

Portal de Boas Práticas em  
Saúde da Mulher, da Criança  
e do Adolescente



ATENÇÃO À  
CRIANÇA

# PROMOÇÃO DA SAÚDE E SÍNDROME DE DOWN



**As Políticas Públicas de Saúde devem estar atentas às necessidades de propostas e estratégias que favoreçam a saúde integral das pessoas, assim como de medidas que contribuam para uma sociedade mais justa e inclusiva.**



## Objetivos desta apresentação:

- Apresentar os principais aspectos que envolvem o cuidado às crianças com Síndrome de Down;
- Apresentar as diretrizes para a estruturação do cuidado multiprofissional às pessoas com Síndrome de Down.



## Síndrome de Down

### Definição

- Condição humana geneticamente determinada;
- Alteração cromossômica mais comum em seres humanos;
- Principal causa genética de deficiência intelectual na população;
- A estimulação precoce favorece o desenvolvimento e inserção social, com melhoria significativa na qualidade de vida da pessoa com Síndrome de Down (SD).



## Síndrome de Down

### Contexto

- A primeira descrição clínica foi feita em 1866 pelo médico pediatra inglês John Langdon Down.
- No Brasil nasce uma criança com SD a cada 600 e 800 nascidos vivos, independente de etnia, gênero ou classe social.
- Com o avançar dos anos a sociedade avança na compreensão da importância de reconhecer e valorizar a diversidade humana.

A partir da segunda metade do século XX a expectativa de vida das pessoas com Síndrome de Down aumentou significativamente, especialmente pelos avanços nas cirurgias cardíacas e combate às infecções respiratórias.



## Classificação e Diagnóstico



## CLASSIFICAÇÃO INTERNACIONAL DAS DOENÇAS (CID)

### ATENÇÃO:

A **Classificação Internacional de Funcionalidade (CIF)** é complementar ao CID e avalia as funcionalidades e incapacidade e relaciona a saúde da pessoa com fatores ambientais, ajuda na gestão de caso e é um recurso para avaliação contínua de acompanhamento.

Q 90.0 - Síndrome de Down, trissomia do 21, por não disjunção meiótica.

Q 90.1 - Síndrome de Down, trissomia do 21, mosaicismo por não disjunção mitótica.

**SÍNDROME DE DOWN**

Q 90.2 - Síndrome de Down, trissomia 21, translocação.

Q 90.9 - Síndrome de Down, não específica.



## Diagnóstico da Síndrome de Down

- Baseado no reconhecimento de caracteres físicos.
- Tem sua apresentação clínica explicada por um desequilíbrio da constituição genômica, a trissomia do cromossomo 21.
- Apresenta um fenótipo com expressividade variada, nem todas as características precisam estar presentes para a definição do diagnóstico, assim como presença isolada de uma das características não configura diagnóstico.

**ATENÇÃO:** em caso de dúvidas no diagnóstico, não menosprezar a suspeição, solicitar o cariótipo e/ou solicitar avaliação de outros profissionais.



## Diagnóstico da Síndrome de Down

### Características Fenotípicas

- 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 (afastamento) dos músculos dos retos abdominais e hérnia umbilical



## Diagnóstico Laboratorial da Síndrome de Down

- Realizado através da análise genética denominada cariótipo.
- Cariograma ou cariótipo é a representação do conjunto de cromossomos presentes no núcleo celular de um indivíduo.
- A SD é caracterizada pela presença de um cromossomo 21 extra que pode se apresentar das seguintes formas: trissomia simples, translocação e mosaico.
- O cariótipo não é necessário para definir o diagnóstico, no entanto é fundamental para o aconselhamento genético.

### ATENÇÃO:

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



## Comunicação à Família Acerca do Diagnóstico ou Suspeita do Diagnóstico da Síndrome de Down

- A comunicação deve ser feita quando a criança já tenha sido analisada por diferentes membros da equipe e se tenha certeza do diagnóstico.
- A comunicação à mãe deve ser feita na presença do pai ou outro membro familiar que tenha uma representatividade significativa na vida da mãe e da criança.
- Antes da notícia, é importante que a mãe e ou pai tenha tido contato prévio com a criança e iniciado a construção de vínculo com a mesma, de modo a evitar ideias fantasiosas a respeito do diagnóstico.
- O local da comunicação deve ser reservado e protegido, com garantia de privacidade.
- A equipe deve ter tempo disponível para dar as orientações necessárias e esclarecimento de dúvidas.
- É importante mostrar para os pais, no momento do exame físico, as características presentes.
- Deixar claro a importância do acompanhamento do bebê por outros profissionais que complementarão a assistência.



## Aconselhamento Genético

*[...] 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 [...]*

*[...] 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. [...]*



## Cuidados com a criança de 0 - 2 anos

### Atenção para:

- Apoio e informação à família
- Estimulação global, imunizações, aleitamento materno e acompanhamento de crescimento e desenvolvimento
- Solicitação de exames complementares, quando necessário
- Solicitação do cariótipo no primeiro ano de vida, ou a qualquer momento se ainda não tiver sido solicitado
- Ecocardiograma para avaliação da função cardíaca e pesquisa de malformações.
- Acompanhamento odontológico



## Cuidados com a criança de 2 a 5 anos

### Atenção para:

- Manutenção de estilo de vida saudável.
- Desenvolvimento da autonomia para as atividades diárias.
- Socialização, aquisição de habilidades sociais.
- Atenção aos distúrbios emocionais/psiquiátricos - Transtorno do Espectro Autista (TEA)(Não nesta faixa etária).
- Solicitação de exames complementares quando necessário.
- Acompanhamento odontológico.
- Risco de lesão cervical, cuidado com as atividades esportivas



## Cuidados com o adolescente

### Atenção para:

- Manutenção de estilo de vida saudável
- Desenvolvimento da autonomia para as atividades diárias
- Socialização, aquisição de habilidades sociais
- Orientações para a prevenção da lesão cervical
- Acompanhamento odontológico
- Orientações para prevenção de abusos físicos e sexuais
- Orientações para o desenvolvimento da saúde sexual, prevenção de Infecções Sexualmente Transmissíveis (IST) -> sabe-se que as adolescentes com Síndrome de Down são férteis e os homens tem sua fertilidade diminuída



## Cuidado Integral e seus possíveis resultados

- Mais autonomia para as pessoas com Síndrome de Down.
- Melhor qualidade de vida para a pessoas e sua família.
- Tratamentos precoces para quadros clínicos diagnosticados precocemente.
- Manutenção de saúde física e mental.
- Inclusão social.



**Os profissionais devem ampliar seu olhar e atenção para proporcionar um atendimento de qualidade e integral para as pessoas com Síndrome de Down e seus familiares.**



### Referência:

- 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

Portal de Boas Práticas em  
Saúde da Mulher, da Criança  
e do Adolescente



ATENÇÃO À  
CRIANÇA



@portaldeboaspraticas

# PROMOÇÃO DA SAÚDE E SÍNDROME DE DOWN

Material de 20 de julho de 2022

Disponível em: [portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br](http://portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br)

Eixo: Atenção à Criança



**Aprofunde seus conhecimentos acessando artigos disponíveis na biblioteca do Portal.**