



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO (UNIRIO)
Centro de Ciências Biológicas e da Saúde (CCBS)
Pós-Graduação em Saúde e Tecnologia para o Espaço Hospitalar (PPGSTEH)
Mestrado Profissional

ANNA PAULA BAUMBLATT

SISTEMATIZAÇÃO DA ASSISTÊNCIA MULTIPROFISSIONAL DIRECIONADA A
CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN EM UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

RIO DE JANEIRO

2024



ANNA PAULA BAUMBLATT

SISTEMATIZAÇÃO DA ASSISTÊNCIA MULTIPROFISSIONAL DIRECIONADA A CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN EM UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

Relatório final a ser apresentado à Banca Examinadora do Programa de Pós-Graduação em Saúde e Tecnologia no Espaço Hospitalar (PPGSTEH) – Mestrado Profissional da Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro, para a obtenção do título de mestre em Saúde e Tecnologia no Espaço Hospitalar.

Orientadora: Prof^a Dr^a Simone Augusta Ribas
Coorientador: Prof. Dr. Fernando Lamarca

Rio de Janeiro
2024

Catálogo informatizada pelo(a) autor(a)

B 347 Baumblatt, Anna
SISTEMATIZAÇÃO DA ASSISTÊNCIA MULTIPROFISSIONAL
DIRECIONADA A CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN EM UM HOSPITAL
UNIVERSITÁRIO / Anna Baumblatt. -- Rio de Janeiro, 2024.
87
Orientador: Simone Ribas .
Coorientador: Fernando Lamarca.
Dissertação (Mestrado) - Universidade Federal do Estado
do Rio de Janeiro, Programa de Pós-Graduação em Saúde e
Tecnologia no Espaço Hospitalar, 2024.
1. Síndrome de Down; . 2. atenção à saúde; . 3. saúde da
criança. I. Ribas , Simone , orient. II. Lamarca, Fernando
, coorient. III. Título.

ANNA PAULA BAUMBLATT

SISTEMATIZAÇÃO DA ASSISTÊNCIA MULTIPROFISSIONAL DIRECIONADA A CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN EM UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

Relatório final apresentado à Banca Examinadora do Programa de Pós-Graduação em Saúde e Tecnologia no Espaço Hospitalar (PPGSTEH) – Mestrado Profissional da Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro, para a obtenção do título de mestre em Saúde e Tecnologia no Espaço Hospitalar.

Aprovado em: 08/03/2024.

Banca examinadora:

Signature: *Profa Dra Simone Augusta Ribas*
Profa Dra Simone Augusta Ribas (Jun 14, 2024 14:17 ADT)

Email: simone.ribas@unirio.br

Signature: *Flamarca*

Email: flamarca.uerj@gmail.com

Signature: *Profa Dra Raquel Boy*
Profa Dra Raquel Boy (Jun 17, 2024 17:25 ADT)

Email: raquelboy1@gmail.com

Signature: *Ines Maria Santos dos Santos*

Email: ines.m.santos@unirio.br

DEDICATÓRIA

Ao meu filho Fernando, luz da minha vida!

AGRADECIMENTOS

Ao meu marido Sergio, companheiro de vida.

A minha tia Susana, in memoriam, por tanto amor e ensinamentos compartilhados em vida e guardados para sempre em meu coração.

Aos meus pais, in memoriam, por oportunizarem minha existência.

A Simone Ribas, minha orientadora, pelo apoio, incentivo e orientação.

A Raquel por sua imensa generosidade em compartilhar conhecimento e por incentivar e acreditar em meu trabalho.

O presente trabalho foi realizado com apoio da Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO) e da Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ).

RESUMO

Introdução: A Síndrome de Down (SD) é a condição genética mais frequente nos seres humanos e a principal causa de deficiência intelectual em crianças. Está associada a comorbidades clínicas que a tornam uma condição de alta vulnerabilidade de saúde levando à necessidade de cuidados multiprofissionais específicos para manutenção de sua qualidade de vida. **Objetivo:** Este estudo teve o propósito de sistematizar o atendimento multidisciplinar direcionado a crianças com SD em um Hospital Universitário através da criação de um manual de assistência de forma estruturada abordando cuidados de saúde de forma transdisciplinar. **Materiais e métodos:** Tratou-se de um estudo metodológico realizado em 3 etapas, sendo composto por: (1) Realização de uma revisão integrativa de literatura (2) Identificação do perfil clínico, sociodemográfico e nutricional do público assistido em ambulatório específico, identificando fatores de risco para o desfecho aleitamento materno (3) Elaboração de um Ebook de assistência estruturado contendo plano de cuidado específico de forma transdisciplinar direcionado aos profissionais que atuam com o público alvo **Resultados:** Através desta monografia foi possível a partir de uma revisão bibliográfica e identificação do perfil clínico dos pacientes com SD assistidos em ambulatório multidisciplinar específico concluir uma produção tecnológica correspondente a um ebook estruturado, para subsidiar a atuação da equipe multidisciplinar, contendo um plano de cuidados para pessoas que vivem sobre esta condição. **Conclusão:** Acredita-se que a prestação de cuidados específicos adequados, de maneira sistematizada, contribuirá para assegurar a efetividade e impacto positivo na condição de saúde e na qualidade de vida de crianças e familiares.

Descritores: Síndrome de Down; atenção à saúde; saúde da criança

ABSTRACT

Introduction: Down Syndrome (DS) is the most frequent genetic condition in humans and the main cause of intellectual disability in children. It is associated with clinical comorbidities that make it a condition of high health vulnerability, leading to the need for specific multidisciplinary care to maintain their quality of life. **Objective:** The purpose of this study was to systematize multidisciplinary care for children with DS in a University Hospital through the creation of a structured care manual addressing health care in a transdisciplinary way. **Materials and methods:** This was a methodological study carried out in 3 stages, consisting of: (1) Conducting an integrative literature review (2) Identifying the clinical, sociodemographic and nutritional profile of the public assisted in a specific outpatient clinic, identifying risk factors for the breastfeeding outcome (3) Elaboration of a structured care ebook containing a specific care plan in a transdisciplinary way directed to professionals who work with the target audience **Results:** Through this monograph it was possible to conclude a technological production corresponding to a structured ebook, based on a literature review and identification of the clinical profile of patients with DS assisted in a specific multidisciplinary outpatient clinic. to support the work of the multidisciplinary team, containing a care plan for people living with this condition. **Conclusion:** It is believed that the provision of adequate specific care, in a systematic manner, will contribute to ensure the effectiveness and positive impact on the health condition and quality of life of children and their families.

Keywords: Down syndrome; health care; child health

LISTA DE FIGURAS

Figura 1	– Fluxograma com condutas propostas para a operacionalização da vigilância para síndrome de Down no Brasil	21
Figura 2	– Fluxograma das etapas do aconselhamento genético na Síndrome de Down.....	31
Artigo 1		
Figura 1	– Fluxograma PRISMA realizado abrangendo as etapas de elaboração da seleção dos estudos nas principais bases de dados escolhidas e dos estudos incluídos na revisão da presente pesquisa.....	48
Artigo 2		
Figura 1	– Distribuição percentual das cardiopatias encontradas nas crianças com Síndrome de Down investigadas de acordo com o sexo (N = 60).....	67

LISTA DE QUADROS

Quadro 1	–	Descrição das diretrizes para comunicação diagnóstica de síndrome de Down.....	20
Quadro 2	–	Diagnóstico clínico da síndrome de Down de acordo com o exame físico segmentar.....	23
Quadro 3	–	Descrição dos principais tópicos relacionados ao estresse parental de crianças com deficiência.....	30
Artigo 1			
Quadro 1	–	Estratégia de busca realizada para pesquisa nas bases de dados escolhidas	53

LISTA DE TABELAS

Tabela 1	– Descrição dos sinais cardinais de Hall e a frequência de aparecimento destas características morfológicas ao exame clínico no nascimento.....	22
Tabela 2	– Descrição das manifestações clínicas mais frequentemente encontradas na síndrome de Down.....	26
Tabela 3	–	
Artigo 1		
Tabela 1	– Características descritivas dos artigos incluídos na revisão (n=11)	49
Tabela 2	– Abordagem e conteúdo dos artigos de revisão e diretrizes incluídas no estudo.....	52
Artigo 2		
Tabela 1	– Caracterização descritiva das variáveis das crianças e maternas da amostra.....	64
Tabela 2	– Classificação do estado nutricional das crianças investigadas com SD.....	65
Tabela 3	– Distribuição absoluta e relativa da abordagem neonatal das crianças com SD investigadas.....	65
Tabela 4	– Associação entre fatores preditores e a prevalência do aleitamento artificial na amostra investigada.....	66

LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS

AAP:	Academia Americana de Pediatria
HUPE:	Hospital Universitário Pedro Ernesto
IVC:	Índice de Validade de Conteúdo
SD:	Síndrome de Down
SBP:	Sociedade Brasileira de Pediatria
TCLE:	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
TN:	Translucência nugal

SUMÁRIO

1.	INTRODUÇÃO.....	13
1.1	PROBLEMATIZAÇÃO.....	13
1.2	OBJETIVOS.....	14
1.3	JUSTIFICATIVA.....	15
1.4	INTERVENÇÃO.....	15
2.	REVISÃO DE LITERATURA.....	17
2.1	EPIDEMIOLOGIA E IMPORTÂNCIA DA SÍNDROME DE DOWN.....	17
2.2	ASSISTÊNCIA À CRIANÇA COM SÍNDROME DE DOWN.....	18
2.2.1	Comunicação do diagnóstico.....	19
2.2.2	Diagnóstico clínico e laboratorial.....	20
2.3	ASSISTÊNCIA MULTIDISCIPLINAR À SÍNDROME DE DOWN.....	24
2.3.1	Assistência clínica.....	24
2.3.2	Assistência de enfermagem	27
2.3.3	Assistência nutricional.....	27
2.3.4	Assistência à saúde mental familiar.....	29
2.3.5	Aconselhamento genético.....	30
2.3.6	Orientação vacinal.....	31
2.4	FLUXOS DE ASSISTÊNCIA EM SAÚDE.....	32
2.5	PROTOCOLO E DIRETRIZES CLÍNICAS DIRECIONADAS A CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN.....	33
3.	MATERIAIS E MÉTODOS.....	35
3.1	DESENHO E CONTEXTUALIZAÇÃO DO ESTUDO.....	35
3.2	CENÁRIO DO ESTUDO.....	35
3.3	DELINEAMENTO E ETAPAS DA PESQUISA.....	35
3.3.1	Realização da revisão integrativa.....	36

3.3.2	Diagnóstico do perfil clínico e nutricional do público de interesse.....	36
3.3.3	Elaboração de um manual de assistência multidisciplinar para crianças com Síndrome de Down.....	36
3.4	ASPECTOS ÉTICOS.....	37
3.5	PRODUTOS DA PESQUISA.....	37
4.	APRESENTAÇÃO DOS RESULTADOS E DISCUSSÃO.....	38
4.1	PRODUTO 01: ARTIGO DE REVISÃO INTEGRATIVA	38
4.2	PRODUTO 02: ARTIGO 2.....	54
4.3	PRODUTO 03: PRODUÇÃO TÉCNICA.....	68
5.	CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	69
	REFERÊNCIAS.....	70
	APÊNDICE A – FLUXOGRAMA DA ASSISTÊNCIA AMBULATORIAL PARA CRIANÇAS COM SD – HUPE/UERJ.....	78
	APÊNDICE B – PARECER CONSUBSTANCIADO – CEP HUPE.....	79
	APÊNDICE C – PRODUTO 03: MANUAL DE ASSISTÊNCIA.....	80

1. INTRODUÇÃO

1.1 PROBLEMATIZAÇÃO

A Síndrome de Down (SD) é a condição genética mais frequente nos seres humanos, ocorrendo numa frequência de aproximadamente 1:700 nascidos vivos. Causada pela trissomia do cromossomo 21, constitui-se na principal causa de deficiência intelectual em crianças, independente de etnia, gênero ou classe social (Bermudez, 2016; Ostermaier, 2019). A SD tem caráter multissistêmico e pode estar associada a diversas comorbidades clínicas que impactam de forma relevante na vida da pessoa e de sua família, tornando este subgrupo populacional suscetível e de alta vulnerabilidade na sua condição de saúde levando à necessidade de cuidados específicos e multiprofissionais (Brasil, 2013).

Nas últimas décadas, crianças com Síndrome de Down (SD) têm alcançado uma maior sobrevida e melhor qualidade de vida em consequência do avanço tecnológico e científico e do aprimoramento da estimulação essencial precoce, bem como das terapias de reabilitação como a fonoaudiologia, fisioterapia motora e a terapia ocupacional (Gibson; Harris, 1988), dentre outras, assim como pela criação de programas educacionais e de apoio social além de estratégias que englobam atendimento multidisciplinar.

Entendendo que o acesso ao cuidado multidisciplinar é de suma importância para esta subpopulação vulnerável, tornam-se necessárias pesquisas relativas a organização e sistematização deste atendimento, à criação de rotinas assistenciais e à capacitação de equipes das diferentes especialidades, de forma a auxiliar no manejo e cuidado de saúde, contribuindo para a garantia de um desenvolvimento adequado e saudável (Brasil, 2013). Neste sentido é possível aumentar a dimensão da assistência diminuindo sua fragmentação na medida em que o plano de cuidado passa a ser transdisciplinar.

A prática baseada em evidências (PBE) tornou-se uma abordagem multidisciplinar para tomada de decisões na prática clínica no mundo e para todas as profissões da saúde, com vistas a identificar as lacunas de conhecimento e a melhor prática disponível (Jylhä *et al.*, 2017).

A criação de protocolos assistenciais a partir da PBE visam garantir a prestação de cuidados adequados, de maneira eficiente, assegurando efetividade para a situação clínica e causando mais benefícios do que danos. Além disso, os protocolos assistenciais objetivam facilitar a tomada de decisão, descrevendo uma situação específica de cuidado com detalhes e especificações operacionais. Dessa maneira, trazem maior segurança à equipe, reduzem a variabilidade das ações, facilitam a incorporação de novas tecnologias e uso racional dos recursos, além de possibilitarem o monitoramento dos indicadores de processo e resultados,

contribuindo para a manutenção nos serviços e avaliação da qualidade e segurança do cuidado prestado (Gomes *et al.*, 2018a; Paes *et al.*, 2014; Pimenta *et al.*, 2015).

Protocolos e manuais elaborados a partir de evidências robustas e avaliados por especialistas na temática são ferramentas valiosas e fortes para uso na prática clínica, tendo em vista que aliam ciência e a experiência daqueles que as usam no dia a dia. Trata-se de um dos princípios da PBE, ao adaptar os dados encontrados na literatura à realidade local, facilitando sua implementação (Vieira *et al.*, 2020).

Considerando que os protocolos constituem um alicerce para as condutas profissionais, sua construção deve ser realizada com rigor metodológico, de forma a garantir sua credibilidade e legitimidade. Para tal é recomendado o processo de validação, que avalia se o conteúdo dos protocolos alcança os objetivos propostos (Catunda *et al.*, 2017; Medeiros *et al.*, 2015, 2019).

A partir do exposto, o presente estudo possui o propósito de elaborar um manual estruturado de assistência multiprofissional direcionado a crianças com SD facilitando o diagnóstico e intervenção precoces em doenças comuns que afetam pacientes pediátricos com esta condição de saúde, através de intervenções possíveis, com intuito de tratar ou minimizar o impacto negativo que possam oferecer sobre o desenvolvimento em múltiplos domínios. Baseada nestes aspectos, a questão norteadora deste estudo que reafirma sua importância é: existem Manuais assistenciais estruturados em caráter multidisciplinar, voltados para crianças com SD que possibilitem impacto positivo em seu desenvolvimento global, com melhora na sua qualidade de vida e de seus familiares?

1.2 OBJETIVOS

Objetivo geral: Sistematizar o atendimento multidisciplinar direcionado a crianças com SD em um Hospital Universitário através da criação de um manual de assistência de forma estruturada abordando cuidados de saúde de forma transdisciplinar.

Objetivos específicos:

1. Realizar uma revisão integrativa de literatura de estudos que abordaram critérios e cuidados de saúde no manejo da assistência multidisciplinar em crianças com SD;
2. Identificar o perfil clínico, sociodemográfico e nutricional do público assistido em ambulatório específico, identificando fatores de risco para o desfecho aleitamento materno;

3. Elaborar um manual de assistência de forma sistematizada, descrevendo especialidades a serem envolvidas, rotinas e instrumentos necessários de avaliação e acompanhamento clínico, direcionado aos profissionais que atuam na assistência.

1.3 JUSTIFICATIVA

A SD é a anomalia genética mais frequente na população humana. Crianças com SD constituem um grupo de alta vulnerabilidade clínica e risco nos seus aspectos socioeconômicos, dos agravos gerais de saúde, em seu estado nutricional e comportamento alimentar fundamentais para o seu crescimento e desenvolvimento adequado. Cabe ressaltar que, até o presente momento, existem poucos estudos relativos à prática assistencial multidisciplinar, em crianças com SD, com indicadores de impacto em qualidade de vida tornando este trabalho inédito.

Este estudo teve por objetivo elaborar estratégias de atendimento transdisciplinar, promoção de práticas de ensino e educação em saúde, facilitando a sistematização da assistência através da capacitação da equipe multidisciplinar e orientação a responsáveis e cuidadores para obtenção de um plano de cuidado integral individualizado para o acompanhamento do crescimento e do desenvolvimento global da criança com SD. O atendimento sistematizado e transdisciplinar facilita o diagnóstico e intervenção precoces em doenças comuns que afetam pacientes pediátricos com SD, através de abordagens possíveis, com intuito de tratar ou minimizar o impacto negativo que estas patologias possam oferecer sobre o seu desenvolvimento global.

Entende-se que o rastreamento dos achados deste estudo contribuirá para subsidiar ferramentas de garantia de alcance da adequada promoção de cuidados em saúde para este público, de acordo com a política nacional de atenção integral à saúde da criança, eixos III, IV e VI que tem por objetivo promover e proteger a saúde da criança, com especial atenção à primeira infância e às populações de maior vulnerabilidade, visando à redução da morbimortalidade e um ambiente facilitador à vida com condições dignas de existência e pleno desenvolvimento.

1.4 INTERVENÇÃO

O presente estudo apresentou como proposta a elaboração de um manual de atenção à saúde da criança com SD, abrangendo a assistência multidisciplinar especializada criando subsídios para melhoria do atendimento e cobertura de uma lacuna existente na capacitação profissional da equipe multidisciplinar para lidar com o público-alvo em questão. O manual

está inserido no eixo do produto de tipo tecnológico, com subtipologia correspondente a um manual de operação técnica elaborado. Classificado como Documento organizacional que traduz o planejamento do trabalho a ser executado, sendo uma descrição detalhada de todas as medidas necessárias para a realização de uma tarefa - rotinas, normas, fluxogramas, árvore de decisão, protocolos e outros instrumentos de gestão e assistência. A Descrição do produto tecnológico pode ser definida como um conjunto das informações, decisões, normas e regras que se aplica a determinada atividade, que encerra os conhecimentos básicos de uma ciência, uma técnica, um ofício, ou procedimento. Pode ser um guia de instruções que serve para o uso de um dispositivo, para correção de problemas ou para o estabelecimento de procedimentos de trabalho. Pode estar no formato de compêndio, guia ou documento/normativa, impresso ou digital, que estabelece como se deve atuar em certos procedimentos. Inclui manuais técnicos desenvolvidos com organizações governamentais e não governamentais de escopo nacional (Ministério da Saúde, Secretarias de Estado e Municipais da Saúde, Organizações não Governamentais) e internacional.

2. REVISÃO DE LITERATURA E BASES TEÓRICAS CONCEITUAIS

2.1 EPIDEMIOLOGIA E IMPORTÂNCIA DA SÍNDROME DE DOWN

A SD, causada pela presença de um terceiro cromossomo no par número 21, logo trissomia do cromossomo 21, foi inicialmente descrita em 1866 pelo pediatra inglês John Langdon Down. Trata-se da condição genética mais frequente e a causa mais comum de deficiência intelectual de origem congênita em seres humanos ocorrendo numa proporção de aproximadamente 1:700 nascidos vivos (Brasil, 2013; Laignier *et al.*, 2021). Estima-se atualmente que existam 300.000 pessoas com SD nos EUA e semelhante proporção no Brasil. Já na população Iberoamericana estima-se 600.000 pessoas e na Europa entre 419.000 e 574.000 pessoas. Sendo 5 a 6 milhões de pessoas com SD no mundo o que significa em termos estatísticos que nasce um novo bebê com SD a cada 5 minutos (Graaf; Buckley; Skotko, 2017, 2021).

A principal característica que a define é a deficiência intelectual, sempre presente em maior ou menor grau, independente de etnia, gênero ou classe social (Antonarakis *et al.*, 2016; Rasmussen *et al.*, 2008). Apesar de não apresentar predileção por raça, pacientes com SD que são negros, afro-americanos, de ascendência africana ou de raça mista recebem uma qualidade inferior de cuidados médicos do que seus homólogos brancos (Krell *et al.*, 2023).

Na ausência de um sistema de saúde preparado para o diagnóstico neonatal, ou mesmo de um sistema de notificação compulsória de nascimentos de bebês com SD bem estabelecido, não existem números absolutos, nem do registro de nascidos vivos e nem da população atual de pessoas com SD no mundo.

No Brasil, a SD é uma das anomalias congênitas listadas como prioritárias para vigilância epidemiológica ao nascimento, devendo ser registrada na Declaração de Nascido Vivo. O boletim epidemiológico sobre anomalias congênitas nos anos de 2010-2021 registrou uma prevalência de 6/10.000 recém-nascidos vivos (Brasil, 2023). Tal prevalência está muito abaixo das estatísticas mundiais e possivelmente deve-se ao não reconhecimento precoce ou pouca familiarização com os sinais morfológicos cardinais da condição ao nascimento.

