

Síndrome de Down



Beatriz Bagatin Bermudez

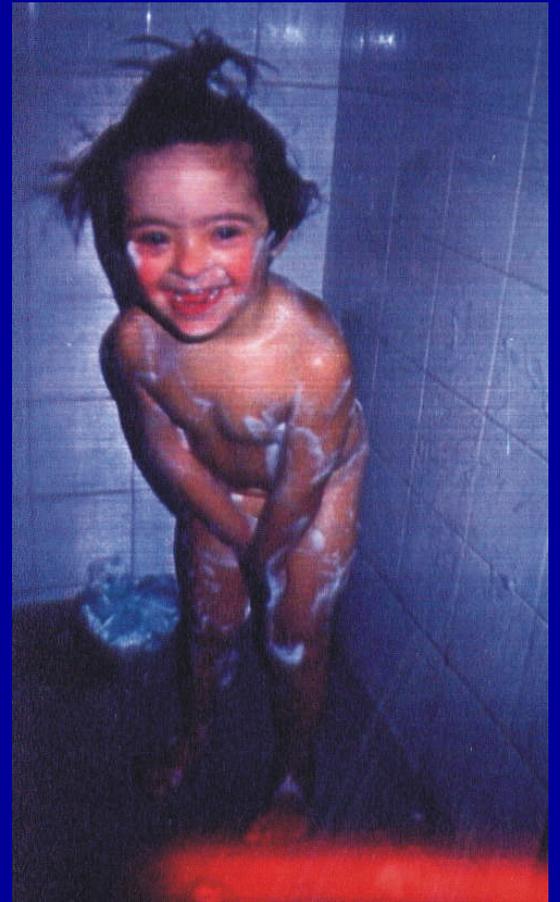
Ambulatório da Síndrome de Down

Hospital de Clínicas - UFPR



Inclusão social









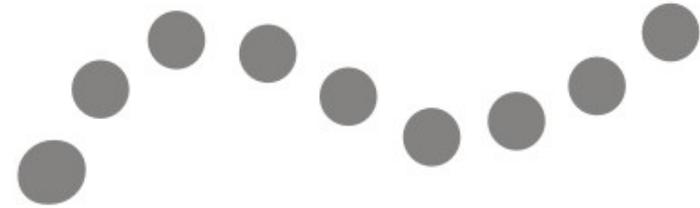
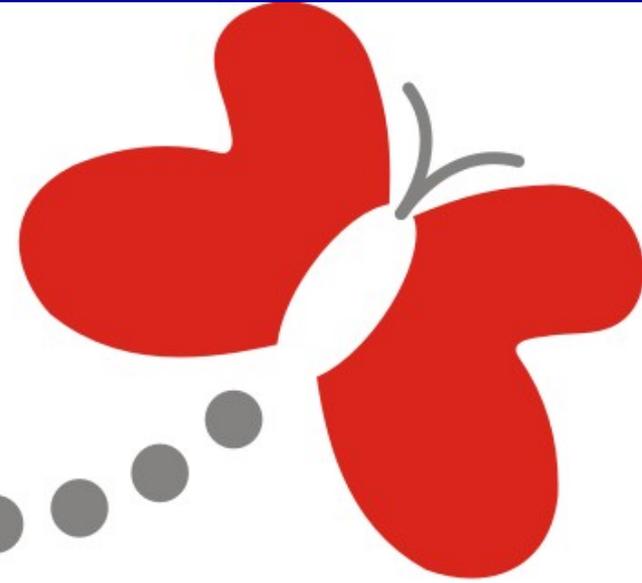












