

CEFAC

CENTRO DE ESPECIALIZAÇÃO EM FONOAUDIOLOGIA CLÍNICA

MOTRICIDADE ORAL

ASPECTOS CLÍNICOS DA SÍNDROME DE DOWN

VANIA ROSSI DA SILVA

LONDRINA

2000

RESUMO

Este trabalho teve como objetivo esclarecer os aspectos clínicos da Síndrome de Down, para melhor compreender e direcionar o trabalho terapêutico fonoaudiológico junto a estudos multidisciplinares.

Com os dados obtidos a partir da revisão da literatura, pode-se descrever a maioria das alterações apresentadas por estes indivíduos desde a infância à fase adulta e direcioná-los ao profissional mais adequado.

Verificou-se que as dificuldades apresentadas são globais e que precisam ser corretamente orientadas junto à família para que ambos, profissional e família possam estar auxiliando e estimulando-o no decorrer do seu desenvolvimento.

ABSTRACT

This research had as its main objective studying of the clinical aspects of Down' Syndrome for a better understand and direct the speech and audiology therapy united with multidisciplinary studies.

Based on data from literature it was possible to describe most of the alterations presented by these individuals from the early age to "adult age" and direct them to an adequate professional.

It was verified that the difficulties exhibited are global and should be conectly oriented with support of family members so that both professional and family members may be helping and stimulating him during the work process with the his progress.

Dedico este trabalho:
a meus pais, pois tudo que faço
reflete a formação de vida por eles
transmitida;
ao meu primo, pelo auxílio no
desenvolvimento deste trabalho;
a meu noivo que em todas horas
soube dar-me apoio e incentivo.

- **Agradeço ao apoio de colegas para a conclusão deste trabalho;**
- **a meus pais pelo incentivo nesta caminhada;**
- **a meu primo pela colaboração na digitação e correção;**
- **a Orientadora deste trabalho pelo esclarecimento nas dúvidas e**
- **a Deus, pela força e coragem dadas.**

“Vencer não é competir com o outro.

É derrotar seus inimigos interiores.

É a própria realização do ser.”

Roberto Shinyashiki

SUMÁRIO

1.INTRODUÇÃO.....	09
2. SÍNDROME DE DOWN.....	11
2.1 A Alteração Genética.....	11
2.2 Risco de Ocorrência.....	13
2.3 O Diagnóstico Pré-Natal.....	14
3. MANIFESTAÇÕES DA SÍNDROME DE DOWN EM ESTUDO MULTI- DISCIPLINAR.....	16
3.1 Alguns Aspectos Pediátricos.....	16
3.2 Aspectos Aspectos Neurológicos.....	17
3.3 Alguns Aspectos Endocrinológicos.....	19
3.4 Alguns Aspectos Cardiológicos.....	19
3.5 Alguns Aspectos Ortopédicos.....	20
3.6 Alguns Aspectos Radiológicos das Alterações Esqueléticas.....	23
3.7 Alguns Aspectos Odontológicos.....	25
4. FONOAUDIOLOGIA E OS ASPECTOS CRÂNIO-FACIAIS DA SÍNDROME DE DOWN.....	26
5. ANÁLISE ELETROMIOGRÁFICA DO MÚSCULO MASSÉTER EM PESSOAS COM SÍNDROME DE DOWN.....	32

6. HÁBITOS BUCAIS.....	37
7. AMAMENTAÇÃO.....	42
8. O DESMAME.....	44
9. A SAÚDE.....	44
9.1 Tireóide.....	45
9.2 Desenvolvimento da Fala e Linguagem.....	45
9.3 Desenvolvimento Físico e Cognitivo.....	45
9.4 Coluna e Instabilidade Atlantoaxial.....	46
9.5 Ouvido e Audição.....	48
9.6 Olhos e Visão.....	49
9.7 Coração.....	50
10. O TRABALHO MULTIDISCIPLINAR NA SÍNDROME DE DOWN.....	51
CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	53
REFERÊNCIAS BIBLIOGRAFIAS.....	55

1. INTRODUÇÃO

De cada 1000 crianças que nascem no Brasil, cerca de 1,3 nascem com Síndrome de Down. Este mal atinge todas as raças e continentes, não importando a classe social, condições de higiene ou nutrição. No país, atualmente, há 300.000 crianças com Síndrome de Down, sofrendo com o problema de discriminação e exclusão social.

A criança portadora de Síndrome de Down, necessita acima de tudo ser compreendida, para que possamos reconhecer suas necessidades, gostos e anseios, pois a partir daí, será mais fácil educá-la.

Seu funcionamento cerebral, o jeito de pensar, de falar, de ser, de agir está afetado por material genético extra. Cada célula humana tem todas as características do indivíduo. Elas estão agrupadas no centro. A Síndrome de Down se caracteriza por um gene a mais, fazendo a criança ter características especiais. Ele passa pelas mesmas etapas de vida que qualquer indivíduo, porém, mais lentamente.

Para se ter um diagnóstico preciso é necessário observar o quadro e o aspecto genético como um todo.

Portanto, este trabalho pretende auxiliar os profissionais da área da saúde, professores, pais e pessoas envolvidas com esse indivíduo tão especial. Mostrar os aspectos clínicos das crianças com esta Síndrome para o auxílio de um diagnóstico mais adequado, bem como, esclarecer dúvidas, orientar e transmitir informações.

Pois, segundo MARCHESAN (1998), o somatório do conhecimento

teórico aliado ao envolvimento terapêutico beneficiará cada vez mais o paciente.

O presente trabalho discute os diversos aspectos clínicos da criança portadora da Síndrome de Down, cujo embasamento teórico está centrado em estudos de diversos autores.

2. SÍNDROME DE DOWN

A Síndrome de Down ou trissomia do cromossomo 21 foi a primeira anomalia cromossômica detectada na espécie humana, descoberta e realizada por LEJEUNE, GAUTIER e TURPIN (1959) em paciente com a Síndrome, caracterizada em 1866 por JOHN LANGDON HAYDON DOWN, originando o nome Síndrome de Down. Esta Síndrome faz parte de um grupo de encefalopatias (genericamente são doenças localizadas no cérebro) não progressivas, que possuem tendência para melhoras espontâneas porque seu Sistema Nervoso Central continua a amadurecer com o tempo. Caracteriza-se por sinais físicos peculiares e é uma das causas mais comuns do retardo mental.

A Síndrome de Down não é uma doença e também não é contagiosa. Nada que ocorra durante a gravidez, como queda, emoções fortes ou sustos podem ser causas desta Síndrome, pois sabe-se que é um acidente genético ocorrido na divisão celular.

2.1 A Alteração Genética

Todos os seres humanos são formados por células, que só podem ser vistas ao microscópio. Dentro de cada célula estão os cromossomos.

FLEMING (1978) refere que em cada célula do indivíduo normal existe um total de 46 cromossomos que dão as características físicas da pessoa e também o funcionamento e a forma de cada órgão interno, como o coração, estômago e cérebro. Estes 46 cromossomos dos quais 23 são do pai e 23 da mãe,

dispõem-se, aos pares, formando 23 pares. Este autor constatou que quando o óvulo e o espermatozoide se unem na fertilização, há um complemento normal de 46 cromossomos. Na Síndrome de Down, o processo de divisão dos pares na formação do óvulo ou espermatozoide não ocorre adequadamente. Um cromossomo extra pode ser transportado, causando assim um total de 47 cromossomos depois que ocorreu a união. A falha na separação correta é conhecida como “não disjunção”.

Segundo um estudo de GIRAUD e MATTEI (1975) existem três tipos de trissomia 21:

- a) trissomia do 21 padrão: o material genético em excesso está no par de cromossomo 21, como resultado de uma anomalia na divisão celular durante o desenvolvimento do óvulo ou espermatozoide, durante a fertilização;
- b) translocação: o cromossomo 21 se rompe e adere a outro cromossomo. Pode ser sinal de hereditariedade;
- c) mosaico: a alteração genética compromete apenas parte das células, ou seja, algumas células têm 47 e outras têm 46 cromossomos.

Estas síndromes só podem ser detectadas por um exame chamado cariótipo.

Segundo pesquisa realizada pelo Ministério da Saúde (1998) a estimativa de nascimento para esta classificação da Síndrome é respectivamente de 95%, 04% e 01%.

2.2 Risco de Ocorrência

MONTEIRO constatou que qualquer pessoa está sujeita a ter um filho com esta Síndrome que ocorre ao acaso, sem distinção de raça ou sexo. Segundo o autor há risco da Síndrome ser causada por trissomia 21 padrão ou por translocação. No caso da trissomia 21 padrão, o risco depende da idade da mãe, pois quanto mais avançada a idade, maior a chance de acontecer um erro na formação do óvulo. Já na translocação o sinal pode ser hereditário e outros membros da família devem ser geneticamente investigados.

