIAGNÓSTICO.....	19
2.1 DIAGNÓSTICO PRÉ NATAL.....	19
2.2 DIAGNÓSTICO CLÍNICO PÓS NATAL.....	20
2.3 EXAME FÍSICO DA CRIANÇA COM SD.....	23
3. CAPÍTULO 3: COMUNICAÇÃO DIAGNÓSTICA.....	25
3.1 SUPORTE E APOIO PSICOLÓGICO A CRIANÇA E SUA FAMÍLIA.....	25
3.2 FAMÍLIA COMO CENTRO DA INTERVENÇÃO TERAPÊUTICA.....	26
3.3 REFERÊNCIAS DE APOIO AOS RESPONSÁVEIS POR OCASIÃO DA COMUNICAÇÃO DO DIAGNÓSTICO.....	27
4. CAPÍTULO 4: ACONSELHAMENTO GENÉTICO.....	37
4.1 CLASSIFICAÇÃO PARA SÍNDROME DE DOWN.....	41
5. CAPÍTULO 5: ABORDAGEM NEONATAL NA SD.....	42
6. CAPÍTULO 6: ALEITAMENTO MATERNO.....	44
7. CAPÍTULO 7: CONDIÇÕES CLÍNICAS MAIS COMUNS.....	45
8. CAPÍTULO 8: AVALIAÇÃO DO CRESCIMENTO.....	53
8.1 AVALIAÇÃO DO DESENVOLVIMENTO.....	58
8.2 VIGILÂNCIA À CRIANÇA COM SD.....	63
9. CAPÍTULO 9: ASSISTÊNCIA MULTIDISCIPLINAR.....	70
9.1 ASSISTÊNCIA CLÍNICA.....	70
9.2 ORIENTAÇÃO VACINAL.....	73
9.3 ASSISTÊNCIA NUTRICIONAL.....	74
9.4 ASSISTÊNCIA A SAÚDE BUCAL DAS CRIANÇAS COM SD.....	75
10. CAPÍTULO 10: TERAPIAS DE ESTIMULAÇÃO PRECOCE	78
10.1 ASSISTÊNCIA FISIOTERAPÊUTICA.....	79
10.2 ASSISTÊNCIA FONOAUDIOLÓGICA.....	79
10.3 TERAPIA OCUPACIONAL.....	80
10.4 TERAPIAS COMPLEMENTARES.....	80

11.	CAPÍTULO 11: PROPOSTA DE FLUXOGRAMA DE ASSISTÊNCIA À CRIANÇA COM SD.....	82
11.1	O PAPEL DO PEDIATRIA.....	84
11.2	O PAPEL DA ENFERMAGEM.....	84
11.2.1	Os primeiros encaminhamentos.....	85
11.3	CARDIOLOGIA.....	85
11.4	OUTRAS ESPECIALIDADES.....	86
12.	CAPÍTULO 12: BENEFÍCIOS E DIREITOS DA PESSOA COM DEFICIÊNCIA.....	89
	REFERÊNCIAS.....	92
	ANEXO A - MODELO DE FOLHA DE REGISTRO DE ATENDIMENTO DE PRIMEIRA VEZ.....	100

PREFÁCIO

Este manual traz com muita propriedade uma visão ampla, habitualmente não descrita em muitos manuais técnicos voltados para os cuidados de uma pessoa com deficiência, nesse caso específico, das pessoas com Síndrome de Down.

A autora mostra um olhar muito atento e humanizado às diversas peculiaridades do cuidado, que é percebido ao longo de toda a escrita, nos diversos itens explorados: desde o momento da notícia e necessidades de acolhimento à abordagem técnica assistencial cuidadosa, multi e interdisciplinar com listagem de CIDs, tão importantes para os diversos laudos médicos para obtenção de seus tratamentos diversos.

Discorre também acerca de diversos outros aspectos práticos da vida da pessoa com Síndrome de Down- suas necessidades emocionais, relacionais, educacionais, seus direitos e benefícios sociais, instruindo de forma complementar com referências de leituras com links e bibliografias adequados e atualizados voltados para profissionais e pais, norteando e assim atendendo a diversos níveis de demandas. Fato que mostra empatia com preocupações naturais de acesso a uma vida plena em sociedade.

Tratando-se, portanto, de uma visão de cuidados centrada na pessoa com Síndrome de Down e em sua família, num movimento de inclusão e empoderamento, e principalmente, de fortalecimento da dignidade da pessoa humana.

Que este manual seja abundantemente explorado por todos os profissionais de saúde, pais e familiares.

Raquel Boy

Médica Geneticista, professora associada FCM-UERJ

APRESENTAÇÃO

A síndrome de Down (SD) é causada pela presença de um terceiro cromossomo no par número 21, decorrente de um erro de separação que ocorre normalmente na meiose, e que ocasiona a presença de três cromossomos ao invés de um par, logo a denominação de trissomia do cromossomo 21 (T21)¹. Foi inicialmente descrita em 1866 pelo médico pediatra inglês John Langdon Down, a partir da observação de um grupo de crianças que possuíam características semelhantes em sua aparência física, desde algo comum em seu rosto, em sua reduzida capacidade intelectual e até de sua coordenação neuromuscular prejudicada, surgiu a primeira descrição da síndrome de Down. Esses traços faciais inicialmente descritos assemelhavam-se aos orientais da Mongólia, resultando no termo utilizado inicialmente de “mongolismo”^{2,3}. Lejeune, Gautier e Turpin⁴, em 1959, demonstraram a presença de um cromossomo 21 extra nas pessoas com SD. Posteriormente, considerando-se este termo inadequado, passou-se a denominá-la de trissomia do par 21 ou Síndrome de Down, em homenagem ao médico que a estudou e descreveu.

Recentemente a comunidade científica através de um processo investigativo mais moderno, empregando-se de métodos genômicos, tomou conhecimento da existência de casos de SD na população humana datando entre 2.400 e 5.000 anos atrás. Milhares de anos se passaram e muitos ganhos em relação ao atendimento, abordagem e monitoração da saúde das pessoas com SD foram implementados. Nas últimas décadas, o número de recém-nascidos com SD que sobrevivem à infância aumentou muito, assim como a sobrevida que passou nas últimas décadas de 20 para 65 anos^{5,6}. Crianças com SD têm alcançado uma maior sobrevida e melhor qualidade de vida em consequência do avanço tecnológico e do aprimoramento de terapias de reabilitação e estimulação precoce, assim como programas educacionais e de apoio social que englobam atendimento multidisciplinar e estratégias terapêuticas preventivas de agravos de saúde. Nos dias de hoje, sabe-se que a síndrome de Down é a condição genética mais prevalente na população humana, independente de etnia, gênero ou classe social, ocorrendo numa proporção de aproximadamente 1:700 nascidos vivos^{1,7}.

Apesar de ter sido descrita há mais de 150 anos, com um volume relevante de literatura já descrita e com diretrizes de assistência pré-estabelecidas pelo ministério da saúde e por sociedades de especialidades médicas organizadas, como a Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP); Academia Americana de Pediatria (AAP); entre outras; ainda existe uma lacuna de conhecimento e de implementação na prática assistencial a este grupo, uma vez que seu manejo inclui atendimento multiprofissional especializado e nem todos os profissionais de saúde tem

acesso ao conhecimento e capacitação em relação a aspectos importantes e práticos da assistência.

Em sua trajetória clínica o médico Pediatra vai impreterivelmente necessitar estar habilitado para prestar assistência clínica a pessoa com SD na primeira infância, visto a prevalência desta condição sindrômica na população geral⁸. A atenção primária permanece centralizada na sua figura e a partir da avaliação inicial é realizado o diagnóstico clínico, o acolhimento e as orientações iniciais aos familiares, a abordagem neonatal diferenciada e o encaminhamento para as demais especialidades clínicas que de forma interdisciplinar possam contribuir para a promoção da saúde e da qualidade de vida das pessoas que vivem com esta condição. Os pediatras têm um papel fundamental na prestação de cuidados de atenção à saúde destas crianças. Enquanto alguns pacientes com SD podem prosperar desde cedo e gozam de boa saúde durante toda a infância, há, neste grupo como um todo, um risco aumentado de anormalidades congênitas e uma ampla gama de condições clínicas que podem estar associadas. O impacto desses problemas na saúde geral, crescimento e desenvolvimento pode ser ainda maior do que seria esperado para outras crianças típicas devido ao atraso no desenvolvimento neuropsicomotor associado a síndrome e a deficiência intelectual invariavelmente presente que impacta nos processos de aprendizagem, comprometendo a alfabetização e aquisição de aptidões matemáticas, indispensáveis para o exercício da autonomia do cidadão. O benefício mais significativo que a medicina tem a oferecer a estes pacientes é uma triagem e avaliação direcionada da sua condição de saúde, acompanhamento transdisciplinar, diagnóstico precoce, implementação de medidas preventivas de saúde, identificação de medidas específicas para suas necessidades, garantindo que lhes sejam oferecidas as mesmas oportunidades de tratamento médico que o restante da população⁹.

Desta forma, diagnóstico e intervenção precoce tem extrema importância e impacto no desenvolvimento global como um todo das pessoas com SD¹.

A prevalência de nascidos vivos é influenciada em todo o mundo por mudanças nas tecnologias e oferta de medidas de triagem e apoio ao pré-natal, como o apoio governamental na prevenção do parto prematuro, a qual apresentaram incremento nas últimas décadas. Houve um aumento da prevalência de SD, principalmente nos países ocidentais, relacionado ao aumento da idade materna na gestação, provavelmente porque as mulheres agora estão começando suas famílias mais tarde, e como a incidência da síndrome de Down tem relação com a idade materna avançada, é provável que haja mais concepções de bebês com síndrome de Down. Apesar do nascimento de uma criança com SD ser de notificação compulsória, existem dificuldades relacionadas ao diagnóstico clínico inicial e a realização do teste genético

comprobatorio da presença da condição sindrômica após o nascimento, fazendo com que prevaleça a subnotificação e um número de nascidos vivos presumido, que provavelmente extrapola números oficiais estimados¹⁰.

A despeito deste fato, por sua alta prevalência na população geral e sua possibilidade de compatibilidade com uma boa qualidade de vida, impõe atenção para o desenvolvimento de políticas públicas, planejamento de serviços e priorização de pesquisas e novos estudos que apoiem as pessoas que vivem com a condição, voltados para o diagnóstico precoce e para práticas preventivas dos agravos de saúde¹¹. Os cuidados com indivíduos com SD não devem espelhar automaticamente as diretrizes de triagem, prevenção ou tratamento para a população geral. Em vez disso, o cuidado com aqueles com SD deve refletir as necessidades únicas e as comorbidades comuns dessa população.

Dependendo do seu fenótipo e malformações congênitas associadas, o impacto da Trissomia do cromossomo 21 (T21) na qualidade de vida é variável. Atualmente, os indivíduos com T21 atingem melhor desenvolvimento físico e cognitivo, quer pelos cuidados de saúde prestados, com correção antecipada de malformações congênitas, quer pela intervenção precoce na estimulação das funções cognitivas, programas educacionais e suporte comunitário. Uma vida adulta independente é uma realidade atual e a expectativa média de vida vai além dos 55 anos¹².

O objetivo deste Ebook é poder contribuir com informação técnica atual e proposta de intervenções em diversos moldes, por equipe multiprofissional, para melhora da qualidade de vida, adequada inserção social e participação ativa das pessoas com SD na comunidade de forma autônoma e produtiva.

CAPÍTULO 1: A SAÚDE DA CRIANÇA COM SINDROME DE DOWN NO BRASIL

Estima-se que atualmente existam cerca de 300.000 pessoas com SD no Brasil e 5 a 6 milhões de pessoas com SD no mundo o que significa em termos estatísticos que nasce um novo bebê com SD a cada 5 minutos^{13,14}.

A notificação adequada nos sistemas de informação oficiais é o primeiro passo em direção ao estabelecimento de uma vigilância nacional de anomalias congênitas. A partir de então, será possível avaliar o real impacto das anomalias na população brasileira, além de produzir informações úteis para promover medidas de prevenção e de cuidado ajustadas à realidade de cada local¹⁵.

Na ausência de um sistema de saúde preparado para o diagnóstico neonatal, ou mesmo de um sistema de notificação compulsória do nascimento de bebês com SD bem estabelecido, não existem números absolutos, nem do registro de nascidos vivos e nem da população atual de pessoas com SD no Brasil ou no mundo.

No Brasil, a SD é uma das anomalias congênitas listadas como prioritárias para vigilância epidemiológica ao nascimento, devendo ser registrada na Declaração de Nascido Vivo, conforme a Lista de anomalias congênitas prioritárias para a vigilância ao nascimento descritas no **Quadro 1**. O boletim epidemiológico sobre anomalias congênitas nos anos de 2010-2021 registrou uma prevalência de 6/10.000 recém-nascidos vivos¹⁶. Tal prevalência está muito abaixo das estatísticas mundiais e possivelmente deve-se ao não reconhecimento precoce ou pouca familiarização com os sinais morfológicos cardinais da condição ao nascimento, descritos por Hall, em 1966². Esse fato demanda medidas de educação em saúde, onde se inclui a educação/ treinamento das equipes de assistência neonatal e rede básica de saúde.

Grande parte das dificuldades inerentes a implementação de um sistema de notificação compulsória, inclui, incapacidade técnica por parte da equipe de assistência, ou mesmo dúvidas existentes para a conclusão do diagnóstico clínico morfológico, bem como as dificuldades inerentes à realização do exame genético comprobatório em sangue periférico do bebê após o nascimento (cariótipo). Outro fator de relevância é que a identificação e o diagnóstico clínico na sala de Parto acompanham a necessidade de comunicação do diagnóstico de certeza, o que muitos profissionais preferem postergar para após o resultado do cariótipo, o que pode demorar cerca de 30 dias ou mais para sua conclusão. Neste caso a família sai da maternidade com diagnóstico de suspeita de SD¹. Todas estas peculiaridades relativas ao diagnóstico dificultam a criação de políticas públicas de assistência direcionadas para esta subpopulação e seus

familiares. Nas últimas décadas, o número de recém-nascidos com SD que sobrevivem à infância aumentou muito, assim como a sobrevida que passou nas últimas décadas de 20 para 65 anos. Crianças com SD têm alcançado uma maior sobrevida e melhor qualidade de vida em consequência do avanço tecnológico e do aprimoramento de terapias de reabilitação e estimulação precoce, assim como programas educacionais e de apoio social que englobam atendimento multidisciplinar e estratégias terapêuticas preventivas de agravos de saúde. No geral, estão vivendo mais tempo, desfrutam de melhor qualidade de vida e integram-se como membros produtivos de força de trabalho de muitas sociedades ao redor do mundo^{17,18}.

Quadro 1 – Lista de anomalias congênitas prioritárias para a vigilância ao nascimento e fortalecimento do registro no Sistema de Informações Sobre Nascidos Vivos (Sinasc), classificadas de acordo com a CID-10 – Brasil, 2021

GRUPO DE ANOMALIAS	CÓDIGO CID-10	DESCRIÇÃO
Defeitos de tubo neural	Q00.0	Anencefalia
	Q00.1	Craniorraquisquise
	Q00.2	Iniencefalia
	Q01	Encefalocele
	Q05	Espinha bífida
Microcefalia	Q02	Microcefalia
Cardiopatias Congênitas	Q20	Malformações congênitas das câmaras e das comunicações cardíacas
	Q21	Malformações congênitas dos septos cardíacos
	Q22	Malformações congênitas das valvas pulmonar e tricúspide
	Q23	Malformações congênitas das valvas aórtica e mitral
	Q24	Outras malformações congênitas do coração
	Q25	Malformações congênitas das grandes artérias
	Q26	Malformações congênitas das grandes veias
	Q27	Outras malformações congênitas do sistema vascular periférico
Fendas Orais	Q28	Outras malformações congênitas do aparelho circulatório
	Q35	Fenda palatina
	Q36	Fenda labial
Anomalias de Órgãos Genitais	Q37	Fenda labial com fenda palatina
	Q54	Hipospádia
	Q56	Sexo indeterminado e pseudo-hermafroditismo
Defeitos de Membros	Q66	Deformidades congênitas do pé
	Q69	Polidactilia
	Q71	Defeitos, por redução, do membro superior
	Q72	Defeitos, por redução, do membro inferior
	Q73	Defeitos por redução de membro não especificado
	Q74.3	Artrogripose congênita múltipla
Defeitos de Parede Abdominal	Q79.2	Exonfalia
	Q79.3	Gastrosquise
Síndrome de Down	Q90	Síndrome de Down

Fonte: Cardoso-dos-Santos *et al.*¹⁹.

Proposta pelo Brasil em 2006, reconhecida e aprovada por consenso na Assembleia Geral das Nações Unidas (ONU) em 2011 foi escolhida a data de 21/03 em alusão a trissomia do cromossomo 21, para celebrar o dia internacional da SD. O objetivo das comemorações seriam conscientizar a sociedade sobre a necessidade de direitos igualitários, inclusão e bem-estar dos indivíduos com SD em todas as esferas sociais promovendo visibilidade a causa.

No Brasil o atendimento das pessoas com SD baseava-se em protocolos internacionais até a publicação da primeira edição das Diretrizes de Atenção à Saúde da Pessoa com Síndrome de Down¹ pelo Ministério da Saúde. Estas diretrizes são destinadas a pessoas com síndrome de Down e não especificamente as crianças. Seu conteúdo é bastante abrangente, englobando aspectos clínicos; métodos diagnósticos; acolhimento aos familiares; acompanhamento do desenvolvimento; diagnóstico de comorbidades clínicas associadas e proposta terapêutica, não sendo exclusivamente direcionado a profissionais de saúde, mas ao público em geral.

Paralelamente a criação do dia internacional da síndrome de Down e ao lançamento das diretrizes de assistência a pessoa com SD, em 6 de julho de 2015, é instituída a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (PCD), destinada a assegurar e a promover, em condições de igualdade, o exercício dos direitos e das liberdades fundamentais pelas PCD, visando à sua inclusão social e cidadania. Em seu artigo 18 a lei trata sobre a atenção integral à saúde da PCD em todos os níveis de complexidade, por intermédio do SUS, garantido acesso universal e igualitário, assegurando o diagnóstico e intervenção precoces, realizados por equipe multidisciplinar; criação de serviços de habilitação e de reabilitação sempre que necessários, para qualquer tipo de deficiência, inclusive para a manutenção da melhor condição de saúde e qualidade de vida; atendimento domiciliar multidisciplinar, tratamento ambulatorial e internação; campanhas de vacinação; atendimento psicológico, inclusive para seus familiares e atendentes pessoais; informação adequada e acessível à pessoa com deficiência e a seus familiares sobre sua condição de saúde; serviços projetados para prevenir a ocorrência e o desenvolvimento de deficiências e agravos adicionais.

A lei faz referência a importância da promoção de estratégias de capacitação permanente das equipes que atuam no SUS, em todos os níveis de atenção, no atendimento à pessoa com deficiência, bem como orientação a seus atendentes pessoais e se refere a educação como um direito da PCD, assegurados sistema educacional inclusivo em todos os níveis e aprendizado ao longo de toda a vida, de forma a alcançar o máximo desenvolvimento possível de seus talentos e habilidades físicas, sensoriais, intelectuais e sociais, segundo suas características, interesses e necessidades de aprendizagem.

Ressalta o cuidado multidisciplinar e inclui promoção de práticas alimentares adequadas e saudáveis, vigilância alimentar e nutricional, prevenção e cuidado integral dos agravos relacionados à alimentação e nutrição da criança; aprimoramento e expansão dos programas de imunização e de triagem neonatal como medidas preventivas de agravos de saúde.

Em março de 2021, com posterior revisão em 2023, o departamento de genética médica da Sociedade Brasileira de Pediatria propôs uma atualização científica fundamentada na prática baseada em evidência clínica de especialistas na área e em publicações científicas disponíveis anteriormente. Os objetivos foram fornecer orientações às equipes multiprofissionais para o cuidado integral à saúde da pessoa com SD, ao longo do seu ciclo vital, nos diferentes pontos de atenção da rede de serviço, a fim de proporcionar qualidade de vida com autonomia e inclusão social²⁰.

Crianças com SD têm alcançado uma maior sobrevida e melhor qualidade de vida em consequência do avanço tecnológico e do aprimoramento de terapias de reabilitação e estimulação essencial precoce como a fonoaudiologia, a terapia ocupacional e a fisioterapia, dentre outras, programas educacionais e de apoio social, bem como estratégias que englobam atendimento multidisciplinar, prevenção dos agravos de saúde, autonomia, protagonismo, socialização e inserção na sociedade²¹.

Em agosto de 2015, o ministério da saúde instituiu a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança (PNAISC) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) com o objetivo promover e proteger a saúde da criança e o aleitamento materno, mediante a atenção e cuidados integrais e integrados da gestação aos nove anos de vida, com especial atenção à primeira infância e às populações de maior vulnerabilidade, visando à redução da morbimortalidade e um ambiente facilitador à vida com condições dignas de existência e pleno desenvolvimento.

A PNAISC foi orientada pelos seguintes princípios: direito à vida e à saúde; prioridade absoluta da criança; acesso universal à saúde; integralidade do cuidado; equidade em saúde; ambiente facilitador à vida; humanização da atenção; e gestão participativa e controle social. E pelas seguintes diretrizes: gestão interfederativa das ações de saúde da criança; organização das ações e serviços na rede de atenção; promoção da saúde; fomento à autonomia do cuidado e da corresponsabilidade da família; qualificação da força de trabalho do SUS; planejamento e desenvolvimento de ações; incentivo à pesquisa e à produção de conhecimento; monitoramento e avaliação; intersetorialidade. Em seu eixo VI, reserva uma atenção especial a saúde de crianças com deficiência ou em situações específicas e de vulnerabilidade que consiste na articulação de um conjunto de estratégias intrassetoriais e intersetoriais, para inclusão dessas crianças nas redes temáticas de atenção à saúde, mediante a identificação de situação de

vulnerabilidade e risco de agravos e adoecimento, reconhecendo as especificidades deste público para uma atenção resolutiva;

Mais recentemente em outubro de 2023, o ministério da saúde, através da portaria de nº 1526, atualiza a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Pessoa com Deficiência (PNAISPD) e a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência (RCPD) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), com objetivo de promover e proteger a saúde da pessoa com deficiência, por meio da ampliação do acesso ao cuidado integral no âmbito do SUS, em articulação com as demais políticas e ações intersetoriais, contribuindo para sua autonomia, qualidade de vida e inclusão social, bem como prevenindo diferentes agravos à saúde em todos os ciclos de vida.

Quadro 2 – Eixos de atuação da PNAISPD

- I** - Promoção da saúde, qualidade de vida e prevenção de agravos em todos os ciclos de vida, de acordo com as necessidades das pessoas com deficiência;
- II** - Organização das ações e serviços de saúde sob a lógica das Redes de Atenção à Saúde;
- III** - Formação, qualificação e educação permanente em saúde na perspectiva do modelo biopsicossocial;
- IV** - Articulação intrasetorial, intersetorial e interinstitucional;
- V** - Pesquisa, produção e tradução do conhecimento;
- VI** - Informação e comunicação em saúde;
- VII** - Dados e sistemas de informação em saúde; e
- VIII** - Participação da comunidade e controle social.

Fonte: Brasil¹⁶.

A PNAISPD em seu eixo XIII faz referência a atenção em saúde propondo uma Rede de Atenção à Saúde (RAS) através de um conjunto de ações e serviços de saúde articulados em níveis de complexidade crescente, com a finalidade de garantir a integralidade da assistência à saúde das pessoas com deficiência. Dentre suas diretrizes estão incluídas: direito à vida e à saúde; acesso universal à saúde; integralidade do cuidado; equidade em saúde e humanização da atenção.

Fica assim instituído que é de responsabilidade do Ministério da Saúde (MS) coordenar o processo de formulação, implementação, acompanhamento, monitoramento e avaliação da política de saúde da pessoa com deficiência, observados os princípios e diretrizes do SUS,

por meio de cooperação e assessoria técnica a estados, municípios e ao Distrito Federal, além de colaborar para o desenvolvimento de ações intersetoriais, interinstitucionais, interfederativas e internacionais relacionadas à PNAISPD e a RCPD.

É de fundamental importância a articulação intra e intersetorial, incluindo os movimentos sociais, organizações não governamentais e instituições afins e a transversalização para o desenvolvimento das ações da política de saúde para a pessoa com deficiência, que inclui o fomento e a promoção de mecanismos para a formação, a capacitação de recursos humanos, assim como pesquisas relacionadas à atenção à saúde da pessoa com deficiência.

CAPÍTULO 2: DIAGNÓSTICO

O diagnóstico da SD pode ser realizado tanto no período pré-natal, como logo após o nascimento. Idealmente o diagnóstico de uma condição genética deveria anteceder o nascimento, a introdução do teste pré-natal não invasivo (NIPT), sequenciamento do DNA livre de células no plasma materno, detectando cromossomos fetais anormais, mudou o rastreamento e os cuidados pré-natais na era genômica. Na década de 70 com base na observação de que esta condição genética estava associada à idade materna avançada iniciaram -se os primeiros testes de rastreamento para SD durante a gestação. Os avanços na triagem pré-natal impulsionados pelo progresso tecnológico, provisionaram o diagnóstico pré-natal através do teste pré-natal não invasivo²².

O rastreamento pré-natal oferecido regularmente pelo SUS, não contempla o diagnóstico de certeza, são todos exames indiretos da presença de malformações fetais. Procedimentos invasivos para diagnóstico de certeza oferecem riscos tanto para a gestante quanto para o bebê e ficam reservados para casos com indicação restrita. Sendo assim, no Brasil, 95% dos casos de síndrome de Down só são diagnosticados após o nascimento e passam invisíveis pelos exames inespecíficos de rotina do pré-natal.

2.1 DIAGNOSTICO PRÉ-NATAL

Exames indiretos, não específicos, como a ultrassonografia (USG) morfológica, Ecocardiograma fetal, são realizados durante o pré-natal podendo sugerir a presença de alguma dismorfia ou malformação fetal, podem evidenciar ausência ou hipoplasia de osso nasal, defeitos cardíacos ou de tubo digestivo, assim como a translucência nucal (TN) realizada com 12 semanas de gestação (com valor de referência de aumento do risco se $> 3,5$ mm); poderiam sugerir precocemente o diagnóstico da síndrome de Down. Mas todos os estes são exames indiretos e não garantem diagnóstico de certeza²³.

O diagnóstico genético confirmatório pode ser realizado no período pré-natal, na dependência da idade gestacional, o exame pode ser obtido através da biópsia de vilo corial (12º/14º sem de gestação) ou da amniocentese (a partir da 16º semana), ambos são considerados exames invasivos, e podem oferecer um risco de perda fetal de 1%^{24,25}.

Durante a gravidez, células fetais podem ser obtidas para testes genéticos através da análise do líquido amniótico por amniocentese, tecido placentário por biópsia de vilo coriônico ou sangue fetal. A maior desvantagem da amniocentese de segundo trimestre é que os resultados estão disponíveis relativamente tarde na gravidez (após 16 semanas de gestação). As

alternativas mais precoces são a biópsia de vilosidades coriônicas (com 12 semanas) e a amniocentese precoce, que pode ser realizada no primeiro trimestre da gestação, porém com risco maior de perda fetal²⁴.

Várias novas ferramentas de diagnóstico mudaram o modus operandi no diagnóstico pré-natal nos últimos anos, trazendo informações importantes para o especialista que lida com o aconselhamento genético de mulheres grávidas. O NIPT para as trissomias comuns, principalmente a trissomia do 21, tem o melhor desempenho em termos de rastreamento tanto para gestações únicas como para gemelares. Este mostrou sensibilidade e especificidade aumentadas para síndrome de Down superiores a qualquer outro teste de triagem - taxa de falsos positivos de 0,2%^{24,26}. O Quadro 2 resume os exames diagnósticos possíveis de serem feitos no pré-natal.

2.2 DIAGNOSTICO CLÍNICO PÓS-NATAL

O diagnóstico clínico pós-natal baseia-se no exame físico cauteloso, realizado por profissional capacitado, que permite o reconhecimento de características morfológicas da síndrome e é complementado pelo cariótipo banda G, teste citogenético, realizado a partir da coleta do sangue periférico do bebê, confirmatório da presença da trissomia do 21.

O cariótipo se constitui num exame de triagem para investigação diagnóstica de diversas condições comuns a prática clínica, possibilitando correlacionar sinais clínicos encontrados no exame físico a condições geneticamente determinadas. Corresponde a representação gráfica do estudo citogenético que se propõe a avaliação das alterações estruturais e numéricas dos cromossomos, tornando-se assim o teste de escolha para comprovação diagnóstica da SD. Trata-se de um teste genético de fundamental importância para prover o aconselhamento genético da família, casal em fase reprodutiva, uma vez que existem casos de SD com transmissão hereditária e risco de recorrência para a prole.

Ademais, mesmo que a gestante tenha realizado o cariótipo por biópsia de vilo corial ou amniocentese, é de fundamental importância que o cariótipo seja realizado através da coleta de sangue periférico do bebê pois este funciona também como um documento para fins jurídicos e de direito.

Em relação ao exame e diagnóstico clínico, a segurança aumenta quanto mais características morfológicas correspondentes a SD forem identificadas no exame físico. Descritas inicialmente por Hall, conforme detalhado na Tabela 1, como sinais cardinais de Hall em 1966, os achados clínicos concluiriam o diagnóstico de acordo com a frequência de seu

aparecimento, “100% dos recém-nascidos com SD apresentam pelo menos quatro destes sinais e 89% terão seis destes sinais”.

