

## ANEXO

### PORTARIA Nº

Aprova na forma do Anexo, o Manual de Atenção à Saúde da Pessoa com Síndrome de Down no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

O MINISTRO DE ESTADO DA SAÚDE, no uso das atribuições que lhe conferem os incisos I e II do parágrafo único do art. 87 da Constituição, e

Considerando o Decreto nº 6.949, de 25 de agosto de 2009, que promulga a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo;

Considerando o Decreto nº 7.612, de 17 de novembro de 2011, que institui o Plano Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência - Plano Viver sem Limite;

Considerando a necessidade de qualificação, pelo Sistema Único de Saúde, do atendimento em saúde para as pessoas com deficiência;

Considerando a necessidade de ampliar a integração e articulação dos serviços de reabilitação com a rede de atenção básica e outros pontos de atenção especializada;

Considerando a qualificação de profissionais e equipes da Rede SUS para o cuidado integral das pessoas com Síndrome de Down, garantindo-se, assim, a inclusão da especificidade e singularidade dessa população no processo de atenção à saúde; e

Considerando a necessidade de disponibilizar informações detalhadas sobre como proceder quanto ao diagnóstico, tratamento e acompanhamento dos usuários, que criam mecanismos para garantir a prescrição segura e o acompanhamento eficaz em todo o território nacional, resolve:

Art. 1º Fica aprovado, na forma do Anexo, o Manual de Atenção à Saúde da Pessoa com Síndrome de Down no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

Parágrafo único. O Manual de que trata este artigo encontra-se disponível no endereço eletrônico [www.portal.saude.gov.br](http://www.portal.saude.gov.br).

Art. 2º Esta Portaria entra em vigor na data da sua publicação.

ALEXANDRE ROCHA SANTOS PADILHA

## ANEXO

### MANUAL DE ATENÇÃO À PESSOA COM SÍNDROME DE DOWN

MINISTERIO DA SAÚDE 2012

#### 1 - METODOLOGIA DE BUSCA E AVALIAÇÃO DE LITERATURA

A elaboração do Manual de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down baseou-se em buscas no sistema PubMed, SciELO e no Cochrane Database of Systematic Reviews utilizando como palavras chaves: "Down Syndrome", "Trisomy 21" e "growth". Os artigos revistos foram publicados no período de 1975 a 2011 além dos relatos históricos de Langdon Down e Jerome Lejeune. A busca foi limitada às línguas inglesa, espanhola e portuguesa. Os dados foram analisados por um grupo de especialistas que discutiu os resultados e elaborou este protocolo.

#### 2 - OBJETIVO

O objetivo deste Manual é oferecer orientações às equipes multiprofissionais para o cuidado à saúde da pessoa com Síndrome de Down, nos diferentes pontos de atenção da rede em todos, e todo seu ciclo vital.

#### 3 - INTRODUÇÃO

A síndrome de Down (SD) é a síndrome genética mais frequente e cursa com deficiência mental em geral leve. Compreende aproximadamente 18% do total de deficientes intelectuais em instituições especializadas. A incidência da SD em nascidos vivos é de 1 para cada 600/800 nascimentos, tendo uma média de 8.000 novos casos por ano no Brasil. De acordo com os dados levantados pelo IBGE, com base no Censo de 2000, existem 300 mil pessoas com SD no país, com expectativa de vida de 50 anos, sendo esses dados bastante semelhantes às estatísticas mundial. Esses dados apontam para a crescente necessidade de se buscar conhecimentos sobre a SD, em todos os seus aspectos, biológicos, sociais e culturais, visto que, apesar de ser um assunto que recebe vasta atenção da comunidade científica, muitas vezes, as descobertas não chegam de forma apropriada àqueles profissionais que trabalham nas instituições de ensino e saúde. Os conceitos saúde-doença, inclusão-exclusão e representações sociais estão associados à presença de idéias estigmatizadas e rotulação em relação à pessoa com SD, sendo necessária melhor formação dos profissionais dedicados ao trabalho com essas pessoas.

Caracterizada por um erro na distribuição dos cromossomos das células, a SD apresenta um cromossomo extra no par 21 (na grande maioria dos casos), que provoca um desequilíbrio da função reguladora que os genes exercem sobre a síntese de proteína, perda de harmonia no desenvolvimento e nas funções das células. Esse excesso de carga genética está presente desde o desenvolvimento intra-uterino e caracterizará o indivíduo ao longo de sua vida. Algumas características se divergem de pessoa para pessoa. Embora a SD seja amplamente investigada, não se conhece a causa dessa alteração.

O termo "síndrome" significa um conjunto de sinais e sintomas e Down designa o nome do médico e pesquisador que primeiro descreveu a associação destes. Síndrome de Down significa, portanto, conjunto de sinais e sintomas descritos por John Langdon Down, em 1866; cuja etiologia foi elucidada por Jerome Lejeune em 1959, como trissomia do cromossomo 21.

É importante salientar que a Síndrome de Down não é uma doença ou patologia, mas uma condição humana geneticamente determinada, um modo de estar no mundo que demonstra a diversidade humana.

A constatação da trissomia não tem valor no prognóstico, nem determina o aspecto físico mais ou menos pronunciado, nem uma maior ou menor capacidade intelectual e nem mesmo a evolução. Há um consenso da comunidade científica de que não existem graus da SD e que as diferenças de desenvolvimento decorrem das características individuais que são decorrentes de herança genética, estimulação, educação, meio ambiente, problemas clínicos, dentre outros.

#### Histórico

A primeira descrição clínica foi feita em 1866 por John Langdon Down, que trabalhava no Hospital John Hopkins em Londres em uma enfermaria para pessoas com deficiência intelectual, em seus estudos classificou estes pacientes de acordo com o fenótipo. Influenciado pelo preconceito contra povos orientais que vigorava na Europa no século XIX, denominou mongoloides aqueles indivíduos com baixa estatura, cabelos lisos, com fendas palpebrais oblíquas, com base nasal achatada e com leve ou moderado déficit intelectual.

Tendo sido a primeira descrição completa num grupo de pacientes, este conjunto de sintomas passou a ser chamado Síndrome de Down, em reconhecimento a Langdon Down. Infelizmente também se assimilou como uso corrente o termo "mongolismo", o qual se encontra em desuso atualmente devido a ter sido usado no passado com conotação pejorativa. Em face da discordância quanto ao termo, considerado ofensivo, a denominação "mongolismo" foi excluída da Revista Lancet em 1964, das publicações da Organização Mundial da Saúde em 1965 e do Index Medicus em 1975. Hoje este termo é considerado arcaico e preconceituoso e não deve ser utilizado.

Waardenburg (1932) sugeriu que a ocorrência da SD fosse causada por uma aberração cromossômica, dois anos mais tarde Adrian Bleyer supôs que tratava-se de uma trissomia. Isto foi comprovado duas décadas depois, em 1959, por Lejeune e colaboradores, que demonstraram a presença do cromossomo 21 extra na SD. Em 1960, foram descritos os primeiros casos de translocação por Polani e em 1961, o primeiro caso de mosaïcismo.

A expectativa de vida das pessoas com SD aumentou consideravelmente a partir da segunda metade do século XX, devido aos progressos na área da saúde principalmente da cirurgia cardíaca. O aumento da sobrevida e do entendimento das potencialidades das pessoas com Síndrome de Down levou à elaboração de diferentes programas educacionais, com vistas à escolarização, ao futuro profissional, à autonomia e à qualidade de vida.

Cada vez mais a sociedade está se conscientizando de como é importante valorizar a diversidade humana e de como é fundamental oferecer equidade de oportunidades para que as pessoas com deficiência exerçam seu direito em conviver em comunidade. A sociedade está mais preparada para receber pessoas com Síndrome de Down e existem relatos de experiências muito bem-sucedidas de inclusão. A participação de crianças, adolescentes, jovens e adultos com Síndrome de Down em atividades comunitárias é encarada atualmente com mais naturalidade e pode-se perceber que já existe um estímulo maior para programas voltados à inclusão social.