O Projeto Down (1994) mostra o risco de que um recém-nascido tenha Síndrome de Down, de acordo com a idade materna, no caso de mães que nunca tiveram uma criança com esta Síndrome e no caso de mães que já tiveram um filho com trissomia 21 padrão.

QUADRO 1 – Risco de RN com Síndrome de Down de acordo com a idade materna em primíparas e múltiparas

Idade Materna	Risco de Ocorrência (por %)	Risco de Ocorrência (por%)
15 a 34	0,05 a 0,02	1,05 a 1,02
35 a 39	0,27 a 0,72	1,27 a 1,72
40	0,9	1,9
41	1,2	2,2
42	1,5	2,5
43	1,9	2,9
44	2,4	3,4
45 a 49	4,4	5,4

Fonte: Projeto Down, 1984, p.54.

É importante ficar atento o casal que já tiver um filho com Síndrome de Down ou com outra alteração cromossômica, quando os pais tiverem desordens cromossômicas, idade avançada ou um dos pais tiverem uma translocação cromossômica balanceada.

2.3 O Diagnóstico Pré-Natal

Toda a gestação é acompanhada de alguma ansiedade quanto à constituição do feto. A maior preocupação é saber se a criança é normal ou não.

Atualmente existem disponíveis algumas técnicas para detectar a Síndrome de Down durante a gravidez. No entanto tais exames só são recomendados em casos em que existam fatores que indiquem uma probabilidade maior do casal ter um filho com esta Síndrome. Isto porque as técnicas empregadas acarretam riscos associados tanto para a mãe quanto para o feto.

FLEMING (1978) aponta algumas das técnicas de diagnóstico Pré-Natal como:

- a) **amniocentese**, realizada entre a 14^a e 16^a semana de gravidez. Consiste na coleta do líquido amniótico através da aspiração por meio de uma agulha inserida na parede abdominal até o útero. Este líquido vai ser então utilizado para uma análise cromossômica. O resultado demora de 2 a 4 semanas. Atualmente os riscos de aborto ou dano ao feto são pequenos;
- b) **amostra de vilocorial**, realizada entre a 8^a e 11^a semana de

gravidez. Consiste na retirada de amostra do vilocorial, um pedaço de tecido placentário obtido por via vaginal ou através do abdômen. As vantagens deste procedimento sobre a amniocentese são de que há possibilidade de realização mais cedo e os estudos cromossômicos permitem resultados mais rápidos. Os riscos de aborto são maiores do que na amniocentese;

c) **ultra sonografia**, o exame permite levantar a suspeita da Síndrome de Down através de alguns achados ultra-sonográficos como membros curtos, braquicefalia, pescoço curto e largo, ponte nasal deprimida, prega simiesca, hipoplasia da segunda falange do 5º dígito, espaço aumentado entre a hálux e os demais artelhos, cardiopatia e atresia duodenal. Este conjunto de sinais sugere a Síndrome e neste caso o médico pode orientar a gestante a submeter-se a outros exames para a confirmação do diagnóstico;

d) **dosagem de alfafetoproteína materna**, consiste na triagem de alfafetoproteína no sangue de mulheres grávidas. Tem-se verificado que níveis baixos de alfafetoproteína estão relacionados às desordens cromossômicas, em particular com a Síndrome de Down;

e) **aconselhamento genético**, é a prática preventiva mais satisfatória antes do estabelecimento da gravidez. O médico deve considerar todos os fatores que poderiam aumentar a probabilidade que o casal tem de gerar um filho com Síndrome de Down.

3. MANIFESTAÇÕES DA SÍNDROME DE DOWN EM ESTUDO MULTIDISCIPLINAR

Os portadores da Síndrome de Down podem ser identificados por alguns dos seus diversos atributos.

A Síndrome de Down ocorre com freqüências superiores a 1/1000 nascimentos na maioria da população. Recentes investigações revelam o crescimento significativo desta população, o que trouxe séria advertência aos pesquisadores em todo o mundo, chamando a atenção para uma série de pesquisas. A Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo e a Escola Paulista de Medicina, considerando o que as condições sociais brasileiras ofereciam, diante do alto nível de miscigenação um campo extremamente interessante à pesquisa organizou um grupo multidisciplinar com especialistas da faculdade abrangendo estudos na área de pediatria, neurologia, cardiologia, endocrinologia, ortopedia, odontologia e radiologia visando oferecer informações da Síndrome de Down dentro de cada área especificada acima.

3.1 Alguns Aspectos Pediátricos

Os vinte e quatro casos de Síndrome de Down submetidos à uma anamnese detalhada, exame físico geral e especial minucioso, além da realização dos seguintes exames paraclínicos: hematológico, protoparasitário, urina, fosfatemia, calcemia, fosfatasemia alcalina, uricemia, proteinograma e lipidograma.

A idade em que a anormalidade foi notada pela primeira vez foi muito variável no grupo. Em sete casos, a anormalidade foi notada ao nascimento ou nos primeiros dias de vida. Em cinco, notada antes de três meses, em um entre três e seis meses e em cinco do sexto ao décimo segundo mês, o que totaliza até o primeiro ano de vida.

O choro ao nascimento pode ser sonoro, fraco ou não chorar. Ainda com respeito às condições do recém-nascido, o interrogatório relativo à sucção, apurou-se que era fraca, ausente e normal. Quanto ao desenvolvimento da fala, praticamente não se conseguiu dados a respeito da lalação, em alguns casos ela iniciou-se entre oito meses e três anos. As primeiras palavras também tiveram início muito retardado. Alguns iniciaram a fala com um ano e dois meses, dois e três anos, três e quatro anos, com cinco anos, e com sete anos. Com respeito a palavra-frase, do grupo de vinte e quatro crianças, nove não foram interrogadas. Das crianças interrogadas, algumas entre quatro anos e sete meses e treze anos ainda não falavam e as outras de idade entre cinco e onze anos, falavam.

Quanto aos antecedentes mórbidos, alguns tiveram convulsão, amigdalites freqüentes, pneumopatias, icterícias e alguns referiram a perda de fôlego. Nenhum referiu coréia ou reumatismo.

3.2 Alguns Aspectos Neurológicos

Os aspectos neurológicos da Síndrome de Down são pobremente citados na literatura. Geralmente os autores se limitam a citar o retardo neuromotor, variável de caso para caso, além da hipotonia muscular e da hiperextensibilidade

ligamentar. MALLET e LABRUNE chegam a citar estas duas últimas alterações neurológicas como as únicas na criança.

Além do estudo neurológico foi realizado as medidas de certas distâncias da cabeça e verificado os aspectos eletroencefalográficos.

Todos os casos apresentaram pela anamnese, retardo na evolução neuromotora e hipotonia generalizada.

Os estudos eletroencefalográficos da Síndrome de Down ainda são relativamente poucos na literatura mundial, apresentando pontos contraditórios e pouco preciosos. Na revisão da literatura francesa os autores chamam a atenção para a extrema variação dos traçados, tanto do ponto de vista de idade desses pacientes, como na evolução dos mesmos, em épocas diferentes, em um mesmo indivíduo. Os de menos idade apresentam um traçado mais desorganizado, mesmo arritmico, tendendo a se organizar com a idade. Os autores encontram alterações predominando abaixo de quatorze anos de idade e nenhuma alteração acima dos dezenove anos de idade. Essa imaturidade, citada pelos trabalhos franceses no que diz respeito aos traçados é confirmada. Já os estudos eletroencefalográficos da língua inglesa concordam que a maioria dos indivíduos com a Síndrome apresentam uma atividade elétrica cortical normal, não relacionando este exame com a intensidade da deficiência mental que os mesmos apresentam.

Tanto os autores da língua inglesa como francesa, não admitem um traçado eletroencefalográfico típico dessa afecção, acham que a atividade cortical é geralmente mais lenta que nos indivíduos normais. Constataram atividade com aspecto irritativo de tipo focal e difusa, incidindo em aproximadamente um terço de indivíduos portadores da Síndrome, não conseguindo relacionar estes aspectos com

o grau de deficiência mental dos mesmos. A ausência de história clínica convulsiva, mesmo diante das alterações nos eletros do tipo irritativo, também constitui um aspecto interessante nesta Síndrome.

3.3 Alguns Aspectos Endocrinológicos

Em 1978 REBOLLO levantou a hipótese de que mãe de crianças com Síndrome de Down tinham um aumento de endrógenos.

3.4 Alguns Aspectos Cardiológicos

BENDA citado por FLEMING em 1978, afirmou que 75% dos portadores morriam até o segundo ano de vida e eram portadores de cardiopatias congênitas.

O autor acima refere alta incidência de *Atrioventriculares comunis*.

KRYNSKY cita o estudo de EVANS em 1950 em exames necroscópicos de 63 portadores, observou 47 com anomalias cardíacas e de grandes vasos em 28 pacientes; os defeitos mais encontrados foram os de septo membranoso, ventrículo-auricular ou comunicação interventricular e 1/6 de persistência do canal arterial. Cerca de 50 pacientes morriam antes dos três anos de idade.