O diagnóstico clínico pode ser dificultado ou impossibilitado pela presença de condições adversas ao nascimento como por exemplo prematuridade ou associação com outras condições síndrômicas. Bebês com muito baixo peso. Bebês internados em Unidades de terapia intensiva neonatal, por exemplo, podem ter seu diagnóstico postergado pelas próprias condições clínicas relacionadas ao nascimento. A dificuldade e a falta de capacitação profissional para efetivação do diagnóstico clínico após o nascimento acabam por postergar o início de uma abordagem neonatal adequada para esta condição genética assim como a comunicação do diagnóstico aos familiares.

Tabela 1 - Sinais cardinais de Hall e a prevalência dos sinais ao exame clínico

Perfil facial achatado	90%
Reflexo de Moro diminuído	85%
Hipotonia global da musculatura	80%
Hiper flexibilidade das articulações/Frouxidão ligamentar	80%
Fendas palpebrais oblíquas	90%
Pele redundante na nuca	80%
Displasia da pelve (Raio X)	70%
Displasia da falange média do 5º quirodáctilo	60%
Prega palmar única	45%

Fonte: Hall².

Os avanços tecnológicos nas pesquisas relacionadas ao genoma humano, tornaram possível rastrear as aneuploidias comuns, tradicionalmente associadas à idade materna avançada, com níveis aprimorados de precisão. A partir da identificação de células contendo o DNA fetal livre no plasma materno, é possível rastrear com alta especificidade e sensibilidade as trissomias do 13, 18 e 21, que vem somar a triagem neonatal em gestações de risco aos testes séricos e baseados em ultrassom. A triagem pré-natal para doenças genéticas fetais com DNA livre de células transformou a assistência pré-natal, e trouxe para reflexão perguntas ainda não respondidas relacionadas ao custo financeiro, a ética e a adequada oferta de avaliação de risco pré-natal com provisionamento do aconselhamento genético^{27,28}.

Quadro 3 – Métodos diagnósticos pré-natais mais utilizados para o diagnóstico da SD

Tipo de teste	Idade estacional	Método
TESTES NÃO INVASIVOS		
TRANSLUSCENCIA NUCAL	11° a 12° semana	Espessura nuchal – medida durante a USG Obstétrica. Com valor de referência de normalidade < ou = 2,5 mm. Aumento do risco se >3,5mm
ULTRASONOGRAFIA MORFOLÓGICA	20° a 24° semanas	Comprimento do fêmur Diâmetro pielocalicial Análise do Osso Nasal Ausência ou hipoplasia da falange média do 5ºdedo Clinodactilia Afastamento de 1°/2° pododáctilos
ECOCARDIOGRAMA FETAL	24° a 28° semana	Deteção de cardiopatias congênicas (presente em 50% das crianças com SD)
TESTE TRIPLO	Segundo trimestre - entre a 14ª semana e a 20ª semana	Inclui a dosagem no sangue materno do BHCG; Estriol livre e Alfafetoproteína. numa combinação estatística com a Idade materna e os achados ultrassonográficos.
TESTE QUADRUPLO	16° a 18° semana	Inclui as mesmas dosagens do teste triplo + a Inibina. numa combinação estatística com a Idade materna e os achados ultrassonográficos
NIPT (teste Pré-natal não invasivo)	A partir da 9ª semana	Exame de sangue periférico materno por pesquisa do DNA fetal livre ou DNA placentário. Sensibilidade diagnóstica de 99%
TESTES INVASIVOS		
BIÓPSIA DE VILO CORIAL	12° a 14° semana	Exame invasivo consiste no cariótipo realizado no tecido placentário.
AMNIOCENTESE	A partir da 16ª semana	Exame invasivo consiste no Cariótipo realizado no líquido amniótico.

Fonte: Elaboração própria.

2.3 EXAME FÍSICO DA CRIANÇA COM SD

A SD apresenta características morfológicas peculiares e o exame físico cuidadoso e atento é capaz de diagnosticar clinicamente a presença da síndrome pelo profissional habilitado, lembrando que existe uma grande variabilidade fenotípica de apresentação da condição sindrômica e as características morfológicas não vão estar representadas igualmente em todos os indivíduos²⁹.

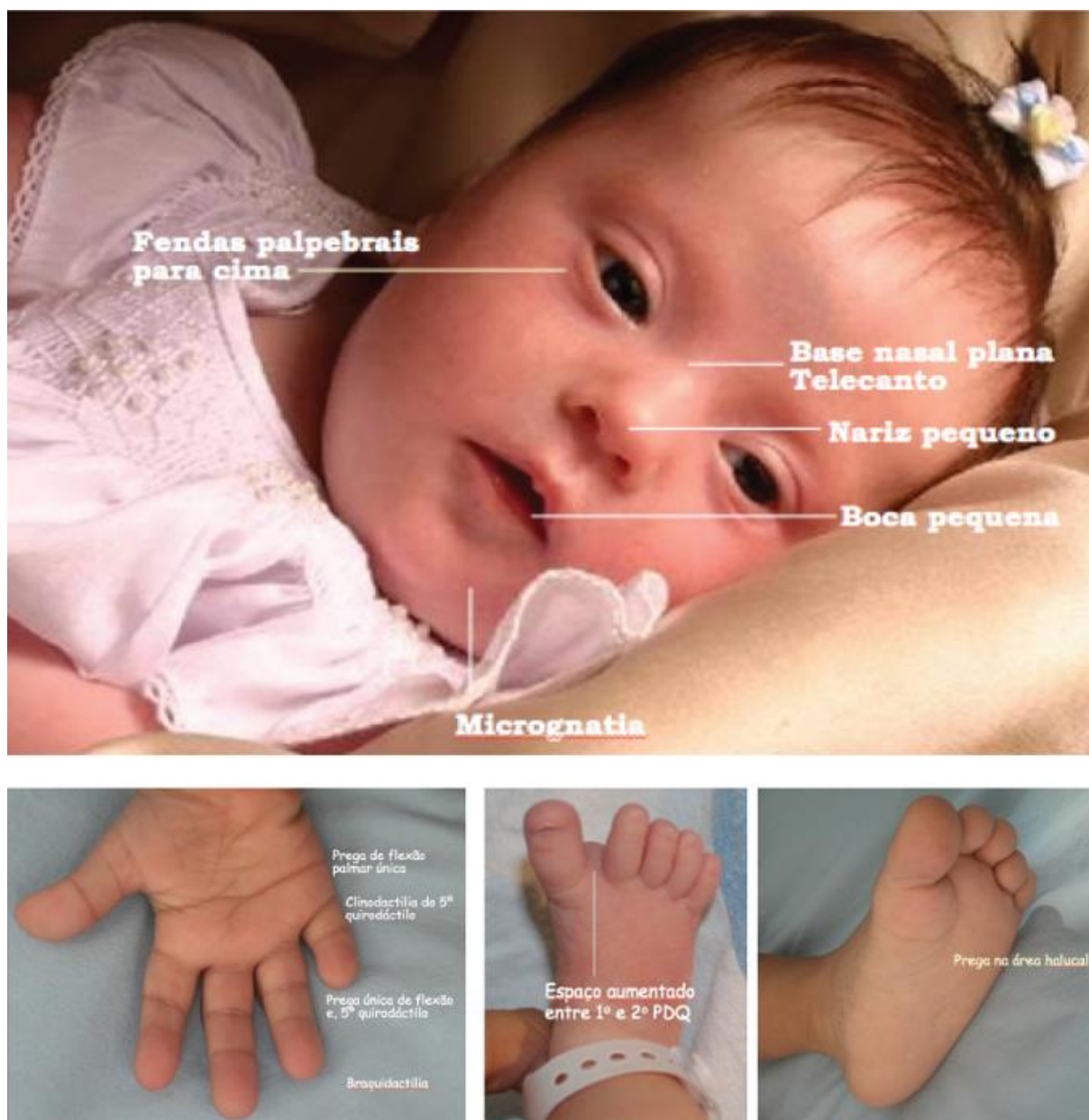
Os principais sinais clínicos-morfológicos encontrados no exame clínico de pacientes com SD estão descritos no Quadro 4. Chama atenção as características morfológicas que marcam a face, secundárias à hipoplasia do terço médio da face, e a hipotonia global da musculatura que pode acarretar diversas consequências clínicas, incluindo atraso motor.

Quadro 4 – Diagnóstico clínico da síndrome de Down de acordo com o exame físico segmentar

Exame físico segmentar	Sinais e sintomas
<i>Cabeça</i>	
Olhos	Epicanto Fenda palpebral oblíqua Sinofris
Nariz	Ponte nasal plana Nariz pequeno
Boca	Palato atrésico Hipodontia Protusão lingual
Formato	Braquicefalia, Fontanelas amplas
Cabelo	Cabelo Fino e liso Implantação baixa
Orelhas	Orelha Pequena com lobo delicado Implantação baixa Orelhas displásicas
<i>Pescoço</i>	
Tecido conectivo	Excesso de tecido adiposo no dorso do pescoço Excesso de pele no pescoço
<i>Tórax</i>	
Coração	Cardiopatia
<i>Abdome</i>	
Parede Abdominal	Diástase do músculo reto abdominal
Cicatriz umbilical	Hernia Umbilical
<i>Sistema locomotor</i>	
Superior	Prega palmar única /Clinodactilia do 5º dedo
Inferior	Aumento da Distância entre 1º e o 2º dedo do pé
Tônus	Frouxidão ligamentar Hipotonia
<i>Desenvolvimento Global</i>	Déficit Pondero-estatural Déficit Psicomotor Déficit intelectual

Fonte: Adaptado de Brasil¹⁵.

Figura 1 – Características observadas no exame físico da pessoa com Síndrome de Down



Fonte: Sociedade Brasileira de Pediatria³⁰.

Nota: Na figura encontramos Prega na área halucal, micrognatia, ausência de velamento labial fendas palpebrais oblíquas, base nasal aplainada, dupla prega morgan, feições pequenas e delicadas, pregapalmar única, dedos curtos, clinodactilia de 5, espaço aumentado entre 1º e 2º pododactilo.

CAPÍTULO 3: COMUNICAÇÃO DIAGNOSTICA

O nascimento de uma criança com SD, em geral, é marcado por dificuldades dos pais, dos irmãos e da família, ampliadas principalmente pela falta de informações adequadas e despreparo dos profissionais da área de saúde⁸.

A maior parte dos pacientes só tem o diagnóstico após o nascimento, sendo o Pediatra o principal responsável pela comunicação da notícia.

O momento da comunicação do diagnóstico da SD tem fundamental importância para a saúde emocional da família, pois é cercado de muita emoção, expectativas e medo. A comunicação diz respeito ao nascimento de uma criança que não pode ser definida por uma síndrome. A notícia deve ser dada aos familiares, por um profissional preparado, em ambiente acolhedor e reservado com disponibilidade de tempo para esclarecimento de eventuais dúvidas que possam surgir, de preferência com a presença do bebê. É importante mostrar para a mãe as características morfológicas que indicam a possibilidade diagnóstica da condição sindrômica e orientar a família sobre a possibilidade de acesso à informação em sites do Ministério da Saúde e da existência de grupos de pais de apoio e da sociedade organizada que se empenham em acolher e compartilhar suas experiências de vida¹.

Assim é possível que a família receba melhor o diagnóstico e compreenda a necessidade de uma abordagem neonatal diferenciada com exames diagnósticos iniciais recomendados, o que vai permitir uma melhor adesão aos tratamentos necessários, tornando a família o centro de intervenção precoce objetivando saúde e autonomia na vida adulta.

Especial atenção deve ser dispensada na capacitação dos profissionais que estarão envolvidos diretamente com o momento da notícia para que sejam evitados traumas e sofrimentos desnecessários por ocasião da comunicação do diagnóstico^{31,32}.

3.1 SUPORTE E APOIO PSICOLÓGICO A CRIANÇA E SUA FAMÍLIA

O nascimento de uma criança é sempre rodeado de expectativas e, naturalmente, os pais idealizam seus filhos a partir de padrões sociais de aceitação. O diagnóstico de uma deficiência, além de frustrar as expectativas dos pais, exige uma readaptação na estrutura familiar que será prolongada por toda a vida³³. Um filho com SD requer mudanças e adaptações da família em todas as fases do desenvolvimento do filho³⁴.

A falta de uma comunicação diagnóstica adequadamente informada por parte da equipe médica e de preparo dos familiares para receber a notícia causam marcas profundas e

duradouras e contribuem para gerar sentimentos de negação, de revolta e de culpa, dificultando o processo de aceitação e enfraquecendo os primeiros laços afetivos entre mãe e filhos³⁵.

Após o primeiro impacto da notícia, e comunicação do diagnóstico é natural que os pais de crianças com SD enfrentem o medo do preconceito e da discriminação que os filhos irão enfrentar ao longo da vida. A falta de conhecimento da sociedade, em geral, faz com que a deficiência seja considerada uma doença crônica, um peso ou um problema, submetendo as famílias de crianças com deficiência a situações traumáticas³⁶.

É na família que geralmente ocorrem, ainda que veladamente, as primeiras manifestações de preconceito, e estas se estendem à sociedade.

A criança com Síndrome de Down necessita de cuidados que normalmente repousa sobre os familiares, que acabam sendo submetidos à sobrecarga emocional. As mães são desafiadas pelas diferentes demandas de cuidados parentais exigidos pelos filhos e sentem-se sobrecarregadas e desamparadas. Os pais têm maior propensão a desenvolver alterações da saúde física e psicológica em função das expectativas e angústias em lidar com a dependência do filho com deficiência e das dificuldades em organizar o próprio tempo³³.

O acolhimento, acompanhamento psicológico, orientações, postura empática por parte da equipe multidisciplinar podem mudar este cenário, uma vez que, a presença da SD por si só, não é sinônimo de uma má qualidade de vida, pelo contrário, a SD é uma das condições genéticas de melhor prognóstico. Com possibilidade de uma vida autônoma e adequada inserção em sociedade.

Principais fatores de geração de estresse parental: 1. O impacto do diagnóstico 2. Medo da discriminação e do preconceito 3. Falta de autonomia da criança 4. Sobrecarga emocional do cuidador 5. Preocupação com a sexualidade 6. Cuidadores que não podem trabalhar 7. Crianças mais velhas 8. Pais com baixo nível de escolaridade.

O acolhimento por equipe multidisciplinar após a comunicação diagnóstica se faz essencial para o bem-estar do bebê e de sua família.

3.2 FAMÍLIA COMO CENTRO DA INTERVENÇÃO TERAPÊUTICA

O processo terapêutico infantil demanda uma parceria efetiva entre a família e a equipe multiprofissional envolvida no cuidado. É preciso que a família compreenda e participe ativamente do processo terapêutico. Desenvolva uma relação de confiança com os profissionais envolvidos o que terá repercussão direta na aceitação da terapia por parte da criança. Da mesma forma, convivendo com os pais, terapeutas conseguem ter uma leitura melhor do mecanismo

de funcionamento de cada criança. A aceitação da terapia por parte da criança é um processo individual e por vezes dificultado pela desconfiança, pelo desconforto, e a dificuldade que algumas crianças apresentam quando manipuladas por um “desconhecido”. Esta relação de confiança e troca proporciona um melhor resultado final das intervenções terapêuticas.

As famílias não devem ser coadjuvantes no processo terapêutico das crianças, e sim protagonistas, ou seja, os avanços terapêuticos tornam-se possíveis e progridem quando a família se enxerga como parte desse processo, contribuindo diretamente para que os problemas sejam superados e a criança então, sinta-se acolhida. Assim, a participação da família no processo terapêutico resulta em aspectos positivos que influenciam também no fortalecimento dos membros, acarretando por sua vez, múltiplos resultados favoráveis a evolução de quadros clínicos contribuindo positivamente para a relação paciente-Terapeuta e para o desenvolvimento global como um todo³⁷.

3.3 REFERÊNCIAS DE APOIO AOS RESPONSÁVEIS POR OCASIÃO DA COMUNICAÇÃO DO DIAGNÓSTICO

É importante lembrar do referenciamento para grupos de apoio de pais, literatura disponível sobre o assunto, sites oficiais com informação confiável e acessíveis como as diretrizes de atenção à saúde da pessoa com SD do ministério da saúde, o Chat 21(central de apoio a pais que receberam o diagnóstico recentemente e que vai conectar as famílias com outras famílias que convivem com pessoas com SD), ao site do Movimento Down entre outros.

Desse modo seguem algumas informações que poderão servir de vislumbre do que o diagnóstico pode representar ou trazer para vida familiar como um todo.

A síndrome de Down na web:

Quadro 5 – Síndrome de Down nas redes sociais

Região Sul
Associação dos Familiares e Amigos do Down (AFAD POA) @afadpoa Associação dos Familiares e Amigos do Down de Cachoeira do Sul (AFAD) @afadcachoeirado Associação dos Familiares e Amigos do Down Vinte e um (AFAD 21) @afad21nh Amigo Down @amigodown Amor pra Down @amorpradown Associação Pais em Movimento @paisemmovimento Associação Sorrir para Down @sorrirparadown Instituto Cromossomos 21 @cromossomosmais Federação Paraense das Associações de síndrome de Down @fepasd Reviver Down @reviverdown Up Down Associação Pais pela síndrome de Down @updownjaragua Movimento Down Chute no Preconceito @downchute Associação de Pais e Pessoas com síndrome de Down de Pelotas @apadpel
Região Sudeste
Vitória Down @vitoriadown Todos na Diferença @todosnadiferença Teia Down @teia_down Movimento Down @movimentodown ONG Nosso Olhar @ongnossoolhar Instituto Serendipidade @institutoserendipidade Instituto mano Down @institutomanodown Voa Down @voadown Acolhe Down @acolhedown Futsal Down @futsaldownbr Fundação Síndrome de Down @fsdown Espaço Pipa @espacopipa Espaço Mosaico @espmosaico Chat 21 @chat21insta Centro Síndrome de Down @cesdcampinas Centro de Estudos e pesquisas clínicas de São Paulo (CEPEC) @cepec_drzan Cariacica Down @cariacica_down NITDOWN @nitdownoficial
Região Centro-Oeste
Associação Down de Goiás (ASDOWN) @asdowngo Associação DF Down @dfdown Douradown @douradown associacao
Região Norte
Associação Mãos Dadas Cromossomo 21 @demaosdadasc21 Associação T21 @t21.associacao
Região Nordeste
Associação Baiana de Síndrome de Down @serdown Associação Sergipana do Cidadão com Síndrome de Down (CIDOWN) @cidownaracaju Associação Brasileira na Progressão do Autismo e Síndrome de Down no Social (ABPADS) @abpadsbr Ame Down @ame.down Associação Síndrome de Down (ASD) @asd.umanovavisao Associação de Pais e Amigos de Pessoas com Síndrome de Down (ASPAD) @aspadt21 Instituto Maria Alconforado @instituto.maria Núcleo Aprendendo Down @aprendendodown Ser Down @serdown

Fonte: Elaboração própria.

Sites e documentos nacionais

- Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down, disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/s/saude-da-pessoa-com-deficiencia/publicacoes/diretrizes-de-atencao-a-pessoa-com-sindrome-de-down.pdf/view>;
- Guia de estimulação para crianças com síndrome de Down, disponível em: <https://www.movimentodown.org.br/desenvolvimento/guia-de-estimulacao-para-criancas-com-sindrome-de-down/>;
- Movimento Síndrome de Down, disponível em: <https://www.movimentodown.org.br/>;
- Central Humanizada de Acolhimento, CHAT21, disponível em: <https://www.chat21.com.br/>;
- Cuidados de saúde às pessoas com síndrome de Down, disponível em: https://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/cuidados_saude_pessoas_sindrome_down.pdf;
- Instituto Mano Down, disponível em: <https://manodown.com.br/>;
- Guia de estimulação para bebês com Síndrome de Down, disponível em: <http://www.movimentodown.org.br/rededeativadores/wp-content/uploads/2014/10/Guia-de-estimula%C3%A7%C3%A3o-2014.pdf>;
- Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down, disponível em: <http://federacaodown.org.br/>;
- Acolhedown, disponível em: <https://pt-br.facebook.com/acolhedown>;
- Movimento Down, disponível em: www.movimentodown.org.br;
- Instituto Alana – Outro olhar, disponível em: <https://alana.org.br/material/outro-olhar-uma-nova-perspectiva/>;
- Fundação Síndrome de Down (Campinas), disponível em: www.fsdwn.org.br;
- Federação das Apaes do Estado de São Paulo, disponível em: <http://www.apaesapaulo.org.br/>;
- Associação Reviver Down (Curitiba), disponível em: www.reviverdown.org.br.

Sites e documentos internacionais

- *The Down Syndrome Medical Interest Group*, disponível em: <https://www.dsmig.org.uk/>;
- *Down's Syndrome Association*, disponível em: <https://www.downs-syndrome.org.uk/>;

- *PCHR for babies who have Down syndrome*, disponível em: <https://www.healthforallchildren.com/wp-content/uploads/2020/02/A5-Downs-charts.pdf>;
- *National Down Syndrome Congress*, disponível em: www.ndsccenter.org;
- *Down Syndrome: health issues*, por Len Leshin, MD, disponível em: www.ds-health.com;
- *Down Syndrome Resource Foundation*, disponível em: <http://dsrf.org>;
- *National Down Syndrome Society*, disponível em: www.ndss.org;
- *Down España*, disponível em: www.sindromedown.net;
- *Fundación Iberoamericana Down21*, disponível em: www.down21.org/index.asp;
- Gráficos de crescimento para crianças com síndrome de Down, disponível em: <https://www.growthcharts.com/>;
- *World Down Syndrome Day*, disponível em: <https://www.worlddownsyndromeday.org>.

Literatura sobre SD:

- *O pequeno rei Arthur*, de Lúcia Cyreno, Editora Paulinas;
- *Síndrome de Down de A a Z*, de Josep Maria Corretger, Editora Saberes;
- *Cadê a síndrome de Down que estava aqui? O gato comeu...*, de Elizabeth Tunes, Editora Autores Associados;
- *Longe da árvore*, de Andrew Solomon, Companhia das Letras;
- *Bioecologia do desenvolvimento na síndrome de Down*, de Maria de Fatima joaquim Minetto, Editora Íthala;
- *Mude seu falar que eu mudo meu ouvir*, da Associação Carpe Diem; e
- *O filho eterno*, de Cristovão Tezza, Editora Record.

Livros infantis:

- *A amizade em forma de coração*, Andrea Barros;
- *Uma amiga diferente*, Marcia Honora, Cirando Cultural;
- *A bailarina especial*, por Aline Fávaro Tomaz, Editora Panda books
- *O Mundo da Ivy: 11 anos de uma downzinha muito feliz*, por Angélica Lopes, Editora Zit
- *A vida com Logan*, por Flavio Soares, Editora Panda Books

Filmes com atores com SD:

- *Colegas* (2012), direção: Marcelo Galvão;
- *Cromossomo 21* (2016), direção: Alex Duarte;
- *Do luto à luta* (2005), direção: Evaldo Mocarzel;
- *O filho eterno* (2016), direção: Paulo Machline;
- *Onde nasce a esperança* (2014), direção: Chris Dowling;
- *Um chamado especial* (2014), direção: Donald Leow; e
- *Monica & David* (2009), direção: Alexandra Codina.

Textos para reflexão sobre SD

1) Observações sobre a SD através de outro olhar



Algumas observações que gostaria que você soubesse sobre mim.

- Preciso esclarecer para você que eu não sou a síndrome de Down, eu tenho síndrome de Down. Isso significa que sou uma criança como outra qualquer, apenas com um cromossomo a mais.
- Sou capaz de crescer e me desenvolver. O que você me ensinar eu vou aprender. Fale sempre olhando em meus olhos, frases curtas, nada de longos sermões. Quando fizer algo errado, um “não”, “assim não pode” será suficiente. Portanto, quero aprender o que é certo, o que é errado e como me comportar em sociedade.
- Tenho um ritmo de processamento das informações, dos sons, de tudo que gira ao meu redor de forma mais lenta. Preciso que você respeite este meu tempo.
- **Sim, as pessoas com síndrome de Down são inteligentes!!!**
- A estimulação precoce é de extrema importância para meu desenvolvimento. Vou precisar dela sim. Mas esteja atento: toda forma de estimulação essencial e terapias não vão fazer desaparecer a síndrome de Down de mim, elas simplesmente vão ajudar no meu desenvolvimento. Corrigir minha postura, melhorar meu tônus muscular, fortalecer minha musculatura, me ajudar na organização do pensamento, na concentração, foco e raciocínio e no desenvolvimento da minha fala.
- A estimulação em excesso, contra minha vontade, dolorosa, insistente, sem respeitar meus limites, pode ser altamente prejudicial para mim, fazendo com que me torne uma criança com transtornos de comportamento além de ansiedade e depressão na vida adulta.

- A estimulação em excesso pode desenvolver em mim o stress. O stress é o maior facilitador de doenças. O stress libera hormônios na minha corrente sanguínea que vão danificar meus órgãos vitais. Esteja atento a isto. Hábitos como ranger os dentes, sono muito agitado, roer as unhas, arrancar fios de cabelo podem ser sinais de stress.
- Todo o amor que me oferecer, vou lhe retribuir em dobro e de forma plena.
- **Evite me comparar com outras crianças. Vamos fazer um exercício diário de só me comparar comigo mesmo. Como meu ritmo de aprendizado e desenvolvimento é mais lento, isso pode gerar em você ansiedade, mas não se deixe levar por ela, viva intensamente comigo todos os marcos do meu desenvolvimento. Vamos comemorar muitas vitórias juntos.** Prometo lhe surpreender positivamente. Assim será muito mais leve o nosso caminhar.
- **Apesar de minha condição genética existente, o fator mais importante e determinante para meu desenvolvimento, vai ser o meio ambiente em que vou viver. Harmonia, afeto, amor, tranquilidade, segurança, desenvolvimento da autoestima são fundamentais para definir quem eu serei no futuro.**
- Os primeiros anos com certeza serão os mais difíceis. Serão muitos exames, muitas consultas médicas, visitas a especialistas. Posso até vir a precisar de alguma cirurgia, mas com o tempo, as consultas passam a ficar mais espaçadas e tudo vai clareando, e indo para seu devido lugar. Sim, vamos conseguir levar uma vida normal.
- Acompanhamento e seguimento junto a uma equipe multidisciplinar é muito importante, para as devidas orientações, ao seu tempo, com relação a exames que possam ser necessários e dúvidas que possam vir surgindo.
- Sempre lembrar que dentre os fatores mais importantes para meu pleno desenvolvimento estão:
 - a) Uma **alimentação adequada e balanceada, rica em antioxidantes**, de modo a evitar sobrepeso e obesidade;
 - b) Prática de **exercícios físicos regulares**.
Estes dois em conjunto vão funcionar “neutralizando” o efeito deletério que o excesso de material genético possa vir a causar no meu metabolismo.
- Sempre que olhar, poderá optar por ver seu copo meio vazio ou meio cheio, e isso vai depender só de você. **Mude o seu olhar.** Pare de enxergar a síndrome e olhe para mim, seu filho. Eu vou estar ali ao seu lado precisando de você, do seu amor e do seu cuidado.
- Nossa família precisa se capacitar, se informar e se fortalecer para encarar talvez o maior desafio de minha vida que será conviver com o preconceito, desenvolver minha autonomia e me incluir em sociedade. A isto chamamos empoderamento.

- Sim, o preconceito existe e é quase inerente ao ser humano. Mas este cenário, felizmente, está mudando. Cada vez mais é possível encontrar pessoas com síndrome de Down incluídas na sociedade, estudando em escolas regulares, trabalhando, namorando e conquistando sua autonomia.
- **Lembre-se: Eu gostaria que você me aceitasse exatamente como eu sou!**
- O caminho a trilhar não é fácil, mas posso garantir que é possível se viver uma vida plena e feliz, com a síndrome de Down. “Cada ser carrega em si o dom de ser capaz e de ser Feliz”. Conte conosco do AmbDown HUPE na sua jornada. Estaremos aqui para lhe ajudar no que for possível

2) O que esperar do diagnóstico da SD

A maternidade é um dos marcos de realização pessoal na vida de uma mulher, assim como a paternidade na vida de um homem. Não tem como ser diferente.

Sonhamos com a possibilidade de plantar nossa semente neste mundo. Este processo é iniciado com a escolha de um parceiro, a constituição de uma nova família, diferente da que nascemos, e a idealização dos filhos que representam nosso desejo inconsciente da garantia de nossa imortalidade, e da perpetuação de nossa espécie. De forma alguma pensamos ou aventamos a possibilidade de encontrar dificuldades nesta construção, mas, tratando-se de seres humanos diferentes, unindo-se para conceberem um filho, imaginam-se quantas variáveis poderiam ocorrer a partir desta simples equação. Todas as mães e pais vão, com o passar do tempo, experimentar a desconstrução da figura do filho idealizado, e aceitar o fato de que, apesar de receber e carregar nosso material genético, cada filho vai seguir seu próprio caminho, vai tomar decisões diferentes da que você tomaria se estivesse exatamente naquele mesmo ponto em que ele está agora. Nossos filhos terão uma vida inteira pela frente com oportunidades, aprendizados, vivências, escolhas, sofrimentos, alegrias, preconceitos. Vão receber e processar os estímulos do ambiente que, invariavelmente, não estarão todos sob nosso controle. É claro que os filhos irão sempre compartilhar, em parte, a identidade de seus pais. Os pais sempre serão o principal espelho para seus filhos. Mas, independentemente da transmissão vertical, outras variáveis influenciarão a formação do indivíduo.

