



## INTRODUÇÃO

Pessoas com síndrome de Down são mais suscetíveis a certos problemas de saúde, como malformações cardíacas e do trato gastrointestinal, problemas de visão e audição, além de chances maiores de desenvolverem diabetes e alterações da tireoide. Porém, isso não quer dizer que todos os indivíduos com síndrome de Down vão, necessariamente, ter várias dessas doenças. Além disso, as orientações médicas, que valem para crianças e adultos em geral, também se aplicam às pessoas com a síndrome.

## O MOVIMENTO DOWN E AS CARTILHAS DE SAÚDE

O acesso à informação faz toda a diferença na vida de uma pessoa com síndrome de Down e de sua família, mesmo antes do nascimento. Por meio de informações atualizadas e de qualidade, é possível compreender que, assim como as outras pessoas, quem nasce com síndrome de Down vem ao mundo cheio de potencialidades. O Movimento Down surgiu para reunir conteúdos e iniciativas que colaborem para o desenvolvimento dessas potencialidades, e que contribuam para o bem-estar e a inclusão das pessoas com síndrome de Down, deficiência intelectual e outros tipos de deficiência em todos os espaços da sociedade.



Saber exatamente quais são as questões de saúde que podem ocorrer com mais frequência na síndrome de Down, conseguir diagnosticá-las de forma rápida e eficiente e buscar os tratamentos adequados é essencial para que indivíduos com a trissomia possam desfrutar de uma vida plena e saudável. Pensando nisso, o Movimento Down, em parceria com o Hospital Israelita Albert Einstein, elaborou 12 Cartilhas de Saúde, com a intenção de disponibilizar informações relevantes e atualizadas sobre as principais questões de saúde relacionadas à síndrome para as pessoas com síndrome de Down, seus familiares e profissionais de saúde.

## A PARCERIA COM O HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN

Local de excelência médica no Brasil, o Hospital Israelita Albert Einstein também se destaca pela atenção dispensada aos pacientes com síndrome de Down. Nele funciona, desde 2008, o Programa de Síndrome de Down, ligado à Clínica de Especialidades Pediátricas. Além do acompanhamento pediátrico, as crianças podem receber o atendimento de cardiologistas, ortopedistas, oftalmologistas, endocrinologistas e outros especialistas do hospital que possam contribuir para o diagnóstico e tratamento de doenças associadas à síndrome, sempre que necessário. Também é oferecida avaliação multiprofissional com equipe específica do Centro de Reabilitação, composta por fisioterapeuta, fonoaudióloga, terapeuta ocupacional, psicóloga e nutricionista. A responsável pelo ambulatório de síndrome de Down é a Dra. Ana Claudia Brandão, pediatra que tem um filho com síndrome de Down e também é colaboradora do Movimento Down. Desta forma, nada mais natural do que contar com o Hospital Israelita Albert Einstein como parceiro do Movimento Down na iniciativa de lançar as Cartilhas de Saúde.

## A ELABORAÇÃO DAS CARTILHAS DE SAÚDE



Informar pais e profissionais de saúde sobre as principais questões de saúde associadas à síndrome de Down foi a motivação inicial do projeto. A coleção de saúde, publicada em 2013 pela “Down’s Syndrome Association”, do Reino Unido, serviu de inspiração e guia básico. A partir daí, foram feitas pesquisas adicionais sobre os assuntos e também adaptações ao contexto brasileiro, quando necessário. As Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down, publicadas pelo Ministério da Saúde, também foram importante fonte de informação para a elaboração das cartilhas. Médicos especialistas do Hospital Israelita Albert Einstein foram consultados para oferecer sugestões nas suas áreas de atuação e assegurar a atualidade e precisão do conteúdo. Eles também contribuíram com uma entrevista, que aparece no final de cada publicação na seção “Palavra do Especialista”.

Além disso, depoimentos de familiares de pessoas com síndrome de Down, previamente solicitados pelo Movimento Down, fazem parte das cartilhas, que conta com a revisão médica da Dra. Ana Claudia Brandão e revisão editorial de Patrícia Almeida, cofundadora do Movimento Down. Todo o conteúdo das cartilhas está disponível para download gratuito no site (<http://www.movimentodown.org.br/>).

## A SÍNDROME DE DOWN

A síndrome de Down é uma ocorrência genética que se dá no início da gestação e se caracteriza pela presença de três cromossomos 21, no lugar dos dois usuais, em todas ou na maioria das células do corpo. Com isso, as pessoas com síndrome de Down, ou trissomia do cromossomo 21, nascem com 47 cromossomos em suas células em vez de 46, como a maior parte da população. Um exame clínico feito após o nascimento pode diagnosticar a síndrome a partir de características físicas com boa margem de segurança. Mas para confirmar o diagnóstico de síndrome de Down é necessário realizar o exame genético chamado cariótipo, realizado a partir de uma amostra de sangue onde os cromossomos são contados e sua distribuição analisada. Este exame é mais especializado e o resultado leva alguns dias para ser conhecido.