Apesar da experiência acumulada nos últimos anos, não é possível prever qual o grau de autonomia que uma criança com SD terá na sua vida adulta. O potencial a ser desenvolvido é sempre uma fronteira a ser cruzada diariamente. No entanto, é consenso para esta equipe que atua no cuidado da SD que todo investimento em cuidados com a sua saúde, em programas educacionais e na socialização revertem em uma melhor qualidade de vida e autonomia.

#### Conceito

O termo "síndrome" significa um conjunto de sinais e sintomas e Down designa o nome do médico e pesquisador que primeiro descreveu a associação destes. Síndrome de Down significa, portanto, conjunto de sinais e sintomas descritos por John Langdon Down, em 1866; cuja etiologia foi elucidada por Jerome Lejeune em 1959, como trissomia do cromossomo 21.

É importante salientar que a Síndrome de Down não é uma doença ou patologia, mas uma condição humana geneticamente determinada, um modo de estar no mundo que demonstra a diversidade humana.

#### 4 - CLASSIFICAÇÃO PARA SÍNDROME DE DOWN

Na Classificação Internacional de Doenças (CID-10) a Síndrome de Down recebe o código Q - 90. 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 da Síndrome de Down.

Na categoria Q90 existem os seguintes subgrupos:

- Q 90.0 - Síndrome de Down, trissomia do 21, por não disjunção meiótica
- Q 90.1 - Síndrome de Down, trissomia do 21, mosaïcismo por não disjunção mitótica
- Q 90. 2 - Síndrome de Down, trissomia 21, translocação
- Q 90. 9 - Síndrome de Down, não específica

Para apoiar o diagnóstico e acompanhamento clínico da pessoa com SD também pode ser utilizada o Código Internacional de Funcionalidade - CIF, que faz um deslocamento paradigmático do eixo da doença para o eixo da saúde e permite entender a condição ou estado de saúde dentro de contexto mais amplo e diverso. A CIF introduz um modo mais dinâmico e complexo de compreender o contexto de saúde de indivíduos ou populações, permitindo a articulação dos seus diferentes fatores determinantes.

A incapacidade é sempre uma interação entre os atributos da pessoa e as determinações do contexto geral em que o sujeito vive. O modelo que embasa o CIF pode ser chamado de biopsicossocial na medida em que fornece uma síntese coerente das diferentes perspectivas da saúde: biológica, individual e social. Pela primeira vez, incorpora a determinação e influência do contexto na vivência objetiva e subjetiva da deficiência.

Sua informação está organizada a partir de três componentes:

- (1) O "Corpo", compreendendo duas dimensões: uma para funções do corpo e outra para estruturas do corpo.
- (2) "Atividade" e "Participação", ou seja, aquilo que o "corpo" é capaz de realizar. Representam aspectos da funcionalidade a partir da perspectiva individual e social, incluídas numa lista única que engloba todas as áreas vitais, das quais fazem parte desde a aprendizagem básica até interações interpessoais ou de trabalho.
- (3) O "Contexto", que é a circunstância em que o "corpo" realiza suas "atividades e participação". Entre os fatores contextuais estão incluídos os "fatores ambientais", que têm um impacto sobre todos os três componentes e são organizados em uma lista partindo do ambiente mais próximo do indivíduo para o ambiente mais geral.

#### 5 - DIAGNÓSTICO

##### Diagnóstico clínico

O diagnóstico clínico de SD baseia-se na identificação de um conjunto de características. Estudos comprovam que um clínico experiente confirma seu diagnóstico laboratorialmente em mais de 80% dos diagnósticos clínicos. Quanto mais características da SD forem identificadas aumenta-se a segurança do diagnóstico clínico.

A SD tem sua apresentação clínica explicada por um desequilíbrio da constituição cromossômica, a trissomia do cromossomo 21, por trissomia simples, translocação ou mosaïcismo. Apesar de existirem três possibilidades de genótipo, a SD apresenta um único fenótipo com expressividade variada. Entendendo-se genótipo como a constituição cromossômica do indivíduo e por expressão características observáveis no organismo que resultam da interação da expressão gênica e de fatores ambientais.

O fenótipo da SD se caracteriza principalmente por: pregas palpebrais oblíquas, epicanto, sinófrisis(união das sobrancelhas), base achatada do nariz, acromia (hipoplasia do terço médio da face), protusão lingual, palato ogival, orelhas de implantação baixa, cabelo fino, clinodactilia do 5º dedo da mão, braquidactilia, afastamento entre o hálux e o 2º pododáctilo, pé plano, hipotonia, frouxidão ligamentar e hérnia umbilical.

Quando se trata de mosaïcismo com baixa concentração de células trissômicas pode-se esperar fenótipo menos evidente e melhor desenvolvimento psicomotor e pondero-estatural, uma vez que mosaïcismos com alta concentração em muito se assemelham no fenótipo e no desenvolvimento da trissomia simples. Há um consenso da comunidade científica de que não existem graus de SD e que as diferenças de desenvolvimento decorrem de uma multiplicidade de fatores desde características individuais decorrentes da herança genética, estimulação, educação, meio ambiente, problemas clínicos e até fatores culturais.

Quanto ao desenvolvimento psicomotor e pondero-estatural, a literatura afirma que 100% das pessoas com SD apresentam deficiência do desenvolvimento. O déficit intelectual das pessoas com SD varia entre leve (QI 50-70) e moderado (QI 35-50); raramente é grave (QI 20-35).

Tabela 1. Diagnóstico clínico da SD baseado nas seguintes características:

Exame segmentar	Sinais e sintomas		
Cabeça	Olhos	Epicanto Fenda palpebral oblíqua Sinófrisis Manchas de Brushfield	
	Nariz	Base achatada	
	Boca	Palato alto Hipodontia Protusão lingual	
	Forma	Braquicefalia	
	Cabelo	Fino, liso e de implantação baixa	
	Orelha	Pequena com lobo delicado Implantação baixa	
	Pescoço	Tecidos conectivos	Excesso de tecido adiposo no dorso do pescoço Excesso de pele no pescoço
		Tórax	Coração Mamilo
	Abdome	Parede abdominal	Cardiopatia Hipertelorismo mamário
		Cicatriz umbilical	Diástase do músculo reto abdominal Hérnia Umbilical
Sistema Locomotor	Superior	Prega palmar única Clinodactilia do 5º dedo	
	Inferior	Distância entre hálux e o 2º dedo	
	Tônus	Hipotonia Frouxidão ligamentar	
	Sistema Nervoso	Deficiência intelectual	
		Leve (QI 50-70) Moderada (QI 35-50) Severa (QI 20-35)	

#### Committee on genetic of American Academy of Pediatrics (2011)

Conforme publicação da Pediatric Database (1994) e do Committee on genetic of American Academy of Pediatrics (2011) há um conjunto de alterações associadas à SD que exigem especial atenção e necessitam de exames específicos para sua identificação, são elas: anomalias de audição, alterações ortodônticas, anomalias da visão, anomalias cardíacas, alterações endocrinológicas, anomalias do aparelho locomotor, anomalias do aparelho digestório, alterações neurológicas e alterações hematológicas. Estudos nacionais revelam também, alta prevalência de doença celíaca (5,6%) em crianças com SD, confirmados por biópsia e pesquisa de anticorpo-antiendômio.

Tabela 2. Patologias associadas à SD e sua prevalência.