reviv91

associação down

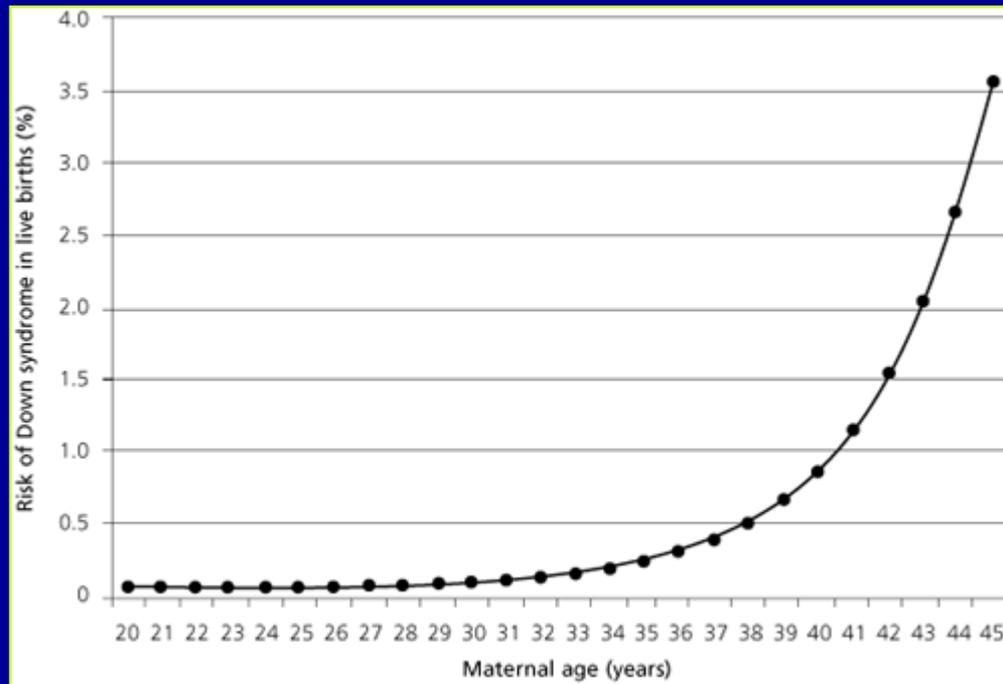




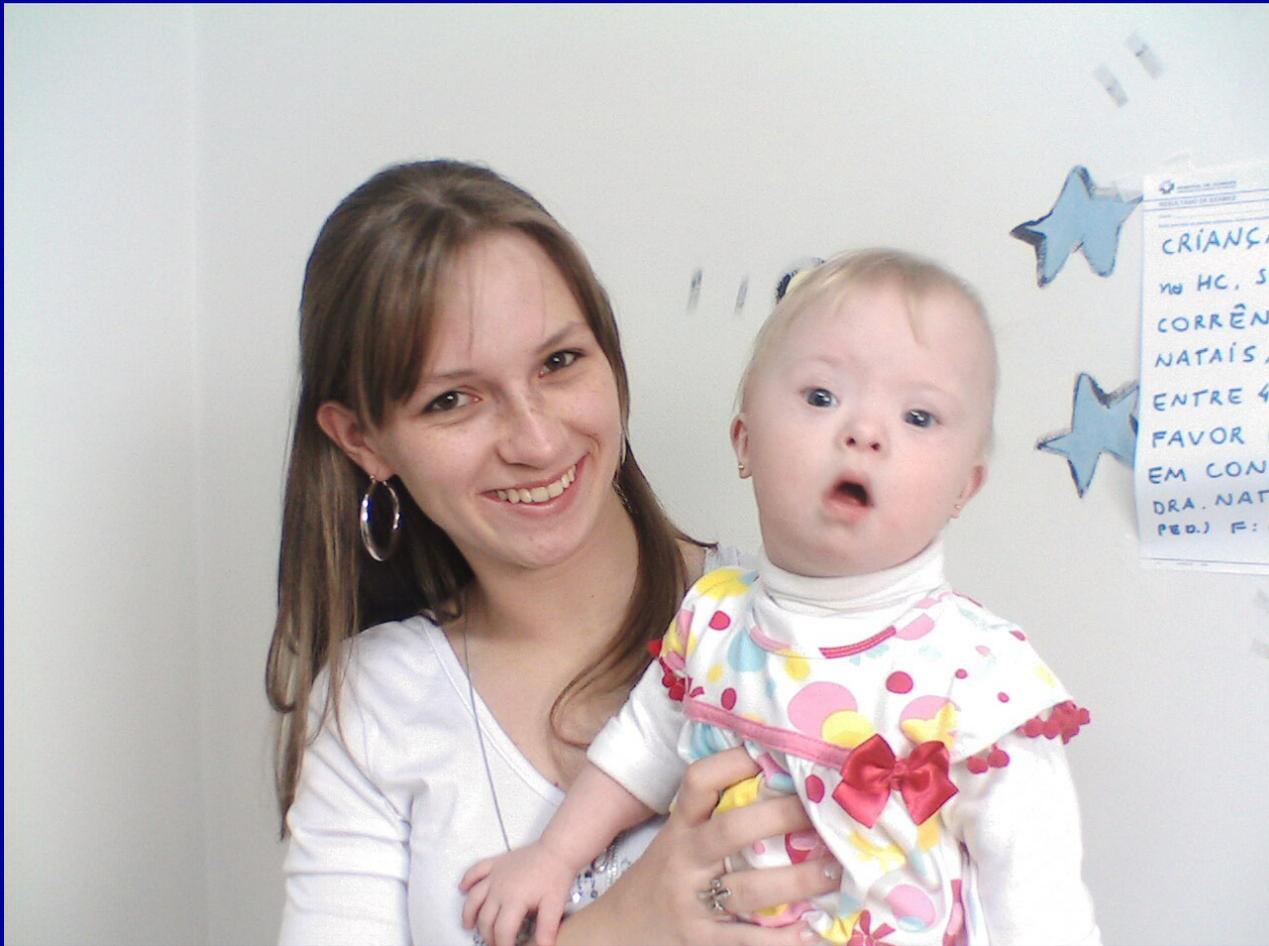
Síndrome de Down

- 1:800 nascidos vivos
- 10.000 casos novos ao ano
- 100.000 casos no Brasil
- 1.3 homens / 1.0 mulheres

Idade materna



Cuckle, H.S.; Wald, N.J.; Thompson, S.G. *Br J Ob Gynaec* 94: 387, 1987.