A dificuldade de implementação de um sistema de notificação compulsória, inclui, incapacidade técnica por parte dos profissionais de saúde, que enfrentam dúvidas para a conclusão do diagnóstico clínico morfológico, bem como as dificuldades inerentes à realização do exame genético comprobatório, Cariótipo, exame realizado em sangue periférico do bebê após o nascimento. Outro fator de relevância é que a identificação e o diagnóstico clínico na sala de parto acompanham a necessidade de comunicação do diagnóstico de certeza, o que muitos profissionais preferem postergar para após o resultado do cariótipo, que pode demorar

cerca de 30 dias ou mais para sua conclusão. Neste caso a família sai da maternidade com alta suspeição diagnóstica de SD, porém sem o diagnóstico definitivo. Todas estas peculiaridades relativas à determinação da prevalência e do número absoluto de pessoas com SD existentes no Brasil dificultam a criação de políticas públicas de assistência direcionadas para esta subpopulação e seus familiares (Brasil, 2013).

Nas últimas décadas, houve um aumento da prevalência de SD, principalmente nos países ocidentais, provavelmente relacionado ao aumento da idade materna na gestação, maternidade postergada por prioridades relacionadas à estudos, trabalho, carreira e estabilidade financeira das mulheres (Melve *et al.*, 2008). Além disso, o número de recém-nascidos com SD que sobrevivem à infância também aumentou muito. No geral, as pessoas com SD estão vivendo mais tempo, desfrutam de melhor qualidade de vida e integram-se como membros produtivos de força de trabalho de muitas sociedades ao redor do mundo (Bittles *et al.*, 2007; Oster-Granite *et al.*, 2011).

Por sua alta prevalência na população geral e sua possibilidade de compatibilidade com uma boa qualidade de vida, impõe atenção para o desenvolvimento de políticas públicas e novos estudos voltados para a sistematização e criação de um fluxo de atendimento adequado que possa atender a todos. Os cuidados com indivíduos com SD não devem espelhar automaticamente as diretrizes de triagem, prevenção ou tratamento para a população geral. Em vez disso, o cuidado com aqueles com SD deve refletir as necessidades únicas e as comorbidades comuns dessa população (Chicoine *et al.*, 2021).

2.2 ASSISTÊNCIA À CRIANÇA COM SÍNDROME DE DOWN

Apesar da SD ter sido descrita há mais de 150 anos, ser uma das condições genéticas mais frequentes em seres humanos, com um volume relevante de literatura já descrita e com diretrizes de assistência pré-estabelecidas pelo ministério da saúde e por sociedades de especialidades médicas organizadas, como a Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP); Academia Americana de Pediatria (AAP); entre outras; ainda existe uma lacuna de conhecimento e de implementação na prática assistencial a este grupo, principalmente na atenção primária, uma vez que nem todos os profissionais de saúde tem acesso a capacitação técnica e desconhecem a existência de protocolos de assistência e diretrizes de atendimento consequentemente encontram dificuldades em aspectos importantes da assistência como: comunicação do diagnóstico, diagnóstico clínico e laboratorial pré e pós natal; programa vacinal diferenciado, assistência interdisciplinar integrada, suporte psicológico e apoio emocional a família, aconselhamento genético (Tannuri, 2021).

2.2.1 Comunicação do diagnóstico

A maior parte dos pacientes só tem o diagnóstico após o nascimento, sendo o pediatra o principal responsável pela comunicação da notícia.

O momento da comunicação do diagnóstico da SD tem fundamental importância para a saúde emocional da família, pois é cercado de muita emoção, expectativas e medo. A comunicação diz respeito ao nascimento de uma criança que não pode ser definida por uma síndrome. A notícia deve ser dada por um profissional preparado, em ambiente acolhedor e reservado com disponibilidade de tempo para esclarecimento de eventuais dúvidas que possam surgir. É importante mostrar para a mãe as características morfológicas que indicam a possibilidade diagnóstica da condição sindrômica e orientar a família sobre a possibilidade de acesso à informação em sites do Ministério da Saúde e da existência de grupos de pais de apoio e da sociedade organizada que se empenham em acolher e compartilhar suas experiências de vida. O Quadro 1 abaixo, descreve as principais diretrizes para comunicação do diagnóstico da SD.

Assim é possível que a família receba melhor o diagnóstico e compreenda a necessidade dos exames iniciais o que vai permitir uma melhor adesão aos tratamentos necessários, tornando a família o centro de intervenção precoce objetivando saúde e autonomia na vida adulta (Franco, 2015).

Especial atenção deve ser dispensada na capacitação dos profissionais que estarão envolvidos diretamente com o momento da notícia para que sejam evitados traumas e sofrimentos desnecessários por ocasião da comunicação do diagnóstico (Skotko, 2005a, 2005b).

Quadro 1 – Descrição das diretrizes para comunicação diagnóstica da síndrome de Down

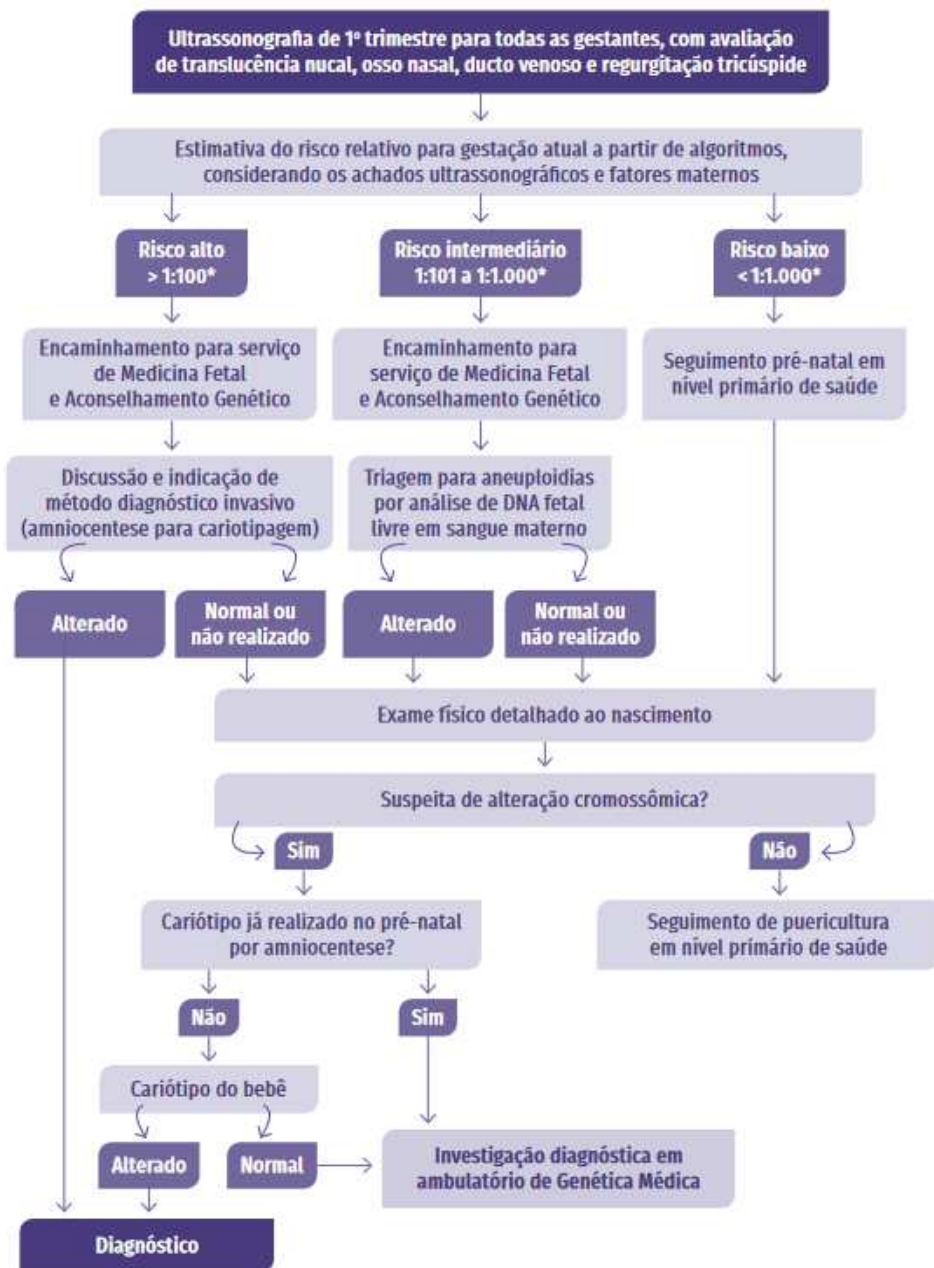
1. Suspeição diagnóstica por mais de um membro da equipe
2. Contato da mãe com o bebê antes de receber a notícia sempre que possível
3. Comunicação à mãe na presença do pai ou de outro representante familiar que tenha envolvimento direto com esta mãe.
4. Comunicação em local reservado, sem interrupções.
5. Disponibilizar do tempo necessário para a informação.
6. Orientar quanto aos primeiros exames e acompanhamentos necessários
7. Mostrar características fenotípicas presentes ao exame físico
8. Parabenizar os pais e chamar o bebê pelo nome
9. Se concentrar em informações essenciais para este primeiro momento

Fonte: Skotko (2005a).

2.2.2 Diagnóstico clínico e laboratorial

O diagnóstico da SD pode ser realizado no período pré-natal e/ou logo após o nascimento. O diagnóstico de certeza no período pré-natal pode ser obtido através da biópsia de vilo corial (12^o/14^o sem de gestação) ou da amniocentese (a partir da 16^o semana), dependendo da idade gestacional em que é realizado o exame. Mais recentemente é possível também realizar a pesquisa do DNA fetal no sangue materno, com 9 semanas de gestação, em um diagnóstico de alta sensibilidade, chegando a quase 99% de detecção do diagnóstico, teste pré-natal não invasivo (NIPT) (Badeau *et al.*, 2017). Outros exames indiretos, não específicos, como a ultrassonografia, ecocardiograma fetal, são realizados durante o pré-natal podendo sugerir a presença de alguma dismorfia facial fetal, evidenciar ausência ou hipoplasia de osso nasal, defeitos cardíacos ou de tubo digestivo, assim como a translucência nucal (TN) realizada com 12 semanas de gestação (com valor de referência de aumento do risco se > 2,5 mm); USG morfológica, que poderiam sugerir o diagnóstico (Brasil, 2013).

Figura 1 – Fluxograma com condutas propostas para a operacionalização da vigilância para síndrome de Down no Brasil do período ante natal até o nascimento do bebê e suas necessidades assistenciais iniciais



Fonte: Ministério da saúde, Brasil (2021, p. 140).

Após o nascimento o diagnóstico é essencialmente clínico, sendo complementado com o estudo citogenético, Cariótipo banda G, em amostra de sangue periférico do bebê. O cariótipo é de fundamental importância para orientar o aconselhamento genético da família, uma vez que existem casos de trissomia do cromossomo 21 de origem hereditária. Todas as famílias têm o direito de obter o cariótipo principalmente porque este funciona também como um documento para fins jurídicos e de direito.

O diagnóstico clínico pós-natal baseia-se no exame físico cauteloso que permite o reconhecimento de características morfológicas que determinam o fenótipo da síndrome e é complementado laboratorialmente pelo cariótipo banda G em sangue periférico. A segurança do diagnóstico clínico aumenta quanto mais características morfológicas específicas da SD forem identificadas no exame clínico, características estas descritas inicialmente por Hall como sinais cardinais em 1966, conforme descrito na Tabela 1. Estabelecendo-se que “100% dos recém-nascidos com SD apresentam pelo menos quatro destes sinais e 89% terão seis destes sinais” (Hall, 1966 *apud* Sociedade Brasileira de Pediatria, 2020, p. 3).

Tabela 1 – Descrição dos sinais cardinais de Hall e a frequência de aparecimento destas características morfológicas ao exame clínico no nascimento

Sinais cardinais	Frequência
Perfil facial achatado	90%
Reflexo de Moro diminuído	85%
Hipotonia global da musculatura	80%
Hiper flexibilidade das articulações/Frouxidão ligamentar	80%
Fendas palpebrais oblíquas	90%
Pele redundante na nuca	80%
Displasia da pelve (Raio X)	70%
Displasia da falange média do 5º quirodáctilo	60%
Prega palmar única	45%

Fonte: Adaptada de Hall (1966 *apud* Sociedade Brasileira de Pediatria, 2020, p. 3).

O diagnóstico clínico pode ser dificultado ou retardado pela presença de condições adversas ao nascimento como por exemplo prematuridade, bebês com muito baixo peso, internados em unidades de terapia intensiva neonatal, ou associação com outras condições síndrômicas. A dificuldade e a falta de treinamento para a realização do diagnóstico clínico ao nascimento acabam por não permitir que haja um programa adequado de notificação compulsória ao nascimento o que permitiria uma melhor programação de políticas públicas específicas. Ficando o diagnóstico na dependência do resultado do cariótipo que nem sempre é realizado logo após o nascimento (Brasil, 2013). O Quadro 2 descreve o exame clínico segmentar e as principais características morfológicas que podem ou não estar presentes no indivíduo com SD no momento do exame físico por segmento.

Quadro 2 – Diagnóstico clínico da SD de acordo com o exame físico segmentar

Exame físico segmentar	Sinais e sintomas
<i>Cabeça</i>	
Olhos	Epicanto Fenda palpebral oblíqua Sinofris
Nariz	Ponte nasal plana Nariz pequeno
Boca	Palato atrésico Hipodontia Protusão lingual
Formato	Braquicefalia, Fontanelas amplas
Cabelo	Cabelo Fino e liso Implantação baixa
Orelhas	Orelha Pequena com lobo delicado Implantação baixa Orelhas displásicas
<i>Pescoço</i>	
Tecido conectivo	Excesso de tecido adiposo no dorso do pescoço Excesso de pele no pescoço
<i>Tórax</i>	
Coração	Cardiopatia
<i>Abdome</i>	
Parede Abdominal	Diástase do musculo reto abdominal
Cicatriz umbilical	Hérnia Umbilical
<i>Sistema locomotor</i>	
Superior	Prega palmar única Clinodactilia do 5º dedo
Inferior	Aumento da Distância entre 1º e o 2º dedo do pé
Tônus	Frouxidão ligamentar Hipotonia
<i>Desenvolvimento Global</i>	Déficit Pondero-estatural Déficit Psicomotor Déficit intelectual

Fonte: Adaptado do Ministério da Saúde (BRASIL, 2021, p. 137).

Os principais sinais clínicos-morfológicos encontrados no exame clínico de pacientes com SD estão descritos no **Quadro 2**, de acordo com o exame físico segmentar.

É importante destacar que existe uma grande variabilidade fenotípica de apresentação da condição síndrômica e que estas características morfológicas não vão estar representadas igualmente em todos os indivíduos (Antonarakis, 2017).

2.3 ASSISTÊNCIA MULTIDISCIPLINAR À SÍNDROME DE DOWN

2.3.1 Assistência clínica

Como condição genética mais frequente em humanos, representa um grande desafio para a equipe assistencial devido à grande variabilidade de apresentação clínica, com diferentes níveis de gravidade o que reafirma a necessidade de abordagem multidisciplinar especializada, capacitada e sistematizada (Antonarakis, 2017).

Nas últimas décadas, crianças com SD têm alcançado uma maior sobrevida e melhor qualidade de vida em consequência do avanço tecnológico e do aprimoramento de terapias de reabilitação e estimulação precoce, assim como programas educacionais e de apoio social que englobam atendimento multidisciplinar e atualizações frequentes no fluxo da assistência (Brasil, 2013).

Além das características morfológicas que inclui dismorfismos característicos, as pessoas com SD apresentam em 100% dos casos deficiência intelectual de graus variados; baixa estatura, e comorbidades clínicas associadas que influenciam diretamente em seu prognóstico de qualidade de vida (Antonarakis, 2017).

Em sua trajetória clínica o médico pediatra vai impreterivelmente necessitar estar habilitado para prestar assistência clínica a pessoa com SD na primeira infância, visto a alta prevalência desta condição síndrômica na população geral e ser a pediatria a primeira especialidade clínica a abordá-lo. O papel do Pediatra tem fundamental importância na saúde das crianças, uma vez que o acompanhamento no modelo de puericultura permanece centralizado na sua figura e a partir da avaliação clínica é realizado encaminhamento para as demais especialidades que possam contribuir para a melhoria da saúde e da qualidade de vida desta subpopulação. Desta forma, diagnóstico e intervenção precoce têm extrema importância e impacto no desenvolvimento global como um todo.

Do ponto de vista médico, o maior problema com a síndrome de Down são as patologias que são frequentemente associadas a ela. Dentre as anomalias congênicas maiores relacionadas a SD destacam-se a cardiopatia congênita (presente em 50% dos casos), sendo a mais comum o defeito de septo ventricular e as anomalias de tubo gastrointestinal (22% dos casos), sendo a

mais comum a atresia duodenal. A morbimortalidade na SD é maior entre aqueles com anomalias congênitas e, portanto, a intervenção precoce é crucial (Abbag, 2006).

A partir da avaliação clínica é possível reconhecer e diagnosticar possíveis comorbidades clínicas que possam estar associadas a trissomia do cromossomo 21. O diagnóstico precoce e em tempo ótimo contribui para a melhora do prognóstico, promovendo saúde e impacto positivo no desenvolvimento global da pessoa com consequente aumento da expectativa de vida. O acompanhamento clínico das pessoas com SD deve ser periódico, envolver a família como centro da intervenção e envolver a colaboração de profissionais de saúde em equipes multidisciplinares compreendendo, médicos, nutricionistas, pedagogos, psicólogos, terapeutas, em seus múltiplos espectros de atuação (Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

As conhecidas comorbidades clínicas frequentemente associadas à SD geralmente se manifestam de forma semelhante à do restante da população, tendo, portanto, o mesmo diagnóstico e tratamento, embora, em alguns casos, possa haver peculiaridades específicas (Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

Dentre as especialidades clínicas envolvidas para a garantia do cuidado integral das crianças com SD podemos citar: genética médica, pediatria, cardiologia, neurologia, gastroenterologia, endocrinologia, pneumologia, cirurgia pediátrica, hematologia, odontologia são as mais frequentes, dentre outras. A equipe deve trabalhar de forma interdisciplinar para garantia do cuidado integral de saúde da pessoa com SD. A Tabela 2 abaixo descreve as principais manifestações clínicas que podem estar presentes nas pessoas com SD, em percentuais variáveis devido à variabilidade fenotípica.

Tabela 2 – Descrição das manifestações clínicas mais frequentemente encontrados na síndrome de Down

Manifestações clínicas	Frequência (%)
Problemas auditivos	75
<i>Problemas de visão:</i>	60–80
Nistagmo	3–33
Glaucoma	<1–7
Oclusão do ducto nasolacrimal	3–36
Catarata congênita	3
Estrabismo	36
Erros de refração	36–80
Ceratocone	1–13
Apneia obstrutiva do sono	50–79
Otite média com derrame	50–70
Cardiopatía congênita	40–50
Dificuldade de alimentação (Disfagia)	31–80
Infecção respiratória de repetição	20–36
Problemas dermatológicos	56
Hipodontia e erupção dentária tardia	23-56
Hipotireoidismo congênito	2–7
Anticorpo antitireoidiano positivo (Tireoidite de Hashimoto)	13–39
Hipertireoidismo	0,65–3
Doença da tiroide na idade adulta	50
Atresias gastrointestinais	12
Convulsões	1–13
<i>Problemas hematológicos:</i>	
Anemia	1,2
Deficiência de ferro	6,7

Mieloproliferação anormal transitória	10
Leucemia	1
<i>Condições autoimunes:</i>	
Tireoidite de Hashimoto	13–39
Doença de Graves	1
Doença celíaca	1–5
Diabetes tipo I	1
Artrite idiopática juvenil	<1
Alopecia	5
Instabilidade atlantoaxial sintomática	1–2
Autismo	7–19
Doença de Hirschsprung	<1
Doença de Moyamoya	26 vezes mais frequente

Fonte: Bull *et al.* (2022).

2.3.2 Assistência de Enfermagem

Atendendo a política de assistência integral a saúde da criança através da prestação de um serviço humanizado, a equipe de enfermagem tem papel ímpar no acolhimento e apoio a família para compreensão do processo terapêutico proposto. Participa no incentivo ao aleitamento materno, na marcação de consultas com as especialidades referenciadas, com orientação e cuidado para garantir o seguimento da medicação prescrita, auxílio em curativos e ostomias, assim como verificação da caderneta de vacinação. A consulta de enfermagem faz parte do cuidar da linha de cuidado garantindo a sistematização da assistência.

2.3.3 Assistência nutricional

Não existem orientações nutricionais específicas para crianças com SD, as orientações devem ser direcionadas às condições clínicas e especificidades de cada paciente. Portanto a assistência nutricional consiste na avaliação antropométrica, e um diagnóstico nutricional utilizando curvas específicas de crescimento para SD e a partir de então o fornecimento de orientações nutricionais para cada paciente e sua família, de forma individualizada. Entretanto

sabe-se que diversas implicações nutricionais estão presentes na abordagem das crianças com SD.

O crescimento pômdero-estatural de uma criança é um processo complexo e multifatorial, determinado pela interação entre diversos componentes genéticos, biológicos e ambientais, desde o período fetal até a adolescência. Na população com SD, o processo fisiológico do crescimento difere daquele da população geral, destacando-se a baixa estatura na infância e adolescência, o baixo peso nos primeiros anos de vida e a tendência ao sobrepeso após os dois anos de idade. A ocorrência de condições subjacentes e/ ou malformações podem desviar e comprometer ainda mais este padrão (Bertapelli, 2016).

A variabilidade da apresentação clínica, a presença de comorbidades clínicas associadas como as cardiopatias congênitas; as doenças de tubo digestivo; as disfunções tireoidianas influenciam diretamente no estado nutricional e no ritmo de crescimento das pessoas com esta condição genética (Nordstrøm *et al.*, 2020).

As manifestações clínicas características diferem de acordo com as faixas etárias, observa-se que enquanto nos primeiros anos de vida há risco de baixo ganho ponderal. A partir da idade escolar, a tendência é de evolução para sobrepeso e obesidade, configurando uma dualidade que exige mais atenção dos familiares e conhecimento específico dos profissionais de saúde.

A maior prevalência de excesso de peso nesta população pode ser decorrente do fato de que esses indivíduos possuem diminuição da taxa de metabolismo basal, e em consequência disso, redução do gasto energético. Porém fatores ambientais como a exposição a alimentos ultraprocessados, redução no consumo de frutas e verduras, alto desejo de beber líquidos açucarados, dificuldade em distinguir sinais internos de saciedade e sedentarismo podem contribuir para esta estatística (Oliveira; Sica, 2023).