Pais de uma criança com Síndrome de Down não têm Síndrome de Down.

Receber o diagnóstico de que seu filho tem Síndrome de Down não é uma vivência fácil. Este momento vai ficar marcado para sempre em sua vida, com certeza.

Quando você recebe o diagnóstico da Síndrome de Down, esta desconstrução não se faz de forma lenta e gradual com o passar do tempo. O impacto do momento da notícia chega de forma avassaladora, transformando e confundindo emoções. O nascimento do filho, que foi esperado e idealizado como um momento cercado de alegrias e novas descobertas transforma-se em um momento de muitos porquês, angústias, sofrimentos, e muitas outras emoções relacionadas. Nasce o bebê e nascem, também, uma mãe e um



pai de uma criança com deficiência intelectual e possibilidade de outras comorbidades clínicas associadas desconhecidas. Não estamos preparados para esta vivência que envolve sentimentos de medo, tristeza e insegurança pelo que não compreendemos por completo. As expectativas que envolvem a chegada do bebê se misturam com uma invasão de privacidade, uma vez que a notícia de que seu bebê tem Síndrome de Down vai ser compartilhada com familiares e amigos próximos que acompanharam o nascimento.

Mesmo que você precise de um tempo para elaborar o significado para sua vida de ter um filho com Síndrome de Down, este momento vai ser compartilhado com outras pessoas.

Existe sempre uma comoção em torno de como a família vai receber e aceitar o filho que chega com alguma deficiência. Assim, além de estarmos preocupados com a confusão de nossos sentimentos, estaremos preocupados com a opinião alheia, e por ter que consolar e ser consolado, dependendo de como os que estão em nosso entorno recebam e repassem a informação sobre o nascimento.

Este momento será agravado por um discurso que acaba tornando tudo ainda mais difícil. Uma série de exames são mandatórios e necessários neste primeiro momento, assim como avaliações por médicos de outras especialidades, como geneticistas e cardiologistas. Um time de desconhecidos orquestrando sua família. Apesar do diagnóstico da Síndrome de Down ser essencialmente clínico, muitas famílias irão experimentar a demora na chegada do resultado do cariótipo, que é o exame de sangue que detecta e confirma a presença da síndrome. Irão se agarrar a um fio de esperança do “talvez não seja”, ou da possibilidade de um grau mais leve ou de formas mosaicas. São muitos sentimentos envolvidos: alegria, tristeza, apreensão, medos, dúvidas. Sentimentos que vão se diluindo com o passar do tempo.

A maioria das famílias aceita a condição de nascimento do seu filho e, a partir de então, consegue desenvolver laços de afeto. Compreende a diversidade. Potencializa capacidades adaptativas e vislumbra uma vida feliz, plena e em paz com a Síndrome de Down.

Uma parte das famílias nunca vai aceitar, nunca vai se conformar, e vai buscar todas as formas de terapias possíveis, de opiniões de especialistas, para que seu filho esteja o mais próximo da normalidade quanto possível. Um caminho de angústia e frustração, porque a Síndrome de Down é uma condição irreversível: ela não se desfaz.

É lamentável que a magnitude negativa do impacto da notícia normalmente desvie todo o foco do primeiro encontro entre mãe e filho, por vezes de uma forma tão brutal que transforma a relação da maternidade. Tudo parece ter mais importância do que o vínculo entre a mãe e o bebê. É comum que a mãe deixe de vivenciar a maternidade para controlar uma agenda cheia de consultas com especialistas, atrás de fórmulas mágicas para seu bebê com Síndrome de Down. É muito importante que, neste momento inicial, a mãe consiga desvincular o filho da Síndrome. Geralmente, este processo não é simples e esta família irá precisar de ajuda.

Num momento inicial, temos a impressão errônea de que todas as crianças com Síndrome de Down são iguais e apresentam as mesmas necessidades. Este é apenas um dos primeiros enganos. Não, seu filho não é igual a todas as outras crianças com Síndrome de Down. Antes de tudo ele é seu filho, carrega sua carga genética. Vai ser sua responsabilidade educá-lo, ensinar o que é certo e errado, as regras de convivência em sociedade, a respeitar o próximo. Muitas mães atribuem as qualidades de seus filhos ao

seu investimento e os insucessos à presença da Síndrome de Down. Não permita que o diagnóstico da síndrome de Down sobreponha-se a identidade de seu filho.

Neste momento, têm fundamental importância os grupos de acolhimento e as redes de apoio.

Demonstrar a ideia de que outras famílias vivenciam ou vivenciaram as mesmas emoções, divulgar a felicidade vivida por estes pais, clareia e estabelece um caminho a ser trilhado a partir de um diagnóstico inesperado e reafirma a ideia de que você não está sozinho nesta jornada.

Todos os filhos são surpreendentes para seus pais! A maneira como os pais veem e reconhecem seus filhos num primeiro momento vai ter uma repercussão direta e fundamental sobre como estes filhos verão a si próprios no futuro. Vivenciar genuinamente a diferença é compreender, pelo menos em parte, a diversidade da natureza humana. Olhar no fundo dos olhos de seu filho e ver nele, ao mesmo tempo, você mesmo e alguém totalmente estranho e, então, desenvolver uma ligação de amor com cada aspecto dele, é alcançar a desenvoltura da paternidade/maternidade na sua plenitude.

Dentro deste contexto de diagnóstico, aceitação e reestruturação, as famílias de crianças com deficiências, sejam elas intelectuais ou físicas, precisam se reerguer e se fortalecer para enfrentar desafios que são inerentes aos relacionamentos humanos em geral, seja entre iguais ou diferentes. O bem-estar e a felicidade desta família serão sempre diretamente proporcionais ao grau de aceitação, uma vez que qualquer criança quer ser aceita e amada por seus pais da forma como ela é, independente de um diagnóstico clínico.

3) Bem-vindo a Holanda - por Emily Perl Knisley, 1987



Frequentemente, sou solicitada a descrever a experiência de dar à luz a uma criança com deficiência – Uma tentativa de ajudar pessoas que não têm com quem compartilhar essa experiência única a entendê-la e imaginar como é vivenciá-la.

Seria como...

Ter um bebê é como planejar uma fabulosa viagem de férias – para a ITÁLIA!
Você compra montes de guias e faz planos maravilhosos! O Coliseu.

O Davi de Michelângelo. As gôndolas em Veneza. Você pode até aprender algumas frases em italiano. É tudo muito excitante.

Após meses de antecipação, finalmente chega o grande dia! Você arruma suas malas e embarca. Algumas horas depois você aterrissa. O comissário de bordo chega e diz:

– BEM VINDO À HOLANDA!

– Holanda!?! – Diz você. – O que quer dizer com Holanda!?!? Eu escolhi a Itália! Eu devia ter chegado à Itália. Toda a minha vida eu sonhei em conhecer a Itália!

Mas houve uma mudança de plano vôo. Eles aterrissaram na Holanda e é lá que você deve ficar.

A coisa mais importante é que eles não te levaram a um lugar horrível, desagradável, cheio de pestilência, fome e doença. É apenas um lugar diferente.

Logo, você deve sair e comprar novos guias. Deve aprender uma nova linguagem. E você irá encontrar todo um novo grupo de pessoas que nunca encontrou antes.

É apenas um lugar diferente. É mais baixo e menos ensolarado que a Itália. Mas após alguns minutos, você pode respirar fundo e olhar ao redor, começar a notar que a Holanda tem moinhos de vento, tulipas e até Rembrants e Van Goghs.

Mas, todos que você conhece estão ocupados indo e vindo da Itália, estão sempre comentando sobre o tempo maravilhoso que passaram lá. E por toda sua vida você dirá: – Sim, era onde eu deveria estar. Era tudo o que eu havia planejado!

E a dor que isso causa nunca, nunca irá embora. Porque a perda desse sonho é uma perda extremamente significativa.

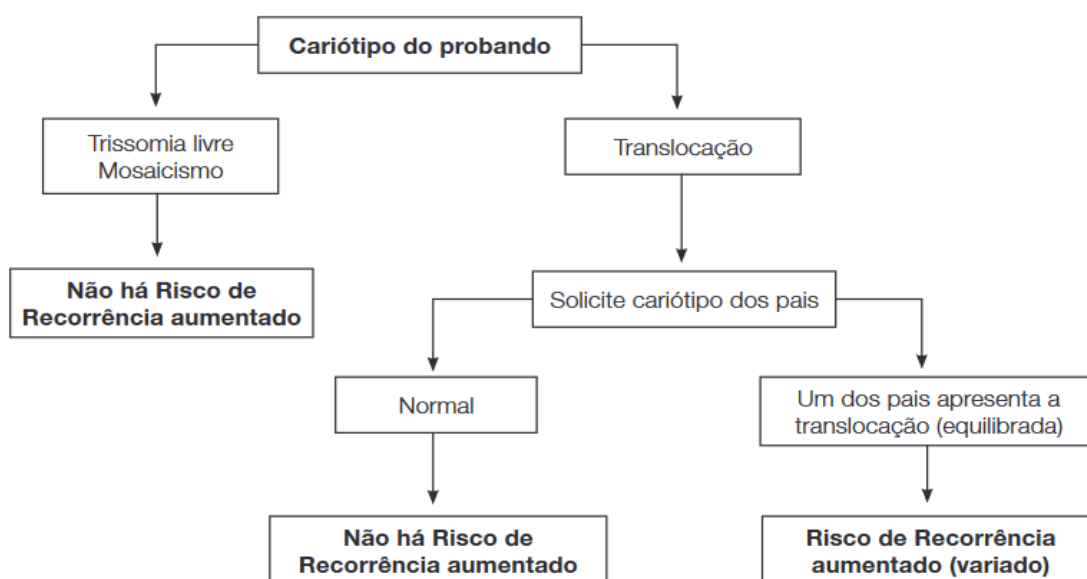
Porém, se você passar a sua vida toda remoendo o fato de não ter chegado à Itália, nunca estará livre para apreciar as coisas belas e muito especiais sobre a Holanda.

CAPÍTULO 4: ACONSELHAMENTO GENÉTICO

A SD pode se apresentar de diferentes formas e por este motivo o aconselhamento genético tem papel fundamental no esclarecimento de fatores envolvidos e relacionados com a ocorrência da síndrome assim como do risco de recorrência familiar. O aconselhamento genético contribui:

- a) Compreensão dos fatos médicos, provável curso da doença e condutas disponíveis;
- b) Contribuição da hereditariedade para a doença e risco de recorrência familiar;
- c) Alternativas para lidar com o risco de recorrência;
- d) Decisão em virtude do risco, objetivos familiares, padrões éticos e religiosos para definir curso de ação;
- e) Ajuste da situação e ao risco de recorrência;
- f) provisão de decisão informada a casais em idade reprodutiva quanto a gestações futuras.

Figura 2 – Fluxograma das etapas do aconselhamento genético na Síndrome de Down



Fonte: Sociedade Brasileira de Pediatria³⁰.

Existem três formas citogenéticas principais de apresentação da SD:

1. Trissomia livre do cromossomo 21 consistindo em um cromossomo suplementar 21 em todas as células do indivíduo. O laudo do cariótipo, exame esse realizado por métodos padronizados a partir da cultura de linfócitos de sangue periférico vem, habitualmente, descrito nesses casos, da seguinte forma: 47, XX + 21 [20 metáfases] para meninas e 47, XY +21 [20 metáfases] para meninos;
2. Trissomia do cromossomo 21 em mosaico. Neste caso, o indivíduo possui duas linhagens celulares, uma com o número normal de cromossomos e outra com um cromossomo 21 extra, com o mecanismo de ocorrência consistindo em um erro durante a divisão celular após a fertilização.
3. Trissomia Robertsoniana ou por translocação do cromossomo 21, pode ser herdada de um dos progenitores e geralmente envolve mais comumente os cromossomos 14 e 21. Nesses casos é descrita como: 46, XX, + 21 t (14;21) para meninas ou 46, XY, +21 t (14;21) para meninos como exemplo.

Segundo Antonarakis *et al.*³⁸ a trissomia parcial ou completa do cromossomo 21 (isto é, a presença de parte ou um supranumerário completo do cromossomo 21) é a causa genômica da SD. A trissomia livre do cromossomo 21 está presente em 95% dos indivíduos com SD e resulta de um erro na meiose materna I (aproximadamente 66%) ou meiose II (aproximadamente 21%); meiose paterna I (aproximadamente 3%) ou meiose II (5%); ou mitose, após a formação do zigoto (5%). A translocação é responsável pela T21 em aproximadamente 5% dos indivíduos afetados, geralmente t (14;21) ou t (21;21). O mosaicismo para T21 ocorre em aproximadamente 2% dos indivíduos com SD.

A T21 completa e o mosaicismo não são herdados, mas se originam de erros nas divisões celulares durante o desenvolvimento do óvulo, espermatozoide ou embrião. Além disso, a trissomia completa do cromossomo 21 deve ser ainda dividida em casos de origem materna, a maioria, e casos de origem paterna, menos de 10%. Entre os casos de origem materna, uma estratificação adicional deve ser realizada em erros que ocorreram ou se originaram durante a primeira divisão meiótica no óvulo da avó materna³⁹, o que apoia o conceito de origem transgeracional da SD.

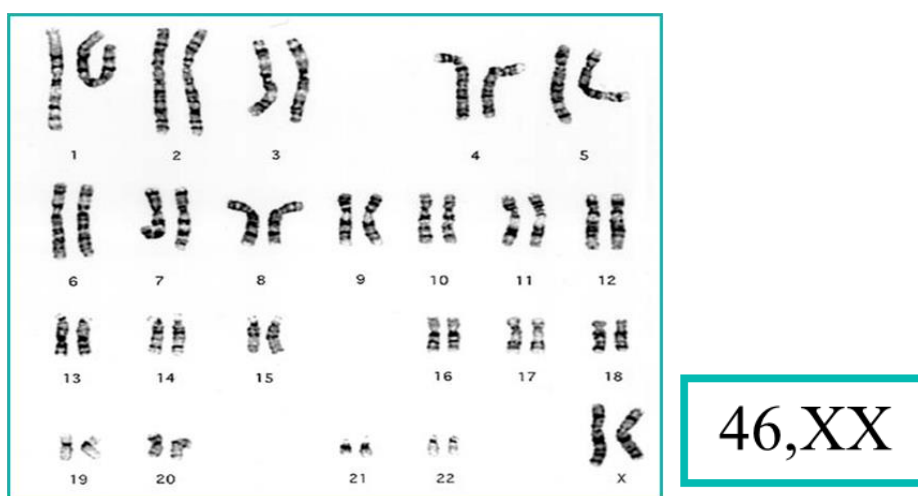
A idade materna avançada na concepção é um importante fator de risco para T21, assim como para todas as trissomias autossômicas humanas. Esse risco está associado à não disjunção de cromossomos homólogos ou cromátides que ocorrem durante as divisões meióticas durante a formação dos ovócitos, entretanto, outros fatores têm sido relacionados a não disjunção

meiótica entre eles: estado nutricional materno, nível socioeconômico materno, fatores ambientais³⁸.

Os fatores ambientais que influenciam o risco de T21 incluem tabagismo, suplementação de ácido fólico, uso de contraceptivos orais e vários outros (os estudos que investigam fatores de risco ambientais e suas limitações, e possíveis biomarcadores de exposição, como o comprimento dos telômeros).

A seguir seguem exemplos de cariótipos.

Figura 3 – Cariótipo feminino



Fonte: Acervo do HUPE.

Figura 4 – Cariótipo masculino



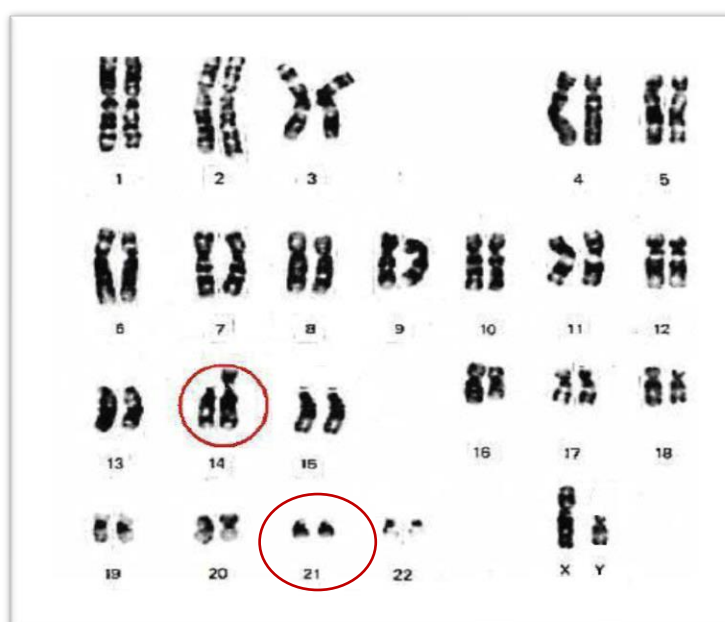
Fonte: Acervo do HUPE.

Figura 5 – Cariótipo feminino mostrando a trissomia livre do cromossomo 21
47, XX + 21



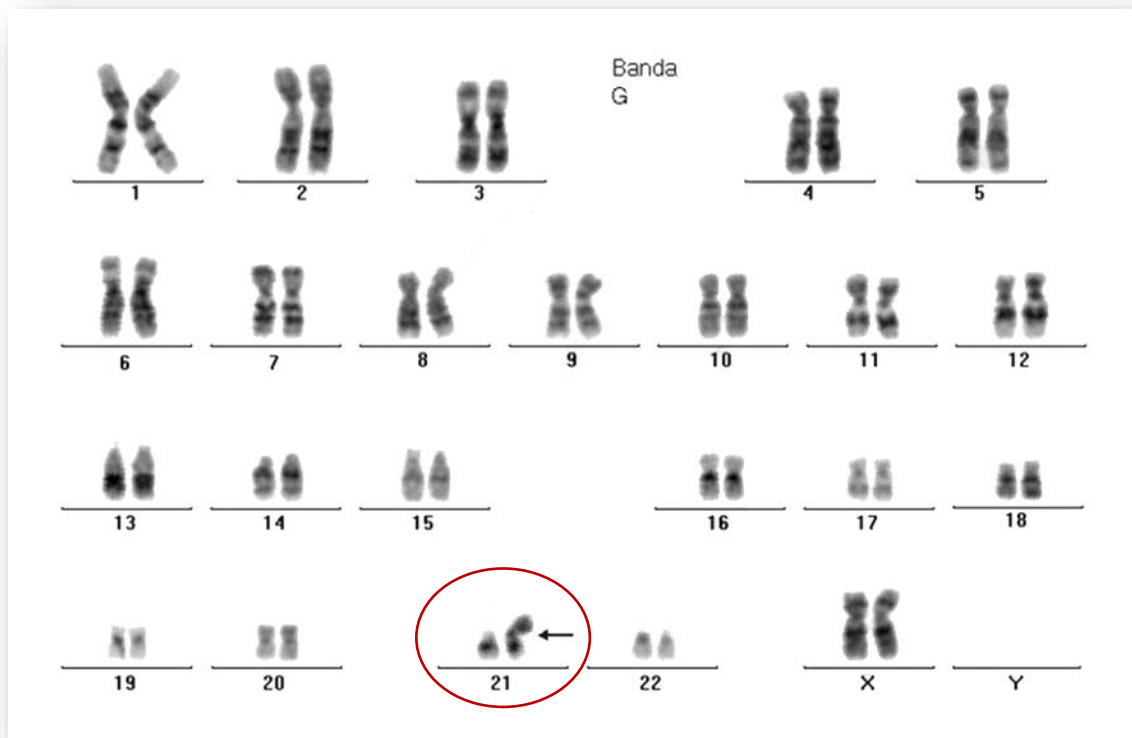
Fonte: Acervo do HUPE.

Figura 6 – Cariótipo Masculino mostrando a trissomia do cromossomo 21 por translocação
46, XY, + 21,t (14;21)



Fonte: Acervo do HUPE.

Figura 7 - Cariótipo feminino mostrando a trissomia do 21 por translocação 46, XX, + 21,t (21;21)



Fonte: Acervo do HUPE

4.1 CLASSIFICAÇÃO PARA SÍNDROME DE DOWN

Na Classificação Internacional de Doenças (CID-10) a SD recebe o código Q90. Por estar classificada no capítulo Q00 - Q99 das malformações, deformidades e anomalias cromossômicas. Dentro deste capítulo se encontra no grupo Q 90 - Q99 das anomalias cromossômicas e na categoria Q90 a Síndrome de Down. Na categoria Q90 existem os seguintes subgrupos, como pode ser visto no Quadro 6:

Quadro 6 – Subgrupos na categoria Q90 da síndrome de Down

Q 90.0	Síndrome de Down	trissomia do 21	por não disjunção meiótica
Q 90.1	Síndrome de Down	trissomia do 21	mosaicismo por não disjunção mitótica
Q 90.2	Síndrome de Down	trissomia do 21	translocação
Q 90.9	Síndrome de Down	trissomia do 21	não específica

Fonte: Brasil¹.

CAPÍTULO 5: ABORDAGEM NEONATAL NA SD

A abordagem neonatal diferenciada na SD é uma ação de saúde preventiva que permite fazer o diagnóstico de diversas doenças congênitas ou infecciosas, assintomáticas no período neonatal, a tempo de se interferir no curso da doença, permitindo, desta forma, a instituição do tratamento precoce específico e a diminuição ou eliminação das sequelas associadas a cada doença.

Os exames iniciais na abordagem neonatal recomendados para um bebê com síndrome de Down são os mesmos que todos os bebês fazem, acrescidos de outros indicados para complementação diagnóstica, pelas especificidades e características da SD. É de grande importância o diagnóstico precoce de morbidades que possam coexistir com a SD, por este motivo a abordagem inclui:

- a) Cariótipo – teste genético que identifica as alterações cromossômicas presentes na SD, coletado no sangue periférico do bebê, com objetivo de comprovação diagnóstica, provimento de aconselhamento genético e como documentação para fins jurídicos e de direito
- b) Ecocardiograma – A cardiopatia congênita ocorre em cerca de 50% dos indivíduos com SD e se constitui em grande causa de morbimortalidade nos primeiros anos de vida. Devido à alta prevalência de cardiopatias congênitas na SD, além do teste de saturação de oxigênio (teste do coraçãozinho) recomenda-se que o ecocardiograma deva ser realizado idealmente ainda na maternidade como importante determinante de estratégia terapêutica a ser adotada. Com este exame é possível determinar se o bebê tem cardiopatia, se esta necessita de abordagem cirúrgica ou não e qual particularidades vão estar implicadas no acompanhamento deste bebê;
- c) Potencial evocado auditivo (Bera), complementa o exame de emissão otoacústica (teste da orelhinha) na avaliação auditiva inicial do bebê com SD. As características anátomo-morfológicas faciais de hipoplasia de terço médio da face, orelhas displásicas conduto auditivo fino e curto favorecem acúmulo de líquido em ouvido médio e perda auditiva precoce em indivíduos com SD;
- d) Ultrassonografia (USG) abdominal – de extrema importância para diagnóstico de possíveis alterações de tubo digestivo e presença de litíase biliar;
- e) Hemograma completo – diagnóstico de alterações hematológicas que possam estar presentes com doença mielo proliferativa do recém-nascido (10% dos casos e praticamente exclusiva da trissomia do 21;

- f) Dosagem de hormônios tireoidianos que servirão de referência para exames futuros de disfunções tireoidianas;
- g) Reflexo vermelho ocular ou teste do olhinho;
- h) Teste do pezinho ampliado (onde está incluído a dosagem do TSH e possibilidade diagnóstica de doenças assintomáticas no recém-nascido incluindo hipotireoidismo congênito);
- i) USG de quadril – exame que possibilita o diagnóstico de subluxação ou luxação congênita do quadril;
- j) O teste da linguinha (avaliação do frênulo- lingual) é um procedimento não invasivo, indolor e rápido realizado para visualizar e avaliar a funcionalidade do frênulo lingual durante a amamentação ou o choro.

O Quadro 7, resume os exames a serem coletados ao nascimento em bebês com SD:

Quadro 7 – Exames a serem coletados ao nascimento em bebês com SD

EXAMES EM SANGUE PERIFÉRICO	1ª SEMANA DE VIDA
CARIÓTIPO BANDA G	teste genético confirmatório da síndrome de Down
HEMOGRAMA COMPLETO	referência para doenças hematológicas, pesquisa de DMPN.
DOSAGEM DE HORMONIOS TIREOIDIANOS	referência para hipotireoidismo: TSH; T4L; ANTI TPO.
TESTE DO PEZINHO	hemoglobinopatias; doença falciforme; galactosemia; toxoplasmose; hiperplasia adrenal congênita; deficiência de biotinidase; fibrose cística; fenilcetonúria; hipotireoidismo Congênito entre outras na modalidade de triagem neonatal ampliada.

Fonte: Elaboração própria.

O acompanhamento clínico adequado, o rastreio e o diagnóstico precoce das principais questões de saúde associadas à síndrome de Down, permitem a identificação e o manejo adequado das complicações comuns em tempo excelente, com o intuito de tratá-las ou minimizá-las.

CAPÍTULO 6: ALEITAMENTO MATERNO

O estímulo ao aleitamento materno nas crianças com SD é de fundamental importância. O impacto inicial com que a família e principalmente a mãe recebem a notícia do diagnóstico podem desviar a atenção do aleitamento materno e do estabelecimento do vínculo afetivo mãe-bebê para inseguranças e incertezas relativas à síndrome assim como para a necessidade de realização de exames complementares necessários e início de terapias de estimulação precoce essenciais⁴⁰.

O bebê com SD pode/deve perfeitamente receber aleitamento materno exclusivo nos primeiros seis meses de vida, o que vai lhe proporcionar todas as suas necessidades nutricionais, assim como outros benefícios já conhecidos incluindo auxílio ao sistema imunológico, prevenção de obesidade e reforço do vínculo afetivo mãe-bebê⁴¹.

Além disso a amamentação é considerada o melhor exercício para o desenvolvimento de estruturas ósseas e musculares da face. O desenvolvimento adequado da musculatura orofacial tem importância futura impactando diretamente na capacidade de deglutição prevenindo disfagia e repercutindo diretamente no desenvolvimento da linguagem e da capacidade de comunicação. A posição indicada durante amamentação é a semissentada evitando refluxo gastroesofágico, e refluxo de leite para o ouvido médio.

O apoio, a orientação e a colaboração ativa dos membros da equipe de assistência da saúde são essenciais para o sucesso do aleitamento materno na SD^{42,43}.

A mamadeira, se necessária, deverá ser utilizada apenas para leite, com bico ortodôntico com furo e fluxo adequados. De acordo com a faixa etária, a criança pode iniciar o uso de canudo para líquidos, aumentar a consistência dos alimentos e evitar alimentos cariogênicos.

Devido à hipotonia dos músculos da face, pode ocorrer uma dificuldade para o velamento labial favorecendo o desenvolvimento da respiração bucal, hiper sialorreia e fissuras labiais. O uso de copos de transição que prejudiquem o velamento labial durante a deglutição devem ser evitados em crianças com SD e a família orientada quanto a esta conscientização com relação a postura de boca⁴⁴.

CAPÍTULO 7: CONDIÇÕES CLÍNICAS MAIS COMUNS

Como condição genética mais frequente em humanos, representa um grande desafio para a equipe assistencial devido à grande variabilidade de apresentação clínica, com diferentes níveis de gravidade o que reafirma a necessidade de abordagem multidisciplinar especializada, capacitada e sistematizada²⁹.

Nas últimas décadas, crianças com SD têm alcançado uma maior sobrevida e melhor qualidade de vida em consequência do avanço tecnológico e do aprimoramento de terapias de reabilitação e estimulação precoce, assim como programas educacionais e de apoio social que englobam atendimento multidisciplinar e atualizações frequentes no fluxo da assistência¹.

Além das características morfológicas, as pessoas com SD apresentam em 100% dos casos deficiência intelectual de graus variados; baixa estatura, e comorbidades clínicas associadas que influenciam diretamente em seu prognóstico de qualidade de vida²⁹.

Várias das condições clínicas encontradas nos indivíduos com síndrome de Down tem relação com o fenótipo da síndrome, sendo assim, as características anátomo-morfológicas da face que se caracterizam por hipoplasia de terço médio da face, muitas vezes ausência ou hipoplasia do osso nasal, orelhas pequenas e displásicas, conduto auditivo estreito e retificado, palato atrésico e fundo, anomalias dentárias, hipotonia da musculatura de orofacial e de laringe ocasionam disfagia, refluxo gastroesofágico, incoordenação sucção deglutição, rinosinusopatias, otites e infecções respiratórias de repetição. Além do cenário anatômico funcional desfavorável somam-se as características de desregulação imunológica característica desta condição sindrômica.

É consenso que as pessoas com SD têm substancial desregulação imunológica, abrangendo tanto o sistema de imunidade inata quanto o de adaptativa incluindo anomalias em: células T e B, monócitos, quimiotaxia de neutrófilos, citocinas circulantes e respostas de anticorpos sub-ótimas contribuindo para um aumento do risco de infecções e piores desfechos clínicos observados em pessoas com SD⁴⁵.

