

## Perfil clínico de indivíduos em situação de Síndrome de Down em APAES de cidades do Sul de Minas Gerais

Clinical profile of individuals with Down Syndrome in APAES in cities in the South of Minas Gerais

Perfil clínico de los individuos con Síndrome de Down en APAES en ciudades del Sur de Minas Gerais

Recebido: 18/11/2022 | Revisado: 01/12/2022 | Aceitado: 02/12/2022 | Publicado: 11/12/2022

### **Ray Braga Romero**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3603-6067>  
Universidade José do Rosário Vellano, Brasil  
E-mail: ray\_bragaromero@hotmail.com

### **Renata Silva Diniz**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9919-5669>  
Universidade José do Rosário Vellano, Brasil  
E-mail: diniz.renata85@gmail.com

### **Júlia Corrêa Gomes**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8925-8272>  
Universidade José do Rosário Vellano, Brasil  
E-mail: juliacorreagomess@gmail.com

### **Júlia Cerize Kolling**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-5996-6916>  
Universidade José do Rosário Vellano, Brasil  
E-mail: jcerizekolling@gmail.com

### **Nicole Elamos Rezende Vasconcelos**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8433-7302>  
Universidade José do Rosário Vellano, Brasil  
E-mail: nicoleervasconcelos@gmail.com

### **Danielly Beraldo dos Santos Silva**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3144-7476>  
Universidade José do Rosário Vellano, Brasil  
E-mail: danielly.silva@unifenas.br

### **Resumo**

A Síndrome de Down (SD) está relacionada com anomalias das vias respiratórias, cardiovasculares, sensoriais (órgãos), gastrointestinais, hematológicas, sistemas imunológico, renal e geniturinário. O presente trabalho analisa perfil de casos de SD em APAE's (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais) localizadas em cidades do Sul de Minas Gerais (Machado, Varginha e Ilícinea). Foi obtido dados através de questionário, o qual apresentava: diagnóstico, idade, sexo, naturalidade do paciente portador, história da doença atual, história patológica pregressa, história fisiológica, história familiar e história social. Os dados foram tabulados e todas as variáveis foram analisadas descritivamente. A amostragem contemplou 42 participantes, com idades variadas (mínima: 4 meses; máxima: 43 anos). Os resultados obtidos evidenciaram 25 pessoas do sexo masculino e 17 do sexo feminino. Observou idade materna mínima na hora do parto de 19 anos e a máxima de 45 anos, e a maioria eram da faixa-etária de 30 à 39 anos. Em história patológica pregressa, constatou 10 participantes cardiopata, 9 com alterações fonoaudiológicas, 6 com hipotireoidismo. Estavam ausentes: alterações gastrointestinais, hematológicas, imunológicas, renal e geniturinária. Em relação a história social, apenas 2 apresentavam dificuldades de socialização. A maioria dos avaliados apresentou dificuldade psicomotora, porém com comportamentos calmos e com boa interação social. Os resultados desta pesquisa permitiram obter informações epidemiológicas e clínicas, visando antecipar a detecção de complicações em populações com SD em risco e reduzir a taxa de mortalidade, principalmente em crianças.

**Palavras-chave:** Síndrome de Down; Educação especial; Participação da comunidade; Medicina clínica.

### **Abstract**

Down Syndrome (DS) is related to abnormalities of the respiratory, cardiovascular, sensory (organs), gastrointestinal, hematological, immune, renal, and genitourinary systems. The present work analyzes the profile of DS cases in APAE's (Association of Parents and Friends of the Exceptional) located in cities in southern Minas Gerais (Machado, Varginha and Ilícinea). Data was obtained through a questionnaire, which showed: diagnosis, age, sex, place of birth of the carrier patient, history of the current disease, past pathological history, physiological history, family history and social history. Data were tabulated and all variables were analyzed descriptively. The sample comprised 42

participants, with varied ages (minimum: 4 months; maximum: 43 years). The results obtained showed 25 males and 17 females. We observed a minimum maternal age at delivery of 19 years and a maximum of 45 years, and most were in the 30 to 39 age group. Past pathological history showed 10 participants with heart disease, 9 with phonoaudiological alterations, 6 with hypothyroidism. Gastrointestinal, hematological, immunological, renal, and genitourinary alterations were absent. Regarding social history, only 2 presented socialization difficulties. Most of those evaluated presented psychomotor difficulties, but with calm behavior and good social interaction. The results of this research allowed us to obtain epidemiological and clinical information, aiming to anticipate the detection of complications in populations with DS at risk and to reduce the mortality rate, especially in children.