Diagnóstico clínico



Diagnóstico clínico



Diagnóstico clínico



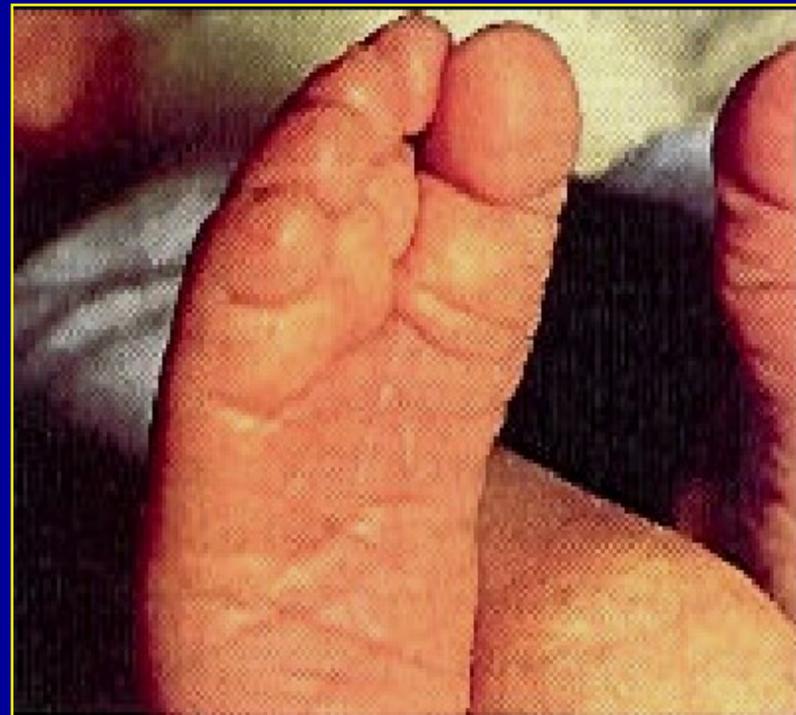
Diagnóstico clínico



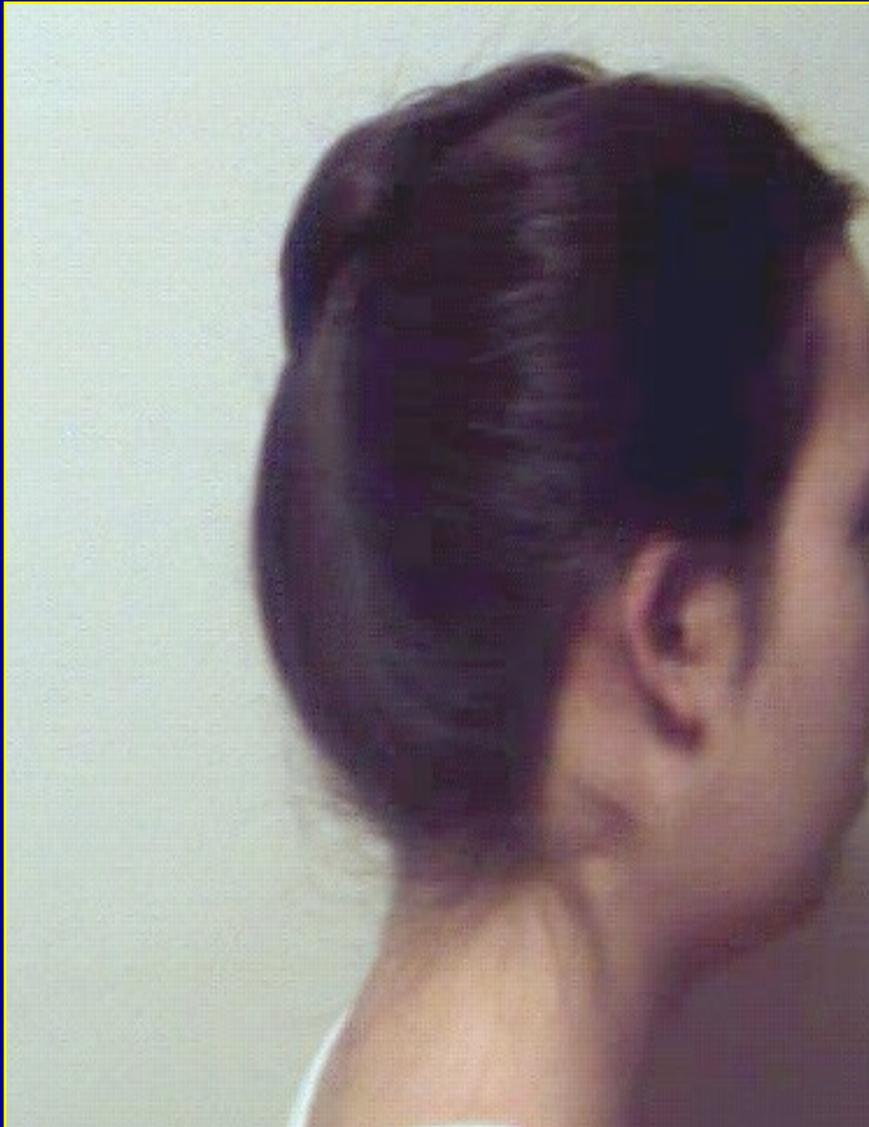
Diagnóstico clínico



Diagnóstico clínico



Diagnóstico clínico



SINAIS CARDEAIS DE HALL

- Perfil facial achatado
- Reflexo de Moro diminuído ou ausente
- Hipotonia
- Hiperflexibilidade das articulações
- Fendas palpebrais oblíquas
- Pele redundante na nuca
- Displasia da falange média do 5º quirodáctilo
- Orelhas pequenas e arredondadas
- Prega palmar única
- Displasia da pelve (Raio X)

Notícia



A comunicação do diagnóstico

- Médico pediatra
- Nas primeiras 24 horas
- Após a mãe apresentar condições clínicas
- Preferência mãe e pai juntos
- Depois que os pais viram a criança
- Quando existe certeza clínica
- Sala adequada, sem interrupções
- Sem pressa, com disponibilidade
- Linguagem simples
- Utilizar o nome da criança



A comunicação do diagnóstico

- Ouvir
- Ter envolvimento, apoiar e informar
- Estar preparado para as reações – choque, negação, fuga, angústia, impotência e raiva
- Ser realista, sem valorizar os aspectos negativos (complicações)
- Abordar os aspectos positivos
- Informar sobre associações de pais