As condições médicas comuns em crianças com síndrome de Down: perda auditiva (75%), apneia obstrutiva do sono (50%–79%), otite média (50%–70%), problemas oculares (60%–80%), incluindo catarata (<1%–3%), obstrução do ducto nasolacrimal (3%–36%), estrabismo e erros refrativos graves (36%–80%), defeitos cardíacos congênitos (50%), disfunção neurológica (1%–13%), atresia gastrointestinal (12%), luxação do quadril e anormalidades do quadril (2%–8%), instabilidade atlanto-axial sintomática (1%–2%), doença tireoidiana (24%–50%) e, menos comumente, mielopoiese anormal transitória (4%–10%)

e leucemia tardia (1%), doenças autoimunes, incluindo tireoidite de Hashimoto (13%–39%), com incidência dependente da idade, doença celíaca (1%–5%), doença de Hirschsprung (<1%) e transtorno do espectro do autismo (7%–19%)⁸.

Anomalias cardíacas:

As anomalias mais comumente associadas a SD foram as cardíacas (45-50%). Entre os casos de pacientes com defeitos cardíacos congênitos, a anomalia cardíaca mais comum foi a comunicação atrioventricular (DSAV) (30%), seguida pela comunicação interatrial (CIA) (25%), comunicação interventricular (CIV) (22%), persistência do canal arterial (PCA) (5%), coarctação da aorta (CoAo) (5%) e tetralogia de Fallot (T4F) (3%)⁴⁶.

Doenças neurológicas:

As convulsões ocorrem em cerca de 5% a 6% dos pacientes com SD, 40% desses pacientes presentes na infância. Os tipos mais comuns de convulsões são espasmos infantis e, em seguida, convulsões tônico-clônicas com mioclonia. Crianças com SD têm um prognóstico e resposta ao tratamento relativamente melhores do que outras causas de espasmos infantis⁴⁷.

Saúde mental:

Pessoas com SD, pelo menos metade de todas as crianças e adultos, acabam por experimentar transtornos de saúde mental durante suas vidas. Os problemas mais comuns incluem ansiedade generalizada e comportamentos obsessivo-compulsivos, distúrbios do neurodesenvolvimento, depressão e distúrbios relacionados ao sono. As crianças com SD são particularmente sensíveis a mudanças em seu ambiente, incluindo doença crônica ou perda de um membro da família, morte de um animal doméstico ou ausência de um professor. Novos sintomas comportamentais também podem ser uma manifestação de um distúrbio médico subjacente, como hipotireoidismo, problemas de sono ou problemas relacionados ao intestino.

O transtorno do espectro do autismo (TEA) está presente em cerca de 16% das crianças com SD, muito mais do que na população geral. Em comparação com outras crianças com TEA, crianças com SD e TEA tendem a ter dificuldades semelhantes de comunicação e comportamentos repetitivos e estereotipados, porém com melhores habilidades de interação social recíproca e menos problemas emocionais e relacionados aos pares^{48,49}.

Doenças gastrointestinais:

A doença de Hirschsprung afeta cerca de 2% das crianças com SD. Se as crianças não conseguirem passar mecônio após o nascimento e tiverem problemas recorrentes com constipação, vômitos e distensão abdominal, considere a possibilidade de doença de Hirschsprung ou uma estenose gastrointestinal ainda não diagnosticada.

O refluxo gastroesofágico ocorre frequentemente devido à redução do tônus esofágico inferior e à lentidão para conseguir sentar-se. Considere pneumonia aspirativa se as crianças apresentarem tosse crônica e pneumonia recorrente⁵⁰.

A doença celíaca está presente em cerca de 5% da população com SD; há alguns defensores da inclusão de rastreios regulares no programa de vigilância, utilizando sorologia celíaca regular ou rastreio do antígeno leucocitário humano (HLA). Isso não é atualmente recomendado pela *Down Syndrome Medical Interest Group* (DSMIG) e os testes devem ser guiados por sintomas clínicos e risco (por exemplo, história familiar positiva)⁵¹.

Apneia obstrutiva do sono (AOS):

A apneia obstrutiva do sono é observada em metade a três quartos das crianças com SD. Anormalidades anatômicas predisponentes, incluindo hipoplasia do terço médio da face, língua grande e hipoplasia mandibular, combinadas com amígdalas e adenoides relativamente grandes, levam à obstrução das vias aéreas.

Distúrbios respiratórios relacionados ao sono resultam em hipoxemia noturna, que pode resultar em hipertensão pulmonar. A presença de uma doença coronariana agrava esse risco.

O **Quadro 8** descreve os principais sinais e sintomas de distúrbios respiratórios do sono.

Crianças com SD devem fazer a triagem para um distúrbio respiratório relacionado ao sono, perguntando sobre os sintomas acima. Recomenda-se a triagem anual com oximetria noturna até os 5 anos de idade, mas isso será guiado pela disponibilidade local. Aqueles com sintomas sugestivos devem fazer oximetria durante a noite e encaminhamento para otorrinolaringologia. Aqueles cujos resultados são anormais ou há suspeita de falso negativo devem ter um estudo do sono mais detalhado com a polissonografia, incluindo oximetria, fluxo aéreo, esforço e medição de gás carbônico⁵².

A possibilidade de realização de adenotonsilectomia precisa ser aventada podendo ser benéfica para a melhora da qualidade do sono e a pressão positiva contínua nas vias aéreas utilizada durante a noite pode ser necessária para o tratamento da AOS⁵³.

Quadro 8 – Sinais e sintomas de distúrbios respiratórios do sono que indicam para investigação dos transtornos do sono relacionados a SD

Ronco
Distúrbios do sono e posições estranhas para dormir
Sonolência diurna
Sudorese noturna
Respiração bucal e halitose, boca seca ao acordar.
Rinorreia crônica
Dificuldades de deglutição
Infecções recorrentes do trato respiratório superior
Náuseas e vômitos
Dor de cabeça
Enurese persistente ou secundária
Cianose e apneia

Fonte: Elaboração própria.

Patologias do metabolismo e endocrinológicas:

Patologias de origem autoimune, são mais prevalentes na população com T21, independente da faixa etária. O risco de diabetes mellitus (DM) associado à T21 foi descrito em estudos que datam de mais de 30 anos, sem distinção entre o tipo 1 (DM1) ou 2 (DM2). Desde então, outros estudos sugeriam uma prevalência de DM1 em indivíduos com T21 quatro vezes superior. Os mecanismos parecem ser semelhantes aos da população geral, estando a sua etiopatologia relacionada com autoimunidade. Reconhece-se na SD uma maior prevalência de resistência à insulina, síndrome metabólica e DM2 de início precoce, devido ao envelhecimento precoce, obesidade e estilo de vida sedentário⁵⁴.

O perfil lipídico deve ser determinado em momentos de avaliação de outros parâmetros analíticos, iniciando na primeira infância e com uma regularidade adequada a cada situação, dependendo da existência de valores iniciais alterados, Índice de massa corpórea (IMC) elevado ou outros fatores de risco para doença cardiovascular. Em casos de hipercolesterolemia, devem implementar-se medidas dietéticas e encaminhar para acompanhamento nutricional.

Atraso no crescimento e baixa estatura são características comuns da SD. Um mecanismo sugerido para isso é a deficiência de hormônio do crescimento, secundária à disfunção hipotalâmica. Gráficos de crescimento específicos para SD devem ser usados para garantir que as crianças estejam seguindo uma trajetória de crescimento adequada. O uso rotineiro de hormônio do crescimento não é recomendado, pois não melhora os desfechos do desenvolvimento⁵⁵.

Até 3/4 das crianças com SD têm sobrepeso ou obesidade. Acredita-se que as causas subjacentes estejam ligadas ao aumento da leptina, comportamento mais sedentário, dieta desfavorável e falta de exercício. O aumento do ganho de peso geralmente começa após cerca de 2 anos de idade. Pacientes com SD são mais propensos a ter baixa densidade mineral óssea, devido a fatores como baixa atividade física, diminuição da massa muscular, síndromes de má absorção, medicação antiepiléptica, baixo teor de cálcio e vitamina D3. Recomenda-se atividade física aprimorada para otimizar a saúde óssea. A deficiência de vitamina D é mais comum devido a uma variedade de mecanismos, incluindo ingestão deficiente de vitamina D, exposição solar reduzida, má absorção da doença celíaca e aumento da degradação associada aos anticonvulsivantes. Não existem recomendações específicas para aconselhar a suplementação em crianças com SD; no entanto, há um argumento de que é benéfico otimizar o crescimento e o desenvolvimento musculoesquelético⁵⁵.

A SD está associada ao aumento do risco de anormalidades endócrinas, particularmente distúrbios da glândula tireoide. O espectro de disfunção tireoidiana em pacientes com SD inclui hipotireoidismo congênito, hipotireoidismo subclínico, hipotireoidismo adquirido (autoimune - não autoimune) e hipertireoidismo⁵⁶.

Em um estudo com 85 pessoas de 0 a 25 anos com SD, 33% desenvolveram hipotireoidismo em um período de 15 anos. Cerca de 50% também apresentam hipotireoidismo subclínico, indicado por alta estimulação tireoidiana elevação do hormônio (TSH), mas T3/T4 normal. O hipertireoidismo também é visto com mais frequência do que na população normal. As crianças precisam de rastreamento anual a partir de um ano de idade, mais frequentemente antes disso (ao nascer; com 6 meses e com 12 meses). Além do rastreio metabólico precoce, dada a prevalência de hipotireoidismo em indivíduos com SD, deve avaliar-se a função tireoidiana no período neonatal com parametrização dos valores de tiroxina total (T4) e de hormona estimulante da tiroide (TSH). Protagoniza-se reavaliação aos 6 e 12 meses de idade, e depois anualmente, incluindo no rastreio os anticorpos tireoidianos⁵⁷.

Uma desaceleração linear do crescimento associada a aumento ponderal é um indicador sensível para hipotireoidismo, e deve ser rastreado também sempre que se considerar oportuno. Pelas alterações hormonais associadas, a puberdade tardia pode ser uma característica comum da SD em ambos os sexos. As meninas podem ter menarca atrasada e menopausa precoce. Foi relatado que os meninos podem apresentar hipogonadismo, criptorquidia, micropênis e testículos pequenos⁵⁶.

Alterações Visuais:

Erros visuais de refração, estrabismo, anormalidades na acomodação, nistagmo, catarata congênita e glaucoma infantil são mais comuns em crianças com SD. O exame do sistema visual da criança deve ser feito a cada revisão, inclusive em crianças menores que procuram estrabismo, anormalidades no olhar, comportamento visual e atenção. Eles devem ter uma avaliação ocular/visual formal por um oftalmologista ou optometrista aos 18-24 meses, mas se as anormalidades forem evidentes antes disso, o encaminhamento precoce deve ser feito. Um terço das crianças terá um defeito ocular/visual detectado nesse momento. Devido à alta prevalência de distúrbios visuais, recomenda-se um programa específico de triagem e acompanhamento^{8,20}.

Sempre estar atento para presença de: Erros de refração, Nistagmo, Catarata congênita, Glaucoma, Estrabismo e alterações do eixo visual.

Alterações auditivas:

Mais de 50% das pessoas com SD têm uma deficiência auditiva significativa, com perda auditiva neurossensorial e/ou condutiva presente em todas as idades. Otite média com efusão é a causa mais comum de perda auditiva condutiva. Todos os bebês devem ter uma avaliação audiológica completa ao nascimento com Emissão otoacústica e BERA (Potencial Evocado) e posteriormente entre 6-10 meses de idade e um programa regular de triagem anual da audição deve estar em vigor após isso^{8,20}.

Maior predisposição ao desenvolvimento de infecções:

Crianças com SD apresentam risco aumentado de infecções, devido a anormalidades de seu sistema imunológico e diferenças anatômicas. As anormalidades do sistema imunológico incluem linfopenia leve a moderada de células T e B, com proliferação anormal de células T, resposta reduzida à vacinação e defeitos da quimiotaxia de neutrófilos. As infecções podem ser graves e apresentar-se de forma atípica em comparação com crianças sem SD. Anormalidades anatômicas das vias aéreas, como laringomalácia e traqueomalácia, depuração prejudicada de secreções, aumento do refluxo gastroesofágico e aspiração são os mecanismos que levam ao aumento de infecções do trato respiratório inferior²⁰. As anormalidades otorrinolaringológicas decorrentes da hipoplasia de 1/3 médio da face, macroglossia, amígdalas e adenóides grandes, também predis põem a infecções do trato respiratório e do ouvido médio. As infecções do trato respiratório inferior são uma razão frequente para crianças com SD serem hospitalizadas e a razão mais comum para serem admitidas em uma unidade de terapia intensiva. Em crianças

com história de infecções recorrentes, graves ou atípicas, um encaminhamento para a equipe de imunologia local deve ser considerado. Eles podem aconselhar ciclos de antibióticos mais longos, vacinação adicional e, ocasionalmente, antibióticos profiláticos⁵⁸.

Instabilidade atlanto axial:

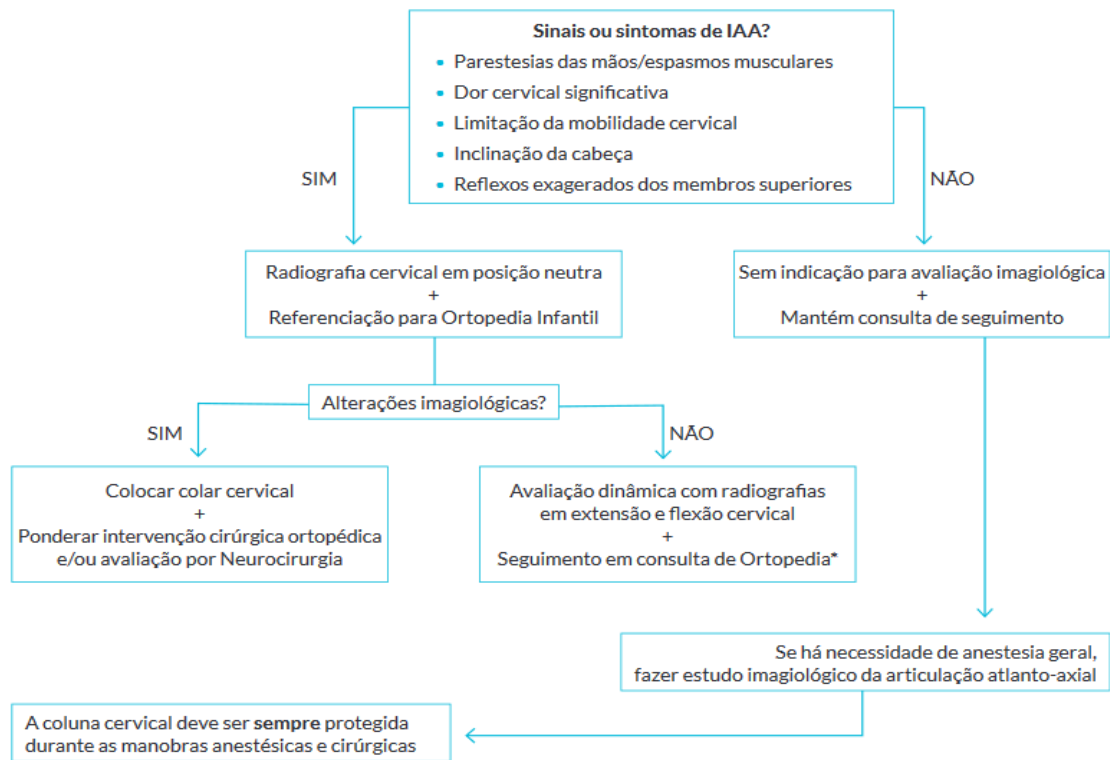
A articulação atlantoaxial, segmento da coluna cervical que compreende o atlas (C1) e o eixo (C2) é uma articulação com várias estruturas neurovasculares críticas atravessando-a o que forma uma complexa estrutura transicional que une a cabeça a coluna cervical. O resultado funcional da articulação é duplo: (1) fornecer suporte para o occipital e (2) fornecer a maior amplitude de movimento e flexibilidade possível, mantendo a estabilidade. A instabilidade nessa articulação geralmente é congênita, mas em adultos, pode ser decorrente de um evento traumático agudo ou doença degenerativa⁵⁹.

A instabilidade atlantoaxial (IAA) em pacientes com SD é devida a uma combinação de frouxidão ligamentar e anormalidades ósseas da articulação atlantoaxial. A figura 8 descreve uma sugestão de fluxograma de avaliação e orientação mediante sinais clínicos da IAA na SD, relatada em 6,8% a 27% dos casos⁶⁰.

A instabilidade atlanto-axial (IAA), também reconhecida como subluxação atlanto axial, define-se por um intervalo atlanto-dental (das vértebras cervicais) superior a 4-5 mm. Sintomas sugestivos de lesão medular cervical são os indicadores clínicos mais importantes da presença da IAA e o comprometimento neurológico deve ser avaliado em todas as consultas. A ausência de sintomas na presença de IAA é frequente. No entanto, a maioria dos pacientes com IAA que sofreram lesão grave da medula tinha sintomas neurológicos prévios. Importante ressaltar que até os três anos de idade não há mineralização vertebral e desenvolvimento epifisário adequados à avaliação radiológica. Não existe evidência que a prática esportiva aumente mais o risco de lesão cervical nos indivíduos com T21 do que na população geral⁶¹.

Acredita-se que menos de 1% a 2% desses pacientes desenvolvam posteriormente IAA sintomática, embora a história natural e a progressão da IAA não sejam ainda bem compreendidas. Para além deste fato, claramente, a atividade física e a participação esportiva de indivíduos com SD têm muitos benefícios biológicos, psicológicos e sociais, para tanto, considera-se boa prática a realização de radiografia da coluna cervical (atlantoaxial) nas incidências AP; perfil e trans-oral em pacientes com SD que queiram praticar esportes que possam causar impacto na coluna para fins diagnósticos de possível IAA⁶⁰.

Figura 8 – Avaliação e orientação de eventual IAA na T21



* ponderar avaliação em consulta de Neuropediatria e/ou Neurocirurgia

Fonte: Adrião *et al.*¹².

CAPÍTULO 8: AVALIAÇÃO DO CRESCIMENTO

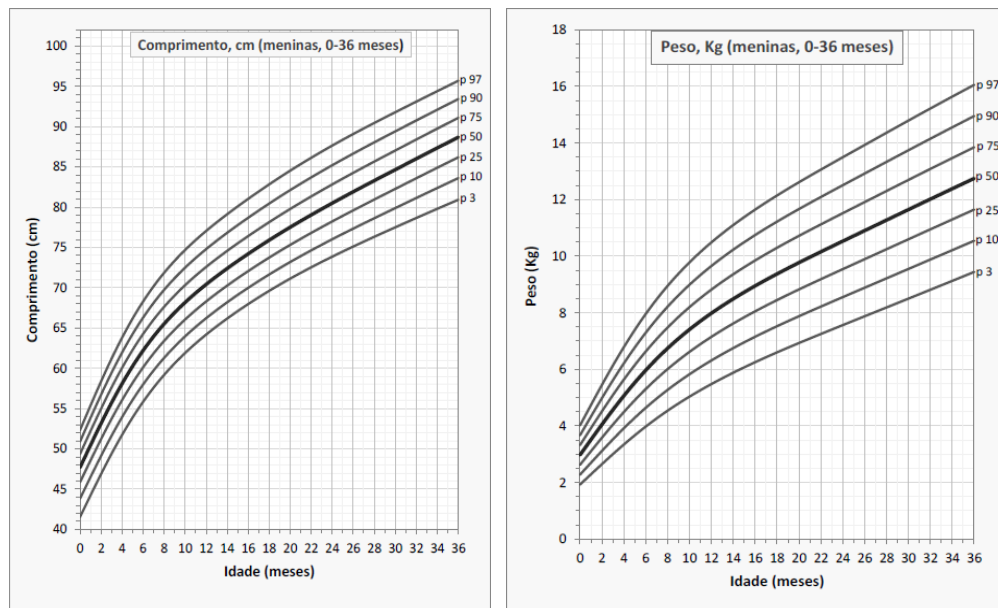
Crianças com SD apresentam diferentes padrões de crescimento pôndero-estatural em comparação a outras crianças. A baixa estatura é observada em 100% dos casos, com escores Z variando entre -0,4 e -4,0 abaixo dos valores normativos estabelecidos para outras crianças, do nascimento aos 20 anos. Os primeiros meses de vida e a puberdade estão entre os principais períodos críticos. A estatura final média pode ser até 20 cm mais baixa que a da população geral. O baixo peso nos primeiros anos de vida também é uma característica comum. Após os dois anos, no entanto, crianças com SD tendem a apresentar sobrepeso e obesidade³⁰.

As causas da baixa estatura na SD são desconhecidas. Evidências apontam que o déficit de crescimento se origina a partir da interação genótipo-fenótipo durante o desenvolvimento embrionário. Uma maior restrição do crescimento nos primeiros meses de vida tem sido associada à cardiopatia e as comorbidades clínicas associadas a síndrome que prejudicam a saúde e impactam diretamente no crescimento.

Nos últimos 30 anos, várias curvas de crescimento específicas para a população com SD foram desenvolvidas em diferentes países, uma vez que a estatura de crianças com SD apresenta-se abaixo dos padrões de outras crianças em todas as fases do desenvolvimento. Como resultado, as curvas de crescimento gerais podem subestimar o crescimento da criança e prejudicar o diagnóstico de desvios de crescimento, ao mesmo tempo, a utilização de curvas de crescimento específicas desenvolvidas em outros países não são adequadas para o uso no Brasil uma vez que o peso, estatura e perímetro cefálico de crianças brasileiras com SD sofrem variações entre -1,7 a +1,3 escores Z quando comparadas com crianças com SD norte-americanas, holandesas e portuguesas.

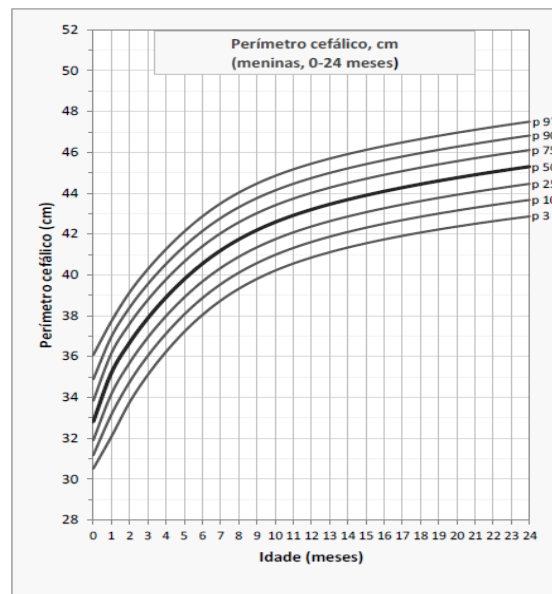
No Brasil, Bertapelli *et al.*⁶², realizaram estudos com crianças brasileiras com SD entre 0 e 20 anos e publicaram as primeiras curvas brasileiras específicas de peso/idade; Estatura/Idade; Perímetro cefálico/idade e posteriormente de IMC para idade, em percentis, para jovens com SD com idade entre 2 e 18 anos, o que torna mais específica a avaliação e acompanhamento das crianças brasileiras com esta síndrome. As curvas de Bertapelli, curvas para monitoramento de peso, estatura, perímetro cefálico e IMC, foram adotadas pelo departamento científico de endocrinologia pediátrica da sociedade brasileira de pediatria em março de 2018.

Figura 9 – Curvas de estatura-para-idade e peso-para-idade para meninas com síndrome de Down com idade entre 0 e 36 meses



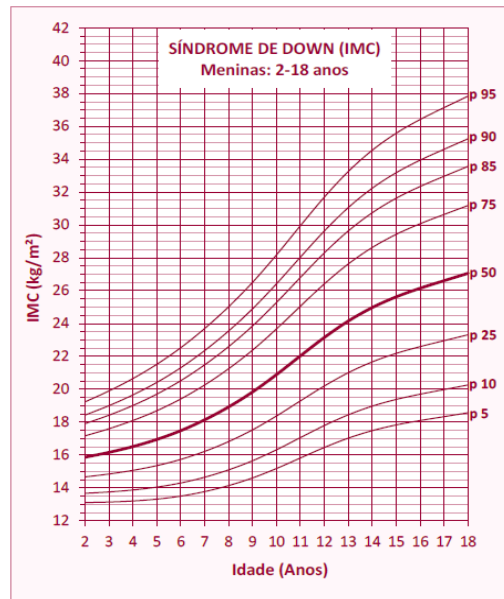
Fonte: Adaptado de Bertapelli *et al.*⁵⁵.

Figura 10 – Curva de perímetro cefálico-para-idade para meninas com síndrome de Down com idade entre 0 e 24 meses



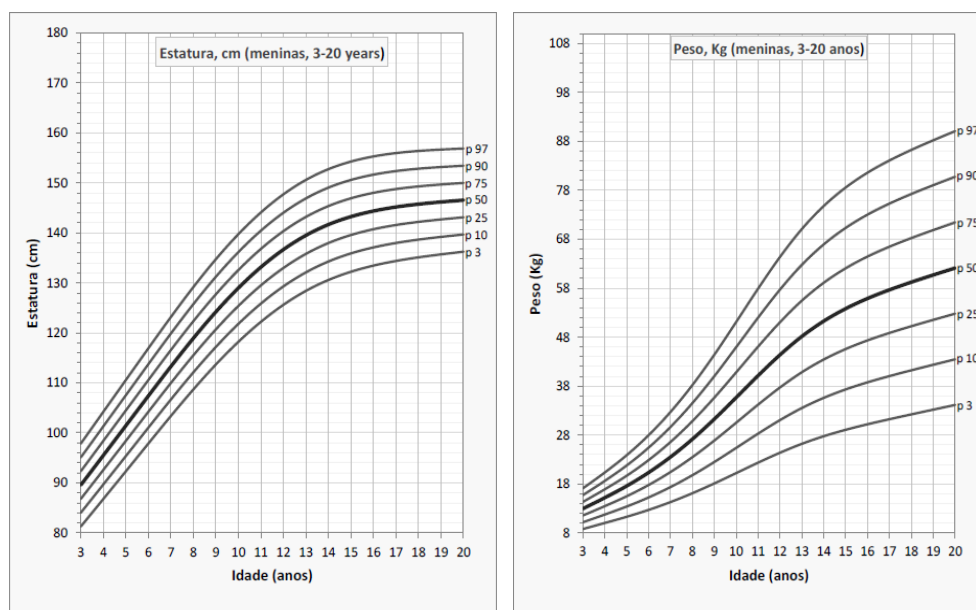
Fonte: Bertapelli *et al.*⁵⁵.

Figura 11 – Curva de Índice de Massa Corporal para crianças e adolescentes com síndrome de Down do sexo feminino na faixa etária entre 2 e 18 anos



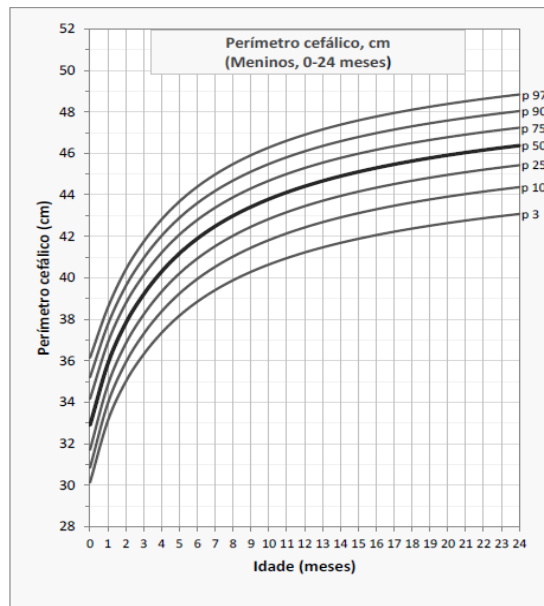
Fonte: Bertapelli *et al.*⁵⁵.

Figura 12 – Curvas de peso-para-idade e estatura-para-idade para meninas com síndrome de Down com idade entre 3 e 20 anos



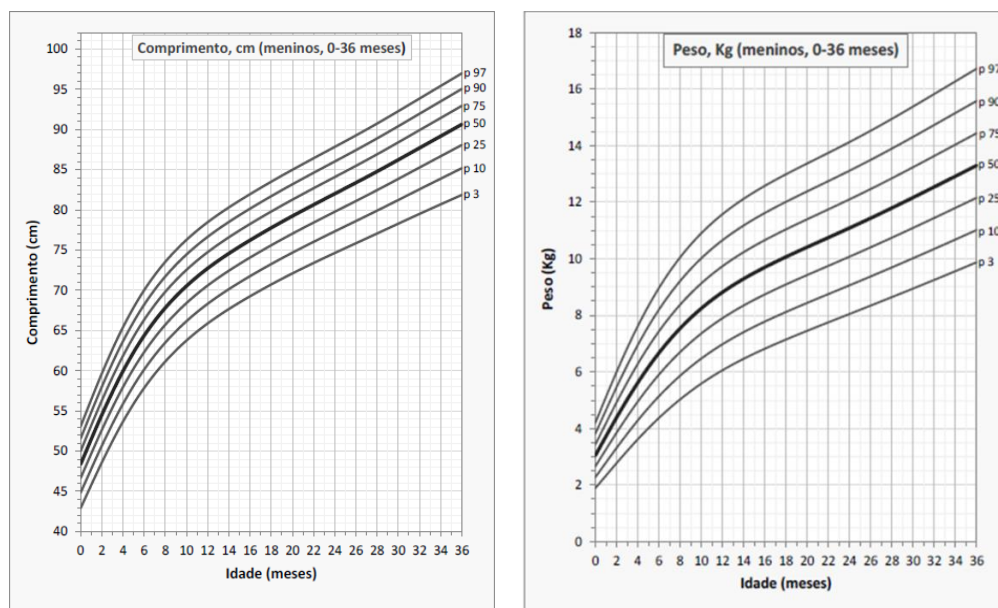
Fonte: Adaptado de Bertapelli *et al.*⁵⁵.

