

TRISSOMIA 21- O ponto de vista do medico

A abordagem da criança com Síndrome de Down

A **Síndrome de Down** é uma doença genética que se caracteriza pela presença de um cromossoma 21 a mais. É a cromossomopatia mais comum, ocorrendo em 1 a cada 1000 nascimentos. Na maior parte dos casos (95%), o que acontece é um erro na divisão do óvulo que, quando é fecundado, fica com um cromossoma 21 extra. Esta alteração pode ocorrer em qualquer mulher, mas o risco aumenta com a idade materna.

Numa minoria, a transmissão pode ser familiar, ou seja, um dos progenitores já tem uma alteração genética que predispõe originar descendentes com a Síndrome.

O **risco de recorrência** numa família com uma criança diagnosticada depende de muitos fatores, pelo que se aconselha avaliação numa **consulta de Genética** e realização do cariótipo.

A existência deste material genético excedente resulta na expressão de uma série de **características** que definem a **Síndrome de Down**. Além dos traços físicos facilmente identificáveis, apresentam alguns problemas médicos com maior frequência e atraso do desenvolvimento cognitivo, que é variável, verificando-se atraso profundo somente numa pequena percentagem.

A **doença cardíaca** é o principal determinante da sobrevida destes indivíduos, que podem viver até à 6ª década na ausência da mesma. A **doença cardíaca congénita** surge em cerca de 50% dos casos, pelo que se deve realizar um ecocardiograma ao nascer, para a sua identificação precoce e respetiva orientação.

Após o nascimento, podem apresentar alguma dificuldade na **alimentação**, devido ao baixo tónus muscular e língua protuberante, pelo que beneficiam de uma referenciação precoce à terapia da fala. No entanto, à medida que vão crescendo verifica-se um aumento da ingesta alimentar, o que obriga a uma monitorização da dieta e da prática de exercício físico.

Os parâmetros do **crescimento** e do **desenvolvimento** são avaliados em todas as consultas de rotina, de forma a detetar atempadamente alguma alteração.

O risco de ocorrência de **otite média** e perda de **audição** é importante, o que irá determinar a sua interação com o meio exterior. Estas crianças devem efetuar o rastreio auditivo neonatal, realizando depois testes auditivos regulares. Em caso de alteração ou da ocorrência de otites de repetição, serão referenciadas a uma consulta de otorrinolaringologia.

As **alterações oftalmológicas** também são frequentes, devendo ser rastreadas logo ao nascer pelo pediatra e depois em consultas de oftalmologia periódicas.

Do ponto de vista infeccioso, são indivíduos com maior suscetibilidade para infeções respiratórias no geral e têm um risco elevado para doença invasiva pneumocócica. A bactéria *Streptococcus pneumoniae* ou **pneumococo** pode causar um espetro amplo de doença, desde otite média aguda, pneumonia, meningite e/ou sépsis. Desde 2010, que a Direção Geral de Saúde (DGS) preconiza a **vacinação** gratuita da população Down contra esta bactéria (Circular Normativa n.º 12/DSPCD de 09/06/2010). Também de acordo com a DGS, todas as crianças que apresentem doenças crónicas cardiovasculares, pulmonares ou outras, devem ter acesso gratuito à **vacina da gripe**.

Em caso de **obstipação** (dificuldade na eliminação das fezes) aconselha-se uma maior ingesta de água e uma dieta rica em fibra, devendo-se sempre excluir outras situações que causem obstipação como o **hipotireoidismo** (disfunção da glândula tiróide), **malformações gastrointestinais** ou **intolerância ao glúten** (doença celíaca), que são mais frequentes neste grupo do que na população em geral. A intolerância ao glúten também é suspeitada em contexto de diarreia, distensão abdominal, atraso no crescimento e anemia.

A **apneia obstrutiva do sono** está descrita em 50 a 75% dos casos, podendo-se traduzir por ressonar, pausas na respiração, posturas anómalas durante o sono, alterações comportamentais de novo, irritabilidade excessiva, fadiga e sonolência diurnas. Recomenda-se o estudo do sono em caso de suspeita clínica. A obesidade é um fator de risco.

Verifica-se também com maior frequência a **subluxação da articulação atlanto-axoideia** (1ª e 2ª vértebras do pescoço), que pode envolver lesão da medula espinhal. Assim, o adequado posicionamento desta articulação em procedimentos anestésicos, cirúrgicos ou radiológicos é uma precaução vital. Os desportos de contato (artes marciais, futebol) não são aconselhados. Os pais têm que estar alerta para qualquer alteração da força nos membros, na marcha, dos hábitos de eliminação da urina e fezes ou dor no pescoço. Na presença desses sinais devem recorrer ao seu médico.

Do ponto de vista neurológico, os diagnósticos de epilepsia e doença de Alzheimer ocorrem com maior frequência do que na população em geral. **Alterações do comportamento** como o autismo ou a perturbação de hiperatividade e défice de atenção ou alterações psiquiátricas também são comuns. Perante a suspeita, é necessária uma avaliação imediata.

A compreensão da **sexualidade** e de comportamentos adequados é extremamente importante, não só na perspetiva da vivência individual, mas também para prevenção do abuso sexual, da gravidez indesejada ou das doenças sexualmente transmissíveis.

Tal como todas as outras raparigas, as adolescentes Down devem ser acompanhadas periodicamente numa consulta de Ginecologia onde eventualmente se discutirá um método anticoncepcional.

No que diz respeito ao **desenvolvimento cognitivo**, o prognóstico é extremamente variável e depende diretamente da interação entre a família, o médico e os programas terapêuticos e pedagógicos de intervenção precoce. Os programas de intervenção precoce incluem os vários tipos de terapias, que devem ser consideradas caso a caso, e nas quais a criança deve ser incluída o mais rapidamente possível. Em conjunto, procura-se a otimização do desenvolvimento desta criança, com valorização das suas áreas de interesse, com vista a facilitar a sua transição para a idade adulta e uma maior autonomia.

Os **métodos de rastreio** permitem calcular o risco de ter um bebé com Trissomia 21, todos eles interpretados de acordo com a idade materna. O rastreio do **1º trimestre** inclui três possibilidades: a ecografia, o doseamento de marcadores sanguíneos ou a combinação dos dois anteriores, sendo este último mais rigoroso. O **rastreio do 2º trimestre** é normalmente efetuado a mulheres que procuram os cuidados de saúde nesta altura, fazendo-se ecografia e os marcadores no sangue. No **rastreio combinado**, faz-se ecografia e marcadores no 1º trimestre e novas análises no 2º, interpretando-se todos os resultados em conjunto.

Se o rastreio for positivo, propõe-se a realização de amniocentese (colheita de líquido amniótico), para se averiguar o diagnóstico. No entanto a futura mãe deve saber que estes métodos de rastreio têm 5 % de falsos positivos e que a amniocentese não é um exame isento de riscos.

A família da criança com Trissomia 21 poderá contactar outras famílias, que certamente terão perspetivas diferentes e enriquecedoras. Poderão também consultar fóruns ou sites com informação fidedigna.

Luísa Gaspar
Serviço de Pediatria do Hospital de Faro EPE
9 de Abril de 2013