

Diagnóstico e classificação da Síndrome de Down



Créditos

Coordenação de Projeto

Ana Emília Figueiredo de Oliveira

Coordenação Geral da DETED/ UNA-SUS/UFMA

Ana Emília Figueiredo de Oliveira

Gestão de projetos da UNA-SUS/UFMA

João Pedro de Castro e Lima Baesse
Matheus Augusto Pereira Louzeiro

Coordenação de Produção Pedagógica da UNA-SUS/UFMA

Paola Trindade Garcia

Coordenação de Ofertas Educacionais da UNA-SUS/UFMA

Elza Bernardes Monier

Coordenação de Tecnologia da Informação da UNA-SUS/UFMA

Mário Antonio Meireles Teixeira

Coordenação de Comunicação da UNA-SUS/UFMA

José Henrique Coutinho Pinheiro

Professora-autora

Thereza Cristina Rodrigues
Abdalla Veríssimo

Validadores técnicos - Ministério da Saúde

Cícero Kaique Pereira Silva
(CGSPD/DAET/SAES)
Flávia da Silva Tavares
(CGSPD/DAET/SAES)

Validadora pedagógica

Cadidja Dayane Sousa do Carmo

Revisora textual

Talita Guimarães Santos Sousa

Designer instrucional

Steffi Greyce de Castro Lima

Designer gráfico

Agnes Guerra

COMO CITAR ESTE MATERIAL

VERÍSSIMO, Thereza Cristina Rodrigues Abdalla. Diagnóstico e classificação da Síndrome de Down. In: UNIVERSIDADE ABERTA DO SUS. UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO. Atenção à Pessoa com Deficiência I: transtornos do espectro do autismo, síndrome de Down, pessoa idosa com deficiência, pessoa amputada e órteses, próteses e meios auxiliares de locomoção. **Atenção à Pessoa com Síndrome de Down**. São Luís: UNA-SUS; UFMA, 2021.

© 2021. Ministério da Saúde. Sistema Universidade Aberta do SUS. Fundação Oswaldo Cruz & Universidade Federal do Maranhão. É permitida a reprodução, disseminação e utilização desta obra, em parte ou em sua totalidade, nos termos da licença para usuário final do Acervo de Recursos Educacionais em Saúde (ARES). Deve ser citada a fonte e é vedada sua utilização comercial, sem a autorização expressa dos seus autores, conf. Lei de Direitos Autorais-LDA (Lei n.º 9.610, de 19 de fevereiro de 1998).

Sumário

Apresentação	4
1 DIAGNÓSTICO CLÍNICO DA SÍNDROME DE DOWN	5
1.1 Trissomia Simples	5
1.2 Translocação	6
1.3 Mosaicismo	6
2 OBSERVAÇÕES CLÍNICAS DO FENÓTIPO	7
2.1 Patologias associadas à Síndrome de Down	11
3 CLASSIFICAÇÕES DA SÍNDROME DE DOWN	13
3.1 A Síndrome de Down na CID	13
3.2 A Síndrome de Down na CIF	14
Considerações finais	17
Referências	18

Apresentação

Olá, aluna(o)!

Os últimos dados coletados no Brasil apresentam uma estimativa de que 1 em cada 700 nascimentos seja de uma criança com Síndrome de Down, o que representa em torno de 270 mil pessoas com esta condição no país. É um quantitativo bem grande, como podemos observar, que exige do Estado ações de políticas públicas de saúde, educação e trabalho que juntas possam oportunizar qualidade de vida para estas pessoas e seus familiares.

A Síndrome de Down não é uma doença, e sim, uma condição. Portanto, não há cura, mas as pessoas com esta condição requerem atenção especial devido às particularidades no desenvolvimento e em relação às suas capacidades e funcionalidades.

Neste material, você terá acesso às informações necessárias para o diagnóstico correto e precoce, assim como aprenderá a classificar a Síndrome de Down corretamente, com ênfase na funcionalidade.

O diagnóstico e a classificação são momentos cruciais e delicados, os profissionais devem estar munidos de informações corretas, para munir familiares com as orientações adequadas e com a desconstrução de mitos sobre a Síndrome de Down.

Boa leitura e bons estudos!



OBJETIVO EDUCACIONAL

Ao final da leitura e do estudo deste material, esperamos que você consiga reconhecer o diagnóstico clínico da Síndrome de Down a partir de suas características e patologias associadas, bem como sua classificação nos sistemas classificatórios adotados no Brasil (CID e CIF).