Figura 13 – Curva de perímetro cefálico-para-idade para meninos com síndrome de Down com idade entre 0 e 24 meses



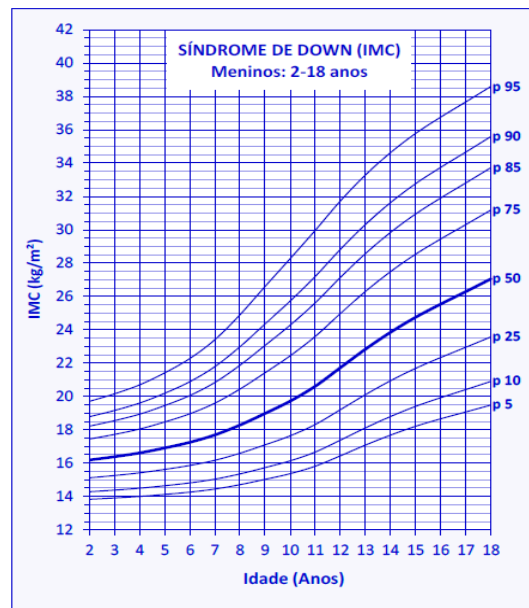
Fonte: Bertapelli *et al.*⁵⁵.

Figura 14 – Curvas de estatura-para-idade e peso-para-idade para meninos com síndrome de Down com idade entre 0 e 36 meses



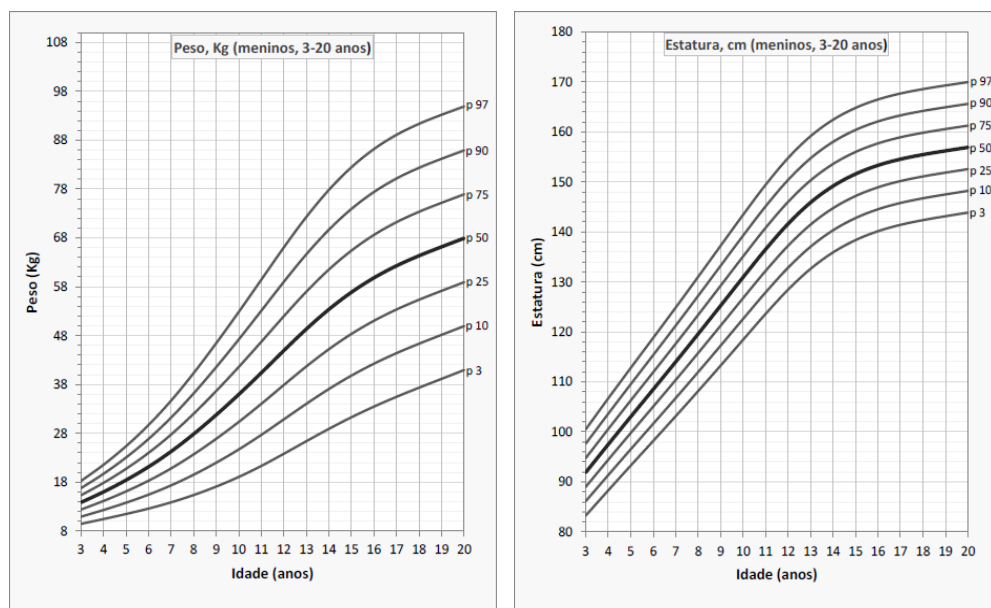
Fonte: Adaptado de Bertapelli *et al.*⁵⁵.

Figura 15 – Curva de Índice de Massa Corporal para crianças e adolescentes com síndrome de Down do sexo masculino na faixa etária entre 2 e 18 anos



Fonte: Bertapelli *et al.*⁵⁵.

Figura 16 – Curvas de peso-para-idade e estatura-para-idade para meninos com síndrome de Down com idade entre 3 e 20 anos



Fonte: Adaptado de Bertapelli *et al.*⁵⁵.

As curvas de crescimento são ferramentas úteis para auxiliar na prática clínica. As curvas publicadas em 2016 e 2017 possibilitam que o peso e o comprimento sejam monitorados mensalmente, do nascimento aos 36 meses de idade e anualmente a partir dos três anos de idade. Recomenda-se monitoramento mensal. O perímetro cefálico até os 24 meses. Para avaliação do crescimento, deve-se comparar o crescimento atual da criança com os percentis propostos nas curvas. De modo geral, tem sido adotado o percentil 3 como limite inferior e o 97 como limite superior para identificação de possíveis complicações clínicas. O IMC também tem sido utilizado amplamente por organizações internacionais para avaliação do estado nutricional de crianças e adolescentes com SD. Quanto ao IMC, utiliza-se a fórmula: [Peso em quilograma dividido pela altura em metros elevado ao quadrado (Kg/m^2)]. Recomenda-se, portanto, a cada consulta a aferição do peso, comprimento/altura, perímetro cefálico e o cálculo do IMC para plotagem nos gráficos específicos para SD⁶³.

Acompanhar o ritmo de crescimento e diagnosticar precocemente os desvios apresentados na curva é de extrema importância para garantia de uma boa condição de saúde. O acompanhamento do crescimento e ganho de peso de crianças com SD com alvo no padrão de normalidade apresentado pelas curvas da Organização Mundial de saúde conduzem a diagnósticos que não correspondem aos padrões da normalidade para crianças com SD. A possibilidade de acompanhamento pelas duas curvas em paralelo, curva específica e curva da OMS pode trazer benefícios em relação a avaliação do ritmo de crescimento e a comparação com os padrões da normalidade o que na maioria das vezes representa uma curiosidade da família em relação ao crescimento de seus filhos.

8.1 AVALIAÇÃO DO DESENVOLVIMENTO

O Desenvolvimento Infantil é parte fundamental do desenvolvimento humano, um processo ativo e único de cada criança, expresso por continuidade e mudanças nas habilidades motoras, cognitivas, psicossociais e de linguagem, com aquisições progressivamente mais complexas nas funções da vida diária e no exercício de seu papel social. O período pré-natal e os anos iniciais da infância são decisivos no processo de desenvolvimento, que é constituído pela interação das características biopsicológicas, herdadas geneticamente, e experiências oferecidas pelo meio ambiente⁶⁴.

Segundo o posicionamento da Associação Brasileira de Nutrologia, a janela de 2.200 dias (100 dias na concepção + 270 dias de gestação + 1.830 dias do primeiro ao quinto ano de vida) representa o período ideal de atuação multiprofissional com vistas à garantia de saúde

presente e futuro das crianças, representando uma janela de oportunidades para o desenvolvimento infantil⁶⁵.

Os primeiros 370 dos 2.200 dias da janela de oportunidade referem-se aos 100 dias prévios à concepção e aos 270 dias de gestação. A justificativa de se destacarem esses dias, baseia-se na influência, sugerida por evidências científicas, que o estado de saúde dos pais exerce sobre embriogênese, crescimento fetal intrauterino e saúde futura da criança^{66,67}, desta forma, o cuidado multiprofissional a estes futuros pais deve se empenhar em identificar, prevenir e tratar situações que podem perturbar ou colocar em risco a saúde da prole.

Fatores comportamentais, como tabagismo e consumo excessivo de álcool, e ambientais, como estado nutricional, idade e exposição a disruptores químicos endócrinos, podem impactar na epigenética, influenciando negativamente o desenvolvimento do embrião, crescimento do feto e potencialmente a saúde dos descendentes no longo prazo. A evidência científica é cada vez mais contundente em relação aos impactos negativos para a prole relacionados a tabagismo, consumo de álcool e, principalmente, baixa qualidade alimentar e ingestão energética exagerada, além de obesidade e desnutrição^{68,69}. Assim, os primeiros 370 dias, período focado na saúde paterna e materna, são os passos iniciais para o desenvolvimento saudável e crescimento sadio das gerações futuras.

O primeiro ano de vida, que vai do nascimento até os 12 meses, é um período muito importante para o crescimento e desenvolvimento da criança. Engloba crescimento físico, maturação neurológica, desenvolvimento comportamental, sensorial, cognitivo e de linguagem, assim como relações socioafetivas estando relacionado a carga genética, fatores neuroendócrinos e a fatores ambientais diversos.

As origens da saúde e do bem-estar dos adultos derivam de interações genético-ambientais que se estendem desde a concepção até a idade de 24 meses (primeiros 1000 dias) e continuam até a idade de 5 anos (segundos 1000 dias) e destacam que crianças pequenas com nutrição adequada e oportunidades para aprendizado precoce têm as melhores chances de prosperar, mesmo quando enfrentam ameaças biológicas ou ambientais⁶⁵.

O segundo ano de vida é marcado pelo ápice do desenvolvimento das funções cognitivas superiores e pelo aperfeiçoamento de linguagem, motricidade e dos desenvolvimentos cognitivo e socioemocional. Nessa fase, as crianças adquirem capacidades complexas para o seu desenvolvimento, como autonomia e compreensão de regras e limites⁷⁰.

Depois de lactância e infância, o período pré-escolar refere-se a um momento de transição e de passagem da dependência total e absoluta, para o preparo para a vida escolar e o

afastamento de casa por maiores tempos. Estudos para separação de faixas etárias para pesquisas clínicas, caracterizam esta idade, entre 2 e 5 anos, como infância precoce.

Os “primeiros 2.200 dias” representam uma janela de oportunidades ampliada de puericultura e intervenção, em benefício da saúde presente e futuro das crianças. Durante este período, crianças com síndrome de Down devem receber estimulação e intervenção precoce envolvendo a equipe multiprofissional e a família com intuito de potencializar o seu desenvolvimento global.

O desenvolvimento infantil consiste no alcance de habilidades em todas as áreas de conhecimento abrangendo:

- Habilidades motoras: aquisição de movimentos como andar; correr; pular; controle e destreza manual
- Habilidades cognitivas: capacidades de raciocínio; e inteligência
- Habilidades de linguagem: capacidade de usar a linguagem para a comunicação
- Habilidades psicossociais: capacidade de interação social

Os fatores envolvidos no desenvolvimento infantil são múltiplos e compreendem:

- Aspectos relacionados a gestação: diretamente relacionados com a saúde materna: Alimentação e doenças maternas; ingestão de agentes teratogênicos como álcool e tabaco e medicamentos diversos; exposição a poluentes ambientais;
- Aspectos próprios de cada criança: prematuridade e baixo peso ao nascer; crescimento; doenças; condições genéticas;
- Aspectos socioeconômicos: são determinantes de saúde, boa alimentação, qualidade do sono, lazer e qualidade de vida
- Aspectos relacionados ao cuidado: saúde mental materna; desenvolvimento cognitivo dos pais; vínculo e interação da criança com os pais; características do ambiente; exposição a violência doméstica; intervenção multiprofissional.

Quadro 9 – Fatores determinantes do desenvolvimento infantil

DESENVOLVIMENTO INFANTIL ADEQUADO	DESENVOLVIMENTO INFANTIL PREJUDICADO
Melhores condições socioeconômicas	Atrasos de linguagem; cognitivo e motor
Melhor desempenho nas relações sociais	Prejuízo no desempenho escolar
Menor desvantagem social	Problemas de comportamento, agressividade
Melhor desempenho cognitivo	Prejuízos socioemocionais
melhor desempenho escolar	Dificuldades de relacionamento
melhor qualidade de vida e bem-estar	Menor renda, piores condições sociais

Fonte: Elaboração própria.

As manifestações fenotípicas da síndrome de Down estão relacionadas ao desbalanceamento genômico, especialmente associados aos genes contidos no cromossomo 21. Apesar da variabilidade fenotípica, todos os indivíduos com síndrome de Down vão apresentar, em maior ou menor grau, atraso no seu desenvolvimento neuropsicomotor e deficiência intelectual subsequente^{29,71}.

A deficiência intelectual presente em graus variáveis prejudica o aprendizado, interfere no desenvolvimento das relações sociais, no desempenho cognitivo; no desempenho escolar e na comunicação e desenvolvimento da autonomia das pessoas com síndrome de Down.

A Hipotonia global da musculatura provoca atraso dos marcos motores próprios para a idade biológica gerando um atraso do desenvolvimento motor e apontando para a necessidade de terapias de reabilitação motora para melhora das capacidades adaptativas e ganho de autonomia para adequada inserção social.

As características anátomo-morfológicas faciais contribuem, junto com alterações imunológicas inerentes a síndrome, para um maior número de infecções de vias respiratórias; rinossinusopatia e infecções otorrinolaringológicas que podem interferir no desenvolvimento global, além da gama de comorbidades clínicas que podem estar associadas envolvendo disfunções tireoidianas, doenças cardíacas e de tubo digestivo e tendência a obesidade. Todos os fatores que podem contribuir diretamente para o desenvolvimento global.

A tabela abaixo descreve o desenvolvimento neuropsicomotor por idade e seus intervalos correspondentes para crianças com síndrome de Down quando comparadas a população geral. Entende-se que os programas de estimulação precoce e reabilitação motora com a participação de equipe multiprofissional, além da capacitação da família como centro de intervenção precoce, contribuem para melhora das capacidades adaptativas e aquisição de habilidades motoras, de linguagem, psicossociais e cognitivas que impactam diretamente na qualidade de vida do sujeito e de sua família.

Tabela 2 – Desenvolvimento neuropsicomotor por idade e seus intervalos correspondentes para crianças com síndrome de Down e para população geral

AREA DE DESENVOLVIMENTO	HABILIDADES	Crianças com Síndrome de Down		População Geral (outras crianças)	
		MÉDIA INTERVALO		MÉDIA INTERVALO	
MOTOR GROSSO	Sustenta cabeça em prona	2,7m	1 – 9m	2m	1,5 – 3m
	Sustenta cabeça sentado	5m	3 – 9 m	3m	1 – 4m
	Rola sozinho	8m	4 – 13 m	6m	4 – 9m
	Senta sozinho	9m	6 – 16 m	7m	5 – 9m
	Engatinha	11m	9 – 36 m	7m	6 – 9m
	Se sustenta em pé sozinho	16m	12 – 38 m	11m	9 – 16m
	Caminha sozinho	23m	13 – 48 m	12m	9 – 17m
	Sobe e desce escadas sem apoio	81m	60 – 96 m	48m	36 – 60m
MOTOR FINO ADAPTATIVO	Segue um objeto com os olhos	3m	1,5 – 8m	1,5m	1 – 3m
	Alcança objeto oferecido	6m	4 – 11m	4m	2 – 6m
	Transfere objeto de uma mão a outra	8m	6 – 12m	5,5m	4 – 8m
	Constrói torre 2 cubos	20m	14 – 32m	14m	10 – 19m
	Copia um círculo	48m	36 – 60m	30m	24 – 40m
LINGUAGEM/ COMUNICAÇÃO	Duplica sílabas	11m	7 – 18m	8m	5 – 14m
	Responde a palavras familiares	13m	10 – 18m	8m	5 – 14m
	Palavras isoladas	18m	13 – 36m	14m	10 – 23m
	Expressa suas necessidades com gestos	22m	14 – 30m	14,5m	11 – 19m
	Frases com duas palavras	30m	18 – 60m	24m	15 – 32m
PESSOAL - SOCIAL	Sorriso social	2m	1,5 – 4m	1m	1 – 2m
	Come um biscoito com a mão	10m	6 – 14m	5m	4 – 10m
	Bebe no copo	20m	12 – 23m	12m	9 – 17m
	Desfralde diurno	36m	18 – 50m	24m	14 – 36m
	Desfralde noturno	36m	20 – 60m	24m	16 – 48m

Fonte: Sociedade Brasileira de Pediatria³⁰.

Na avaliação do desenvolvimento de uma criança com deficiência é importante que seja adotada uma ferramenta ou instrumento de avaliação para que ocorra um entendimento global de sua limitação motora; cognitiva; psicossocial e de linguagem⁷². As terapias de estimulação e reabilitação quando iniciadas auxiliam as pessoas com deficiência para o desenvolvimento de habilidades e capacidades adaptativas e devem sempre ser reavaliadas de forma segmentar em relação aos ganhos e ao cumprimento de metas pré-estabelecidas. Os instrumentos de avaliação cumprem o papel de avaliar o desenvolvimento global em momentos distintos para assegurar a efetividade das terapias propostas. Não existem até o momento instrumentos de avaliação específicos para crianças com SD, desta forma, e não idealmente crianças com SD são comparadas com a população geral, o que isoladamente não justificaria a aplicação dos testes de desenvolvimento disponíveis. Entretanto, tais instrumentos de avaliação acabam por serem extremamente úteis, uma vez que em avaliações seriadas, a criança com deficiência é comparada consigo mesma em relação a proposta de estratégia terapêutica avaliando os ganhos e a evolução apresentada.

O Teste de Denver, as Escalas Bayley, a Escala de Avaliação do Desenvolvimento Psicomotor Infantil (EADP) e o Inventário Portage Operacionalizado são instrumentos de avaliação geral do desenvolvimento.

8.2 VIGILÂNCIA À CRIANÇA COM SD

Reconhece-se que as necessidades médicas de crianças com síndrome de Down são variáveis, e o momento de cada intervenção depende das necessidades individuais de cada um, ou seja, vai depender do fenótipo e das malformações associadas, o impacto que a T21 vai exercer na qualidade de vida de cada indivíduo afetado. A partir do exposto ressalta-se a importância de que todas as intervenções sejam abordadas e que a transferência cuidadosa dos cuidados ocorra de forma natural para os serviços de clínica médica que devem acolher estes indivíduos na idade adulta.

A transição para os cuidados médicos de adultos pode ser feita em diferentes idades, sendo frequentemente considerada em torno de 18 anos de idade. Para que o processo de transição seja adaptativo, é importante garantir a adesão do adolescente e seus cuidadores, bem como a orientação holística que os “novos” médicos deverão manter. Esta transição deve ser proposta quando se considerar conveniente e não imposta. Será necessário mudar e adaptar alguns dos conceitos no seguimento destes indivíduos, nomeadamente considerando aspectos de reprodução e envelhecimento precoce. Nesse sentido, é importante garantir, aquando da proposta de transição para cuidados de adultos, serviços de saúde adequados ao nível de

desenvolvimento do jovem, de forma a que sejam proporcionados de forma ininterrupta até à idade adulta. O processo deve ser um processo dinâmico, flexível e personalizado¹².

Supervisão de saúde para crianças com síndrome de Down de acordo com a faixa etária, adaptado de Sothirasan *et al.*⁷³:

Nascimento até 4 semanas de vida:

- Revisão das informações relativas aos dados do pré-natal
- História familiar
- Revisão do exame físico e confirmação diagnóstica
- Coleta do exame comprobatório
 - Teste de Fish (tecnologia de hibridização in situ fluorescente que apresenta um resultado mais rápido – em 24/48 horas - se positivo somente identifica a presença de um cromossomo a mais, porém, confirma o diagnóstico, mas não identifica a translocação⁷³.
 - Cariótipo – Teste citogenético coletado em sangue periférico do Bebê, após o nascimento, que se propõe a avaliação das alterações estruturais e numéricas dos cromossomos. Confirma o diagnóstico.
- Todos os cuidados relativos à comunicação diagnóstica devem ser aqui observados, conforme descrito na Quadro 7.
- A família deve ser referenciada para grupos de apoio, receber indicação de sites e plataformas *online* reconhecidas que ofereçam informação de qualidade, referenciada para livros e cartilhas já publicadas e todo o material de apoio que ajudará esta família em sua trajetória.
- Usar sempre a denominação como People First (A pessoa primeiro), quando for se referir a pessoa com a condição sindrômica porque a pessoa antecede sua condição de saúde.

Quadro 10 - Comunicação com as famílias

No momento do diagnóstico, a orientação imediata permanece pertinente quanto à necessidade de:
Primeiramente, parabenizar a família
Ter a presença do bebê; referindo-se ao bebê pelo nome
Postura respeitosa à beira do leito
Reserva do tempo de discussão após o término do trabalho de parto e assim que o diagnóstico é suspeitado (não necessariamente confirmado)
Ter uma pessoa de apoio presente para a mãe, o pai e os membros da família, conforme apropriado
Usar uma abordagem de equipe coesa e liderada por médicos
A discussão útil incluirá: Informações atualizadas e precisas
Uma abordagem equilibrada em vez de defender opiniões e/ou experiências pessoais
Usar sempre o termo pessoa-primeiro (ou seja, criança com síndrome de Down)
Conexão com outros pais e grupos de recursos
Discussão dos potenciais de vida das pessoas com síndrome de Down - Compartilhar com as famílias a interação entre as famílias e as perspectivas individuais
Trazer como informação para a família que Indivíduos com síndrome de Down: quase 99% indicaram estar felizes com suas vidas, 97% gostaram de quem são e incentivaram os profissionais de saúde a valorizá-los, enfatizando que compartilham esperanças e sonhos semelhantes aos das pessoas sem síndrome de Down; pais: 79% sentiram que sua visão de vida era mais positiva por causa das pessoas com síndrome de Down; irmãos: 88% se sentiam pessoas melhores por causa de seus irmãos com síndrome de Down; A maioria das famílias relata sentimentos unânimes de amor e orgulho
Com certeza Temas positivos dominam famílias modernas

Fonte: Bull *et al.*⁸.

4–6 semanas (primeira consulta ambulatorial) avaliar:

- História familiar e compreensão do diagnóstico
- Esclarecer possíveis dúvidas dos familiares
- Checar Teste confirmatório de cariótipo pré ou pós-natal
- Abordar Dificuldades alimentares, ingestão nutricional
- Incentivo ao aleitamento materno
- Checar Testes de triagem neonatal
- Plotar o crescimento na tabela de crescimento específica da SD
- Exames de sangue - Testes da função tireoidiana, hemograma completo
- Acompanhamento de resultados laboratoriais alterados conforme necessário

- Encaminhamento para assistente social médico
- Encaminhamento para outras especialidades conforme necessário (Hematologia, Cardiologia, Cirurgia Pediátrica, Renal, Neurologia e Cuidados complexos)
- Encaminhamento para nutricionista e clínica de alimentação em caso de crescimento pós-natal ruim
- Introduzir e encaminhar para terapias de estimulação essencial – terapias de intervenção precoce - caso a criança não tenha condições de iniciar – introduzir o assunto
- Vacinação - incentivada a seguir o calendário nacional
- Oferecer recursos, por exemplo, Associação de Síndrome de Down
- Discutir visão geral da vigilância médica no ambulatório
- Discussão com os pais sobre o diagnóstico e resultados de saúde a longo prazo
- Importância do início precoce da intervenção

4–12 meses, avaliar:

- Alimentação e ingestão nutricional
- Marcos de desenvolvimento alcançados
- Estabelecimento de terapias intervencionistas
- Dinâmica familiar e capacidade de lidar com a ação
- Plotar o crescimento no gráfico de crescimento específico da SD
- Teste de função tireoidiana para rastrear distúrbios da tireoide
- Hemograma completo para distúrbios hematológicos
- Encaminhamento para oftalmologia e otorrinolaringologia para acompanhamento de longo prazo
- Revisar vacinas e oferecer vacina contra a gripe
- Necessitar de pelo menos 4 a 6 acompanhamentos mensais em clínicas multidisciplinares

1 a 5 anos, avaliar:

- Marcos de crescimento e desenvolvimento
- Confirmação de colocação em terapias de intervenção precoce ou arranjos alternativos (escolaridade / terapias complementares)
- Enfrentamento na escola e em casa
- Avaliar a higiene dental e encaminhar necessidades especiais odontológicas pediátricas
- Medicamentos atuais e conformidade
- Revisar a visão e a audição
- Plotar o crescimento no gráfico de crescimento específico da SD
- Exames de sangue – rotina laboratorial anual
- Rastrear distúrbios comportamentais e avaliar a necessidade de encaminhamento para serviços de Psicologia e Psiquiatria
- Rastrear distúrbios do sono. Encaminhamento precoce para a clínica do sono para descartar AOS
- Revisão para instabilidade atlanto-axial e coluna vertebral (qualquer torcicolo ou inclinação da cabeça requer encaminhamento para serviço de neurocirurgia).
- Avaliar a higiene dental e encaminhar necessidades especiais odontológicas pediátricas
- Encaminhamento ao psicólogo para avaliação de QI aos 5,5 anos para colocação escolar
- Pais devem ficar atentos à mudança na marcha, função da bexiga e fraqueza de início novo
- Evitar esportes de contato e brincadeiras de trampolim
- Raio-X da coluna cervical obrigatório para esportes de contato e equitação
- Oferecer vacina contra a gripe anualmente

6-18 anos, avaliar:

- Crescimento puberal
- Revisar a visão e a audição a cada visita
- Avaliar a higiene dental e encaminhar as necessidades especiais odontológicas pediátricas
- Crescimento e atividade da vida diária
- Desempenho escolar
- Medicamentos atuais e adesão

- Revisão de distúrbios espinhais, articulares e ortopédicos (joelho batido, pés planos, escoliose, frouxidão ligamentar, estabilidade atlanto axial)
- Revisão para condições dermatológicas-foliculite, Alopecia areata, dermatite seborreica, furunculose e Impetigo
- Revisar as necessidades de oftalmologia e audiologia 1–2 anualmente
- Plotar o crescimento no gráfico de crescimento específico da SD
- Exames de sangue – rotina laboratorial anual
- Rastrear distúrbios comportamentais e avaliar a necessidade de encaminhamento para serviços de psicologia e psiquiatria
- Rastrear distúrbios do sono. Encaminhamento precoce para clínica do sono para descartar AOS
- Pode precisar de encaminhamento para órteses e, ou ortopedia
- Discutir o desenvolvimento sexual e comportamentos (relação com sexo oposto e cuidados ginecológicos)
- Oferecer vacina contra a gripe anualmente
- Incentivar exercícios físicos, dieta saudável, discutir obesidade e encaminhamento para clínica de controle de peso se o IMC >25
- Discutir a transição para cuidados de saúde de adultos aos 16 anos de idade
- Discutir planejamento financeiro
- Tutela e procuração duradoura
- Futuro planejamento residencial/residencial

A seguir dois exemplos de vigilância a saúde da criança com síndrome de Down sugeridos por Adrião *et al.*¹² e Dalrymple *et al.*⁷⁴ para monitoramento da condição de saúde da criança com SD.

Quadro 11 – Síndrome de Down - cronograma sugerido - verificações de saúde

	Nascimento – 6 semanas	Triagem em menores 2 anos	Pré-escolares	Escolares
Teste de função tireoidiana	Rotina do teste do pezinho + função tireoidiana com anticorpos em sangue periférico	Idade 4-6 meses e, em seguida, todos os anos a partir da idade de 1 ano ou mais frequentemente se clinicamente indicado: função tireoidiana em sangue periférico incluindo dosagem de anticorpos ou dosagem do TSH pelo teste de picada no dedo.		
Avaliação oftalmológica	Checagem de rotina neonatal incluindo pesquisa de catarata congênita	Idade 18-24 meses: Avaliação incluindo checagem para estrabismo e erros de refração para perto e longe	Idade 4anos: Avaliação incluindo checagem para estrabismo e erros de refração para perto e longe e Acuidade visual	Repetir os testes de visão a cada 2 anos ou mais frequentemente se recomendado por oftalmologista e optometrista
	Campimetria visual deve ser monitorada a cada revisão particularmente no 1ºano			
Avaliação Audiológica	Triagem neonatal universal	Revisão audiológica geral com 10 meses incluindo audiometria e impedanciometria	Revisão audiológica completa anual ou a cada 2 anos ou mais frequentemente se indicada	
Monitorização do crescimento	Estatura, Peso e perímetro cefálico devem ser avaliados frequentemente e plotados nas curvas específicas para SD		Estatura, Peso e IMC devem ser avaliados anualmente e plotados nas curvas específicas para SD (atenção a sobrepeso e obesidade)	
Avaliação Cardiológica	Com 6 semanas de vida , avaliação cardiológica e Ecocardiograma	Em todas as idades atenção para o desenvolvimento de sinais e sintomas cardiológicos. Em adolescentes incluir a avaliação cardiológica como parte da rotina de avaliação clínica ou mediante aparecimento de sinais de doença cardíaca adquirida		
Checagem da respiração	Necessária em toda revisão clínica investigação para qualidade de sono e sinais de apneia obstrutiva do sono. Monitorização da oximetria de pulso durante a infância até a idade de 5 anos. Realizar estudos mais detalhados do sono se os sintomas persistirem, apesar dos testes normais (Polissonografia).			
Exames de Sangue	Nos primeiros 3 dias de vida , contagem de células brancas e vermelhas para observação de anormalidades	Se os exames de sangue estiverem alterados será necessário tratamento ou monitoramento contínuo		

Fonte: Adaptado de Dalrymple *et al.*⁷⁴.

Notas: 1) As idades sugeridas para exames de saúde. Checar em qualquer outro momento caso ocorram sintomatologia; queixa ou preocupação parental. 2) Recomendações detalhadas para vigilância médica para crianças com síndrome de Down, disponível em: www.dsmig.org.uk.

