

GUIA DE SUPERVISÃO DE SAÚDE PARA PESSOAS COM SÍNDROME DE DOWN

Ana Beduschi Nahas

Gisele Rozone De Luca

Louise Lapagesse de Camargo Pinto

Um cuidado legítimo das pessoas requer atenção à experiência pessoal do processo de saúde, detecção das intercorrências clínicas, supervisão e intervenção, bem como compreendê-las amplamente dentro de uma abordagem biopsicosociocultural, permitindo compartilhamento e consideração das equipes envolvidas no atendimento.

A questão da supervisão e do diagnóstico ou detecção precoce de intercorrências clínicas é tema relevante na prática da Atenção Primária à Saúde.

O objetivo deste capítulo é destacar a importância do tema e a correta avaliação e acompanhamento das pessoas com Síndrome de Down, nas diversas faixas etárias, prevenindo gravidades e promovendo qualidade de vida. Portanto, através deste Guia, serão oferecidas as orientações às equipes multiprofissionais para o cuidado à saúde integral da pessoa com Síndrome de Down.

Assim dentro dos princípios norteadores da Política Nacional de Humanização torna-se imprescindível a valorização da dimensão subjetiva e social em todas as práticas de atenção e gestão, consolidando e incentivando processos que incorporam e impulsionam a responsabilização, buscando promover o fortalecimento do trabalho em equipe multiprofissional, estimulando a transdisciplinaridade.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD) ou trissomia do 21 é uma condição humana geneticamente determinada. Foi a primeira síndrome a ser descrita na espécie humana, a que apresenta maior incidência e, portanto, a mais estudada. A presença do cromossomo 21 extra na constituição genética determina características físicas específicas, hipotonia muscular generalizada e consequente atraso no desenvolvimento neuropsicomotor.

No Brasil nasce uma criança com SD a cada 600 e 800 nascimentos.

Sabe-se que as pessoas com SD quando acompanhadas e estimuladas precocemente, têm potencial para uma vida saudável e plena inclusão social.

Na Classificação Internacional de Doenças (CID-10) a SD recebe o código Q – 90.

Na categoria Q90 existem os seguintes subgrupos:

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

Q 90. 2 - Síndrome de Down, trissomia 21, translocação

Q 90. 9 - Síndrome de Down, não específica.

O diagnóstico clínico da Síndrome de Down se alicerça na análise das características físicas, de tal maneira que o exame físico bem detalhado será uma grande ferramenta neste processo de identificação. O diagnóstico laboratorial da Síndrome de Down se faz através do cariótipo. O Cariograma ou cariótipo é a representação do conjunto de cromossomos presentes no núcleo celular de um indivíduo.

ATENÇÃO À SAÚDE DA PESSOA COM SÍNDROME DE DOWN

O objetivo primordial quando se trata de supervisão de saúde é a **PREVENÇÃO**.

O cuidado com a saúde da pessoa com SD é mostrado a seguir, obedecendo cada faixa etária, criteriosamente elaborado seguindo análises de possibilidades maiores de intercorrências clínicas e comprometimentos diversos.

É importante enfatizar que este roteiro é um guia geral a ser aplicado em todas as pessoas com a SD, não esquecendo suas particularidades.

PERÍODO NEONATAL

Anamnese e exame físico - geral e segmentar

Diagnóstico clínico

Diagnóstico laboratorial - **CARIÓTIPO**

Teste do OLHINHO

Teste da ORELHINHA

Teste de Triagem Neonatal - Teste do Pezinho

Avaliação cardíaca

Ultrassonografia abdominal - avaliação dos órgãos intra-abdominais

Ultrassonografia dos quadris – avaliação das articulações coxo-femorais

Orientação pediátrica - alimentação, higiene, estimulação...