**Keywords:** Down Syndrome; Education, special; Community participation; Clinical medicine.

### Resumen

El síndrome de Down (SD) está relacionado con anomalías de los sistemas respiratorio, cardiovascular, sensorial (órganos), gastrointestinal, hematológico, inmunológico, renal y genitourinario. El presente trabajo analiza el perfil de casos de SD en APAE's (Asociación de Padres y Amigos de los Excepcionales) ubicadas en ciudades del Sur de Minas Gerais (Machado, Varginha e Ilícinea). Los datos se obtuvieron a través de un cuestionario, en que figuraban: diagnóstico, edad, sexo, lugar de nacimiento, antecedentes de la enfermedad, antecedentes patológicos anteriores, antecedentes fisiológicos, antecedentes familiares y antecedentes sociales. Los datos se tabularon y todas las variables se analizaron de forma descriptiva. La muestra estaba compuesta por 42 participantes, con edades variadas (mínimo: 4 meses; máximo: 43 años). Los resultados obtenidos mostraron 25 hombres y 17 mujeres. Se observó que la edad materna mínima en el momento del parto era de 19 años y la máxima de 45 años, y la mayoría eran de la franja etaria de 30 a 39 años. En los antecedentes patológicos, 10 participantes tenían enfermedades cardíacas, 9 tenían alteraciones fonoaudiológicas, 6 tenían hipotiroidismo. Las alteraciones gastrointestinales, hematológicas, inmunológicas, renales y genitourinarias estaban ausentes. En cuanto a la historia social, sólo 2 presentaron dificultades de socialización. La mayoría de los evaluados presentaron dificultades psicomotoras, pero con un comportamiento tranquilo y una buena interacción social. Los resultados de esta investigación permitieron obtener información epidemiológica y clínica, con el objetivo de anticipar la detección de complicaciones en poblaciones con SD de riesgo y reducir la tasa de mortalidad, especialmente en niños.

**Palabras clave:** Síndrome de Down; Educación especial; Participación de la comunidad; Medicina clínica.

## 1. Introdução

A Síndrome de Down (SD) é uma condição genética caracterizada pela trissomia do cromossomo 21, identificada há mais de um século por John Langdon Down. Tal anomalia é ocasionada pela aneuploidia numérica no cromossomo 21, sendo esta, condicionada pela trissomia livre do cromossomo 21, trissomia do cromossomo 21 seguida da translocação robertsoniana ou por meio do mosaïcismo. Essas alterações podem ocorrer por meio da não-disjunção meiótica ou mitótica, sendo essas ao acaso ou induzidas por agentes mutagênicos. (Bull, 2020). Além disso, a não-disjunção do cromossomo 21 tem sido associada a idade materna avançada (Hassold & Jacobs, 1984).

A trissomia do 21 é o distúrbio cromossômico mais comum (Khattak, et al, 2019) e constitui uma das causas mais frequentes de deficiência mental (DM), compreendendo cerca de 18% do total de pessoas com distúrbios mentais em instituições especializadas. Pessoas diagnosticadas com SD apresentam mortalidade maior nos primeiros anos de vida quando comparados à população geral, atribuindo-se este fato, à frequência aumentada de malformações congênitas internas e a um amplo espectro de complicações clínicas, como alterações musculoesqueléticas, cardiovasculares, respiratórias, oculares, visuais, endócrinas e neuropsicológicas. (Down, 1866).

A estimativa de nascidos vivos com SD é 1 a cada 650 a 1000 gestações, independente de etnia, gênero ou classe social (Malt et al. 2013). Segundo dados do Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações (ECLAMC), 40% dos nascidos com SD têm mães com idades entre 40 e 44 anos, mesmo que esta faixa etária seja responsável por apenas 2% de todos os nascimentos.

A Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) é a maior rede de atenção à pessoa com deficiência. As APAEs são constituídas por pais, amigos, pessoas com deficiência intelectual, voluntários, profissionais e instituições parceiras – públicas e privadas. Essas associações visam a promoção e defesa dos direitos de cidadania da pessoa com deficiência e a sua inclusão social. A APAE destaca-se por seu pioneirismo e capilaridade, estando presente, atualmente, vários municípios em

todo o território nacional. Além de atividades psicopedagógicas, os estudantes contam com apoio clínico de médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, entre outros. Muitas pessoas com a condição da SD são assistidas pela APAE desde os primeiros dias de vida, e assim, com as atividades desenvolvidas pelos profissionais, essas pessoas têm tratamento clínico e estimulação do desenvolvimento psicopedagógico - proporcionando autonomia e melhor qualidade de vida.