1 DIAGNÓSTICO CLÍNICO DA SÍNDROME DE DOWN

Você já percebeu que todos os pacientes com Síndrome de Down se parecem?

Isso acontece porque a Síndrome de Down é caracterizada por sinais e fenótipos semelhantes. O diagnóstico clínico é então realizado a partir da observação destas características clínicas. Desta forma, quanto mais características estiverem presentes maior é a clareza do diagnóstico.

A observação das características clínicas pode ser associada ao exame de cariótipo para confirmação do diagnóstico. O cariótipo é um exame genético que fornece informações do ponto de vista genético, sobre o tipo de alteração e até mesmo se a síndrome foi herdada ou é de origem casual. Este exame é fundamental para auxiliar no aconselhamento genético familiar e fornece importantes informações às famílias.



SAIBA MAIS

O exame de cariótipo não fornece informações sobre o prognóstico e os sinais clínicos da criança. Que tal aprofundar seus conhecimentos sobre este importante exame? Para isso, leia as páginas 21 e 22 das **Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down** do Ministério da Saúde.

A Síndrome de Down é caracterizada pela trissomia do cromossomo 21, mas do ponto de vista citogenético, esta alteração pode ser percebida de três diferentes formas. Vamos conhecê-las?

1.1 Trissomia Simples

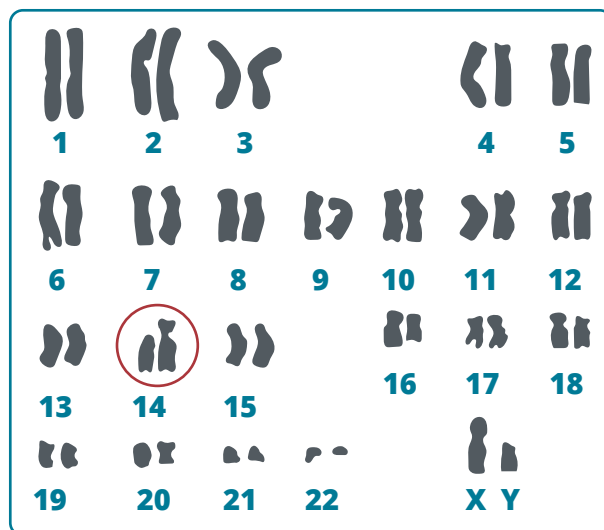
A trissomia simples é a forma mais comum de apresentação da síndrome e estima-se que 95% dos pacientes apresentem esta condição. De origem geralmente meiótica, ela é causada por uma não disjunção cromossômica que ocorre de forma casual. A trissomia é caracterizada pela presença de um cromossomo a mais no par 21, ou seja, no cariótipo feminino ela se apresenta como 47, XX + 21 e no masculino como 47, XY + 21.

XX 1	XX 2	XX 3	XX 4	XX 5		
XX 6	XX 7	XX 8	XX 9	XX 10	XX 11	XX 12
XX 13	XX 14	XX 15	XX 16	XX 17	XX 18	
XX 19	XX 20	XXX 21	XX 22	XX X Y	XX X X	

Fonte: UNA-SUS/UFMA

1.2 Translocação

Com uma ocorrência menor, a translocação afeta 3 a 4% dos pacientes com diagnóstico de Síndrome de Down. Sua origem pode ser casual ou herdada de um dos pais. No exame de cariótipo ela é percebida pela translocação, ou seja, ligação do cromossomo 21 com outro par. Frequentemente é observada esta translocação entre o cromossomo 21 e o cromossomo 14. No exame de cariótipo ela se mostra como 46, XX, t(14;21) (14q21q) para sexo feminino e 46, XY, t(14;21) (14q21q) para sexo masculino. Observe abaixo uma imagem que demonstra a Síndrome de Down do sexo masculino com trissomia por translocação:



Fonte: UNA-SUS/UFGMA

1.3 Mosaicismo

Um tipo menos comum de apresentação genética é chamado de Mosaicismo e afeta cerca de 1 a 2% dos pacientes. Neste caso, há presença de duas linhagens celulares, uma normal com 46 cromossomos e outra trissômica com 47 cromossomos.

