



FACULDADE DE
MEDICINA
LISBOA

TRABALHO FINAL

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA

Clínica Universitária de Otorrinolaringologia

Síndrome de Down e a patologia de ORL

Marta Beatriz Lavos Pelicano

Maio 2018



FACULDADE DE
MEDICINA
LISBOA

TRABALHO FINAL

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA

Clínica Universitária de Otorrinolaringologia

Síndrome de Down e a patologia de ORL

Marta Beatriz Lavos Pelicano

Orientado por:

Dr. Marco Simão

Maio 2018

Resumo

A síndrome de Down, também conhecida como trissomia 21, constitui a cromossomopatia mais frequente na população. As crianças com síndrome de Down, além do comprometimento intelectual e cognitivo, apresentam múltiplas patologias de diversos órgãos e sistemas, incluindo uma maior prevalência de patologia otorrinolaringológica (secundariamente a alterações anatômicas e funcionais características da síndrome). As manifestações mais frequentemente encontradas são a otite média serosa, hipoacusia e síndrome da apneia obstrutiva do sono, sendo responsáveis por uma importante diminuição de qualidade de vida nesta população. De forma a proporcionar uma melhor qualidade de vida, é de extrema importância que seja realizado tanto o diagnóstico como o tratamento precoces.

Palavras-chave: síndrome de Down, trissomia 21, otite média serosa, hipoacusia, síndrome da apneia obstrutiva do sono.

Abstract

Down syndrome, also known as trisomy 21, is the most frequent chromosomal disorder in the population. Children with Down syndrome, in addition to intellectual and cognitive impairment, also present multiple pathologies of diverse organs and systems, including a higher prevalence of otorhinolaryngological pathology (secondary to anatomical and functional changes typical of the syndrome). The most frequent manifestations are serous otitis media, hypoacusis and obstructive sleep apnea syndrome, and they are responsible for a significant decrease in this population quality of life. In order to provide the best quality of life, it is really important to make an early diagnosis and treatment.

Key words: Down syndrome, trisomy 21, serous otitis media, hypoacusis, obstructive sleep apnea syndrome.

O trabalho final exprime a opinião do autor e não da FML

Índice

1. Abreviaturas
2. Introdução
3. Otologia
 - 3.1- Otite média serosa (OMS)
 - 3.2- Hipoacusia
 - 3.2.1- Hipoacusia de transmissão
 - 3.2.2- Hipoacusia neurosensorial
4. Síndrome da apneia obstrutiva do sono (SAOS)
5. Obstrução das vias aéreas
6. Deficiência imunitária e infeções
7. Rinite e sinusite crónicas
8. Instabilidade atlanto-axial (IAA)
9. Cuidados especiais durante a cirurgia e anestesia
10. Alterações da linguagem
11. Agradecimentos
12. Bibliografia

1- Abreviaturas

AAP- American Academy of Pediatrics

BAHA- bone anchored hearing aid

CAE- canal auditivo externo

CPAP- continuous positive air pressure

FESS- functional endoscopy sinus surgery

IAA- instabilidade atlanto-axial

ICC- insuficiência cardíaca congestiva

IMC- índice de massa corporal

OMS- otite média serosa

ORL- otorrinolaringologia

PSG- polissonografia

DRGE- doença do refluxo gastroesofágico

RME- rapid maxillary expansion

SAOS- síndrome da apneia obstrutiva do sono

SD- síndrome de Down

TC- tomografia computadorizada

TT- tubos transtimpânicos

2- Introdução

A síndrome de Down (SD), também conhecida por trissomia 21 (descrita pela primeira vez em 1866 por John Landon Down) é uma doença genética caracterizada por uma alteração cromossômica, constituindo a cromossomopatia mais frequente, com uma incidência de aproximadamente 1:700 recém-nascidos [4] [10]. Os doentes com SD, para além do comprometimento intelectual e cognitivo, apresentam também alterações anatómicas e funcionais como cardiopatia congénita, hipoacusia, hipotonia, dismorfia craniofacial, malformações gastrointestinais, hipotireoidismo, obesidade, entre outras [5].

