

MINISTÉRIO DA SAÚDE

Diretrizes de Atenção

à Pessoa com Síndrome de Down

1ª edição
1ª reimpressão

Brasília – DF
2013



MINISTÉRIO DA SAÚDE
Secretaria de Atenção à Saúde
Departamento de Ações Programáticas Estratégicas

Diretrizes de Atenção

à Pessoa com Síndrome de Down

1ª edição
1ª reimpressão

Brasília – DF
2013



© 2012 Ministério da Saúde.

Todos os direitos reservados. É permitida a reprodução parcial ou total desta obra, desde que citada a fonte e que não seja para venda ou qualquer fim comercial. Venda proibida. Distribuição gratuita. A responsabilidade pelos direitos autorais de textos e imagens desta obra é da área técnica. A coleção institucional do Ministério da Saúde pode ser acessada, na íntegra, na Biblioteca Virtual em Saúde do Ministério da Saúde: <<http://www.saude.gov.br/bvs>>.

Tiragem: 1ª edição – 1ª reimpressão 2013 – 50.000 exemplares

Elaboração, distribuição e informações

MINISTÉRIO DA SAÚDE

Secretaria de Atenção à Saúde

Departamento de Ações Programáticas Estratégicas

Área Técnica de Saúde da Pessoa com Deficiência

SAF/Sul, Trecho 2, Edifício Premium, Torre 2, bloco F, térreo, sala 11

CEP: 70070-600 – Brasília/DF

Site: www.saude.gov.br

E-mail: peessoacomdeficiencia@saude.gov.br

Coordenação

Dário Frederico Pasche

Vera Lúcia Ferreira Mendes

Organização

Allyne Ribeiro

Mariana Fernandes Campos

Vera Lúcia Ferreira Mendes

Revisão Técnica

Helena Pimentel

Mariana Fernandes Campos

Patrícia Tempski

Vera Lúcia Ferreira Mendes

Zan Mustacchi

Colaboração

Dennis Alexander Burns

Fabiana Gadelha

Glória Moreira Sales

Helena Pimentel

Ione Maria Fonseca Melo

Maria Antônia Goulart

Maria de Lourdes Lima

Maria Thereza Almeida Antunes

Noemia da Silva Cavalheira

Patrícia Tempski

Zan Mustacchi

Diagramação

Alisson Sbrana

Fotos

Radilson Carlos

Isaias Emilio da Silva – Associação Reviver

Down – Movimento Down

Normalização

Daniela Ferreira Barros da Silva – Editora MS

Impresso no Brasil / Printed in Brazil

Ficha Catalográfica

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. – 1. ed., 1. reimp. – Brasília : Ministério da Saúde, 2013. 60 p. : il.

ISBN 978-85-334-1952-0

1. Síndrome de Down. 2. Saúde pública. 3. Políticas públicas. I. Título.

CDU 619.899

Catálogo na fonte – Coordenação-Geral de Documentação e Informação – Editora MS – OS 2013/0072

Títulos para indexação:

Em inglês: Health care guidelines for the person with Down Syndrome

Em espanhol: Directrices para la atención a la persona con Síndrome de Down

SUMÁRIO

1 METODOLOGIA DE BUSCA E AVALIAÇÃO DE LITERATURA.....	6
2 OBJETIVO.....	8
3 INTRODUÇÃO.....	9
3.1 Histórico.....	9
4 CLASSIFICAÇÃO PARA A SÍNDROME DE DOWN.....	12
4.1 CID.....	12
4.2 Código internacional de funcionalidade.....	12
5 DIAGNÓSTICO.....	15
5.1 Diagnóstico clínico.....	15
5.2 Diagnóstico laboratorial.....	21
6 MOMENTO DA NOTÍCIA.....	23
7 ACONSELHAMENTO GENÉTICO.....	26
8 ATENÇÃO À SAÚDE DA PESSOA COM SÍNDROME DE DOWN.....	28
8.1 Cuidado com a saúde do lactente de zero a 2 anos.....	31
8.2 Cuidado com a saúde da criança de 2 a 10 anos.....	36
8.3 Cuidado com a saúde do adolescente de 10 a 19.....	39
8.4 Cuidado com a saúde do adulto e do idoso.....	42
8.5 Cuidado com a saúde da pessoa com síndrome de Down..	42
9 BENEFÍCIOS ESPERADOS.....	50
REFERÊNCIAS.....	51
ANEXOS.....	57
Anexo A – Síndrome de Down.....	58
Anexo B – Curva de crescimento para meninas com Síndrome de Down (2–18 anos).....	60

I METODOLOGIA DE BUSCA E AVALIAÇÃO DE LITERATURA





A elaboração das Diretrizes de Atenção à Saúde da 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” Síndrome de Down”; “Trisomy 21”, “Trisomia del Cromosoma 21” e “Trissomia do Cromossomo 21” e “Growth”, “Desarrollo” e “Crescimento, 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 estas diretrizes.

2 OBJETIVO

O objetivo desta diretriz é oferecer orientações às equipes multiprofissionais para o cuidado à saúde da pessoa com síndrome de Down, nos diferentes pontos de atenção da rede de serviço ao longo do seu ciclo vital.



3 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD) ou trissomia do 21 é uma condição humana geneticamente determinada, é a alteração cromossômica (cromossomopatia) mais comum em humanos e a principal causa de deficiência intelectual na população. A SD é um modo de estar no mundo que demonstra a diversidade humana. A presença do cromossomo 21 extra na constituição genética determina características físicas específicas e atraso no desenvolvimento. Sabe-se que as pessoas com SD quando atendidas e estimuladas adequadamente, têm potencial para uma vida saudável e plena inclusão social. No Brasil nasce uma criança com SD a cada 600 e 800 nascimentos, independente de etnia, gênero ou classe social.

O termo “síndrome” significa um conjunto de sinais e sintomas e “Down” designa o sobrenome do médico e pesquisador que primeiro descreveu a associação dos sinais característicos da pessoa com SD.

As diferenças entre as pessoas com SD, tanto do aspecto físico quanto de desenvolvimento, decorrem de aspectos genéticos individuais, intercorrências clínicas, nutrição, estimulação, educação, contexto familiar, social e meio ambiente. Apesar dessas diferenças, há um consenso da comunidade científica de que não se atribuem graus à SD.

3.1 Histórico

A primeira descrição clínica foi feita em 1866 pelo médico pediatra inglês John Langdon Down, que trabalhava no Hospital John Hopkins em Londres em uma enfermaria para pessoas com deficiência intelectual, e publicou um estudo descritivo e classificou estes pacientes de

acordo com o fenótipo. Descreveu como “idiotia mongólica” aqueles com fissura palpebral oblíqua, nariz plano, baixa estatura e déficit intelectual.