Quadro 12 – Algumas das indicações para acompanhamento das crianças com T21

	Do nascimento ao 1º mês	Do 1º mês ao 1º ano	Do 1º ano aos 5 anos	Dos 5 aos 13 anos	Dos 13 aos 21 anos
Cariótipo*	X				
Somatometria	Em todas as consultas (com recurso a tabelas de percentis adequadas)				
CE de neurodesenvolvimento	X	X	Anualmente		
Ecocardiograma/CE de Cardiologia	x				Anualmente
Avaliação oftalmológica/CE de Oftalmologia	Reflexo vermelho	Referenciar a Oftalmologia	Anualmente	2/2 anos	3/3 anos
Avaliação auditiva/CE de ORL	RANU	Reavaliação aos 6 meses	6/6 meses	Anualmente	
CE de Odontopediatria	Pelos 2 meses		6/6 meses		
Hemograma	X	Anualmente			
TSH+T4 livre	Rastreio metabólico precoce	6-12 meses	Anualmente		
CE de Ortopedia			aos 3 anos**		
CE de Ginecologia/ponderar contraceção				A partir da menarca	X
Temas a abordar em todas as consultas	Posicionamento cervical e sintomas de IAA				
	Sintomas de insuficiência cardíaca				
	Sintomas de doença celiaca				
	Sintomologia associada ao SAOS				
	Medidas dietéticas/dificuldades alimentares				
Se há diagnóstico pré-natal pode-se logo fornecer informação sobre grupos de apoio	Orientar para grupos de apoio, para o Sistema Nacional de Intervenção Precoce (SNIPI) e prestações sociais	Iniciar pesquisa de sinais de mielopatia e doença celíaca	Avaliar alterações do comportamento (Escala M-chat)	Pesquisar alterações cutâneas	Abordar envelhecimento precoce e transição para consulta de adultos

Legenda: CE: consulta externa; IAA: instabilidade atlanto axial; SAOS: síndrome de apneia obstrutiva do sono; RANU: rastreio auditivo universal do recém-nascido *O cariótipo deve ser solicitado no 1º ano de vida ou em qualquer momento caso ainda não tenha sido realizado. **Avaliação por Ortopedia deve ser solicitada aos 3 anos e posteriormente em qualquer idade, bem como avaliação radiológica, caso haja sintomatologia (dor cervical, parestesias, fraqueza, torcicolo, alteração vesical e intestinal).

Fonte: Adaptado Adrião *et al.*¹².

CAPÍTULO 9: ASSISTÊNCIA MULTIDISCIPLINAR

9.1 ASSISTÊNCIA CLÍNICA

Como condição genética mais frequente em humanos, representa um grande desafio para a equipe assistencial devido à grande variabilidade de apresentação clínica, com diferentes níveis de gravidade o que reafirma a necessidade de abordagem multidisciplinar especializada, capacitada e sistematizada²⁹.

Nas últimas décadas, crianças com SD têm alcançado uma maior sobrevida e melhor qualidade de vida em consequência do avanço tecnológico e do aprimoramento de terapias de reabilitação e estimulação precoce, assim como programas educacionais e de apoio social que englobam atendimento multidisciplinar e atualizações frequentes no fluxo da assistência¹.

Além das características morfológicas características, as pessoas com SD apresentam em 100% dos casos deficiência intelectual de graus variados; baixa estatura, e comorbidades clínicas associadas que influenciam diretamente em seu prognóstico de qualidade de vida²⁹.

Em sua trajetória clínica o médico pediatra vai impreterivelmente necessitar estar habilitado para prestar assistência clínica a pessoa com SD na primeira infância, visto a prevalência desta condição sindrômica na população geral. O papel do pediatra tem fundamental importância na saúde das crianças, uma vez que o acompanhamento no modelo de puericultura permanece centralizado na sua figura e a partir da avaliação clínica é realizado encaminhamento para as demais especialidades clínicas que possam contribuir para a melhoria da saúde e da qualidade de vida desta subpopulação. Desta forma, diagnóstico e intervenção precoce tem extrema importância e impacto no desenvolvimento global como um todo.

Do ponto de vista médico, o maior problema com a síndrome de Down são as patologias que são frequentemente associadas a ela. Dentre as anomalias congênicas maiores relacionadas a SD destacam-se a cardiopatia congênita (presente em 50% dos casos), sendo a mais comum o defeito de septo ventricular e as anomalias de tubo gastrointestinal (22% dos casos), sendo a mais comum a atresia duodenal. A morbimortalidade na SD é maior entre aqueles com anomalias congênicas e, portanto, a intervenção precoce é crucial⁷⁵.

A partir da avaliação clínica é possível reconhecer e diagnosticar possíveis comorbidades clínicas que possam estar associadas a T21. O diagnóstico precoce e em tempo ótimo contribui para a melhoria do prognóstico, promovendo saúde e impacto positivo no desenvolvimento global da pessoa com consequente aumento da expectativa de vida. O acompanhamento clínico das pessoas com SD deve ser periódico, envolver a família como centro da intervenção e envolver a colaboração de profissionais de saúde em equipes

multidisciplinares compreendendo, médicos, nutricionistas, pedagogos, psicólogos, terapeutas, em seus múltiplos espectros de atuação⁷⁶.

Em cada consulta clínica a criança deve ser vista como numa primeira consulta e todos estes itens devem ser abordados:

História clínica e acontecimentos no período interconsultas ► Preocupações parentais. ► medicamentos de uso contínuo ► Crescimento e alimentação. ► Sintomas gastrointestinais. ► Sintomas cardíacos. ► Audição e visão. ► Infecções incomuns ou recorrentes. ► Imunizações (chechar pessoalmente a caderneta vacinal) ► Sintomas de instabilidade da coluna cervical. ► Sintomas das vias aéreas superiores e distúrbios respiratórios do sono. ► Comportamento. ► Marcos de desenvolvimento. ► Apoio social, Benefícios ► Educação. ► Higiene dental e registro com dentista ► Orientações em relação a prevenção de acidentes ► investigação da qualidade e higiene do sono ► Últimos exames laboratoriais de rotina.

Exame físico completo e detalhado com aferição dos sinais vitais ► Exame completo por sistema. ► Desenvolvimento (Motor; linguagem e psicossocial) ► Plotagem de altura, peso (e perímetro cefálico) no gráfico de crescimento específico da síndrome de Down. ► Examinar a instabilidade da coluna cervical (garantir que o paciente possa flexionar e estender totalmente o pescoço, postura anormal da cabeça).

As conhecidas comorbidades clínicas frequentemente associadas à síndrome de Down geralmente se manifestam de forma semelhante à do restante da população, tendo, portanto, o mesmo diagnóstico e tratamento, embora, em alguns casos, possa haver peculiaridades específicas⁷⁵.

Dentre as especialidades clínicas envolvidas para a garantia do cuidado integral das crianças com SD podemos citar: Genética Médica, Pediatria, Cardiologia, Neurologia, Gastroenterologia, Endocrinologia, Pneumologia, cirurgia, Hematologia, Odontologia são as mais frequentes, dentre outras. A equipe deve trabalhar de forma interdisciplinar para garantia do cuidado integral de saúde da pessoa com SD. A equipe de terapeutas de habilitação seria composta por Fisioterapeuta motor e respiratório, Fonoaudiólogo com ênfase em disfagia e aleitamento materno e desenvolvimento de linguagem, Terapeuta ocupacional, Nutricionista, Psicólogo, Psicopedagogo, Educador Físico, Pedagogo/Professor.

Quadro 13 – Resumo das complicações clínicas presentes na SD por sistemas

Sistemas	Complicações	Relevância
Neurológico	Dificuldade de Aprendizado Epilepsia; Transtornos do neurodesenvolvimento	Atraso do desenvolvimento variando de leve a grave Espasmos infantis (tipo mais comum de convulsão apresentada); Aumento da incidência de TEA e de TDAH
Psicológico	Dificuldades comportamentais e doença Psiquiátrica	Transtorno do humor na criança a partir do início do segmento escolar
Cardíaco	Cardiopatia Congênita, DSAV mais comumente Prolapso da válvula mitral Regurgitação aórtica	Eco de rotina com 6 sem de vida Monitoramento de ICC nos pacientes diagnosticados com cardiopatia Avaliação cardiológica anual
Endocrinológico	Hipotireoidismo/ Hipertireoidismo Predisposição a obesidade Predisposição a Diabetes Retardo do crescimento Diminuição da mineralização óssea Deficiência de vitamina D	Monitoramento da função tireoidiana Acompanhamento nutricional Acompanhamento por curvas específicas de crescimento Incentivo a atividade física suplementação de vitamina D quando necessário
Reprodutivo	Infertilidade masculina e baixa fertilidade feminina	Discutir sobre fertilidade em pacientes adultos jovens - anticoncepção
Hematológico	DMRN; Câncer do sangue – Leucemias; Plaquetopenia	Investigar DMRN ao nascimento LMA e LLA presentes a partir dos 5 anos
Intestino	Dificuldades alimentares Defeitos congênitos do TGI Constipação Doença celíaca Doença de Hirshprung	Podem necessitar de suporte adicional para o aleitamento Atresia duodenal é o mais comum Tratar como em crianças típicas Monitoramento de rotina não é necessário, só se sintomatologia presente Sempre considerar o diagnóstico
Visão	Erro de refração; Nistagmo Catarata congênita Glaucoma Obstrução do canal lacrimal	Seguir acompanhamento conforme recomendação Solicitar consulta caso sintomatologia nova
Sono	Apneia obstrutiva do Sono	Sempre investigar sobre desordens do sono Monitoramento da saturação de O ₂ durante o sono
Audição	Perda auditiva neurossensorial OMA com efusão	Monitoramento conforme protocolo
Sistema Imune	Imunodeficiência	Aumento do risco para processos infecciosos Vacinação de rotina; influenza e Pneumocócica Crianças de risco são elegíveis para vacina de RSV
Respiratório	Infecções de trato respiratório inferior	Tratar condições adjacentes
Musculoesquelético	IAA	Checar sintomatologia em cada consulta de revisão
Maxilofacial	Atraso da dentição	Dentição é atrasada; A escovação pode ser dificultada por questões sensoriais
Odontológico	Gengivite de repetição Má oclusão Atresia de palato	Incentivar a higiene dentária Tratamento ortodôntico Considerar PPM

Fonte: Adaptado de Dalrymple *et al.*⁷⁴.

Legenda: TEA: Transtorno do espectro do autismo, TDAH: Transtorno de déficit de atenção e hiperatividade, ECO: Ecocardiograma, DSAV: defeito de septo atrioventricular, ICC: insuficiência cardíaca congestiva, RN: recém-nascido, DMRN: Doença mieloproliferativa do recém-nascido, LMA: Leucemia mieloide aguda, LLA:

9.2 ORIENTAÇÃO VACINAL

A SD Comporta-se em caráter multissistêmico e pode estar associada a diversas comorbidades clínicas que impactam de forma relevante na vida da pessoa e de sua família, tornando este subgrupo populacional suscetível e de alta vulnerabilidade na sua condição de saúde levando à necessidade de cuidados específicos de saúde³⁸.

A expectativa de vida de crianças com SD aumentou ao longo do tempo, mas seu risco de mortalidade prematura é substancial. Embora a idade mediana de morte tenha dobrado para cerca de 50/60 anos nas últimas 2 décadas, a mortalidade ainda é maior do que na população em geral, com infecções do trato respiratório entre as principais causas de morte⁷⁷.

Vale complementar, que além da condição clínica, o Pediatra precisa estar atento ao calendário vacinal da Criança com SD. Este público deve ser elegível para cobertura vacinal em centros de referência em imunobiológicos e medicamentos especiais, uma vez que apresentam anormalidades nos braços humorais e celulares da resposta imune em comparação com os indivíduos sem SD⁷⁷.

É consenso que as pessoas com SD têm substancial desregulação imunológica, abrangendo tanto o sistema de imunidade inata quanto o de adaptativa incluindo anomalias em células T e B, monócitos, quimiotaxia de neutrófilos, citocinas circulantes e respostas de anticorpos subótimas contribuindo para um aumento do risco de infecções e piores desfechos clínicos observados nestes indivíduos. As anormalidades do sistema imunológico contribuem também para uma possível resposta inadequada às vacinas²⁰.

As condições de saúde e as alterações imunológicas inerentes a esta condição sindrômica colocam as crianças com SD em grupo de maior risco para o desenvolvimento de formas graves de doenças, principalmente infecções do trato respiratório, o que não pode ser invisibilizado por políticas públicas de saúde direcionadas para esta subpopulação²⁰.

Por estes motivos, indivíduos com T21 são elegíveis a vacinação em centros de referência em imunobiológicos e medicamentos especiais e submetidos a um esquema vacinal diferenciado.

Figura 17 – Calendário vacinal proposto pela SBIM/SBP 2023/2024

CALENDÁRIO DE VACINAÇÃO SBIm CRIANÇA

Recomendações da Sociedade Brasileira de Imunizações (SBIm) – 2023/2024

0-10 ANOS

Os comentários numerados devem ser consultados.

VACINAS	DO NASCIMENTO AOS 2 ANOS DE IDADE																		DOS 2 A <10 ANOS					DISPONIBILIZAÇÃO DAS VACINAS	
	Ao nascer	1 mês	2 meses	3 meses	4 meses	5 meses	6 meses	7 meses	8 meses	9 meses	12 meses	15 meses	18 meses	24 meses	4 anos	5 anos	6 anos	9 anos	Gratuitas nas UBS*	Clínicas privadas de vacinação					
BCG ID ¹	Dose única																		SIM	SIM					
Hepatite B ²		Três ou quatro doses, dependendo da vacina utilizada																	SIM	SIM, isolada e combinada**					
Rotavírus ³			Duas ou três doses, dependendo da vacina utilizada																Vacina monovalente	Vacina monovalente e pentavalente					
Tríplice bacteriana (DTPa ou DTPa) ⁴			1ª dose		2ª dose		3ª dose						REFORÇO				REFORÇO		Penta de células inteiras e Tríplice de células inteiras	Penta e hexa acelulares e DTPa-VIP					
Acinapneumobacter ⁵			1ª dose		2ª dose		3ª dose						REFORÇO						Penta de células inteiras	SIM, isolada, penta e hexa acelulares					
Poliomielite (vírus inativados) ⁶			1ª dose		2ª dose		3ª dose						REFORÇO				REFORÇO		VIP para as três primeiras doses e VOP nas doses de reforço e campanhas para crianças de 1 a 5 anos	Penta e hexa acelulares, DTPa-VIP e dTpa-VIP					
Pneumocócica conjugada ⁷			Duas ou três doses, dependendo da vacina utilizada										REFORÇO					VPC10 para menores de 5 anos	VPC10, VPC15 e VPC15S						
Meningocócica conjugada ACWY ou C ⁸				1ª dose		2ª dose							REFORÇO				REFORÇO		menC para menores de 5 anos e menACWY para 11 a 14 anos	menC e menACWY					
Meningocócica B ⁹				1ª dose		2ª dose							REFORÇO						NÃO	SIM					
Influenza (gripe) ¹⁰								NA PRIMEIRA VACINAÇÃO DE MENORES DE 9 ANOS, DUAS DOSES COM INTERVALO DE UM MÊS, APÓS, DOSE ÚNICA ANUAL														3V para menores de 5 anos e grupos de risco	2V e 4V		
Poliomielite oral (vírus vivos atenuados) ¹¹											DIAS NACIONAIS DE VACINAÇÃO								SIM	NÃO					
Febre amarela ¹²									1ª dose							2ª dose			SIM	SIM					
Hepatite A ¹³											1ª dose		2ª dose						SIM, dose única aos 15 meses (até menores de 5 anos)	SIM, isolada e combinada**					
Tríplice viral (sarampo, caxumba e rubéola) ^{14,15}											1ª dose		2ª dose						SIM	SIM					
Varicela (catapora) ^{16,17}											1ª dose		2ª dose						Duas doses (aos 15 meses e entre 4 e 6 anos)	SIM					
HPV ¹⁸																		Duas doses	SIM, HPV4 para meninas e meninos de 9 a 14 anos	HPV9					
Vacina tríplice bacteriana acelular do tipo adulto (dTap) ¹⁹																		REFORÇO	NÃO	SIM, dTpa e dTpa-VIP					
Dengue ²⁰																		Odenega ²¹ duas doses, independente de contato prévio com o vírus da dengue. Dengavax ²² três doses, somente para sorotipos para dengue.	NÃO	SIM					
Covid-19		Acesse os dados atualizados sobre a disponibilidade de vacinas e os grupos contemplados pelo PNI em: sbim.org.br/covid-19																							

01/02/2024

- Sempre que possível, considerar aplicações simultâneas na mesma visita
- Ver lista técnica sobre recuperação de doses em: sbim.org.br/images/ficheiros/técnicas-sbim-recuperacao-doses-atualizadas-pandemia-v2.pdf
- Eventos adversos significativos devem ser notificados às autoridades competentes.

Algumas vacinas podem estar especialmente recomendadas para pacientes portadores de comorbidades ou em outra situação especial. Consulte os Calendários de vacinação SBIm pacientes especiais.

* UBS – Unidades Básicas de Saúde

** Vacinas Hepatite B combinadas: HEXA acelular e Tetravalente (hepatite A/B), a partir de 1 ano de idade.

Fonte: Sociedade Brasileira de Imunização⁷⁸.

9.3 ASSISTÊNCIA NUTRICIONAL

Na primeira fase da vida deve ser mantido o aleitamento materno exclusivo até os seis meses de idade, quando se introduz alimentação saudável, mantendo-se o aleitamento materno até pelo menos os dois anos de idade. Hábitos alimentares saudáveis devem ser encorajados desde a infância e se possível introduzidos à rotina família³⁰.

No geral não existem orientações nutricionais específicas para crianças com SD, as orientações devem ser direcionadas as condições clínicas e especificidades de cada paciente. Portanto a assistência nutricional consiste na avaliação antropométrica, e um diagnóstico nutricional utilizando curvas específicas de crescimento para SD e a partir de então o fornecimento de orientações nutricionais para o paciente e sua família. Entretanto sabe-se que diversas implicações nutricionais estão presentes na abordagem das crianças com SD.

O crescimento pôndero-estatural de uma criança é um processo complexo e multifatorial, determinado pela interação entre diversos componentes genéticos, biológicos e ambientais, desde o período fetal até a adolescência. Na população com SD, o processo

fisiológico do crescimento difere daquele da população geral, destacando-se a baixa estatura na infância e adolescência, o baixo peso nos primeiros anos de vida e a tendência ao sobrepeso após os dois anos de idade. A ocorrência de condições subjacentes e/ ou malformações podem desviar e comprometer ainda mais este padrão⁵⁵.

Dificuldades na ingestão de alimentos secundárias a disfunções sensoriais de cavidade oral assim como disfagia ocasionada pela hipotonia da musculatura orofacial podem explicar o baixo peso nos primeiros meses de vida. Índices elevados de sobrepeso tendem a ocorrer em jovens com SD a partir de 2 anos de idade. Hipóteses biológicas e ambientais têm sido propostas para explicar o sobrepeso, incluindo níveis aumentados de leptina, baixa taxa metabólica basal, comorbidades, níveis reduzidos de atividade física e padrões nutricionais desfavoráveis.

A variabilidade da apresentação clínica, a presença de comorbidades clínicas associadas como as cardiopatias congênitas; as doenças de tubo digestivo; as disfunções tireoidianas influenciam diretamente no estado nutricional e no ritmo de crescimento das pessoas com esta condição genética⁷⁹.

A maior prevalência de excesso de peso nesta população pode ser decorrente do fato de que esses indivíduos possuem diminuição da taxa de metabolismo basal, e em consequência disso, redução do gasto energético. Porém fatores ambientais como a exposição a alimentos ultraprocessados, redução no consumo de frutas e verduras, alto desejo de beber líquidos açucarados, dificuldade em distinguir sinais internos de saciedade e sedentarismo podem contribuir para esta estatística⁸⁰.

Concomitantemente, Crianças e adolescentes com síndrome de Down podem apresentar problemas nutricionais intrínsecos devido a comorbidades relacionadas à síndrome. Hipotonia, anormalidades orofaríngeas, malformações e dismotilidade do aparelho gastrointestinal, hipotireoidismo, doença celíaca, diabetes mellitus tipo 1, deficiência intelectual e distúrbios do comportamento são manifestações possíveis da SD e que podem contribuir tanto para baixo peso e déficit nutricional quanto para quadros de excesso de peso⁸.

9.4 ASSISTÊNCIA A SAÚDE BUCAL DAS CRIANÇAS COM SD

O fenótipo da síndrome de Down traz características anátomo-morfológicas peculiares que comprometem a face e vão acabar por repercutir na saúde oral das pessoas com esta condição sindrômica, desde a infância até a vida adulta.

A hipoplasia de terço médio da face compromete funções vitais como o desenvolvimento da linguagem e da comunicação; a qualidade do sono; repercute predispondo

a infecções de vias respiratórias superiores e otorrinolaringológicas; interfere na mastigação e deglutição e na articulação de sons e palavras.

Encontra-se atresia de palato com diminuição do espaço para acomodação da língua; podendo ocorrer também macroglossia. É frequente observarmos hipertrofia amigdaliana e de tecido de adenoides. A diminuição ou ausência da ponte nasal diminui o calibre das vias aéreas superiores predispondo a obstrução nasal recorrente e respiração bucal. As orelhas displásicas, o conduto auditivo pequeno e retificado predispõe ao acúmulo de cerumem, as infecções de repetição de seios da face que favorecem o acúmulo de líquido no ouvido médio e perdas auditivas⁷⁶.

A erupção dentária ocorre por volta de 14-18 meses enquanto em crianças típicas em torno do 6 - 7º mês de vida. A dentição permanente tem início por volta do oitavo ano de vida. O atraso na erupção dentária assim como erupção em sequência alterada é devido à causa genética. A dentição temporária normal é de 20 dentes e a dentição final é de 32. O número pode ser diminuído especialmente na dentição permanente devido à falta de germe dentário (agenesia) ou retenção no seu desenvolvimento (inclusão). Os dentes podem aparecer com formas cônicas, como fusões dentárias, nanismo radicular ou com outras malformações, principalmente na dentição temporária. O tamanho dos dentes na SD, comparado às crianças em geral, é maior nos dentes de leite (macrodonia) e menor na dentição permanente (microdonia). Pessoas com SD têm baixa incidência de cárie, mas podem apresentar defeitos de esmalte nos dentes, bem como seu desgaste devido ao bruxismo, favorecendo o aparecimento de cáries. No entanto, neles, a doença periodontal desenvolve-se em idade precoce e aumenta progressivamente com a idade. A inflamação gengival pode se transformar em periodontite em um tempo muito curto, e de forma tão destrutiva que leva à perda prematura dos dentes. Relaciona-se a doença periodontal com a deficiência intelectual e a falta de autonomia para a higiene oral adequada o que favorece o aparecimento da placa bacteriana e do tártaro predispondo a infecções que podem ser agravadas por questões imunológicas. A doença periodontal costuma evoluir com cronicidade, esse achado é importante para reforçar a necessidade de incorporar a assistência odontológica voltada para a prevenção e controle da infecção periodontal no planejamento terapêutico desses pacientes. o acompanhamento profissional de forma precoce e sistemática com orientações em relação a saúde da cavidade oral costuma ser suficiente para a prevenção da doença periodontal⁷⁶.

A cavidade bucal de tamanho reduzido; o palato atrésico e a hipoplasia de terço médio da face ocasionam mal oclusão e mordida cruzada, que quando associadas as outras peculiaridades da anatomia orofacial de indivíduos com SD contribuem para respiração bucal;

distúrbios do sono; AOS; complicando com interferência negativa no desenvolvimento cognitivo, no rendimento diurno e na capacidade de aprendizado.

As alterações ortodônticas podem ser corrigidas pelo uso da placa palatina de memória e por tratamentos ortodônticos para expansão de palato, assim como assistência odontológica regular preventiva com intuito de garantir a saúde da cavidade oral.

O bruxismo ou ranger de dentes é um ato de oclusão dentária inconsciente que aparece precocemente e diminui com o passar dos anos. Sua frequência é alta em crianças com síndrome de Down. As causas são desconhecidas⁸¹.

Pacientes com SD que apresentem cardiopatia congênita (em torno de 50%) devem estar atentos a orientação pela cardiologia pediátrica em relação a imunoprofilaxia para prevenção de endocardite infecciosa quando submetidos a intervenções odontológicas; extrações dentárias e procedimentos cirúrgicos odontológicos da cavidade oral.

CAPÍTULO 10: TERAPIAS DE ESTIMULAÇÃO PRECOCE

O início da estimulação essencial precoce pode ocorrer assim que o bebê estiver perfeitamente adaptado ao ambiente familiar, que os cuidadores estejam mais familiarizados com relação ao diagnóstico, aos primeiros exames realizados na abordagem neonatal incluindo a triagem neonatal inicial na SD, vacinação encaminhada e obviamente quando for clinicamente possível.

As orientações para intervenções domiciliares que favoreçam ao desenvolvimento são essenciais para que a família possa participar como o principal centro de intervenção terapêutica, evitando transferir a responsabilidade pelo desenvolvimento de seu filho(a) somente para os terapeutas.

As terapias de estimulação essencial precoce são de extrema importância no início da infância de crianças com SD e devem ser incorporadas a rotina familiar e da criança. As terapias não são curativas, têm a intenção de potencializar as capacidades adaptativas e facilitar o crescimento e desenvolvimento de cada criança na sua máxima habilidade.

É fundamental haver empatia por parte do profissional e o estabelecimento de um relacionamento saudável e de confiança entre a família e a equipe multidisciplinar de assistência. As terapias são de extrema importância e contribuirão para o desenvolvimento global da criança, devem ter duração indeterminada com foco principal em autonomia para as atividades simples da vida diária, estando sujeitas a revisão e acompanhamento médico, quanto aos resultados e a evolução apresentada.

O cumprimento de metas pré-estabelecidas garante a efetividade das terapias e as reavaliações pela equipe multiprofissional se fazem sempre necessárias para garantir a melhor estratégia terapêutica para cada fase do desenvolvimento da pessoa com SD.

A melhoria do desenvolvimento das crianças com SD se reflete diretamente em seus aspectos de sua saúde física e mental, no seu bem-estar geral e na sua integração e inclusão em sociedade. através de uma intervenção precoce com envolvimento dos responsáveis e de uma equipe multidisciplinar comprometida é possível a potencialização das capacidades adaptativas, incentivo a realização das atividades da vida diária com autonomia, aprendizado e alfabetização assim como domínio das quatro operações matemáticas. A saúde e o bem-estar proporcionam incremento na expectativa de vida com participação ativa na comunidade⁸.

Dentre as terapias de estimulação precoce que auxiliam o desenvolvimento global de crianças com síndrome de Down, podemos citar o tripé básico: Fisioterapia x Fonoaudiologia x Terapia Ocupacional. Cada criança com SD deve ser avaliada em sua individualidade pela

equipe multiprofissional para determinação do tempo ótimo para início das terapias baseando-se no quadro clínico individual.

10.1 ASSISTÊNCIA FISIOTERAPÊUTICA

Na SD a hipotonia global da musculatura acarreta atraso do desenvolvimento motor. Normalmente, os bebês com SD aprendem a andar, mas demoram a atingir esse marco. A probabilidade de uma criança com SD andar aos 24 meses é de 40%, aos 30 meses é de 74% e aos 36 meses é de 92%. O atraso e o desenvolvimento motor anormal podem incluir redução dos movimentos, especialmente contra a gravidade; incapacidade de iniciar a mudança de peso; controle postural ineficaz; a tendência a ficar preso em uma posição; e dificuldade em desenvolver a motricidade fina⁸².

Neste contexto o tratamento com a fisioterapia motora contribui para a reabilitação da hipotonia global da musculatura, Desenvolvimento e aperfeiçoamento da força muscular, Monitoramento do atraso no desenvolvimento motor. Desenvolvimento da coordenação motora grossa, Correção de vícios posturais e Auxílio para aquisição dos principais marcos motores.

10.2 ASSISTÊNCIA FONOAUDIOLÓGICA

A intervenção fonoaudiológica tem importância fundamental durante toda a vida do indivíduo com síndrome de Down. A terapia deve ser iniciada desde o período neonatal com estímulo ao aleitamento materno até a vida adulta para auxílio do desenvolvimento da linguagem. Inúmeras são as contribuições do fonoaudiólogo para desenvolvimento global como um todo.

- Trabalho com a Respiração
- Deglutição
- Sucção
- Coordenação entre respiração/sucção/ deglutição
- Mastigação
- Musculatura facial/postura de boca/motricidade orofacial.
- Evolução de consistência da dieta.
- Uso de utensílios como copo, colher, canudo
- Desenvolvimento e aprimoramento da linguagem

Enriquecimento de todas as formas de comunicação, verbal e não verbal e desenvolvimento da linguagem, incluindo formas alternativas de comunicação, como uso da linguagem dos sinais.

A terapia de fonoaudiologia deve ter início bem precoce e se justifica principalmente para a prevenção da apraxia da fala (presente em quase 50% das crianças com síndrome de Down); acompanhamento dos distúrbios da deglutição (igualmente presente em 50% dos casos).

Os distúrbios de deglutição somados ou potencializados pela hipotonia da musculatura orofacial podem contribuir negativamente atrasando a transição alimentar da dieta liquidificada para sólida.