KRYNSKI et al. (1969), em 56 portadores de Síndrome de Down encontraram 43% de malformações cardíacas. A lesão mais freqüente em 14 casos foi *Atrioventricularis comunis*.

Estudando 18 portadores da Síndrome observaram que 2/3 tinham êxito letal entre a quarta semana e o primeiro ano de vida.

Em 1961, estudou 184 casos, encontrando 40% de malformações cardíacas e assinala a importância do estudo necroscópico de rotina, para a correta avaliação do estado do aparelho cardiovascular dos portadores da Síndrome, pois evidencia discrepância entre os dados obtidos por estudos clínicos e as análises anátomo patológicas, onde as incidências são bem mais elevadas.

WOLFF et al. citado por REBOLLO em 1978 encontraram 42% de comprometimento cardíaco em 134 pacientes e referem dados obtidos por HANHART em 1960 e LENZ em 1959, respectivamente 28,5% e 43,5% de cardiopatias congênitas.

A incidência de cardiopatias em Síndrome de Down mostra dados discrepantes, desde que os casos sejam estudados ou selecionados ao acaso. No estudo interdisciplinar, quando os pacientes não apresentavam triagem inicial, apenas se encontrou 17% de cardiopatias em contraposição a outros que foram diretamente encaminhados ao serviço especializado onde a incidência foi bem elevada com 50,7%.

Também vale destacar as cardiopatias mais freqüentes: acidente vascular cerebral (AVC) forma parcial e cardiopatia intra ventricular (CIV) seguida de acidente vascular cerebral e complexo Fallot.

3.5 Alguns Aspectos Ortopédicos

As condições do aparelho locomotor dos portadores de Síndrome de

Down podem ser avaliadas através da análise dos seguintes elementos:

- a) exame de Postura;
- b) exame de Marcha;
- c) pesquisa de atitudes viciosas, deformidade e alterações funcionais;
- d) registro de alguns caracteres antropométricos como altura, envergadura, distância pubo-vértex distância pubo-pé, altura tronco-cefálica, altura acromial, altura dactílica, comprimento dos membros superiores e do tronco;
- e) determinação da idade estatural;
- f) determinação da idade de maturação - estudo dos índices membro superior/inferior, dedos médios/mão e do índice estatural da mão, índice estatural da altura acromial, da altura dactílica e da altura do tronco-cefálico.

Para a idade estatural os pacientes com Síndrome de Down comparados com indivíduos normais de idade correspondente revelaram menor estatura em 88,9% quando do sexo feminino e em 100% quando do sexo masculino.

A despeito do reduzido número de observações clínicas que foram a base deste estudo interdisciplinar, as alterações básicas do aparelho locomotor que nelas foram registradas, coincidem em linhas gerais com aqueles já assinalados na literatura: idade estatural e idade de maturação inferiores à idade cronológica; extremidades curtas especialmente das mãos e dos dedos; clinodactilia e braquimesofalangia do quinto dedo; alargamento do espaço entre o hálux e o segundo dedo; marcha que se instala tardiamente, mas que apresenta em seguida

características normais e alterações discretas em relação à postura e ao tranco.

Particularmente em relação ao sexo, as alterações podem ser assim sumarizadas:

- a) membros Superior/Inferior – Prevalência dos índices baixos, com desvio mais acentuado no sexo feminino;
- b) dedo Médio/Mão – Prevalência dos índices baixos com distribuição irregular ao sexo no grupo dos portadores e distribuição regular nos não portadores de Síndrome de Down;
- c) mão/Estatura – Prevalência dos índices baixos no grupo dos portadores com desvio mais acentuado no sexo feminino e distribuição uniforme no grupo de não portadores de Síndrome de Down;
- d) altura Acromial/Estatura – Prevalência de baixos índices s no sexo masculino e altos índices no sexo feminino para os portadores e distribuição não uniforme no grupo de não portadores;
- e) altura/Dactilia/Estatura – Prevalência global de altos índices no grupo de portadores, sendo mais acentuada no sexo feminino e distribuição uniforme no grupo de não portadores;
- f) altura tronco-cefálica/Estatura – Distribuição uniforme quanto ao sexo em ambos os grupos
- g) idade Estatural/Idade Maturação – Inferiores à idade cronológica na maioria dos casos, com desvios mais acentuados na sexo masculino.

3.6 Alguns Aspectos Radiológicos das Alterações Esqueléticas

Múltiplas alterações têm sido descritas no esqueleto de pacientes portadores de Síndrome de Down, das quais as mais freqüentes são citadas como:

- a) crânio – pequeno, braquicefálico, com hipoplasia dos ossos da base, ossos da abóbada delgados com diploe escassa ou ausente, retardo no fechamento das suturas, seios paranasais pouco pneumatizados e de desenvolvimento retardado. Os dentes são pequenos e se registram com freqüência anomalias dentárias;
- b) bacia – durante a primeira infância as alterações encontradas na bacia dos portadores de Síndrome de Down são as asas do íliaco. Apresentam-se alargadas lateralmente, os ramos isquiopúbicos são delgados e o ângulo formado pelo teto do acetábulo com a horizontal muito reduzido. Tais alterações podem ser encontrados no adulto;
- c) coluna, costelas e esterno – foram descritas alterações das vértebras de transição dorso-lombar, anomalia freqüente do número de costelas e freqüentes duplicidade do núcleo para o manúbrio esternal;
- d) ossos longos das extremidades – a alteração mais característica é a hipoplasia da falange média do V dedo, que chamam a atenção dos primeiros observadores clínicos para os ossos tubulares que são em geral mais curtos e grossos, sem alterações textuais de monta, a

maturação esquelética as vezes se encontra retardada e outras vezes é normal e adiantada;

e) ossos do crânio – a revisão da literatura feita por REBOLLO 1978 anota as principais alterações já identificadas em crânios de portadores de Síndrome de Down;

f) suturas – as suturas se apresentam em geral mais amplas que normalmente, logo após o nascimento e a sinostose das suturas pode demorar a ocorrer. REBOLLO cita o estudo de ROCHE, SEWARD e SUNDERLAND encontraram a sutura metópica não sinostosada em 42% dos pacientes do sexo feminino e em 67% dos pacientes do sexo masculino portadores da Síndrome, de raça branca e com mais de dez anos de idade;

g) seios paranasais – notou que os seios frontais são mais freqüentemente ausentes nos portadores que nos indivíduos normais;

h) morfologia geral do crânio – o crânio se apresenta em geral braquicefálico com redução do diâmetro ântero posterior, redução do ritmo de crescimento sendo que KRYNSKY em 1978, consideraram o índice cefálico superior ao normal com um dos sinais de maior correlação com o diagnóstico de portador de Síndrome de Down. Hipoplasia dos ossos da face e nasal em particular descritas por é encontrada em todos os casos.

3.7 Alguns Aspectos Odontológicos

O estudo odontológico evidenciou alterações dentárias profundas em praticamente todos os casos, alterações estas que apesar de não específicas da Síndrome de Down, indicam a presença de um provável fator sistêmico que atingiria o portador no período neo-natal. Os achados odontológicos, tais como implantação irregular, mau contato, malformações e posições anômalas estiveram presentes em todos os casos. Deformidades anatômicas dos dentes, tais como desalinhamento, atraso na dentição, protrusão dentária, anadontia, dentes amarelados nos colos e manchas leitosas perto da coroa, estiveram presentes em mais de 80% dos casos.

Em todos observou-se atrofia do maxilar superior bem como dos ossos malar, sinus maxilar e nasal. Prognatismo e queixo volumoso estiveram presentes em 90% dos casos.

4. FONOAUDIOLOGIA E OS ASPECTOS CRÂNIO- FACIAIS DA SÍNDROME DE DOWN

A Síndrome de Down é uma das anormalidades cromossômicas que há muito tempo vem sendo estudada por especialistas envolvidos na área crânio-facial no sentido de estabelecer parâmetros em relação ao desenvolvimento ósseo crânio-facial dos seus portadores. Segundo MUSTACCHI (1990) o aspecto facial tem sido considerado um sintoma característico nesta Síndrome, dado ao desenvolvimento facial alterado principalmente das partes proeminentes do terço médio da face que estão diminuídos, associadas ao desenvolvimento anormal do crânio.

A fonoaudiologia é de grande importância neste trabalho, sendo especialista na alteração muscular, como o ortodontista o é na alteração óssea.