Tendo sido a primeira descrição completa num grupo de pacientes, este conjunto de sinais e sintomas passou a ser chamado de síndrome de Down, em reconhecimento a Langdon Down. Infelizmente também se assimilou como uso corrente o termo “mongolismo”, que deve ser evitado devido à conotação pejorativa. LEJEUNE e colaboradores, em 1959, demonstraram a presença do cromossomo 21 extra nas pessoas com SD.

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.

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 as equipes

que atuam no cuidado da pessoa com SD que todo investimento em saúde, educação e inclusão social resulta em uma melhor qualidade de vida e autonomia.



4 CLASSIFICAÇÃO PARA A SÍNDROME DE DOWN

4.1 CID

Na Classificação Internacional de Doenças (CID-10) a SD 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.

4.2 Classificação internacional de funcionalidade

A Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) faz parte do conjunto de classificações da Organização Mundial de Saúde e foi publicada em 1980 e revisada em 2001, sendo no mesmo ano traduzida e validada para a língua portuguesa.

A CIF é complementar a Classificação Internacional de Doenças (CID). Enquanto a CID representa exclusivamente a patologia principal e associações, que compõem o diagnóstico clínico de uma pessoa, a CIF descreve a saúde e os estados relacionados com a saúde. Desta forma evoluiu-se de uma classificação centrada na doença para outra que tem foco nos componentes de saúde e nas consequências do adoecimento.

A CIF utiliza como critério de avaliação dois grandes domínios: 1. Função e Estrutura do Corpo e 2. Atividade e Participação. Baseada no conjunto de dados assim obtidos a CIF trabalha com o conceito de funcionalidade e incapacidades. Entendendo funcionalidade como as funções do corpo, suas atividades e participação e incapacidade suas deficiência, limitações e restrição em atividades e na participação. Além disto, a CIF relaciona estes aspectos da pessoa com os fatores ambientais e contextuais com os quais interage, com por exemplo: suporte familiar, recursos próprios e da comunidade, acesso a atenção à saúde, entre outros. Da mesma forma que a CID a CIF utiliza um padrão de letras e números na sua linguagem padronizada.

A CIF pode ser utilizada como ferramenta de gestão do caso no que tange seu diagnóstico, proposição terapêutica e acompanhamento. No entanto se presta também para planejamento de políticas públicas de saúde e de programas educacionais.

Quando se tem por objetivo uma avaliação contínua de acompanhamento clínico, como na SD, recomenda-se que além da CID se utilize a (CIF), que faz um deslocamento paradigmático do eixo da doença

para o eixo da saúde e permite entender a condição ou estado de saúde de uma pessoa dentro de contexto mais amplo e diverso.

Tendo em vista o auxílio que a CIF pode oferecer a definição do plano terapêutico e acompanhamento na SD, esta diretriz sugere fortemente seu uso.



5 DIAGNÓSTICO

5.1 Diagnóstico clínico

O diagnóstico clínico de SD baseia-se no reconhecimento de características físicas. Quanto mais características específicas 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, que pode ocorrer por trissomia simples, translocação ou mosaïcismo. Apesar de existirem três possibilidades do ponto de vista citogenético, a SD apresenta um fenótipo com expressividade variada. Entendendo-se genótipo como a constituição cromossômica do indivíduo e por fenótipo 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 para cima, epicanto (prega cutânea no canto interno do olho), sinófris (união das sobrancelhas), base nasal plana, face aplanada, protusão lingual, palato ogival (alto), orelhas de implantação baixa, pavilhão auricular pequeno, cabelo fino, clinodactilia do 5º dedo da mão (5º dedo curvo), braquidactilia (dedos curtos), afastamento entre o 1º e o 2º dedos do pé, pé plano, prega simiesca (prega palmar única transversa), hipotonia, frouxidão ligamentar, excesso de tecido adiposo no dorso do pescoço, retrognatia, diástase (afasta-

mento) dos músculos dos retos abdominais e hérnia umbilical. Nem todas essas características precisam estar presentes para se fazer o diagnóstico clínico de SD. Da mesma forma, a presença isolada de uma dessas características não configura o diagnóstico, visto que 5% da população podem apresentar algum desses sinais.

Em caso de dúvida não menospreze sua suspeita diagnóstica, solicite avaliação de outros colegas, exames complementares ou encaminhe ao especialista em genética clínica. As pessoas com SD apresentam déficit de desenvolvimento psicomotor, intelectual e pondero-estatural.



Quadro 1 – Diagnóstico clínico da SD baseado nas seguintes características

Exame segmentar		Sinais e sintomas
Cabeça	Olhos	Epicanto
		Fenda palpebral oblíqua
		Sinófris
	Nariz	Ponte nasal plana Nariz pequeno
	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	Cardiopatias
Abdome	Parede abdominal	Diástase do músculo reto abdominal
	Cicatriz umbilical	Hérnia Umbilical
Sistema Locomotor	Superior	Prega palmar única
		Clinodactilia do 5º dedo da mão
	Inferior	Distância entre 1º e o 2º dedo do pé
	Tônus	Hipotonia Frouxidão ligamentar
Desenvolvimento Global		Déficit pondero-estatural
		Déficit Psicomotor
		Déficit Intelectual

Fonte: (Committee on genetic of American Academy of Pediatrics, 2011, adaptado).