Sendo assim, a fonoaudiologia tem um impacto significativo no desenvolvimento global da criança com síndrome de Down desde o nascimento; além disso, a terapia auxilia no desenvolvimento da consciência fonológica e da linguagem que estão invariavelmente comprometidos na SD e que tem importância vital no processo de socialização e integração destes indivíduos em sociedade. As características morfológicas presentes somadas a hipotonia da musculatura de face e língua, também são fatores que contribuem para o atraso no desenvolvimento da linguagem na síndrome de Down.

10.3 TERAPIA OCUPACIONAL

O objetivo da terapia ocupacional é habilitar ou reabilitar o indivíduo para desempenhar, de forma satisfatória, suas atividades simples de vida diária: autocuidado corporal, atividades rotineiras da vida pessoal (como escovar os dentes, colocar e tirar roupa, manuseio de talheres e lápis e canetas, amarrar sapatos, etc.) que futuramente farão parte da adequação do indivíduo as atividades de lazer e participação social. Para atingir este objetivo, são utilizadas diversas atividades terapêuticas, recursos de tecnologia, e atividades lúdicas. A ideia é adaptar o ambiente e/ou os acessórios utilizados no dia a dia do paciente, para torná-lo mais autônomo e seguro em sua rotina ocupacional e no desempenho das tarefas cotidianas.

10.4 TERAPIAS COMPLEMENTARES

Outras terapias podem contribuir para o desenvolvimento global de crianças com SD de forma direta ou indireta.

Atividades aquáticas – contribuem para coordenação motora fina e grossa, equilíbrio, controle da respiração, folego, resistência aeróbica sem impacto de peso, dentre outras.

Equoterapia – A zooterapia contribui para o bem-estar infantil, na relação da criança com o animal e o desenvolvimento da autoestima e do empoderamento. Equilíbrio, força, tônus muscular são trabalhados neste tipo de terapia.

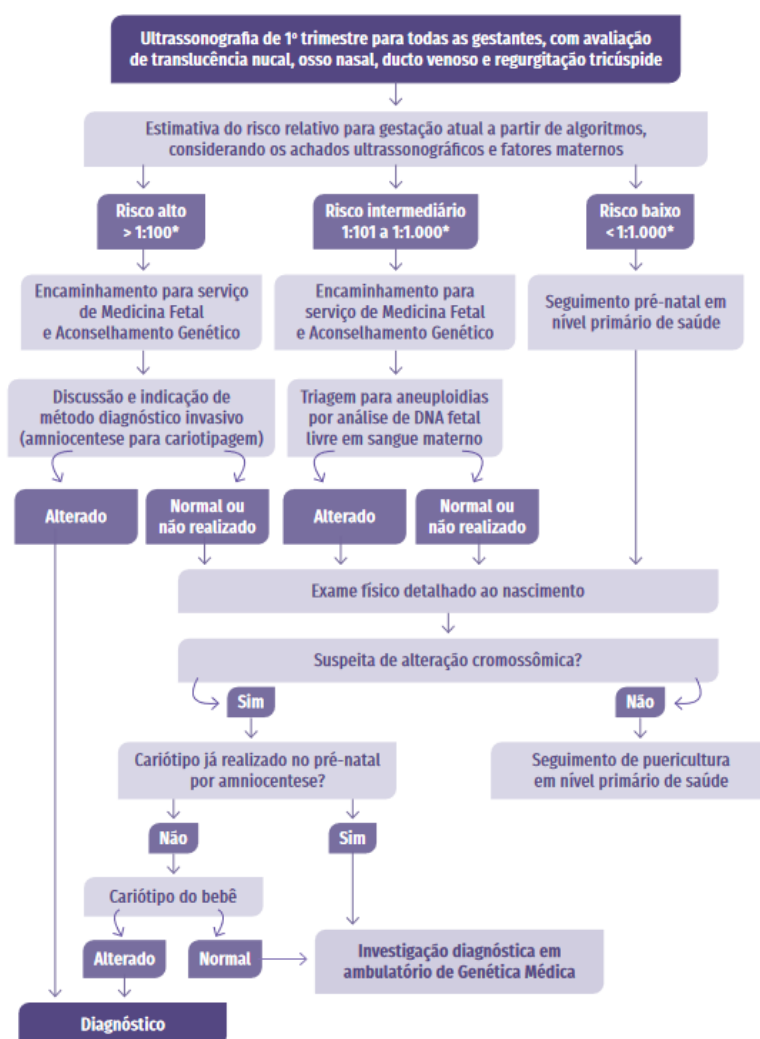
Musicoterapia – A musicoterapia dentro de um contexto de terapia complementar tem enorme contribuição para o desenvolvimento da linguagem através da comunicação verbal e não verbal, ritmo, sequenciamento, manuseio de instrumentos musicais, coordenação motora fina e ampla, dentro de um cenário lúdico é possível trabalhar diversas habilidades físicas e cognitivas como o desenvolvimento da fala e a memória de curta e longa duração.

Esportes em geral – contribuem para o bem-estar físico e mental numa proposta de melhora da capacidade respiratória, do desenvolvimento aeróbico, do auxílio da manutenção do peso corporal, dentre tantos outros benefícios.

CAPÍTULO 11: PROPOSTA DE FLUXOGRAMA DE ASSISTÊNCIA À CRIANÇA COM SD

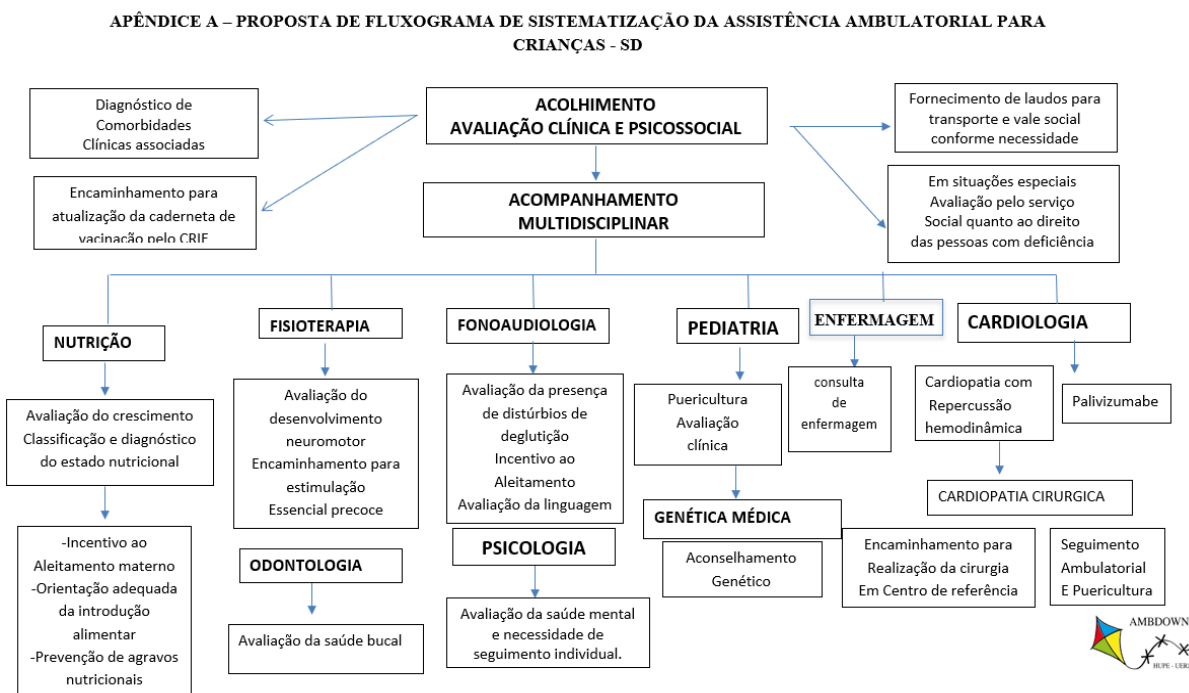
A proposta de assistência multidisciplinar requer uma organização desde a porta de entrada para o serviço, passando pelas consultas obrigatórias de acolhimento e avaliação psicossocial seguido pela avaliação clínica que norteia a proposta do plano de cuidados individualizado ideal para a condição de saúde de cada indivíduo. Salienta-se que o sucesso da estratégia terapêutica passa pela participação da família como protagonista de todo o processo de reabilitação através da utilização de recursos da comunidade e assistência por equipe multidisciplinar capacitada. O ministério da saúde desenvolveu em 2021 uma proposta de vigilância ante natal, operacionalizada através de um fluxograma para acompanhamento gestacional e nascimentos de bebês sob esta condição.

Figura 18 – Fluxograma com condutas propostas para a operacionalização da vigilância para síndrome de Down no Brasil na triagem ante natal



Fonte: Brasil¹⁵.

Figura 19 – Proposta de fluxograma de sistematização da assistência ambulatorial para crianças – SD



Fonte: Elaboração própria.

A proposta de assistência ambulatorial para as crianças com SD engloba um atendimento humanizado disponibilizado por equipe multiprofissional com objetivo de proporcionar um olhar mais amplo à complexidade da sua condição de saúde. A Figura 18 descreve uma proposta inicial de fluxograma de assistência baseado na experiência vivenciada no ambulatório de síndrome de Down do HUPE/UERJ - AMBDOWN.

Inicialmente em uma primeira consulta serão realizados o **Acolhimento**, e a primeira **Avaliação Clínica e Psicossocial**.

O acolhimento trata-se de um primeiro contato entre a equipe multiprofissional e a família do paciente onde é possível o esclarecimento de dúvidas e incertezas, abertura de diálogo para sentimentos contraditórios que possam existir. Esta é uma oportunidade para que a equipe de saúde se aproxime da família de forma sensível e honesta, excluindo opiniões próprias e julgamentos antecipados sobre a reação familiar ao nascimento da pessoa com deficiência (PCD). Com empatia e de forma respeitosa a equipe de saúde deve fornecer informações atuais incluindo os aspectos positivos e a presença de dificuldades que possam ocorrer durante a trajetória de vida da criança.

Frente a alta variabilidade de apresentação Clínica da SD, informações relevantes sobre prognóstico, expectativas, atualidades, qualidade de vida, saúde e bem-estar devem ser fornecidos de forma a priorizar a individualidade de cada criança avaliada.

11.1 O PAPEL DO PEDIATRIA

O pediatra realiza a primeira avaliação clínica da criança, onde o exame físico criterioso se impõe e onde são registradas as características anátomo-morfológicas (que devem ser mostradas à família – o primeiro exame físico precisa ser realizado em presença da família). O diagnóstico da SD quando realizado por profissional capacitado é essencialmente clínico. Complementado laboratorialmente pelo Cariótipo numa segunda etapa. Se a família chega ao acolhimento ainda com dúvidas em relação ao diagnóstico clínico e mantém esperança em um exame laboratorial negativo, esta é a oportunidade para rever esta falsa expectativa inicial.

Os atendimentos com o pediatra serão mantidos nesta regularidade, com intervalos de 1 a 2 meses, até que a criança atinja a marcha, o que costuma ocorrer por volta do 24º mês de vida a partir do qual pode se iniciar o aumento do intervalo entre as consultas.

Nesta ocasião o pediatra encaminha para o **Acompanhamento Multidisciplinar** a partir do diagnóstico de possíveis comorbidades clínicas que estejam associadas a condição síndrômica e que direcionam a melhor estratégia terapêutica a ser seguida para cada paciente. O pediatra como profissional centralizador da estratégia terapêutica atua como protagonista na orientação, prevenção e tratamento oportuno de doenças tratáveis e preveníveis.

O modelo de folha de registro de atendimento de primeira vez utilizado no AmbDown está no Anexo A.

11.2 O PAPEL DA ENFERMAGEM

Atendendo a política de assistência integral a saúde da criança através da prestação de um serviço humanizado, a equipe de enfermagem tem papel ímpar no acolhimento e apoio a família para compreensão do processo terapêutico proposto. Participa no incentivo ao aleitamento materno, na marcação de consultas com as especialidades referenciadas, com orientação e cuidado para garantir o seguimento da medicação prescrita, auxílio em curativos e ostomias, assim como verificação da caderneta de vacinação. A consulta de enfermagem faz parte do cuidar da linha de cuidado garantindo a sistematização da assistência.

11.2.1 Os primeiros encaminhamentos

a) **Encaminhamento para *imunização***

- Encaminhamento aos centros de referência em imunobiológicos e medicamentos especiais
- Orientação em relação a vacinação adicional
- Orientação as famílias em relação a importância da vacinação
- Estímulo a manutenção da caderneta vacinal atualizada
- Monitoramento da resposta vacinal quando possível

b) **Encaminhamento para a concessão de *benefícios***

- Orientação e fornecimento de laudos para transporte e vale social conforme necessidade, laudos para facilitação do transporte durante o tratamento e acompanhamento da criança;
- Encaminhamento ao serviço social em caso de necessidades emergenciais para orientação quanto aos direitos e benefícios previstos em lei para as PCDs.

c) **Genética médica**

- Aconselhamento Genético e diagnóstico de outras doenças genéticas em associação;

d) **Encaminhamento às especialidades Médicas**

- Neste caso o acompanhamento se dará em paralelo com as avaliações sequenciais com a pediatria.

11.3 CARDIOLOGIA

A SD é a condição genética mais comum associada à cardiopatia congênita com prevalência em aproximadamente 50% das crianças. A comunicação atrioventricular é a mais comum, seguida pelas comunicações interatriais, comunicação interventricular e tetralogia de Fallot. Todos os neonatos com SD devem ser vistos por um cardiologista e ter um ecocardiograma nas primeiras 6 semanas de vida, preferencialmente nas primeiras 2 semanas em lactentes de alto risco. Crianças com SD podem desenvolver hipertensão pulmonar e problemas do lado direito secundários a problemas respiratórios e de vias aéreas. Na infância tardia, prolapso da valva mitral e regurgitação aórtica podem se desenvolver⁷⁴.

A realização da Ecocardiografia fetal assim como o exame clínico e a ausculta cardíaca não são suficientes para descartar a presença da cardiopatia e o encaminhamento para o Cardiologista é obrigatório para todos os bebês a partir do nascimento.

Idealmente o ecocardiograma deverá ser realizado ainda na maternidade, antes da alta hospitalar. Caso não seja possível e o bebê se encontre clinicamente bem, o ecocardiograma e a avaliação cardiológica obrigatoriamente devem ser realizados até a segunda semana de vida. Caso não haja ecocardiografia disponível, pode-se optar pela realização de um eletrocardiograma, onde a presença de um deslocamento do eixo cardíaco pode sugerir fortemente a presença da cardiopatia. Neste caso, a avaliação cardiológica e o ecocardiograma se faz urgente⁸.

O acompanhamento cardiológico regular deve ser mantido em paralelo caso haja presença de cardiopatia congênita. As cardiopatias podem ser de acompanhamento clínico somente ou cirúrgicas. O Cardiologista vai indicar o tempo cirúrgico ótimo individualizado para cada criança de acordo com a evolução e controle clínico da insuficiência cardíaca e do desenvolvimento de hipertensão da artéria pulmonar secundária nas cardiopatias com hiperfluxo pulmonar. As famílias receberão encaminhamento para realização de cirurgia cardíaca em centros de referência. Recomenda-se reforçar a orientação caso haja necessidade de quimioprofilaxia para pacientes cardiopatas que serão submetidos a procedimentos odontológicos. Pacientes menores de 2 anos com cardiopatia congênita com repercussão hemodinâmica são elegíveis para tratamento com palivizumabe durante a sazonalidade do vírus sincicial respiratório.

11.4 OUTRAS ESPECIALIDADES

A partir do seguimento e das avaliações clínicas sequenciais com a pediatria, podem ocorrer a necessidade de outros encaminhamentos como para endocrinologia para avaliação de baixa estatura e disfunções tireoidianas; alergia e imunologia para pacientes com infecções respiratórias de repetição. Assim como otorrinolaringologistas e oftalmologistas conforme a variabilidade clínica e o desenvolvimento de cada um.

Sobre a regularidade e sequenciamento das consultas de acompanhamento. Os pacientes terão a regularidade nas consultas com a Pediatria mensais ou bimensais de acordo com a individualidade e a complexidade de sua condição de saúde. Em todas as consultas serão avaliados pelas seguintes especialidades com proposta das seguintes intervenções: Psicologia, Nutrição, Fisioterapia, Fonoaudiologia, com as seguintes propostas de intervenções.

a) Psicologia

- Acolhimento
- Suporte e apoio psicológico individualizado
- Monitoramento da saúde mental da equipe e dos familiares
- Atendimento psicológico as crianças

b) Psicopedagogia

- Atua nas Dificuldades de aprendizado
- Criação de estratégias facilitadoras do aprendizado
- Auxílio no processo de alfabetização e aquisição de habilidades matemáticas
- Adaptação curricular
- Auxílio na elaboração do plano educacional individualizado
- Atua na interface escola x Família
- Estimula o desenvolvimento de habilidades cognitivas

c) Nutrição

- Antropometria
- Diagnóstico e classificação do estado nutricional
- Seguimento em curvas específicas de crescimento
- Alimentação adequada e saudável para cada faixa etária
- Monitoramento de insegurança alimentar
- Prevenção de obesidade
- Prevenção de agravos nutricionais
- Incentivo ao aleitamento materno
- Orientação da introdução alimentar
- Modulação nutricional para tratamento de constipação intestinal

d) Fisioterapia

- Tratamento e reabilitação da hipotonia global da musculatura
- Desenvolvimento da força muscular
- Monitoramento do atraso no desenvolvimento motor.
- Desenvolvimento da coordenação motora grossa
- Auxílio para aquisição dos principais marcos motores
- Correção de vícios posturais
- Correção de ângulo de pisada (pisada pronada)

e) Fonoaudiologia

- Incentivo ao aleitamento materno
- Avaliação, acompanhamento e tratamento da disfagia e incoordenação sucção/deglutição
- Auxílio no desenvolvimento da linguagem, da comunicação verbal e não verbal

f) Odontologia

A avaliação da saúde bucal tem importância ímpar no acompanhamento de criança com síndrome de Down. A princípio a primeira consulta deve ser realizada entre o 2º e 6º mês de vida e a regularidade entre as consultas será determinada pela própria Odontologia de acordo com as necessidades individuais. Intervenções propostas:

- Para avaliação da saúde bucal,
- Ênfase na prevenção de caries e da doença periodontal
- Conscientização sobre a necessidade da realização adequada da higiene oral
- Utilização de pasta fluoretada com 1000 a 1500 ppm
- Avaliação da necessidade do uso da placa palatina de memória (Placa Castillo Morales)
- Para expansão do palato, aumento do volume nasal, melhora da respiração nasal e prevenção da AOS
- Ortodontia para o tratamento da má oclusão dentária

CAPÍTULO 12: BENEFÍCIOS E DIREITOS DA PESSOA COM DEFICIÊNCIA

Em 16 de Julho de 2015 é instituída a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência), Lei nº 13.146, destinada a assegurar e a promover, em condições de igualdade, o exercício dos direitos e das liberdades fundamentais por pessoa com deficiência, visando à sua inclusão social e cidadania. A partir deste momento fica assegurada a educação de qualidade à pessoa com deficiência, colocando-a a salvo de toda forma de violência, negligência e discriminação.

A educação passa a constituir direito da pessoa com deficiência, assegurados sistema educacional inclusivo em todos os níveis e aprendizado ao longo de toda a vida, de forma a alcançar o máximo desenvolvimento possível de seus talentos e habilidades físicas, sensoriais, intelectuais e sociais, segundo suas características, interesses e necessidades de aprendizagem.

Tanto como dever do Estado quanto como dever das instituições privadas, de qualquer nível e modalidade de ensino fica vedada a cobrança de valores adicionais de qualquer natureza em suas mensalidades, anuidades e matrículas no cumprimento dessas determinações.

Outros benefícios e direitos das pessoas com deficiência onde se enquadram os indivíduos com SD:

Quadro 13 – Benefícios direitos das pessoas com Síndrome de Down

BENEFÍCIO	DESCRIÇÃO
Benefício de Prestação Continuada (BPC)	<p>O BPC corresponde ao pagamento mensal de um salário-mínimo à pessoa com deficiência física, mental, intelectual ou sensorial com impedimentos de longo prazo.</p> <p>Ele é concedido a quem demonstrar que, ao dividir a renda familiar bruta pelo número de moradores, o valor mensal por pessoa não ultrapasse $\frac{1}{4}$ do salário-mínimo.</p> <p>Para o requerimento do benefício, é necessário realizar a inscrição no Cadastro Único para Programas Sociais no Centro de Referência de Assistência Social (CRAS) do município.</p> <p>Para recebê-lo, deverão ser comprovadas a renda familiar e a deficiência a via avaliação do Instituto Nacional do Seguro Social (INSS).</p>
Isenção de impostos na compra de automóveis	<p>PCDs que dirigem automóveis ou que possuem um condutor têm isenção sobre alguns impostos na hora de adquirir um veículo novo no valor de até R\$ 200 mil. São eles: Imposto sobre Produtos Industrializados (IPI); Imposto sobre Operações Financeiras (IOF); Imposto sobre a Circulação de Mercadorias e Serviços (ICMS) e Imposto sobre a Propriedade de Veículos Automotores (IPVA).</p>
Isenções no imposto de renda	<p>Pessoas que possuem doenças graves podem ser isentas do Imposto sobre a Renda da Pessoa Física (IRPF). A lei nº 7.713/1988⁸³ entende-se como doença grave, alienação mental, cegueira (inclusive monocular), paralisia irreversível e incapacitante, neoplasia maligna entre outros. Os rendimentos devem ser relativos à aposentadoria, pensão ou reserva/reforma (militares).</p>
Reserva de vagas em concursos públicos	<p>O Decreto nº 9508/2018⁸⁴ estipula uma reserva de no mínimo 5% das vagas em concursos públicos para pessoas com deficiência para cargos cujas atribuições sejam compatíveis com sua deficiência.</p> <p>A PCD também tem direito a tratamento diferenciado nas seleções para competir em condições justas, solicitando os instrumentos necessários na inscrição.</p>
Reserva de vagas de emprego na iniciativa privada	<p>A Lei nº 8.213/1991⁸⁵ (Lei de Cotas) estipula que empresas que tenham entre 100 e 200 empregados reservem 2% das vagas a PCDs; e aquelas com mais de mil empregados reservem 5%. Os processos seletivos devem oferecer tratamento diferenciado para garantir igualdade e justiça na competição.</p> <p>Além disso, não há limite de idade para uma pessoa com deficiência participar do programa “Jovem aprendiz”.</p>
Reserva de vagas de estacionamento	<p>O Estatuto da Pessoa com Deficiência⁸⁶ (Capítulo X, artigo 47) estabelece a reserva de 2% das vagas para pessoas com deficiência de mobilidade em estacionamento público e privado. As vagas devem estar próximas aos acessos principais.</p> <p>Para isso, o veículo necessita de uma credencial concedida pelo Departamento de Trânsito (Detran) ou pela prefeitura, dependendo do município e do estado.</p>

Meia-entrada	<p>A Lei nº 12.933/2013⁸⁷ diz que PCDs que recebam BPC ou aposentadoria via INSS têm direito ao pagamento de meia-entrada em espetáculos artísticos, culturais e esportivos.</p> <p>Para isso, basta apresentar o cartão do BPC ou o documento do INSS que ateste a aposentadoria ao adquirir um ingresso ou ao entrar no evento, juntamente com documento com foto expedido por órgão público.</p>
Desconto na compra de passagens aéreas para acompanhantes de PCDs	<p>A Agência Nacional de Aviação Civil (ANAC) estabelece que, caso a PCD necessite de acompanhante em voo, as companhias aéreas devem oferecer desconto de até 80% na passagem deste e no valor do excesso de bagagem ao se transportar equipamentos indispensáveis.</p>
Passe Livre	<p>A Lei Federal nº 8.899/1994⁸⁸ (Lei do Passe Livre) estipula que pessoas com deficiência de baixa renda podem requerer a credencial do passe livre para o transporte interestadual, seja de ônibus, barco ou trem. Além disso, em alguns municípios, pessoas cadastradas nas prefeituras não pagam tarifa de transporte público local.</p>
Desconto na conta de luz	<p>A Tarifa Social de Energia Elétrica (TSEE) foi criada pela Lei nº 10.438/2002⁸⁹ e garante descontos entre 10% e 65% na conta de luz, dependendo da renda familiar. Famílias inscritas no Cadastro Único com renda mensal de até três salários-mínimos, que tenha pessoa com deficiência cujo tratamento requeira aparelhos que demandam consumo de energia elétrica podem requerer o benefício na distribuidora de energia da sua região. Quem recebe BPC será incluído automaticamente na TSEE.</p>
Assentos especiais e acessibilidade em transportes públicos	<p>A Lei nº 10.048/2000⁹⁰ (Lei de Atendimento Prioritário) já estipulava que empresas públicas de transporte e concessionárias reservassem assentos exclusivos a PCDS, direito reforçado pelo Estatuto da Pessoa Com Deficiência. Este determina que não somente o veículo, mas também as estações sejam acessíveis à PCD.</p>
Atendimento prioritário	<p>Em reforço à Lei nº 10.048/2000⁹⁰, o Estatuto da Pessoa com Deficiência prevê o direito ao atendimento prioritário à PCD em repartições públicas e empresas concessionárias de serviços públicos, instituições financeiras, logradouros e sanitários públicos, assim como veículos de transporte coletivo.</p>
FGTS para comprar órteses e próteses	<p>O Decreto nº 9.345/2018⁹¹ garantiu à PCD o direito ao saque do Fundo de Garantia do Tempo de Serviço (FGTS). Podem acessar o benefício trabalhadores com deficiência de natureza física ou sensorial.</p>

Fonte: Elaboração própria.

REFERÊNCIAS

1. BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2013. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf. Acesso em: 5 abr. 2023.
2. HALL, B. Mongolism in newborn infants. An examination of the criteria for recognition and some speculations on the pathogenic activity of the chromosomal abnormality. **Clinical Pediatrics (Phila)**, Philadelphia, v. 5, n. 1, p. 4-12, Jan. 1966. DOI 10.1177/000992286600500102.
3. LEE, C. H.; SCHMID, W.; SMITH, P. M. Definitive diagnosis of mongolism in newborn infants by chromosome studies. **JAMA**, Chicago, v. 178, p. 1030-1032, Dec. 1961. DOI 10.1001/jama.1961.73040490020015.
4. LEJEUNE, J.; GAUTIER, M.; TURPIN, R. Etudes des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. **Comptes Rendus Hebdomadaires des Séances de l'Académie des Sciences**, Paris, v. 248, n. 11, p. 1721-1722, Mar. 1959.
5. BERMUDEZ, B. E. B. V. **Perfil dos pacientes acompanhados no Ambulatório de SD do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná**. 2016. 204 p. Tese (Doutorado em Saúde da Criança e do Adolescente) – Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente. Universidade Federal do Paraná, Curitiba, 2016. Disponível em: <https://acervodigital.ufpr.br/handle/1884/45129>. Acesso em: 5 abr. 2023.
6. OSTERMAIER, K. K. Down syndrome: clinical features and diagnosis. In: DRUTZ, J. E.; FIRTH, H. V. TEPAS, E. (ed.). **UpToDate**. Waltham, 2019.
7. LAIGNIER, M. R. *et al.* Down Syndrome in Brazil: occurrence and associated factors. **International Journal of Environmental Research and Public Health**, Basel, v. 18, n. 22, 11954, Nov. 2021. DOI 10.3390/ijerph182211954.
8. BULL, M. J. *et al.* Health supervision for children and adolescents with Down Syndrome. **Pediatrics**, Elk Grove Village, v. 149, n. 5, e2022057010, May 2022. DOI 10.1542/peds.2022-057010.
9. CHARLETON, P. M.; DENNIS, J.; MARDER, E. Medical management of children with Down syndrome. **Paediatrics and Child Health**, [s. l.], v. 24, n. 8, p. 362-369, 2014. DOI 10.1016/j.paed.2013.12.004.
10. GRAAF, G. de; BUCKLEY, F.; SKOTKO, B. G. Live births, natural losses, and elective terminations with Down syndrome in Massachusetts. **Genetic Medicine**, Baltimore, v. 18, n. 5, p. 459-466, May 2016. DOI 10.1038/gim.2016.15.
11. ASIM, A. *et al.* Down syndrome: an insight of the disease. **Journal of Biomedical Science**, London, v. 22, n. 1, p. 41, June 2015. DOI 10.1186/s12929-015-0138-y.
12. ADRIÃO, M. *et al.* Trissomia 21: uma perspectiva multidisciplinar. **Gazeta Médica**, [s. l.], v. 6, n. 2, abr./jun. 2019. Disponível em: <https://www.gazetamedica.com/index.php/gazeta/article/view/209/159>. Acesso em: 15 ago. 2023.