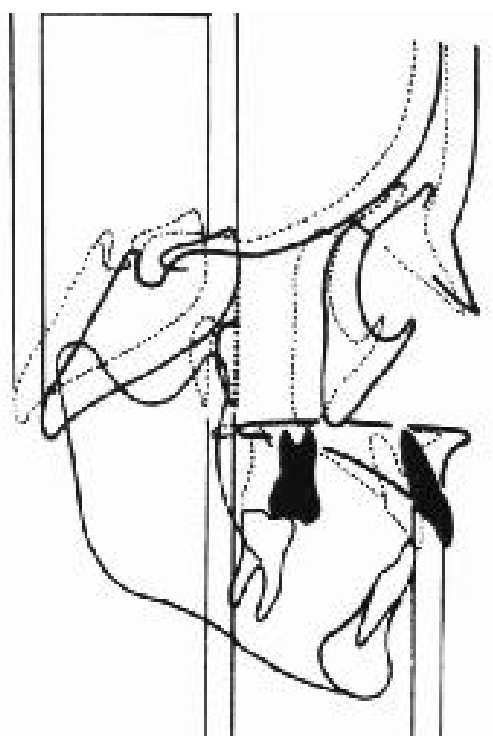
Entre os padrões reconhecidos de malformações crânio- faciais é notada a braquicefalia, dada ao menor crescimento craniano associado a sutura metópica incompletamente fechada. Ossos do crânio mais delgados com fechamento tardio das fontanelas são achados comuns. Após o nascimento, as suturas podem apresentar falhas ou estar mais abertas, e com conseqüente atraso na união, sendo também observados numerosos ossos suturais. MUSTACCHI cita BENDA (1940), o subdesenvolvimento do crânio é então traduzida por uma microcefalia leve na Síndrome de Down. A porção posterior do crânio varia,

apresentando a região occipital achatada, de modo que a parte posterior da cabeça perde seu contorno arredondado, devendo-se não subestimar o papel das partes moles.

A hipoplasia ou aplasia dos seios frontais, segundo ZAN MUSTACCHI e GISELE ROZONE são outros achados freqüentes, assim como o dos seios paranasais.

Citam o nariz de portadores da Síndrome de Down, em geral, pequeno e associado a uma ponte nasal baixa, estando muitas vezes ausentes os ossos nasais. Fendas palpebrais oblíquas e olhos castanhos são marcantes, bem como o hipotelorismo devido, provavelmente, ao menor crescimento do osso frontal e do complexo nasal, além da hipoplasia da região etmoidal.

A maxila possui um crescimento menor quando comparada a pacientes normais, dando ao rosto uma característica de retrusão do terço médio da face, contribuindo assim, para a presença de fendas palpebrais oblíquas.

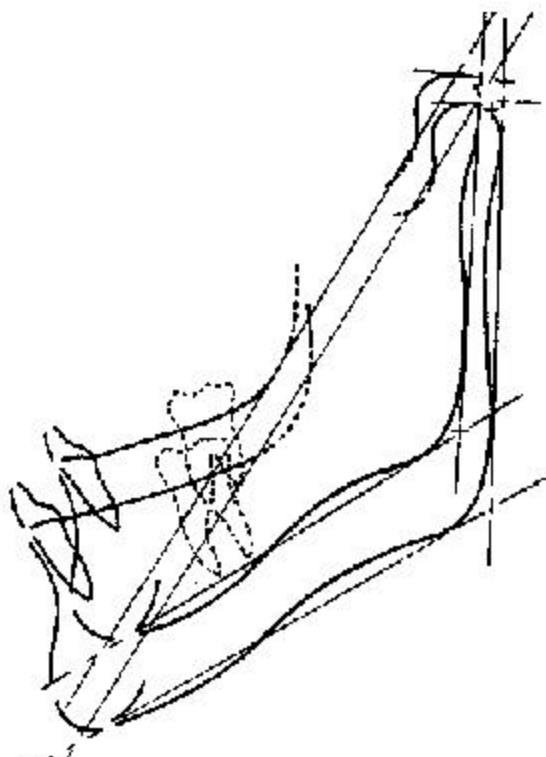


..... paciente com Síndrome de Down
_____ paciente normal

O palato duro apresenta-se menor e de forma ogival, estreito ou curto, mas normal em altura.



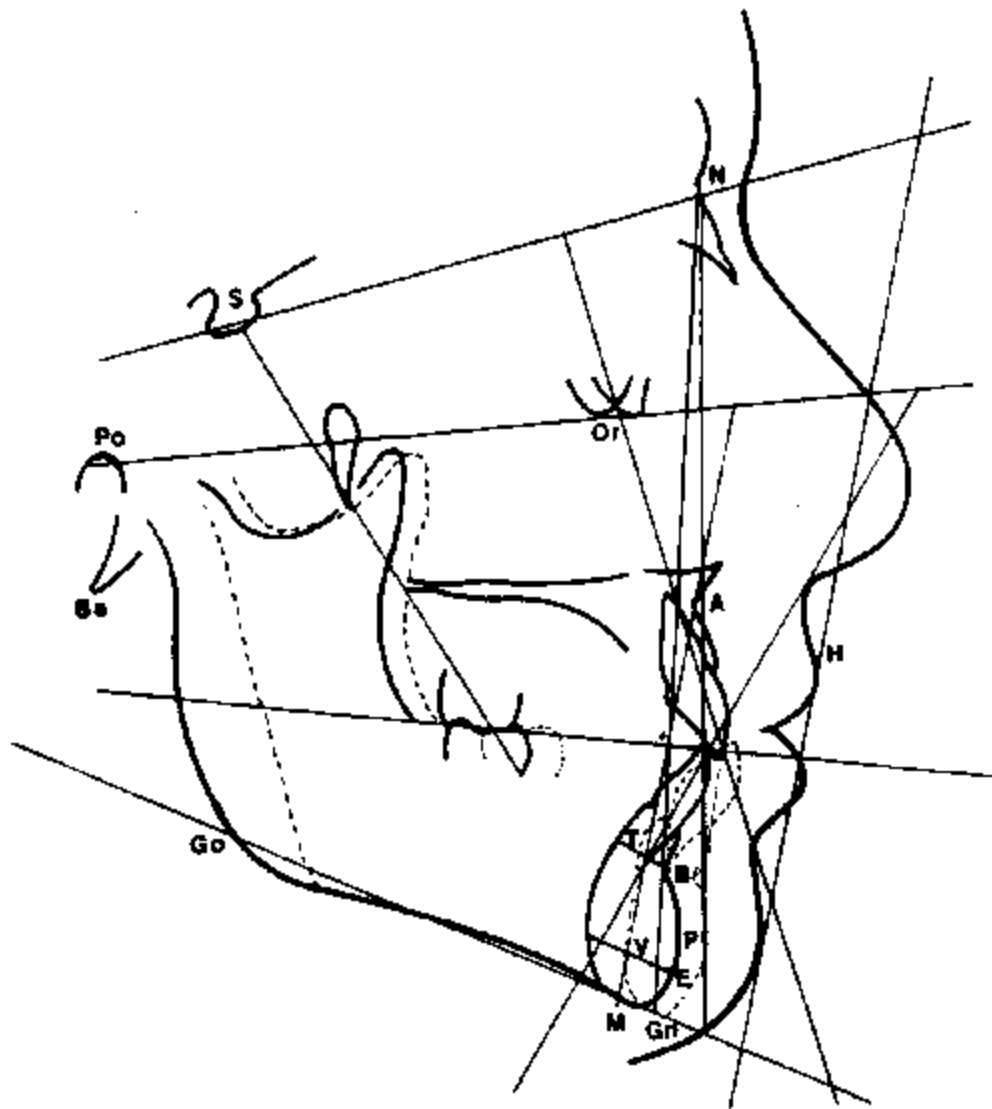
A mandíbula não parece ter seu desenvolvimento afetado, o que é considerado, dado à deficiência do terço médio da face e à relativa normalidade da mandíbula, considerando a relação com o crânio pequeno. Para alguns autores, o pseudo-prognatismo está presente observando características como ângulo mandibular obtuso, ramo ascendente curto e ramo horizontal com menor altura.



Desenho baseado no valor médio das dimensões roengencefalométricas na mandíbula do Grupo Controle e Down.

A articulação têmporo-mandibular segundo MUSTACCHI, é mais comprometida nestes indivíduos. Levando em consideração a hipotonicidade generalizada dos músculos, ele lembra da importância do aleitamento materno enfatizando a sucção como prevenção de subluxações têmporo mandibulares, como também ao bom desenvolvimento da musculatura do sistema mandibular.

ZAN MUSTACCHI e GISELE ROZONE (1990) consideram que portadores da Síndrome apresentam parâmetros crânio-faciais menores que em indivíduos normais na maior parte das dimensões lineares, com ossos mais delgados, diploe ausente muitas vezes e depressões digitais da lâmina cortical interna. Segundo os autores, estudos cefalométricos definem as variáveis lineares que são menores, destacando os valores que posicionam o relacionamento da base do crânio, as relações entre plano de Frankfurt e corpo da mandíbula, para caracterizar o crescimento mandibular, bem como os valores que determinam a altura total da face e a direção do crescimento, baseando-se na idade de cada portador, pois os fenótipos podem modificar-se com a idade.