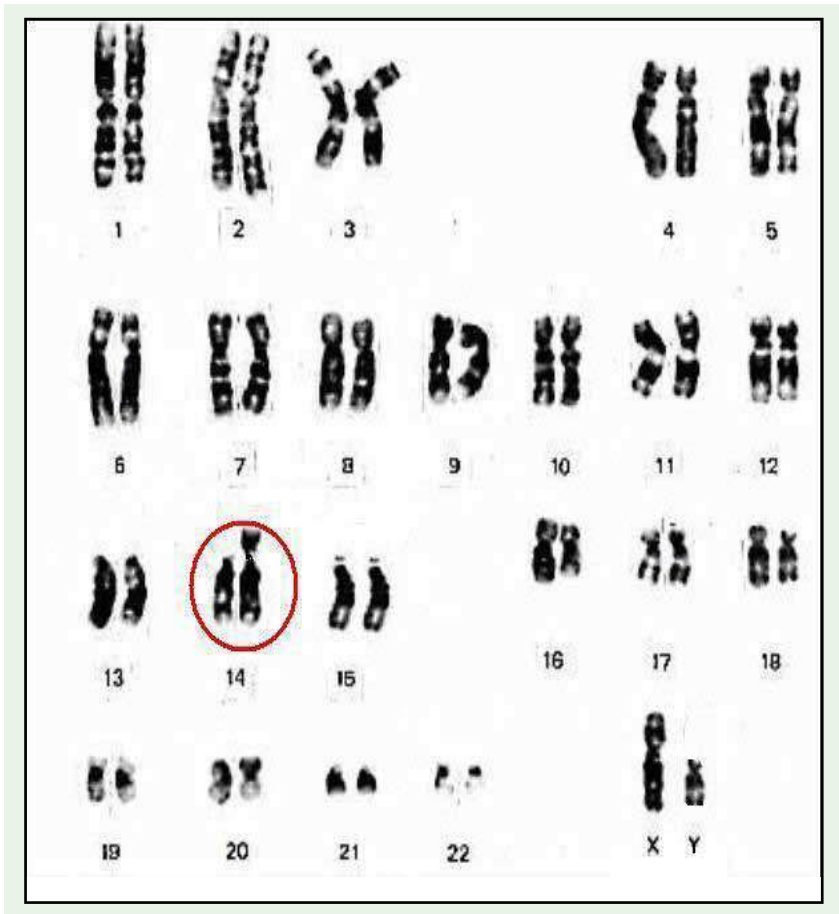
Existe um conjunto de alterações associadas à SD que exigem especial atenção e necessitam de exames específicos para sua identificação, são elas: cardiopatia congênitas, alterações oftalmológicas, auditivas, do sistema digestório, endocrinológica, do aparelho locomotor, neurológicas, hematológicas e ortodônticas. Estudos nacionais revelam também, alta prevalência de doença celíaca (5,6%) em crianças com SD, que em caso de suspeita devem ser acompanhados por especialistas.

Tabela 1 – Patologias associadas à SD 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	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%
	Instabilidade das articulações em algum grau	100%
Sistema Hematológico	Leucemia	1%
	Anemia	3%

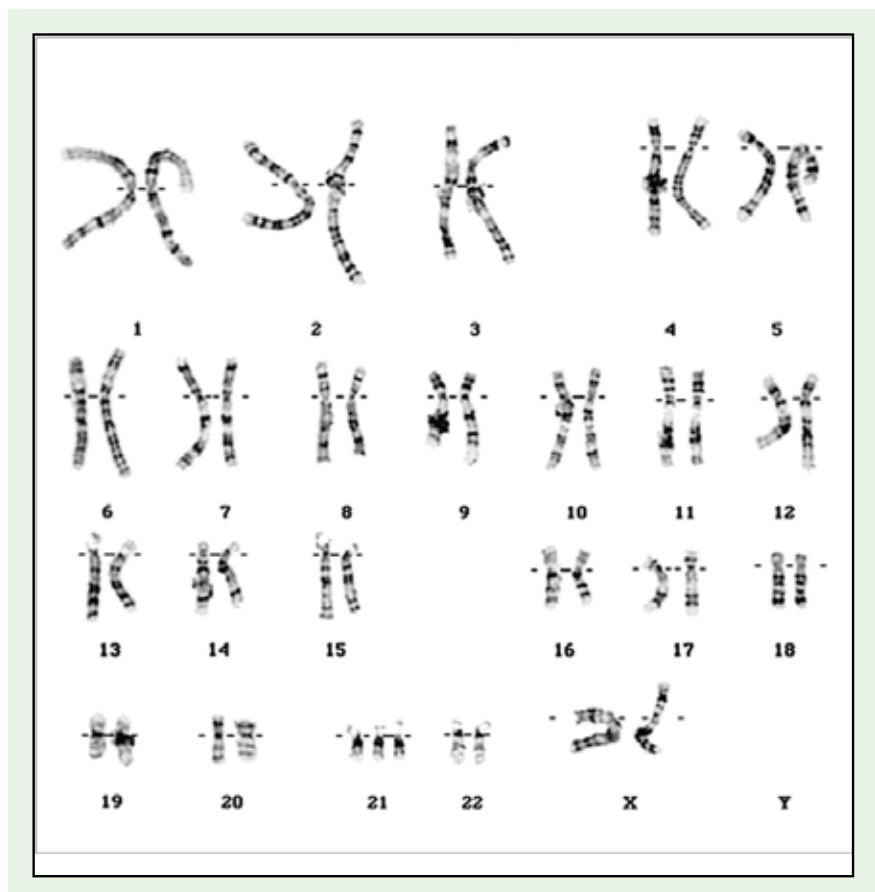
Fonte: autoria própria.

Figura 1 – Síndrome de Down do sexo masculino com Trissomia por Translocação Robertsoniana. $46,XY t(14,21)(14q;21q)$



Fonte: autoria própria.

Figura 2 – Síndrome de Down do sexo feminino com Trissomia Simples (Livre) 47, XX + 21



Fonte: autoria própria.

5.2 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 no núcleo celular 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 SD é caracterizada pela presença de um cromossomo 21 extra, que citogeneticamente pode se apresentar de três formas:

- Trissomia simples – causada por não disjunção cromossômica geralmente de origem meiótica, ocorre em 95% dos casos de SD, é de ocorrência casual e caracteriza-se pela presença de um cromossomo 21 extra livre, descrito da seguinte forma no exame de cariótipo: 47, XX + 21 para o sexo feminino e 47, XY + 21 para o sexo masculino;
- Translocação – também chamadas de translocações Robertsonianas (rearranjos cromossômicos com ganho de material genético), ocorre entre 3 a 4% dos casos de SD, pode ser de ocorrência casual ou herdada de um dos pais. A trissomia do cromossomo 21 neste caso é identificada no cariótipo não como um cromossomo livre e sim translocado (montado/ligado) a outro cromossomo, mais frequentemente a translocação envolve o cromos-

somo 21 e o cromossomo 14. No exame do cariótipo é descrito como: 46, XX, t(14;21)(14q21q) para sexo feminino e 46,XY, t(14;21)(14q21q) para sexo masculino;

- Mosaico – detecta-se entre 1 a 2% dos casos de SD, é também de ocorrência casual e caracteriza-se pela presença de um duas linhagens celulares, uma normal com 46 cromossomos e outra trissômica com 47 cromossomos sendo o cromossomo 21 extra livre. A Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) faz parte do conjunto de classificações da Organização Mundial de Saúde e foi publicada em 1980 e revista em 2001, sendo no mesmo ano traduzida e validada para a língua portuguesa.

O cariótipo não é obrigatório para o diagnóstico da SD, mas é fundamental para orientar o aconselhamento genético da família. Tendo em vista que somente o exame do cariótipo determina a forma casual ou herdada, ou seja, uma trissomia simples, mosaico ou uma trissomia por translocação.

O resultado do cariótipo (genótipo) não determina as características físicas (fenótipo) e o desenvolvimento da pessoa com SD.