Devido ao avanço da ciência e da medicina (incluindo os cuidados de saúde materno-infantis) a esperança média de vida destes doentes tem vindo a aproximar-se da esperança média de vida da população geral, embora com uma prevalência mais elevada de um conjunto significativo de comorbilidades. Como tal, tem vindo a dar-se particular relevância à sua qualidade de vida, valorizando o diagnóstico e tratamento precoces de múltiplas patologias, de forma a minimizar alterações que possam agravar o atraso de desenvolvimento pré-existente [8].

Secundariamente a anomalias anatómicas e funcionais características do seu fenótipo, os doentes com SD têm uma maior incidência de patologia do foro de otorrinolaringologia(ORL) comparativamente com a restante população, causando um importante impacto negativo na qualidade de vida destes doentes. As manifestações mais prevalentes são a hipoacusia, otite média serosa e apneia obstrutiva do sono. No entanto outras manifestações estão também presentes, embora menos prevalentes. Mantêm-se algumas questões nesta área, e como tal são necessários mais estudos de forma a otimizar o conhecimento, diagnóstico e tratamento desta população tão especial e complexa.

Com a realização deste artigo de revisão pretendo rever a patologia otorrinolaringológica existente nas crianças com SD, enfatizando a importância de efetuar o diagnóstico e tratamento precoces, de forma a proporcionar a melhor qualidade de vida possível. É também importante participar ativamente na sua inclusão social, pois apesar dos avanços nas diversas áreas, o preconceito ainda existe [5].

3- Otologia

A patologia do foro otológico constitui a principal causa de ida à primeira consulta da especialidade de otorrinolaringologia nos doentes com SD [6][7]. O diagnóstico da patologia otológica é muitas vezes afetado pela presença de canais auditivos externos (CAEs) estenosados e/ou conseqüente acumulação de cerúmen, dificultando a visualização do tímpano [8]. Podem encontrar-se diversos problemas otológicos, incluindo otite média serosa, otite média crónica e hipoacusia (principalmente hipoacusia de transmissão). Estas patologias têm um importante impacto negativo na qualidade de vida destes doentes, afetando conseqüentemente o seu desenvolvimento e aprendizagem.

3.1- Otite média serosa (OMS)

Na SD existe uma maior prevalência de otite média serosa comparativamente com a população geral. De acordo com um estudo recente, estima-se que a prevalência de OMS nas crianças com SD seja de aproximadamente 93% no primeiro ano de vida e 68% aos 5 anos [2]. A sua etiologia é multifatorial e inclui [2] [10]:

- Disfunção da trompa de Eustáquio

São diversas as alterações que podem existir ao nível da trompa de Eustáquio. No geral têm menores dimensões (hipoplasia do andar médio da face), maior tendência a colapsar (hipotonia generalizada com disfunção do músculo tensor do véu do palato e diminuição da densidade de células da cartilagem). O colapso da trompa de Eustáquio origina pressão negativa ao nível do ouvido médio, resultando em otite média serosa e/ou otite média crónica com acumulação de secreções.

- Maior prevalência de hipertrofia adenoamigdalina
- Maior prevalência de infeções do trato respiratório

Como foi referido anteriormente, o diagnóstico da patologia otológica nesta população é muitas vezes afetado pela presença de CAEs estenosados, o que leva a impactação de cerúmen e conseqüente dificuldade de visualização da membrana timpânica, tornando esta patologia subdiagnosticada. A OMS pode ter um impacto profundo na audição, com conseqüente hipoacusia de transmissão. É, portanto, de extrema importância o seu diagnóstico e tratamento precoces.

Relativamente ao tratamento, é um tema que permanece em debate, uma vez que não existe um consenso na literatura. Devido à baixa eficácia do tratamento médico e elevada ocorrência de otites de repetição nesta população, na maioria das vezes é necessária a realização de tratamento cirúrgico recorrendo à miringotomia com implantação de tubos transtimpânicos (TT) (**figura 1**). Segundo um estudo realizado numa população de crianças com SD e OMS, cerca de 90% das crianças foram submetidas a este procedimento, com melhoria auditiva em 93.7% após a implantação de TT [1]. No entanto, este procedimento é menos eficiente na SD quando comparado com outras populações [7].

