

# recomendações

## Atualização de Condutas em Pediatria

nº 45

Departamentos Científicos da SPSP,  
gestão 2007-2009.



Departamento de Neonatologia

**Avaliação e  
monitoração  
nutricional do  
recém-nascido**

Departamento de Genética

**Seguimento da  
criança com  
síndrome de Down**



**Sociedade de Pediatria de São Paulo**

Alameda Santos, 211, 5º andar  
01419-000 São Paulo, SP  
(11) 3284-9809

# Seguimento da criança com síndrome de Down

**T**odas as crianças necessitam realizar visitas periódicas ao médico pediatra a fim de que seu desenvolvimento e estado geral de saúde possam ser monitorados. Pelas mesmas razões e com mais motivos, a criança com síndrome de Down (SD) não deve ser privada deste tipo de atendimento.

A suspeita clínica da SD pode ser feita por um médico experiente logo após o nascimento, pelos sinais característicos na criança.

A consulta com o médico geneticista confirma a suspeita clínica, esclarece e orienta os pais sobre a síndrome, porém faz-se necessária a realização do cariótipo. Esse exame pode ser feito a qualquer momento durante o primeiro ano de vida, pois sua importância está especialmente ligada ao aconselhamento do casal quanto ao risco de recorrência. Praticamente nada vem a acrescentar para a criança, além de confirmar o diagnóstico, exceto em

raríssimos casos (0,2%) de mosaicismos de baixíssima frequência celular (menos do que 10% das células apresentando trissomia do cromossomo 21).

Passaremos a descrever alguns procedimentos que devem ser realizados com a finalidade de detectar ou prevenir, quando possível, condições que podem comprometer a qualidade de vida desses pacientes.

## Ao nascimento, na suspeita clínica

### ► Avaliação cardiológica com:

- Eletrocardiograma
- Raio-X de tórax com todos os arcos costais, frente e perfil
- Ecodopplercardiografia bidimensional colorida

Os defeitos cardíacos congênitos constituem, dentre as malformações, as mais frequentes na SD. Logo ao nascer, é impres-

**Autor:**  
Zan Mustacchi

**DEPARTAMENTO DE GENÉTICA**  
Gestão 2007-2009

**Presidente:**

Zan Mustacchi

**Vice-Presidente:**

Roberto Muller

**Secretário:**

Patrícia Salmona

**Membros:**

Carla Franchi Pinto,

Chong Ae Kim,

Claudette Hajaj Gonzalez,

Lilian Maria José Albano,

Luis Garcia Alonso,

Marta Wes Vieira,

Miriam Yoshie Horie,

Patrícia de A. Mello Pasqualucci,

Ramiro Anthero de Azevedo,

Sofia Miura Sugayama,

Walter Pinto Junior,

Ana Luiza Pilla Luce,

José M. de Lacerda Junior,

Tereza Lyra.

cindível que se realize o ecodopplercardiograma, independentemente de haver ou não suspeita de cardiopatia pelo exame clínico, pois, em 50% dos casos que apresentam cardiopatias congênicas, o exame clínico nada detecta. Os problemas cardíacos têm sido identificados na vida adulta, podendo ocorrer mesmo em pessoas que foram operadas em idades precoces, na forma de um regurgitamento aórtico e insuficiência mitral, sequela mais frequente nesses pacientes e que pode trazer perda na qualidade de vida. O raio-X de tórax deve apresentar 12 pares de arcos costais e há uma possibilidade, que ocorre entre 50 a 60% dos casos, de redução do 12º arco ou ausência deste, o que deverá ser considerado na avaliação da dinâmica ventilatória e obviamente na evolução dos processos respiratórios que frequentemente acometem esses indivíduos.

### ► Avaliação oftalmológica com:

- Fundo de olho
- Afastar catarata e glaucoma

É absolutamente recomendável um exame de rotina, logo após o nascimento, visando diagnosticar a presença de cataratas congênicas que devem ser removidas cirurgicamente o mais rápido possível e/ou outros problemas, como a obstrução dos canais lacrimais. Obs: evitar colírio de derivado atropínico.

### ► Avaliação otorrinolaringológica e audiológica com:

- Otoscopia (para avaliação do conduto auditivo)
- OEA (Emissões otoacústicas)
- BERA (Audiometria de tronco cerebral)
- Imitanciometria (timpanometria ou impedanciometria)

É necessário realizar, logo ao nascimento, uma avaliação auditiva (BERA – Audiometria de tronco cerebral, além de OEA – Emissões otoacústicas), devido a possíveis anomalias e disfunções que podem comprometer o ouvido médio e o interno. A necessidade de monitoramento da audição é defendida como sendo

um dos principais fatores de garantia de uma linguagem mais funcional e discute-se a possibilidade de que o uso de hormônios para o crescimento possa ampliar a estrutura do ouvido, garantindo um melhor escoamento e maturação dessa estrutura.

O item da apneia obstrutiva de sono é apresentado como sendo uma das patologias presentes na SD e é defendida a necessidade de avaliação continuada das interrupções do sono e da oxigenação cerebral durante as crises em crianças de três a quatro anos. Essa medida visa à diminuição de possíveis consequências para o desenvolvimento cognitivo, desempenho escolar, taxa de crescimento e alterações comportamentais, como hiperatividade ou desatenção.