2 OBSERVAÇÕES CLÍNICAS DO FENÓTIPO

O diagnóstico laboratorial é sempre considerado após observações clínicas do fenótipo da criança. Mas o que seria um fenótipo?

Fenótipo: características físicas observáveis e que são o resultado da interação da expressão gênica e do ambiente.

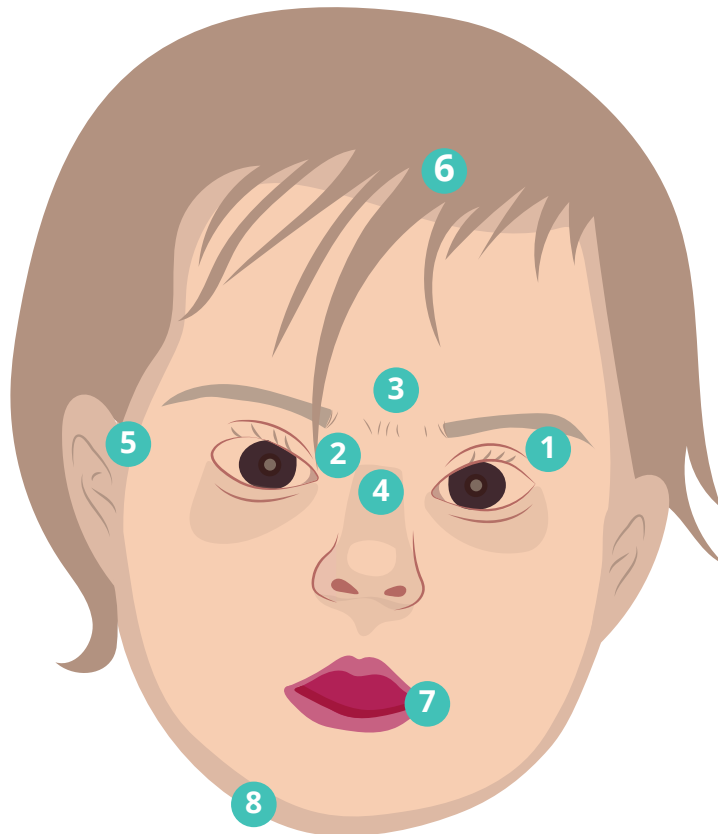
No caso da Síndrome de Down, o fenótipo pode ser expressado de forma variável e particular. Todavia, alguns sinais e características são extremamente comuns e se tornam um importante guia para o diagnóstico clínico.



IMPORTANTE

Não é preciso que todos os sinais estejam presentes para que o diagnóstico seja confirmado. Da mesma forma, a presença de apenas um deles pode não indicar a presença da síndrome.

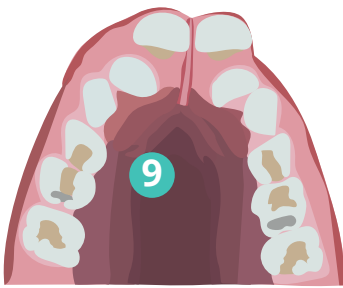
Os sinais comumente apresentados por estas crianças são:



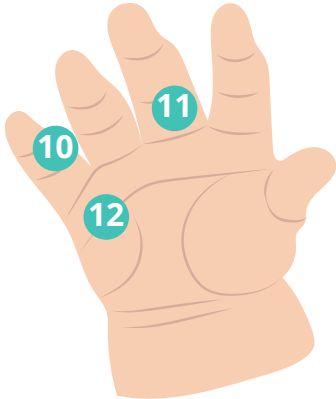
Fonte: UNA-SUS/UFMA

Face aplanada

- | | |
|---|---|
| 1. Pregas palpebrais oblíquas para cima | 6. Cabelo fino |
| 2. Epicanto (prega cutânea no canto interno do olho) | 7. Protusão lingual |
| 3. Sinófris (união das sobrancelhas) | 8. Excesso de tecido adiposo no dorso do pescoço |
| 4. Base nasal plana | |
| 5. Orelhas de implantação baixa e pavilhão auricular pequeno | |