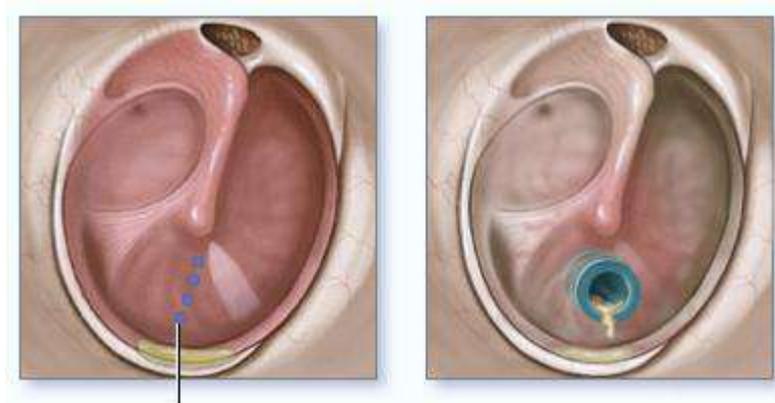


Figura 1- Miringotomia com colocação de tubo TT.

(<http://earnoseandthroatinstitute.com/medical-management.asp>)

É importante fazer um balanço entre os riscos e benefícios deste procedimento. Apesar dos benefícios, comparativamente com outras crianças, existem também alguns pontos a ter em conta. Nas crianças com SD a implantação de TT pode ser mais difícil de realizar, e isso ocorre devido às diferenças anatómicas do ouvido, maior necessidade de recorrer a reimplantações de TT e a maior prevalência de complicações como perfuração timpânica, otorreia, atelectasia e colesteatoma [3][7]. Alguns autores consideram que o tratamento cirúrgico deve ser considerado precocemente, outros defendem um tratamento inicial mais conservador, protelando a miringotomia com implantação de TT para quando existe perda auditiva severa, alterações patológicas da membrana timpânica (como adesões e/ou bolsas de retração) ou ineficácia do tratamento conservador 3 meses após o seu início [2][7].

3.2- Hipoacusia

A hipoacusia é uma patologia muito frequente na SD, principalmente a hipoacusia de transmissão. No foro da patologia de ORL representa indiscutivelmente uma das principais causas de diminuição da qualidade de vida. Em diversos estudos randomizados com avaliação audiológica realizados em crianças com SD, foram detetadas alterações audiológicas em aproximadamente 50% a 90% destas crianças [10].

A hipoacusia, mesmo de grau ligeiro a moderado, afeta a capacidade cognitiva e de aquisição de linguagem, agravando a dificuldade de expressão verbal. Além disso, a própria dificuldade de expressão verbal e cognitiva característica da síndrome acaba por mascarar a hipoacusia, tornando-a numa patologia subdiagnosticada nesta população.

A elevada prevalência de hipoacusia nesta população exige uma avaliação audiológica precoce em todas as crianças com SD e um acompanhamento rigoroso ao longo do tempo [4]. Segundo a AAP (“American Academy of Pediatrics”), recomenda-se a realização do rastreio audiológico a cada 6 meses durante os primeiros 5 anos de vida dos doentes com SD, de forma a diagnosticar uma eventual perda auditiva [1].

3.2.1- Hipoacusia de transmissão

A hipoacusia de transmissão constitui o tipo de hipoacusia mais frequente na SD. A sua etiologia é multifatorial, deve-se principalmente à elevada taxa de OMS de repetição (etiologia principal), presença de CAEs estenosados, impaction de cerúmen, malformações da cadeia ossicular do ouvido médio e anomalias da mastóide. Estima-se que tenha uma prevalência de aproximadamente 61% nas crianças com SD [4].

O tratamento é semelhante ao praticado na restante população com hipoacusia de transmissão. Consiste principalmente na correção da sua etiologia, passando pela colocação de TT em doentes com OMS de repetição e pela remoção do cerúmen impactado no CAE, entre outros.

Se mesmo assim se mantiver uma importante hipoacusia de transmissão, o tratamento pode passar pela utilização de aparelhos auditivos convencionas, terapia da fala, “sound field amplification” (amplificação do campo sonoro) e bone-anchored hearing aid- BAHA (prótese auditiva ancorada no osso) (**figura 2**) [4] [10].