Linhas de cefalometria: componentes cefalométricos e variáveis lineares que se encontram diminuídas: SNB; FNA; L-Y e NN, onde SNB determina a posição ântero-posterior da base apical inferior em relação à base craniana anterior; FNA, relação angular entre a borda inferior do corpo da mandíbula e o plano de Frankfurt; L-Y, determina a direção do crescimento no sentido ântero-posterior e vertical; e NN, altura total da face.

A cavidade bucal tem sido um local excelente para investigar as anomalias associadas a Síndrome de Down, afetando ossos, língua, dentes, estruturas gengivais e mucosa.

A língua é caracterizada por ser maior aceitando-se a macroglossia

relativa, devido ao pequeno espaço encontrado para seu posicionamento. Vários mecanismos compensatórios conduzem a protrusão lingual e abertura bucal determinando o hábito da respiração bucal. As fissuras são observadas na superfície dorsal da língua. Outras alterações encontradas são a hipertrofia papilar e língua geográfica, que podem ocorrer tardiamente e sem relação com a Síndrome.

Encontra-se úvula bífida em menor ocorrência.

Em relação aos lábios é observado irritação e fissuras nas comissuras, proporcionando instalações infecciosas pelo acúmulo de saliva devido a protrusão da língua, abertura bucal e respiração bucal.

Quanto a relação dentária os portadores da Síndrome de Down apresentam uma erupção variada, tardia e que geralmente não está completa até os quatro ou cinco anos de idade, erupcionando o primeiro dente decíduo entre os doze ou vinte meses segundo AUMONIER 1986. Mas para LEFEVRÈ a seqüência eruptiva encontra-se alterada, mas podendo erupcionarem os molares antes dos incisivos. Na dentição decídua o incisivo lateral comumente está ausente sendo que na permanente são o terceiro molar, segundos pré-molares e incisivos laterais. Apresentam hipodontia ou oligodontia, que, dependendo de seu aspecto, os bilaterais correspondentes estão ausentes. Nos caninos são observados hipocalcificação, anomalias de estrutura, alteração na forma e tamanho.

A maloclusão é freqüente, predominando a classe III de Angle, mordidas cruzadas posteriores, pseudoprognatismo e mordida aberta anterior. Segundo os autores a maloclusão está relacionada ao menor desenvolvimento maxilar em relação a mandíbula, que se apresenta normal, e a redução generalizada da largura e do comprimento do palato e da fossa mediana. LEFEVRÈ (1985) cita

que em um estudo BENDA acrescenta uma hipofunção da mandíbula por hipotonia muscular facial, além de outros fatores como a pressão lingual.

5. ANÁLISE ELETROMIOGRÁFICA DO MÚSCULO MASSÉTER EM PESSOAS COM SÍNDROME DE DOWN

Em pessoas normais os efeitos eletromiográficos mostram que quando abaixamos a mandíbula não temos potencial de ação no músculo masséter, mas quando fechamos a mandíbula com ou sem contato oclusal, KONING, VITTI e BASMAJIAN observaram grande atividade do músculos masséter e temporal. Nos desvios laterais da mandíbula, ambos os músculos pterigóideo lateral e medial e a parte superficial do músculo masséter do lado oposto começa a agir.

Na propulsão da mandíbula foi encontrado um grande número de participação muscular como masséter, pterigóideo medial, digástrico, miloióideo e genioídeo.

Segundo VITTI e BASMAJIAN as crianças com dentição primária completa tinham um padrão eletromiográfico parecido com a dos adultos.

Na Síndrome de Down a característica principal citada pelos autores foi a hipotonia muscular geral que é definida como uma redução ou ausência do tônus muscular.

Os autores acima realizaram um estudo eletromiográfico do músculo masséter em pessoas com Síndrome de Down observando a função do músculo e comparando os resultados com indivíduos normais.

Foi analisado o músculo masséter direito e esquerdo de 15 pessoas com Síndrome de Down, sendo 07 mulheres e 08 homens de 07 e 26 anos, e 05 crianças normais, sendo 03 mulheres e 02 homens de 06 e 08 anos examinados eletromiograficamente. Os eletrodos de superfície foram conectados ao disco adesivo formal em ambos os músculos masséters para um ponto equidistante das inserções superior e inferior, sendo os dentes em contato oclusal, e o registro eletromiográfico obtidos por um equipamento de duplo canal equipado com *loudpeacker* e painel de leitura, ambos com ações síncronas e simultâneas.

A sequência experimental consistiu na análise da posição de descanso e nos seguintes movimentos:

- a) abrir e fechar a boca;
- b) fechar rapidamente a boca;
- c) fechar a boca com contato oclusal;
- d) propulsão da mandíbula;
- e) movimento lateral direito da mandíbula;
- f) movimento lateral esquerdo da mandíbula;
- g) mastigação molar com chicletes lado direito;
- h) mastigação molar com chicletes lado esquerdo;
- i) mastigação incisivo com chicletes;
- j) mastigação forçada.

A hipotonia do músculo masséter apresentada com numerosas variações morfológicas em uma grande variedade de ordens sistêmicas e depende do grau de malignidade com o tecido muscular submetido. O número dessas reações morfológicas básicas é produzido por uma variedade grande de etiologias

das quais os autores mencionam desde uma imobilização temporária até uma denervação ou mesmo até uma desnutrição severa. Anormalidades eletrocardiográficas indicam que as mudanças morfológicas ocorrem nas fibras cardíacas musculares. A eletromiografia é um teste importante para determinar alguns distúrbios neuromusculares.

De acordo com VITTI e BASMAJIAN seguindo a ordem experimental citada anteriormente os resultados obtidos foram os seguintes:

- a) durante a abertura da boca não haviam nenhuma atividade do músculo masséter em ambos os lados, mas no movimento de fechamento a atividade dos músculos não houve nenhuma diferença de potenciais entre indivíduos normais e com Síndrome de Down;
- b) nos movimentos de abertura rápida e fechamento da boca e um rápido fechamento com contato oclusal os autores observaram uma atividade forte em ambos os músculos masséters na fase de fechamento, mas os indivíduos com Síndrome de Down apresentaram uma atividade moderada e leve observando-se uma atividade moderada e leve observando-se uma atividade menor.

Comparando-os com indivíduos normais notou-se que não há intervalo entre uma contração e outra, demonstrando que quando exigimos rapidez nos movimentos, os músculos hipotônicos apresentam um potencial menor na ação do músculo e uma menor distância entre períodos de contração, o que pode ser justificado por uma diminuição do número de mecanorreceptores nas membranas periodontais, cápsula articular, disco do músculo e articulação temporo-mandibular que são responsáveis pela captura e aferência do estímulo proprioceptivo em

direção ao núcleo do trigêmio das pessoas com tronco encefálico normal. Uma outra hipótese seria relacionada a uma incapacidade de coordenação motora como responsável pelo comportamento muscular.

c) na propulsão da mandíbula as pessoas com Síndrome de Down tiveram alguma dificuldade em fazer o movimento, então foi impossível observar se a propulsão foi feita com ou sem contato oclusal separadamente, embora tenham apresentados potenciais eletromiográficos similares de acordo com as observações dos autores;

d) no movimento de lateralidade direita e esquerda, os resultados foram similares nas pessoas com Síndrome de Down e normais;

e) nos movimentos para incisivo as pessoas com Síndrome de Down mostraram sinais com menor potencial de ação muscular;

f) nos movimentos de oclusão cêntrica forçada foi obtido diferenças no potencial de ação entre os indivíduos normais e com síndrome. Os estudos mostraram que há uma atividade muito forte do músculo masséter neste movimento. Em pessoas com Síndrome de Down obtivemos o potencial de ação de grau moderado, o que demonstra que pessoas com Síndrome de Down apresentam uma diminuição do tônus muscular, eletromiograficamente quando o músculo é exigido em sua amplitude máxima considerando que, a parte superficial do músculo masséter e a medial do músculo pterigoídeo em indivíduos normais são mais envolvidos com a mandíbula e tem que superar a resistência durante os movimentos mastigatórios.

WHITE e SACKLER mostraram que há uma redução funcional na musculatura de pacientes com distrofia muscular, principalmente dos lábios e bochechas e ainda mais dos músculos da língua. Enfatizam que a presença de uma má oclusão resultam na redução da função de alguns grupos musculares, devido a degeneração das fibras musculares.

Embora tenham havido alterações nos valores de potenciais eletromiográficos, a ampliação dos registros também permitiram checar o padrão de coordenação, o início e o final ou a duração do período das contrações musculares em pessoas com Síndrome de Down que se mostraram diferentes do padrão das pessoas normais. Esses fatos sugerem que os mecanismos neuronais do transporte dos impulsos reguladores das contrações musculares podem ter mantido seu padrão básico de descarga do seu ritmo e provavelmente o grau de recrutamento das fibras musculares foi alterado.