Considerando que não se tem a estimativa da quantidade de pessoas com SD nos municípios do Sul de Minas Gerais, esta pesquisa teve por objetivo identificar e caracterizar os casos de SD em APAE's (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais) localizadas em cidades do Sul de Minas Gerais (Machado, Varginha e Illicínea).

## **2. Metodologia**

### **Aspectos Éticos**

O estudo seguiu todos os princípios éticos para a pesquisa envolvendo seres humanos, conforme Resolução CNS nº. 466/2012 e foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade José do Rosário Vellano (UNIFENAS) – número do parecer: 4.667.054.

### **Participantes e instrumento de pesquisa**

Esta pesquisa constitui um estudo de corte transversal, de caráter descritivo, individualizado, observacional e estatístico. Para tanto, foram incluídos na pesquisa, as pessoas que apresentavam quadro clínico e/ou citogenético compatível com SD, de todas as idades, de ambos sexos (masculino e feminino) e que estavam regularmente matriculados no ano letivo de 2022 nas APAEs das cidades de Machado, Varginha e Illicínea (Minas Gerais).

O instrumento de pesquisa foi um questionário que continha informações referentes ao: diagnóstico, idade, sexo, naturalidade, história da doença atual, história patológica pregressa, história fisiológica, história familiar (idade paterna, materna, recorrência da SD e abortos) e história social (interação e ocupação). O preenchimento dos questionários teve como base a análise de prontuários-médicos dos indivíduos com características sindrômicas ou mediante entrevista com os responsáveis legal dos mesmos.

### **Análises dos dados**

Todas as variáveis foram analisadas descritivamente. Para as variáveis quantitativas, essas análises foram feitas por meio da observação distribuição de frequências, medidas de tendência central e de variabilidade. Para tanto, foi usado o programa R source (R Development Core Team, 2011).

## **3. Resultados e Discussão**

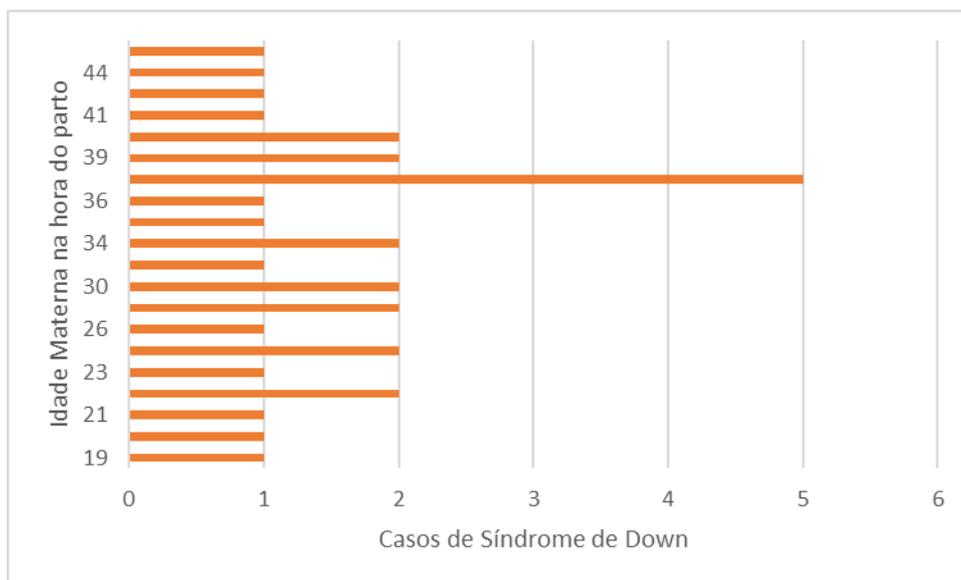
No total, foram identificadas 42 pessoas com a condição da SD. Segundo o Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística - IBGE (2021), a população das cidades de Machado, Varginha e Illicínea, juntas somam uma população estimada de 192.801 habitantes. Portanto, estima-se uma frequência de aproximadamente 0,00022 casos de SD nestas cidades.

