

Vitor Leonetti Corrêa¹, Tiago Packzo Bozko Cecchini¹, Fabrício Wilsmann Curi¹, Victor Viecelli Villarinho¹, Felipe Anselmi Corrêa²

1- Acadêmico de Medicina da Universidade Luterana do Brasil – ULBRA – Canoas, RS, Brasil

2- Médico de família e comunidade do Hospital Nossa Senhora da Conceição

INTRODUÇÃO

Síndrome de Down (SD) se caracteriza por uma trissomia do cromossomo 21. Essa alteração genética apresenta características físicas próprias e alterações fisiológicas que demandam cuidados especiais em todas as fases da vida.

OBJETIVO

Identificar as demandas médicas indispensáveis para crianças com SD entre 0-3 anos.

METODOLOGIA

Revisão de literatura narrativa através das plataformas virtuais LILACS, Science-Direct e PubMed.

Tabela 1. Diagnóstico clínico da SD baseado nas seguintes características

Exame segmentar	Sinais e sintomas
	Epicanto
Olhos	Fenda palpebral oblíqua
	Sinóftis
Nariz	Manchas de Brushfield
	Base nasal plana
Cabeça	Palato alto
	Hipodontia
Boca	Protrusão lingual
	Braquicefalia
Cabelo	Fino e de implantação baixa
	Pequena com lobo delicado
Orelha	Implantação baixa
Pescoço	Excesso de tecido adiposo no dorso do pescoço
	Excesso de pele no pescoço
Tórax	Coração
	Cardiopatias
Abdome	Mamilo
	Hipertelorismomamário
Sistema Locomotor	Parede abdominal
	Diástase do músculo reto abdominal
Desenvolvimento	Cicatriz umbilical
	Hérnia Umbilical
Superior	Prega palmar única
	Clinodactilia do 5º dedo
Inferior	Distância entre hálux e o 2º dedo
	Hipofonia
Tônus	Frouxidão ligamentar
Déficit intelectual	
Déficit psicomotor	
Déficit pondero estatural	

Adaptado de Committee on genetic of American Academy of Pediatrics (2011)³

Fonte: Protocolo de cuidado à saúde da pessoa com Síndrome de Down - IMREA/HCFMUSP Acta Fisiatr. 2011;18(4):175-86.

RESULTADOS

Os exames necessários nessa fase são: ecocardiograma (50% apresentam cardiopatias estruturais), hemograma (10% podem desenvolver leucemia, policitemia e desordem mieloproliferativa transitória), função tireoidiana (hipotireoidismo), cariótipo e Raio-x da coluna cervical (aos 3 anos para avaliar instabilidade atlanto-axial).

Ainda, avaliação da acuidade visual e do sistema auditivo são essenciais para avaliar erros de refração, catarata congênita e otite média serosa que pode levar a perda auditiva, a qual pode levar a perda auditiva. Essas avaliações devem ser feitas ao nascimento, 6 meses, 12 meses e, após esse período, anualmente. A perda de audição pode prejudicar o desenvolvimento da linguagem e da aprendizagem. Seguir o calendário de vacinações também representa um fator de proteção necessário, visto que até 90% dos pacientes têm algum grau de comprometimento imunológico humoral.

Tabela 2. Patologias associadas à SD e sua prevalência

Sistemas	Patologia	Prevalência
Aparelho da Visão	Catarata	15%
	Estenose do ducto lacrimal	2%
	Erro de refração	50%
Aparelho Auditivo	Perda auditiva	75%
	Otite de repetição	50%-70%
Sistema Cardiovascular	CIA	
	CIV	40%-50%
	DSAV	
Sistema Digestório	Atresia de esôfago	12%
	Estenose/ atresia de duodeno	12%
	Megacólonaganglionar/ Doença de Hirschsprung	1%
	Doença Celíaca	5%
Sistema Nervoso	Síndrome de West	1%-13%
	Autismo	1%
Sistema Endócrino	Hipotireoidismo	4%-18%
Sistema Locomotor	Subluxação cervical sem lesão	15%
	Subluxação cervical com lesão medular	1%-2%
	Luxação de quadril	6%
	Instabilidade apendicular	Próximo de 100%
Sistema Hematológico	Leucemia	1%
	Anemia	3%

Adaptado de Pediatric Database (1994)⁵ and Committee on genetic of American Academy of Pediatrics (2011)⁶

Fonte: Protocolo de cuidado à saúde da pessoa com Síndrome de Down - IMREA/HCFMUSP Acta Fisiatr. 2011;18(4):175-86.

DISCUSSÃO

O modelo de estimulação global é essencial, além dos meios já citados, para que haja um desenvolvimento amplo: inclusão social e vida saudável. Isso influencia o crescimento biopsicossocial do indivíduo e de sua rede de apoio.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Face à alta prevalência da SD, o manejo dessas crianças deve ser preventivo, multidisciplinar e especializado. A identificação e o tratamento da síndrome começam durante o pré-natal e perduram até o fim da vida do indivíduo.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Lejeune J, Gautier J, Turpin R. Etude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. *Compte Rendu d'Acad Sci* 1959; 248: 1721-22.
2. Hattori, M, Fujiyama A, Taylor TD, et al. The DNA sequence of human chromosome 21. *Nature* 2000; 405: 311-19.
3. Tempiski PZ, Miyahara KL, Almeida MD, Oliveira RB, Oyakawa A, Battistella LR. Protocolo de cuidado à saúde da pessoa com síndrome de Down - IMREA/HCFMUSP. *Acta Fisiatr.* 2011;18(4):175-186
4. American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics* 2001; **107**: 442-49.
5. Nishihara RM, U yama SRR, Fiedler PT, Oliveira NP, Kotze LMS, Messias-Reason, I. Alterações do TSH em pacientes com síndrome de Down: uma interpretação nem sempre fácil. *J Bras Patol Med Lab.* 2006;42(5):339-43.
6. Todd C. Hankinson, Richard C.E. Anderson, Craniovertebral Junction Abnormalities in Down Syndrome, *Neurosurgery*, Volume 66, Issue suppl_3, March 2010, Pages A32-A38

Vitor Leonetti Corrêa
E-mail:
vitor.correa95@gmail.com
Telefone: 51
991994032