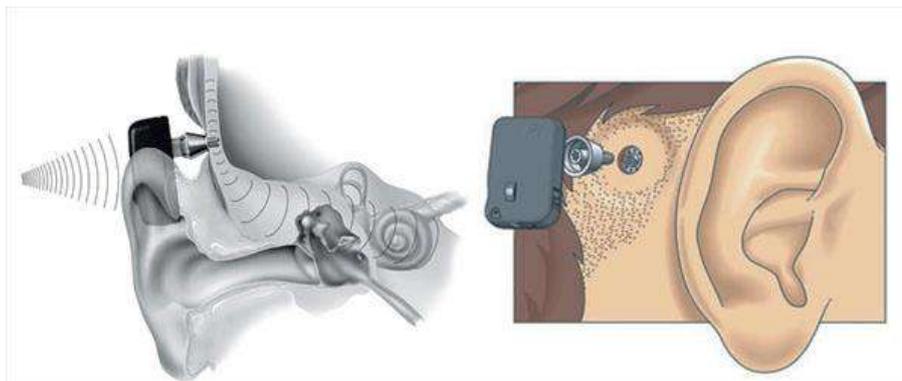


Figura 2- Sistema BAHA.

(<http://www.especialista24.com/tratamento-para-neuroma-do-acustico/>)

A BAHA é uma opção promissora no tratamento da hipoacusia em doentes com SD refratários a miringotomia com colocação de TT e à utilização de aparelhos auditivos convencionais, tendo obtido bons resultados na melhoria da audição nestes pacientes. A “sound field amplification” constitui uma alternativa à utilização de aparelhos auditivos, pois amplifica seletivamente a voz dos professores, contrariamente aos aparelhos auditivos, que amplificam todos os sons de forma igual, incluindo o barulho de fundo/ruído que pode levar a diminuição da atenção [10].

É essencial que o diagnóstico e o tratamento sejam efetuados o mais precocemente possível, de forma a prevenir a perda acentuada de audição e maximizar a aquisição de linguagem e a aprendizagem.

3.2.2- Hipoacusia neurosensorial

Adicionalmente à hipoacusia de transmissão, as crianças com SD também têm uma maior prevalência de hipoacusia neurosensorial, quando comparadas com outras crianças. Embora não seja clara qual a real prevalência de hipoacusia neurosensorial na SD, estima-se que seja de aproximadamente 4% a 9% [10]. Comparativamente com a restante população, um estudo identificou a presença de estruturas do ouvido interno uniformemente de menores dimensões em crianças com SD, incluindo a presença de cóclea hipoplásica, canal semicircular externo hipoplásico, canal do nervo coclear de menores dimensões, canal auditivo interno estreito e vestíbulos hipoplásicos [10].

O tratamento da surdez neurosensorial nas crianças com SD é semelhante ao da restante população. Embora seja uma patologia irreversível, é possível melhorar a perda auditiva através da utilização de aparelhos auditivos convencionais, terapia da fala, BAHA, “sound-field amplification” e em casos de hipoacusia neurosensorial severa ou profunda, é necessário recorrer a implantes cocleares [7] [10]. Os implantes cocleares por norma não eram recomendados em doentes com outros problemas além da perda auditiva. No entanto, recentemente, os critérios de inclusão foram expandidos, abrangendo doentes com SD. Os resultados obtidos, no geral, foram positivos [10].

Com o aumento da idade, verifica-se um aumento da sua prevalência, surgindo a presbiacusia, que nos doentes com SD tende a ser mais precoce que na restante população, podendo manifestar-se cerca de 30 a 40 anos mais cedo que na restante população [14].

4- Síndrome da apneia obstrutiva do sono (SAOS)

Apesar da síndrome da apneia obstrutiva do sono (SAOS) afetar apenas 0.7% a 2% da população pediátrica em geral, é uma patologia importante a ter em conta nas crianças com SD. Estima-se que tenha uma prevalência de cerca de 57% a 80% destas crianças [1] [10]. No entanto a SAOS é muitas vezes subdiagnosticada, passando despercebida pela maioria dos cuidadores e até pelos pediatras. É muito importante que os cuidadores destas crianças estejam atentos aos sintomas desta patologia, de forma a ser reconhecida precocemente.

As crianças com SD apresentam múltiplos fatores de risco para o desenvolvimento de SAOS, tais como [3][8] [10] [12]:

- Hipoplasia do terço médio da face, hipoplasia mandibular e macroglossia relativa com queda posterior da língua (**Figura 3**)
- Inserção superficial das amígdalas e/ou hipertrofia adenoamigdalina relativa
- Aumento das secreções
- Maior prevalência de anomalias do trato respiratório inferior
- Obesidade
- Hipotonia generalizada das vias aéreas superiores (da qual resulta o colapso das vias respiratórias durante a inspiração)



Figura 3- Criança com fácies característica da SD-hipoplasia mandibular e do terço médio da face.