6 MOMENTO DA NOTÍCIA

Ao nascimento de uma criança com SD, as dúvidas, incertezas e inseguranças são muitas, tanto no que tange à saúde da criança como sobre o seu 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, favorecendo 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 adequada à família.

É recomendável que algumas diretrizes sejam levadas em conta para a comunicação da suspeita ou do diagnóstico da SD à família:

1. A comunicação quanto a suspeita diagnóstica ou quanto o diagnóstico de SD deve ser feita quando sinais e sintomas característicos sejam identificados por mais de um membro da equipe;
2. 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;

3. Antes da notícia é importante que a mãe e o pai tenham tido a oportunidade de ver, acariciar e amamentar o recém-nascido criando o vínculo com o bebê e evitando idéias fantasiosas após o diagnóstico;
4. O local deve ser reservado e protegido de interrupções;
5. O pediatra deve ter tempo disponível para comunicar o diagnóstico ou a suspeita de SD, informar o que isso significa e orientar quanto aos exames e encaminhamentos necessários;
6. Durante o exame físico, mostrar para os pais quais as características fenotípicas da SD que levaram ao diagnóstico clínico;
7. Recomenda-se que desde o primeiro contato, parabenizar os pais, chamar o bebê e os pais pelos respectivos nomes; e
8. As informações, ainda na maternidade, devem ser apenas as essenciais para que a família crie o vínculo com o bebê e compreenda a necessidade dos exames e procedimentos solicitados. O encaminhamento para os profissionais que darão continuidade ao acompanhamento do bebê deve ser reforçado e esclarecer a família que este profissional irá complementar as informações gradualmente.

Durante o atendimento e o acompanhamento de uma criança com SD é importante ressaltar que a palavra “síndrome” significa um conjunto de sintomas e “Down” é o nome do médico que pela primeira vez o descreveu. Recomendamos ainda 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 a pessoa com SD.

A etiologia deve ser abordada de forma simples, buscando o entendimento da família e pode ser necessário mostrar um cariótipo e explicar o que ele significa. 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 cromossômica e que este material genético 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. Discutir com os pais a etiologia é importante no sentido de diminuir dúvidas e sentimentos de culpa.

Enfatizar que o cuidado com o bebê e com a criança será compartilhado entre a família e a equipe multiprofissional, e que a família não estará sozinha e sem apoio neste processo. Por se tratar de uma alteração de origem genética, pode ser necessário o encaminhamento a uma consulta de Aconselhamento Genético com médico geneticista.

7 ACONSELHAMENTO GENÉTICO

O aconselhamento genético é um procedimento relacionado a especialidade de genética médica/clinica e se refere a todo o processo que envolve o atendimento de uma pessoa ou família sob suspeita de uma desordem geneticamente determinada, desde o diagnóstico a informação sobre a etiologia daquela alteração, curso clínico, prognóstico e medidas terapêuticas e o entendimento sobre os riscos de ocorrência e recorrência da alteração específica na família.

Uma das definições correntemente aceitas de Aconselhamento Genético (AG) é a adotada pela American Society of Human Genetics (EPSTEIN, 1975). Segundo esta definição, trata-se do processo de comunicação que lida com problemas humanos associados com a ocorrência, ou risco de ocorrência, de uma doença genética em uma família, envolvendo a participação de uma ou mais pessoas treinadas para ajudar o indivíduo ou sua família a: 1) compreender os fatos médicos, incluindo o diagnóstico, provável curso da doença e as condutas disponíveis; 2) apreciar o modo como a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência para parentes específicos; 3) entender as alternativas para lidar com o risco de recorrência; 4) 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; 5) ajustar-se, da melhor maneira possível, à situação imposta pela ocorrência do distúrbio na família, bem como à perspectiva de recorrência do mesmo.

No caso do AG as famílias com uma pessoa com SD, este processo é muitas vezes realizado pelo pediatra, médico assistente ou equipe

multi e interdisciplinar, que deverá estar apto para realizar o aconselhamento dentro das normas estabelecidas pela comunidade médica, seguindo padrões éticos e técnicos adequados.

O profissional deverá ter um completo conhecimento sobre todos os aspectos genéticos e clínicos que envolvem a SD e as diretrizes do aconselhamento genético. O encaminhamento para o especialista deve ser realizado quando se fizer necessário.



8 ATENÇÃO À SAÚDE DA PESSOA COM SINDROME DE DOWN

Recomenda-se que o cuidado com a saúde da pessoa com SD seja norteado pelas políticas públicas do Ministério da Saúde como a Política Nacional de Humanização, Política Nacional da Atenção Básica, 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 diretrizes. 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 para a pessoa com SD segue as seguintes diretrizes:

- 1 - compreensão ampliada do processo saúde e doença;

2 - construção compartilhada pela equipe multiprofissional do diagnóstico situacional; e do Plano de Cuidado Individual;

3 - definição compartilhada das metas terapêuticas; e

4 - 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 aqui ser entendido como a integração das diferentes densidades de tecnologias e de complexidade da atenção à saúde no Sistema de Saúde, bem como a integração destes com os recursos da comunidade. Compartilhar cuidados é também a co-responsabilização 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 vale ressaltar que, quando possível, a articulação com universidades e/ou serviços das diferentes especialidades é importante para o acompanhamento do caso. Desta forma evita-se que em situações de múltiplos atendimentos, realizados em lugares diferentes, com especialistas não mantenham diálogo sobre a pessoa em atendimento e suas necessidades. 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 estaremos indiretamente promovendo também a saúde da família.

8.1 Cuidado com a Saúde do Lactente de zero a 2 anos



O cuidado com a saúde da criança com SD inicialmente deve estar focado no apoio e informação à família, 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.

O ecocardiograma é solicitado tendo em vista que 50% das crianças apresentam cardiopatias, mesmo sem ausculta de sopros cardíacos, sendo as mais comuns: comunicação inter-atrial, comunicação inter-ventricular e defeito do septo atrioventricular total. Caso o primeiro exame esteja normal não é necessário repeti-lo. As crianças com cardiopatia devem ser acompanhadas por um cardiologista. Aos cardiopatas congênitos com peso de nascimento menor ou igual a 2,500g recomenda-se o uso de anticorpo monoclonal contra Vírus Sincicial Respiratório (VSR).

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 semestralmente nos primeiros dois anos de vida e anualmente ao longo da vida da pessoa com SD.

A função tireoideana (TSH e T4 livre) deve ser avaliada ao nascimento, aos 6 meses, aos 12 meses e após, anualmente. Existe um risco de 1% de hipotireoidismo congênito e 14% ou mais de hipotireoidismo ao longo da vida.