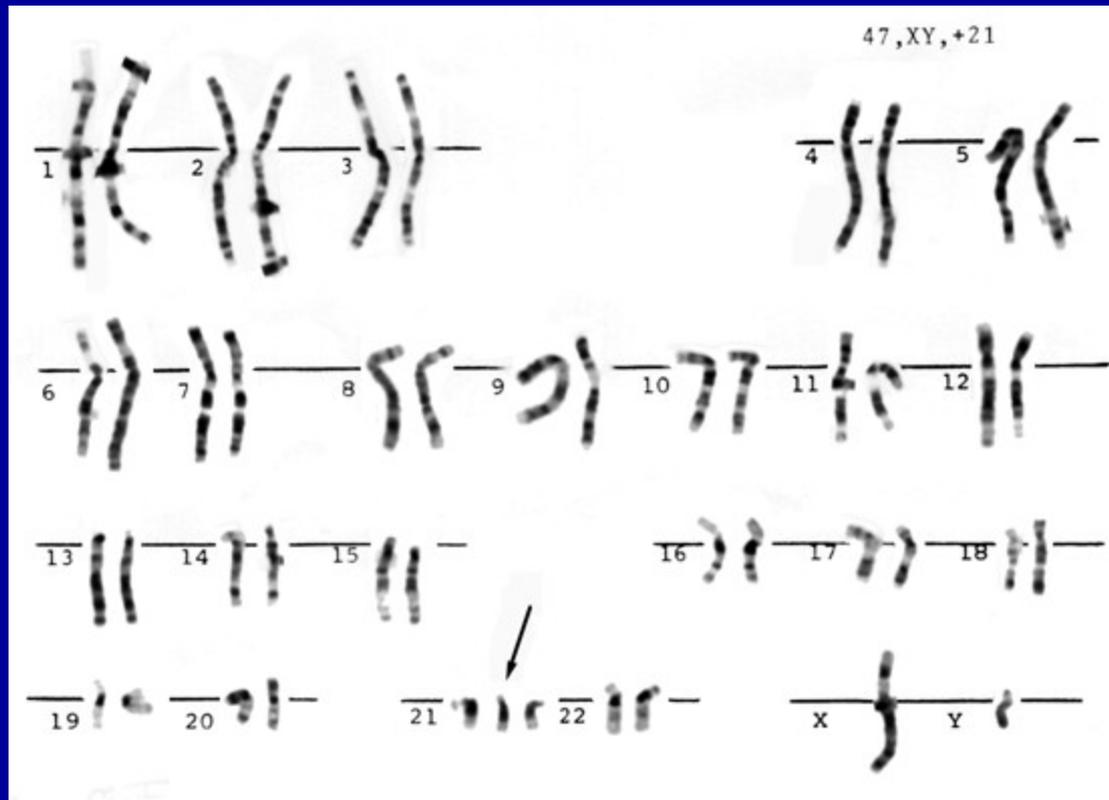


Cariótipo

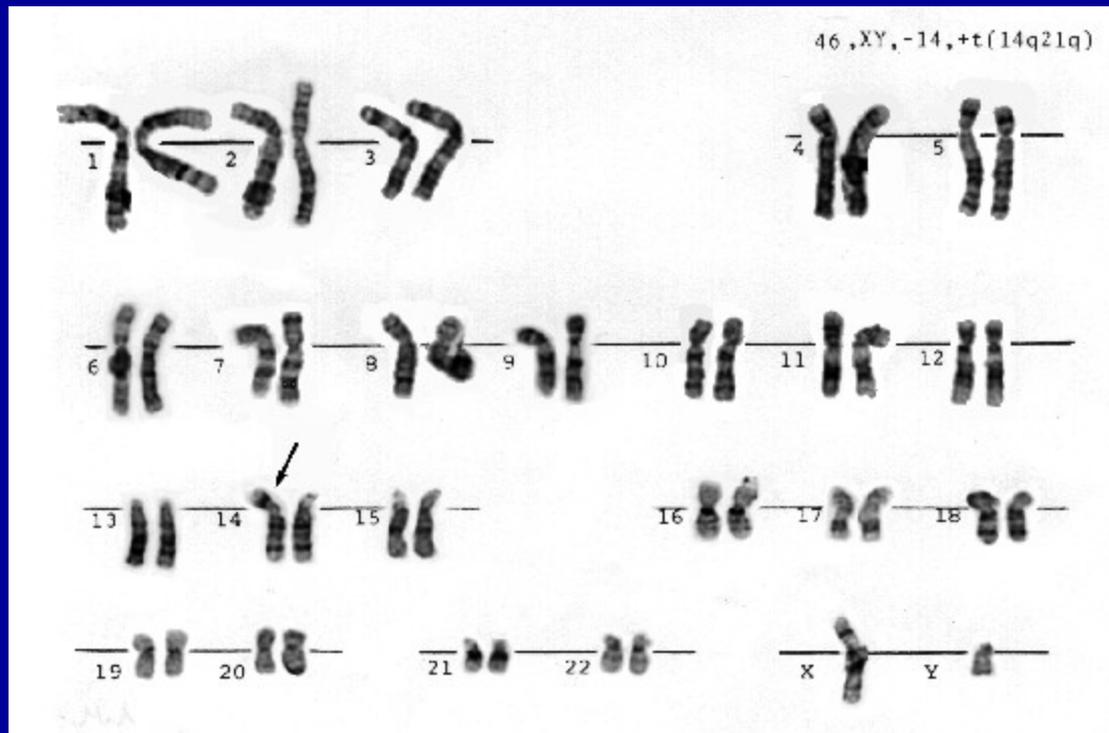
- Trissomia simples ou regular
- Translocação
- Mosaicismo