(<https://health.onehowto.com/article/how-to-care-for-a-child-with-down-syndrome-6484.html>)

A SAOS, secundariamente à hipoxemia crônica/intermitente e acidose respiratória que se verificam durante o sono, pode causar hipertensão pulmonar, resultando em “cor pulmonale”. Uma vez que as crianças com SD têm maior predisposição a malformações cardíacas congênitas, têm maior probabilidade de desenvolver hipertensão pulmonar, que pode ser exacerbada ou agravada pela SAOS. Os défices cognitivos e comportamentais podem também ser exacerbados [10].

O diagnóstico desta patologia deve ser feito sempre que possível através de uma polissonografia (PSG) noturna (uma vez que a PSG diurna tem menos sensibilidade para detetar SAOS) [10].

Relativamente ao tratamento, em primeiro lugar é importante atuar sobre os fatores de risco. Um fator de risco modificável bem estabelecido para a SAOS tanto na população adulta como pediátrica, é o excesso de peso/obesidade, como tal deve considerar-se a redução de peso para um índice de massa corporal (IMC) normal. Deve também apostar-se na higienização do sono [10] [2]. Se mesmo assim a SAOS persistir, pode-se optar pelo tratamento cirúrgico ou pela utilização de CPAP (“continuous positive air pressure“-ventilação por pressão positiva contínua).

A nível cirúrgico, em crianças diagnosticadas com SAOS após realização de PSG, a adenoamigdalectomia tem sido documentada na literatura há vários anos como o tratamento cirúrgico inicial mais frequente [12]. No entanto a sua eficácia é baixa comparativamente à restante população, pois apesar da redução da sintomatologia, cerca de 80% dos doentes submetidos a adenoamigdalectomia poderão ficar com SAOS persistente (segundo duas revisões retrospectivas, apenas 17% a 20% das crianças com SD ficam curadas, 47% continuam com SAOS moderada e 25% com SAOS severa) [1]. No entanto, a adenoamigdalectomia é considerada como primeira linha de tratamento tanto em crianças com SD como na restante população pediátrica.

O próximo passo cirúrgico (quando a adenoamigdalectomia não é eficaz) é mais complexo. Atualmente estão em estudo outras opções cirúrgicas para o tratamento da SAOS, que incluem o avanço do músculo genioglossso associado a ablação da base da língua por radiofrequência, glossectomia parcial (glossectomia posterior mediana) e /ou amigdalectomia lingual, implantação de um estimulador do nervo hipoglossso e supraglotopastia (em crianças com laringomalácia) [1][2] [10].

O procedimento cirúrgico de avanço do músculo genioglosso combinado com ablação da base da língua por radiofrequência mostra-se promissor em doentes refratários a adenoamigdalectomia. Segundo um estudo realizado recentemente em doentes com SAOS refratária a adenoamigdalectomia, cerca de 63% dos doentes com SD obtiveram uma boa resposta a esta nova terapêutica [10]. Embora sejam cirurgias promissoras, é necessário continuar a efetuar estudos nesta área.

A maioria dos doentes com SAOS persistente após adenoamigdalectomia podem fazer CPAP, sendo este o método não cirúrgico mais utilizado. Apesar de ser uma terapêutica que pode ser bem-sucedida, o benefício terapêutico da CPAP nesta população e na população pediátrica em geral é limitada pela dificuldade de colaboração por parte dos doentes, sendo pouco tolerada, o que faz com que a maioria opte por um tratamento cirúrgico se existir essa possibilidade [1][2] [10].

5- Obstrução das vias aéreas

Para além da SAOS, podem encontrar-se outras alterações das vias aéreas superiores e inferiores nas crianças com SD, que combinadas com comorbilidades como a presença de doença do refluxo gastroesofágico(DRGE), hipotonia generalizada e obesidade, podem levar a uma importante obstrução crónica da via aérea. A laringomalácia e a estenose subglótica são duas identidades relativamente frequentes nesta população [3] [10].

A laringomalácia é mais frequente em crianças com SD que apresentam hipotonia generalizada. Quando severa, pode ser corrigida cirurgicamente, sendo considerado no geral um procedimento eficaz e seguro. No entanto, alguns sintomas podem persistir após a realização da cirurgia [10].

