

  <https://doi.org/10.56238/ciesaudesv1-043>

### Ana Maria Daun Cação Pereira

Médica - mestranda  
UNESP - Faculdade de Medicina de Botucatu -  
Departamento de Pediatria  
ORCID: 0000-0003-1959-8594

### Pedro Rocha Magalhães

Nutricionista -mestrando  
UNESP - Faculdade de Medicina de Botucatu -  
Departamento de Pediatria  
ORCID: 0000-0002-8838-2837

### Cristina Helena de Lima Delambert

Médica -mestre  
UNESP - Faculdade de Medicina de Botucatu -  
Departamento de Pediatria  
ORCID: 0000-0002-9316-4316

### Catarina Shin

graduanda  
UNESP - Faculdade de Medicina de Botucatu -  
ORCID: 0009-0009-6514-6821

### Mary de Assis Carvalho

Professora doutora  
UNESP - Faculdade de Medicina de Botucatu -  
Departamento de Pediatria  
ORCID: 0000-0002-8059-1730

### Nilton Carlos Machado

Professor Associado  
UNESP - Faculdade de Medicina de Botucatu -  
Departamento de Pediatria  
ORCID: 0000-0003-4769-1139

### Catia Regina Branco da Fonseca

Professora Associada  
UNESP - Faculdade de Medicina de Botucatu -  
Departamento de Pediatria  
ORCID: 0000-0001-7067-3209

### RESUMO

A Síndrome de Down é a anomalia cromossômica mais comum na população, com uma incidência estimada de 1 em 700 nascidos vivos, é caracterizada pela presença e expressão de três cópias de genes localizados no cromossomo 21. Crianças que apresentam a condição estão predispostas a apresentar várias comorbidades que interferem no seu crescimento e desenvolvimento, incluindo uma maior incidência de distúrbios gastrintestinais, associados à elevado risco para desenvolvimento da constipação Intestinal crônica e, interferindo na qualidade de vida destas crianças e adolescentes. Assim, estudos que objetivam investigar a prevalência dos hábitos intestinais e da constipação em crianças e adolescentes com a síndrome de Down e, estabelecer um protocolo de investigação para pediatras, devem ser conduzidos. Com a melhora da assistência a estas crianças e adolescentes, uma adequada condução dos distúrbios do trato gastrointestinal promoverão melhor crescimento e desenvolvimento desses, impactando em sua qualidade de vida e na de seus cuidadores.

**Palavras-Chave:** Síndrome de Down, Crianças, Adolescentes, Distúrbios Gastrointestinais, Constipação intestinal.

## 1 INTRODUÇÃO

### 1.1 A SÍNDROME DE DOWN

A Síndrome de Down (SD) é a alteração cromossômica mais comum no mundo e a causa mais comum de deficiência no desenvolvimento intelectual na população, com uma incidência estimada no Brasil de 1 em 700 nascidos vivos [1], aumentando conforme a idade materna, e ocorre independente de classe social, etnia ou gênero [1-3]. Foi descrita pela primeira vez pelo médico John Langdon Down em 1866, porém, apenas no século XX com o avanço das pesquisas genéticas, o médico Jerome

Lejeune identificou a presença de um cromossomo adicional no par 21, em 95% dos casos, justificando os termos Síndrome de Down ou Trissomia 21 [1,4].

Crianças que apresentam a condição estão predispostas a apresentar várias comorbidades que interferem no seu crescimento e desenvolvimento, segundo Austeng *et al.* [5]. A criança com SD possui maior incidência de diversas condições de saúde que afetam a qualidade de vida, incluindo distúrbios gastrintestinais, prematuridade, cardiopatias congênitas, malformações, transtornos na função da tireóide, dentre outras [1,2,6].

A alteração cromossômica pode ocorrer de três formas: a trissomia simples, que ocorre durante a formação das células reprodutivas e depende da separação cromossômica na meiose, levando a um duplo cromossomo 21 nestas células. A Translocação decorre da transferência de um fragmento de cromossomo para outro. No caso da SD, essa translocação pode ocorrer entre os cromossomos 14 e 21, 21 e 22. A alteração em Mosaico ocorre quando o cromossomo 21 extra não está presente em alguma, mão não em todas as células do indivíduo, que, desta forma, apresenta diferentes cariótipos – parte com 46 pares de cromossomos, parte com 47 pares, sendo um par do cromossomo 21 o adicional [1,2].