6. HÁBITOS BUCAIS

Os hábitos bucais são definidos como pressões desequilibradas que são exercidas nos rebordos alveolares muito maleáveis, e ainda imaturos das crianças, produzindo um deslocamento dos dentes e mudanças nas oclusões MUSTACCHI cita SEWARD 1961.

O bruxismo ou ranger dos dentes pode ser notado precocemente na Síndrome de Down. Tal hábito ocorre durante o sono, com conseqüências variáveis dependendo da força utilizada. Concorre a desgastes dentários e dor na articulação têmporo mandibular e precipitação de periodontopatias. Apresenta como causas o aspecto emocional, problemas oclusais ou neurológicos ou até o stresse.

A respiração bucal é muito comum devido a restrição da entrada de ar pelas narinas, causada pela hipertrofia das coanas, que decorrem de infecções crônicas da mucosa, recobrando os condutos nasais ou devido as adenóides ou desvio de septo. Como conseqüência deste padrão incorreto de respiração, os dentes ântero-posteriores se deslocam, avançam e os lábios permanecem abertos. Segundo AUMONIER & CUNNINGHAN (1986), dada a hipotonicidade da língua nestas crianças, os músculos orbicular dos lábios e bucinador, aumentam sua pressão na área dos caninos e primeiros molares, determinando que os seguimentos bucais do maxilar superior se aproximem, com a abóbada palatina mais elevada, o

que resulta a permanência da boca aberta.

Dentre os hábitos citados acima, enquadra-se a chupeta que pode atuar como estimulador das atividades musculares e trazer benefícios para a saúde oral do bebê, ajudando no desenvolvimento das arcadas dentárias e maxilares. Porém, usada em períodos prolongados pode deixar seqüelas como o mal posicionamento dentário, desvio no crescimento dos maxilares e alteração na deglutição e fonação. Para MUSTACCHI, a criança não deve dormir todo o tempo com a chupeta, pois durante o sono, ela tem a necessidade de manter a boca fechada para que comece a criar uma memória muscular de contato entre os lábios e aprenda a respirar corretamente pelas narinas.

Outro hábito é a sucção dos dedos que antes da erupção dos dentes permanentes anteriores, não provoca grandes possibilidades de alterar o alinhamento dos dentes e sua oclusão.

7. AMAMENTAÇÃO

Embora existam outros tipos de alimentos para o bebê, o leite materno é insubstituível nos seus primeiros anos de vida. Amamentar bebês com Síndrome de Down é o primeiro e principal passo para que se estimule corretamente a musculatura bucal e facial. A função digestiva do recém-nascido vai se iniciar com as primeiras porções de leite que recebe. O alimento ideal é o colostro (leite materno produzido no começo da lactação), pois é de fácil digestão e absorção completa.

Uma característica importante dos bebês com Síndrome de Down é a hipotonia muscular generalizada. Eles apresentam uma musculatura flácida e por este motivo precisam de estímulos adequados logo ao nascer.

Desde seu nascimento o bebê está apto a efetuar movimentos fisiológicos e funcionais de todas as funções oro-faciais ou vitais como a sucção, deglutição e respiração. A sucção e a deglutição iniciam-se na vida intra uterina.

Na amamentação o bebê aprende a posturar corretamente a língua, ganhando tônus adequado que viabilizará as corretas funções orais, possibilitando uma boa oclusão de sua arcada dentária.

O aleitamento materno traz muitos benefícios que são pouco divulgados, porém perfeitos para o desenvolvimento da criança:

a) propicia o crescimento facial harmônico, pois o trabalho realizado

com os músculos da face pelo movimento de “ordenha”, estimula a maxila e a mandíbula a crescerem de forma bem direcionada;

b) estabelece a respiração nasal, importante para o crescimento facial perfeito e prevenção das vias aéreas superiores e para que a deglutição ocorra de forma correta, influenciando positivamente na fala;

c) protege contra infecções e problemas gastro-intestinais;

d) a estimulação extra propicia ao lactente estímulos sensoriais que possibilitam alcançar mais plenamente suas potencialidades;

e) a proximidade entre mãe e filho sendo fonte de prazer mútuo;

f) realçar as habilidades maternas, mostrando à mulher a capacidade de alimentar seu filho por si própria, melhorando sua auto-estima.

A amamentação artificial é recomendável, se surgirem dificuldades ou impedimentos que impossibilitem a mãe de amamentar a criança naturalmente.

Sabe-se que crianças portadoras de Síndrome de Down têm predisposição genética a algumas alterações, como a hipotonia dos lábios (sempre abertos, sem vedamento); atresia de arcos; mastigação unilateral (podendo gerar problemas digestivos e alterações no alinhamento da arcada superior com a inferior); problemas articulares na região do ouvido; dificuldade respiratória (pois não aquecem e não filtram o ar).

Os cuidados com o aleitamento artificial devem ser redobrados quanto ao uso e preparo da mamadeira. É importante a higiene para que não ocorra contaminação e não coloque em risco a vida do bebê. O bico ideal é o ortodôntico,

com furo adequado porque permite que o aleitamento seja mais parecido com o natural em relação ao formato do bico e a força, exercitando todos os músculos necessários à produção da fala.

RYNDERS & HORROBIN (1975) citam a amamentação passo a passo em sua literatura, descrevendo-a da seguinte maneira:

- a) 1º A posição deve ser confortável, onde o pescoço e a garganta fiquem mais alta que o mamilo para evitar engasgos;
- b) 2º Lave bem as mãos;
- c) 3º Inicie o quanto antes possível, acariciando em volta da boca e das bochechas, circulando os lábios do bebê com seus dedos;
- d) 4º Deixe o bebê sentir o contato com a pele;
- e) 5º O bebê busca instintivamente a mama;
- f) 6º Introduza a mama na boca do bebê, inclusive a aréola;
- g) 7º Amamente nas duas mamas começando sempre pela última na mamada anterior;
- h) 8º No primeiro dia, amamente aproximadamente 05 minutos em cada mama, se quiser mais, retorne à mama anterior;
- i) 9º No segundo dia, repita o processo durante sete minutos;
- j) 10º No terceiro dia repita o mesmo processo durante dez minutos;
- k) 11º Do décimo quarto dia em diante, coloque para sugar de dez a quinze minutos em cada mama;
- l) 12º Se for necessário interromper a mamada, nunca puxe o mamilo, pois poderá traumatizá-lo. Coloque o dedo indicador, pressionando a mama bem ao lado da boca do bebê, para que o

mamilo se solte sem ser tracionado;

m) 13º Para amamentar o bebê não há horário fixo. Ofereça o leite materno em livre demanda.

8. O DESMAME

O processo de alimentação tem um papel fundamental no desenvolvimento do sistema motor oral, pois é através dele, que a criança irá adquirir tônus e mobilidade suficientes para a produção da fala.

Entre o quarto e o sexto mês, a alimentação da criança começa a sofrer mudanças, porque além do leite materno, passa-se às preparações salgadas. A mudança de hábito representa uma dificuldade, em que segundo LEFEVRÈ (1985), a criança percebe as diferenças quanto a textura, o sabor, a consistência e o uso da colher.

Por volta dos seis meses a papinha está presente com alimentos apenas peneirados.

Antes do aparecimento dos primeiros dentes deve-se oferecer pedaços sólidos de alimentos à criança estimulando a erupção dentária. Com o aparecimento dos dentes, devemos continuar a oferecer pedaços de alimentos incentivando a morder e mastigar.

Aos seis ou oito meses, introduzir na sopa pedaços de verduras, carne ou legumes para que favoreçam a mastigação.

Durante a alimentação com o uso da colher, LEFEVRÈ diz para utilizar a mesma pressionando a ponta da língua para baixo e para trás, fazendo

com que a criança retire o alimento da colher com lábio superior, mantendo a língua dentro da boca.

Com nove meses pode-se introduzir o canudo que deve ser curto e com pouco líquido no copo. O uso do mesmo para a ingestão de líquidos ou mesmo pastosos é um bom exercício para a musculatura orofacial. Aos poucos o copo pode ser usado de forma correta, colocando-o sobre o lábio inferior e não sobre a língua.

Por volta de um ano e meio, deixe a criança alimentar-se sozinha, sendo auxiliada apenas no movimento de pegar o alimento do prato e levá-lo até a boca. Nesta fase deixe a criança descascar frutas como banana e doces, como balas e chocolate, sozinha.

A primeira dentição deve aparecer aos dois anos, quando a criança deverá comer alimentos mais sólidos para exercitar a mastigação e a mordida. A lateralização da mastigação pode ser estimulada colocando pedaços de alimentos consistentes entre os dentes laterais, alternando os lados direito e esquerdo.