9. Palato ogival (alto)



10. Clinodactilia do 5º dedo da mão (5º dedo curvo)

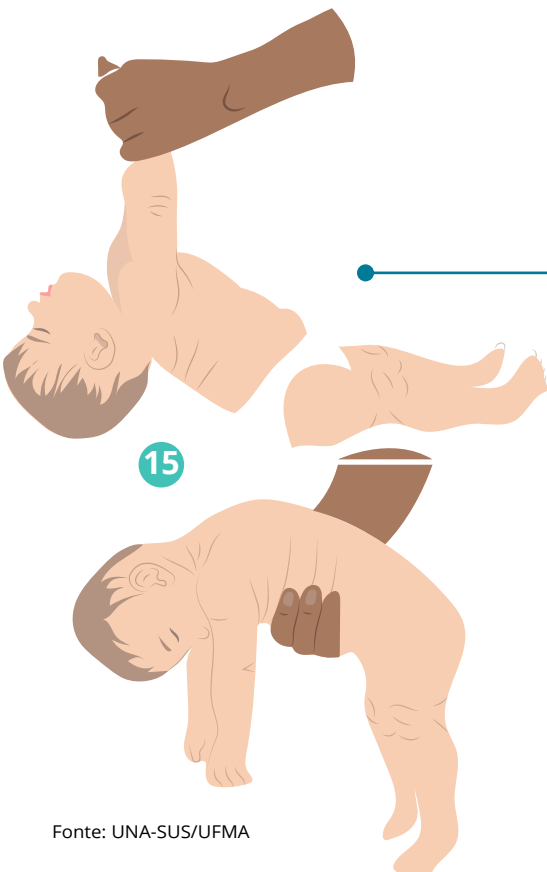
11. Braquidactilia (dedos curtos)

12. Prega simiesca (prega palmar única)

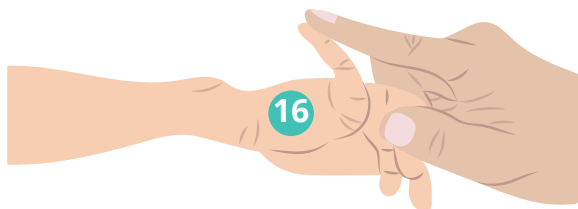


13. Afastamento entre o 1º e o 2º dedos do pé

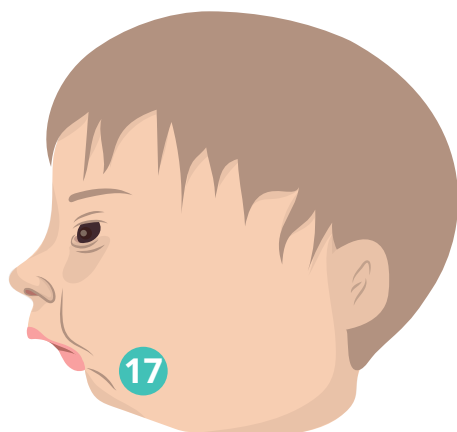
14. Pé plano



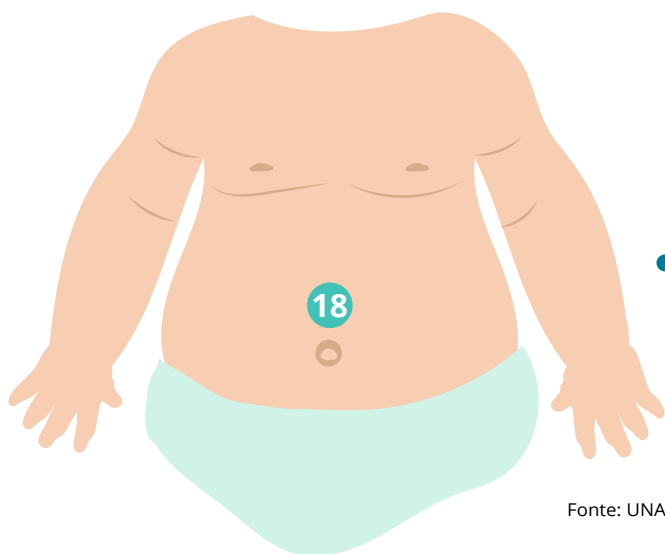
15. Hipotonia



16. Frouxidão ligamentar



17. Retrognatia (queixo para trás)



18. Diástase (afastamento) dos músculos dos retos abdominais e hérnia umbilical

Fonte: UNA-SUS/UFMA



OBSERVAÇÕES

Os profissionais da saúde devem se atentar para estes sinais e na dúvida, encaminhar para uma avaliação específica. Em caso de suspeita, converse com colegas, peça exames de imagem e esteja sempre atento à evolução do paciente. O diagnóstico e a intervenção precoce são fundamentais para uma melhor qualidade de vida e participação na sociedade. Esteja sempre atento!