A trissomia simples é a mais comum, ocorrendo entre 90-95% dos casos; a translocação, em taxas de 5-6%; e o mosaicismo, entre 2 a 3% [1,2].

O diagnóstico é clínico e pode ser dado de acordo com as características físicas da pessoa. Fenotipicamente, o portador pode apresentar braquicefalia, fontanelas amplas, orelhas pequenas com implantação baixa, telecanto, epicanto, ponte nasal achatada, hipoplasia da face média, sinofre, macroglossia e protusão da língua, pele redundante na nuca, braquidactilia, entre outras características [1,2].

O diagnóstico laboratorial é realizado por meio do estudo do cariótipo que consiste na representação do conjunto de cromossomos presentes no núcleo celular do indivíduo. O cariótipo não define prognóstico, aspecto físico ou capacidade intelectual, no entanto é essencial para aconselhamento genético da família [1,2].

O Sistema Único de Saúde (SUS) surgiu no Brasil a partir de um histórico de lutas do movimento sanitário brasileiro com a finalidade de facilitar o atendimento de saúde [7]. A integralidade no Sistema Único de Saúde (SUS) deve ser amplamente empregada a todos, e considero que especialmente às crianças e adolescentes com afecções congênitas, com o intuito de promover estímulo oportuno para o seu pleno crescimento e desenvolvimento. Mas também a fim de prevenir complicações e realizar investigações periódicas para detectar comorbidades próprias das malformações e alterações congênitas ou síndromes genéticas [8].

Assim, as anomalias congênitas e as doenças geneticamente determinadas representam um importante problema de saúde pública no Brasil, e a compreensão de seus mecanismos etiopatogênicos, sua elucidação diagnóstica e a assistência integral aos que apresentam estas alterações e doenças devem merecer uma atenção especial. O SUS, com o olhar voltado a esta preocupação instituiu em 2009 a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, através da Portaria MS/GM nº 81 [8].

O número de programas específicos destinados a detectar estas doenças e atuar na promoção da saúde e na prevenção de agravos ainda é muito escasso no Brasil. O que se verifica é que, como não há uma ampla assistência pública estruturada a estes pacientes, o cuidado integral e a Rede de Atenção à Saúde (RAS) não tem se efetivado. É frequente que organizações não governamentais e filantrópicas, ou mesmo o setor privado, acabem assumindo este cuidado, que deve ser responsabilidade prioritariamente do SUS [9].

Pela capilaridade da rede de UBS, essas ações devem ocorrer a partir do atendimento realizado na Atenção Básica, a principal porta de entrada do SUS, com suporte da RAS. Mas, para que isso ocorra com qualidade é fundamental a capacitação dos profissionais gerais, desde a graduação e a especialização, tanto em conhecimentos técnico-científicos, quanto em tecnologias relacionais, conforme proposto por Merhy [10]. A existência de Unidades de média e alta complexidade e sua integração em rede regionalizada deve garantir a retaguarda às UBS e o atendimento adequado às necessidades diferenciadas de cada paciente.

Reforçando esta Política de Atenção Integral, em 2014 o Ministério da Saúde instituiu através da Portaria 199/2014 a Política Nacional de Atenção Integral às pessoas com doenças raras, que inclui um eixo para as determinadas geneticamente. Porém pouco se tem avançado no sentido do reconhecimento e adequado tratamento a estas pessoas no SUS [11].

A importância de se reconhecer a repercussão da doença na família do paciente pediátrico é um fundamento que buscamos exercitar na prática de uma pediatria integral. Assim como outras doenças as afecções congênitas e as síndromes genéticas colocam a criança diante de uma ameaça ao seu bem-estar físico e ao seu desenvolvimento, muitas vezes gerando uma limitação de interação com o mundo social, no seu ambiente domiciliar e também no escolar. A família, principalmente os pais e parentes mais próximos, que atuam como cuidadores desta criança, devem idealmente ser o amparo, a atenuação e o alívio para os seus sofrimentos nos mais diversos aspectos. Mas muitas vezes não é o que ocorre [12].

## 2 ALTERAÇÕES GASTROINTESTINAIS E SUA INVESTIGAÇÃO CLÍNICA

Em 2006, foi descrito um consenso sobre distúrbios intestinais gastrointestinais funcionais em lactentes e crianças pequenas. Naquela época, havia poucas evidências disponíveis sobre epidemiologia, fisiopatologia, investigação diagnóstica, estratégias de tratamento e acompanhamento [13].