Com relação à deglutição, os pais podem ensinar a criança a fechar a boca quando engolir o alimento, sem projetar a língua.

Quando ocorre uma quebra nesse processo, por uma inadequação na forma e época de introdução dos alimentos, a aquisição da fala pode ser comprometida, pois as estruturas envolvidas não apresentam tônus e mobilidade suficientes para realizar tal função e a criança apresentará uma comunicação oral deficiente.

9. A SAÚDE

9.1 Tireóide

A incidência de doença tireóide é significativamente aumentada entre indivíduos com SD de todas as idades. Os níveis normais de hormônio da tireóide são necessários para funcionamento cognitivo e de crescimento. Os sinais de hipotireoidismo podem ser sutis em indivíduos com SD, e podem ser atribuídos à própria SD. Portanto, testes anuais são recomendados para monitorar os níveis TSH (hormônio Testosterona)e T4 (hormônio da Tireóide).

Já que condições auto-imunes são comuns em indivíduos com SD, a avaliação de suspeita de hipotireoidismo em crianças em idade escolar, deveria incluir anticorpos de tireóide na procura de tireoidismo. Alguns bebês e crianças tem uma condição conhecida como hipertirotrópinemia idiopática, com limite anormal TSH e normal TS4. Isto pode refletir um defeito neurorregulatório de TSH, o qual, quando estudado em amostragens de 24 horas, varia entre os níveis normais e níveis muito altos. Portanto, recomendam repetir TSH e T4 a cada 6 meses, evitando tratamento a menos que T4 esteja baixo.

9.2 Desenvolvimento da Fala e Linguagem

Programas de intervenção precoce para crianças de 0 a 3 anos de idade, são designados para enriquecer seu desenvolvimento na alimentação, na coordenação motora fina e grossa, linguagem e independência. Indivíduos com SD, freqüentemente entendem a linguagem falada, mas nem sempre se expressam bem verbalmente. Deste modo, pode-se ensinar a comunicação a bebês e crianças usando os dois tipos de linguagens, ou seja, a verbal falada, e a não verbal, sendo esta constituída de sinais, que permitem que as duas crianças de comuniquem mais efetivamente, quando o desenvolvimento da linguagem expressiva for maior que o da fala inteligível.

Serviços de linguagem e fala devem ser considerados por toda a vida, para maximizar a inteligibilidade e, além do mais, alguns indivíduos podem se beneficiar do uso de aparelhos, baseados em computador, que aumentam a comunicação.

9.3 Desenvolvimento Físico e Cognitivo

Como crianças com SD podem ter dificuldades com alimentação, desde a infância, deve-se ter em mente que vários centros têm profissionais (tais como terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogo, nutricionistas), que podem fornecer ajuda nesta área. Alguns centros desenvolvem terapeutas ocupacionais ou especialistas em alimentação em bases rotineiras, enquanto outros avaliam a função oral-motora da criança e quando necessário. Em geral, serviços de terapia física e

ocupacional estão incluídos na maioria dos programas iniciais para bebês, enquanto que posicionamento, alimentação e exercícios de reforço motor são alguns dos serviços disponíveis fornecidos a parte.

9.4 Coluna e Instabilidade Atlantoaxial

Instabilidade atlantoaxial (AAI) é um termo usado para descrever a aumentada mobilidade da coluna cervical ao nível da primeira e segunda vértebra. Esta condição é encontrada em aproximadamente 14% dos indivíduos com Síndrome de Down. A maioria dos indivíduos com instabilidade atlantoaxial são assintomáticos, mas aproximadamente 10% destes indivíduos (representando 1% dos indivíduos com Síndrome de Down) tem sintomas, que ocorrem quando a coluna vertebral é comprimida por excessiva mobilidade das duas vértebras que formam a junta atlantoaxial. Sintomas de compressão da coluna vertebral podem incluir dor no pescoço, posição incomum de cabeça e pescoço (torcicolo), mudança no modo de andar, perda da força na parte superior do corpo, reflexos neurológicos anormais, e mudança no funcionamento de bexiga e intestino.

Testes radiológicos rotineiros de instabilidade atlantoaxial em indivíduos com SD são controversos. É recomendado testes individuais com radiografias cervicais laterais nos indivíduos em posições estendidas, flexionadas e neutras. O espaço entre o segmento posterior do arco anterior de C1 e o segmento anterior do processo odontóide de C2 deveria ser medido. Medidas inferiores a 5 mm são normais; de 5 a 7 mm indicam instabilidade, e superiores a 7mm são

excessivamente anormais. A extensão do canal cervical deveria também ser medida. A interpretação destes estudos deveria ser realizada por um radiologista experiente nesta área. Indivíduos com SD que não foram examinados podem necessitar uma avaliação antes de procedimentos cirúrgicos, especialmente aqueles envolvendo manipulação do pescoço. Estas crianças deveriam ser tratadas cuidadosamente pela equipe de anestesistas.

Como a instabilidade de articulações pode mudar com o tempo, indivíduos com avaliação normal, deveriam ter reavaliação periódica seguindo uma linha de ação: aos 12 anos, aos 18 e uma vez na idade adulta. Aqueles que apresentam testes anormais devem ser reavaliados após um ano.

Crianças com descobertas limítrofes ou RX anormais devem ser avaliadas com cuidadosos exames neurológicos para eliminar a possibilidade de compressão da coluna. Imagem neurológica são provavelmente indicados. Significativas mudanças nas condições neurológicas da criança devem necessitar de avaliação e possível tratamento (ex. fusão espinhal). Crianças assintomáticas com instabilidade (5 a 7 mm) devem ser tratadas conservadoramente, com restrições apenas naquelas atividades que expõem risco de danos para a coluna cervical. Esportes de contato, tais como: futebol, luta, box e atividades recreacionais tais como: acrobacias, ginástica (cambalhotas) e mergulho, o que exige flexão significativa do pescoço, deveriam preferencialmente ser evitadas. Não é necessário restringir todas atividades.

9.5 Ouvido e Audição

Perda de audição é uma área significativa de preocupação para indivíduos com Síndrome de Down . Bebês e crianças podem ter uma perda sensorineural, perda condutiva (relacionada a efusões do ouvido médio ou ambos). Todas as crianças com SD devem ter uma medida objetiva de audição desenvolvida dentro dos primeiros 6 meses de vida. O método mais comum em amplo uso, é a medida de respostas de audição do tronco cerebral (BERA) (ABR), também conhecido como resposta Brainstem (cerebral) de audição estimulada (BAER). Dois métodos de seleção incluem teste ABR no berçário, e teste de emissão audio-acústica. O comportamento de audiologia típico exige uma idade de desenvolvimento de 7-8 meses. Todas as crianças com SD, necessitam de uma medida objetiva quando testadas antes de 12 meses. A avaliação audiológica para testes, deve ser realizada em bases anuais até 3 anos de idade, e depois ano a ano alternadamente.

A maioria das crianças com SD tem canais auditivos muito pequenos, tornando difícil examiná-las apropriadamente com os instrumentos disponíveis no consultório do pediatra. Pode ser necessário levar a criança a um otorrino para visualizar as membranas do tímpano, usando microscópio otoscópico. O médico deveria abordar todas as crianças com avaliação de audição anormal e ou timpanograma, a fim de tratar agressivamente causas tratáveis de perda de audição (usando antibióticos e ou tubos de timpanostomia, como indicado). Fluido pode se acumular já no início do período neonatal, cuidado otológico agressivo pode minimizar o efeito de qualquer perda de audição ou desenvolvimento

de linguagem.

Indivíduos com Síndrome de Down podem iniciar e desenvolver perda de audição na segunda década e se não detectado, pode levar a sintomas de comportamento mal interpretados como desordem psíquica.

Doença obstrutiva das vias aéreas podem ser reconhecidas como um problema significativo para crianças e adultos com SD. Sintomas incluem ronco, posições incomuns para dormir (sentar-se ou inclinar-se para frente dobrando a cintura com cabeça e joelhos), fadiga durante o dia, reaparecimento de cochilo em crianças mais velhas ou mudança de comportamento.

Indivíduos com estes sintomas deveriam ser avaliados completamente com história detalhada (procurando especificamente para evidência de apnéia do sono), exame físico relacionado ao tamanho das amígdalas, e consulta imediata ao médico de ouvido, nariz e garganta (otorrinolaringologista), para posterior avaliação (ex. avaliação do tamanho da adenóide). Em várias crianças, hipotonicidade e colapso de vias aéreas levam a sintomas similares, na ausência de obstrução causada por tecido linfóide. Intervenção cirúrgica pode ser necessária para evitar hipoxemia e possível *cor pulmonale*. Sinusite, manifestada por corrimento nasal purulento, ocorre comumente e merece um tratamento agressivo.