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

São necessárias avaliações de acuidade auditiva e visual aos 6 e aos 12 meses, e posteriormente anualmente. Afastando erros de refração, catarata congênita, glaucoma, nistagmo e pseudo-estenose do ducto lacrimal nos exames oftalmológicos.

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

Nesta fase de zero a 2 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 altera o desenvolvimento da criança atrasando a aquisição das competências motoras: sustentar a cabeça, rolar, sentar, arrastar, engatinhar, andar e correr. Em casos com presença de instabilidade do quadril sugere-se ultra-sumo aos seis meses ou radiografia após um ano de idade.

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. Este exame deve primeiramente ser recomendado por um médico e realizado em posição neutra. Valores da distância do atlas-axis $\geq 4,5$ mm devem ser considerados anormais e indicativos de subluxação atlanto-axial. Esta situação contra indica a realização da radiografia dinâmica da coluna cervical, sendo indicada ressonância magnética nestes casos. Em casos com valores $\leq 4,5$ 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 6 meses de idade e em alimentação complementar até pelo menos 1 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 zero a 2 anos de Mustacchi, Z. (2002 – anexo B)

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 anti-Varicela aos 12 meses de idade com dose de reforço aos 4 anos e Hepatite A também aos 12 meses com reforço aos 18 meses.

8.2 Cuidados com a Saúde da Criança de 2 a 10 anos



O cuidado com a saúde da criança com SD de 2 a 10 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, auto-cuidado, socialização, aquisição de habilidades sociais, escolaridade e acompanhamento pondero estatural (tabela de Cronk 1978 – anexo B). Deve ser dada uma atenção aos distúrbios emocionais/psiquiátricos como o espectro autístico.

Nesta fase o médico 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 nataç o, gin stica, futebol e especificamente cambalhotas. Estes esportes devem ser contra indicados na vig ncia de sintomas como dor cervical, fraqueza, hipereflexia, mudan as de fun o intestinal e vesical. Nestes casos deve ser realizada primeiramente radiografia cervical em posi o neutra de perfil. Se estiver sem altera es   poss vel realizar o estudo radiogr fico em flex o e extens o do pesco o. Nos casos com altera es em posi o neutra n o deve ser realizado o estudo din mico e a crian a 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 auto-cuidado 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 auto-cuidado.

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

8.3 Cuidados com a Saúde do Adolescente de 10 a 19



O cuidado com a saúde do adolescente com SD deve estar focado na manutenção de um estilo de vida saudável (alimentação, imunização, higiene do sono e prática de exercícios), no desenvolvimento da autonomia para as atividades de vida diária e atividades de vida diária instrumental, auto-cuidado, socialização, escolaridade e orientação vocacional. Deve ser dada uma atenção aos distúrbios emocionais/psiquiátricos tal qual Transtorno Obsessivo Compulsivo (TOC). 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, triglicerídeos, lipidograma, considerando uma avaliação do IMC (Índice de Massa Corporal). 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 de perfil. 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 auto-cuidado 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 auto-cuidado. 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 tem redução de fertilidade.

8.4 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 auto-cuidado, 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, prevenção de gravidez e doenças sexualmente transmissíveis continuam a ser trabalhadas nesta faixa etária, além do planejamento familiar para pessoas com SD que constituem família.

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, triglicerídeos 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 de perfil. 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 comuni-

car 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 apnéia do sono são comuns como em outras faixas etárias. A principal causa de apnéia do sono na pessoa com SD é obesidade, estando indicado nestes a polisonografia. 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.



8.5 CUIDADO COM A SAÚDE DA PESSOA COM SÍNDROME DE DOWN

Quadro 2 – Acompanhamento por ciclo de vida

	Recém-nato	Crianças 1 a 10 anos	Adolescentes
Exames	TSH (aos 6 meses e 1 ano)	TSH (anual)	TSH (anual)
	Hemograma (aos 6 meses e 1 ano)	Hemograma (anual)	Hemograma (anual)
	Cariótipo*		
		Rx de coluna cervical** (aos 3 e 10 anos)	Rx de coluna cervical ** (SN)
	Ecocardio***	Ecocardio (SN)	Ecocardio (SN)
Avaliações	Visão (6 meses)	Visão (anual)	Visão (bianaual)
	Audição (6 meses)	Audição (anual)	Audição (anual)
			Avaliação ginecológica (anual)
Imunização extra	Anti-Pneumocócica 3 doses	Anti-Varicela 1ano e reforço com 4 anos Anti -Hepatite A	
Orientações	Posicionamento do pescoço	Posicionamento do pescoço	Posicionamento do pescoço
	Estimulação global	Atividade física	Atividade física
	Estímulo ao aleitamento materno	Alimentação saudável	Alimentação saudável cuidado com obesidade
	Contato com outros pais	Hábitos de vida saudáveis	Hábitos de vida saudáveis
	Apoio da comunidade	Socialização	Socialização
		Escolaridade	Escolaridade e adaptação curricular
		Estimular auto-cuidado	Estimular auto-cuidado e autonomia para as AVD e AVDI
		Risco de exploração sexual	Risco de exploração sexual
		Mudanças de comportamento (autismo)	Comportamento social adequado
		Risco de lesão cervical no lazer	Risco de lesão cervical pelo uso de computador e esporte
			Cuidado com apnéia do sono
			Prevenção de gravidez

Fonte: autoria própria.

Adultos	Idosos
TSH (anual)	TSH (anual)
Hemograma (anual)	Hemograma (anual)
Glicemia de jejum, Triglicerídeo e Lipidograma (na presença de obesidade)	Glicemia de jejum, Triglicerídeo e Lipidograma (na presença de obesidade)
Rx de coluna cervical ** (SN)	Rx de coluna cervical ** (SN)
Ecocardio (SN)	Avaliação cardiológica
Visão (trianual)	Visão (trianual)
Audição (anual)	Audição (anual)
Avaliação ginecológica (anual)	Avaliação ginecológica (anual)
	Influenza sazonal Anti-Pneumocócica
Posicionamento do pescoço	Posicionamento do pescoço
Atividade física	Atividade física
Alimentação saudável cuidado com obesidade	Alimentação saudável cuidado com obesidade
Hábitos de vida saudáveis	Hábitos de vida saudáveis
Socialização	Socialização
Escolaridade e preparo para emprego	Inclusão social e econômica
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
Comportamento social adequado	Cuidado com sinais de Alzheimer e depressão
Risco de lesão cervical pelo uso de computador e esporte	Risco de lesão cervical pelo uso de computador e esporte
Observar presença de Transtorno obsessivo compulsivo	Observar presença de Transtorno obsessivo compulsivo
Cuidado com apnéia do sono	Cuidado com apnéia do sono
Prevenção de gravidez	Prevenção de gravidez
	Planejamento financeiro e de cuidados futuros

* O cariótipo 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

AIVD – Atividades Instrumentais de Vida Diária



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 em última análise se concretize em uma vida plena.