Trissomia simples ou regular



Translocação



MINISTÉRIO DA SAÚDE

Diretrizes de Atenção

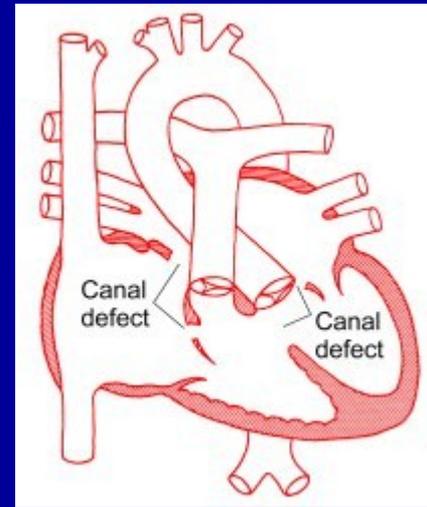
à Pessoa com Síndrome de Down

Síndrome de Down

- Anomalias da audição 80%
- Alterações ortodônticas 80%
- Anomalias da visão 50%
- Anomalias cardíacas 40 a 50%
- Alterações endocrinológicas 15 a 25%
- Anomalias do aparelho locomotor 15%
- Anomalias do aparelho digestivo 12%
- Alterações neurológicas 08%
- Alterações hematológicas 03%



Cardiopatía congênita



- Cirurgia cardíaca
- Principal causa de morte – 30-35 %
- Defeitos do coxim endocárdico – canal atrioventricular – 60%
- ECO bidimensional com Doppler

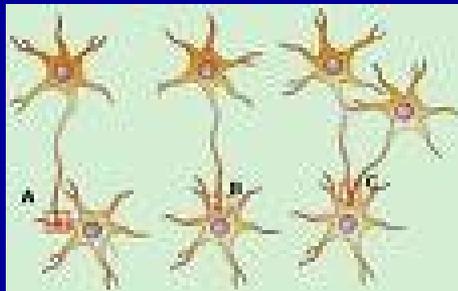
Sistema nervoso

- Deficiência intelectual leve a moderada
- Aprendizado visual melhor que o auditivo
- Dificuldade de comunicação e linguagem



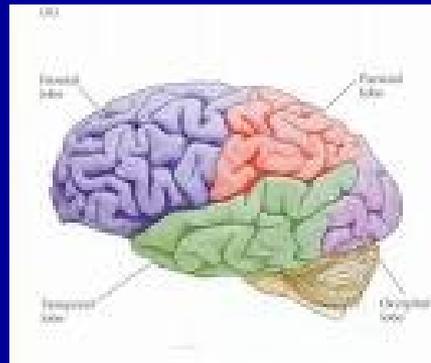
Cérebro na síndrome de Down

- Diminuição de certos tipos de neurônios do córtex (associar e integrar informação)
- Alterações na estrutura e diminuição do número de espinhas dendríticas



Cérebro na síndrome de Down

- Diminuição do hipocampo, cerebelo e outras áreas do córtex pré-frontal
- Menor eficácia da organização bioquímica



Audição e visão

- Avaliar logo após o nascimento e anualmente



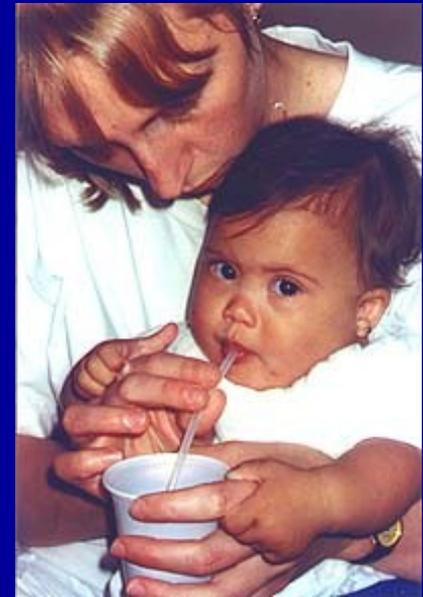
Avaliação oftalmológica

- Catarata – 4-6% no período neonatal
- Estrabismo
- Erros de refração
- Ceratocone
- Nistagmo
- Blefarite
- Encaminhar ao oftalmologista anualmente