Concomitantemente, crianças e adolescentes com SD podem apresentar problemas nutricionais intrínsecos devido a comorbidades relacionadas à síndrome. Hipotonia, anormalidades orofaríngeas, malformações e dismotilidade do aparelho gastrointestinal, hipotireoidismo, doença celíaca, diabetes mellitus tipo 1, deficiência intelectual e distúrbios do comportamento são manifestações possíveis da SD e que podem contribuir tanto para baixo peso e déficit nutricional quanto para quadros de excesso de peso.

Nos últimos 30 anos, várias curvas de crescimento específicas para a população com SD foram desenvolvidas em diferentes países. No Brasil, Bertapelli *et al.* (2014), realizaram estudos com crianças brasileiras com SD entre 0 e 20 anos e publicaram as primeiras curvas brasileiras específicas de peso/idade; estatura/idade; perímetro cefálico/idade e posteriormente

de índice de massa corporal (IMC) para idade, em percentis, para jovens com SD com idade entre 2 e 18 anos, o que torna mais específica a avaliação e acompanhamento das crianças brasileiras com esta síndrome. As curvas de Bertapelli foram adotadas pelo departamento científico de endocrinologia pediátrica da Sociedade Brasileira de Pediatria em março de 2018.

2.3.4 Assistência à saúde mental familiar

O nascimento de uma criança é sempre rodeado de expectativas e, naturalmente, os pais idealizam seus filhos a partir de padrões sociais de aceitação. O diagnóstico de uma deficiência, além de frustrar as expectativas dos pais, exige uma readaptação na estrutura familiar que será prolongada por toda a vida (Rocha; Souza, 2018).

Um filho com SD requer mudanças e adaptações da família em todas as fases do desenvolvimento do filho (Franco, 2015).

O momento da comunicação do diagnóstico à família é primordial e determinante para a aceitação do filho com SD. Para que esta não seja tardia, é preciso que os pais sejam adequadamente informados e orientados. No entanto, o que se observa é que os profissionais não estão sensibilizados e humanizados para essa tarefa, ou não se atentam para a importância psicológica desse momento (Cavalcanti, 2011). A falta de uma comunicação diagnóstica adequadamente informada por parte da equipe médica e de preparo dos familiares para receber a notícia causam marcas profundas e duradouras e contribuem para gerar sentimentos de negação, de revolta e de culpa, dificultando o processo de aceitação e enfraquecendo os primeiros laços afetivos entre mãe e filhos (Ribeiro *et al.*, 2016).

Após o primeiro impacto da notícia e comunicação do diagnóstico, é natural que os pais de crianças com SD enfrentem o medo do preconceito e da discriminação que os filhos irão enfrentar ao longo da vida.

A falta de conhecimento da sociedade, em geral, faz com que a deficiência seja considerada uma doença crônica, um peso ou um problema, submetendo as famílias de crianças com deficiência a situações traumáticas. É na família que geralmente ocorrem, ainda que veladamente, as primeiras manifestações de preconceito, e estas se estendem à sociedade (Maciel, 2000).

A criança com SD necessita de cuidados que normalmente repousa sobre os familiares, que acabam sendo submetidos à sobrecarga emocional (Barros; Leonardo, 2013). As mães são desafiadas pelas diferentes demandas de cuidados parentais exigidos pelos filhos e sentem-se sobrecarregadas e desamparadas (Ribeiro *et al.*, 2016).

Os pais têm maior propensão a desenvolver alterações da saúde física e psicológica em função das expectativas e angústias em lidar com a dependência do filho com deficiência e das dificuldades em organizar o próprio tempo. O Quadro 3 descreve os principais tópicos relacionados ao estresse parental de crianças com deficiência.

O acolhimento, acompanhamento psicológico, orientações, postura empática por parte da equipe multidisciplinar podem mudar este cenário, uma vez que, a presença da SD por si só, não é sinônimo de má qualidade de vida, pelo contrário, a SD é uma das condições genéticas de melhor prognóstico, com possibilidade de uma vida autônoma e adequada inserção em sociedade.

Quadro 3 – Descrição dos principais tópicos relacionados ao estresse parental de crianças com deficiência

Principais fatores de geração de estresse parental
1. O impacto do diagnóstico
2. Medo da discriminação e preconceito
3. Falta de autonomia da criança
4. Sobrecarga emocional do cuidador
5. Preocupação com a sexualidade
6. Cuidadores que não podem trabalhar
7. Crianças mais velhas
8. Pais com baixo nível de escolaridade

Fonte: Rocha e Souza (2018).

2.3.5 Aconselhamento genético

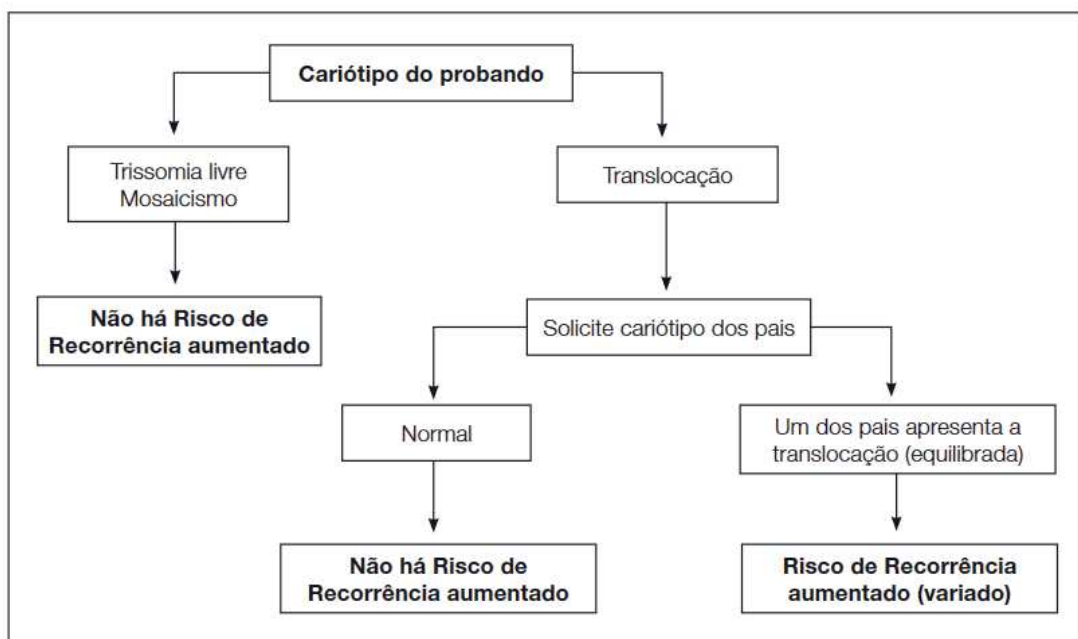
Existem três formas citogenéticas principais de apresentação da SD: (1) trissomia livre do cromossomo 21 consistindo de um cromossomo suplementar 21 em todas as células do indivíduo; (2) trissomia do 21 em mosaico, que possui duas linhagens celulares, uma com o número normal de cromossomos e outra com um cromossomo 21 extra, com o mecanismo de ocorrência consistindo em um erro durante a divisão celular após a fertilização; e (3) trissomia Robertsoniana ou translocação do cromossomo 21, que ocorre em apenas 2-4% dos casos e pode ter origem hereditária. Cerca de 90% da trissomia livre do 21 ocorre em consequência de um erro meiótico materno e apenas uma pequena fração secundária a erros paternos. A trissomia do 21 em mosaico ocorre pós-zigoticamente devido a uma má segregação de homólogos ou a um atraso de anáfase, também secundários a erros de divisão celular (Laignier, 2021).

A SD pode ter origem hereditária e por este motivo o aconselhamento genético tem papel fundamental no esclarecimento de fatores envolvidos e relacionados com a ocorrência da síndrome assim como do risco de recorrência familiar (Figura 2).

O aconselhamento genético contribui:

- a) Compreensão dos fatos médicos, provável curso da doença e condutas disponíveis;
- b) Contribuição da hereditariedade para a doença e risco de recorrência familiar;
- c) Alternativas para lidar com o risco de recorrência;
- d) Decisão em virtude do risco, objetivos familiares, padrões éticos e religiosos para definir curso de ação;
- e) Ajuste a situação e ao risco de recorrência.

Figura 2 – Fluxograma das etapas do aconselhamento genético na Síndrome de Down



Fonte: Sociedade Brasileira de Pediatria (2020, p. 9).

2.3.6 Orientação vacinal

A expectativa de vida de crianças com SD aumentou ao longo do tempo, mas seu risco de mortalidade prematura é substancial. Embora a idade mediana de morte tenha dobrado para cerca de 50/60 anos nas últimas 2 décadas, a mortalidade ainda é maior do que na população em geral, com infecções do trato respiratório entre as principais causas de morte (Joshi *et al.*, 2011).

Vale complementar, que além da condição clínica, o Pediatra precisa estar atento ao calendário vacinal da Criança com SD. Este público deve ser elegível para cobertura vacinal em centros de referência em imunobiológicos e medicamentos especiais, uma vez que apresentam anormalidades nos braços humorais e celulares da resposta imune em comparação com os indivíduos sem SD (Joshi *et al.*, 2011).

Neste sentido reafirma-se a necessidade da imunoprofilaxia e manutenção da atualização da caderneta vacinal como uma das ferramentas para promoção da saúde e bem-estar das pessoas com SD, dentre as orientações que devem ser dadas as famílias.

2.4 FLUXOS DE ASSISTÊNCIA EM SAÚDE

A construção de protocolos e manuais assistenciais deve atender aos princípios legais e éticos da profissão, aos preceitos da prática baseada em evidências, às normas e regulamentos do Sistema Único de Saúde, em suas três esferas de gestão, e da instituição onde será utilizado. Vantagens têm sido apontadas para o uso de protocolos de assistência, tais como: maior segurança aos usuários e profissionais, redução da variabilidade de ações de cuidado, melhora na qualificação dos profissionais para a tomada de decisão assistencial, facilidade para a incorporação de novas tecnologias, inovação do cuidado, uso mais racional dos recursos disponíveis e maior transparência e controle dos custos. Ainda como vantagens, protocolos facilitam o desenvolvimento de indicadores de processo e de resultados, a disseminação de conhecimento, a comunicação profissional e a coordenação do cuidado.

No manual cujo tema de atuação é multiprofissional, a responsabilidade pela elaboração, implementação e aprovação é dos grupos profissionais envolvidos, devendo ser objeto de aprovação pelos responsáveis técnicos de cada profissão e pelo dirigente máximo da instituição. Exemplo disso são os protocolos de Atenção Básica à Saúde, regulamentados pelas Portarias do Ministério da Saúde (Portarias Ministeriais nº 2.488/2011 e nº 1.625/2007).

Na organização do trabalho em equipe nenhum profissional perde seu campo específico de ação profissional. O que surge como novo é o modo de abordar e enfrentar os problemas. A equipe se responsabiliza, de forma compartilhada, por conhecer os usuários, compreender suas demandas, tratar e propor, com a participação ativa destes modos de controlar os seus problemas. Assim, o trabalho em equipe e o cuidado permitem uma organização mais abrangente dos serviços de saúde, por meio de uma estratégia denominada “linha do cuidado” (Brasil, 2008). De acordo com o Ministério da Saúde: As linhas do cuidado significam um arranjo organizacional dos serviços de saúde em rede, centradas no usuário, visando à integralidade das ações. Requerem profissionais trabalhando de forma integrada, capazes de

perceber o usuário não como um doente, mas como uma pessoa que traz, em sua demanda, as representações de sua história e as marcas de sua forma de viver: sua inserção social, suas relações e seus saberes.

Nesta forma de organização, a necessidade de uma criança, deve encontrar um conjunto de fluxos interligados e contínuos, capazes de fazer com que estes usuários encontrem, no interior dos serviços, as ações e os profissionais aptos a responder, a tempo, a estas demandas. Este processo de trabalho pode colocar o problema de cada usuário como objeto e responsabilidade de toda a equipe da unidade, introduzindo um novo “fazer”, possibilitando acabar com a fragmentação do atendimento (Brasil, 2006).

2.5 PROTOCOLO E DIRETRIZES CLÍNICAS DIRECIONADAS A CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN

De forma sintética, protocolos são as rotinas dos cuidados e das ações de gestão de um determinado serviço, equipe ou departamento, elaboradas a partir do conhecimento científico atual, respaldados em evidências científicas, por profissionais experientes e especialistas em uma área e que servem para orientar fluxos, condutas e procedimentos clínicos dos trabalhadores dos serviços de saúde (Werneck; Faria; Campos, 2009).

Na construção dos protocolos, clínicos ou de organização dos serviços, deverão ser incorporados novos conceitos e definições sobre atenção à saúde, objetivando o alcance de resultados concretos que melhorem a qualidade de vida de cada usuário, numa prática que implica a cooperação entre os diversos profissionais por meio do desenho, execução e monitorização de um plano terapêutico. Fazem parte da representação gráfica de um protocolo em forma de texto, os seguintes aspectos essenciais: introdução, justificativa, objetivos, condicionantes, determinantes, magnitude, transcendência, vulnerabilidade, efeitos, atividades e responsabilização.

Consultas públicas possibilitam a participação efetiva de entidades, de profissionais de saúde, de gestores do Sistema Único de Saúde e de usuários, numa ampla discussão de cada protocolo. Esse processo pode agregar valiosas contribuições e sugestões para o aprimoramento dos textos originais publicados. protocolos devem acompanhar a evolução do conhecimento técnico e científico e ser continuamente atualizados. Fica, assim, o desafio para gestores e equipes de saúde, que deverão ser capazes de produzir, periodicamente, a atualização desses protocolos.

Na elaboração de um protocolo de cuidado, é fundamental ter claro o objetivo do mesmo, ou seja, saber o que se pretende com sua implantação. Nesse processo, as metas devem

levar em conta que fatores – políticos, sociais, econômicos, culturais e biológicos – relacionados com seu surgimento poderão ser modificados. As ações propostas, direcionadas a esses objetivos, buscarão, além da organização das atividades preventivas e clínicas, a alteração positiva dos condicionantes e determinantes dos problemas a serem enfrentados, bem como considerar a magnitude, transcendência, vulnerabilidade e efeitos dos mesmos (Werneck; Faria; Campos, 2009).

No Brasil o atendimento das pessoas com SD baseava-se em protocolos internacionais até a publicação da primeira edição das Diretrizes de Atenção à Saúde da Pessoa com SD (Brasil, 2012) pelo Ministério da Saúde. Estas diretrizes são destinadas a pessoas com SD e não especificamente as crianças. Seu conteúdo é bastante abrangente, englobando aspectos clínicos; métodos diagnósticos; acolhimento aos familiares; acompanhamento do desenvolvimento; diagnóstico de comorbidades clínicas associadas e proposta terapêutica, não sendo exclusivamente direcionados a profissionais de saúde, mas ao público em geral. Em março de 2021 e posteriormente em 2023, o departamento de genética médica da Sociedade Brasileira de Pediatria propôs uma atualização científica fundamentada na prática baseada em evidência clínica de especialistas na área e em publicações científicas disponíveis.

Os objetivos foram fornecer orientações às equipes multiprofissionais para o cuidado integral à saúde da pessoa com SD, ao longo do seu ciclo vital, nos diferentes pontos de atenção da rede de serviço, a fim de proporcionar qualidade de vida com autonomia e inclusão social.

Reconhece-se como áreas prioritárias para futuras pesquisas em saúde pública para crianças com SD: identificação de fatores de risco e preventivos para a saúde física e o desenvolvimento cognitivo, com foco na compreensão das razões das disparidades previamente reconhecidas; melhor compreensão das comorbidades, incluindo sua prevalência, variabilidade clínica, história natural e métodos ideais para sua avaliação e tratamento; melhor caracterização da história natural da cognição, linguagem e comportamento; identificação de comorbidades em saúde mental e de fatores de risco e proteção para o seu desenvolvimento; identificação de estratégias para melhorar a inscrição em estudos de pesquisa; desenvolvimento de estratégias para a transmissão de informações atualizadas aos responsáveis diretos e aos profissionais de saúde envolvidos na assistência; identificação de intervenções para melhorar a cognição, a linguagem, a saúde mental e o comportamento; compreender o impacto dos serviços de apoio educativos e sociais; identificação de métodos mais aprimorados para o diagnóstico e intervenções para a prevenção da doença de Alzheimer; e compreender os efeitos dos diferentes tipos de cuidados de saúde sobre os resultados apresentados (Rasmussen *et al.*, 2008).

3. MATERIAIS E MÉTODOS

3.1 DESENHO E CONTEXTUALIZAÇÃO DO ESTUDO

Tratou-se de um estudo metodológico de abordagem quantitativa que contribuirá para a sistematização do atendimento para este público, a partir da elaboração de um manual de assistência multidisciplinar voltado para crianças com SD na faixa etária de zero a 12 anos de idade.

A assistência multidisciplinar terá inicialmente como proposta abranger as seguintes especialidades: genética médica, pediatria, cardiologia pediátrica, psicologia, serviço social, odontologia, nutrição, enfermagem, fonoaudiologia e fisioterapia (APÊNDICE A). Ressaltando que conforme se elabora a sistematização da assistência, outras especialidades, de igual importância no plano de cuidado, podem ser agregadas a equipe multidisciplinar para garantir a integralidade da assistência como a Terapia Ocupacional, a Psicopedagogia, Psicomotricidade, Educador físico.

3.2 CENÁRIO DO ESTUDO

O presente estudo foi realizado no ambulatório multidisciplinar de síndrome de Down (AmbDown), braço do ambulatório de genética médica, localizado no ambulatório de pediatria do Hospital Universitário Pedro Ernesto (HUPE) da Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ). O AmbDown, trata-se de um ambulatório de atendimento exclusivo a crianças com SD, na faixa etária de zero a três anos, idealizado no ano de 2015, na forma de estágio interno complementar. Atualmente funcionando como um projeto de extensão da faculdade de ciências médicas em cenário de ensino, pesquisa e assistência.

3.3 DELINEAMENTO E ETAPAS DA PESQUISA

A proposta de elaboração do manual de assistência multidisciplinar direcionado aos profissionais de saúde que trabalham na linha de cuidado voltada para as crianças com SD foi realizada em 2 etapas, sendo composta por: (1) Realização de uma revisão integrativa de literatura sobre o tema, (2) Diagnóstico do perfil clínico e nutricional do público de interesse, identificando fatores de risco para o desfecho aleitamento materno exclusivo (3) Elaboração de um manual estruturado de assistência multidisciplinar a criança com SD.

3.3.1 Realização da revisão integrativa de literatura

Foi realizada uma revisão da literatura abordando a temática deste estudo, buscando identificar as práticas assistenciais e os protocolos operacionais já existentes com intuito de subsidiar a construção do instrumento proposto. As bases de dados utilizadas serão: MEDLINE, Embase, Scopus, *Web of Science* e LILACS. Os critérios de inclusão foram: artigos científicos publicados na íntegra, com livre acesso on-line, sem restrição de idioma, abordando o tema proposto por este estudo, publicados nos últimos dez anos com os seguintes descritores: síndrome de Down; Protocolos de assistência; Consenso; sistematização da assistência.

3.3.2 Diagnóstico do perfil clínico e nutricional do público de interesse

Foi realizado um estudo com objetivo traçar o perfil clínico dos pacientes atendidos no ambulatório multidisciplinar específico do hospital universitário Pedro Ernesto (HUPE) da universidade do estado do rio de janeiro (UERJ) através da descrição de suas principais questões de saúde e como estas impactaram no desfecho aleitamento materno com intuito de através do conhecimento elencado subsidiar medidas preventivas de saúde e de diagnóstico precoce, além de estratégias terapêuticas que possam impactar positivamente no desenvolvimento global e na qualidade de vida das crianças que vivem com esta condição e de seus familiares.

3.3.3 Elaboração de um manual de assistência multidisciplinar para crianças com Síndrome de Down

A partir do perfil dos usuários assistidos do ambulatório de Pediatria e do levantamento realizado na revisão integrativa supracitada, foi construído um manual com a proposta de sistematização da assistência, descrevendo especialidades a serem envolvidas no cuidado, rotinas e instrumentos necessários de avaliação da qualidade da assistência prestada. Nesta etapa foi realizada a elaboração textual de um protocolo assistencial contendo as rotinas e protocolos operacionais padrão de forma organizada e sistematizada voltados para o atendimento multidisciplinar de crianças com SD. Esta etapa contemplou a construção de um fluxograma sistematizando o atendimento (APÊNDICE A), onde estão descritas etapas e rotinas do processo; especialidades envolvidas no cuidado e indicadores de monitorização da qualidade da assistência prestada no cenário atual do ambulatório multidisciplinar de SD do HUPE/UERJ.

3.4 ASPECTOS ÉTICOS

O presente estudo respeitou os aspectos descritos nas Resoluções do Conselho Nacional de Saúde que regula a resolução de pesquisas com seres humanos: nº 466/2012 e 510/16. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do HUPE sob número do Parecer: 5.839.327.

3.5 PRODUTOS DA PESQUISA

Os produtos elaborados a partir da análise dos dados obtidos foram 3. Destes, dois foram sistematizados em forma de artigo e um como produção técnica na forma de manual.

- Produto 01: Artigo correspondente a uma revisão integrativa da literatura – “Abordagem multidisciplinar na atenção à saúde da criança com Síndrome de Down: uma revisão integrativa”;
- Produto 2: Artigo – “Aleitamento materno e fatores associados em crianças com Síndrome de Down assistidas em um Hospital Universitário: um estudo transversal”;
- Produto 03: Produção Técnica – “Manual de atenção à saúde da criança com Síndrome de Down: guia para profissionais de saúde: cuidados gerais”.

4. APRESENTAÇÃO DOS RESULTADOS E DISCUSSÃO

4.1 PRODUTO 01: ARTIGO DE REVISÃO INTEGRATIVA

Link de acesso : <https://ojs.revistacontribuciones.com/ojs/index.php/clcs/article/view/2856>

Abordagem multidisciplinar na atenção à saúde da criança com síndrome de Down: uma revisão integrativa

Anna Paula Baumblatt¹, Fernando Lamarca², Simone Augusta Ribas³

¹ Departamento de Pediatria, Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brasil.