2.1 Patologias associadas à Síndrome de Down

Além destes sinais clínicos, estes pacientes comumente apresentam patologias associadas. Estas por sua vez, devem ser diagnosticadas de forma precoce, pois podem contribuir com a mortalidade e a morbidade desta população.

As cardiopatias congênitas se mostram como as alterações mais comuns em crianças com Síndrome de Down, mas além delas, complicações intestinais, oftalmológicas, endócrinas e auditivas também podem ser observadas.

A tabela abaixo mostra as principais patologias associadas presentes em crianças com Síndrome de Down e sua prevalência nessa população.

Principais patologias associadas e sua prevalência

Sistemas	Patologia	Prevalência
Aparelho da Visão	Catarata	15%
	Pseudo-estenose do ducto lacrimal	85%
	Vício de refração	50%
Aparelho Auditivo	Perda auditiva	75%
	Otite de repetição	50 - 70%
Sistema Cardiovascular	CIA CIV DSAV	40 - 50%
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%
	Instabilidade das articulações em algum grau	100%
Sistema Hematológico	Leucemia	1%
	Anemia	3%



SAIBA MAIS

Visite o site [Movimento Down](#) e tenha acesso a várias cartilhas de saúde feitas para as diversas patologias associadas à Síndrome de Down.

3 CLASSIFICAÇÕES DA SÍNDROME DE DOWN

Por seus sinais clínicos diversos e manifestados de forma individual, não existe uma classificação desta síndrome por graus e até mesmo um prognóstico deve ser traçado de forma cautelosa e cuidadosa. As classificações da Síndrome de Down se baseiam em dois instrumentos importantes de classificação em saúde: **CID** e **CIF**.

CID: Classificação Internacional de Doenças.

CIF: Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde.

Estes dois instrumentos de classificação idealizados pela Organização Mundial de Saúde (OMS) para descrição dos estados de saúde, têm objetivos distintos, mas são utilizados de **forma complementar** em todo o mundo.



IMPORTANTE

Estas classificações foram criadas para sistematizar termos de saúde, doença e funcionalidade e criar uma linguagem comum entre profissionais da saúde.

A CID foi estruturada passo a passo por mais de meio século. Seu objetivo inicial foi responder à necessidade de descobrir as causas das mortes de nossa população. Com suas constantes evoluções ela se tornou uma forma de incluir todas as doenças e motivos de consulta, alcançando também a morbidade¹.

Com o passar do tempo percebeu-se que a CID não conseguia contemplar todas as condições de saúde. A CIF chegou em 2001 e trouxe com ela uma nova forma de pensar sobre incapacidade. Através de seus códigos e classificações, ela possibilitou uma linguagem padrão para a definição e mensuração da incapacidade².

A CIF fornece uma base científica e operacional para a descrição, compreensão e estudo da saúde e dos estados, resultados e determinantes relacionados a saúde.

Estas duas classificações são fundamentais para uniformizar as ações e os pensamentos em saúde e na Síndrome de Down se mostram como as formas mais efetivas de classificação e observação da evolução destes pacientes. Entender como elas funcionam e são utilizadas é fundamental para pensar sobre as possibilidades e a funcionalidade de nossos pacientes!

3.1 A Síndrome de Down na CID

Na CID, a Síndrome de Down está classificada no capítulo Q-00 a Q-99, que engloba as malformações, deformidades e anomalias cromossômicas. Por isso, seu código de referência é o **Q-90**. Dentro deste código maior, temos subdivisões fundamentais para o conhecimento e entendimento da Síndrome³. São eles:

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 21, translocação.

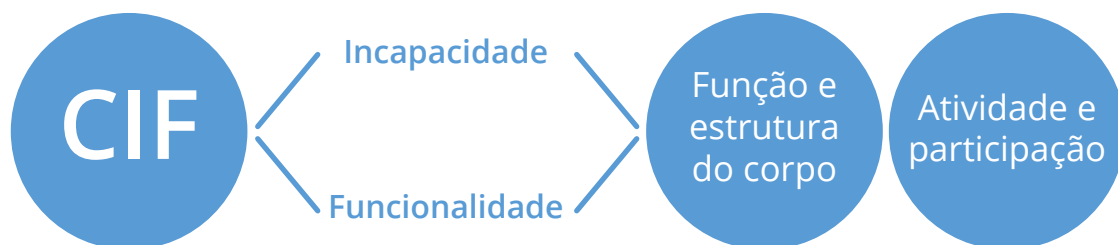
Q 90.9 - Síndrome de Down, não especifica.