Odontologia

- Protrusão da língua – placa palatina de memória
- Ortodontia: má oclusão com prognatismo, mordida cruzada posterior



Hipotireoidismo

- Neonatos – 1%
- Infância – 10-20 %
- Adultos – 40 %
- Teste do pezinho



Dermatopediatria

- Xerose
- Ceratose folicular
- Eczema
- Onicomucose
- Furunculose
- Alopécia areata
- Vitiligo



Aparelho respiratório



- Rinossinusite purulenta de repetição
- Pneumonia
- Rinite alérgica
- Asma
- Anormalidades estruturais: apnéia do sono
- Pectus excavatum e carinatum – 10-20%

Aparelho digestivo

- Anomalias congênitas – 4%
- Litíase biliar – USG
- Constipação intestinal
- Doença celíaca



Aparelho urinário

- USG renal no primeiro ano de vida
- Investigar ITU
- Hipospádia, criptorquidia e malformações renais



Ortopedia



- Aumento do risco de subluxações e deslocamentos articulares – joelhos e quadril
- Instabilidade atlanto-axial:
- Risco de compressão da medula espinhal
- Pé chato e pronação do pé

Hematologia

- Leucopenia
- Eritrocitose – Ht > 65%
- Anormalidades plaquetárias
- Trombocitopenia – frequente em RNs
- Leucemias – risco de 10-30 X
- Leucemia megacariocítica aguda



NASCIMENTO

- Ecocardiograma
- Avaliação oftálmica
- Avaliação auditiva (BERA)
- Exame do pezinho (TSH)
- Ecografia abdominal

ANUALMENTE

TSH

Hemograma, urina

Oftalmo

BERA, audiometria

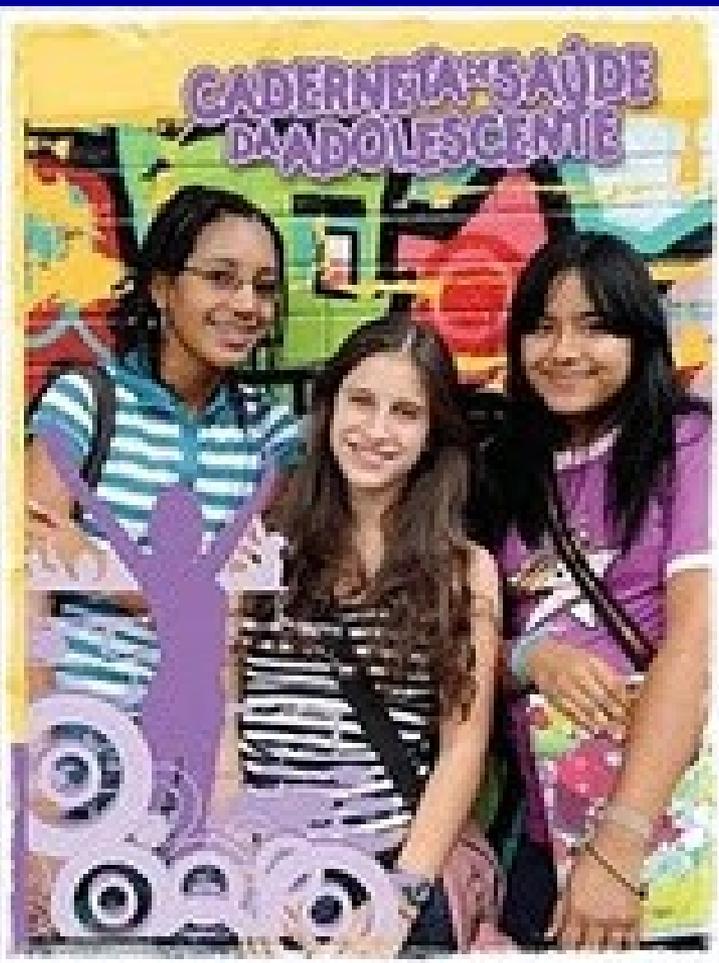
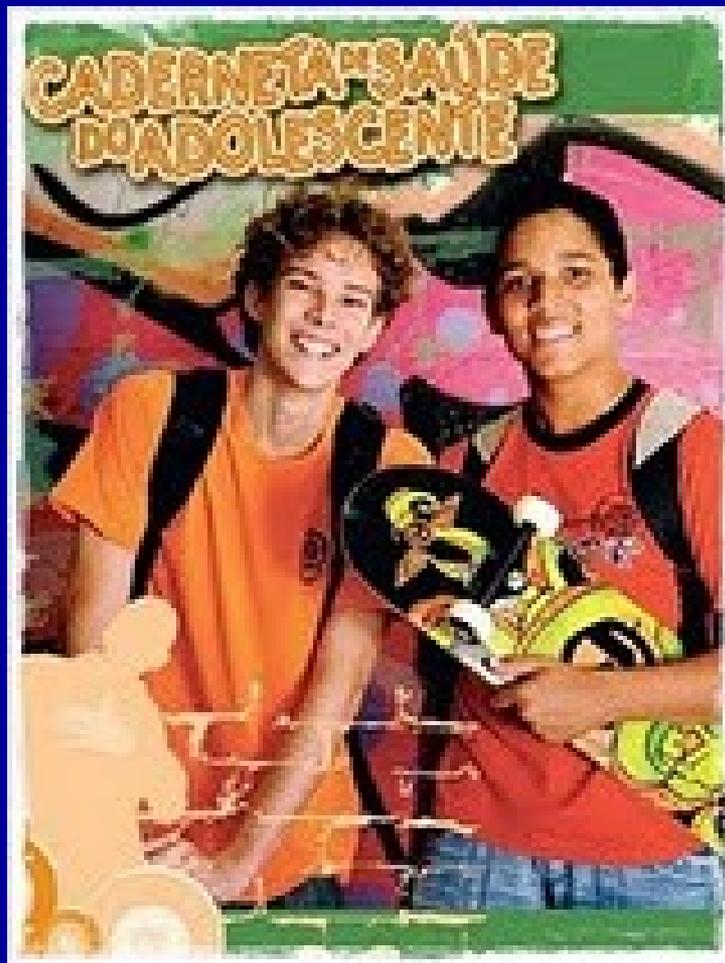
2 anos (repetir cada 2-3 anos)