A descrição dos sintomas gastrointestinais surgiu nas últimas décadas com os Critérios de Roma. Os critérios de Roma fornecem diretrizes baseadas em sintomas pelas quais crianças e adolescentes podem ser diagnosticados com distúrbios gastrointestinais funcionais. Os critérios de Roma são utilizados para diagnosticar pacientes e padronizar a abordagem terapêutica, minimizando a sobrecarga nos sistemas de saúde e diminuindo as investigações desnecessárias.

Na prática clínica os critérios de Roma permitem uma abordagem positiva, evitando testes desnecessários para descartar uma causa orgânica, com um consequente efeito benéfico para o paciente [14, 15].

Em 2006, a Fundação Roma tornou-se reconhecida internacionalmente pelo desenvolvimento de critérios diagnósticos para os distúrbios gastrointestinais funcionais. Em 2016, foram publicados os Critérios Roma IV [13,14], substituindo os critérios Roma III estabelecidos em 2006 [15].

O objetivo dos Critérios de Roma IV foi atualizar as ferramentas de diagnóstico com base em novas descobertas sobre interações intestino-cérebro. Os critérios de Roma IV pediátricos dividem os Distúrbios Gastrointestinais Funcionais de acordo com as faixas etárias (recém-nascidos e pré-escolares - de 0 a 3 anos - e crianças e adolescentes - de 4 a 18 anos).

No grupo de diagnósticos de crianças e adolescentes, existem três categorias baseadas no sintoma mais importante, de acordo com o relato do paciente ou relato dos pais: distúrbios de náusea e vômito, distúrbios de dor abdominal e distúrbios funcionais da evacuação [13,14].

O termo genérico distúrbios funcionais da evacuação é usado para descrever dois diagnósticos distintos: constipação funcional (CF), o qual será objeto do nosso estudo e incontinência fecal funcional não retentiva (IFFNR) [14]. Uma distinção é feita para crianças pequenas entre aqueles que tem treinamento esfíncteriano anal.

A Escala de Bristol ou Escala de fezes de Bristol é uma escala médica destinada a classificar a forma das fezes humanas em sete categorias. Às vezes referido no Reino Unido como a "Escala de Meyers", foi desenvolvida por Dr. Ken Heaton na Universidade de Bristol e publicado no *Scandinavian Journal of Gastroenterology* em 1997 [16].

### Escala Bristol de Fezes

Tipo 1		Grumos duros separados, como castanhas (difíceis de passar)
Tipo 2		Forma de salsicha, porém com grumos
Tipo 3		Como uma salsicha, porém com fissuras na superfície
Tipo 4		Como salsicha ou cobra, macia e uniforme
Tipo 5		Fragmentadas, porém em pedaços com extremidades definidas e macias (passam facilmente)
Tipo 6		Pedacos macios, com extremidades irregulares, fezes pastosas
Tipo 7		Líquidas, sem pedaços sólidos, inteiramente líquida

Ref.: Lewis SJ, Heaton KW (1997).[16]

Essa escala tem como objetivo verificar a saúde intestinal por meio da análise da forma e da textura das fezes, sendo estas dependentes do tempo de permanência no cólon.

Os sintomas da constipação incluem fezes endurecidas e dolorosas, muitas vezes acompanhadas de incontinência fecal [13,14]. A constipação intestinal é um distúrbio que consiste na eliminação com esforço de fezes de consistência aumentada, frequentemente com redução no número de evacuações por semana e mudança da característica das fezes. Esta condição pode levar à grandes prejuízos na qualidade de vida de pacientes com SD interferindo no seu crescimento e desenvolvimento global.

Em mais de 90% das crianças com sintomas de constipação, não há uma causa orgânica identificada [17]. A fisiopatologia da constipação é multifatorial, incluindo alimentação, estilo de vida, fatores comportamentais e fatores psicológicos podendo interferir no desenvolvimento de crianças e adolescentes com SD.

A CF tem um efeito significativo nas famílias em termos de preocupação, isolamento social, restrição econômica e sobrecarga nos sistemas de saúde [18-20].