REFERÊNCIAS

AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS. Committee on Communication. Children, adolescents, and television. **Pediatrics**, Illinois, v. 96, n. 4, p. 786-7, out. 1995.

AMORIM, Tatiana R. S. M. **Aspectos clínico-demográficos da síndrome de Down em serviço de referência na Bahia**. Salvador: UFBA, 2002. 104 f. Dissertação (Mestrado) □ Pós-Graduação em Medicina e Saúde, Faculdade de Medicina, Universidade Federal da Bahia, Salvador, 2002.

BENN, P. A. Advances in prenatal screening for Down syndrome: general principles and second trimester testing. **Clinica Chimica Acta**, Amsterdam, v. 323, n. 1-2, p. 1-16, set. 2002.

BIBAS, Josyane Mayr ; DUARTE, Ângela Marques . **20 Idéias de estimulação para a criança com síndrome de Down**: brincando e se desenvolvendo em casa. Curitiba: Artes & Textos, 2009.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Atenção à saúde da pessoa idosa e envelhecimento**. Brasília, 2010.

_____. Ministério da Saúde. **Diretrizes Nacionais para a atenção integral à saúde de adolescentes e jovens na promoção, proteção e recuperação da saúde**. Brasília, 2010.

_____. Ministério da Saúde. **Política nacional de atenção à saúde do homem: princípios e diretrizes**. Brasília, 2009.

_____. Ministério da Saúde. **Política nacional de atenção integral à saúde da mulher: princípios e diretrizes**. Brasília, 2004.

_____. Ministério da Saúde. **Relatório de Gestão 2003-2006**: saúde mental no SUS: acesso ao tratamento e mudança do modelo de atenção. Brasília, 2007.

_____. Ministério da Saúde. **Saúde da criança**: acompanhamento do crescimento e desenvolvimento infantil. Brasília, 2002.

BRUNONI, D. Aconselhamento genético. **Ciência e Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 7, n. 1, p. 101-107, 2002.

BULL, M. J. Clinical report : health supervision for children with Down syndrome. **Pediatrics**, Illinois, v. 128, n. 2, p. 393- 405, ago. 2011.

CAMPOS, A. P. (org.). **Manual de práticas de atenção básica à saúde ampliada e compartilhada**. São Paulo: Hucitec, 2008.

COHEN, W. I. Current dilemmas in Down syndrome clinical care: celiac disease, thyroid disorders, and atlanto axial instability. **American Journal Medical Genetics**, Malden, MA, v. 142c, n. 3, p. 141-148, ago. 2006.

CRONK, C. E. Growth of children with Down's syndrome. **Pediatrics**. Illinois, v. 61, n. 4, p. 564-568, abr. 1978.

DOWN, J. L. Observation on an ethnic classification of idiots. **Clinical Lectures and Reports**, London, v. 3, p. 259-62, 1866.

EL ACHKAR, M.; GIRALDI, S. MARINONI, P. Frecuencia de las dermatoses em niños com síndrome de Down. **Dermatología Pediátrica Latinoamericana**, Lima, v. 5, n. 1, p. 26-31, 2007.

EPSTEIN, C. J. Genetic counseling: statement of the American Society of Human Genetics ad hoc Committee on Genetic Counseling.

American Journal of Human Genetics, Malden, MA, v. 27, n. 2, p. 241-242, 1975.

_____. The morphogenesis of Down Syndrome. **Progress in Clinical and Biological Research**, New York, v. 373, 1991.

GEORGE, E. et al. High frequency of celiac disease in Down syndrome. **Pediatrics**, Illinois, v. 128, n. 4, p. 555-557, 1996.

GRIFFITHS, Anthony J. F.; MILLER, Jeffrey H. **Genética Moderna**. São Paulo: Guanabara Koogan, 2001.

HALL, B.; RINGERTZ H. Variability in mongolism: a comparison of the hand skeleton in mongoloids and in normals. **Clinical Genetics**, Copenhagen, v. 3, n. 6, p. 452-457, nov. 1972.

HASSOLD T.; SHERMAN, S. Down syndrome: genetic recombination and the origin of the extra chromosome 22. **Clinical Genetics**, New York, v. 57, n. 2, p. 95-100, fev. 2000.

HASSOLD, T.; HUNT, P. To err (meiotically) is human: the genesis of human aneuploidy. **Nature Genetics**, New York, v. 2, n. 3, p. 280-291, jul. 2001.

KAZAURA, M. R.; LIE, R. T. Down's syndrome and paternal age in Norway. **Paediatric and Perinatal Epidemiology**, [S.l.], v. 16, n. 4, p. 314-319, out. 2002.

LEJEUNE, J.; GAUTIER, M.; TURPIN, R. Etudes des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. **Comptes rendues hebdomadaires des seances de l'academie des sciences**, Paris, v. 248, p. 602-603, 1959.

MATTOS, R. Os sentidos da integralidade: algumas reflexões acerca de valores que merecem ser defendidos. In: PINHEIRO, R.; MATTOS, R. (Org.). **Os sentidos da integralidade na atenção e no cuidado em saúde**. 4. ed. Rio de Janeiro: Cepesc; IMS; Uerj; Abrasco, 2005.

MERHY, E. Em busca do tempo perdido: a micropolítica do trabalho vivo em saúde. In: _____. **Agir em saúde: um desafio para o público**. São Paulo: Hucitec, 1997. p. 71-112.

MURTA, C. G. V.; FRANÇA, L. C. Medida da Translucência Nucal no Rastreamento de Anomalias Cromossômicas. **Revista brasileira de ginecologia e obstetrícia**, Rio de Janeiro, v. 24, n. 3, 2002.

MUSTACCHI, Z. **Curvas padrão pômbero-estatural de portadores de síndrome de Down**: procedentes da região urbana da cidade de São Paulo. São Paulo: USP, 2001. 96 f. Tese (Doutorado) Faculdade de Ciências Farmacológicas, Área de Análises Clínicas, Toxicologia e Bioquímica, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2001

_____. **Guia do bebê com síndrome de Down**. São Paulo: Companhia Editora Nacional, 2009.

_____. **Incidência de colecistolitíase em síndrome de Down**: aspectos específicos de diagnóstico genético, clínico e laboratorial. São Paulo: USP, 1996. 76 f. Dissertação (Mestrado) Faculdade de Ciências Farmacológicas, Área de Análises Clínicas, Toxicologia e Bioquímica, Universidade de São Paulo, São Paulo, 1996.