² Departamento de Nutrição Aplicada, Instituto de Nutrição, Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brasil.

³ Departamento de Nutrição em Saúde Pública, Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro; Rio de Janeiro, Brasil.

RESUMO

Introdução: A sistematização da assistência à saúde baseada em evidências parece ser a melhor estratégia para garantir um desenvolvimento adequado e saudável direcionado a crianças com síndrome de Down (SD). **Objetivo:** Analisar a produção científica que trata de estratégias de promoção à saúde por meio do atendimento multidisciplinar direcionado a população pediátrica com SD. **Materiais e métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura. A pesquisa bibliográfica foi realizada dia 13 de junho de 2023 nas bases de dados PubMed, Scopus, Embase, Web of Science, LILACS e Google Escolar, a partir de uma estratégia de busca contendo os descritores “down syndrome”, “down's syndrome”, “trisomy 21”, “chromosome 21”, “21-trisomy”, “21 trisomy” e termos relacionados. **Resultados e discussão:** Foram incluídos 11 estudos. Os resultados preliminares do presente estudo sinalizam a escassez de produções científicas que tratam da assistência e a organização desta na perspectiva multidisciplinar à SD. Os poucos estudos realizados em outros países podem não corresponder à mesma realidade encontrada nos sistemas de saúde pública no Brasil, o que dificultaria sua replicação no mesmo formato para atendimento à nossa população. **Conclusão:** A despeito de se tratar da condição genética mais frequente na população, é urgente a atenção para o desenvolvimento de novas políticas públicas, capacitação de equipes de assistência, planejamento de serviços com abrangência multidisciplinar, e priorização de pesquisas e novos estudos que apoiem as pessoas que vivem atualmente com esta condição.

Descritores: assistência multidisciplinar, crianças, síndrome de Down.

ABSTRACT

Introduction: The systematization of evidence-based health care seems to be the best strategy to ensure an adequate and healthy development directed to children with Down syndrome (DS).

Objective: To analyze the scientific production that deals with health promotion strategies through multidisciplinary care directed to the pediatric population with DS.

Materials and methods: This is an integrative literature review. The bibliographic search was conducted on June 13, 2023 in the databases PubMed, Scopus, Embase, Web of Science, LILACS and Google Escolar, from a search strategy containing the descriptors "down syndrome", "down's syndrome", "trisomy 21", "chromosome 21", "21-trisomy", "21 trisomy" and related terms.

Results and discussion: We included 11 studies. The preliminary results of the present study indicate the scarcity of scientific productions that deal with care and its organization in the multidisciplinary perspective of DS. The few studies conducted in other countries may not correspond to the same reality found in public health systems in Brazil, which would hinder their replication in the same format for care to our population.

Conclusion: Despite the fact that it is the most frequent genetic condition in the population, it is urgent to pay attention to the development of new public policies, training of care teams, planning of services with multidisciplinary coverage, and prioritization of research and new studies that support people currently living with this condition.

Keywords: multidisciplinary care, children, Down syndrome.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Down (SD) é a condição genética mais frequente na população (1:700 nascidos vivos), e principal causa de deficiência intelectual em crianças, independente de etnia, gênero ou classe social^{1,2}. Possui caráter multissistêmico e pode estar associada a diversas comorbidades clínicas que impactam de forma relevante na vida da pessoa e de sua família, levando à necessidade de cuidados específicos e multiprofissionais de saúde direcionados a este público³.

Nas últimas décadas, crianças com SD têm alcançado uma maior sobrevida e melhor qualidade de vida em consequência do avanço tecnológico na área da saúde e do aprimoramento de terapias de reabilitação e estimulação essencial precoce⁴. Neste contexto, entende-se que a organização e sistematização da assistência à saúde, a capacitação de uma equipe especialista, e a prática clínica baseada em evidência (PBE) sejam a melhor estratégia para garantir um desenvolvimento adequado e saudável dessa população de alta vulnerabilidade clínica e

social^{3,5}. Vale complementar que a elaboração de protocolos assistenciais a partir da PBE visam a garantir prestação de cuidados adequados, minimizar danos e facilitar a tomada de decisão na assistência, descrevendo uma situação específica de cuidado com detalhes e especificações operacionais. Ademais, trazem maior segurança à equipe, reduzem a variabilidade das ações, facilitam a incorporação de novas tecnologias e uso racional dos recursos, além de possibilitarem o monitoramento dos indicadores de processo e resultados, contribuindo para a manutenção nos serviços e avaliação da qualidade e segurança do cuidado prestado^{6,7}.

Nesse sentido, a sistematização da assistência à saúde baseada em evidências parece ser a melhor estratégia para garantir um desenvolvimento adequado e saudável direcionado a crianças com SD. A partir do exposto, o presente estudo pretende contribuir, na medida em que se propõe a identificar e analisar, por meio de uma revisão integrativa da literatura, produções científicas que tratam de estratégias de promoção à saúde por meio do atendimento multidisciplinar para a população pediátrica com SD.

METODOLOGIA

Desenho do estudo

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura constituída por pesquisa realizada em múltiplas bases de dados, possibilitando a análise crítica e a síntese a respeito de publicações preexistentes sobre o tema de interesse em estudo. Esta revisão teve como objetivo a produção de novos questionamentos, reflexões e críticas, auxiliando na identificação de lacunas existentes e, conseqüentemente, no avanço do conhecimento. Para responder ao objetivo do estudo, foi formulada a seguinte questão norteadora: quais são as recomendações técnicas e cuidados de saúde que contemplam o manejo da assistência multidisciplinar em crianças com SD?

O desenho do estudo baseou-se em cinco etapas distintas: 1) Identificação da questão norteadora da pesquisa utilizando-se a estratégia **PECO** (acrônimo que faz referência a estratégia de elaboração do problema de pesquisa abrangendo a **P**opulação a ser estudada; a **E**xposição que se faz necessária; o **C**omparador e o **d**esfecho). 2) Definição da estratégia de busca na literatura científica. 3) Categorização dos resultados encontrados por meio da construção de um instrumento de extração de dados. 4) Avaliação dos artigos selecionados. 5) Análise, interpretação e discussão dos resultados; e 6) Sintetização das informações e produção e uniformização do conhecimento.

Critérios de elegibilidade

Foram considerados como critério de inclusão os artigos publicados, consensos nacionais e internacionais publicados nos últimos 10 anos, que investigaram as recomendações técnicas e cuidados de saúde que contemplam o manejo da assistência multidisciplinar em crianças com SD. Não houve restrição de idioma e em relação ao local onde foi realizado. Não foram incluídos teses, dissertações e trabalhos em anais de congressos.

Fontes de informação e estratégia de busca

A pesquisa bibliográfica foi realizada no dia 13 de junho de 2023 em seis bases de dados: PubMed, Scopus, Embase, Web of Science, e LILACS e Google Acadêmico (restrito às primeiras 200 referências). Adicionalmente, foram realizadas buscas manuais de estudos potencialmente elegíveis, por meio da conferência da lista de referências dos artigos incluídos.

A estratégia de busca incluiu termos selecionados a partir dos descritores em ciência da saúde (DeCS), sendo eles: “down syndrome”, “down's syndrome”, “trisomy 21”, “chromosome 21”, “21-trisomy”, “21 trisomy”, acrescidos de termos relacionados. Foram utilizadas as correspondências de palavras-chave, com operadores booleanos e facilitadores de pesquisa adaptados para cada base de dados.

Os descritores de assunto e/ou palavras-chaves utilizadas na busca foram: (“down syndrome” OR “down's syndrome” OR “trisomy 21” OR “chromosome 21” OR 21- trisomy OR “21 trisomy”) AND (“health care” OR health OR “clinical practice” OR “clinical assistance” OR “health assistance” OR multi-professional OR multiprofessional OR multidisciplinary OR interdisciplinary OR ambulatory OR outpatient OR protocol* OR sistemati* OR validation OR guide* OR guidance OR counseling OR manage* OR approach OR support OR consultation OR “growth assessment” OR “development assessment” OR “clinical surveillance”) NOT (hospitalized OR institutionalized OR adult* OR adolescent*). O detalhamento da estratégia de busca adaptada por cada base de dados é apresentado na Tabela Suplementar 1.

Seleção de estudos e extração dos dados

Os resultados encontrados em cada base de dados foram exportados para o software EndNote® para a eliminação das duplicatas. Em seguida, para a plataforma web apropriada para estudos de revisão, Rayyan QCRI9 para gerenciamento de referência. Nesta fase, dois revisores (A.P.B e S.A.R) analisaram os títulos e resumos dos estudos e incluíram apenas aqueles que preenchiam os critérios de pesquisa. Em seguida, os textos completos dos registros potencialmente elegíveis foram recuperados e selecionados para confirmar a inclusão.

Quaisquer discrepâncias foram resolvidas por consenso ou através da intermediação de um terceiro pesquisador (F.L).

Para cada estudo foram extraídos os seguintes dados: autor, ano, país de origem, tipo de estudo, local de publicação, objetivo do estudo, equipe envolvida na assistência e cuidados em saúde direcionados para assistência (diagnóstico incluindo screening neonatal e diagnóstico após o nascimento, aconselhamento genético, assistência clínica, intervenções necessárias de acordo com a faixa etária, orientação vacinal, referência para outras especialidades médicas e terapias de reabilitação e estimulação, assistência nutricional incluindo avaliação do crescimento e desenvolvimento, periodicidade de solicitação de exames de check-up necessários para garantia da condição de saúde e assistência psicossocial à criança e seus familiares).

Síntese de dados

A partir da extração das variáveis de interesse do estudo, será realizado uma análise descritiva com categorização dos dados, por meio da identificação de critérios semelhantes e conceitos-chave. A partir desta configuração dos principais eixos temáticos, os resultados serão agrupados e sintetizados visando a responder aos objetivos do presente estudo.

RESULTADOS

A partir da pesquisa nas bases de dados, um total de 2.504 estudos foram obtidos. Depois de excluir duplicatas, 1.180 registros foram triados por meio de seus títulos e resumos. Destes, 76 foram selecionados para leitura na íntegra, dos quais 49 foram excluídos nesta etapa, por não responderem à questão norteadora do estudo ou se tratarem de atualização de conteúdo de mesmo autor, sendo somente elegível a versão mais recente. Restaram um total de 27 estudos incluídos. Nesta etapa foi realizada uma nova revisão onde 3 estudos foram excluídos por não responderem adequadamente a pergunta norteadora da pesquisa, outros 11 estudos não contemplavam o recorte temporal, 1 estudo não estava com acesso on line gratuito, e 1 dele correspondia a um livro, restando então, 11 estudos para realização da revisão conforme ilustra o fluxograma prisma (Figura 1).

Características dos estudos

Na Tabela 1 estão descritos os estudos incluídos na presente revisão com seus respectivos autores. Foram encontradas 11 publicações que atenderam a questão norteadora da pesquisa. Várias publicações abordam o tema da SD em relação a seus cuidados específicos de

saúde, porém poucas com abrangência multidisciplinar e cuidado integral objetivo do presente estudo. Corresponderam a artigos de revisão 55% dos estudos¹⁰⁻¹⁵ e a diretrizes 45% das publicações^{4,15-18}. Nos últimos 5 anos foram encontradas somente 2 publicações de estudos na forma de diretrizes, uma no Brasil, publicada em março de 2023 pela Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP)⁴ em formato de revisão /atualização de publicação anterior e uma em Singapura, em 2022¹⁸ por Sothirasan et al. Esta última direcionada para médicos que atuam na comunidade e aos responsáveis cuidadores, que em seu conteúdo não acrescentaram nenhuma inovação em relação a estudos publicados anteriormente, somente com atualização de publicações anteriores.

A faixa etária abrangida nos estudos contemplavam crianças e adolescentes em 64% dos estudos e todo o ciclo vital de indivíduos com SD em 36% dos estudos.

Em relação ao recorte temporal foram considerados os estudos realizados nos últimos 10 anos (n = 11) ressaltando-se que nos últimos 5 anos apenas 2 estudos abordaram o tema do presente estudo^{4,18}. Em relação ao país de origem, os estudos distribuíram -se da seguinte forma: Américas (45%)^{10,15,16,4,19}; Europa (36%)^{11,12,13,17}; Asia^{18,14} (18%)

No Brasil (n = 2), foram publicadas diretrizes de atenção à saúde pelo Ministério da saúde e pela Sociedade Brasileira de Pediatria, salientando-se que as diretrizes de atenção à pessoa com SD, elaborada pelo Ministério da Saúde ocorreu no ano de 2012 e, portanto, não foi contemplada pelo recorte temporal do presente estudo. Os países que apresentaram o maior número de publicações foram os da Europa^{11, 12,13,17} tanto no modelo de diretrizes¹⁷ como de Artigos de revisão^{11,12,13}.

Em relação aos objetivos dos estudos, observou-se que todos contemplavam os cuidados de saúde envolvendo a prática clínica e a assistência prestada às crianças com SD desde o diagnóstico pré e pós-natal até os 18 anos de idade. Houve a preocupação em relação à transição para o cuidado de saúde pela pediatria para clínica médica na vida adulta em pelo menos 7 destes estudos^{4,10,12,14,16,17,19}.

Muitos dos estudos encontrados foram direcionados para profissionais pediatras¹⁰⁻¹³ com objetivo de centralizar e coordenar o atendimento, funcionando como profissional de referência. Apesar da grande maioria dos estudos concordar com esta mediação, alguns estudos^{4,14-16,19} se direcionaram para equipes multiprofissionais⁴, profissionais de saúde no geral^{14,19} profissionais da atenção primária^{15,16} realizada por equipe de enfermagem capacitada para o acompanhamento nas unidades básicas de saúde com referenciamento a centros especializados somente mediante triagem de um agravo de saúde mais complexo. Quanto aos objetivos, Tabela 2, constatou-se que 100% dos estudos abordaram a necessidade de medidas

preventivas de saúde, diagnóstico e intervenção precoce em relação às principais condições de saúde, atendimento referenciado para especialidades que pudessem contribuir para a melhora da condição de saúde, estimulação precoce e suporte familiar e rede de apoio. Observou-se que alguns estudos encontrados (como as diretrizes de atenção à saúde da criança com SD da SBP⁴ e os estudos de supervisão clínica desenvolvidos pela Academia Americana de Pediatria¹⁰, de mesma autoria, se referiam a atualizações da publicação original, e neste caso consideramos como critério de inclusão a versão mais recente.

Em relação às especialidades envolvidas no cuidado da pessoa com SD, observou-se que a equipe básica presente em todos os estudos é formada por pediatra, cardiologista, oftalmologista, otorrinolaringologista, psicólogo, gastroenterologista, hematologista, endocrinologista, neurologista, ortopedista, cirurgião geral e terapeutas do programa de intervenção precoce como fonoaudiólogo, fisioterapeuta e terapeuta ocupacional.

Dentre os estudos selecionados, foram encontrados ^{5, 4,12,14,15,19} que incluíram o dentista como membro da equipe multidisciplinar, assim como a nutrição somente foi englobada em 2 estudos^{4,10}. Já a especialidade da medicina do sono; a medicina reprodutiva e medicina do esporte, vêm compor a equipe multidisciplinar de atenção à saúde da pessoa com SD como referenciada pelos estudos^{10,11,18}. Em relação a qualidade dos periódicos, constatou-se que das 11 publicações, 8 eram Qualis A.

DISCUSSÃO

Os resultados preliminares do presente estudo sinalizam a escassez de produções acadêmicas que focalizam a assistência multidisciplinar à SD, a despeito de se tratar da condição genética mais frequente na população humana que demanda tal abordagem.

Através da análise dos instrumentos de extração de dados, Tabela 2, constatou-se que não houve diferença significativa em relação aos temas abordados nos estudos. 100% abordaram diagnóstico, assistência clínica, referenciaram a especialistas, orientaram exames periódicos, recomendaram acompanhamento de crescimento e desenvolvimento.

O principal objetivo dos estudos foi padronizar as orientações relativas a medidas preventivas e cuidado multidisciplinar de pessoas com SD, de acordo com a faixa etária, uniformizando as informações, de forma a facilitar a atuação das equipes de saúde a partir da atenção primária em formato de diretrizes e artigos de revisão. Não foi realizada abordagem em relação aos direitos da pessoa com deficiência em nenhum dos estudos

Existe ainda uma lacuna de conhecimento/orientação em relação à equipe básica inicial de saúde que deve compor uma equipe multidisciplinar de cuidado direcionado à pessoa com

SD. Observou-se através da análise dos estudos que, por exemplo, a despeito do número de implicações da saúde oral das pessoas com SD, o dentista não estava incluído como membro da equipe em todos os estudos, assim como a nutricionista, que tem papel fundamental no diagnóstico e orientação nutricional, na prevenção da obesidade, no manejo da seletividade alimentar e na modulação dietética para tratamento dos quadros de constipação não é citada em todos os estudos.

Crianças com SD, quando intervencionadas precocemente pelas terapias de estimulação, fonoaudiologia, fisioterapia e terapia ocupacional e quando recebem atenção médica adequada para seus diferentes problemas de saúde, podem ter um melhor prognóstico a longo prazo em comparação com outras causas genéticas de deficiência intelectual¹⁴.

Os cuidados de saúde designados às crianças com SD devem enfatizar a prevenção, o diagnóstico precoce e a intervenção em tempo ótimo para resolução de suas condições de saúde mais comuns. Um estilo de vida saudável promove o desenvolvimento físico e intelectual futuro¹⁹.

A prática baseada em evidências é uma abordagem que encoraja o desenvolvimento e a utilização de resultados de pesquisas na prática clínica, apoiando a tomada de decisões e uniformizando o atendimento de forma a minimizar os agravos de saúde. Devido à quantidade e complexidade de informações na área da saúde, há necessidade de síntese e sistematização para garantia da adequação do cuidado. Em sua grande maioria, os estudos analisados elegeram os pediatras como a figura centralizadora do cuidado, uma espécie de médico coordenador e regulador do seguimento clínico, através do diagnóstico e encaminhamento para a intervenção precoce necessária para cada indivíduo dentro de sua complexidade de saúde.

Diante do desenvolvimento exponencial do conhecimento e dos avanços científicos sobre o tema, deve-se priorizar o papel do pediatra como elo integrador e coordenador do acompanhamento da criança com SD e sua família no âmbito da atenção primária à saúde^{20,21}.

Vale ressaltar ainda que os poucos estudos realizados em outros países podem não corresponder à mesma realidade encontrada no sistema de saúde pública adotado no Brasil, tanto em seu aspecto de perfil psicossocial quanto socioeconômico das famílias e que, por este motivo, não atenderiam integralmente a nossa população, sendo necessários estudos complementares baseados nas particularidades e necessidades específicas de crianças com SD Brasileiras e a disponibilidade de serviços de saúde referenciados para o atendimento a estes indivíduos.

CONCLUSÃO

Por sua alta prevalência na população geral, somada ao avanço tecnológico e consequente aumento da taxa de sobrevivência de indivíduos com SD impõe atenção para o planejamento de serviços e priorização de pesquisas e novos estudos que apoiem as pessoas que vivem com a condição através do desenvolvimento de políticas públicas.

Atualmente, indivíduos com síndrome de Down atingem melhor desenvolvimento físico e cognitivo, quer pelos cuidados de saúde prestados com correção antecipada de malformações congênitas, quer pela intervenção precoce na estimulação das funções cognitivas, programas educacionais e suporte comunitário. Uma vida adulta independente é uma realidade atual e a expectativa média de vida vai além dos 55 anos. Tais fatos corroboram com a necessidade de ações voltadas para o diagnóstico precoce, para práticas preventivas dos agravos de saúde e para sistematização da abordagem multidisciplinar, seguindo um padrão que apoie tomadas de decisão baseadas em evidências da prática clínica.

REFERÊNCIAS

1. Bermudez BEBV. Perfil dos pacientes acompanhados no Ambulatório de SD do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná. [tese de doutorado]. Curitiba: Universidade Federal do Paraná; 2016. 204 p.
2. Ostermaier KK. Down syndrome: clinical features and diagnosis. In: Drutz JE, Firth HV, Tepas E, editors. UpToDate. Waltham, 2019.
3. Ministério da Saúde (BR). Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down. Brasília: Ministério da Saúde; 2013.
4. Sociedade Brasileira de Pediatria. Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com síndrome de Down. Rio de Janeiro: SBP; 2023.
5. Jylhä V, Oikarainen A, Perälä MJ, Holopainen A. Facilitating evidence-based practice in nursing and midwifery in the WHO European Region. Copenhagen: WHO Regional Office for Europe; 2017.
6. Gomes ATL, Alves KYA, Bezerril MS, Rodrigues CCFM, Ferreira MA Júnior, Santos VEP. Validation of graphic protocols to evaluate the safety of polytrauma patients. *Acta Paul Enferm.* 2018;31(5):504-17. doi: 10.1590/1982-0194201800071.
7. Pimenta CAM, Pastana ICASS, Solha RKT, Souza W. Guia para construção de protocolos assistenciais de enfermagem. São Paulo: COREN-SP; 2015.
8. Souza TT, Almeida AC, Fernandes ADSA, Cid MFB. Promoção em saúde mental de adolescentes em países da América Latina: uma revisão integrativa da literatura. *Ciênc. & saúde coletiva.* 2021;26(7):2575-86. doi: 10.1590/1413-81232021267.07242021.
9. Ouzzani M, Hammady H, Fedorowicz Z, Elmagarmid A. Rayyan - a web and mobile app for systematic reviews. *Syst Rev.* 2016;5(1).
10. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW, Burke LW, et al. AAP Council on Genetics. Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *Pediatrics.* 2022;149(5):e2022057010.