Programa de Estimulação Precoce

Encaminhar para Associações de Pais-Apoio

Aconselhamento genético - risco de recorrência para futura gestação

Lactente

Avaliação do crescimento físico

Orientação pediátrica – alimentação, vacinações, higiene, estimulação

Avaliação do desenvolvimento neurológico

Complementação vitamínica

Higiene dental

Avaliação Oftalmológica

Avaliação Otorrinolaringológica

Avaliação Odontológica

Exames de rotina pediátricos

Avaliação anual da função tireoidiana e pesquisa de anticorpos antitireoidianos

Investigação para Doença Celíaca

Pré-Escolar

Avaliação do crescimento físico

Avaliação do desenvolvimento neurológico

Orientação pediátrica

Avaliação Oftalmológica

Avaliação Otorrinolaringológica

Avaliação Cardíaca

Avaliação Odontológica

Avaliação anual da função tireoidiana e pesquisa de anticorpos antitireoidianos
Investigação para Doença Celíaca

Radiografias de coluna cervical - em perfil = posições de flexão, neutra e extensão;
radiografia da apófise odontóide com o objetivo de avaliar a estabilidade da coluna cervical

Ultrassonografia abdominal

Radiografia dos joelhos - avaliar estabilidade patelo- femural

Avaliação da fala e linguagem

Orientar na disciplina alimentar - preparando-se para o futuro, evitando excessos e erros

Escolar

Avaliação neurológica e do crescimento físico

Orientação pediátrica com exames de rotina

Planejamento educacional

Exames para descartar diabetes, hipercolesterolemia e hiperuricemia

Avaliação das funções tireoidianas e pesquisa de anticorpos antitireoidianos

Investigação para Doença Celíaca

Orientação nutricional

Avaliação Oftalmológica

Avaliação Otorrinolaringológica

Avaliação Odontológica

Avaliação de coluna cervical e joelhos - avaliar estabilidade

Ultrassonografia abdominal

Participar de atividades físicas - Olimpíadas Especiais

Adolescência

Avaliação do crescimento físico

Avaliação do desenvolvimento puberal

Orientação nutricional

Escolaridade, reforço pedagógico, atividades físicas

Exames de rotina e avaliação metabólica

Avaliação das funções tireoidianas e pesquisa de anticorpos antireoidianos

Investigação para Doença Celíaca

Ultrassonografia abdominal

Avaliação odontológica, oftalmológica e otorrinolaringológica

Conversando sobre sexualidade

Preparando para a profissionalização

Idade Adulta

Avaliação das condições físicas

Orientação sobre profissionalização

Orientação nutricional

Solicitar exames metabólicos e de rotina

Avaliação das funções tireoidianas e pesquisa de anticorpos antireoidianos

Investigação para Doença Celíaca

Ultrassonografia abdominal

Avaliação odontológica, oftalmológica e otorrinolaringológica

Orientação sobre a sexualidade

As mulheres devem seguir rotina de acompanhamento ginecológico anual, assim como os homens devem seguir rotina de acompanhamento urológico

Algumas considerações

Estudos recentes recomendam a realização de exames para investigação de doença celíaca em pacientes com Síndrome de Down, a cada dois anos.

O acompanhamento do desenvolvimento segue as curvas específicas para a síndrome de Down de zero a 2 anos de Mustacchi, Z.

A indicação da realização do cariótipo tem duas funções principais, que são a de fornecer um documento com o diagnóstico e a realização do Aconselhamento Genético. É muito importante que a família esteja ciente que o cariótipo não irá revelar o grau de comprometimento neurológico devendo ser reforçado que o mais importante naquele momento é a aceitação da síndrome de Down e o encaminhamento para a estimulação precoce.

As avaliações de acuidade auditiva devem ser anual e visual no mínimo bianualmente.

O MOMENTO DA NOTÍCIA

UM MOMENTO QUE NUNCA SERÁ ESQUECIDO

“Menino ou menina?”. É a primeira pergunta que fazem os pais por ocasião do nascimento de uma criança. Mas isso não importa desde que o filho tão esperado seja uma criança perfeita e sadia.

Depois vem a pergunta: "Meu filho é normal, doutor?" As respostas são fáceis quando tudo está bem, mas logo se notam as reticências quando há algum problema.

Em 1982, quando nasceu meu primeiro filho e logo levantei a hipótese de ele ter síndrome de Down, notei que as reticências da pergunta “Meu filho é normal?” incomodavam mais ao pessoal médico que me atendia do que a mim mesma.

Este momento nunca será esquecido e pode ser traumatizante para os pais, que não estão preparados para enfrentar a realidade de que o filho tão esperado não é a criança que sonhavam, e para o pessoal médico e de enfermagem, que não está preparado para ajudá-los a enfrentar esta realidade.