_____. **Tocando no futuro ensinando genética**. Pinhais, PR: Melo, 2011.

NAGAMINE, K. et al. Genomic organization and complete nucleotide sequence of the human PWP2 gene on chromosome 21. **Genomics**, San Diego, v. 42, n. 3, p. 528-531, 1997.

NICOLAIDES, K. H. et al. Fetal nuchal oedema: associated malformations and chromosomal defects. **Fetal Diagnosis and Therapy**, Basel, Suíça, v. 7, n. 2, p. 123-131, 1992.

NISIHARA, R. M. et al. Alterações do TSH em pacientes com síndrome de Down: uma interpretação nem sempre fácil. **Jornal Brasileiro de Patologia Médica Laboratorial**, [S.l.], v. 42, n. 5, p. 339-343, 2006.

_____. Doença celíaca em crianças e adolescentes com síndrome de Down. **Jornal de Pediatria**, Porto Alegre, v. 81, n. 5, set./out. 2005.

NUSSBAUM, Robert L. **Genética médica**. 6. ed. São Paulo: Guanabara Koogan 2002.

OLIVEIRA, G. N. **O projeto terapêutico e a mudança nos modos de produzir saúde**. São Paulo: Hucitec, 2008.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. **CID-10**: Classificação internacional de doenças. 5. ed. São Paulo: EdUSP, 1999.

_____. **CIF**: classificação internacional de funcionalidade, incapacidade e saúde. São Paulo: EdUSP, 2001.

PANDYA, P. P. et al. Screening for fetal trisomies by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10 to 14 weeks of gestation. **British Journal of Obstetrics and Gynaecology**, London, v. 102, n. 12, p. 957-962, 1995.

PUESCHEL, S. M.; PUESCHEL, J. K. **Biomedical Concerns in Persons with Down Síndrome**. Baltimore: Brookes Publishing, 1992.

RIPER, M. V.; COHEN, W. I. Caring for Children with Down syndrome and their families. **Journal of Pediatric Health Care**, [S.l.], v. 15, n. 3, p. 123-131, 2001.

SAENZ, R. B. Primary care of infants and young children with Down syndrome. **American Family Physician**, Kansas, v. 59, n. 2, p. 381-390. Jan. 1999.

SCHAPIRO, M. B. et al. Serial quantitative CT analysis of brain morphometrics in adult Down's syndrome at different ages. **Neurology**, Bethesda, MD, n. 39, p. 1349-1353, 1989.

SNIJDERS, R. J. et al. UK multicentre project on assessment of risk of trisomy 21 by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10-14 weeks of gestation. **The Lancet**, London, v. 352, p. 343-346, 1998.

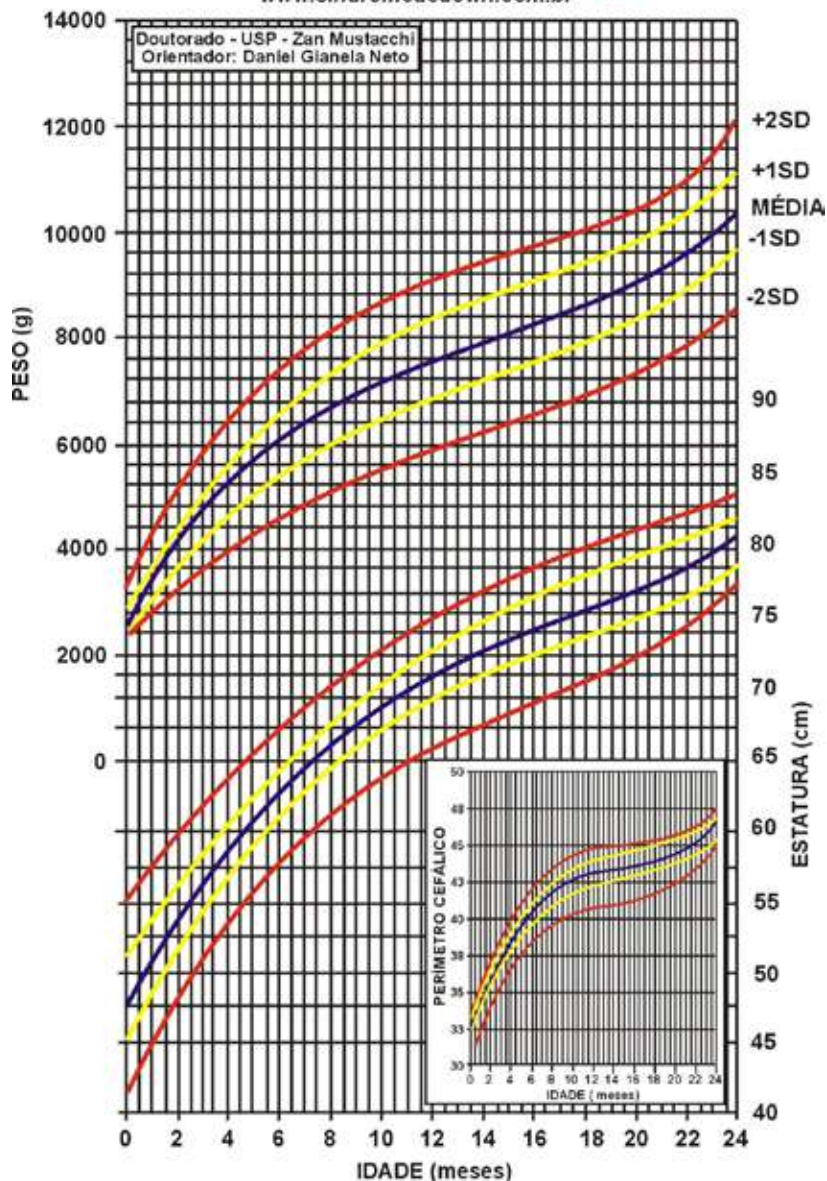
WORLD HEALTH ORGANIZATION; THE WORLD BANK. **Relatório mundial sobre a deficiência**. Tradução Lexicus Serviços Linguísticos. São Paulo: SEDPcD, 2012.