11. Dalrymple RA, Somerville LH, Hamza S, Matta N. Fifteen-minute consultation: The review of a child with trisomy 21 (Down's syndrome). *Arch Dis Child Educ Pract Ed*. 2022 Apr;107(2):88-94.
12. Adrião M, Maia A, Magalhães A, Moura C, Alegrete N, Casimiro de Andrade D, et al. Trisomy 21: a multidisciplinary perspective: trissomia 21: uma perspectiva multidisciplinar. *Gaz Med*. 2019 June;28;6(2).
13. Charleton PM, Dennis J, Marder E. Medical management of children with Down syndrome. *Paediatr Child Health* 2014;24(8),362-9.
14. Gupta N, Kabra M. Diagnosis and management of Down syndrome. *Indian J Pediatr*. 2014 Jun;81(6):560-7. doi: 10.1007/s12098-013-1249-7. PMID: 24127006.
15. Ivan DL, Cromwell P. Clinical practice guidelines for management of children with Down syndrome: Part I. *J Pediatr Health Care*. 2014 Jan-Feb;28(1):105-10. doi: 10.1016/j.pedhc.2013.05.002. PMID: 23891027.
16. Ivan DL, Cromwell P. Clinical practice guidelines for management of children with Down syndrome: part II. *J Pediatr Health Care*. 2014 May-Jun;28(3):280-4. doi: 10.1016/j.pedhc.2013.05.003. PMID: 23891281
17. Federación Iberoamericana de Síndrome de Down. Programa Iberoamericano de salud para personas con Síndrome de Down. Madrid: FIADOWN; 2015.
18. Sothirasan K, Anand AJ, Chua MPW, Khoo PC, Chien Chua M. Clinical Guideline for Management of Down Syndrome in Singapore. *Proceedings Singapore Healthcare*. 2022;31. doi:10.1177/20101058221104582.
19. Macarena Lizama C, Retamales N, Mellado C. Recomendaciones de cuidados en salud de personas con síndrome de Down: 0 a 18 años. *Rev. méd. Chile*. [Internet]. 2013 [citado 21 ago. 2023];141(1):80-89. Disponible em: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872013000100011&lng=es&nrm=iso.
20. Kaminker P, Armando R. Síndrome de Down: primera parte: enfoque clínico-genético [Down syndrome: first part: clinical and genetic approach]. *Arch Argent Pediatr*. 2008 Jun;106(3):249-59. doi: 10.1590/S0325-00752008000300011. PMID: 18695839.
21. Kaminker P, Armando R. Síndrome de Down: Segunda parte: estudios genéticos y función del pediatra. *Arch. argent. pediatr*. [Internet]. 2008 [citado 21 ago. 2023];106(4):334-340. Disponible em: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752008000400009&lng=es&nrm=iso.

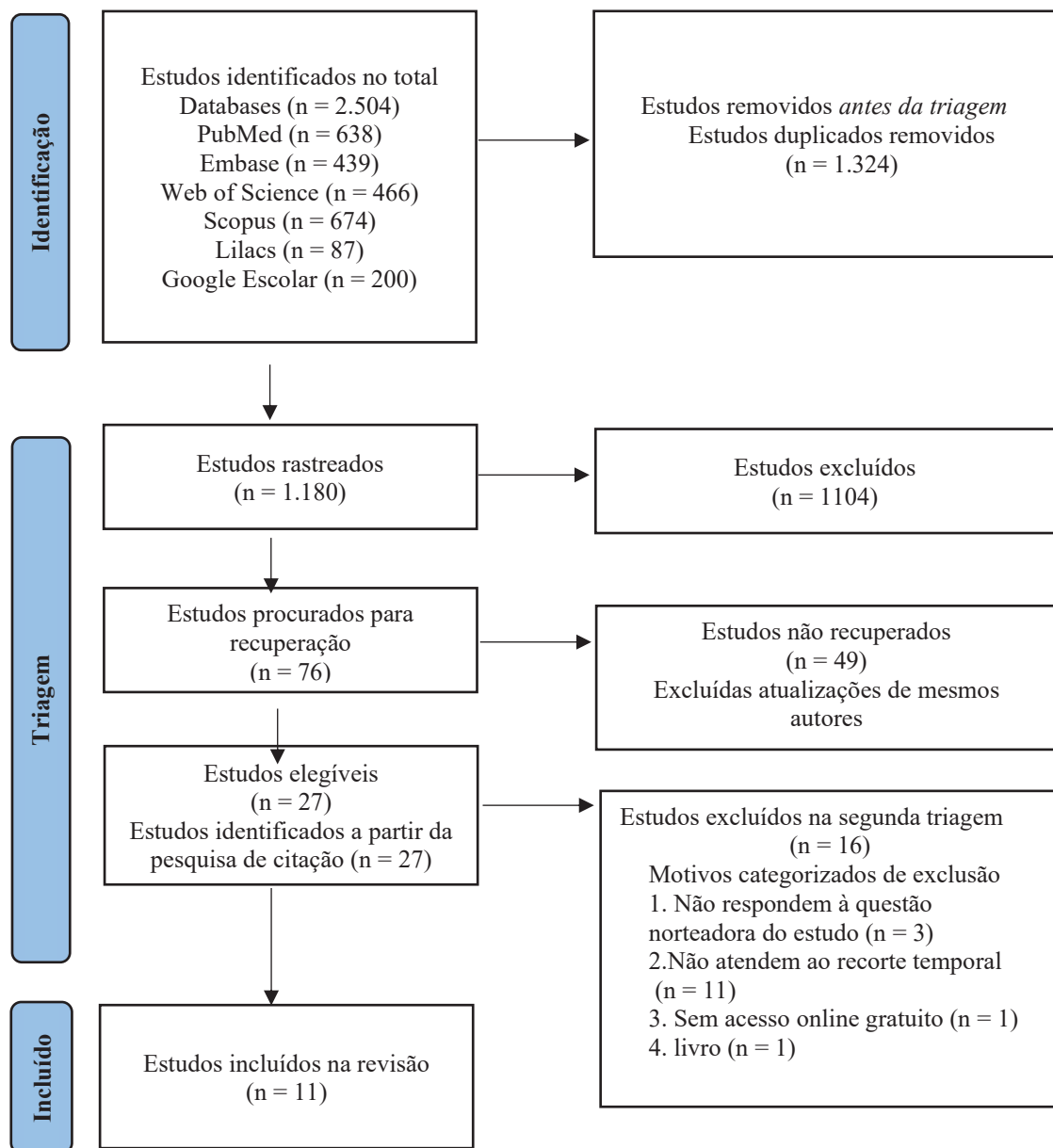


Figura 1 – Fluxograma do estudo PRISMA realizado para pesquisa até 13 de junho de 2020

Tabela 1 – Características descritivas dos artigos incluídos na revisão (n=11)

Autor e ano	**País	Título e Tipo estudo	**Objetivo do estudo	***Equipe Multidisciplinar	Periódico/ Qualis
Bull <i>et al.</i> 2022 ¹⁰	Estados Unidos da América	Supervisão de Saúde de Crianças e Adolescentes com Síndrome de Down Revisão de literatura	Auxiliar o Pediatra a cuidar da criança, do adolescente e da família em que o diagnóstico de SD foi confirmado por análise cromossômica ou suspeitado por triagem pré-natal	Pediatria, Obstetrícia, Cardiologia, Oftalmologia, Enfermagem, Fonoaudiologia, Otorrinolaringologia, Cirurgia, Gastroenterologia, Hematologia, Endocrinologia, Terapeutas de estimulação, Pneumologia, Nutrição, Medicina do sono, Psicologia, Psiquiatria Ortopedia, Genética, Ginecologia	<i>Pediatrics</i> A1
Adrião <i>et al.</i> 2019 ¹²	Portugal	Trissomia 21: Uma Perspetiva Multidisciplinar Revisão de literatura	Criar um artigo de revisão acessível e ajustado à prática clínica do Pediatra para seguimento de crianças e jovens com T21, através de uma visão holística dos cuidados de saúde.	Endocrinologia, Otorrinolaringologia, Cardiologia, Dentista, Gastroenterologia, Hematologia, Ortopedia, Dermatologia, Neurologia, Psiquiatria, Pediatria	Gazeta Médica Qualis: não se aplica
Dalrymple <i>et al.</i> 2022 ¹¹	Reino Unido	Consulta de quinze minutos: A revisão de uma criança com trissomia do cromossomo 21 (síndrome de Down) Revisão de literatura	cobrir aspectos importantes a serem abordados na assistência à crianças com SD para seu acompanhamento de neurodesenvolvimento e rotina na clínica pediátrica geral .	Pediatria, Enfermagem, Neurologia, Psiquiatria, Cardiologia, Psicologia, Endocrinologia, Oftalmologia, Gastroenterologia, Hematologia, Medicina Reprodutiva, Otorrinolaringologista, Imunologia, Pneumologia, Ortopedia	<i>BMJ- Archives of Disease in Childhood: Education & Practice</i> A1
Charleton, Dennis e Marder, 2014 ¹³	Reino Unido	Manejo médico de crianças com síndrome de Down Revisão de literatura	Abordagem sugerida do papel do pediatra no tratamento médico ao longo da infância e uma revisão dos problemas de saúde mais frequentes.	Pediatria, Cardiologia, Ortopedia, Pneumologia, Oftalmologia, Gastroenterologia, Dermatologia, Neurologia, Psiquiatria, Endocrinologia, Otorrinolaringologia, Hematologia	<i>Paediatrics & Child Health</i> Fator de impacto: 1.9*
Gupta & Kabra, 2014 ¹⁴	Índia	Diagnóstico e Manejo da Síndrome de Down Revisão de literatura	ajudar os clínicos gerais a identificarem crianças com síndrome de Down e a gerir os problemas comuns associados a esta condição	Pediatria, Otorrinolaringologia, Oftalmologia, Endocrinologia, cardiologia, Hematologia, Odontologia, Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Fonoaudiologia, Ginecologia, Obstetrícia, Genética, Gastroenterologia, Neurologia, Ortopedia	<i>Indian J Pediatr</i> A2

Ivan, 2014 Part I ¹⁵	Estados Unidos da América	Diretrizes de Prática Clínica para o Manejo de Crianças com Síndrome de Down: Parte I Diretrizes técnico-científicas	Resumir as novas diretrizes para o profissional da atenção primária . Parte I abordará a manutenção da saúde dos pacientes com SD até seu primeiro aniversário.	Pediatria, Oftalmologia, Otorrinolaringologia, Pneumologia, Endocrinologia, Cardiologia, Neurocirurgia, Ortopedia, Odontologia, Genética, Gastroenterologia	J Pediatr Health Care A3
Ivan, 2014 Part II ¹⁶	Estados Unidos da América	Diretrizes de Prática Clínica para o Manejo de Crianças com Síndrome de Down: Parte II Diretrizes técnico-científicas	Resumir as novas diretrizes para o profissional da atenção primária . A segunda parte se concentrará em seus cuidados até a transição para a idade adulta.	Oftalmologia, Neurocirurgia, Ortopedia, Pneumologia, Endocrinologia, Gastroenterologia, Psiquiatria, Psicologia, Cardiologia, Otorrinolaringologia, Fisioterapia	J Pediatr Health Care A3
Macarena Lizama, 2013 ¹⁹	Chile	Recomendações de cuidados de saúde para pessoas com síndrome de Down: 0 a 18 anos Revisão de literatura	atualizar as recomendações de cuidados de saúde para indivíduos com síndrome de Down de 0 a 18 anos de idade. Os profissionais de saúde envolvidos no cuidado desses pacientes devem estar atentos a essas diretrizes.	Obstetrícia, Genética, Cardiologia, Gastroenterologia, Otorrinolaringologia, Oftalmologia, Odontologia, Endocrinologia, Neurologia, Pneumologia, Imunologia, Hematologia, Dermatologia, Psiquiatria.	Rev Med Chile A3
SBP, 2023 ⁴	Brasil	Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com Síndrome de Down Diretrizes técnico-científicas	Fornecer orientações às equipes multiprofissionais para o cuidado integral à saúde da pessoa com SD, ao longo do seu ciclo vital, nos diferentes pontos de atenção da rede de serviço, a fim de proporcionar qualidade de vida com autonomia e inclusão social.	Genética, Pediatria, Ortopedia, Endocrinologia, Oftalmologia, Otorrinolaringologia, Odontologia, Psicologia e Psiquiatria, Cardiologia, Nutrição, Dermatologia	Jornal de Pediatria A1
FIADOWN, 2015 ¹⁷	Espanha	Programa Ibero-Americano de Saúde para Pessoas com Síndrome de Down Diretrizes técnico-científicas	Resposta a uma série de necessidades, não só da pessoa com síndrome de Down, mas também dos país para saber que cuidados devem prestar aos seus filhos, bem como dos profissionais de saúde que, na maioria dos casos, não conhecem em profundidade e detalhe a síndrome de Down, suas características, patologias associadas, prognóstico e expectativas.	Genética, Neurologia, Cardiologia, Endocrinologia, Pneumologia, Otorrinolaringologia, Oftalmologia, Odontologia, Gastroenterologia, Imunologia, Hematologia, Psicologia, Psiquiatria	Federação Iberoamericana na de síndrome de Down Qualis: não se aplica

Sothirasan <i>et al.</i> , 2022 ¹⁸	Singapura	Diretriz Clínica para Manejo da Síndrome de Down em Cingapura	fornecer aos médicos da comunidade , bem como aos pais e cuidadores , informações e recomendações médicas para o manejo de crianças e adultos com síndrome de Down.	Oftalmologia, Otorrinolaringologia, Cardiologia, Neurologia, Nefrologia, Hematologia, Cirurgia Pediátrica, Ginecologia do Adolescente, Dermatologia, Anestesiologia, Psiquiatria, Ortopedia, Medicina do Esporte e Serviços de Saúde afins.	Proceedings of Singapore Healthcare
		Diretrizes técnico- científicas			C

*Revista não cadastrada na Plataforma Sucupira

** O direcionamento dos estudos realizados divergiu entre pais, cuidadores, médicos da atenção primária, médicos de saúde da família, pediatras e equipe multiprofissional

*** Em relação à equipe multiprofissional, a criança pode não necessitar de atendimento por todas as especialidades mencionadas. Será referenciada pelo pediatra que coordenará o plano de cuidados conforme necessidades individuais.

Tabela 2 – Abordagem e conteúdo dos artigos de revisão e diretrizes incluídas no estudo

Autor, ano	Diagnóstico	Aconselhamento genético	Assistência Clínica	Referência especialistas/ Terapeutas	Orientação vacinal	Avaliação crescimento/ desenvolvimento	Orientação relativa a exames periódicos	Assistência separada por faixa etária	Assistência psicossocial
Bull <i>et al.</i> 2022 ¹⁰	S	S	S	S	S	S	S	S	S
Dalrymple <i>et al.</i> 2022 ¹¹	S	S	S	S	S	S	S	N	S
Adrião <i>et al.</i> 2019 ¹²	S	N	S	S	S	S	S	N	N
Charleton, 2014 ¹³	S	S	S	S	N	S	S	N	N
Gupta & Kabra, 2014 ¹⁴	S	S	S	S	N	S	S	N	S
Ivan, 2014 Part I ¹⁵ e II ¹⁶	S	S	S	S	S	S	S	S	S
MacarenaLizama, 2013 ¹⁷	S	S	S	S	S	S	S	N	S
SBP, 2023 ⁴	S	S	S	S	S	S	S	S	S
FIASOWN, 2015 ¹⁸	S	S	S	S	S	S	S	N	S
Sothirasan <i>et al.</i> 2022 ¹⁹	N	N	S	S	S	S	S	S	S

^aRefere-se à triagem pré-natal e ao diagnóstico pós-natal.

Quadro 1 – Estratégia de busca realizada para pesquisa nas bases de dados escolhidas

Database	Search (June 13, 2023)
Pubmed	#1 "down syndrome"[Title] OR "down's syndrome"[Title] OR "trisomy 21"[Title] OR "chromosome 21"[Title] OR 21-trisomy[Title] OR "21 trisomy"[Title] #2 "health care"[Title] OR health[Title] OR "clinical practice"[Title] OR "clinical assistance"[Title] OR "health assistance"[Title] OR multi-professional[Title] OR multiprofessional[Title] OR multidisciplinary[Title] OR interdisciplinary[Title] OR ambulatory[Title] OR outpatient[Title] OR protocol*[Title] OR sistemati*[Title] OR validation[Title] OR guide*[Title] OR guidance[Title] OR counseling[Title] OR manage*[Title] OR approach[Title] OR support[Title] OR consultation[Title] OR "growth assessment"[Title] OR "development assessment"[Title] OR "clinical surveillance"[Title] NOT (hospitalized[Title] OR institutionalized[Title] OR adult*[Title] OR adolescent*[Title]) #3: #1 AND #2
Embase	('down syndrome':ti OR 'down* syndrome':ti OR 'trisomy 21':ti OR 'chromosome 21':ti OR '21 trisomy':ti) AND ('health care':ti OR health:ti OR 'clinical practice':ti OR 'clinical assistance':ti OR 'health assistance':ti OR 'multi professional':ti OR multiprofessional:ti OR multidisciplinary:ti OR interdisciplinary:ti OR ambulatory:ti OR outpatient:ti OR protocol*:ti OR sistemati*:ti OR validation:ti OR guide*:ti OR guidance:ti OR counseling:ti OR manage*:ti OR approach:ti OR support:ti OR consultation:ti OR 'growth assessment':ti OR 'development assessment':ti OR 'clinical surveillance':ti) NOT (hospitalized:ti OR institutionalized:ti OR adult*:ti OR adolescent*:ti) AND ('article'/it OR 'article in press'/it OR 'short survey'/it)
Lilacs	(ti:(“down syndrome” OR “síndrome de down” OR “trisomy 21” OR "trisomia 21")) AND ("health care" OR “clinical practice” OR "cuidado em saude" OR "pratica clinica") AND (hospitalized OR institutionalized OR adult OR adolescent) AND (fulltext:(“1”) AND db:(“LILACS” OR “IBECS” OR “BBO” OR “BDENF” OR “BINACIS” OR “CUMED” OR “INDEXPSI” OR “LIPECS”))
Web of Science	TI=(“down syndrome” OR “down's syndrome” OR “trisomy 21” OR “chromosome 21” OR 21-trisomy OR “21 trisomy”) AND TI=(“health care” OR health OR “clinical practice” OR “clinical assistance” OR “health assistance” OR multi-professional OR multiprofessional OR multidisciplinary OR interdisciplinary OR ambulatory OR outpatient OR protocol* OR sistemati* OR validation OR guide* OR guidance OR counseling OR manage* OR approach OR support OR consultation OR “growth assessment” OR “development assessment” OR “clinical surveillance”) NOT TI=(hospitalized OR institutionalized OR adult* OR adolescent*)
Scopus	TITLE ("down syndrome" OR "down's syndrome" OR "trisomy 21" OR "chromosome 21" OR 21-trisomy OR "21 trisomy") AND TITLE ("health care" OR health OR "clinical practice" OR "clinical assistance" OR "health assistance" OR multi-professional OR multiprofessional OR multidisciplinary OR interdisciplinary OR ambulatory OR outpatient OR protocol* OR sistemati* OR validation OR guide* OR guidance OR counseling OR manage* OR approach OR support OR consultation OR "growth assessment" OR "development assessment" OR "clinical surveillance") AND NOT TITLE (hospitalized OR institutionalized OR adult* OR adolescent*) AND (LIMIT-TO (DOCTYPE , "ar") OR LIMIT-TO (DOCTYPE , "sh"))
Google Scholar	(“down syndrome” OR “síndrome de down” OR “trisomy 21” OR "trisomia 21") AND ("health care" OR “clinical practice” OR "cuidado em saude" OR "pratica clinica")

4.2 PRODUTO 2: ARTIGO 2

Aleitamento materno e fatores associados em crianças com Síndrome de Down assistidas em um Hospital Universitário: um estudo transversal

Anna Paula Baumblatt¹, Fernando Lamarca², Vitor Cardoso Doria da Gama³, Simone Augusta Ribas⁴

¹ Departamento de Pediatria, Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brasil.

² Departamento de Nutrição Aplicada, Instituto de Nutrição, Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brasil.

³ Instituto de Tecnologia em Imunobiológicos, Bio-Manguinhos/Fiocruz, Rio de Janeiro, Brasil.

⁴ Departamento de Nutrição em Saúde Pública, Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro; Rio de Janeiro, Brasil.

RESUMO

Introdução: A síndrome de Down (SD) representa uma condição de vulnerabilidade de saúde com grande variabilidade fenotípica, desde dismorfias faciais e hipotonia global da musculatura orofacial consequentes a uma hipoplasia do terço médio da face até alterações anatômicas outras que associadas a comorbidades clínicas podem impactar negativamente no estabelecimento de aleitamento materno. **Objetivo:** Investigar a prevalência do tipo de aleitamento e fatores associados à sua prática entre crianças com SD assistidas ambulatorialmente em Hospital Universitário. **Materiais e métodos:** Trata-se de um estudo transversal, composto de amostragem por conveniência, realizado com crianças com SD entre 0 e 3 anos de idade, assistidas em um ambulatório multidisciplinar de um Hospital Universitário. Dados sociodemográficos, clínicos e relacionados ao tipo de aleitamento recebido pelos participantes foram coletados de protocolos do serviço ambulatorial entre os anos de 2018 e 2024. Um modelo de regressão logística multivariada foi adotado para investigar a associação entre os fatores preditores e a taxa de aleitamento artificial. **Resultados e discussão:** Foram coletados dados referentes a 60 lactentes com SD atendidos ambulatorialmente, incluindo perfil clínico, dados sociodemográficos, classificação nutricional e tipo de aleitamento ofertado. A prevalência de aleitamento materno nas crianças assistidas ambulatorialmente foi baixa, quando comparada a população geral, correspondendo apenas a 25% da amostra e os fatores que interferiram para esta prática foram multifatoriais, incluindo

especialmente as comorbidades clínicas associadas como doenças do tubo gastrointestinal e cardiopatias congênitas. **Conclusão:** Os achados deste estudo corroboram para reafirmar a importância do monitoramento da assistência pré-natal e ressaltam a importância da intervenção precoce mediada por equipe multidisciplinar com intuito de contribuir para uma menor taxa de prevalência de aleitamento artificial nas crianças com SD, valorizando as ações de proteção, promoção e apoio ao aleitamento materno.

Descritores: aleitamento materno, crianças, síndrome de Down.