Sistemas	Patologia	Prevalência
Aparelho da Visão	Catarata	15%
	Estenose do ducto lacrimal	
	Erro de refração	50%
Aparelho Auditivo	Perda auditiva	75%
	Otite de repetição	50- 70%
Sistema Cardiovascular	CIA	40-50%
	CIV	
	DSAV	
Sistema Digestório	Atresia de esôfago	12%
	Estenose/ atresia de duodeno	12%
	Megacólon aganglionar/ 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	14%
	Subluxação cervical com lesão medular	1-2%
	Luxação de quadril	6%
	Subluxação apendicular	
Sistema Hematológico	Leucemia	1%
	Anemia	3%

Pediatric Database (1994) and Committee on genetic of American Academy of Pediatrics (2011)

#### Diagnóstico laboratorial

O diagnóstico laboratorial da Síndrome de Down se faz através da análise genética denominada cariótipo. O Cariograma ou cariótipo é a representação do conjunto de cromossomos presentes na célula de um indivíduo. No ser humano o conjunto de cromossomos corresponde a 23 pares, ou seja, 46 cromossomos, sendo 22 pares de cromossomos denominados autossomos e um par de cromossomos sexuais, representados por XX nas mulheres e XY nos homens. No cariótipo os cromossomos são ordenados por ordem decrescente de tamanho.

A Síndrome de Down é caracterizada pela presença de um cromossomo 21 extra, que pode se apresentar como trissomia simples, translocação ou mosaico.

Trissomia simples (95% dos casos de SD) presença de um cromossomo 21 extra livre, descrito da seguinte forma: 47, XX + 21 para o sexo feminino e 47, XY + 21 para o sexo masculino.

Translocação (3 a 4% dos casos de SD) o material genético do cromossomo 21 resulta de uma translocação não balanceada e está ligado ao acromosoma de outro cromossomo, mais frequentemente o cromossomo 14 .

Mosaico (1 a 2% dos casos de SD) presença de duas linhagens celulares, uma normal e outra trissômica.

#### Diagnóstico intraútero

O diagnóstico pré-natal de SD é possível desde o primeiro trimestre de gestação. A avaliação pré-natal no primeiro semestre inclui: ultrassom morfológico, avaliação da translucência nucal, avaliação dos ossos próprios do nariz, dosagem de Gonadotrofina Coriônica Humana (â-hCG) e de Plasma Proteína A (PAPP-A) no sangue materno. A translucência nucal é uma imagem ultrassonográfica hipoecogênica de acúmulo de líquido na região posterior do pescoço, que ocorre frequentemente entre a 10ª e a 14ª semana de gestação, possivelmente por alteração da drenagem linfática cervical ou distúrbio hemodinâmico. Em estudo multicêntrico envolvendo 100.000 gestantes foi observado que 72% dos fetos com trissomia do cromossomo 21 tinham a medida da translucência nucal acima do percentil 95, o que permitiu concluir que este exame tem forte valor preditivo para anomalias cromossômicas.

Estudos antropométricos fetais demonstram que em 60 a 70% dos fetos com trissomia do cromossomo 21, o osso nasal não era visível em ultrasonografia entre 11 e 14 semanas de gestação

Altos níveis de Gonadotrofina Coriônica Humana (â-hCG) e baixos de Plasma Proteina A (PAPP-A) no soro materno, somados a medida alterada de translúcência nucal detectam 86% das gestações com fetos com SD. No segundo semestre, entre a 15ª e 20ª semana da gestação, é realizado o triplo teste com dosagem de alfa-fetoproteína (AFP), Gonadotrofina Coriônica Humana (â- hCG) e estradiol não conjugado (uE3), no soro materno. Quando se inclui a dosagem de inibina se denomina de Teste Quádruplo. Níveis elevados de b-hCG e baixos de AFP e uE3, sugerem SD no feto, sendo que os valores devem ser relacionados ao tempo de gestação. As inibinas são hormônios glicoproteicos sintetizados pela placenta e tem concentração estável durante o segundo semestre da gravidez, estando aumentado na SD.

Este esquema de diagnóstico pré-natal detecta SD em 95% dos casos, com 5% de falsos positivos e pode indicar testes confirmatórios como a biópsia de vilos corial, a amniocentese e a análise do sangue do cordão umbilical.

O diagnóstico pré-natal pode ser confirmado pela análise da constituição cromossômica da placenta, feita através da biópsia de vilos corial, durante a 10ª e 12ª semana de gestação. A constituição cromossômica do feto é analisada nas células dispersas no líquido amniótico, através de um procedimento denominado amniocentese ou pela análise do sangue do feto contido do cordão umbilical realizado no segundo semestre da gestação, após a 15ª semana e 18ª semana de gestação respectivamente. Estes exames são invasivos e oferecem risco de abortamento, portanto, têm indicação restrita.

Tendo sido firmado o diagnóstico o aconselhamento genético e do pediatra devem ter início ainda na gestação, com orientações acerca de prognóstico, programas de estimulação global e futuros tratamentos. Além de orientações sobre redes de apoio social como associações, grupos de pais e recursos na comunidade.

Exames	Resultados
Translúcência nucal	↑ 2,5 e 3 mm ↑ percentil 95
Ossos próprios do nariz	Ausentes ou hipoplásicos
Triplo Teste	â-hCG ≥ 2,0 MoM AFP £ 0,5 MoM uE3 £ 2,5 MoM
Plasma Proteina A	Diminuída
Inibina	Aumentada
Análise cromossômica do vilos corial	Trissomia do cromossomo 21
Amniocentese	Trissomia do cromossomo 21

#### 6 - MOMENTO DA NOTÍCIA

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

As incertezas e inseguranças são muitas, tanto no que tange à saúde e potencial de desenvolvimento imediato quanto às possibilidades de autonomia futura e qualidade de vida. Tais sentimentos convivem ainda com a dificuldade de aceitação do filho que nasceu diferente dos seus anseios.

O apoio de profissionais capacitados neste caso é fundamental para o ajuste familiar à nova situação, o que favorece as possibilidades de tratamento com vistas à saúde física, mental e afetiva da criança.

Neste sentido, o momento da notícia do nascimento de uma criança com SD, tem impacto na aceitação da família e na sua disposição e adesão ao tratamento. Espera-se do profissional que transmite a notícia, uma postura humana e ética, que garanta acolhida e informação à família.

A literatura recomenda diretrizes para a comunicação do diagnóstico da SD à família:

1 - a comunicação do diagnóstico deve ser feita quando a presença de fenótipo característico for confirmada por mais de um membro da equipe ou com confirmação de cariótipo;

2 - a notícia deve ser dada nas primeiras 24 horas de vida em caso de recém-nato e preferencialmente fora da sala de parto,

3 - a comunicação à mãe deve ser feita preferencialmente na presença do pai, ou na sua ausência, de outro membro da família que represente um relacionamento significativo;

4 - o local deve ser reservado e protegido de interrupções;

5 - o pediatra deve ter tempo disponível para comunicar o diagnóstico, informar o prognóstico, tratamento e as demais características da SD, além de ouvir e permitir à família esgotar suas dúvidas e expressar seus sentimentos;

6 - recomenda-se que desde o primeiro contato, parabenizar os pais, chamar o bebê e os pais pelos respectivos nomes;

7 - durante o exame físico, mostrar para os pais quais as características fenotípicas da SD levaram ao diagnóstico clínico;

8 - importante ressaltar que a palavra "síndrome" significa um conjunto de sintomas e "Down" é o nome de quem, pela primeira vez o descreveu. Desta forma, dirimindo um pouco as angústias da família frente ao estigma de um filho síndrômico;

9 - evitar a palavra "portador", pois SD não é algo que se leva junto a si, como uma mochila, mas sim é um jeito diferente de estar na vida, ou seja, é uma condição de vida, nos referimos pessoa com Síndrome de Down;

10 - a etiologia deve ser abordada mostrando-se um cariótipo e explicando a sua constituição. Explicar que aquele conjunto de cromossomos traz as informações genéticas de cada indivíduo, e quando está alterado para mais ou para menos, caracteriza uma síndrome genética; e que ele está presente em todas as células do organismo. No caso da SD existe um cromossomo 21 a mais que é o responsável pelas características clínicas da SD. Não existe cura para a SD, mas é importante salientar que existe tratamento e que ele é fundamental para que a pessoa com SD possa conquistar maior autonomia e qualidade de vida no futuro;

11 - discutir com os pais a etiologia é importante no sentido de dirimir dúvidas e sentimentos de culpa;

12 - as informações devem ser realistas, e focadas nas potencialidades de uma pessoa com SD;

13 - enfatizar que o cuidado com o bebê será compartilhado entre a família e a equipe multiprofissional, e que a família não estará sozinha e sem apoio neste processo; e

14 - o pediatra deve terminar esta primeira conversa com a família colocando-se à disposição da família.