A família representa um papel de extrema importância no desenvolvimento das pessoas com síndrome de Down. Quanto mais informada for a família, mais a criança terá suas potencialidades aproveitadas ao longo da vida. Se não se sabe comunicar a notícia com palavras corretas e no momento propício, a família passará por uma grande tempestade que poderá alterar o futuro dessa família, podendo influenciar até na aceitação ou rejeição da criança. Muitas vezes, não se tem o menor cuidado, pois obstetras, pediatras e enfermeiros que acompanham o nascimento não se apercebem do trauma que podem causar.

Como mãe senti necessidade de um diálogo franco, sem evasivas, com respostas simples, bom senso e respeito. O que vi, li e ouvi de outras mães é que o pessoal da área médica estava mais preocupado em passar um verdadeiro tratado médico sobre a deficiência de nossos filhos, enquanto o pessoal de enfermagem ficava ausente ou à distância, como se nada de diferente estivesse acontecendo. E todos esqueciam que, antes de tudo, ali estava um casal, pais de um recém-nascido que tem as mesmas necessidades básicas de outra criança qualquer.

Corro o risco de cair numa perigosa generalização, pois existem muitos profissionais que sabem como se portar e enfrentar junto com a família esse momento tão delicado e decisivo.

É difícil estabelecer um procedimento padronizado para ajudar os pais a receberem a notícia e fazer com que o pessoal médico e de enfermagem possa transmiti-la da forma mais adequada.

Quem deve dar a notícia aos pais? O pediatra, o obstetra, o enfermeiro?

Quem deve dar a notícia aos pais é a pessoa mais confiante, mais preparada para esse momento. Para isso, primeiramente, esta pessoa deverá rever seus sentimentos diante da deficiência. Essa autoanálise requer paciência, força de vontade e muita honestidade. Depois que fizer dentro de si um conceito positivo da deficiência, deixando de lado os preconceitos, estará apto a ajudar os pais nesse momento tão importante.

Os estereótipos mais comuns são que as pessoas com SD são dóceis, sem vontade própria, eternas crianças, com tendências antissociais ou extremamente sociáveis, incapazes, doentes e objeto de piedade. Estes pensamentos não ajudarão no momento da notícia nem no relacionamento de confiança que deve se estabelecer entre os pais e os profissionais.

Dicas importantes para ajudar os pais nesse momento:

- Informe aos pais tão cedo quanto possível, mas dê tempo para que a mãe conheça seu filho. Não informe o diagnóstico quando ela estiver sozinha, ou só com o seu bebê. Respeite possíveis problemas que possam afetar a mãe. Ela deverá estar acompanhada por alguém próximo, de preferência o pai da criança. Um poderá dar apoio ao outro.
- A notícia deve ser dada, sempre que possível, com a criança presente. Brincando com ela, segurando-a em seus braços e mostrando afeto, o profissional cria um relacionamento positivo, mostra aceitação e dá um bom exemplo aos pais.
- Comece dando os parabéns pelo nascimento do bebê e elogie a criança. Enfatize as características comuns da criança, e não as diferenças. Chame todos os presentes pelo nome, isto cria um vínculo importante com a família.
- Não demonstre sentimentos negativos, como pena ou tristeza.
- Dê informações precisas e compreensíveis, usando palavras simples, esquecendo termos médicos. Se possível, leve algum material escrito para que os pais possam reler as informações num momento de maior calma. Esteja disponível para que eles possam fazer perguntas;
- Assuma uma postura neutra, porém amigável. Transmita otimismo, sem sair da realidade. Não seja otimista demais, nem pessimista ao extremo.
- Enfatize as características comuns da criança, e não as diferenças;
- Respeite os sentimentos individuais dos pais. Deixe que expressem sua dor e suas dúvidas. Mostre que os sentimentos iniciais de desespero e rejeição à criança são normais, e que o amor deve prevalecer.
- Garanta que mãe e filho possam ficar juntos, a menos que haja indicação médica para separá-los.