- Coleta do teste do pezinho
- Ultrassom de abdômen global
- Ultrassom de articulação coxofemural
- Ultrassom de sistema nervoso central (encéfalo)
- Eventuais avaliações com especialistas
- Rotina normal do recém-nascido

### **Durante o primeiro ano**

- Encaminhamento para um Programa de Intervenção Precoce, atualmente definido como Estimulação Essencial
- Colher cariótipo
- Investigar órgãos neurossensoriais
- Avaliar perfil metabólico:
  - Tireoidiano (TSH, T4 livre)
  - Glicêmico (carboidrato, glicemia de jejum, hemoglobina glicada, colesterol - LDL, HDL, VLDL - e triglicérides)
  - Renal (ureia, creatinina, Na, K, urina I e urocultura com contagem de colônias e antibiograma)

Problemas da tireoide são comuns na síndrome de Down (cerca de 16 a 22% dos casos), sendo mais frequente o hipotireoidismo congênito, que deve ser detectado logo, para que possa ser tratado precocemente.

- Fazer ultrassom de vesícula biliar
- Reavaliação audiológica e oftalmológica
- Imunização com complemento (veja imunização no site: [www.sindromededown.com.br](http://www.sindromededown.com.br))

O bebê com SD tem um calendário de vacinação mais abrangente que visa prevenir o mais amplo contexto infectocontagioso, estimulando o seu sistema imunológico.

- Rever avaliações com cardiologista, ortopedista, endocrinologista, neurologista, entre outros, caso necessário
- Investigar refluxo gastroesofágico com Doppler colorido, EED e/ou Ph-metria
- Fazer hemograma completo
- Colher cálcio, fósforo e fosfatase alcalina
- Complemento vitamínico e mineral de rotina pediátrica
- Procurar inserir-se em um grupo de pais de crianças com SD para apoio familiar

### **A partir do primeiro ano**

- Rotina pediátrica regular
- Avaliação odontopediátrica com revisões anuais
- Avaliações oftalmológicas e audiológicas anuais até os 5 anos
- Avaliação ortopédica na deambulação com atenção ao pé plano e instabilidade rótulo-femural
- Raio-X de dinâmica cervical da articulação atlantoaxial, quando da capacidade de ficar em pé com apoio
- Repetir o raio-X de C1/C2 de dinâmica cervical aos 4 e aos 10 anos, ou quando necessário
- Acompanhar o desenvolvimento neuropsicomotor, além da estatura, perímetro cefálico (PC) e peso, usando como parâmetros de normalidade curvas e gráficos específicos para esta população brasileira
- Apoio psicopedagógico e educacional (berçário,

creche, pré-escola e escola)  
 → Avaliação gastrointestinal para verificar possíveis malformações, como atresia duodenal (estreitamento do duodeno), distúrbios do aparelho digestivo, ânus imperfurado e outras, que são feitas rotineiramente em qualquer serviço imediatamente após o nascimento. Devendo ser realizado ultrassom de abdômen para, além de excluir cálculos de vesícula biliar (que ocorrem em aproximadamente 8% dos casos), afastar também anomalias nefrourológicas, além de descartar síndromes disarborótivas (situações metabólicas, principalmente digestivas que acarretam má absorção específica e consequente desnutrição), com pesquisa de anticorpo anti gliadina e antiendomíseo, além de outras provas digestivas  
 → Perfil metabólico gonadal no início da

puberdade  
 → Apoio de profissional da saúde mental  
 → Densitometria óssea a partir do fim da puberdade  
 → Papanicolau e mamografia na jovem  
 → PSA (exame prostático) e perfil prostático, considerando-se o baixo risco de neoplasias sólidas em virtude de ter sido caracterizada uma elevação da endostatina (protetora de neoplasias) em indivíduos com síndrome de Down  
 → Atenção à saúde mental dos distúrbios vinculados ao aumento do risco de demência do tipo Alzheimer prematuro em síndrome de Down

Vários trabalhos da área da neurobiologia exploram as possibilidades de estudo da SD a partir de um modelo animal: o camundongo denominado Ts65DN, trissômico no segmento 16, que contém genes homólogos aos da trissomia do 21 em humanos. Outro tipo de camundongo também tem sido explorado como um

modelo mais adequado para investigação, o TgDyk1a, que apresenta aquisições motoras alteradas e comportamentos de hiperatividade. A principal vertente desses trabalhos é o tema do envelhecimento e o surgimento da patologia de Alzheimer, demonstrando que nesses animais há amplas alterações no tamanho e forma de elementos pré e pós-sinápticos nos padrões de inervação dos inputs GABAérgicos. Também têm sido exploradas as possíveis causas das degenerações dos neurônios colinérgicos, mostrando que isso é devido à falha no transporte retrógrado do fator neurotrófico NGF, possivelmente vinculado a um gene específico, que precisa ser localizado em trabalhos futuros para permitir tratamento clínico preventivo do envelhecimento associado às patologias. Sinais, como placas senis e neurofibrilas, já estão presentes desde os 10 anos, com manifestações importantes entre os 30 e 50 anos, mas com rápido agravamento do quadro em apenas um ano no caso de pessoas com SD, contra três anos em pessoas sem a síndrome, após suas primei-

ras manifestações. Como estratégias compensatórias para o envelhecimento, propõem-se a organização de ambientes enriquecidos, que aumentam o crescimento de terminações nervosas e estimulam a sobrevivência de neurônios. Como proposta de terapêutica coadjuvante à estimulação ambiental tem sido proposto o uso do medicamento donepezil, que demonstrou ser eficaz no retardo do surgimento de disfunções cognitivas em alguns pacientes; esses resultados, no entanto, segundo o DSMIG (*Down Syndrome Medical Interest Group*), precisam ser melhor investigados.

Como é reconhecida a maior sensibilidade das células trissômicas ao estresse, que pode ser causado por um desequilíbrio no metabolismo do peróxido de hidrogênio, discute-se o uso de terapias antioxidantes, como o uso da vitamina E como forma preventiva de Alzheimer. Na última reunião do DSMIG desmistificou-se a idéia de que medicamentos atualmente usados em pacientes com Alzheimer possam beneficiar pessoas com SD nos primeiros anos de vida.