A combinação de vias aéreas de calibre reduzido, elevada prevalência de DRGE e elevado número de procedimentos que requerem cirurgia e intubação endotraqueal, aumentam o risco de desenvolvimento de estenose subglótica (este tipo de procedimentos cirúrgicos podem levar a lesão subglótica com consequente estenose subglótica) [3]. O fator chave para prevenir a lesão subglótica durante a cirurgia é a escolha do calibre dos tubos de intubação, uma vez que no geral as crianças com SD têm uma traqueia com diâmetro menor. Recomenda-se, portanto, a utilização de tubos com pelo menos 2 tamanhos abaixo do recomendado para a idade [10].

6- Deficiência imunitária e infecções

Não estão claras as razões pelas quais as crianças com SD têm prevalência aumentada de infecções. No entanto verifica-se a existência de deficiência do sistema imunitário em aproximadamente 2% desta população, o que condiciona uma maior suscetibilidade a infecções [13].

Têm sido detetadas múltiplas alterações do sistema imunitário: involução tímica precoce com alterações nos linfócitos T, alteração da atividade dos neutrófilos e alteração da razão entre os diversos tipos de imunoglobulina G(IgG). Nos diversos estudos que referem a presença de alteração dos níveis de imunoglobulinas em doentes com SD, a deficiência de IgG4 é a alteração mais frequentemente encontrada em doentes com infecções recorrentes [10].

A deficiência imunitária conjuntamente com as alterações anatómicas características da SD (hipoplasia do andar médio da face), vão predispor estes doentes a uma maior prevalência de infecções do foro otorrinolaringológico, incluindo rinite e sinusite crónicas, infecções das vias aéreas superiores, infecções do ouvido, entre outros. Nesta síndrome, para além das infecções do foro otorrinolaringológico são também comuns as infecções das vias respiratórias inferiores, infecções da pele, infecções do trato gastrointestinal, entre outras [13].

7- Rinite e sinusite crônicas

A rinossinusite crônica é das patologias mais frequentes do foro de ORL nas crianças com SD. Um estudo realizado em crianças com SD determinou que aproximadamente 17,6% apresentavam rinorreia crônica [10]. É uma patologia multifatorial que se deve à hipoplasia do andar médio da face (presença de nasofaringe de menores dimensões com maior tendência à obstrução, fossas nasais de dimensão diminuída e hipertrofia das adenoides), discinesia ciliar e deficiência do sistema imunitário. No seu conjunto predispõem à acumulação de secreções com edema da mucosa e infecção [8] [10] [14].

A educação dos pais e das crianças sobre a patologia deve incidir sobre a necessidade de eliminação de fatores irritativos, incluindo a exposição ao fumo. Deve também ser avaliada a história familiar de alergias ambientais e deve ser discutida a realização de testes alérgicos [3] [14]. O seu tratamento pode ser médico ou cirúrgico, e é semelhante ao realizado na restante população. O tratamento médico consiste essencialmente na irrigação nasal com soluções salinas, corticoides nasais, anti-histamínicos, e se necessário pode ainda recorrer-se à utilização de antibióticos [3] [10]. Num estudo efetuado em 25 crianças com SD, estas foram tratadas empiricamente com uma dose diária baixa de ampicilina desde o início dos sintomas durante um certo período de tempo, obtendo ótimos resultados [10]. Em casos refratários à terapêutica médica, é necessário recorrer à terapêutica cirúrgica.

A nasofaringoscopia flexível deve ser efetuada para pesquisa de hipertrofia das adenoides (mesmo em doentes que tenham realizado previamente adenoidectomia, pois comparando com a restante população nas crianças com SD é mais comum o crescimento de novo das adenoides após adenoidectomia) de forma ponderar a realização de adenoidectomia (embora seja menos eficaz nos doentes com SD que na restante população). Deve também ser efetuada uma tomografia computadorizada (TC) aos seios perinasais, e consoante os resultados, pode ser necessária a realização de uma “functional endoscopy sinus surgery” -FESS (cirurgia endoscópica funcional dos seios perinasais). Atualmente está a ser explorado um novo método de correção da obstrução nasal chamado “rapid maxillary expansion”- RME (expansão rápida maxilar), do qual resulta uma melhor ventilação nasal e diminuição de infeções, no entanto é necessário a realização de mais estudos [10].