ANEXOS

ANEXO A – Síndrome de Down

SÍNDROME DE DOWN
MENINAS 0-24 MESES
www.sindromededown.com.br

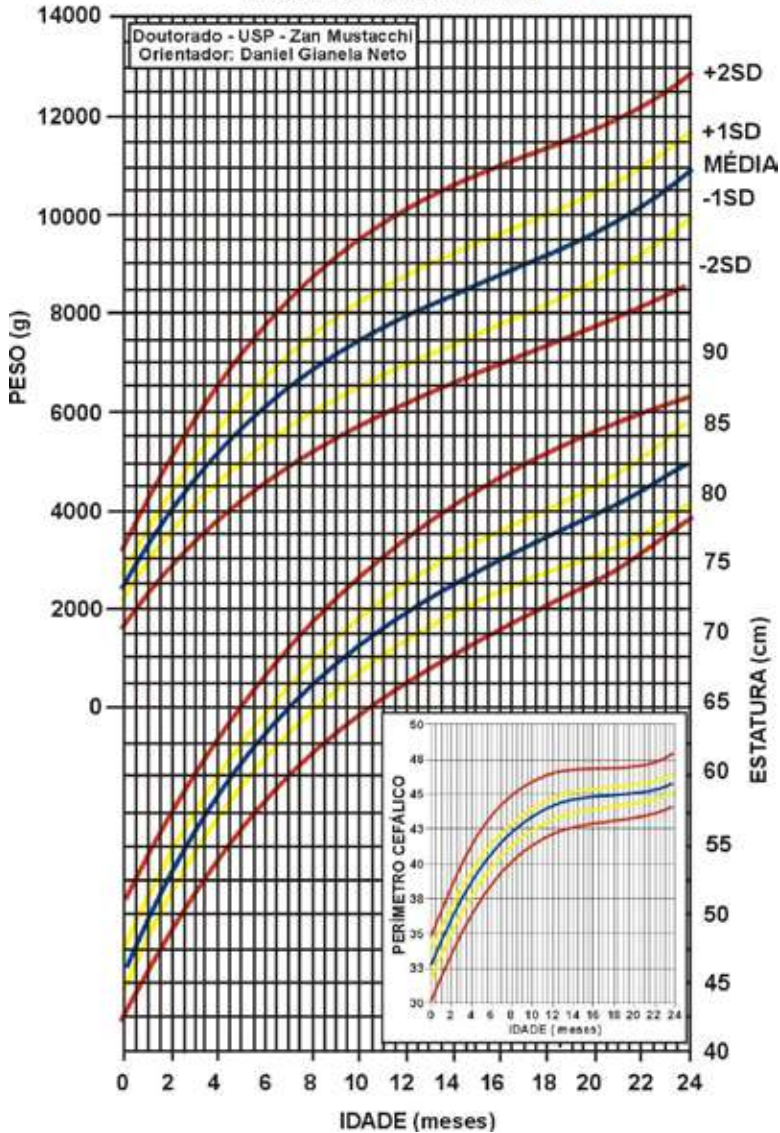
M



SÍNDROME DE DOWN MENINOS 0-24 MESES



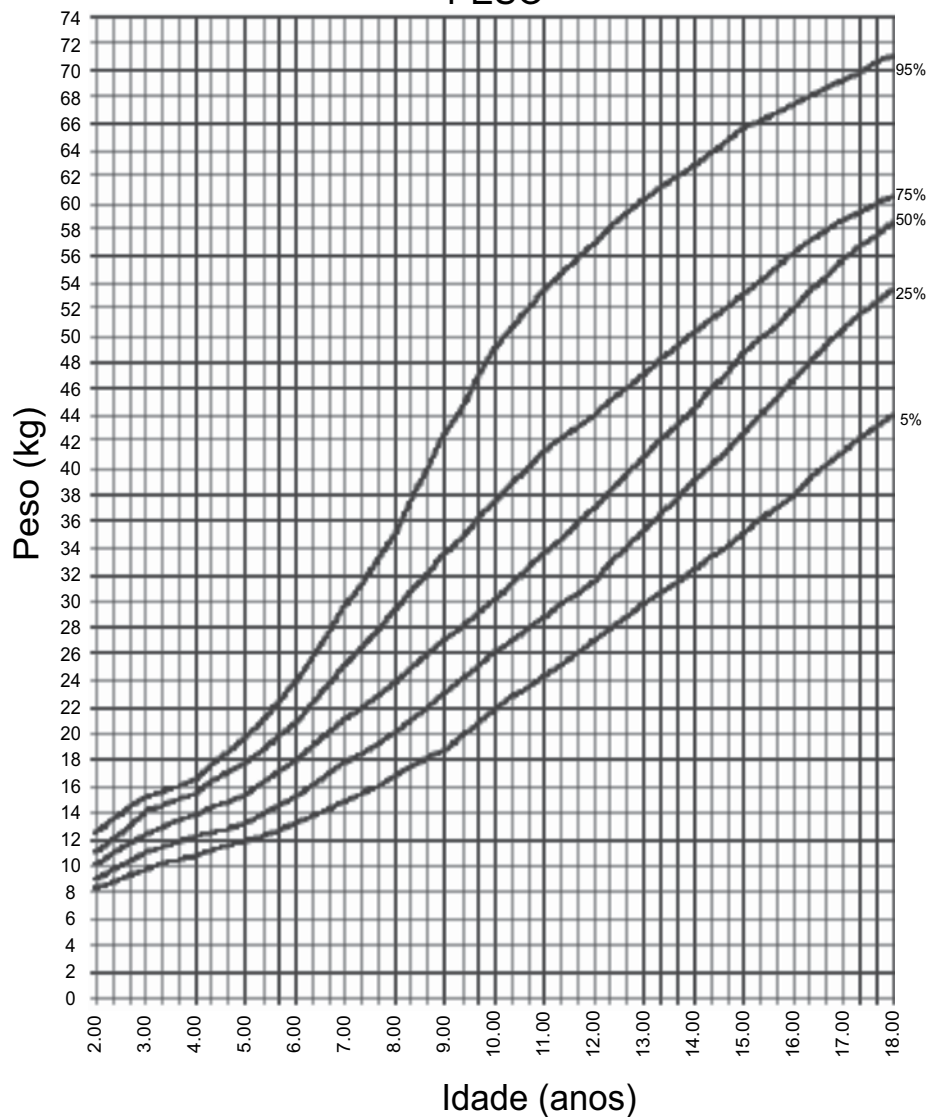
www.sindromededown.com.br



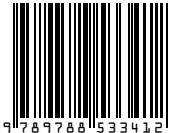
Fonte: Amorim, Tatina R. S. M.

ANEXO B – Curva de crescimento para meninas com Síndrome de Down (2-18 anos)

PESO



ISBN 978-85-334-1952-0



SAÚDE SEM LIMITE



Viver sem limite

Plano Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência

DISQUE SAÚDE

136

Ouvidoria Geral do SUS
www.saude.gov.br

Biblioteca Virtual em Saúde do Ministério da Saúde
www.saude.gov.br/bvs



Ministério da
Saúde

GOVERNO FEDERAL
BRASIL
PAÍS RICO É PAÍS SEM POBREZA