Os participantes apresentaram idades variadas (mínima: 4 meses; máxima: 43 anos). Os resultados obtidos evidenciaram 25 pessoas do sexo masculino e 17 do sexo feminino. Estudos mostraram que a frequência de SD em indivíduos do sexo masculino e feminino é, respectivamente, 60% e 40% (Boschini Filho et al., 2003; Cançado-Figueiredo et al., 2021; Pinto et al., 2018).

Estudos com recursos citogenético molecular demonstram que a diferença entre recém-nascidos do sexo feminino e masculino com SD é atribuído ao mecanismo da não-disjunção em que o cromossomo 21 extra segrega preferencialmente com o Y, indicando a influência do sexo e idade dos pais na etiologia da síndrome (Boschini Filho et al., 2003).

Do total, foram informadas as idades maternas de apenas 31 participantes (Figura 1). Observou-se que a idade materna mínima na hora do parto foi de 19 anos e a máxima de 45 anos. A maioria das mães eram da faixa-etária de 30 à 39 anos. Não foram coletadas informações referentes a idade materna na concepção.

**Figura 1** - Idade materna na hora do parto x número de indivíduos em situação de SD nascidos destas mães.



Fonte: Autores.

O principal fator relacionado às causas de SD é a idade da mãe, pois a não-disjunção cromossômica em casos da trissomia do 21 é de origem materna em sua maioria (Hassold & Jacobs, 1984).

Quanto mais avançada a idade materna maior às chances de ocorrência da síndrome. Dos 15 aos 29 anos a possibilidade de nascer uma criança com SD é de 1:1500, dos 30 aos 34 anos cerca de 1:800; dos 35 aos 39 anos, 1:270; dos 40 aos 44 anos, 1:100 e a partir dos 45 anos aproximadamente 1:50 (Fiske e Shafik, 2001; Silva e Dessen, 2002).

Em relação a história familiar dos participantes, observou poucos relatos de recorrência da SD e poucos abortos. Em relação a idade paterna e materna, os pais são mais velhos do que as mães em sua maioria, sendo a diferença máxima de 22 anos e a mínima de 1.

A Tabela 1 apresenta dados sobre a história médica pregressa (HMP) dos participantes.

**Tabela 1** - Distribuição de frequência quanto à história médica pregressa (HMP) dos casos de SD na amostra avaliada.

Histórica médica pregressa	Frequência
Alterações neurológicas	42
Alterações musculoesqueléticas	16
Alterações fonoaudiológicas	11
Alterações oculares/visuais	8
Alterações cardiovasculares	7
Alterações endócrinas	4
Alterações respiratórias	2

Fonte: Autores.

O acompanhamento fisioterapêutico é fundamental desde o nascimento, dos 16 indivíduos da amostragem que apresentam alterações musculoesqueléticas, sete faziam acompanhamento desta terapia. O benefício de terapias que estimulam o desenvolvimento motor e o controle postural tem resultados significativos quanto ao controle cervical, ortostático e deambulatório (Santos et al., 2020).

Dentre os tipos mais comuns de malformações associadas à SD têm-se anomalias cardíacas, sendo, as alterações mais comuns no canal atrioventricular, defeito do septo ventricular, persistência do canal arterial, coarctação da aorta, tetralogia de Fallot (Stoll et al., 1990; Baird e Sadovnick, 1988). Na presente pesquisa, sete indivíduos apresentaram alterações cardiovasculares, entre elas o relato de um caso com tetralogia de Fallot e um de comunicação interatrial.

Dos indivíduos analisados, dois apresentavam alterações pulmonares, sendo que a fraqueza dos músculos responsáveis pelo processo de inspiração e expiração decorrente da hipotonia generalizada em indivíduos com SD, promovendo dificuldade na troca do ar atmosférico com o ar existente no interior dos pulmões, exibindo valores de pressão expiratória máxima abaixo dos 50% e de pressão inspiratória máxima abaixo dos 60% previstos para a população sedentária saudável (Braga et al., 2019).

Indivíduos com SD apresentam uma série de anormalidades oculares, como miopia, estrabismo, catarata, hipermetropia e o astigmatismo (dos Santos Sousa et al., 2020), dos analisados nesta pesquisa, oito apresentam alterações visuais, sendo um relato de estrabismo e dois de miopia. Dentre os analisados, seis relatam uso de óculos.