ABSTRACT

Introduction: Down syndrome (DS) represents a condition of health vulnerability with great phenotypic variability, from facial dysmorphism and global hypotonia of the orofacial muscles resulting from hypoplasia of the middle third of the face to other anatomical changes that, associated with clinical comorbidities, can negatively impact the establishment of breastfeeding. **Objective:** To investigate the prevalence of the type of breastfeeding and factors associated with its practice among children with DS treated on an outpatient basis at a University Hospital. **Materials and methods:** This is a cross-sectional study, composed of convenience sampling, carried out with children with DS between 0 and 3 years of age, assisted at a multidisciplinary outpatient clinic of a University Hospital. Sociodemographic, clinical, and data related to the type of breastfeeding received by the participants were collected from outpatient service protocols between 2018 and 2024. A multivariate logistic regression model was adopted to investigate the association between predictors and the rate of artificial breastfeeding. **Results and discussion:** Data were collected from 60 outpatient infants with DS, including clinical profile, sociodemographic data, nutritional classification, and type of breastfeeding offered. The prevalence of breastfeeding in outpatient children was low when compared to the general population, corresponding to only 25% of the sample, and the factors that interfered with this practice were multifactorial, especially including associated clinical comorbidities such as gastrointestinal tract diseases and congenital heart diseases. **Conclusion:** The findings of this study corroborate the importance of monitoring prenatal care and highlight the importance of early intervention mediated by a multidisciplinary team in order to contribute to a lower prevalence rate of artificial breastfeeding in children with DS, valuing actions to protect, promote and support breastfeeding.

Keywords: breastfeeding, children, Down syndrome.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD) é a condição genética mais frequente nos seres humanos, causada pela trissomia do cromossomo 21, constitui-se na principal causa de deficiência intelectual em crianças de origem cromossômica^{1,2}. Representa uma condição de vulnerabilidade de saúde com grande variabilidade fenotípica, desde dismorfias faciais e hipotonia global da musculatura orofacial consequentes a uma hipoplasia do terço médio da face até alterações anatômicas outras que associadas a comorbidades clínicas podem impactar negativamente no estabelecimento de aleitamento materno³.

Condições médicas, tais como: cardiopatias congênitas; doenças neurológicas, Imuno-hematológicas, problemas gastrointestinais⁴, endocrinológicos e metabólicos com distúrbios nutricionais de sobrepeso e obesidade em crianças e adolescentes^{5,6}; e alterações ortodônticas⁷, deficiência auditiva por predisposição a acúmulo de líquido no ouvido médio ocasionado por otites de repetição, além de alterações visuais e alterações anatômicas do orofarínge^{8,9}.

Apesar da alta prevalência de SD entre humanos e da importância do aleitamento materno para a saúde integral da criança, ainda são escassos os estudos que avaliam a associação de fatores que interferem na prática do aleitamento materno em crianças com SD^{3,10}.

Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS)¹¹, o aleitamento materno trata-se de uma estratégia de vínculo, afeto, proteção e nutrição para a criança e constitui-se a mais sensível, econômica e eficaz intervenção para redução da morbimortalidade infantil que impactam na promoção da saúde integral do binômio mãe/bebê.

Vale complementar que a partir da comunicação do diagnóstico da presença da SD podem intercorrer aspectos emocionais maternos, diretamente no processo de estabelecimento do aleitamento materno, assim como no próprio cuidado materno com o bebê. Acredita-se que a falta de uma rede de apoio familiar ou da orientação adequada por parte da equipe multidisciplinar de saúde, podem interferir na prática do aleitamento materno exclusivo na SD¹².

A partir do exposto, o presente estudo tem por objetivo traçar o perfil clínico e sociodemográfico dos pacientes atendidos no ambulatório multidisciplinar de um Hospital Universitário identificando fatores associados que possam interferir na prática do aleitamento materno.

METODOLOGIA

População e desenho do estudo

Foi realizado um estudo transversal incluindo crianças com diagnóstico de SD por exame clínico confirmado através da realização do teste genético cariótipo, de ambos os sexos, com idades entre 0 e 3 anos, assistidas ambulatorialmente em um hospital universitário, localizado no estado do Rio de Janeiro, no período compreendido entre 2018 e 2024. A equipe assistente reuniu diversos especialistas como pediatra, geneticista, fisioterapeuta, fonoaudiólogo e nutricionista.

Não foram consideradas elegíveis para este estudo as crianças que não deram continuidade a assistência ambulatorial após a primeira consulta e àquelas cujo diagnóstico de SD não foi confirmado.

Este estudo foi conduzido de acordo com as diretrizes estabelecidas nas Resoluções nº 466/2012 e 510/2016 e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital Universitário, sob número do parecer 5.839.327.

Coleta de dados

A partir de um sistema informatizado do próprio serviço alimentado por profissionais de saúde treinados, foram coletados dados sociodemográficos, obstétricos, antropométricos, clínicos dos pacientes, características maternas, relacionados ao parto e ao tipo de amamentação obtidos na primeira consulta.

As variáveis estudadas como possíveis fatores que possam interferir na prática do aleitamento materno foram: a) sociodemográficas (idade, sexo e raça da criança); b) características do neonato (peso ao nascer e idade gestacional) c) perfil clínico da criança; d) condições relacionadas ao nascimento (apgar no 5º minuto (≥ 7 como adequado); e) assistência pré-natal (número de consultas de pré-natal e tipo de parto); f) maternas (idade e domicílio) e g) tipo de aleitamento (exclusivo, aleitamento materno misto ou artificial).

Em relação a idade gestacional, foram considerados prematuros os bebês com menos de 37 semanas de gestação¹³. As comorbidades clínicas encontradas na amostra foram classificadas conforme o código internacional de doenças (CID10) em: a) doenças do aparelho respiratório que incluem Lactente sibilante, pneumonias de repetição, alergia respiratória, hipertensão pulmonar b) doenças do aparelho digestivo e doenças hepáticas agrupadas para fins estatísticos, a saber: disfagia, constipação, refluxo gastroesofágico, intolerância à lactose, litíase biliar, alergia a proteína do leite de vaca, divertículo de Meckel, calcificação hepática, lama biliar, hepatite. c) mal formações congênitas do aparelho circulatório, incluídas aqui as cardiopatias

congênitas, arritmia, complicações de pós-operatório, marcapasso. d) doenças do sistema nervoso: síndrome de West, espasmos epiléticos infantis (EEI), hidrocefalia, hemorragia intracraniana, hipertensão intracraniana, hemorragia intracraniana (HIC). e) doenças do olho e anexos: obstrução do canal lacrimal, catarata congênita, estrabismo e nistagmo f) Doenças endócrinas, nutricionais e metabólicas como hipotireoidismo e g) doenças imunohematológicas: como, plaquetopenia, Policitemia, icterícia, e agrupadas para fins estatísticos.

Em relação ao diagnóstico da SD foram computados o cariótipo e os dados relativos à comunicação diagnóstica, se realizada no pré-natal ou após o nascimento.

A raça dos pacientes foi classificada de acordo com a classificação do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE)¹⁴ que utiliza a denominação étnica ou racial das pessoas no Brasil desde 2020 como preta, parda, amarela, indígena ou branca, para fins de análise estatística a raça parda, preta e indígena foi agrupada como raça não branca.

O domicílio foi classificado de acordo com os municípios do Rio de Janeiro. Os dados são do IBGE e foram atualizados pela Portaria nº 177 de 15 de maio de 2020, publicada no Diário Oficial da União (DOU) em 19 de maio seguinte.

Avaliação antropométrica

Em relação ao nascimento, foi classificado o peso ao nascer conforme preconizado pelo sistema de vigilância alimentar e nutricional (SISVAN) em baixo peso (menor que 2,5kg) e peso adequado (Maior que 2,5kg) ao nascimento. Os indicadores antropométricos foram calculados em percentis a partir dos dados coletados de peso e estatura: peso para idade (P/I), estatura para idade (E/I), utilizando-se as curvas de crescimento para crianças com SD que são específicas para indivíduos brasileiros com SD. Valores abaixo do terceiro percentil para os indicadores antropométricos P/I e E/I foram interpretados como magreza e baixa estatura, respectivamente. Por outro lado, valores acima do percentil 97 foram considerados excesso de peso⁶.

Abordagem neonatal

Variáveis referentes a abordagem neonatal foram obtidas do protocolo do serviço, sendo estratificadas no período pré-natal e pós-natal. Quanto ao pré-natal, foram analisados os seguintes procedimentos: se fez pré-natal, quantidade de consultas de pré-natal considerando-se adequado quando maior ou igual a 6 consultas. Elencou-se dados como idade materna durante a gestação, se foram realizados exames indiretos de triagem de aneuploidias como translucência nugal, sendo considerado parâmetro de normalidade valores menores ou iguais

a 2,5 mm e ultra sonografia morfológica durante a gestação, se normal ou alterada, No período pós natal foram avaliadas a triagem neonatal auditiva, oftalmológica , teste do pezinho (ambos se normal ou alterados) e se o bebe permaneceu internado após o nascimento em unidade de terapia intensiva neonatal .

Análise estatística

Os dados foram compilados e organizados em uma planilha com auxílio do software Microsoft Excel®. As variáveis categóricas foram apresentadas como números absolutos e percentuais, com respectivo intervalo confiança.

A análise estatística se deu por meio de análise uni variada com a descrição do perfil das mães e das crianças; e, pelo modelo de associação entre os fatores preditores e a prevalência de aleitamento artificial por meio de regressão logística multivariada, com obtenção das razões de chance (Odds Ratio, OR). Os testes e modelos estatísticos foram elaborados com auxílio do programa estatístico SPSS, versão 22.0 (SPSS Inc., Chicago, IL, USA). Adotou-se p-valor menor do que 0,05 como significância estatística.

RESULTADOS

Inicialmente foram rastreados e analisados dados relativos a 63 lactentes com SD. Destes foram excluídas 3 crianças por não atenderem aos critérios de elegibilidade, totalizando para análise uma amostra final de 60 participantes. Os dados sociodemográficos e o perfil clínico da amostra analisada estão descritos na Tabela 1.

Do total da amostra observou-se que mais da metade das crianças eram do sexo masculino (n=33, 55,0%), com idade inferior a 6 meses de idade (55,0%), e de raça branca (62,7%). Quarenta e duas crianças (72,4%) da amostra apresentaram idade gestacional maior ou igual a 37 semanas com peso de nascimento em 75,0% dos casos maior ou igual a 2,5 kg. Em relação aos dados maternos constatou-se que 82,8% tiveram acesso ao pré-natal com mais de 6 consultas realizadas. Verificou-se que a idade materna na gestação foi maior que 35 anos em 61,0% dos casos e 70,0% das crianças nasceram de parto cesariana. A comunicação do diagnóstico ocorreu após o nascimento em 85,0% dos casos. Receberam aleitamento materno exclusivo 15 crianças (25,4%) da amostra.

Em relação as comorbidades clínicas encontradas contatou-se que a comorbidade mais frequentemente encontrada foram as agrupadas como doenças do trato gastrointestinal e estavam presentes em 45 crianças o que corresponde a 75,0% da amostra. Dentre elas, com

relevância clínica, a disfagia presente em 46,7 % dos casos, o refluxo gastroesofágico em 52,0% e a constipação intestinal em 33%.

A cardiopatia congênita estava presente em 42 crianças (70,0% da amostra) destas, 50,0% complexas e com necessidade de tratamento cirúrgico, conforme ilustrado na Figura 1. Observou-se que as doenças respiratórias estavam presentes em 21 crianças (35,0 %) da amostra.

Quanto a classificação do estado nutricional descrita na Tabela 2, verificou-se que 52 crianças (88,0%) da amostra apresentava peso normal na admissão hospitalar e 57 (96,6%) estatura adequada para a idade.

Quanto a abordagem neonatal no pré-natal e no pós-natal descritas na Tabela 3, observou-se que majoritariamente foram realizadas a translucência nucal em 44 casos (73,0%) dos casos estando normal em 50,0% dos exames assim como a ultrassonografia morfológica realizada em 41 (75,9%) das gestantes, ambos testes de triagem para aneuploidias. Os testes de triagem neonatal habituais realizados após o nascimento documentaram triagem oftalmológica 49(89,0%) triagem auditiva 60 (100%) e teste do pezinho em 55 (91,0%) sendo normais em 89,0%; 75,0% e 94,0% respectivamente.

Por meio de um modelo de regressão logística multivariada foram investigados os fatores clínicos e sociodemográficos que associaram com a prevalência do aleitamento artificial entre as crianças com SD assistidas no ambulatório (Tabela 4). Constatou-se uma maior chance de estar em aleitamento artificial entre as crianças que nasceram com baixo peso (menor que 2,5kg), em relação àquelas que nasceram com peso superior a 2,5kg (OR = 1,00; IC 95% 1,82-25,38, $p < 0,01$) e entre as que não apresentaram doenças do trato gastrointestinal (OR = 9,5; IC95% 1,14 - 79,00 $p = 0,04$). Entre as demais variáveis investigadas não foram encontradas associações ($p > 0,05$).

DISCUSSÃO

Verificou-se com este estudo que ainda é prevalente o aleitamento artificial entre crianças com SD assistidas ambulatorialmente em Hospital Universitário. Interferiram no processo de aleitamento materno dos lactentes com síndrome de Down causas multifatoriais, que combinam além das dificuldades gerais de amamentação já reconhecidas para todos os lactentes, Idade materna avançada, questões anatômicas oromiofuncionais como hipotonia da musculatura orofacial que ocasionam dificuldade de sucção/deglutição, prematuridade, internação prolongada em unidade de terapia intensiva neonatal, assim como alta prevalência de anormalidades do trato gastrointestinal incluindo disfagia associada ou não a refluxo

gastresofágico, além de constipação intestinal. Comorbidades clínicas frequentemente associadas a SD como as cardiopatias congênicas constituíram influenciadores de impacto negativo sobre a prática do aleitamento materno.

As recomendações atuais da OMS são de que as crianças devem ser amamentadas exclusivamente até os 6 meses, o que se baseia nos benefícios para a saúde da mãe e do bebê¹¹. O aleitamento materno exclusivo prolongado é possivelmente protetor contra algumas condições autoimunes, incluindo diabetes tipo 1 e doença celíaca, para as quais as crianças com SD apresentam risco aumentado¹⁵⁻¹⁷. Além disso, há evidências de que o aleitamento materno exclusivo ou combinado em menor grau, mas significativo, aumenta a imunidade e é protetor contra otite média e infecções do trato respiratório sendo ambos mais prevalentes em crianças com SD¹⁸.

A maioria das genitoras teve acesso ao pré-natal com número de consultas superior ou igual a 6, e realização de exames preditores de aneuploidias como a translucência nucal e a ultrassonografia morfológica. Apesar deste fato, 85 % delas recebeu o diagnóstico da SD após o nascimento. Sabe-se que o momento da comunicação do diagnóstico e como este é transmitido a família tem fundamental importância para a saúde emocional da mãe^{19,20}, e conseqüentemente interferência direta no estabelecimento do aleitamento materno o que pode ter contribuído para prevalência de aleitamento artificial na população estudada.

Entende-se que o rastreamento dos achados deste estudo contribuirá para subsidiar ferramentas de garantia de alcance da adequada promoção de cuidados em saúde para este público, de acordo com a política nacional de atenção integral à saúde da criança, eixos III, IV e VI que tem por objetivo promover e proteger a saúde da criança, com especial atenção à primeira infância e às populações de maior vulnerabilidade, visando à redução da morbimortalidade e um ambiente facilitador à vida com condições dignas de existência e pleno desenvolvimento²¹.

CONCLUSÃO

Lactentes com síndrome de Down apresentam características anatômicas e fisiológicas, que quando associadas a condições médicas, como cardiopatias congênicas ou anormalidades gastrointestinais, podem afetar sua capacidade de sucção e conseqüentemente o estabelecimento do aleitamento materno.

Os achados deste estudo corroboram para reafirmar a importância do monitoramento da assistência pré-natal e ressaltam a importância da intervenção precoce mediada por equipe multidisciplinar com intuito de contribuir para uma menor taxa de prevalência de aleitamento artificial nas crianças com SD.

REFERÊNCIAS

1. Asim A, Kumar A, Muthuswamy S, Jain S, Agarwal S. "Down syndrome: an insight of the disease". *J Biomed Sci.* 2015 Jun 11;22(1):41. doi: 10.1186/s12929-015-0138-y. PMID: 26062604; PMCID: PMC4464633.
2. Antonarakis SE, Skotko BG, Raffi MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW et al. Down Syndrome. *Nat Rev Dis Primers.* 2020 Feb 6;6(1):9. doi: 10.1038/s41572-019-0143-7.
3. Génova L, Cerda J, Correa C, Vergara N, Lizama M. Good health indicators in children with Down syndrome: High frequency of exclusive breastfeeding at 6 months. *Rev Chil Pediatr.* 2018 Feb;89(1):32-41. doi: 10.4067/S0370-41062018000100032. PMID: 29664501.
4. Antonarakis SE. Down Syndrome and the complexity of genome dosage imbalance. *Nat Rev Genet.* 2017 Mar;18(3):147-163. doi: 10.1038/nrg.2016.154.
5. Whooten R, Schmitt J, Schwartz A. Endocrine manifestations of Down syndrome. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes.* 2018 Feb;25(1):61-66. doi: 10.1097/MED.0000000000000382. PMID: 29135488; PMCID: PMC6382276.
6. Bertapelli F, Pitetti K, Agiovlasitis S, Guerra-Júnior G. Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome-prevalence, determinants, consequences, and interventions: a literature review. *Res Dev Disabil.* 2016 Oct;57:181-92. doi: 10.1016/j.ridd.2016.06.018.
7. Carvalho TM, Miranda AF. Considerações ortodônticas e ortopédicas no tratamento de crianças com Síndrome de Down. *R Odontol Planal Cent.* 2015 Jul-Dez;5(2):5-10. Tracy J. Australians with Down syndrome--health matters. *Aust Fam Physician.* 2011 Apr;40(4):202-8. PMID: 21597529.
8. Määttä T, Määttä J, Tervo-Määttä T, Taanila A, Kaski M, Iivanainen M. Healthcare and guidelines: a population-based survey of recorded medical problems and health surveillance for people with Down syndrome. *J Intellect Dev Disabil.* 2011 Jun;36(2):118-26. doi: 10.1080/13668250.2011.570253.
9. Williams GM, Leary S, Leadbetter S, Toms S, Mortimer G, Scorrer T, Gillespie K, Shield JPH. Establishing breast feeding in infants with Down syndrome: the FADES cohort experience. *BMJ Paediatr Open.* 2022 Nov;6(1):e001547. doi: 10.1136/bmjpo-2022-001547. PMID: 36645743; PMCID: PMC9660693.
10. World Health Organization. The optimal duration of exclusive breastfeeding: report of an expert consultation. Geneva: WHO; 2009.
11. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW, Burke LW, et al. AAP Council on Genetics. Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *Pediatrics.* 2022;149(5):e2022057010.
12. Martinelli K, Dias BAS, Leal ML, Belotti L, Garcia EM, Santos ETS Neto. Prematuridade no Brasil entre 2012 e 2019: dados do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos. *Ver. Bras. Est. Pop.* 2021;38:1-15. doi: 10.20947/S0102-3098a0173.
13. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Conheça o Brasil. População. Cor ou raça. Rio de Janeiro: IBGE; 2022. [citado em 2024 Feb. 22]. Disponível em: <https://educa.ibge.gov.br/jovens/conheca-o-brasil/populacao/18319-cor-ou-raca.html>.

14. Malcova H, Sumnik Z, Drevinek P, Venhacova J, Lebl J, Cinek O. Absence of breastfeeding is associated with the risk of type 1 diabetes: a case-control study in a population with rapidly increasing incidence. *Eur J Pediatr.* 2006;165(92):114-9. doi:10.1007/s00431-005-0008-9.
15. Sollid LM. Breast milk against coeliac disease. *Gut.* 2002 Dec;51(6):767-8. doi:10.1136/gut.51.6.767.
16. Akobeng AK, Ramanan AV, Buchan I, Heller RF. Effect of breast feeding on risk of coeliac disease: a systematic review and meta-analysis of observational studies. *Arch Dis Child.* 2006;91(1):3943. doi:10.1136/adc.2005.082016.
17. Bowatte G, Tham R, Allen KJ, Tan DJ, Lau M, Dai X, et al. Breastfeeding and childhood acute otitis media: a systematic review and metaanalysis. *Acta Paediatr.* 2015 Dec;104(467):85-95. doi:10.1111/apa.13151.
18. Skotko BG. Mothers of children with Down Syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics.* 2005;115(1):64-77. Doi: 10.1542/peds.2004-0928.
19. Franco V. Introdução à intervenção precoce no desenvolvimento das crianças: com a família, na comunidade, em equipe. Porto: Edições Aloendro; 2015.
20. Ministério da Saúde (BR). Ministério da Saúde. Política nacional de atenção integral à saúde da criança: orientações para implementação. Brasília: Ministério da Saúde; 2018.