Triagem doença celíaca

3 anos e 10 anos

Rx coluna cervical dinâmica







VAMOS AUMENTAR A TAXA DA VACINAÇÃO CONTRA O HPV!

Ministério da Saúde: meninas de 9 a 13 anos
Uma dose hoje e outra dose 6 meses após

Podemos fazer mais por isso!

Proposta de acompanhamento para pessoas com síndrome de Down

	RN	1a	2a	3a	4 a 9a	10 a12a	Adolescente	Adulto
Aval. cardiológica	x	X	S/N	S/N	S/N	x	S/N	x
Aval. auditiva	x	x	x	x	x	x	x	x
Aval. odontológica	x	x	x	x	x	x	x	x
Aval. oftalmológica	x	x	x	x	x	x	x	x
Fisioterapia	x	x	S/N	S/N	S/N	S/N	S/N	S/N
Estimulação precoce	x	x	S/N					
Fonoterapia	x	x	x	x	x	x	S/N	S/N
Exames de rotina*	S/N	x	x	x	x	x	x	x
Glicemia**		S/N	S/N	S/N	S/N	x	< x	x
Perfil lipídêmico**		S/N	S/N	S/N	S/N	S/N	S/N	S/N
Atc. antiendomiso			x					
Aval. atlanto-axial***			x	x	S/N	x	S/N	S/N
Eco abdominal	S/N	x	x	S/N	x	x	x	x

Obs.: S/N = Se necessário

*Exames de rotina: hemograma, contagem de plaquetas, T4 livre, TSH, parasitológico de fezes, parcial de urina

**Sempre que houver obesidade

*** Sempre que iniciar atividade física ou procedimento cirúrgico

RN – Cariótipo/Exame otoacústico – OEA/Teste do pezinho

Vacinas – esquema regular + vacinas especiais no CRIE

Outras terapias – Terapia Ocupacional, Psicomotricidade, Psicopedagogia, etc.

Profissionais

- Estimular a aceitação de toda a família
- Estimular socialização
- Intervenção precoce
- Evitar superproteção
- Firmeza e estabelecer limites
- Encaminhar para as associações e serviços especializados



www.reviverdown.org.br

www.movimentodown.org.br

www.down21.org

Revista da Síndrome de Down



Ambulatório da Síndrome de Down
3360-7986

Beatriz Bermudez
beatrizbagatin@ufpr.br
9991-1347