O momento da notícia do nascimento de uma criança com SD é um processo de educação em saúde, no qual o médico ensina e orienta a família. Nesta primeira aproximação com a família não é recomendado que o pediatra discorra sobre todas as patologias que uma pessoa com SD pode apresentar durante a sua vida, diminuindo com isto em muito as angústias da família.

#### 7 - ACONSELHAMENTO GENÉTICO

No entendimento da American Society of Human Genetics, o aconselhamento genético é um processo de comunicação que lida com problemas humanos associados com a ocorrência, ou risco de ocorrência, de uma alteração genética em uma família, envolvendo a participação de uma ou mais pessoas treinadas para ajudar o indivíduo ou sua família a compreender os fatos médicos, incluindo o diagnóstico, provável curso da doença e as condutas disponíveis; apreciar o modo como a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência para parentes específicos; escolher o curso de ação que pareça apropriado em virtude do seu risco, objetivos familiares, padrões éticos e religiosos, atuando de acordo com essa decisão; ajustar-se, da melhor maneira possível, à situação imposta pela ocorrência do distúrbio na família, bem como à perspectiva de recorrência do mesmo.

O aconselhamento genético na SD deve inicialmente auxiliar a família na compreensão da etiologia e do diagnóstico clínico e laboratorial. Neste sentido nos parece adequado esclarecer que "síndrome" é um conjunto de sinais e sintomas e "Down" foi o pesquisador que descreveu este conjunto de sinais e sintomas pela primeira vez. É possível citar que existem outras síndromes genéticas, que trazem o nome dos seus pesquisadores, como por exemplo: Síndrome de Edward e Síndrome de Patau. Acreditamos que este primeiro esclarecimento desmistifica a denominação de "síndrome" e do nome "Down" que potencialmente pode ser associado ao verbo to down, que no inglês significa para baixo. Neste momento também é adequado esclarecer que o termo "mongolismo" é pejorativo e não deve ser utilizado. Vale lembrar que este termo data da descrição da síndrome por Langdon Down, quando classificou os pacientes da sua enfermaria como "mongolismo" por ter traçado um paralelo de suas características físicas com a do povo mongol (cabelo liso, fendas palpebrais oblíquas, perfil achatado e baixa estatura).

Sugere-se que na sequência sejam indicados aos pais os sinais e sintomas, ou seja, o fenótipo do filho ou filha que sustentaram o diagnóstico clínico de SD. Deve-se esclarecer que além do diagnóstico clínico é importante o diagnóstico laboratorial por meio da análise dos cromossomos, o cariótipo. Caso o paciente não tenha realizado o cariótipo, este exame deverá ser pedido na primeira consulta com o geneticista ou com o pediatra.

Mostrar o cariótipo para a família e explicar a imagem e o laudo é fundamental para o entendimento da etiologia da SD e secundariamente para minimizar os sentimentos de culpa que a família pode experimentar. Importante salientar que a Síndrome de Down ocorre na maioria dos casos (95%) devido a um acidente genético durante a gametogênese, ou seja, na formação do espermatozóide e do óvulo. Ao invés de 23 cromossomos um dos gametas que gerou a criança com SD, trazia 24 cromossomos, ou seja, um cromossomo 21 extra. Esta situação resulta na denominada trissomia simples e em se tratando de um acidente genético a chance de recorrência na mesma família é inferior a 1%. No entanto é importante lembrar que o risco de recorrência aumenta com a idade materna chegando a 4,5%.

Os casos de mosaicismos, 1 a 2% dos casos de SD, que trazem na sua constituição genética células normais e células trissômicas, também são considerados acidentes genéticos, porém acontecem após a fecundação durante as primeiras divisões celulares do conceito. Nos casos de mosaicismos a chance de recorrência também é menor que 1%.

A recorrência familiar é maior nos casos em que existe translocação cromossômica, cerca de 3 a 4% dos casos de SD. Nestes casos o material genético do cromossomo 21 está ligado a outro cromossomo, mais frequentemente o cromossomo 14. Frente ao diagnóstico de translocação cromossômica é indicada análise genética dos progenitores, devido a possibilidade de um deles apresentar uma translocação balanceada, ou seja, apesar de não ter um cromossomo 21 extra, seu cromossomo 21 está ligado a outro cromossomo, em um posicionamento anormal, mas não está supranumerário. Nestes casos a chance de recorrência é 12 a 16% se a mãe for a portadora da translocação e 3 a 5 % se for o pai. Caso não se encontre translocação nos progenitores, admite-se que a translocação aconteceu somente nos gametas, o que traz a chance de recorrência de 2 a 3 % .

Outra questão que é abordada no aconselhamento genético é a associação da SD com idade materna avançada. Vários estudos demonstram o aumento da incidência da SD em gestações nas quais as mães têm mais que 35 anos, a incidência de trissomias em gestações de mães com menos de 25 anos é 2% e isto sobe para 35% em mães com mais de 40 anos. Isto se deve ao envelhecimento dos gametas, seus cromossomos e fuso mitótico, além da diminuição de fatores de proteção uterina que reconheceriam um gameta de constituição genética anormal, dificultando sua implantação <sup>26,27</sup>.

Alguns estudos descrevem aumento da incidência da SD em gestações em que o pai tinha mais que 55 anos.

Por fim, o aconselhamento genético deve orientar as possibilidades terapêuticas e dirimir as dúvidas da família. Alguns geneticistas entregam aos pais nesta consulta uma lista das patologias associadas à SD, até mesmo aquelas associadas à maturidade, como envelhecimento precoce e riscos de Alzheimer. Acreditamos que estas informações têm a potencialidade de gerar na família maiores angústias e incertezas quanto ao futuro. Neste sentido, solicitamos que o aconselhamento se atenha às questões de saúde imediatas de acordo com a idade da pessoa atendida, deixando outras questões para as consultas subsequentes. O foco das orientações para além das questões de diagnóstico de saúde (patologias associadas) na criança de zero a três anos deveria ser na estimulação global e na aquisição de marcos psicomotores, entre quatro e cinco anos nas questões de socialização e comportamento, entre seis e 12 na escolaridade e após os 13 anos o aconselhamento deveria focar a autonomia, sexualidade e orientação vocacional. Já para jovens e adultos as questões de autonomia e empregabilidade, bem como planejamento para futuro deveriam ser abordadas.

#### 8 - ATENÇÃO À SAÚDE DA PESSOA COM SINDROME DE DOWN

Recomenda-se que o cuidado com a saúde da pessoa com Síndrome de Down seja norteado pelas políticas públicas do Ministério da Saúde como a Política Nacional de Humanização, Programas de Saúde da Criança e do Adolescente, Saúde da Mulher, do Homem, do Idoso, Saúde Mental e no Relatório Mundial sobre a Deficiência. E ainda, que utilize os pressupostos teóricos da clínica ampliada, da integralidade e do cuidado compartilhado, com vistas à humanização, autonomia e protagonismo dos sujeitos nas práticas de saúde. Neste sentido a clínica ampliada busca articular estes enfoques, reunindo os diferentes saberes com o objetivo de garantir o melhor resultado no cuidado, por meio da acolhida, do diálogo e da participação do sujeito no processo terapêutico.