Tabela 1 – Caracterização descritiva das variáveis das crianças e maternas da amostra

Variáveis	Total (N = 60)		
	N	%	IC 95%
Sexo			
Feminino	27	45,0	32,4 - 57,5
Masculino	33	55,0	42,4 - 67,5
Faixa Etária (meses)			
Até 6	33	55,0	42,4 - 67,5
De 6 a 12	15	25,0	14,0 - 35,9
A partir de 12	12	20,0	9,8 - 30,1
Raça/cor da pele			
Branca	37	62,7	50,3 - 75,0
Parda	17	28,8	17,2 - 40,3
Preta	5	37,3	24,9 - 49,6
Idade gestacional (semanas)			
< 37	16	27,6	16,0 - 39,0
≥ 37	42	72,4	60,9 - 83,9
Peso ao nascimento (kg)			
< 2,5 kg	14	24,6	13,3 - 35,7
≥ 2,5 kg	43	75,4	64,2 - 86,6
Comorbidades da criança			
Doenças respiratórias	21	35,0	23,3 - 47,8
Doenças endocrinológicas	7	11,7	3,5 - 19,7
Doenças cardiovasculares	42	70,0	58,4 - 81,5
Doenças do trato gastrointestinal	45	75,0	64,0 - 85,9
Doenças neurológicas	7	11,7	3,5 - 19,7
Doenças oftalmológicas	6	10,0	2,4 - 17,5
Doenças hematológicas	4	6,7	0,3 - 12,9
Outros	5	8,3	1,3 - 15,3
Quantidade de consultas de pré-natal			
< 6	10	17,2	7,5 - 26,9
≥ 6	48	82,8	73,0 - 92,4
Idade da mãe na gestação (anos)			
≤ 35	23	39,0	26,5 - 51,4
> 35	36	61,0	48,5 - 73,4
Tipo de parto			
Vaginal	17	29,3	17,5 - 41
Cesária	41	70,7	58,9 - 82,4
Tipo de Aleitamento			
Exclusivo	15	25,4	14,3 - 36,5
Misto	24	40,7	28,1 - 53,2
Artificial	20	33,9	21,8 - 45,9

Dados faltantes: Dados faltantes: Raça (n=1); Idade gestacional (n=2); Peso ao nascimento (n=3); Quantidade de consultas (n=2); Idade da mãe na gestação (n=1); Tipo de parto (n=2); Tipo de aleitamento (n=1); IC- intervalo de confiança

Tabela 2 – Classificação do estado nutricional das crianças investigadas com SD

Indicador	N	%	IC 95%
Peso para idade			
Magreza	2	3,4	0,0 – 8,0
Peso normal	52	88,1	79,8 - 96,3
Excesso de peso	5	8,5	1,3 - 15,5
Estatura para idade			
Baixa estatura	1	1,7	0 - 4,9
Adequada	58	98,3	95,0 - 101,2

Legenda: IC: intervalo de confiança; SD: síndrome de down

Tabela 3 – Distribuição absoluta e relativa da abordagem neonatal das crianças com SD investigadas

Variáveis	Total (N = 60)		
	N	%	IC 95%
<i>Pré-Natal</i>			
Fez pré-natal?			
Não	1	1,7	0 - 4,9
Sim	59	98,3	95 - 101,5
Translucência Nucal (TN)			
Não realizado	16	26,7	15,4 - 37,8
Normal	30	50,0	37,3 - 62,6
Alterado	14	23,3	12,6 - 34
Morfológica			
Normal	41	75,9	64,5 - 87,3
Alterada	13	24,1	12,6 - 35,4
<i>Pós Natal</i>			
Triagem auditiva			
Normal	45	75,0	64,0 - 85,9
Alterada	15	25,0	14,0 - 35,9
Teve internação neonatal?			
Não	15	26,3	14,8 - 37,7
Sim	42	73,7	62,2 - 85,1
Teste do pezinho			
Normal	51	94,4	88,3 - 100,5
Alterado	3	5,6	0 - 11,6
Triagem oftalmológica (ROV)			
Normal	49	89,1	80,8 - 97,3
Alterado	6	10,9	2,6 - 19,1

Dados faltantes: Morfológica (n=6); teve internação neonatal? (n=3); Teste do pezinho (n=6); Triagem oftalmológica (n=5); IC: intervalo de confiança; SD: síndrome de Down

Tabela 4 – Associação entre fatores preditores e a prevalência do aleitamento artificial na amostra investigada

Variáveis	Total	Aleitamento Artificial		OR ^a	IC ^b 95%	P-valor
		N	%			
Sexo						
Feminino	27	11	18,6	1	Referência	0,31
Masculino	32	9	15,3	0,57	0,19 - 1,68	
Faixa Etária (meses)						
Até 6	33	11	18,6	1	Referência	0,92
A partir de 6	26	9	15,3	1,06	0,35 - 3,13	
Raça						
Branca	44	19	32,2	1	Referência	0,65
Não branca*	15	1	1,7	1,3	0,42 - 3,98	
Idade Gestacional (semanas)						
< 37	23	7	12,1	1	Referência	0,76
≥ 37	35	12	20,7	1,19	0,38 - 3,69	
Peso ao nascimento (g)						
< 2500	14	9	15,8	1	Referência	<0,01
≥ 2500	43	9	15,8	0,15	0,03 - 0,54	
Doença respiratória						
Não possui	37	14	24,6	1	Referência	0,56
Possui	20	6	10,5	0,7	0,21 - 2,25	
Doenças endocrinológicas						
Não possui	52	17	28,8	1	Referência	0,60
Possui	7	3	5,1	1,54	0,31 - 7,68	
Doenças cardiovasculares						
Não possui	18	5	8,5	1	Referência	0,51
Possui	41	15	25,4	1,5	0,44 - 5,03	
Doenças do trato gastrointestinal						
Não possui	14	1	1,7	1	Referência	0,04
Possui	45	19	32,2	9,5	1,14 - 79	
Doenças neurológicas						
Não possui	52	20	33,9	1	Referência	1,00
Possui	7	0	0	0	-	
Doenças oftalmológicas						
Não possui	53	20	33,9	1	Referência	1,00
Possui	6	0	0	0	-	

Continuação (...)

Doenças hematológicas						
Não possui	55	18	30,5	1	Referência	0,49
Possui	4	2	3,4	2,06	0,26 - 15,79	
Outras comorbidades						
Não possui	54	18	30,5	1	Referência	0,76
Possui	5	2	3,4	1,33	0,2 - 8,69	
Quantidade de consultas						
< 6	10	3	5,2	1	Referência	0,84
≥ 6	48	16	27,6	1,17	0,26 - 5,12	
Idade materna (anos)						
≤ 35	23	7	12,1	1	Referência	0,76
> 35	35	12	20,7	1,19	0,38 - 3,69	
Tipo de parto						
Vaginal	16	4	7	1	Referência	0,51
Cesária	41	14	24,6	1,56	0,42 - 5,72	

Dados faltantes: Idade gestacional (n=2); Peso ao nascimento (n=3); Apgar 5º (n=4); Doença respiratória (n=2); Quantidade de consultas (n=2); Idade da mãe na gestação (n=1); Tipo de parto (n=2); Tipo de amamentação (n=1).

*Raça não branca: parda e negra

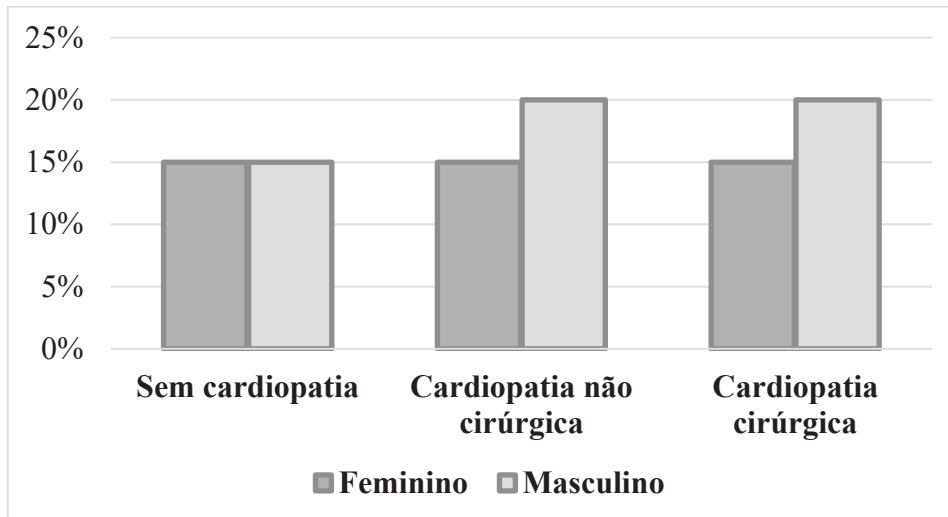


Figura 1 – Distribuição percentual das cardiopatias encontradas nas crianças com Síndrome de Down investigadas de acordo com o sexo (N = 60)

4.3 PRODUTO

4.3.1: PRODUÇÃO TÉCNICA

Título: *Ebook de atenção à saúde da criança com Síndrome de Down: guia para profissionais de saúde* (Apêndice C)

Autora: Anna Paula Baumblatt

Orientadora : Simone Augusta Ribas

Revisora: Raquel boy

Mestranda pela Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro, Programa de Pós-Graduação em Saúde e Tecnologia no Espaço Hospitalar – Mestrado Profissional (PPGSTEH). Rio de Janeiro–RJ, Brasil. Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro, Escola de Enfermagem, Departamento de Enfermagem Fundamental. Rio de Janeiro - RJ, Brasil.

Médica do Hospital Universitário Pedro Ernesto da Universidade Do Estado Do Rio De Janeiro, Departamento de Pediatria. Rio de Janeiro - RJ

A criação deste instrumento constitui uma proposta inovadora de atendimento multidisciplinar. Ele possibilitara o atendimento as necessidades básicas de saúde da comunidade, com difusão de conhecimento e produção científica. Espera-se gerar indicadores de monitoramento da qualidade da assistência voltados para o atendimento da população pediátrica com SD, minimizar agravos de saúde com melhora na qualidade de vida e impacto direto na inclusão destes indivíduos e conseqüentemente suas famílias na sociedade civil. A sistematização do atendimento permite que o modelo proposto seja redesenhado em outras unidades de saúde o que difunde o conhecimento científico desenvolvido em ambiente Universitário. O material gerado através deste estudo possibilitará a confecção de artigos que poderão ser publicados em revistas de alto impacto, visto a importância do tema em estudo. A partir dos resultados do presente projeto, ainda se pretende gerar um produto tecnológico de acordo com o Manual da Capes 2019, classificado como manual de assistência para capacitação profissional em relação ao plano de cuidado transdisciplinar.

4.3.2: RESUMO DO PRODUTO ACADÊMICO

EBOOK DE ATENÇÃO A SAÚDE DE CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN: UM GUIA PARA PROFISSIONAIS DE SAÚDE - CUIDADOS GERAIS

<https://zenodo.org/doi/10.5281/zenodo.12207093>

DOI 10.5281/zenodo.12207094

Anna Paula Baumblatt I, Simone Augusta Ribas II,

I Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro, Programa de Pós-Graduação em Saúde e Tecnologia no Espaço Hospitalar - Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Departamento de Pediatria, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

II Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro, Programa de Pós-Graduação em Saúde e Tecnologia no Espaço Hospitalar

Objetivo: Desenvolver um Livro digital estruturado para subsidiar o trabalho da equipe multiprofissional responsável pelo plano de cuidados à criança com Síndrome de Down (SD).

Tipologia/estratificação do produto: classificado de acordo com a Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior, no quadro 2, item 5, produtos de editoração – Livro com caráter de material didático contendo um conjunto de informações, decisões, normas e regras aplicáveis a uma determinada atividade, que contém os conhecimentos básicos de uma ciência, de uma técnica, de um ofício ou de um procedimento. **Método:** Material elaborado a partir de uma revisão ampliada da literatura que permitiu compilar as informações mais relevantes em relação a um plano de cuidados estruturado a ser realizado por uma equipe multiprofissional de forma transdisciplinar, configurando a sistematização do atendimento a esse público que apresenta vulnerabilidade e complexidade de sua condição de saúde.

Resultados: Foi elaborado um Ebook direcionado a profissionais de saúde diretamente ligados ao cuidado da criança com SD, contendo um plano de cuidados e uma sistematização da assistência de forma multiprofissional. Aborda desde a história relacionada ao conhecimento da síndrome, até a abordagem atual da SD no Brasil, incluindo a importância do atendimento multidisciplinar, contemplando os direitos das pessoas com deficiência e propondo um fluxograma sistematizado de atenção.

Conclusão, aplicabilidade e impacto: Através de um produto contendo material didático, produto de apoio e suporte para fins didáticos na mediação de processos de ensino, aprendizagem e capacitação profissional em diferentes contextos educacionais – subtipo

livro – Entende-se que esta produção possua alta aplicabilidade e abrangência elevada , possuindo facilidade de replicabilidade. A prestação de cuidados específicos adequados, de forma sistemática, contribuirá para garantir a efetividade e o impacto positivo na condição de saúde e na qualidade de vida das crianças com síndrome de Down e suas famílias. A possibilidade de capacitação profissional descentraliza o atendimento e permite a replicação de boas práticas de atendimento multiprofissional realizado em hospital universitário de referência na atenção primária à saúde e em outras unidades de atenção.

Descritores: Síndrome de Down; cuidados de saúde; saúde da criança

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A sistematização do atendimento multidisciplinar com a criação de um plano de cuidado incluindo a participação da família com utilização dos recursos da comunidade pode contribuir positivamente na qualidade de vida e no bem-estar de crianças com síndrome de Down e seus familiares. A equipe multidisciplinar desempenha um papel fundamental no manejo de crianças com Síndrome de Down com objetivo de obter seu máximo potencial de desenvolvimento. Faz parte do processo terapêutico o diagnóstico imediato de complicações médicas, o apoio familiar e o estabelecimento precoce de programas de intervenção. A presença de diretrizes baseadas em evidências apoia o médico tanto na comunidade quanto em hospitais reestruturados para fornecer recomendações de manejo oportunas e apropriadas. Também ajudará no aconselhamento de pais e cuidadores. Espera – se que os achados deste estudo possam contribuir de forma significativa e positiva para uma vida plena e produtiva das pessoas com síndrome de Down.

REFERÊNCIAS

- ABBAG, F. I. Congenital heart diseases and other major anomalies in patients with Down syndrome. **Saudi Medical Journal**, Saudi Arabia, v. 27, n. 2, p. 219-22, Feb. 2006.
- ADRIÃO, M. *et al.* Trissomia 21: uma perspectiva multidisciplinar. **Gazeta Médica**, [s. l.], v. 6, n. 2, abr./jun. 2019. Disponível em: <https://www.gazetamedica.com/index.php/gazeta/article/view/209/159>. Acesso em: 15 ago. 2023.
- AGÊNCIA NACIONAL DE VIGILÂNCIA SANITÁRIA (Brasil). Gerência de Vigilância e Monitoramento em Serviços de Saúde. Gerência Geral de Tecnologia em Serviços de Saúde. **Assistência segura: uma reflexão teórica aplicada à prática**. Brasília, DF: Anvisa, 2017. (Série Segurança do paciente e qualidade em serviços de saúde). Disponível em: https://www.saude.go.gov.br/images/imagens_migradas/upload/arquivos/2017-09/2017-anvisa---caderno-1---assistencia-segura---uma-reflexao-teorica-aplicada-a-pratica.pdf. Acesso em: 5 abr. 2023.
- ALEXANDRE, N. M. C.; COLUCI, M. Z. O. Validade de conteúdo nos processos de construção e adaptação de instrumentos de medidas. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 16, n. 7, p. 3061-3068, jul. 2011. DOI 10.1590/S1413-81232011000800006. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/5vBh8PmW5g4Nqxz3r999vrn/?lang=pt>. Acesso em: 5 abr. 2023.
- ANTONARAKIS, S. E. Down Syndrome and the complexity of genome dosage imbalance. **Nature Reviews Genetics**, London, v. 18, n. 3, p. 147-163, Mar. 2017. DOI 10.1038/nrg.2016.154.
- ANTONARAKIS, S. E. *et al.* Down Syndrome. **Nature Reviews Disease Primers**, London, v. 6, n. 1, Feb. 2020. DOI 10.1038/s41572-019-0143-7.
- ASIM, A. *et al.* Down syndrome: an insight of the disease. **Journal of Biomedical Science**, London, v. 22, n. 1, p. 41, June 2015. DOI 10.1186/s12929-015-0138-y.
- AKOBENG, A. K. *et al.* Effect of breast feeding on risk of coeliac disease: a systematic review and meta-analysis of observational studies. **Archives of Disease in Childhood**, London, v. 91, n. 1, p. 39-43, Jan. 2006. DOI:10.1136/adc.2005.082016.
- BADEAU, M. *et al.* Genomics-based non-invasive prenatal testing for detection of fetal chromosomal aneuploidy in pregnant women. **Cochrane Database of Systematic Reviews**, Chinchester, v. 11, n. 11, CD011767, Nov. 2017. DOI 10.1002/14651858.CD011767.pub2.
- BARROS, M. F. F.; LEONARDO, M. A. Stress parental em mãe cuidadora de criança com Síndrome de Down: relato de caso clínico. **Psicologia PT - O Portal dos Psicólogos**, Portugal, 21 out. 2013. Disponível em: <http://www.psicologia.pt/artigos/textos/A0728.pdf>. Acesso em: 5 abr. 2023.
- BERMUDEZ, B. E. B. V. **Perfil dos pacientes acompanhados no Ambulatório de SD do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná**. 2016. 204 p. Tese (Doutorado em Saúde da Criança e do Adolescente) – Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e

do Adolescente. Universidade Federal do Paraná, Curitiba, 2016. Disponível em: <https://acervodigital.ufpr.br/handle/1884/45129>. Acesso em: 5 abr. 2023.

BERTAPELLI F, P. A. *et al.* Growth curves in Down Syndrome: implications for clinical practice. **American Journal of Medical Genetics Part A**, Hoboken, NJ, v. 164A, n. 3, p. 844-847, Mar. 2014. DOI 10.1002/ajmg.a.36337.

BERTAPELLI F, P. A. *et al.* Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome-prevalence, determinants, consequences, and interventions: a literature review. **Research in Developmental Disabilities**, New York, v. 57, p. 181-192, Oct. 2016.

BITTLES, A. H. *et al.* The four ages of Down Syndrome. **European Journal of Public Health**, Oxford, v. 17, p. 221-225, 2007. DOI 10.1093/eurpub/ckl103.

BOWATTE, G. *et al.* Breastfeeding and childhood acute otitis media: a systematic review and metaanalysis. *Acta Paediatrica*, Oslo, v. 104, n. 467, p. 85-95, Dec. 2015. doi: 10.1111/apa.13151.

BRASIL. Ministério da Saúde. Grupo Hospitalar Conceição/Gerência de Ensino e Pesquisa. **Diretrizes clínicas: protocolos assistenciais: manual operacional**. Porto Alegre: [s. n.], 2008.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Política nacional de atenção integral à saúde da criança: orientações para implementação**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2018. Disponível em: <https://portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br/wp-content/uploads/2018/07/Pol%C3%ADtica-Nacional-de-Aten%C3%A7%C3%A3o-Integral-%C3%A0-Sa%C3%BAde-da-Crian%C3%A7a-PNAISC-Vers%C3%A3o-Eletr%C3%B4nica.pdf>. Acesso em: 22 fev. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 1.625 de 10 de julho de 2007**. Altera atribuições dos profissionais das Equipes de Saúde da Família - ESF dispostas na Política Nacional de Atenção Básica. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2007. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2007/prt1625_10_07_2007.html. Acesso em: 7 abr. 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 2.488, de 21 de outubro de 2011**. Aprova a Política Nacional de Atenção Básica, estabelecendo a revisão de diretrizes e normas para a organização da Atenção Básica, para a Estratégia Saúde da Família (ESF) e o Programa de Agentes Comunitários de Saúde (PACS). Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2011. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2011/prt2488_21_10_2011.html. Acesso em: 7 abr. 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2013. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf. Acesso em: 5 abr. 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças Não transmissíveis. **Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congênitas prioritárias para a vigilância ao nascimento**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2021. Disponível em:

https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude_brasil_anomalias_congenitas_prioritarias.pdf. Acesso em: 7 abr. 20223.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. **Saúde bucal**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2006. (Série A. Normas e manuais e técnicos. Cadernos de atenção básica, v. 17). Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude_bucal.pdf. Acesso em: 7 abr. 20223.

BULL, M. J. *et al.* Health supervision for children and adolescents with Down Syndrome. **Pediatrics**, Elk Grove Village, v. 149, n. 5, e2022057010, May 2022. DOI 10.1542/peds.2022-057010.

CARVALHO, T. M.; MIRANDA, A. F. Considerações ortodônticas e ortopédicas no tratamento de crianças com Síndrome de Down. **Revista Odontológica do Planalto Central**, Gama, DF, v. 5, n. 2, p. 5-10, jul./dez. 2015.

CATUNDA, H. L. O. *et al.* Methodological approach in nursing research for constructing and validating protocols. **Texto & Contexto Enfermagem**, Florianópolis, v. 26, n. 2, 2017. DOI 10.1590/0104-07072017000650016. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/tce/a/XNPJGWGp6Y6vcT8RWXQWv6x/?lang=en>. Acesso em: 5 abr. 2023.

CAVALCANTI, G. A. **Stress e qualidade de vida dos cuidadores de crianças portadoras de Síndrome de Down**. 2011. 96 p. Dissertação (Mestrado em Psicologia Clínica) – Pró-Reitoria de Pesquisa e Pós-graduação, Universidade Católica de Pernambuco, Pernambuco, 2011.

CHARLETON, P. M.; DENNIS, J.; MARDER, E. Medical management of children with Down syndrome. **Paediatrics and Child Health**, [s. l.], v. 24, n. 8, p. 362-369, 2014. DOI 10.1016/j.paed.2013.12.004.

CHICOINE, B. *et al.* Prevalence of common disease conditions in a large cohort of individuals with Down Syndrome in the United States. **Journal of Patient-Centered Research and Reviews**, [Milwaukee, WI], v. 8, n. 2, p. 86-97, Apr. 2021. DOI 10.17294/2330-0698.1824.

DALRYMPLE, R. A, *et al.* Fifteen-minute consultation: The review of a child with trisomy 21 (Down's syndrome). **Archives of disease in childhood. Education and practice edition**, v. 107, n. 2, p. 88-94, Apr. 2022. DOI 10.1136/archdischild-2020-319814.

DONABEDIAN A. The quality of care. How can it be assessed? **JAMA**, Chicago, v. 260, n. 12, 1743-1748, Sep. 1988. DOI 10.1001/jama.260.12.1743.

ERGAZ-SHALTIEL, Z. *et al.* Neonatal characteristics and perinatal complications in neonates with Down syndrome. **American Journal of Medical Genetics Part A**, Hoboken, v. 173, n. 5, p. 1279-1286, May 2017. DOI 10.1002/ajmg.a.38165.

FEDERACIÓN IBEROAMERICANA DE SÍNDROME DE DOWN. **Programa Iberoamericano de salud para personas con Síndrome de Down**. Madrid: FIADOWN,

2015. Disponível em: <https://www.fiadown.org/wp-content/uploads/2018/06/Programa-Iberoamericano-de-Salud-PDF.pdf>. Acesso em: 7 abr. 2023.

FRANCO, V. **Introdução à intervenção precoce no desenvolvimento das crianças: com a família, na comunidade, em equipe**. Porto: Edições Aloandro, 2015. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10174/17912>. Acesso em: 6 abr. 2023.

GÉNOVA, L. *et al.* Good health indicators in children with Down syndrome: high frequency of exclusive breastfeeding at 6 months. **Revista Chilena Pediatría**, Santiago, v. 89, n. 1, p. 32-41, Feb. 2018. DOI 10.4067/S0370-41062018000100032.