- Oriente os pais, os avós, os tios ou qualquer outra pessoa que esteja envolvida nos cuidados básicos da criança: auxiliando na hora da mamada, enfatizando a importância do aleitamento materno, diminuindo o tempo da criança no seio e aumentando o número de mamadas. Mostre a importância do carinho e do aconchego na hora da alimentação. O colo da mãe é o melhor estímulo para um recém-nascido com ou sem síndrome de Down;
- Oriente e estimule os pais a procurar uma instituição especializada para começar o mais cedo possível a estimulação essencial, fazendo os encaminhamentos devidos.

Os pais de uma pessoa com síndrome de Down precisam de:

- Respeito
- Orientação
- Esperança
- Informações precisas
- Otimismo
- Compreensão
- Apoio

Os pais de uma pessoa com síndrome de Down não precisam de:

- Pena
- Desengano
- Desesperança
- Pessimismo
- Isolamento
- Palavras vazias
- Perguntas sem resposta

ASSOCIAÇÕES DE PESSOAS COM A SÍNDROME DE DOWN, FAMILIARES E AMIGOS EM SC

1. ASSOCIAÇÃO AMIGO DOWN

Rua Nove de Julho, nº 900 - Bairro Ipiranga - São José - SC | CEP 88111-380

Fone/Fax: (48) 3343-9937

www.amigodown.com.br

2. ASSOCIAÇÃO AMOR PRA DOWN

Rua 1950, nº 1346 - Bairro Centro - Balneário Camboriú – SC

Rua Leonardo Teto, nº 190 - fazendinha - Itajaí - SC

Fones = (47)3366-3155/(47)3083-4155

www.amorpradown.org

contato@amorpradown.org

3. ASSOCIAÇÃO DOWN SHOW

Rua Amaro José Pereira - anexo ao Posto de Saúde do Bairro Coloninha – Araranguá
SC Cep 88900-000

Fone: (48) 9616-7589

<http://downshow.com.br>

4. ASSOCIAÇÃO SORRIR PARA DOWN

Rua Margarida Waldrich, nº 230 - Bairro Água Verde – Blumenau – SC

Fone= (47) 3237-4729

sorrirparadown@yahoo.com.br

www.sorrirparadown.blogspot.com.br

CONCLUSÕES

Espera-se que o presente guia se torne uma grande ferramenta para as equipes multiprofissionais, de caráter verdadeiramente transdisciplinar, norteador de diagnósticos e condutas, objetivando assim o cuidado integral com a saúde da pessoa com SD, em toda a sua dimensão biopsicosociocultural.

Referências

1. Murdoch JC. Hypotiroidism in Down's Syndrome. Hypotiroidism in Down's Syndrome. Br Med J. 1980.;281 (6233) :149.
2. Mustacchi Z, Rozone G. Síndrome de Down - aspectos clínicos e odontológicos. São Paulo: CID Editora ,1990.
3. Pueschel SM. Inestabilidad Atlantoaxial en el Síndrome de Down. Pediat. 1988; 25 (6):341-2
4. Pueschel SM, SCOLA FH. Atlanto-Axial Instability in Individuals with Down Syndrome : Epidemiologic , Radiografic and Clinical Studies. Pediat. 1987; 80(4):555 - 60
5. Thompson JS, Thompson MW. Genética Médica. 2ª ed. São Paulo:Atheneu;1988.
6. Nisihara RM e cols. Doença celíaca em crianças e adolescentes com síndrome de Down. J. Pediatr.(Rio J.) v.81 n.5 Porto Alegre set./out.2005
7. MINISTÉRIO DA SAÚDE / Secretaria de Atenção à Saúde / Departamento de Ações Programáticas Estratégicas - Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down - F. Comunicação e Educação em Saúde; Brasília – DF; 2012.

Nome completo do(s) autor(es)

➤ Gisele Rozone De Luca

2. Especialidade:

➤ Pediatria e Genética Clínica

3. Máxima titulação de natureza acadêmica ou não acadêmica

- Medicina - Universidade Federal de Santa Catarina
- Residência em Pediatria - Hospital Infantil Joana de Gusmão
- Estágio de Especialização em Genética Clínica - Hospital Infantil Darcy Vargas/SP

4. Instituições à qual pertence (máximo de duas)

- Hospital Infantil Joana de Gusmão
- Universidade do Sul de Santa Catarina – UNISUL – Campus Tubarão

5. Endereço eletrônico

- email = giselegenetica@gmail.com