## A alteração genética observada no cariótipo pode se dar de 3 maneiras:

**Trissomia livre:** é a alteração mais comum, presente em cerca de 95% das pessoas que nascem com a síndrome, onde todas as células do corpo possuem 47 cromossomos.

**Translocação:** ocorre quando parte ou a totalidade do cromossomo 21 se liga "colado" em outro cromossomo, geralmente o cromossomo 14 ou o próprio 21. Este tipo de alteração ocorre em cerca de 3% das pessoas com a síndrome. Em 1/3 dos casos a translocação pode ser herdada de um dos pais e, quando isto é confirmado (através do cariótipo dos pais), este casal apresenta uma chance maior de ter outros filhos com a trissomia.

**Mosaicismo:** a alteração do número de cromossomos nas células ocorre quando o embrião já está formado. Conseqüentemente, algumas células terão 47 cromossomos e outras 46. Isto ocorre em cerca de 2% das pessoas com a síndrome.



Independente do tipo de alteração que leve a pessoa a ter a trissomia do cromossomo 21, os problemas de saúde são semelhantes. Portanto, todos devem ter assegurados os cuidados médicos necessários.

A síndrome de Down é observada em todas as raças e em todos os países do mundo. Estima-se que no Brasil nasça uma criança com trissomia para cada 600 a 800 nascimentos, independentemente de etnia, gênero ou classe social.

É importante esclarecer que a síndrome de Down não é culpa de ninguém. Trata-se de um arranjo cromossômico natural, que sempre existiu na humanidade. O comportamento dos pais não causa a trissomia. Além disso, a síndrome de Down em si não é uma doença. O material genético extra presente em quem nasce com a trissomia pode provocar um desequilíbrio que leva a algumas questões para as quais os pais devem estar atentos desde o nascimento da criança.

As principais características das pessoas com síndrome de Down são a hipotonia (tônus muscular diminuído) e o déficit cognitivo (dificuldade de aprendizagem). A face um pouco mais achatada, olhos amendoados, dedos das mãos menores, pescoço curto e baixa estatura são outros atributos que podem ser observados. Apesar de terem características em comum, cada indivíduo com síndrome de Down é único, parecido com seus familiares e tem sua própria personalidade e potencial.

Se bem estimuladas na áreas motora e cognitiva desde bebês, crianças com síndrome de Down podem se transformar em adultos ativos e integrados à sociedade, capazes de trabalhar e manter relacionamentos. O fundamental é investir na estimulação precoce desde o nascimento para desenvolver o lado intelectual, físico e afetivo do bebê através de jogos, exercícios e outras atividades. Fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais e fonoaudiólogos são grandes aliados nesse processo e continuam a colaborar no desenvolvimento das crianças ao longo da infância, de acordo com as necessidades individuais de cada uma delas.

Vários estudos científicos comprovam que, para obter um melhor desenvolvimento, as crianças com síndrome de Down devem frequentar escolas regulares. Este é um direito garantido às crianças com síndrome de Down e outros tipos de deficiência pela Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência, que no Brasil tem valor de norma constitucional.

Como a síndrome de Down em si não é uma doença, e sim uma condição inerente à pessoa, não se deve falar em tratamento ou cura. Apesar das pessoas com síndrome de Down estarem mais vulneráveis a certas doenças já citadas aqui, a incidência de outras ocorrências, tais como cáries nos dentes e tumores sólidos (como carcinomas e melanomas), são menos frequentes nesses indivíduos, de acordo com pesquisas.

É importante ressaltar que a saúde de uma criança com síndrome de Down precisa ser acompanhada por um pediatra, que deve encaminhá-la para especialistas somente quando necessário. No caso de adultos, esse papel é desempenhado pelo clínico geral. O ideal é se buscar uma visão global de saúde nos indivíduos com a síndrome, de forma que várias questões possam ser resolvidas com procedimentos simples e terapias, a partir da atuação de uma equipe integrada de profissionais (fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogos etc) e médicos especialistas, sempre coordenada pelo pediatra. A promoção de um estilo de vida saudável, que inclua exercícios físicos e uma dieta balanceada, também é fundamental e evita que certas ocorrências surjam ou se agravem.