A clínica ampliada articula a rede de serviço do Sistema de Saúde e os recursos da comunidade. A prática da clínica ampliada é transdisciplinar e considera a complexidade da vida do sujeito na qual se desenrola o processo de adoecimento, o cuidado, a reabilitação, a prevenção e a promoção da saúde. Exige reorganização do serviço, revisão das práticas e elaboração de protocolos. O trabalho na saúde na lógica da clínica ampliada exige dos profissionais: respeito e compartilhamento dos múltiplos saberes, diálogo, flexibilidade e responsabilização pelo paciente.

A proposta de cuidado com a pessoa com SD segue as seguintes condutas:

1 - compreensão ampliada do processo saúde e doença;

2 - construção compartilhada pela equipe multiprofissional do diagnóstico situacional;

3 - construção compartilhada do Plano de Cuidado Individual;

4 - definição compartilhada das metas terapêuticas; e

5 - comprometimento dos profissionais, da família e do indivíduo com as metas terapêuticas.

A integralidade como pressuposto teórico da clínica ampliada e do cuidado com a pessoa com SD pode ser entendida como qualidade do cuidado, como um modo de organizar a prática e como resposta governamental aos problemas de saúde da comunidade. Admitindo-se a integralidade como um aspecto da boa prática no cuidado à saúde, ela é um valor a ser preservado, uma vez que não reduz o indivíduo à sua biologia, mas amplia o olhar daquele que atende para as dimensões psico-socio-afetivas daquele que é atendido. Incluindo também aspectos de prevenção, promoção e educação em saúde.

Por fim, o cuidado compartilhado diz respeito ao trabalho em equipe multiprofissional que constrói o diagnóstico, o projeto terapêutico, define metas terapêuticas, reavalia e acompanha o processo terapêutico em conjunto. Porém o cuidado compartilhado também pode ser entendido como a integração das diferentes densidades de tecnologias da atenção à saúde no Sistema de Saúde, bem como a integração destes com os recursos da comunidade. Compartilhar cuidados é também a corresponsabilização do processo do cuidado entre profissionais, o sujeito sob cuidado e sua família.

Os melhores resultados terapêuticos são obtidos quando a equipe trabalha em conjunto, discutindo os avanços e novas propostas de tratamento em conjunto. Esta dinâmica é facilitada e acontece mais naturalmente porque a equipe está fixada em um mesmo serviço. Desta forma evita-se o risco que em situações de múltiplos atendimentos, realizados em lugares diferentes, os especialistas não mantenham diálogo sobre a pessoa em atendimento e suas necessidades, perdendo-se desta forma a possibilidade de troca de experiência e planejamento conjunto dos próximos passos da terapia. A atenção integral à saúde depende primeiramente da integração da equipe, neste sentido é importante a figura do gestor do caso ou coordenador do programa, que em geral é o profissional com maior vínculo com o paciente.

O cuidado com a saúde na SD deve ser singularizado em modelos por ciclo vital. Em cada ciclo o atendimento visa a manutenção da saúde com vistas ao melhor desenvolvimento das potencialidades da pessoa com SD, visando sua qualidade de vida e inserção social e econômica.

A saúde da pessoa com SD está diretamente relacionada aos seus hábitos de vida, portanto, o trabalho dos profissionais da saúde deve se direcionar à promoção de estilos de vida saudáveis no núcleo familiar. Para isto utilizando a estratégia de educação em saúde junto à família, apostando no seu protagonismo e autonomia para compartilhar o cuidado com a pessoa com SD, desta forma estamos indiretamente promovendo também a saúde da família.

Cuidado com a Saúde do Lactente de zero a 02 anos

O cuidado com a saúde da criança com SD inicialmente deve estar focado no apoio e informação à família e no diagnóstico das patologias associadas. Após esta fase inicial a terapêutica inclui a estimulação global, imunização, estímulo ao aleitamento materno e manutenção da saúde com acompanhamento periódico.

Após comunicar o diagnóstico do nascimento de uma criança com SD o pediatra ou clínico geral deve orientar a família e solicitar os exames complementares necessários: cariótipo, ecocardiograma, hemograma, TSH (Hormônio Estimulante da Tireóide) e hormônios tireoidianos (T3 e T4).

O cariótipo é o exame solicitado para diagnóstico laboratorial da SD, ele deve ser solicitado no primeiro ano de vida, ou caso não tenha sido realizado em qualquer tempo depois.

O ecocardiograma é solicitado tendo em vista que 50% das crianças apresentam cardiopatias, sendo as mais comuns: comunicação interatrial, comunicação interventricular e defeito do septo atrio-ventricular total. Caso o primeiro exame esteja normal não é necessário repetí-lo. As crianças com cardiopatia devem ser acompanhadas por um cardiologista pediátrico.

O hemograma é solicitado para afastar alterações hematológicas como reações leucemóides, policitemia e leucemia e Desordem Mieloproliferativa Transitória, que acomete 10% dos recém-nascidos. O hemograma deve ser repetido anualmente ao longo da vida da pessoa com SD.

A função tireoideana (TSH e T4 livre) deve ser avaliada ao nascimento, aos seis meses, aos 12 meses e após, anualmente. Existe um risco de 1% de hipotireoidismo congênito e 14% de hipotireoidismo ao longo da vida.

Nesta fase inicial de acompanhamento devem ser afastadas patologias associadas do sistema digestório, por exemplo: atresia de esfôago, membrana de duodeno e doença de Hirschsprung.

São necessárias avaliações de acuidade auditiva e visual aos seis e aos 12 meses, e posteriormente anualmente. Afastando erros de refração, catarata congênita, nistagmo e estenose do ducto lacrimal nos exames oftalmológicos.

Quanto à perda auditiva, especial atenção deve ser dada aos episódios de Otite Média Serosa que acometem 50 a 70% das crianças e potencialmente podem levar a perda auditiva.

Nesta fase de zero a dois anos é importante o cuidado com doenças respiratórias de repetição, constipação e refluxo gastroesofágico.

A hipotonia muscular está presente em 100% dos recém-natos com SD, tendendo a diminuir com a idade. No entanto o tônus é uma característica individual e apresenta variações de uma criança para outra. A presença de hipotonia afeta o desenvolvimento da criança atrasando a aquisição das competências motoras: sustentar a cabeça, rolar, sentar, arrastar, engatinhar, andar e correr.

Na primeira infância e em outras fases da vida deve-se orientar a família e o paciente para o correto posicionamento do pescoço, evitando lesão medular devido à instabilidade da articulação atlanto-axial. Devem ser rigorosamente evitados movimentos de flexão e extensão total da coluna cervical, realizados em cambalhotas, mergulhos, cavalgada, futebol, ginástica e durante o preparo anestésico para uma cirurgia. Neste sentido a literatura recomenda radiografia da coluna cervical a partir dos 3 anos de idade quando a ossificação desta região está completa. Este exame deve primeiramente ser realizado em posição neutra. Valores da distância do atlas-axis <sup>3</sup> 4,5 mm devem ser considerados anormais e indicativos de subluxação atlanto-axial. Esta situação contraindica a realização da radiografia dinâmica da coluna cervical, sendo indicada ressonância magnética nestes casos. Em casos com valores £ 4,5 mm em posição neutra pode se efetuar a radiografia dinâmica da coluna. A realização deste exame tem sido discutida, tendo em vista o número de falsos negativos e o risco de lesão cervical durante o exame. Alguns especialistas deixaram de indicar o exame, mantendo a indicação do exame radiográfico somente para pacientes que pratiquem esportes. Portanto a indicação atual é orientar a postura cervical sempre e radiografar quando necessário.