Fonte: UNA-SUS/UFMA

Estes códigos são fundamentais para um diagnóstico correto e homogêneo, mas não conseguem acolher as necessidades diversas e específicas desta síndrome. Por isso, os profissionais também utilizam a CIF, que se mostra como um complemento à CID e traz importantes informações sobre a evolução e as capacidades destes pacientes.

3.2 A Síndrome de Down na CIF

A CIF é amplamente utilizada por profissionais da equipe de reabilitação com o objetivo de mensurar as incapacidades e potencialidades destes pacientes em todas as fases da vida. Ela se baseia em dois pontos importantes do contexto da deficiência: **Incapacidade** e **Funcionalidade**. Estes dois grandes pontos são representados por ela através de dois grandes domínios: 1) Função e estrutura do corpo e 2) Atividade e participação.



Fonte: UNA-SUS/UFMA

Nesta classificação entende-se que:

- **Funcionalidade:** é um conceito amplo que considera as funções do corpo, suas atividades e participação.
- **Incapacidade:** são as suas deficiências, limitações e restrições em atividades funcionais.

Outro olhar incorporado através da CIF é o **ambiente**. Sabemos que o ambiente onde nossos pacientes e suas famílias vivem possui um grande impacto sobre sua funcionalidade e independência. Por isso, a CIF considera como fatores contextuais os fatores ambientais e sociais.

A CIF entende que incapacidade e funcionalidade são o resultado da interação entre os estados de saúde (doenças, distúrbios e lesões) e os fatores contextuais. Neste contexto entram os fatores ambientais externos e fatores pessoais internos:

- **Fatores ambientais externos:** as atitudes sociais, barreiras arquitetônicas, estruturas legais e até mesmo características climáticas e geográficas.
- **Fatores pessoais internos:** incluem gênero, idade, estilo de vida, condição social, educação, profissão, experiências vividas e tudo que pode influenciar na forma como a pessoa enxerga sua própria incapacidade.

Sem dúvidas, uma das maiores inovações na CIF é a presença de uma classificação de fatores ambientais que possibilita a identificação de barreiras e facilitadores ambientais para capacidade e desempenho de ações e tarefas na vida diária.



OBSERVAÇÕES

Observação da autora

Em resumo, a CIF considera cada paciente em seu contexto individual e defende que a funcionalidade e a incapacidade são resultados da interação entre as condições de saúde de cada pessoa e o ambiente onde ela está inserida.

Para a mensuração dos dados, a CIF utiliza-se de qualificadores. Desta forma, os componentes classificados na CIF podem ser quantificados através de uma tabela semelhante à abaixo, que utiliza a escala com os qualificadores:

Componente	1º qualificador	2º qualificador	3º qualificador
Funções do corpo	0 = NENHUMA deficiência 1 = Deficiência LIGEIRA 2 = Deficiência MODERADA 3 = Deficiência GRAVE 4 = Deficiência COMPLETA 8 = Não Especificada 9 = Não Aplicável		
Estruturas do corpo	Extensão da Deficiência 0 = NENHUMA Deficiência 1 = Deficiência LIGEIRA 2 = Deficiência MODERADA 3 = Deficiência GRAVE 4 = Deficiência COMPLETA 8 = Não Especificada 9 = Não Aplicável	Natureza da deficiência 0 = Nenhuma mudança na estrutura 1 = Ausência total 2 = Ausência parcial 3 = Parte adicional 4 = Dimensões aberrantes 5 = Descontinuidade 6 = Posição desviada 7 = Mudanças qualitativas na estrutura, incluindo acumulação de fluidos 8 = Não Especificada 9 = Não Aplicável	Localização da Deficiência 0 = Mais de uma região 1 = Direita 2 = Esquerda 3 = Ambos os lados 4 = Parte anterior 5 = Parte posterior 6 = Proximal 7 = Distal 8 = Não especificada 9 = Não aplicável
Atividades e Participação	Extensão da Dificuldade no desempenho 0 = NENHUMA dificuldade 1 = Dificuldade LIGEIRA 2 = Dificuldade MODERADA 3 = Dificuldade GRAVE 4 = Dificuldade COMPLETA 8 = Não Especificada 9 = Não Aplicável	Extensão da Dificuldade na capacidade 0 = NENHUMA dificuldade 1 = Dificuldade LIGEIRA 2 = Dificuldade MODERADA 3 = Dificuldade GRAVE 4 = Dificuldade COMPLETA 8 = Não Especificada 9 = Não Aplicável	
Fatores Ambientais	Extensão no impacto do ambiente 0 = NENHUM Obstáculo 1 = Obstáculo LEVE 2 = Obstáculo MODERADO 3 = Obstáculo GRAVE 4 = Obstáculo COMPLETO 8 = Obstáculo não especificado 9 = Não Aplicável 0 = NENHUM Facilitador +1 = Facilitador LEVE +2 = Facilitador MODERADO +3 = Facilitador SUBSTANCIAL +4 = Facilitador COMPLETO +8 = Facilitador não especificado 9 = Não Aplicável		