Com acesso aos tratamentos médicos e aos especialistas necessários para os problemas de saúde que possam ocorrer, quem tem síndrome de Down pode levar uma vida longa e saudável. A expectativa de vida de pessoas com a trissomia aumentou consideravelmente nas últimas décadas, estando hoje entre 50 e 60 anos, sendo que há pessoas que vivem bem mais do que isso.



## O QUE É PRECISO SABER SOBRE A SÍNDROME DE DOWN:

- É uma ocorrência genética que se dá no início da gestação e se caracteriza pela presença de três cromossomos 21.
- Não é uma doença, mas as pessoas com a síndrome estão mais vulneráveis a uma maior incidência de algumas doenças.
- As principais características são a hipotonia (tônus muscular diminuído) e o déficit cognitivo (dificuldade de aprendizagem).
- Estima-se que no Brasil nasça uma criança com síndrome de Down para cada 600 a 800 nascimentos, independente de etnia, gênero ou classe social.
- As crianças com síndrome de Down devem estudar em escolar regulares e têm este direito garantido por lei.

## PRINCIPAIS QUESTÕES DE SAÚDE NA SÍNDROME DE DOWN

Não há nenhuma condição médica que afete exclusivamente as pessoas com síndrome de Down, mas há certas doenças que são mais comuns em crianças e adultos com a trissomia. As questões de saúde mais frequentes e significativas foram selecionadas pelo Movimento Down e apresentadas em 12 Cartilhas de Saúde. Cada uma delas trata de temas específicos em profundidade. Segue a relação dos assuntos selecionados:



**Problemas Cardíacos:** Quase metade dos bebês que nascem com síndrome de Down apresentam cardiopatias congênitas, que são anormalidades na estrutura do coração já presentes no nascimento.

**Disfunções da Tireoide:** Muitas pessoas com síndrome de Down têm alterações da função da tireoide, sendo o hipotireoidismo – caso em que a glândula é pouco ativa – o mais frequente.

**Diabetes:** Crianças com síndrome de Down têm 4 vezes mais chances de desenvolver diabetes do que outras crianças. É mais provável que o diabetes seja do tipo 1, que é uma condição em que o sistema imune ataca e destrói as células produtoras de insulina no pâncreas.

**Espasmos Epiléticos:** Crianças com síndrome de Down podem ter espasmos epiléticos, que são ataques epiléticos raros, que requerem atenção médica. Eles geralmente ocorrem no primeiro ano de vida e são caracterizados por movimentos anormais no corpo.

**Visão:** Os problemas de visão que afetam as crianças com síndrome de Down são os mesmos que ocorrem em qualquer outra criança, mas tendem a acontecer com mais frequência e de forma mais acentuada. Entre eles, destacam-se catarata congênita, estrabismo, hipermetropia, miopia e ambliopia (olho preguiçoso).

**Audição:** Cerca de 75% das pessoas com síndrome de Down sofrem perda auditiva ao longo da vida. Nas crianças, a causa mais comum é o fluido na orelha média que, caso não tratado, pode comprometer a linguagem e a aprendizagem.

**Alterações no sangue:** Existem algumas diferenças nas contagens das células sanguíneas em pessoas com síndrome de Down e também uma chance maior de desenvolverem leucemias.

**Alterações ortopédicas:** Como consequência da frouxidão ligamentar e da hipotonia muscular, pessoas com síndrome de Down podem apresentar vários tipos de condições ortopédicas. Entre elas, está a instabilidade craniovertebral, que se caracteriza pelo excesso de movimento entre duas vértebras no alto da coluna vertebral.

**Saúde Bucal:** Há questões odontológicas que são mais comuns em pessoas com síndrome de Down, como a erupção dentária tardia e irregular e o bruxismo, que é o ranger ou travar dos dentes.





**Alterações dermatológicas:** A maioria das pessoas com síndrome de Down possuem a pele bem seca e podem apresentar certas alterações dermatológicas, como a língua fissurada, a alopecia areata (que provoca queda de cabelo), e o vitiligo (perda de pigmentação da pele).

**Questões Gastrointestinais:** Crianças com síndrome de Down apresentam problemas na estrutura e no funcionamento do trato gastrointestinal com mais frequência que o restante da população. A doença de Hirschsprung, que é uma anomalia na parte inferior do intestino grosso, e a doença celíaca, que é caracterizada pela intolerância ao glúten, são exemplos disso.

**Problemas do Sono:** Os distúrbios do sono, sejam eles de origem comportamental ou físico, podem ter efeitos no aprendizado da criança e precisam ser tratados. A apnéia obstrutiva do sono, que ocorre como consequência do bloqueio da passagem de ar na garganta, é uma das questões mais comuns.