9.6 Olhos e Visão

Cataratas congênitas são um sério problema para crianças com SD, levando à perda de visão, se não forem detectadas e tratadas. A ausência de reflexo vermelho é causa suficiente para consulta imediata em oftalmologista pediatra,

assim como estrabismo e nistagmo. Avaliações de rotina deveriam iniciar-se aos 6-12 meses de idade, e em seguida serem realizadas a cada 1-2 anos. Erros refrativos são comuns e serão detectados durante estas avaliações, assim como condições sérias, porém raras, tais como keratoconus. Ductos nasolacrimais estenóticos podem levar a olhos lacrimosos na infância. Blefarite e conjuntivite ocorrem freqüentemente.

9.7 Coração

Reporta-se a ocorrência de doença cardíaca congênita em 30-60% de crianças com SD. Defeitos do septo ventricular e defeitos septais atrioventriculares completos estão entre os mais comuns. Um sério defeito cardíaco pode estar presente na ausência de sopro, devido a aumentada tendência de crianças com SD desenvolver precoce aumento na resistência vascular pulmonar, o que reduz o desvio cardíaco da esquerda para direita, minimiza o sopro cardíaco, e evita sintomas de problemas de coração e respiratórios. Crianças com SD, com defeito significativo que parecem estar bem clinicamente ou melhorando, especialmente durante os primeiros 8 meses de vida, podem estar desenvolvendo sérias mudanças pulmonares ou vasculares. Cirurgia feita a tempo, freqüentemente durante os primeiros 6 meses de vida, pode ser necessária para evitar sérias complicações. Portanto, todas crianças e bebês necessitam de avaliação por cardiologista pediátrico,, de preferência antes dos 3 meses de idade, o que deve incluir um ecocardiograma. Em alguns serviços especializados, apenas um ecocardiograma é suficiente, se avaliado por um pediatra cardiologista. Se isto não

for possível, uma completa avaliação por um pediatra cardiologista é obrigatória. Para outras crianças, que nunca tiveram uma avaliação cardíaca e que não apresentam sinais de doença cardíaca, um teste de ecocardiograma é recomendado. Adolescentes e jovens adultos sem doença intracardíaca conhecida, podem desenvolver disfunção de válvula e deveriam passar por um teste aos 18 anos, especialmente antes de procedimentos dentais ou cirúrgicos.

10. O TRABALHO MULTIDISCIPLINAR NA SÍNDROME DE DOWN

A estimulação precoce é uma das primeiras providências que os pais de uma criança com Síndrome de Down devem tomar. Através da estimulação precoce, os portadores de SD se transformaram nas crianças e adultos ativos de hoje, distanciando-se da antiga imagem de deficientes incapazes.

As primeiras terapias, geralmente fisioterapia e fonoaudiologia, tem início logo no primeiro mês do bebê, desde que ele não tenha problemas graves de saúde (cardiológicos, em especial). O pediatra pode atestar se não há impedimentos ao início das terapias.

A fonoaudiologia tem como objetivo terapêutico propiciar a realização de ações, as mais próximas possíveis dos padrões normais de desenvolvimento. No portador da Síndrome de Down encontram-se distúrbios relacionados com a comunicação. É difícil sugar, deglutir, mastigar, controlar os movimentos de lábios e língua. Estas dificuldades de praxia bucofaciall ocasionam atraso na articulação, retardando a fala expressiva. Além do trabalho realizado na adequação de tônus muscular, a fonoaudiologia segundo LEFEVRÉ (1981), engloba o trabalho na manutenção da atenção nas atividades auditivas, visuais e do

conhecimento do mundo; inter-relação sócio-afetiva; adequação de seqüências nas atividades; localização e discriminação auditiva e compreensão verbal e manutenção do diálogo, com coerência do pensamento e clareza na articulação. A fonoaudiologia contribui não somente para o progresso na habilidade verbal e articulação, como também oferece para a mãe, a maneira certa de solicitação, que deve durar muitos anos na vida da criança. O trabalho é mais longo do que o de outros profissionais, pois a fala pode permanecer durante grande parte da vida, inarticulada e pobre, e a mãe deve ser orientada nas diversas técnicas necessárias para cada distúrbio apresentado dentro da área.

O desenvolvimento da habilidade mostra tanto das atividades grosseiras como finas, está relacionada com o desenvolvimento neuro-psico-motor, e portanto, com a faixa etária.

A terapia ocupacional também é importante para o desenvolvimento cognitivo do bebê. Nos primeiros meses, os profissionais desta área orientam os pais sobre a melhor maneira de carregar o bebê, seu posicionamento no berço, estimulação visual, auditiva, etc. Depois serão oferecidos brinquedos e jogos para adequar a forma com que o bebê pega e manipula os objetos e verificar se ele compreende as atividades propostas.

No trabalho fisioterápico a criança com Síndrome de Down na grande maioria, apresenta hipotonia generalizada. Desde o seu nascimento seu corpo é flácido e demora para adquirir força e tônus muscular adequados para se manter firme e seguro nas diversas posições, daí a importância do trabalho. A orientação de como segurar o bebê e estimular suas reações motoras, acelera seu desenvolvimento. É de grande valor saber que a postura de bruços na cama ou no

chão reforça os músculos da coluna e facilita a cabeça ereta.

Há uma seqüência de desenvolvimento que deve ser respeitada e que a criança deve passar.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Acredita-se que futuro do indivíduo com Síndrome de Down pode vir a ser cada vez melhor devido às pesquisas e descobertas sobre esta Síndrome. Sabe-se que é causada por uma anomalia genética que traz como característica um atraso no desenvolvimento global da criança e que se manifesta também na aquisição da linguagem.

O desenvolvimento da fala, bem como todo o processo de comunicação, depende de vários fatores orgânicos, ambientais e psicológicos, que estão presentes desde os primeiros dias de vida.

Tendo em vista a experiência de trabalho com estes indivíduos em instituição e acompanhando seu desenvolvimento junto a família e sociedade realizei uma pesquisa teórica buscando os autores que tratam deste tema, a fim de solucionar dúvidas de pais, professores, profissionais da área da saúde e minha.

Este trabalho foi interessante porque os autores mostraram maneiras de como estar estimulando sua criança do modo mais fácil e sem custos, com materiais existentes em casa. Mostrou que a estimulação não tem dia e nem

hora marcada, é sempre , no banho, na alimentação, nas brincadeiras, no carinho, no diálogo entre outras.

A assistência de um profissional especializado nos problemas de comunicação, ou seja, o fonoaudiólogo, é de grande importância, assim como, o pedagogo, fisioterapeuta e psicólogo que estarão verificando as dificuldades da criança no decorrer de seu desenvolvimento.

É de grande valia a integração da equipe multidisciplinar junto à criança o mais cedo possível.

Vale ressaltar que atualmente existem escolas especializadas que atuam junto à criança, oferecendo as mais variadas oportunidades educacionais, terapêuticas e sociais a estes indivíduos.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRAFIAS

AUMONIER, M.E & CUNNINGHAN, C.C. **Brest feeding in infantis with Dow's Syndrome . Breastfeeding revieio.** n. 08. May. 1986.

BEIGUELMAN, B. **Citogenética Humana.** Rio de Janeiro: Guanabara: Koogan, 1982. 435p.

FLEMING, J.W. **A criança Excepcional: Diagnóstico e Tratamento.** Editora Francisco Alves, 1978. 1ª ed. 248 p.

KRYNSKI, S. e colaboradores. **Deficiência Mental.** Livraria Atheneu, 1969, Rio de Janeiro. 1ª ed. 533p.

_____ **Rev. Bras. Def.Mental – Síndrome de Langdon Down ou Trissomia 21 – Mongolismo: Estudo multidisciplinar.** V. 06. 1971.

LEFEVRÈ, B.H. **Mongolismo: Orientação para Famílias**. São Paulo: Almed, 1985. 2 ed. 114p.

_____ **Mongolismo: Estudo Psicológico e Terapêutica Multiprofissional da Síndrome de Down**. São Paulo: Savier, 1981. 202p.

MONTEIRO, M.I.B e cols. **Síndrome de Down: Orientações a pais**. Fundação Síndrome de Down. Campinas, SP, s/d.

MUSTACCHI, Z. & ROZONE, G. In_ **Síndrome de Down, Aspectos Clínicos e Odontológicos**. São Paulo: CID, 1990. p. 198-217.

NICOLLI FILHO, W. D. et al. Análise Eletromiográfica do músculo masséter em indivíduos portadores de Síndrome de Down. **Revista de Odontologia. UNESP**. São Paulo, **18**: 293 – 304, 1989.

REBOLLO, M.A. **Neuropediatria**. Montevideu: Delta, 1978. 2 ed.

RYNDERS, J.E. & HORROBIN. **Um guia de orientações para pais recentes de filho com Síndrome de Down**. São Paulo: CID, 1975.

THIOS, S.J. **Jornal Down Syndrome Quaterly**. v. 01. nº 02. 1996.