Dentre alterações endócrinas, os quatro pacientes relatados possuem hipotireoidismo. A prevalência de disfunções tireoidianas é maior do que na população em geral (Goday-Arno et al., 2009), sendo relatado diversos tipos de disfunções tireoidianas em crianças com SD (Kariyawasam et al., 2015). As disfunções incluem hipotireoidismo congênito (HC), hipotireoidismo subclínico (HS), tireoidite de Hashimoto (TH) e doença de Graves (DG) (Iughetti et al., 2014).

Dos pacientes analisados, onze faziam acompanhamento fonoaudiológico devido alterações provenientes da SD, apesar do atraso no desenvolvimento fonológico ser previsto, não está estabelecido a natureza dessa dificuldade (Næss et al., 2015). A fonoarticulação é uma precursora fundamental para as habilidades de linguagem, desse modo, alterações de linguagem e disfunção do sistema sensorio motor oral, podem ocorrer simultaneamente (Barata e Branco, 2010), sendo essencial o acompanhamento profissional daqueles com alterações.

Não foram evidenciadas alterações nos sistemas gastrointestinais, hematológicos, imunológicos, renal e geniturinário. Em relação a história social dos participantes, apenas dois tinham dificuldades de socialização. O apoio precoce às crianças com a condição de SD contribui para com o melhor índice de socialização (Bull, 2020), e o auxílio materno na socialização tem papel fundamental nisso. As relações estabelecidas entre a mãe e o filho com SD contribuem para cooperação, convivência, aceitação e lidar com perdas (Мамбеталина, 2022).

Indivíduos em situação de SD que se portam de forma agressiva, possivelmente o fazem para lidar com suas frustrações e sentimentos negativos. Um indivíduo socializado, sobretudo, pelas técnicas de afirmação de poder e de retirada do afeto, para diminuir o efeito desagradável da ansiedade, teria uma maior probabilidade de apresentar comportamentos agressivos. A alta coerção (controle externo, severidade/implicação) está positivamente relacionada com a presença de comportamentos agressivos nos indivíduos com SD. (Chaves et al., 2018).

Todos os indivíduos avaliados apresentavam alterações neurológicas – de leve a grave - comprometendo órgãos fonoaudiológicos, musculoesqueléticos e respiratórios. O impacto neural destes indivíduos, em sua grande maioria, afeta outras alterações citadas neste artigo. Nem sempre é reconhecido a natureza das alterações, mas as implicações da alteração do cromossomo 21 pode acarretar em diferentes distúrbios, sendo os neurológicos e musculosqueléticos, os mais frequentes encontrados nesta população avaliada. Com essas informações, foi possível traçar o perfil clínico de pessoas com SD nas cidades do sul de Minas Gerais.

#### 4. Considerações Finais

Os resultados obtidos a partir dessa pesquisa permitiu obter informações sobre a quantidade de pessoas diagnosticada com SD estudantes de APAEs do Sul de Minas Gerais, bem como a caracterização do estado clínico dos participantes. O desenvolvimento desta pesquisa, permitiu obter dados para antecipar a detecção de complicações clínicas em populações com SD em risco, assim atuar como fator redutor da taxa de mortalidade principalmente em crianças.

Além dos resultados encontrados neste estudo, seriam necessários trabalhos como os de epidemiologia, para assim, garantir metas de saúde pública para redução/antecipação de complicações clínicas em populações com SD.

#### Agradecimentos

Fundação de Amparo À Pesquisa Do Estado De Minas Gerais (FAPEMIG); Universidade Professor Edson do Rosário Velano (UNIFENAS); Federação das APAES do Estado de Minas Gerais (FEAPAES/IEP-MG); Fundação Varginhense de Assistência aos Excepcionais (FUVAE); Associação De Pais E Amigos Dos Excepcionais de Machado (APAE-MACHADO) e Associação De Pais E Amigos Dos Excepcionais de Ilícinea (APAE-ILICÍNEA).