## EXAMES DE SAÚDE IMPORTANTES

**Ecocardiograma:** É de extrema importância que um ecocardiograma, que é um ultrassom do coração, seja realizado logo após o nascimento do bebê, já que cerca de 50% das crianças que nascem com síndrome de Down apresentam algum tipo de cardiopatia.

**Hemograma:** Esse exame, que avalia as condições em que se encontram os componentes do sangue, deve ser solicitado assim que um bebê nasce com síndrome de Down para afastar as possibilidades de alterações hematológicas e leucemias. O hemograma deve ser repetido semestralmente nos primeiros dois anos de vida e anualmente ao longo da vida da pessoa com síndrome de Down.

**Tireoide:** Todos os recém-nascidos têm as suas funções tireoidianas checadas no “Teste do Pezinho”, que é obrigatório no Brasil. A partir daí, elas devem ser checadas aos 6 e aos 12 meses e, depois disso, anualmente.

**Exames de Visão:** A catarata e outras alterações que obstruem a visão podem ser detectadas no que é conhecido como “Teste do Olhinho”, que deve ser realizado pelo pediatra assim que o bebê nasce. Avaliações de acuidade visual são necessárias aos 6 e 12 meses e depois, precisam ser feitas anualmente dos 2 aos 10 anos de idade, a cada dois anos dos 10 aos 19 anos, e a cada três anos a partir daí.

**Exames de Audição:** Todos os recém-nascidos devem ser examinados para descobrir se têm um problema de audição. As crianças com síndrome de Down, que são



mais propensas a desenvolverem fluido, precisam de um exame auditivo completo (otoscopia, audiometria e timpanometria) aos seis meses e depois anualmente, para o resto da vida.

**Radiografia da Coluna Cervical:** De acordo com as Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down, todas as crianças com a trissomia devem fazer uma radiografia da coluna cervical aos três e aos dez anos para checar a existência de instabilidade atlanto-axial.

**Acompanhamento Odontológico:** É muito importante que ele seja iniciado no primeiro ano de vida e tenha periodicidade anual. Devem ser acompanhadas a erupção dentária, a prevenção de cáries e as patologias da gengiva.

**Distúrbios do Sono:** Uma polissonografia, exame do sono que mede, entre outros fatores, batimento cardíaco, movimento dos olhos e níveis de oxigênio no sangue, deve ser feita por todas as crianças que têm síndrome de Down aos 4 anos de idade.

Os principais exames de saúde que precisam ser feitos por indivíduos com síndrome de Down são oferecidos pelo SUS (Sistema Único de Saúde).

## EXAMES IMPORTANTES NA SÍNDROME DE DOWN

	ao nascer	6 meses	ano	2 anos	3 anos	4 anos	10 anos
coração	ecocardiograma						
sangue	hemograma	hemograma	hemograma (e com 1 ano e 6 meses)	hemograma	checagem anual a partir deste ano		
tireoide	teste do pezinho	funções tireoidianas	funções tireoidianas	checagem anual a partir deste ano			
visão	teste do olhinho	acuidade visual	acuidade visual	checagem anual (até os 10 anos)			checagem bianual até 19. Depois, a cada 3 anos
audição	teste de audição	exame auditivo completo	checagem anual a partir deste ano				
coluna cervical					radiografia		radiografia
odontologia	acompanhamento anual por toda a vida						
sono						polissonografia	

## MÉDICOS COLABORADORES

**Dr. Ana Cláudia Brandão**, pediatra, com área de atuação em alergia e imunologia pediátrica. Responsável pelo ambulatório de síndrome de Down do Centro de Especialidades Pediátricas do Hospital Israelita Albert Einstein e do Programa Einstein na Comunidade de Paraisópolis. Consultora médica de todas as cartilhas de saúde.

**Dr. Ricardo Katsuya Toma**, pediatra e gastroenterologista pediátrico. Trabalha no Hospital Israelita Albert Einstein, no Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, e também atende pacientes em sua clínica particular. Colaborador da cartilha de questões gastrointestinais.

**Dra. Juliana Folloni Fernandes**, oncohematologista pediátrica. Faz parte da equipe de Hematologia e Transplante de Medula Óssea do Hospital Israelita Albert Einstein desde 2008. Também é médica do Serviço de Transplante do Instituto de Tratamento do Câncer Infantil, ligado ao Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. Colaboradora da cartilha de alterações no sangue.

**Dra. Selma Hélène**, dermatologista pediátrica. Faz parte da equipe do Hospital Israelita Albert Einstein, e atua na área há 28 anos. Fez mestrado na Faculdade de Medicina da Santa Casa de São Paulo. Colaboradora da cartilha de alterações dermatológicas.