A CIF se mostra então como uma ferramenta essencial para a equipe de reabilitação no que diz respeito ao diagnóstico, ao acompanhamento e à definição de condutas. Além disso, ela é amplamente utilizada para a definição e a criação de políticas públicas de saúde que beneficiam toda a população. Como a Síndrome de Down se trata de uma deficiência que exige acompanhamento contínuo, sugere-se que a CIF e a CID sejam utilizadas de forma conjunta a fim de fornecer embasamento para a família e a equipe de reabilitação. Estas classificações são amplamente utilizadas quando o diagnóstico clínico é confirmado, a família orientada e o paciente inserido no processo de reabilitação.

Considerações finais

Ficamos felizes de saber que você finalizou sua leitura e seus estudos. A partir do apresentado, você pode afirmar que consegue reconhecer o diagnóstico clínico da Síndrome de Down a partir de suas características e patologias associadas, bem como sua classificação nos sistemas classificatórios adotados no Brasil (CID e CIF)?

Neste material mostramos como o diagnóstico clínico é realizado, por meio da realização do exame de cariótipo (exame genético) e da observação do fenótipo. O exame de cariótipo confirma a trissomia do cromossomo 21 e do ponto de vista citogenético também indica a forma como esta alteração genética ocorreu (se pela trissomia simples, translocação ou mosaicismo). A observação do fenótipo, por sua vez, é um exame que pode ser feito de forma mais imediata após o nascimento devido às várias características físicas que as pessoas com Síndrome de Down costumam apresentar. Ela requer do profissional a habilidade de observação e conhecimento sobre todas as características possíveis de serem encontradas.

Além disso, também foram apresentadas neste material as classificações existentes para esta condição na CID (Classificação Internacional de Doenças) e na CIF (Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde). A CIF é uma classificação utilizada como complemento da CID, que analisa as capacidades e funcionalidades da pessoa com deficiência.

Estes conhecimentos são importantíssimos para que diagnóstico e intervenção precoce possam ser feitos com a pessoa com Síndrome de Down, assim, as chances de que o usuário e sua família possam levar uma vida mais tranquila e consciente das capacidades e limitações são maiores.

Até a próxima!

Referências

1 DI NUBILA, Heloisa Brunow Ventura; BUCHALLA, Cassia Maria. O papel das Classificações da OMS-CID e CIF nas definições de deficiência e incapacidade. **Revista Brasileira de Epidemiologia**, v. 11, n. 2, p. 324-335, 2008. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?pid=s1415-790x2008000200014&script=sci_arttext Acesso em: 26 out. 2020.

2 ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. **Como usar a CIF**: Um manual prático para o uso da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF). Versão preliminar para discussão. 2013. Disponível em: <http://www.fsp.usp.br/cbcd/wp-content/uploads/2015/11/Manual-Pra%CC%81tico-da-CIF.pdf> Acesso em: 26 out. 2020.

3 BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down**. 1. ed. Brasília: Ministério da Saúde, 2013. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf Acesso em: 26 out. 2020.

4 A DESCOBERTA DA CIF. **Como qualificar**. 2014. Disponível em: <https://adescobertadacif.weebly.com/a-cif/como-qualificar>. Acesso em: 26 out. 2020.

DISQUE
SAÚDE **136**



dted
DIRETORIA DE TECNOLOGIAS
NA EDUCAÇÃO



MINISTÉRIO DA
SAÚDE