8- Instabilidade atlanto-axial (IAA)

O otorrinolaringologista deve ter em consideração a possível presença de instabilidade da articulação atlanto-axial nas crianças com SD, uma vez que durante a cirurgia de ORL (ex.: adenoamigdalectomia) existe muitas vezes a necessidade de manobras cervicais com posições de hiperextensão e/ou rotação cervical, que pode ter consequências profundamente limitantes, como lesões compressivas ou degenerativas cervico-medulares [8]. Esta instabilidade resulta de uma laxidão ligamentar generalizada, que envolve os 3 ligamentos da junção entre C1 e C2 [10]. Pode ser precipitada ou uma consequência das infeções da via aérea superior, trauma cervical, exercício físico, intubação orotraqueal e cirurgia da cabeça e pescoço [11].

A prevalência de IAA nesta população é de aproximadamente 10% a 30% [11]. Alguns estudos demonstram que radiograficamente a prevalência de IAA é de aproximadamente 14% a 20%, no entanto apenas 1% a 2% dos doentes com IAA são sintomáticos [10]. A literatura não é consensual relativamente à indicação para fazer a pesquisa/diagnóstico radiológico de IAA em doentes assintomáticos com SD, previamente a estes serem submetidos a cirurgias do foro otorrinolaringológico. No entanto, sugere que durante procedimentos com manipulação cervical tais como as cirurgias do foro otorrinolaringológico, se considere todas as pessoas com SD como doentes em possível contexto de IAA, tomando precauções. Novos estudos devem ser realizados de forma a averiguar a importância da pesquisa radiológica de IAA em doentes com SD [11].

9- Cuidados especiais durante a Cirurgia e Anestesia

As crianças com SD apresentam múltiplas comorbilidades que devem ser consideradas pelos cirurgiões e anesthesiologistas, tais como: doença cardíaca congénita, hipertensão pulmonar, IAA, DRGE e estenose subglótica. Uma vez que a esperança média de vida nesta população tem vindo a aumentar, aumenta também a necessidade de recorrer a procedimentos cirúrgicos e anestesia [10].

Estes doentes tendem a ter mais complicações pós-operatórias quando comparados com outros doentes. No pós-operatório existe uma maior probabilidade de obstrução da via aérea (devido às alterações anatómicas existentes na SD e intubações endotraqueais realizadas durante a cirurgia) e no geral os internamentos têm uma maior duração (sujeitando os doentes a um maior risco de infeção, entre outros) [2].

Estas condições levam a que durante os procedimentos cirúrgicos e/ou anestesia (que muitas vezes fazem parte do tratamento otorrinolaringológico) sejam tomados cuidados especiais com esta população.

10- Alterações da linguagem

O desenvolvimento da linguagem está alterado nas crianças com SD, apresentando uma linguagem expressiva inferior à sua linguagem compreensiva. Tem etiologia multifatorial, compreendendo a dificuldade na aprendizagem e expressão oral próprias da doença, hipoacusia, hipotonia da laringe, entre outras [14].

Estas crianças são conhecidas por apresentarem uma “voz rouca”, condição essa que se deve tanto à hipotonia muscular da laringe (que predispõe a fadiga muscular), como à presença de DRGE [14].

A presença de hipoacusia, mesmo de grau ligeiro a moderado, afeta a capacidade cognitiva e de aquisição de linguagem, agravando a dificuldade de expressão verbal pré-existente na SD. E como tal, apostar na prevenção e diagnóstico precoces da patologia do ouvido nestas crianças que por si só têm capacidade cognitiva diminuída, vai proporcionar uma oportunidade de alcançar o seu máximo potencial intelectual [8].

11- Agradecimentos

A realização deste trabalho não seria possível sem o apoio e incentivo de algumas pessoas às quais não poderia deixar de agradecer.

Em primeiro lugar, queria deixar um agradecimento à Clínica Universitária de ORL do Hospital Santa Maria, em especial ao Professor Dr. Óscar Dias, pela sua disponibilidade incansável e por me ter dado a conhecer uma menina muito especial, que foi sem dúvida uma fonte de inspiração para a realização deste trabalho. Deixo também um agradecimento ao Dr. Marco Simão por me ter orientado na realização do meu trabalho.