**Dr. Djalma Pereira Mota**, ortopedista pediátrico. Trabalha há mais de 20 anos na clínica especializada em coluna do Hospital Israelita Albert Einstein. Também já atuou por cerca de duas décadas na AACD (Associação de Assistência à Criança Deficiente). Colaborador da cartilha de alterações ortopédicas.

**Dra. Luci Black Tabacow Hidal**, otorrinolaringologista. Especialista com mais de 25 anos de prática, atende no setor de pediatria do Hospital Israelita Albert Einstein. É mestre em otorrinolaringologia e cabeça e pescoço pela Universidade Federal de São Paulo. Colaboradora da cartilha de problemas de audição.



**Dra. Rosana Pires Cunha**, oftalmologista pediátrica. Fez especialização em oftalmologia pediátrica no Wills Eye Hospital, na Filadélfia (EUA). É diretora da Fundação Oftalmológica Dr. Rubem Cunha, em São Paulo, que presta atendimento a cerca de 3 mil pacientes por mês da APAE de São Paulo. Defendeu tese de doutorado na Escola Paulista de Medicina, UNIFESP. Colaboradora da cartilha de problemas de visão.

**Dra. Teresa Cristina Alfinito Vieira**, endocrinologista pediátrica. Atua na Clínica de Especialidades Pediátricas do Hospital Israelita Albert Einstein. Fez residência em pediatria na Thomas Jefferson University na Filadélfia (EUA) e é doutora em Endocrinologia pela Escola Paulista de Medicina (Unifesp). Colaboradora da cartilha de disfunções da tireoide e da cartilha de diabetes.

**Dr. Erasmo Barbante Casella**, neuropediatra. Trabalha no Hospital Israelita Albert Einstein, além de ser chefe da unidade de Neuropediatria do Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo. É também professor livre docente do departamento de Neurologia da Universidade de São Paulo. Colaborador da cartilha de espasmos epiléticos.

**Dra. Rosane Lowenthal**, dentista ortodontista. Coordenadora da Unidade de Referência em Transtornos do Espectro Autista da Santa Casa da Misericórdia de São Paulo. Também é doutora pela Universidade Presbiteriana Mackenzie de São Paulo e mãe de um rapaz com síndrome de Down. Colaboradora da cartilha de cuidados com a saúde bucal.

**Dr. Gustavo Antônio Moreira**, pneumologista pediátrico e especialista em sono. Atua há mais de 15 anos no Hospital Israelita Albert Einstein, além de atender em sua clínica particular. Aprimorou seus conhecimentos em terapia intensiva e pneumologia pediátrica nos 4 anos de experiência na Universidade de Maryland e John Hopkins, ambas nos EUA. Colaborador da cartilha de problemas do sono.

**Dr. Gustavo Foronda**, cardiologista pediátrico. É coordenador da Cardiologia Pediátrica do Hospital Israelita Albert Einstein e coordenador do UTI Neonatal e Pediátrica do Instituto do Coração do Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo. Colaborador da cartilha de problemas cardíacos.





[www.movimentodown.org.br](http://www.movimentodown.org.br)

[www.facebook.com.br/movimentodown](https://www.facebook.com.br/movimentodown)

---

## CRÉDITOS

**Fontes:** Down's Syndrome Association - UK (Associação de Síndrome de Down do Reino Unido) | <http://www.downs-syndrome.org.uk/>, Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down (Brasília, DF, 2012) | [http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes\\_cuidados\\_sindrome\\_down.pdf](http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_cuidados_sindrome_down.pdf), Pediatrics (publicação oficial da Academia Americana de Pediatria) sobre Síndrome de Down (2011) | <http://pediatrics.aappublications.org/content/early/2011/07/21/peds.2011-1605.full.pdf>

**Texto:** Cristiane Orfalias

**Revisão Editorial:** Patricia Almeida

**Consultoria Médica:** Dra. Ana Claudia Brandão

**Supervisão Técnica:** Sociedade Beneficente Israelita Brasileira Albert Einstein

**Fotografia:** Andreia Andrade, Paula Moreira Fotografia e Acervo Movimento Down

**Projeto gráfico, diagramação e ilustração:** Andreia Andrade e Raquel Bento

---

## PARCERIA



## PATROCÍNIO



O Movimento Down é uma iniciativa do Observatório de Favelas do Rio de Janeiro e é filiado à Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down (FBASD), à Down Syndrome International (DSI) e à Rede Nacional da Primeira Infância (RNPI).



Reutilize este material compartilhando estas informações com outras pessoas para contribuir para a construção de uma sociedade mais justa e inclusiva.