GIBSON, D.; HARRIS, A. Aggregated early intervention effects for Down's syndrome persons: pattering and longevity of benefits. **Journal of Intellectual Disability Research**, [s. l.], v. 32, n. 1, Feb. 1988.

GOMES, A. T. L. *et al.* Validation of graphic protocols to evaluate the safety of polytrauma patients. **Acta Paulista de Enfermagem**, São Paulo, v. 31, n. 5, p. 504-517, 2018a. DOI 10.1590/1982-0194201800071. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ape/a/SS6DvyycFdLnSNpdVCnGwbv/?lang=en>. Acesso em: 5 abr. 2023.

GOMES, P. P. S. *et al.* Water balance in pediatric nephrology: construction of a Standard Operating Procedure. **Revista Brasileira de Enfermagem**, São Paulo, v. 71, p. 1404-1411, 2018b.

GOUVEIA, C. M. C. **Cardiopatia congênita na Síndrome de Down**. 2016. 50 p. Dissertação (Mestrado integrado em Medicina) – Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, 2016. Disponível em: <https://repositorio.ul.pt/bitstream/10451/26521/1/CristinaMCGouveia.pdf>. Acesso em: 5 abr. 2023.

GRAAF, G. de; BUCKLEY, F.; SKOTKO, B. G. Estimation of the number of people with Down syndrome in the United States. **Genetics Medicine**, Baltimore, MD, v. 19, n. 4, p. 439-447, Apr. 2017. DOI 10.1038/gim.2016.127.

GRAAF, G. de; BUCKLEY, F.; SKOTKO, B. G. Estimation of the number of people with Down syndrome in Europe. **European Journal of Human Genetics**, London, v. 29, n. 3, p. 402-410, Mar. 2021. DOI 10.1038/s41431-020-00748-y. Erratum in: **European Journal of Human Genetics**, London, v. 30, n. 10, p. 1199-1200, Oct. 2022.

GUPTA, N. A.; KABRA, M. Diagnosis and management of Down syndrome. **Indian Journal of Pediatrics**, [Mumbai], v. 81, n. 6, p. 560-567, June 2014. DOI 10.1007/s12098-013-1249-7.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA. Conheça o Brasil. População. **Cor ou raça**. Rio de Janeiro: IBGE, 2022. Disponível em: <https://educa.ibge.gov.br/jovens/conheca-o-brasil/populacao/18319-cor-ou-raca.html>. Acesso em: 22 fev. 2024.

IVAN, D. L.; CROMWELL, P. Clinical practice guidelines for management of children with Down syndrome: Part I. **Journal of Pediatric Health Care**, St. Louis, v. 28, n. 1, p. 105-110, Jan./Fev. 2014. DOI 10.1016/j.pedhc.2013.05.002.

IVAN, D. L.; CROMWELL, P. Clinical practice guidelines for management of children with Down syndrome: part II. **Journal of Pediatric Health Care**, St. Louis, v. 28, n. 3, p. 280-284, May/June 2014. DOI 10.1016/j.pedhc.2013.05.003.

JOSHI, A. Y. *et al.* Immune evaluation and vaccine responses in Down Syndrome: evidence of immunodeficiency? **Vaccine**, [s. l.], v. 29, n. 31, p. 5040-5046, July 2011. DOI 10.1016/j.vaccine.2011.04.060.

JYLHÄ, V. *et al.* **Facilitating evidence-based practice in nursing and midwifery in the WHO European Region**. Copenhagen: WHO Regional Office for Europe, 2017. Disponível em: <http://www.euro.who.int/pubrequest>. Acesso em: 3 dez. 2019.

KAMINKER, P.; ARMANDO, R. Síndrome de Down: primera parte: enfoque clínico-genético [Down syndrome: first part: clinical and genetic approach]. **Archivos Argentinos de Pediatría**, Buenos Aires, v. 106, n. 3, p. 249-259, Jun. 2008.

KAMINKER, P.; ARMANDO, R. Síndrome de Down: Segunda parte: estudios genéticos y función del pediatra. **Archivos Argentinos de Pediatría**, Buenos Aires, v. 106, n. 4, p. 334-340, 2008.

KRELL, K. *et al.* Healthcare experiences of patients with Down Syndrome who are Black, African American, of African descent, or of mixed race. **American Journal of Medical Genetics Part A**, Hoboken, NJ, v. 191, n. 3, p. 742-752, Mar. 2023. DOI 10.1002/ajmg.a.63069.

LAIGNIER, M. R. *et al.* Down Syndrome in Brazil: occurrence and associated factors. **International Journal of Environmental Research and Public Health**, Basel, v. 18, n. 22, 11954, Nov. 2021. DOI 10.3390/ijerph182211954.

MACARENA LIZAMA, C.; RETAMALES, N.; MELLADO, C. Recomendaciones de cuidados en salud de personas con síndrome de Down: 0 a 18 años. **Revista Médica de Chile**, Santiago, v. 141, p. 80-89, 2013. Disponível em: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872013000100011&lng=es&nrm=iso. Acesso em: 22 ago. 2023.

MACIEL, M. R. C. Portadores de deficiência: a questão da inclusão social. **São Paulo em Perspectiva**, São Paulo, v. 14, n. 2, p. 51-56, 2000. DOI 10.1590/S0102-88392000000200008. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/spp/a/3kyptZP7RGjjkDQdLFgxJmg/?lang=pt>. Acesso em: 5 abr. 2023.

MÄÄTTÄ, T. *et al.* Healthcare and guidelines: a population-based survey of recorded medical problems and health surveillance for people with Down syndrome. **Journal of Intellectual & Developmental Disability**, Abingdon, v. 36, n. 2, p. 118-126, June 2011. DOI: 10.1080/13668250.2011.570253.

- MAGENIS, M. L. *et al.* Dietary practices of children and adolescents with Down syndrome. **Journal of Intellectual Disabilities**, London, v. 22, n. 2, p. 125-134, June 2018. DOI 10.1177/1744629516686571.
- MALCOVA, H. *et al.* Absence of breast-feeding is associated with the risk of type 1 diabetes: a case-control study in a population with rapidly increasing incidence. **European Journal of Pediatrics**, Berlin, v. 165, n. 2, p. 114-119, 2006. DOI: 10.1007/s00431-005-0008-9.
- MARTINELLI, K. *et al.* Prematuridade no Brasil entre 2012 e 2019: dados do sistema de informações sobre nascidos vivos. **Revista Brasileira de Estudos de População**, v. 38, p. 1-15, 2021. DOI 10.20947/S0102-3098a0173.
- MEDEIROS, R. K. S. *et al.* Modelo de validação de conteúdo de Pasquali nas pesquisas em Enfermagem. **Referência - Revista de Enfermagem**, Coimbra, v. 4, n. 4, 127-135, 2015. DOI 10.12707/RIV14009. Disponível em: <https://www.redalyc.org/pdf/3882/388239974007.pdf>. Acesso em: 5 abr. 2023.
- MEDEIROS, S. G. *et al.* Safety evaluation in vaccine care: elaborating and validating a protocol. **Acta Paulista de Enfermagem**, São Paulo, v. 32, n. 1, p. 53- 64, 2019. DOI 10.1590/1982-0194201900008. Disponível em: <https://www.redalyc.org/pdf/3882/388239974007.pdf>. Acesso em: 5 abr. 2023.
- MELVE, K. K. *et al.* Registration of Down Syndrome in the Medical Birth Registry of Norway: validity and time trends. **Acta Obstetricia et Gynecologica Scandinavica**, Copenhagen, v. 87, n. 8, p. 824-8730, 2008. DOI 10.1080/00016340802217184.
- NORDSTRØM, M. *et al.* Nutritional challenges in children and adolescents with Down Syndrome. **The Lancet Child & Adolescent Health**, [Cambridge, UK], v. 4, n. 6, p. 455-464, June 2020. DOI 10.1016/S2352-4642(19)30400-6.
- NORWOOD, S. L. **Research strategies for advanced practice nurses**. Upper Saddle River, NJ: Prentice Hall Health, 2000.
- OLIVEIRA, L. A. de; SICA, C. D. Educação alimentar e nutricional para pessoas com Síndrome de Down: uma revisão de literatura. **Revista da Associação Brasileira de Nutrição**, São Paulo, v. 14, n. 1, p. 1-15, 2023. DOI 10.47320/rasbran.2023.1906. Disponível em: <https://www.rasbran.com.br/rasbran/article/view/1906>. Acesso em: 6 abr. 2023.
- OSTER-GRANITE, M. L. *et al.* Down syndrome: national conference on patient registries, research databases, and biobanks. **Molecular Genetics and Metabolism**, Orlando, FL, v. 104, n. 1-2, p. 13-22, Sep./Oct. 2011. DOI 10.1016/j.ymgme.2011.07.005.
- OSTERMAIER, K. K. Down syndrome: clinical features and diagnosis. *In*: DRUTZ, J. E.; FIRTH, H. V. TEPAS, E. (ed.). **UpToDate**. Waltham, 2019.
- OUZZANI, M. *et al.* Rayyan - a web and mobile app for systematic reviews. **Systematic Reviews**, [s. l.], v. 5, n. 1, 2016. DOI 10.1186/s13643-016-0384-4.
- PAES, G. O. *et al.* Care protocol for clients with respiratory disorder: tool for decision making in nursing. **Escola Anna Nery**, Rio de Janeiro, v. 18, n. 2, p. 303-310, 2014.

PIMENTA, C. A. de M. *et al.* **Guia para construção de protocolos assistenciais de enfermagem**. São Paulo: COREN-SP, 2015. Disponível em: <https://portal.coren-sp.gov.br/sites/default/files/Protocolo-web.pdf>. Acesso em: 14 maio 2019.

POLIT, D. F.; BECK, C. T. The content validity index: are you sure you know what's being reported? critique and recommendations. **Research Nursing & Health**, New York, v. 29, n. 5, p. 489-497, 2006.

RASMUSSEN, S. A. *et al.* Setting a public health research agenda for Down Syndrome: summary of a meeting sponsored by the Centers for Disease Control and Prevention and the National Down Syndrome Society. **American Journal of Medical Genetics Part A**, Hoboken, NJ, v. 146A, n. 23, p. 2998-3010, Dec. 2008. DOI 10.1002/ajmg.a.32581.

RIBEIRO, M. F. M. *et al.* Mães de crianças, adolescentes e adultos com Síndrome de Down: Estresse e estratégias de enfrentamento. **Atlas - Investigação Qualitativa em Saúde**, Porto, v. 2, p. 1396-1405, 2016. Disponível em: <https://proceedings.ciaiq.org/index.php/ciaiq2016/article/view/897>. Acesso em: 5 abr. 2023.

ROCHA, D. S. P.; SOUZA, P. B. M. Levantamento sistemático dos focos de estresse parental em cuidadores de crianças com Síndrome de Down. **Revista Brasileira de Educação Especial**, Bauru, v. 24, n. 3, p. 455-464, 2018. DOI 10.1590/S1413-653824180003000010. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbee/a/SyJ5zQ7PLSyML7wnCLnb65P/?lang=pt>. Acesso em: 6 mar. 2023.

SCHOTT, N.; HOLFELDER, B. Relationship between motor skill competency and executive function in children with Down's syndrome. **Journal of Intellectual Disability Research**, Oxford, UK, v. 59, n. 9, p. 860-872, Sep. 2015. DOI 10.1111/jir.12189.

SKOTKO, B. G. Mothers of children with Down Syndrome reflect on their postnatal support. **Pediatrics**, Elk Grove Village, v. 115, n. 1, p. 64-77, Jan. 2005a. DOI 10.1542/peds.2004-0928.

SKOTKO, B. G. Prenatally diagnosed Down syndrome: mothers who continued their pregnancies evaluate their health care providers. **American Journal of Obstetrics and Gynecology**, New York, v. 192, n. 3, p. 670-607, Mar. 2005b. DOI 10.1016/j.ajog.2004.11.001.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. **Curvas de crescimento brasileiras para síndrome de Down: a importância de sua utilização na prática clínica**. Rio de Janeiro: SBP, 2018.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. **Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com Síndrome de Down**. Rio de Janeiro: SBP, Mar. 2020. Disponível em: https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/22400b-Diretrizes_de_atencao_a_saude_de_pessoas_com_Down.pdf. Acesso em: 9 abr. 2023.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. **Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com síndrome de Down**. Rio de Janeiro: SBP, Mar. 2023.

SOLLID, L. M. Breast milk against coeliac disease. **Gut**, London, v. 51, p. 767-768, Dec. 2002. DOI: 10.1136/gut.51.6.767.

SOTHIRASAN, K. *et al.* Clinical guideline for management of down syndrome in Singapore. **Proceedings Singapore Healthcare**, Singapore, v. 31, 2022. DOI 10.1177/20101058221104582

SOUZA, T. T. *et al.* Promoção em saúde mental de adolescentes em países da América Latina: uma revisão integrativa da literatura. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 26, n. 7, p. 2575-2586, 2021. DOI 10.1590/1413-81232021267.07242021. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/TNs4YyD4JNbmG49ZpNNmxhD/>. Acesso em: 9 abr. 2023.

TANNURI, A. G. S. **O cuidado à saúde de crianças com Síndrome de Down na atenção primária à saúde em Botucatu-SP: limitações e potencialidades do Sistema Único de Saúde.** 2021. Dissertação (Mestrado em Medicina) – Faculdade de Medicina, Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho”, Botucatu, São Paulo, 2021. Disponível em: <http://hdl.handle.net/11449/214629>. Acesso em: 20 fev. 2024.

TRACY, J. Australians with Down syndrome--health matters. **Australian Family Physician**, Sydney, v. 40, n. 4, p. 202-208, 2011.

VIEIRA, T. W. *et al.* Validation methods of nursing care protocols: an integrative review. **Revista Brasileira de Enfermagem**, Brasília, DF, v. 73, e20200050, 2020. Supplement 5. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/reben/a/J6N8kqf8QQDq6t9PpDPCcnP/>. Acesso em: 5 abr. 2023.

VITURI, D. W.; MATSUDA, L. M. Validação de conteúdo de indicadores de qualidade para avaliação do cuidado de enfermagem. **Revista da Escola de Enfermagem da USP**. São Paulo, v. 43, n. 2, p. 429-437, jun. 2009. DOI 10.1590/s0080-62342009000200024. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/reeusp/a/jD7BtWdQcPCwxcMgDpWGWx/?lang=pt>. Acesso em: 5 abr. 2023.

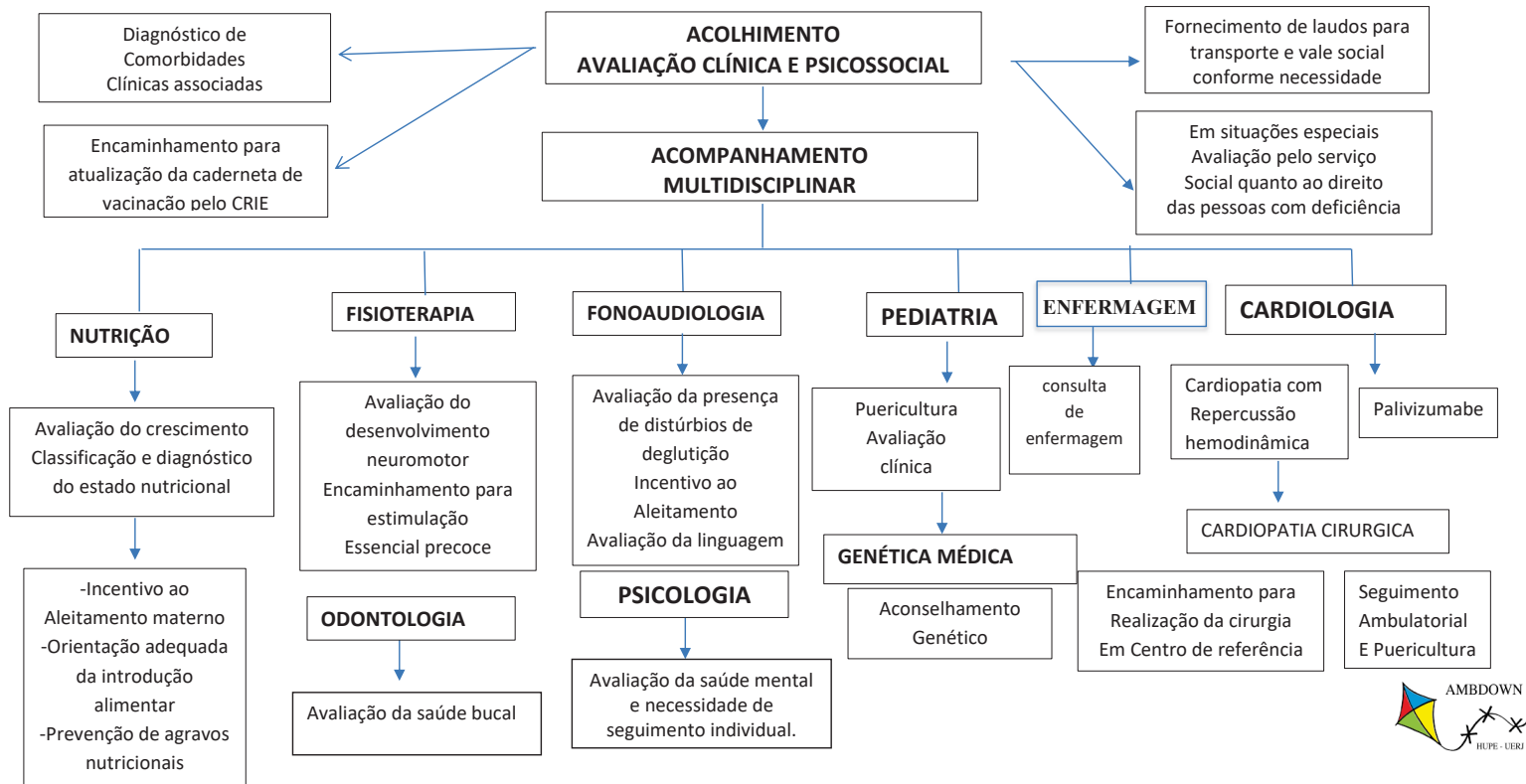
WERNECK, M. A. F.; FARIA, H. P. de; CAMPOS K. F. C. **Protocolo de cuidados à saúde e de organização do serviço.** Belo Horizonte: Nescon UFMG; Ed. Coopmed, 2009.

WHOOTEN, R.; SCHMITT, J.; SCHWARTZ, A. Endocrine manifestations of Down Syndrome. **Current Opinion in Endocrinology & Diabetes, and Obesity**, London, v. 25, n. 1, p. 61-66, Feb. 2018. DOI 10.1097/MED.0000000000000382.

WILLIAMS, G. M. *et al.* Establishing breast feeding in infants with Down syndrome: the FADES cohort experience. **BMJ Paediatrics Open**, London, v. 6, n. 1, e001547, Nov. 2022. DOI 10.1136/bmjpo-2022-001547.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. **The optimal duration of exclusive breastfeeding: report of an expert consultation.** Geneva: WHO, 2009.

APÊNDICE A – PROPOSTA DE FLUXOGRAMA DE SISTEMATIZAÇÃO DA ASSISTÊNCIA AMBULATORIAL PARA CRIANÇAS - SD



APÊNDICE B – PARECER CONSUBSTANCIADO – CEP HUPE



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: SISTEMATIZAÇÃO DA ASSISTÊNCIA MULTIPROFISSIONAL DIRECIONADA A CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN EM UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

Pesquisador: Anna Paula Baumblatt

Área Temática:

Versão: 1

CAAE: 65487822.7.0000.5259

Instituição Proponente: Hospital Pedro Ernesto

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 5.839.327

Apresentação do Projeto:

Transcrição editada do conteúdo registrado do Protocolo 2031738, intitulado SISTEMATIZAÇÃO DA ASSISTÊNCIA MULTIPROFISSIONAL DIRECIONADA A CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN EM UM HOSPITAL. Trata-se de um estudo metodológico transversal descritivo de abordagem quantitativa para a elaboração e validação de um protocolo multidisciplinar de assistência voltado para crianças com Síndrome de Down, na faixa etária de zero a 8 anos de idade, que será realizado no ambulatório de pediatria do Hospital Universitário Pedro Ernesto (HUPE) da Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ). O processo de validação será realizado por meio da apreciação de um Comitê composto por juizes, que deverão preencher critérios pré-determinados como: ser identificado pela Plataforma Lattes do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq); pertencer a uma das especialidades da área de saúde envolvida no cuidado do público-alvo com prática clínica e/ou experiência docente na área do estudo de, no mínimo, cinco anos, excluídos os especialistas que estarão auxiliando no processo de elaboração do protocolo.

Os dados dos instrumentos preenchidos serão avaliados por meio de estatística descritiva e organizados na forma de quadros e/ou fluxogramas para melhor compreensão dos resultados. Para tabulação e cálculo dos dados do IVC será utilizado o programa estatístico SPSS versão 22.0

Objetivo da Pesquisa:

Transcrição editada do conteúdo registrado do Protocolo 2031738, intitulado SISTEMATIZAÇÃO DA

Endereço: Av. 28 de setembro, nº77 - CePeM - Centro de Pesquisa Clínica Multiusuário - 2º andar/sala nº 28 - prédio
Bairro: Vila Isabel **CEP:** 20.551-030
UF: RJ **Município:** RIO DE JANEIRO
Telefone: (21)2888-8253 **E-mail:** cep@hupe.uerj.br

APÊNDICE C – PRODUTO 03: MANUAL DE ASSISTÊNCIA



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
PÓS-GRADUAÇÃO EM SAÚDE E TECNOLOGIA PARA O ESPAÇO HOSPITALAR –
MESTRADO PROFISSIONAL (PPGSTEH)

MANUAL DE ATENÇÃO À SAÚDE DA CRIANÇA COM SÍNDROME DE DOWN: GUIA PARA PROFISSIONAIS DE SAÚDE CUIDADOS GERAIS

Autor:
Anna Paula Baumblatt

O produto técnico-tecnológico apresentado no presente documento é resultado do Trabalho de Conclusão de Curso “Sistematização da assistência multiprofissional direcionada a crianças com Síndrome de Down em um hospital universitário”, apresentado e aprovado em ____/____/____ como requisito para conclusão do curso de Mestrado Profissional do Programa de Saúde e Tecnologia no Espaço Hospitalar (PPGSTEH/UNIRIO).

RIO DE JANEIRO

2024