#### Referências

- Boschini Filho, J., Vieira, M. W., Novo, N. F., Boschini, F. G., & Malavazi, T. (2003). Predominância do sexo masculino em recém-nascidos portadores da Síndrome de Down em diferentes situações citogenéticas. *Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba*, 5(2), 28-29.
- Braga, H. V., Dutra, L. P., Veiga, J. M., Junior, E. P. P., Braga, H., Dutra, L., ... & Pinto Junior, E. P. (2019). Efeito da fisioterapia aquática na força muscular respiratória de crianças e adolescentes com Síndrome de Down. *Arq. Cienc. Saúde UNIPAR, Umuarama*, 23(1), 9-13.
- Barata, L. F., & Branco, A. (2010). Os distúrbios fonoarticulatórios na síndrome de Down e a intervenção precoce. *Revista Cefac*, 12, 134-139.
- Bull, M. J. (2020). Down syndrome. *New England Journal of Medicine*, 382(24), 2344-2352.
- Baird, P. A., & Sadovnick, A. D. (1988). Causes of death to age 30 in Down syndrome. *American journal of human genetics*, 43(3), 239.
- Chaves, C. M. C. M. (2018). Socialização materna e comportamentos agressivos: percepção de mães de crianças com síndrome de down e em desenvolvimento típico.
- Cançado-Figueiredo, M., Vianna-Potrich, A. R., De Oliveira-Saldanha, J., & Maraschin, J. (2021). Perfil dos pacientes com síndrome de Down atendidos na UFRGS: uma avaliação descritiva documental de 18 anos. *Revista Peruana de Investigación en Salud*, 5(2), 100-105.
- Down, J. L. H. (1866). Observations on an ethnic classification of idiots. *London hospital reports*, 3(1866), 259-262.
- dos Santos Sousa, A. T., Farias, P. D. S., de Montanha Oliveira, T. U., & da Silva Gomes, B. (2020). O efeito da estimulação visual em crianças portadoras da síndrome de down. *Research, Society and Development*, 9(12), e39091210558-e39091210558.
- Fiske, J., & Shafik, H. H. (2001). Down's syndrome and oral care. *Dental Update*, 28(3), 148-156.
- Goday-Arno, A., Cerda-Esteva, M., Flores-Le-Roux, J. A., Chillaron-Jordan, J. J., Corretger, J. M., & Cano-Pérez, J. F. (2009). Hyperthyroidism in a population with Down syndrome (DS). *Clinical endocrinology*, 71(1), 110-114.
- Hassold, T. J., & Jacobs, P. A. (1984). Trisomy in man. *Annual review of genetics*, 18(1), 69-97.
- IBGE – Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (2021). Estimativas da População. Rio de Janeiro: IBGE.
- Iughetti, L., Predieri, B., Bruzzi, P., Predieri, F., Vellani, G., Madeo, S. F., ... & Bozzola, M. (2014). Ten-year longitudinal study of thyroid function in children with Down's syndrome. *Hormone research in paediatrics*, 82(2), 113-121.
- Kariyawasam, D., Carré, A., Luton, D., & Polak, M. (2015). Down syndrome and nonautoimmune hypothyroidisms in neonates and infants. *Hormone Research in Paediatrics*, 83(2), 126-131.
- Khattak, M. T., Supriyanto, E., Aman, M. N., & Al-Ashwal, R. H. (2019). Predicting Down syndrome and neural tube defects using basic risk factors. *Medical & biological engineering & computing*, 57(7), 1417-1424.
- Malt, E. A., Dahl, R. C., Haugsand, T. M., Ulvestad, I. H., Emilsen, N. M., Hansen, B., ... & Davidsen, E. M. M. (2013). Health and disease in adults with Down syndrome. *Tidsskrift for Den norske legeförening*.
- Мамбеталина, Г. (2022). The role of the mother in the development and socialization of a child with Down syndrome. *ХАБАРШЫ «Психология» сериясы*, 70(1).

Næss, K. A. B., Lervåg, A., Lyster, S. A. H., & Hulme, C. (2015). Longitudinal relationships between language and verbal short-term memory skills in children with Down syndrome. *Journal of experimental child psychology*, 135, 43-55.

Pinto, A. D., Coser, I., Kester, R. G., & Furtado, G. F. (2018). Perfil dos pacientes com necessidades especiais atendidos na Faculdade de Odontologia da Escola Superior São Francisco de Assis. *Natur Online*, 16(3), 048-023.

Stoll, C., Alembik, Y., Dott, B., & Roth, M. P. (1990). Epidemiology of Down syndrome in 118,265 consecutive births. *American Journal of Medical Genetics*, 37(S7), 79-83.

Santos, G. R. D., Cabral, L. C., Silva, L. R., & Dionisio, J. (2020). Physiotherapeutic stimulation in infants with Down syndrome to promote crawling. *Fisioterapia em Movimento*, 33.

Silva, N. L. P., & Dessen, M. A. (2002). Síndrome de Down: etiologia, caracterização e impacto na família. *Interação em psicologia*, 6(2).