13. GRAAF, G. de; BUCKLEY, F.; SKOTKO, B. G. Estimation of the number of people with Down syndrome in the United States. **Genetics Medicine**, Baltimore, MD, v. 19, n. 4, p. 439-447, Apr. 2017. DOI 10.1038/gim.2016.127.
14. GRAAF, G. de; BUCKLEY, F.; SKOTKO, B. G. Estimation of the number of people with Down syndrome in Europe. **European Journal of Human Genetics**, London, v. 29, n. 3, p. 402-410, Mar. 2021. DOI 10.1038/s41431-020-00748-y. Erratum in: **European Journal of Human Genetics**, London, v. 30, n. 10, p. 1199-1200, Oct. 2022.
15. BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças Não transmissíveis. **Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congênitas prioritárias para a vigilância ao nascimento**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2021. Disponível em: https://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude_brasil_anomalias_congenitas_prioritarias.pdf. Acesso em: 7 abr. 2023.
16. BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria GM/MS nº 1526, de 11 de outubro de 2023**. Altera as Portarias de Consolidação GM/MS nºs 2, 3 e 6, de 28 de setembro de 2017, para dispor sobre a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Pessoa com Deficiência (PNAISPD) e Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência (RCPD) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2023. Disponível em: <https://www.conass.org.br/conass-informa-n-153-2023-publicada-a-portaria-gm-n-1526-que-altera-as-portarias-de-consolidacao-gm-ms-nos-2-3-e-6-17-para-dispor-sobre-a-politica-nacional-de-atencao-integral-a-saude-da/>. Acesso em: 16 fev. 2024.
17. BITTLES, A. H. *et al.* The four ages of Down syndrome. **European Journal of Public Health**, Oxford, v. 17, p. 221-225, 2007. DOI 10.1093/eurpub/ckl103.
18. OSTER-GRANITE, M. L. *et al.* Down syndrome: national conference on patient registries, research databases, and biobanks. **Molecular Genetics and Metabolism**, Orlando, FL, v. 104, n. 1-2, p. 13-22, Sep./Oct. 2011. DOI 10.1016/j.ymgme.2011.07.005.
19. CARDOSO-DOS-SANTOS, A. C. *et al.* Lista de anomalias congênitas prioritárias para vigilância no âmbito do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos do Brasil. **Epidemiologia e Serviços de Saúde**, Brasília, DF, v. 30, n. 1, p. e2020835, 2021. DOI: 10.1590/S1679-49742021000100030. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ress/a/7XZrfFncXf964hFGMk6Ftzv/?lang=pt>. Acesso em: 5 abr. 2021.
20. SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. **Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com Síndrome de Down**. Rio de Janeiro: SBP, Mar. 2023.
21. GIBSON, D.; HARRIS, A. Aggregated early intervention effects for Down's syndrome persons: patterning and longevity of benefits. **Journal of Intellectual Disability Research**, [s. l.], v. 32, n. 1, Feb. 1988.
22. SUCIU, I. D. *et al.* Non-Invasive Prenatal Testing beyond Trisomies. **Journal of Medicine and Life**, Bucharest, v. 12, n. 3, p. 221-224, July/Sep. 2019. DOI 10.25122/jml-2019-0053.

23. SHAHRIVAR, R. Y.; KARAMI, F.; KARAMI, E. Enhancing fetal anomaly detection in ultrasonography images: a review of machine learning-based approaches. **Biomimetics (Basel)**, v. 8, n. 7, Nov. 2023. DOI 10.3390/biomimetics8070519.
24. ALFIREVIC, Z.; NAVARATNAM, K.; MUJEZINOVIC, F. Amniocentesis and chorionic villus sampling for prenatal diagnosis. **The Cochrane Database of Systematic Reviews**, Chinchester, v. 9, n. 9, Sep. 2017. DOI 10.1002/14651858.CD003252.pub2.
25. JINDAL, A. *et al.* Amniocentesis. In: STATPEARLS. Treasure Island, FL: StatPearls Publishing, Jan. 2024. *E-book*.
26. BEDEI, I. *et al.* Chances and challenges of new genetic screening technologies (NIPT) in prenatal medicine from a clinical perspective: a narrative review. **Genes (Basel)**, v. 12, n. 4, 501, Mar. 2021. DOI 10.3390/genes12040501.
27. FOSLER, L. *et al.* Aneuploidy screening by non-invasive prenatal testing in twin pregnancy. **Ultrasound in Obstetrics Gynecology**, Chinchester, v. 49, n. 4, p. 470-477, 2017. DOI 10.1002/uog.15964.
28. RINK, B. D.; NORTON, M. E. Screening for fetal aneuploidy. **Seminars in Perinatology**, Philadelphia, PA, v. 40, n. 1, p. 35-43, Feb. 2016. DOI 10.1053/j.semperi.2015.11.006.
29. ANTONARAKIS, S. E. Down Syndrome and the complexity of genome dosage imbalance. **Nature Reviews Genetics**, London, v. 18, n. 3, p. 147-163, Mar. 2017. DOI 10.1038/nrg.2016.154.
30. SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. **Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com Síndrome de Down**. Rio de Janeiro: SBP, Mar. 2020.
31. SKOTKO, B. G. Mothers of children with Down Syndrome reflect on their postnatal support. **Pediatrics**, Elk Grove Village, v. 115, n. 1, p. 64-77, Jan. 2005. DOI 10.1542/peds.2004-0928.
32. SKOTKO, B. G. Prenatally diagnosed Down syndrome: mothers who continued their pregnancies evaluate their health care providers. **American Journal of Obstetrics and Gynecology**, New York, v. 192, n. 3, p. 670-607, Mar. 2005. DOI 10.1016/j.ajog.2004.11.001.
33. ROCHA, D. S. P.; SOUZA, P. B. M. Levantamento sistemático dos focos de estresse parental em cuidadores de crianças com Síndrome de Down. **Revista Brasileira de Educação Especial**, Bauru, v. 24, n. 3, p. 455-464, 2018. DOI 10.1590/S1413-653824180003000010. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbee/a/SyJ5zQ7PLSyML7wnCLnb65P/?lang=pt>. Acesso em: 6 mar. 2023.
34. FRANCO, V. **Introdução à intervenção precoce no desenvolvimento das crianças: com a família, na comunidade, em equipe**. Porto: Edições Aloendro, 2015. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10174/17912>. Acesso em: 6 abr. 2023.
35. RIBEIRO, M. F. M. *et al.* Mães de crianças, adolescentes e adultos com Síndrome de Down: Estresse e estratégias de enfrentamento. **Atlas - Investigação Qualitativa em Saúde**, Porto, v. 2, p. 1396-1405, 2016. Disponível em:

- <https://proceedings.ciaiq.org/index.php/ciaiq2016/article/view/897>. Acesso em: 5 abr. 2023.
36. MACIEL, M. R. C. Portadores de deficiência: a questão da inclusão social. **São Paulo em Perspectiva**, São Paulo, v. 14, n. 2, p. 51-56, 2000. DOI 10.1590/S0102-88392000000200008. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/spp/a/3kyptZP7RGjjkDQdLFgxJmg/?lang=pt>. Acesso em: 5 abr. 2023.
 37. CALOU, T. K. B. M.; CALOU, A. L. F. A contribuição familiar no processo terapêutico da criança: um estudo bibliográfico. **ID on line: Revista Multidisciplinar de Psicologia**, Jaboatão dos Guarapes, PE, v. 14, n. 49, 2020. DOI 10.14295/idonline.v14i49.2348.
 38. ANTONARAKIS, S. E. *et al.* Down Syndrome. **Nature Reviews Disease Primers**, London, v. 6, n. 1, Feb. 2020. DOI 10.1038/s41572-019-0143-7.
 39. COPPEDÈ, F. Risk factors for Down syndrome. **Archives of Toxicology**, Berlin, v. 90, n. 12, p. 2917-2929, Dec. 2016. DOI 10.1007/s00204-016-1843-3.
 40. AMORIM, S. T. S. P.; MOREIRA, H.; CARRARO, T. E. Amamentação em crianças com síndrome de Down: a percepção das mães sobre a atuação dos profissionais de saúde. **Revista de Nutrição**, Campinas, SP, v. 12, n. 1, p. 5-19, jan./abr. 1999. DOI 10.1590/S1415-52731999000100008.
 41. MAGENIS, M. L. *et al.* Down syndrome and breastfeeding: a systematic review. **Journal of Intellectual Disabilities**, London, v. 26, n. 1, p. 244-263, Mar. 2022. DOI 10.1177/1744629520970078.
 42. COLÓN, E. *et al.* Exploratory study: barriers for initiation and/or discontinuation of breastfeeding in mothers of children with Down syndrome. **Puerto Rico Health Sciences Journal**, Porto Rico, v. 28, n. 4, p. 340-344, Dec. 2009.
 43. EVANGELISTA, L.; FURLAN, R. Fatores facilitadores, principais dificuldades e estratégias empregadas no aleitamento materno de bebês com síndrome de Down: uma revisão sistemática. **Audiology - Communication Research**, São Paulo, v. 24, 2019. DOI 10.1590/2317-6431-2019-2130. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/acr/a/D8RxtLrYgY8vkQKRSgQcDbb/?lang=pt#>. Acesso em: 15 ago. 2023.
 44. MUBAYRIK, A. B. The dental needs and treatment of patients with Down Syndrome. **Dental Clinics of North America**, Philadelphia, PA, v. 60, n. 3, p. 613-626, July 2016. DOI 10.1016/j.cden.2016.02.003.
 45. NOTA de alerta: vacinação em pessoas com Síndrome de Down. Rio de Janeiro: Sociedade Brasileira de Pediatria: Sociedade Brasileira de Imunização, n. 58, abr. 2023. Relatores: Salmo Raskin e Renato Kfoury.
 46. STOLL, C. *et al.* Associated congenital anomalies among cases with Down syndrome. **European Journal of Medical Genetics**, Amsterdam, v. 58, n. 12, p. 674-680, Dec. 2015. DOI 10.1016/j.ejmg.2015.11.003.
 47. ARYA, R.; KABRA, M.; GULATI, S. Epilepsy in children with Down syndrome. **Epileptic Disord: international epilepsy journal with videotape**, [Hoboken], v. 13, n. 1, p. 1-7, Mar. 2011. DOI 10.1684/epd.2011.0415.

48. MCGUIRE, D.; CHICOINE, B. **Mental wellness in adults with Down Syndrome: a guide to emotional and behavioral strengths and challenges.** [Bethesda, Marland]: Woodbine House, 2021.
49. RICHARDS, C. et al. Prevalence of autism spectrum disorder phenomenology in genetic disorders: a systematic review and meta-analysis. **Lancet Psychiatry**, [London], v. 2, n. 10, p. 909-916, Oct. 2015. DOI 10.1016/S2215-0366(15)00376-4.
50. HOLMES, G. Gastrointestinal disorders in Down syndrome. **Gastroenterology and Hepatology from Bed to Bench**, Tehran, v. 7, n. 1, p. 6-8, 2014.
51. MÅRILD, K. *et al.* Down syndrome is associated with elevated risk of celiac disease: a nationwide case-control study. **Journal of Pediatrics**, [s. l.], v. 163, n. 1, p. 237-242, July 2013. DOI 10.1016/j.jpeds.2012.12.087.
52. CHAMSEDDIN, B. H.; JOHNSON, R. F.; MITCHELL, R. B. Obstructive sleep apnea in children with Down Syndrome: demographic, clinical, and polysomnographic features. **Otolaryngology Head and Neck Surgery**, [Oxford], v. 160, n. 1, p. 150-157, Jan. 2019. DOI 10.1177/0194599818797308.
53. ABIJAY, C. A. *et al.* Children with Down Syndrome and obstructive sleep apnea: outcomes after tonsillectomy. **Otolaryngology Head and Neck Surgery**, [Oxford], v. 166, n. 3, p. 557-564, Mar. 2022. DOI 10.1177/01945998211023102.
54. WHOOTEN, R.; SCHMITT, J.; SCHWARTZ, A. Endocrine manifestations of Down Syndrome. **Current Opinion in Endocrinology & Diabetes, and Obesity**, London, v. 25, n. 1, p. 61-66, Feb. 2018. DOI 10.1097/MED.0000000000000382.
55. BERTAPELLI, F. P. A. *et al.* Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome-prevalence, determinants, consequences, and interventions: a literature review. **Research in Developmental Disabilities**, New York, v. 57, p. 181-192, Oct. 2016.
56. AMR, N. H. Thyroid disorders in subjects with Down Syndrome: an update. **Acta Bio-medica**, Fidenza, v. 89, n. 1, p. 132-139, Mar. 2018. DOI 10.23750/abm.v89i1.7120.
57. HAWLI, Y.; NASRALLAH, M.; FULEIHAN, G. E. Endocrine and musculoskeletal abnormalities in patients with Down syndrome. **Nature Reviews Endocrinology**, London, v. 5, n. 6, p. 327-334, June 2009. DOI 10.1038/nrendo.2009.80.
58. RAM, G.; CHINEN, J. Infections and immunodeficiency in Down syndrome. **Clinical and Experimental Immunology**, Oxford, v. 164, n. 1, p. 9-16, Apr. 2011. DOI 10.1111/j.1365-2249.2011.04335.x.
59. LACY, J.; BAJAJ, J.; GILLIS, C. C. Atlantoaxial instability. *In*: STATPEARLS. Treasure Island, FL: StatPearls Publishing, Jan. 2024. *E-book*.
60. TOMLINSON, C. *et al.* Sport Preparticipation Screening for Asymptomatic Atlantoaxial Instability in Patients With Down Syndrome. **Clinical Journal of Sport Medicine**, Philadelphia, PA, v. 30, n. 4, p. 293-295, July 2020. DOI 10.1097/JSM.0000000000000642.
61. DOWN SYNDROME MEDICAL INTEREST GROUP (United Kingdom). **Cervical Spine disorders: craniovertebral instability.** London: DSMIG, Mar. 2012. (Cervical

- spine). Disponível em: <https://www.dsmig.org.uk/wp-content/uploads/2015/09/CSI-revision-final-2012.pdf>. Acesso em: 20 ago. 2023.
62. BERTAPELLI, F. P. A. *et al.* Growth curves in Down Syndrome: implications for clinical practice. **American Journal of Medical Genetics Part A**, Hoboken, NJ, v. 164A, n. 3, p. 844-847, Mar. 2014. DOI 10.1002/ajmg.a.36337.
 63. SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. **Curvas de crescimento brasileiras para síndrome de Down**: a importância de sua utilização na prática clínica. Rio de Janeiro: SBP, 2018.
 64. SOUZA, J. M. de; VERÍSSIMO, M. de La Ó R. Child development: analysis of a new concept. **Revista Latino-Americana de Enfermagem**, Ribeirão Preto, v. 23, n. 6, nov./dez. 2015. DOI 10.1590/0104-1169.0462.2654. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rlae/a/37zgmVWz6vbm9YbBGTb5mbB/?lang=en#>. Acesso em: 15 ago. 2023.
 65. NOGUEIRA-DE-ALMEIDA, C. A. *et al.* First 2,200 days of life as a window of opportunity for multidisciplinary action regarding the developmental origin of health and disease: positioning of the Brazilian Association of Nutrology. **International Journal of Nutrology**, São Paulo, v. 15, n. 3, 2022. DOI 10.54448/ijn22303. Disponível em: <https://ijn.zotarellifilhoscientificworks.com/index.php/ijn/article/view/238>. Acesso em: 11 ago. 2023.
 66. BATESON, P. *et al.* Developmental plasticity and human health. **Nature**, London, v. 430, n. 6998, p. 419-421, July 2004. DOI 10.1038/nature02725.
 67. GLUCKMAN, P. D. *et al.* Effect of in utero and early-life conditions on adult health and disease. **New England Journal of Medicine**, Boston, v. 359, n. 1, p. 61-73, July 2008. DOI 10.1056/NEJMra0708473.
 68. FLEMING, T. P. *et al.* Origins of lifetime health around the time of conception: causes and consequences. **The Lancet**, London, v. 391, n. 10132, p. 1842-1852, May 2018. DOI 10.1016/S0140-6736(18)30312-X.
 69. YEE, L. M. *et al.* Quality of periconceptional dietary intake and maternal and neonatal outcomes. **American Journal of Obstetrics and Gynecology**, New York, v. 223, n. 1, p. 121.e121-121.e128, July 2020. DOI 10.1016/j.ajog.2020.01.042.
 70. THOMPSON, R. A.; NELSON, C. A. Developmental science and the media: early brain development. **American Psychologist**, Washington, DC, v. 56, n. 1, p. 5-15, Jan. 2001. DOI 10.1037/0003-066x.56.1.5.
 71. RASMUSSEN, S. A. *et al.* Setting a public health research agenda for Down Syndrome: summary of a meeting sponsored by the Centers for Disease Control and Prevention and the National Down Syndrome Society. **American Journal of Medical Genetics Part A**, Hoboken, NJ, v. 146A, n. 23, p. 2998-3010, Dec. 2008. DOI 10.1002/ajmg.a.32581.
 72. AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS. Committee on Children with Disabilities. Developmental surveillance and screening of infants and young children. **Pediatrics**, Elk grove Village, v. 108, 192-196, July 2001. DOI 10.1542/peds.108.1.192.

73. SOTHIRASAN, K. *et al.* Clinical guideline for management of down syndrome in Singapore. **Proceedings Singapore Healthcare**, Singapore, v. 31, 2022. DOI 10.1177/20101058221104582.
74. DALRYMPLE, R. A. *et al.* Fifteen-minute consultation: the review of a child with trisomy 21 (Down's syndrome). **Archives of Disease in Childhood. Education and Practice Edition**, London, v. 107, n. 2, p. 88-94, Apr. 2022. DOI 10.1136/archdischild-2020-319814.
75. ABBAG, F. I. Congenital heart diseases and other major anomalies in patients with Down syndrome. **Saudi Medical Journal**, Saudi Arabia, v. 27, n. 2, p. 219-22, Feb. 2006.
76. FEDERACIÓN IBEROAMERICANA DE SÍNDROME DE DOWN. **Programa Iberoamericano de salud para personas con Síndrome de Down**. Madrid: FIADOWN, 2015. Disponível em: <https://www.fiadown.org/wp-content/uploads/2018/06/Programa-Iberoamericano-de-Salud-PDF.pdf>. Acesso em: 15 ago. 2023.
77. JOSHI, A. Y. *et al.* Immune evaluation and vaccine responses in Down Syndrome: evidence of immunodeficiency? **Vaccine**, [s. l.], v. 29, n. 31, p. 5040-5046, July 2011. DOI 10.1016/j.vaccine.2011.04.060.
78. SOCIEDADE BRASILEIRA DE IMUNIZAÇÃO. **Calendário de vacinação SBIM: criança - 0 a < 10 anos**. São Paulo: SBIM, 2023. Disponível em: <https://sbim.org.br/calendarios-de-vacinacao>. Acesso em: 18 ago. 2023.
79. NORDSTRØM, M. *et al.* Nutritional challenges in children and adolescents with Down Syndrome. **The Lancet Child & Adolescent Health**, [Cambridge, UK], v. 4, n. 6, p. 455-464, June 2020. DOI 10.1016/S2352-4642(19)30400-6.
80. OLIVEIRA, L. A. de; SICA, C. D. Educação alimentar e nutricional para pessoas com Síndrome de Down: uma revisão de literatura. **Revista da Associação Brasileira de Nutrição**, São Paulo, v. 14, n. 1, p. 1-15, 2023. DOI 10.47320/rasbran.2023.1906. Disponível em: <https://www.rasbran.com.br/rasbran/article/view/1906>. Acesso em: 6 abr. 2023.
81. SOUZA, M. T.; SILVA, M. D.; CARVALHO, R. Revisão integrativa: o que é e como fazer. **Einstein**, São Paulo, v. 8, n. 1, p. 102-106, 2010. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/eins/a/ZQTBkVJZqcWrTT34cXLjtBx/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 5 abr. 2023.
82. PALISANO, R. J. Gross motor function of children with down syndrome: creation of motor growth curves. **Archives of Physical Medicine and Rehabilitation**, Philadelphia, PA, v. 82, n. 4, p. 494-500, Apr. 2001. DOI 10.1053/apmr.2001.21956.
83. BRASIL. **Lei nº 7.713, de 22 de dezembro de 1988**. Altera a legislação do imposto de renda e dá outras providências. Brasília, DF: Presidência da República, 1988. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/17713.htm. Acesso em: 12 ago. 2023.
84. BRASIL. **Decreto nº 9508, de 24 de setembro de 2018**. Reserva às pessoas com deficiência percentual de cargos e de empregos públicos ofertados em concursos públicos e em processos seletivos no âmbito da administração pública federal direta e indireta. Brasília, DF: Presidência da República, 2018b. Disponível em:

- http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2018/decreto/d9508.htm. Acesso em: 12 ago. 2023.
85. BRASIL. **Lei nº 8.213, de 24 de julho de 1991**. Dispõe sobre os Planos de Benefícios da Previdência Social e dá outras providências. Brasília, DF: Presidência da República, 1991. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l8213cons.htm. Acesso em: 12 ago. 2023.
 86. BRASIL. **Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015**. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Brasília, DF: Presidência da República, 2015. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2015/lei/l13146.htm. Acesso em: 12 ago. 2023.
 87. BRASIL. **Lei nº 12.933, de 26 de dezembro de 2013**. Dispõe sobre o benefício do pagamento de meia-entrada para estudantes, idosos, pessoas com deficiência e jovens de 15 a 29 anos comprovadamente carentes em espetáculos artístico-culturais e esportivos, e revoga a Medida Provisória nº 2.208, de 17 de agosto de 2001. Brasília, DF: Presidência da República, 2013. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2011-2014/2013/lei/l12933.htm. Acesso em: 28 mar. 2024.
 88. BRASIL. **Lei Federal nº 8.899, de 29 de junho de 1994**. Concede passe livre às pessoas portadoras de deficiência no sistema de transporte coletivo interestadual. Brasília, DF: Presidência da República, 1994. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l8899.htm. Acesso em: 12 ago. 2023.
 89. BRASIL. **Lei nº 10.438, de 26 de abril de 2002**. Dispõe sobre a expansão da oferta de energia elétrica emergencial, recomposição tarifária extraordinária, cria o Programa de Incentivo às Fontes Alternativas de Energia Elétrica (Proinfa), a Conta de Desenvolvimento Energético (CDE), [...], e dá outras providências. Brasília, DF: Presidência da República, 2002. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/2002/l10438.htm. Acesso em: 12 ago. 2023.
 90. BRASIL. **Lei nº 10.048, de 8 de novembro de 2000**. Dá prioridade de atendimento às pessoas que especifica, e dá outras providências. Brasília, DF: Presidência da República, 2000. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l10048.htm. Acesso em: 12 ago. 2023.
 91. BRASIL. **Decreto nº 9.345, de 16 de abril de 2018**. Altera o Regulamento do Fundo de Garantia do Tempo de Serviço - FGTS, aprovado pelo Decreto nº 99.684, de 8 de novembro de 1990, para dispor sobre as normas de movimentação da conta vinculada do FGTS para aquisição de órtese e prótese pelo trabalhador com deficiência. Brasília, DF: Presidência da República, 2018a. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2018/decreto/d9345.htm. Acesso em: 12 ago. 2023.
 92. RAVEL A, MIRCHER C, REBILLAT AS, CIEUTA-WALTI C, MEGARBANE A. Feeding problems and gastrointestinal diseases in Down syndrome. Arch Pediatr. 2020 Jan;27(1):53-60. doi: 10.1016/j.arcped.2019.11.008. Epub 2019 Nov 26. PMID: 31784293.



ANEXO A - MODELO DE FOLHA DE REGISTRO DE ATENDIMENTO DE PRIMEIRA VEZ



Universidade do Estado do Rio de Janeiro
Hospital Universitário Pedro Ernesto
Ambulatório Multidisciplinar de Síndrome de Down

AmbDown_Conсульта de Primeira Vez	
Data:	Prontuário:

Identificação:

Nome:		
Data de nascimento:	Idade:	Sexo:
Raça:		
CPF:	CNS:	
Mãe:	Idade:	Profissão:
Pai:	Idade:	Profissão:
Endereço:		(CEP):
Telefones Mãe: (DDD)	Pai:	

Origem do encaminhamento:

--

História da Doença Atual

Saúde em geral:
Uso de medicamentos:
Plano de saúde:

História Familiar

Irmãos:

Consanguinidade:
Pais desejam outro filho:

Gestação e Parto

Gesta:		Aborto:	Idade Materna na gestação:
Pré-natal:			
Número de consultas:			
Translucência nuchal:			
USG morfológica:			
ECO Fetal:			
Parto:			
Antropometria ao nascimento - Peso:		Estatura:	Perímetro cefálico:
APGAR:	Idade gestacional:		
Intercorrências neonatais:			

Diagnóstico

Diagnóstico de SD:				
Antes do nascimento:				
Após o nascimento:	Na sala de parto:	no quarto:	na enfermaria:	em casa:
Estava acompanhada:			sozinha:	
Quem deu a notícia:				
Momento da notícia:				
Emoção primária predominante: Alegria tristeza medo raiva Nojo				
De onde veio o maior apoio:		equipe médica:	Enfermagem:	Família:
Recebeu suporte de profissional da área da psicologia:				
Grupos de acolhimento:				

Alimentação na alta da maternidade:	
Dificuldade de sucção:	Disfagia:
Chupeta:	Acesso a fonoaudiologia:
Recebeu apoio para amamentação? (Quem?):	
<p>Dificuldade em relação a amamentação:</p> <ul style="list-style-type: none"> -dificuldade na pega / posição -fissura - mamilo plano / bico invertido - dor - mastite - ingurgitamento mamario - leite insuficiente - sucção fraca - bebe na UTI 	

História Patológica Pregressa

Comorbidades já diagnosticadas:
Otite/sinusite/rinite:
Pneumonia:
Broncoespasmo: (bronquiolite/asma)
Refluxo/ RGE: (tratamentos)
Internações anteriores:
Procedimentos cirúrgicos/ sob anestesia:

Cardiopatía congênita

Fez cirurgia:

Data:

Timectomia:

Resultado cirúrgico:

Necessita de nova abordagem cirúrgica:

Marcapasso:

História Fisiológica

Função intestinal:

Ingesta hídrica:

Qualidade de sono:

Outros:

Triagem Neonatal na SD

Cariótipo banda G:

Teste de saturação de oxigênio:

Ecocardiograma:

Emissão otoacústica:

BERA (PEATE):

Reflexo vermelho:

Fundo de olho:

USG transfontanela:

USG Quadril:

USG abdominal:

Teste do Pezinho: normal

Teste da linguinha:

Exames a serem repetidos:

Imunização/Vacinação

Calendário básico MS/ SBP: (em dia x não)
Encaminhamento ao CRIE:

Terapias de Estimulação x atividade física

Fisioterapia:
Fonoaudiologia:
Terapia Ocupacional:
Escolarização:
Outros:

História do desenvolvimento:

Motor:
Linguagem:
Psicossocial:
Observações:

EXAME FÍSICO - Primeira consulta (idade:)

Peso:	Estatura:	PC:	IMC:
Sinais vitais: (temp.axilar/FR/saturação O2/FC/PA)			
Estado geral: (ativo/reactivo/cooperante/choroso/hidratado; corado; anictérico)			

CITOGENÉTICA:

Exame físico segmentar	Sinais e sintomas	Presença ou ausência
<i>Cabeça</i>		
Olhos	Epicanto	
	Fenda palpebral oblíqua	
	Sinofris	
Nariz	Ponte nasal plana Nariz pequeno	
Boca	Palato atrésico	
	Hipodontia	
	Protusão lingual	
Formato	Braquicefalia, Fontanelas amplas	
Cabelo	Cabelo Fino e liso Implantação baixa	
Orelhas	Orelha Pequena com lobo delicado Implantação baixa Orelhas displásicas	
<i>Pescoço</i>		
Tecido conectivo	Excesso de tecido adiposo no dorso do pescoço Excesso de pele no pescoço	
<i>Tórax</i>		
Coração	Cardiopatia	
<i>Abdome</i>		
Parede Abdominal	Diástase do musculo reto abdominal	
Cicatriz umbilical	Hernia Umbilical	
<i>Sistema locomotor</i>		
Superior	Prega palmar única Clinodactilia do 5º dedo	
Inferior	Aumento da Distância entre 1º e o 2º dedo do pé	
Tônus	Frouxidão ligamentar Hipotonia	
<i>Desenvolvimento Global</i>	Déficit Pondero-estatural Déficit Psicomotor Déficit intelectual	
<i>Observações adicionais</i>		

Pareceres de Especialistas:

<i>Especialidade</i>	<i>Parecer</i>
Cardiologia	
Oftalmologia	
Otorrinolaringologia	
Ortopedia	
Odontologia	
Endocrinologia	
Outros:	

Diagnósticos na primeira consulta:

- | |
|---------------------------------------|
| 1) síndrome de Down _____
2)
3) |
|---------------------------------------|

Programação e conduta:**1) Acolhimento e orientações**

2)

3)

EXAMES LABORATORIAIS

Exames/ data							
Hemácias							
Hemoglobina							
Hematócrito							
VCM/ HCM							
CHCM/ RDW							
Reticulócitos							
Ferro/ ferritina							
Transferrina							
TIBIC							
Leucócitos totais							
basófilos/ eosinófilos							
mielócitos/ meta							
bastões/ segmentados							
linfócitos/monócitos							
Plaquetas							
T. sangramento							
TAP/INR							
PTT/Relação							
Glicose							
Hb glicosilada							
AST(TGO)/ ALT (TGP)							
Gama GT							
Fosfatase Alcalina							

LDH							
Bilirrubina total							
Bdireta/Bindireta							
Sodio/Potassio							
Calcio/Fosforo							
Magnesio/Cloro							
Proteínas totais							
Albumina/ globulina							
Colesterol/ HDL							
Triglicerídeos							
Uréia/ Creatinina							
T4 L /TSH							
anti TPO							
antitransglutaminase							
antintiendomísio							