A estimulação global deve ter início tão logo a situação de saúde da criança permita. A estimulação nesta fase tem como objetivo auxiliar a aquisição dos marcos motores, psicológicos e sócio-afetivos. Existem vários modelos de estimulação compostos por programas individuais ou grupais, com diferentes composições de profissionais da saúde.

Na primeira fase da vida devem ser iniciados os cuidados para uma alimentação saudável, mantendo aleitamento materno exclusivo até os seis meses de idade e em alimentação complementar até pelo menos um ano. Hábitos alimentares saudáveis devem ser encorajados desde a infância e se possível introduzidos à rotina familiar. O acompanhamento do desenvolvimento segue as curvas específicas de desenvolvimento de Cronk (1988).

O acompanhamento odontológico deve ter início no primeiro ano de vida e ter periodicidade anual. Este seguimento deve se preocupar com o acompanhamento da erupção dentária e com profilaxia de cáries e patologias de gengiva.

O calendário de vacinação para crianças com SD segue do Programa Nacional de Imunização, incluindo as seguintes vacinas de Varicela 12 meses de idade com dose única e Hepatite A também aos 12 meses com reforço aos 18 meses.

Cuidados com a Saúde da Criança de 02 a 10 anos

O cuidado com a saúde da criança com SD de dois a dez anos deve estar focado na manutenção de um estilo de vida saudável (alimentação, higiene do sono e prática de exercícios), no desenvolvimento de autonomia para as atividades de vida diárias, autocuidado, socialização, aquisição de habilidades sociais e escolaridade.

Nesta fase o pediatra deve orientar a família quanto às questões de saúde geral, são necessários: hemograma, TSH (Hormônio Estimulante da Tireóide) e hormônios tireoidianos (T3 e T4), além das avaliações de acuidade visual e auditiva, anualmente.

Tendo em vista a maior mobilidade da criança, nesta fase deve ser muito bem orientada quanto às questões de profilaxia de lesão cervical devido à subluxação atlatoaxial, mesmo para crianças assintomáticas e com radiografia cervical normal. Pais e professores devem ser advertidos quanto ao risco de lesão cervical durante a prática esportiva da natação, ginástica, futebol e especificamente cambalhotas. Estes esportes devem ser contraindicados na vigência de sintomas como dor cervical, fraqueza, hipereflexia, mudanças de função intestinal e vesical. Nestes casos deve ser realizada primeiramente radiografia cervical em posição neutra. Se estiver sem alterações é possível realizar o estudo radiográfico em flexão e extensão do pescoço. Nos casos com alterações em posição neutra não deve ser realizado o estudo dinâmico e a criança deve ser encaminhada para o especialista de coluna.

O acompanhamento odontológico deve ser mantido com periodicidade anual, focando-se na possibilidade de alterações da erupção dentária, sendo comum a hipodontia. O atendimento odontológico tem também como foco o desenvolvimento de autocuidado em relação à higiene bucal.

Nesta faixa etária pais e cuidadores devem estar atentos aos sintomas de apneia do sono, que incluem posição anormal no leito, despertar noturno, obstrução nasal, ronco e sonolência diurna. As principais causas de apneia do sono nas crianças com SD são obesidade e hipertrofia de adenóide e amígdala palatina. Estão indicados nestes casos estudo de permeabilidade de vias aéreas e polissonografia. A questão da qualidade e quantidade do sono é importante na SD tendo em vista que a presença de sonolência diurna pode gerar mudança de humor, alteração da concentração e diminuição da aprendizagem.

Outro foco do atendimento para este grupo é a prevenção de abusos físicos e sexuais, por meio da orientação, desenvolvimento da autonomia e autocuidado.

O acompanhamento ponderoestatural segue as tabelas de peso e altura de Cronk (1988).

O calendário de imunização nesta faixa etária inclui o segundo reforço da Tríplice Bacteriana (Difteria, Tétano e Pertussis) e a segunda dose da Tríplice viral (Sarampo, Caxumba e Rubéola).

Cuidados com a Saúde do Adolescente de 10 a 19 anos

O cuidado com a saúde do adolescente com SD deve estar focado na manutenção de um estilo de vida saudável (alimentação, higiene do sono e prática de exercícios), no desenvolvimento da autonomia para as atividades de vida diária e atividades de vida diária instrumental, autocuidado, socialização, escolaridade e orientação vocacional. Nesta fase deve ser orientados quanto à sexualidade e prevenção de gravidez e doenças sexualmente transmissíveis.

Nesta fase o médico deve orientar a família quanto às questões de saúde geral, são necessários: hemograma, dosagem de Hormônio Estimulante da Tireóide (TSH) e de hormônios tireoidianos (T3 e T4). Nos casos de obesidade devem ser solicitados também glicemia de jejum, triglicérideos e lipidograma. Além das avaliações de acuidade auditiva anualmente e visual no mínimo bianualmente.

Nesta fase da vida assim como nas anteriores é importante manter as orientações de postura cervical e solicitar estudo radiológico de coluna cervical na vigência de dor cervical, torcicolo, fraqueza de membros superiores, tontura, ou alterações intestinais e vesicais. Nestes casos deve ser realizada primeiramente radiografia cervical em posição neutra. Se estiver sem alterações é possível realizar o estudo radiográfico em flexão e extensão do pescoço. Nos casos com alterações em posição neutra não deve ser realizado o estudo dinâmico e o adolescente deve ser encaminhado para o especialista de coluna.

Outro foco de cuidado deve ser a hidratação e integridade da pele que tem tendência a permanecer ressecada e sujeita a infecções. Sugere-se a hidratação diária e que se utilize sabão neutro na lavagem das roupas.

O acompanhamento odontológico deve ser mantido com periodicidade anual, como foco o desenvolvimento de autocuidado em relação à higiene bucal.

Também nesta faixa etária devem ser observados os sintomas de apneia do sono, que incluem posição anormal no leito, despertar noturno, obstrução nasal, ronco e sonolência diurna. A principal causa de apneia do sono na adolescência na SD é obesidade, estando indicado nestes a polissonografia. A questão da qualidade e quantidade do sono é importante na SD tendo em vista que a presença de sonolência diurna pode gerar mudança de humor, alteração da concentração e diminuição da aprendizagem.

Outro foco do atendimento para este grupo é a prevenção de abusos físicos e sexuais, por meio da orientação, desenvolvimento da autonomia e autocuidado. Outra questão importante é a orientação para o desenvolvimento da sexualidade, bem como prevenção de gestação e doenças sexualmente transmissíveis. Sabe-se que as adolescentes com SD são férteis e os do sexo masculino em geral são inférteis.

O acompanhamento ponderoestatural segue as tabelas de peso e altura de Cronk (1988).

Cuidado com a Saúde do Adulto e do Idoso

O cuidado com a saúde do adulto e do idoso com SD deve estar focado na manutenção de um estilo de vida saudável (alimentação, higiene do sono e prática de exercícios), no desenvolvimento da autonomia para as atividades de vida diária e atividades de vida diária instrumental e do autocuidado, socialização, inclusão social e econômica. Nesta fase devem ser discutidas com a família as questões de independência e planejamento futuros quanto aos cuidados e manutenção financeira da pessoa com SD. As questões de sexualidade e prevenção de gravidez e doenças sexualmente transmissíveis continuam a ser trabalhadas nesta faixa etária.

Nesta fase o médico deve orientar a família quanto às questões de saúde geral, são necessários: hemograma, dosagem de Hormônio Estimulante da Tireóide (TSH) e de hormônios tireoidianos (T3 e T4). Nos casos de obesidade devem ser solicitados também glicemia de jejum, triglicérideos e lipidograma. Além das avaliações de acuidade auditiva, anualmente e visual no mínimo trianual.