Em segundo lugar, não poderia deixar de agradecer à minha família, com um agradecimento especial aos meus pais e às minhas irmãs por me terem acompanhado ao longo de todo o meu percurso académico, constituindo uma peça chave de inspiração, carinho e apoio incondicional.

E por fim, mas não menos importante, aos meus amigos que me acompanharam ao longo destes últimos 6 anos, pelo companheirismo, cumplicidade e amizade vivenciadas.

12- Bibliografia

1. Bassett, E. C. and Musso, M. F. (2017) 'Otolaryngologic management of Down syndrome patients', *Current Opinion in Otolaryngology & Head and Neck Surgery*, p. 1. doi: 10.1097/MOO.0000000000000415.
2. Chin, C. J., Khami, M. M. and Husein, M. (2014) 'A general review of the otolaryngologic manifestations of Down Syndrome', *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. Elsevier Ireland Ltd, 78(6), pp. 899–904. doi: 10.1016/j.ijporl.2014.03.012.
3. Kozma, C. (2009) 'Crianças com Síndrome de Down', *Aspectos médicos y psicopedagógicos*, pp. 16–42.
4. Matos, C. and Coutinho, M. B. (2006) 'alterações audiológicas na síndrome de down', *Estudos Goiânia*, 33, pp. 357–367.
5. Matos, S. B. *et al.* (2007) 'Síndrome De Down: Avanços E Perspectivas', *Revista de Saúde Contemporânea*, 3(2), pp. 77–86.
6. Morales-Angulo, C. *et al.* (2006) 'Otorhinolaryngo logical manifestations in patients with Down syndrome.', *Acta otorrinolaringologica espanola*, 57(6), pp. 262–265.
7. Morales Angulo, C., Obeso Agüera, S. and González Aguado, R. (2012) 'Manifestaciones otorrinolaringológicas del síndrome de Down', *Revista Espanola de Pediatría*, 68(6), pp. 429–433.
8. De Moura, C. P. *et al.* (2004) 'Trissomia 21 - Perspectiva otorrinolaringológica', *Arquivos de Medicina*, 18(1–2), pp. 1–5.
9. Paul D., M. A. *et al.* (2015) 'Perfil de morbilidad otorrinolaringológica en niños con síndrome de Down', *Revista Chilena de Pediatría*. Sociedad Chilena de Pediatría, 86(5), pp. 318–324. doi: 10.1016/j.rchipe.2015.07.008.
10. Rodman, R. and Pine, H. S. (2012) 'The Otolaryngologist's approach to the Patient with Down Syndrome', *Otolaryngologic Clinics of North America*. Elsevier Inc, 45(3), pp. 599–629. doi: 10.1016/j.otc.2012.03.010.
11. Szpak, A. M. *et al.* (2011) 'Há necessidade de solicitar de rotina radiografia da coluna cervical para pacientes portadores de síndrome de down antes de se realizar cirurgia otorrinolaringológica?', *International Archives of Otorhinolaryngology*, 15(1), pp. 16–20.

12. Thottam, P. J. *et al.* (2015) 'Effect of Adenotonsillectomy on Central and Obstructive Sleep Apnea in Children with Down Syndrome', *Otolaryngology-Head and Neck Surgery*, 153(4), pp. 644–648. doi: 10.1177/0194599815587877.
13. Venail, F., Gardiner, Q. and Mondain, M. (2005) 'Problemas otorrinolaringológicos y trastornos del habla en los niños con síndrome de Down: fisiopatología, rasgos clínicos, tratamientos', *Revista Síndrome de Down*, 22, pp. 20–26.
14. Zúñiga, J. P. and Raggio, M. P. (2015) 'Síndrome de Down en otorrinolaringología Down Syndrome in Otolaryngology', *Otorrinolaringol. Cir. Cabeza Cuello*, 75, pp. 49–54.

(De Moura *et al.*, 2004; Venail, Gardiner and Mondain, 2005; Matos and Coutinho, 2006; Morales-Angulo *et al.*, 2006; Matos *et al.*, 2007; Kozma, 2009; Szpak *et al.*, 2011; Morales Angulo, Obeso Agüera and González Aguado, 2012; Rodman and Pine, 2012; Chin, Khami and Husein, 2014; Thottam *et al.*, 2015; Zúñiga and Raggio, 2015; Paul D. *et al.*, 2015; Bassett and Musso, 2017)