Nesta fase da vida assim como nas anteriores é importante manter as orientações de postura cervical e solicitar estudo radiológico de coluna cervical na vigência de dor cervical, torcicolo, fraqueza de membros superiores, tontura, ou alterações intestinais e vesicais. Nestes casos deve ser realizada primeiramente radiografia cervical em posição neutra. Se estiver sem alterações é possível realizar o estudo radiográfico em flexão e extensão do pescoço. Nos casos com alterações em posição neutra não deve ser realizado o estudo dinâmico e o adolescente deve ser encaminhado para o especialista de coluna. Em caso de cirurgia sob anestesia geral é necessário comunicar o anestesista do risco de hiperextensão da coluna cervical durante o procedimento anestésico e o ato cirúrgico.

O acompanhamento odontológico deve ser mantido com periodicidade anual.

Nos adultos e idosos os sintomas de apneia do sono são comuns como em outras faixas etárias. A principal causa de apneia do sono na adolescência na SD é obesidade, estando indicado nestes a polissonografia. A questão da qualidade e quantidade do sono é importante na SD tendo em vista que a presença de sonolência diurna pode gerar mudança de humor, alteração da concentração e diminuição da aprendizagem.

Alterações de comportamento são mais comuns na vida adulta de uma pessoa com SD e merecem atenção especial, porque podem significar depressão ou deterioração mental pelo risco aumentado de Alzheimer e envelhecimento precoce.

Outro foco de cuidado deve ser a hidratação e integridade da pele que tem tendência a permanecer ressecada e sujeita a infecções. Sugere-se a hidratação diária e que se utilize sabão neutro na lavagem das roupas.

As mulheres com SD devem como outras adultas seguir uma rotina de acompanhamento ginecológico anual, assim como os homens devem seguir rotina de acompanhamento urológico.

O acompanhamento ponderoestatural segue as tabelas de peso e altura de Cronk (1988).

O calendário de imunização faixa adulta inclui a Hepatite B, a Dupla tipo adulto (Difteria e Tétano), Febre amarela e Tríplice viral (Sarampo, Caxumba e Rubéola). Nos idosos se somam a Pneumocócica 23-valente e Influenza sazonal.

#### CUIDADO COM A SAÚDE DA PESSOA COM SÍNDROME DE DOWN

	Recém-nato	Crianças 1 a 10 anos	Adolescentes	Adultos	Idosos
Exames	TSH (aos 6 meses e 1 ano)	TSH (anual)	TSH (anual)	TSH (anual)	TSH (anual)
	Hemograma (aos 6 meses e 1 ano)	Hemograma (anual)	Hemograma (anual)	Hemograma (anual)	Hemograma (anual)
	Cariótipo*		Glicemia de jejum, Triglicérideo e Lipidograma (na presença de obesidade)	Glicemia de jejum, Triglicérideo e Lipidograma (na presença de obesidade)	Glicemia de jejum, Triglicérideo e Lipidograma (na presença de obesidade)
		Rx de coluna cervical** (aos 3 e 10 anos)	Rx de coluna cervical ** (SN)	Rx de coluna cervical ** (SN)	Rx de coluna cervical ** (SN)

	Ecocardio***	Ecocardio (SN)	Ecocardio (SN)	Ecocardio (SN)	Avaliação cardiológica
Avaliações	Visão (6 meses)	Visão (anual)	Visão (bianual)	Visão (trianual)	Visão (trianual)
	Audição (6 meses)	Audição (anual)	Audição (anual)	Audição (anual)	Audição (anual)
			Avaliação ginecológica (anual)	Avaliação ginecológica (anual)	Avaliação ginecológica (anual)
Imunização extra		Anti-Varicela Anti -Hepatite A			Influenza sazonal
Orientações	Posicionamento do pescoço	Posicionamento do pescoço	Posicionamento do pescoço	Posicionamento do pescoço	Posicionamento do pescoço
	Estimulação global	Atividade física	Atividade física	Atividade física	Atividade física
	Estimulo ao aleitamento materno	Alimentação saudável	Alimentação saudável cuidado com obesidade	Alimentação saudável cuidado com obesidade	Alimentação saudável cuidado com obesidade
	Contato com outros pais	Hábitos de vida saudáveis	Hábitos de vida saudáveis	Hábitos de vida saudáveis	Hábitos de vida saudáveis
	Apoio da comunidade	Socialização	Socialização	Socialização	Socialização
		Escolaridade	Escolaridade e adaptação curricular	Escolaridade e preparo para emprego	Inclusão social e econômica
		Estimular auto-cuidado	Estimular auto-cuidado e autonomia para as AVD e AVDI	Estimular auto-cuidado e autonomia para as AVD e AVDI	Estimular independência e inclusão no mercado de trabalho autonomia para as AVD e AVDI
		Risco de exploração sexual	Risco de exploração sexual	Risco de exploração sexual	Risco de exploração sexual
		Mudanças de comportamento (autismo)	Comportamento social adequado	Comportamento social adequado	Cuidado com sinais de Alzheimer e depressão
		Risco de lesão cervical no lazer	Risco de lesão cervical pelo uso de computador e esporte	Risco de lesão cervical pelo uso de computador e esporte	Risco de lesão cervical pelo uso de computador e esporte
		Atenção com pele seca	Atenção com pele seca	Atenção com pele seca	Atenção com pele seca
			Cuidado com apnéia do sono	Cuidado com apnéia do sono	Cuidado com apnéia do sono
		Prevenção de gravidez	Prevenção de gravidez		
				Planejamento financeiro e de cuidados futuros	

\* O cartãoio deve ser solicitado durante o primeiro ano de vida ou em qualquer momento se não tiver sido realizado ainda.

\*\* A avaliação radiológica deve ser realizada aos 3 e 10 anos, e em outros momentos na presença de sintomatologia (dor cervical, fraqueza, torcicolo, alteração vesical e intestinal). Quando solicitada deve ser realizado primeiramente em posição neutra, estando dentro da normalidade se procede com a avaliação dinâmica em extensão e flexão. Alguns serviços de atendimento a SD optam pelo acompanhamento clínico dispensando este exame.

\*\*\* Caso o primeiro ecocardiograma afaste malformações cardíacas não é necessário repeti-lo.

SN - se necessário

AVD - Atividades de Vida Diárias

AVDI - Atividade de Vida Diária Instrumentais

## 9 - BENEFÍCIOS ESPERADOS

Espera-se que o cuidado integral com a saúde da pessoa com SD tenha como resultado final a manutenção da sua saúde física e mental, bem como o desenvolvimento da sua autonomia e inclusão social. Que um última análise se concretize em uma vida plena.

### 10. - REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. American Academy of pediatrics committee on communication. Children, adolescents, and television. *Pediatrics*, 96:786-7, 1995;

2. Atenção à saúde da pessoa idosa e envelhecimento / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas e Estratégicas, Área Técnica Saúde do Idoso. - Brasília, 2010.

3. Benn PA. Advances in prenatal screening for Down syndrome: I. General principles and second trimester testing. *Clin Chim Acta* 2002; 323:1-16.

4. Brunoni D. Aconselhamento Genético. *Ciênc. saúde coletiva* vol.7 no.1 São Paulo 2002.

5. Bull MJ and the Committee on genetics. Clinical Report - Health supervision for children with Down Syndrome. *Pediatrics*. 2011; V. 128(2):393- 405.

6. Campos AP (Org.). Manual de Práticas de Atenção Básica à Saúde Ampliada e Compartilhada. São Paulo: Hucitec, 2008.

7. CID-10 / Organização Mundial de Saúde; tradução Centro Colaborador da OMS para a Classificação das Doenças em Português. 5. Ed. - São Paulo: Editora da Universidade de São Paulo, 1999.

8. Cohen WI, 2006. Current Dilemmas in Down Syndrome Clinical Care: Celiac disease, thyroid disorders, and atlanto - axial instability. *Am J Med Genet* 142C: 141 - 148.

9. Cronk CE. - Growth of children with Down's Syndrome. *Pediatrics*. (61), 564-568, 1978.

10. Diretrizes Nacionais para a atenção integral à saúde de adolescentes e jovens na promoção, proteção e recuperação da saúde. / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas e Estratégicas, Área Técnica de Saúde do Adolescente e do Jovem. - Brasília: Ministério da Saúde, 2010

11. Down, JL. Observation on an ethnic classification of idiots. *London Hospital. Clinical Lectures and Reports*. 1866; 3:259-62.

12. El Achkar M, Giraldo S, Marinoni P. Frecuencia de las dermatosis em niños com Síndrome de Down. *Dermatol Pediatr Lat* 2007; 5 (1): 26-31.

13. Epstein CJ 1975. Genetic counseling: statement of the American Society of Human Genetics ad hoc Committee on Genetic Counseling. *American Journal of Human Genetics* 27(2): 241-242

14. Epstein, C.J. - The morphogenesis of Down Syndrome - Progress in Clinical and Biological Research, V. 373, Wiley-Liss, New York, 1991.

15. George E, Mearin ML, Blomberg BM, Stapel SO. High frequency of celiac disease in Down syndrome. *J. Pediatrics*, 128, 555-557, 1996;

16. Griffiths, Anthony J.F. / Miller, Jeffrey H., 2001, *Genética Moderna*, Editora: Guanabara Koogan

17. Hall B, Ringertz H. Variability in mongolism - a comparison of the hand skeleton in mongoloids and in normals. *Clin. Genet*.1972; V.3: 452-457.

18. Hassold T, Hunt P. To err (meiotically) is human: the genesis of human aneuploidy. *Nature Genetics*. 2001;2:280-91.

19. Hassold T, Sherman S. Down syndrome: genetic recombination and the origin of the extra chromosome 21. *Clin Genet*. 2000;57:95-100

20. Idéias de estimulação para a criança com Síndrome de Down: brincando e se desenvolvendo em casa / Josyane Mayr Bibas, Ângela Marques Duarte. - Curitiba : Artes & Textos, 2009.

21. Kazaura MR, Lie RT. Down's syndrome and paternal age in Noruega. *Paediatric and Perinatal Epidemiology*. 2002;16:314-9.

22. Lejeune J, Gautier M, Turpin R. Études des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. *Comptes Rendus Hebdomadaires des Seances de L'Academie des Sciences*. Paris. 1959; 248: 602-603.

23. Mattos R. Os sentidos da integralidade: algumas reflexões acerca de valores que merecem ser defendidos. In: Pinheiro R e Mattos R. (Orgs.) *Os Sentidos da Integralidade na Atenção e no Cuidado em Saúde*. 4 ed. Rio de Janeiro: Cepesc/IMS/Uerj/Abrasco, 2005.

24. Merhy E. Em busca do tempo perdido: a micropolítica do trabalho vivo em saúde. *Agir em Saúde: um desafio para o público*. São Paulo: Hucitec, 1997.

25. Murta CGV, França LC. Medida da Translucência Nucal no Rastreamento de Anomalias Cromossômicas. *RBG0 - v. 24, n° 3, 2002*

26. Mustacchi Z. Guia do bebê com Síndrome de Down, Companhia Editora Nacional: Associação mais 1, São Paulo, 2009.

27. Mustacchi Z. - Dissertação de Mestrado da USP: Incidência de Colecistolitíase em Síndrome de Down - Aspectos específicos de diagnóstico genético, clínico e laboratorial, Faculdade de Ciências Farmacológicas - Área de Análises Clínicas, Toxicologia e Bioquímica, Orientadora: Profa. Dra. Rita de Cassia Stocco dos Santos, 1996.

28. Mustacchi Z. Tese de Doutorado da USP: Curvas Padrão Pôndero-Estatural de Portadores de Síndrome de Down Procedentes da Região Urbana da Cidade de São Paulo, Faculdade de Ciências Farmacológicas - Área de Análises Clínicas, Toxicologia e Bioquímica - Orientador: Prof. Dr. Daniel Giannella-Neto, 2001.

29. Mustacchi Z. Tocando no Futuro Ensinando Genética, Ed. Melo, Pinhais/PR, 2011.

30. Nagamine K, Kudoh J, MINOSHIMA, S.; KAWASAKI, K.; ASAKAWA, S.; ITO, F.; SHIMIZU, N. - Genomic organization and complete nucleotide sequence of the human PWP2 gene on chromosome 21. *Genomics*, (42) 528-531, 1997;

31. Nicolaides KH, Azar G, Snijders RJ, Gosden CM. Fetal nuchal edema: associated malformations and chromosomal defects. *Fetal Diagn Ther* 1992; 7:123-31.

32. Nishihara RM, Kotze LMS; Utiyama SRR; Oliveira NP, Fiedler PT, Messias-Reason IT. Doença celíaca em crianças e adolescentes com síndrome de Down. *J. Pediatr*. (Rio J.) vol.81 no.5 Porto Alegre Sept./Oct. 2005

33. Nishihara RM, Kotze LMS; Utiyama SRR; Oliveira NP, Fiedler PT, Messias-Reason IT. Alterações do TSH em pacientes com síndrome de Down: uma interpretação nem sempre fácil. *J Bras Patol Med Lab* - 2006; v. 42, n. 5: 339-343.

34. Nussbaum, Robert L., 2002, Thompson & Thompson: *Genética Médica*, 6ª edição, Editora: Guanabara Koogan  
O35. liveira GN. In Guerreiro. O projeto terapêutico e a mudança nos modos de produzir saúde. São Paulo: Hucitec, 2008. O projeto terapêutico singular

36. Pandya PP, Snijders RJ, Johnson SP, De Lourdes Brizot M, Nicolaides KH. Screening for fetal trisomies by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10 to 14 weeks of gestation. *Br J Obstet Gynaecol* 1995; 102:957-62.

37. Política Nacional de Atenção à Saúde do Homem: princípios e diretrizes / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas e Estratégicas - Brasília : Ministério da Saúde, 2009.

38. Política nacional de atenção integral à saúde da mulher: princípios e diretrizes / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. - Brasília: Ministério da Saúde, 2004.

39. Pueschel SM and Pueschel JK. Biomedical Concerns in Persons with Down Síndrome, Baltimore, Paul H. Brookes Publishing Co, 1992.

40. Relatório de Gestão 2003-2006: saúde mental no SUS: acesso ao tratamento e mudança do modelo de atenção / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde - Brasília : Editora do Ministério da Saúde, 2007

41. Relatório mundial sobre a deficiência / World Health organization, The World Bank; tradução Lexicus Serviços Linguísticos. - São Paulo: SEDPcD, 2012.

42. Riper MV, Cohen WI. Caring for Children with Down Syndrome and Their Families. *J Pediatr Health Care.* (2001). 15, 123-131.

43. Saenz, RB. Primary Care of Infants and Young Children with Down Syndrome. *Am Fam Physician.* 1999 Jan 15; 59 (2): 381-390.

44. Saúde da criança: acompanhamento do crescimento e desenvolvimento infantil / Ministério da Saúde. Secretaria de Políticas de Saúde. Brasília: Ministério da Saúde, 2002.

45. Schapiro MB, Luxemberg JS, Kaye JA, Haxby JV. Serial quantitative CT analysis of brain morphometrics in adult Down's syndrome at different ages. *Neurology.* (39), 1349-1353, 1989.

46. Snijders RJ, Noble P, Seberi N, Souka A, Nicolaides KH. UK multicentre project on assessment of risk of trisomy 21 by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10-14 weeks of gestation. *Lancet* 1998; 352:343-6.