### 3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

É alta a prevalência de crianças e adolescentes com a SD em assistência em serviços de saúde no SUS, sendo de fundamental importância o reconhecimento de possíveis comorbidades e afecções entre estes, principalmente por médicos generalista e pediatras.

As atuações multiprofissionais e um adequado diagnóstico e intervenção em saúde, promovem uma atenção integral de qualidade às crianças e melhoria na qualidade de vidas destas e de seus cuidadores.

O conjunto de alterações gastrointestinais apresentado por essa população está associado a elevado risco para desenvolvimento da constipação Intestinal crônica interferindo diretamente na qualidade de vida dos pacientes portadores de Síndrome de Down. O paciente com SD possui maior incidência de diversas condições de saúde que afetam a qualidade de vida, incluindo distúrbios gastrointestinais. A constipação é um distúrbio gastrointestinal funcional frequente na população considerada como um conjunto de sintomas de causas multifatoriais. Corresponde a uma condição gastrointestinal crônica ou recorrente com combinações variáveis de sintomas podendo interferir na qualidade de vida dos pacientes com síndrome de Down. Esta condição pode levar à grandes prejuízos na qualidade de vida de pacientes com SD interferindo no seu crescimento e desenvolvimento global.

Diante da necessidade de aprimorar a investigação sobre os hábitos intestinais, identificar alterações, principalmente da constipação intestinal funcional, associados a crianças e adolescentes com a síndrome de Down, por pediatras, visando estabelecer um protocolo de investigação para pediatras que influencie e auxilie na melhora do crescimento e desenvolvimento desses doentes e atue na otimização da qualidade de vida tanto para os pacientes quanto para seus cuidadores, estudo clínicos se justificam.

## REFERÊNCIAS

National down syndrome society (ndss). Down syndrome. New york: nsdd, 2020. Disponível em: <https://www.ndss.org/about-down-syndrome/down-syndrome/>. Acesso em: 1 nov. 2020.

Sociedade brasileira de pediatria. Diretrizes de atenção à pessoa com síndrome de down. São paulo: departamento científico de genética, 2020.

Malt ea, *et al.* Health and disease in adults with down syndrome. Tidsskrift for den norske lægeforening, chistiana, v. 133, n. 3, p. 290-294, 2013.

Lejeune j. Biochemical investigations and trisomy 21 (author's transl). Annales de génétique, paris, v. 22, n. 2, p. 67-75, 1979.

Austeng, me *et al.* "obstructive sleep apnea in younger school children with down syndrome." *international journal of pediatric otorhinolaryngology* 78.7 (2014): 1026-1029.

Mustacchi z, salmona p, mustacchi r. Trissomia 21 (síndrome de down): nutrição, educação e saúde. São paulo: memnon, 2017.

Roncalli ago. O desenvolvimento das políticas de saúde no brasil e a consequência do sistema único de saúde. In: pereira ca. Odontologia em saúde coletiva: planejando ações e promovendo saúde. São paulo: artmed; 2003. P. 28-49.

Brasil. Ministério da saúde. Portaria nº 81 de 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do sistema único de saúde (sus), a política nacional de atenção integral em genética clínica [internet]. Brasília: ministério da saúde; 2009 [citado 6 abr 2020]. Disponível em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/portarias/port2009/gm/gm-81.html>.

Brasil. Ministério da saúde. Secretaria de atenção à saúde. Implantação das redes de atenção à saúde e outras estratégias da sas. Brasília: ministério da saúde; 2014a. 160 p.

Merhy ee. Em busca da qualidade dos serviços de saúde: os serviços de porta aberta para a saúde e o modelo técnico-assistencial em defesa da vida (ou como aproveitar os ruídos do cotidiano dos serviços de saúde e colegiadamente reorganizar o processo de trabalho na busca da qualidade das ações de saúde). In: cecílio lco. Inventando a mudança na saúde. 3a ed. São paulo: hucitec; 2006. P. 117-60.

Brasil. Ministério da saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras, aprova as diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no âmbito do sistema único de saúde (sus) e institui incentivos financeiros de custeio [internet]. Brasília: ministério da saúde; 2014b.

Slywitch mv. Repercussões da doença na criança e na família. In: machado dvm, coordenadora. Ação psicoprofilática do pediatra. São paulo: sarvier; 1979. P.121-8.

Benninga ma, nurko s, faure c, hyman pe, roberts isj, schechter nl. Childhood functional gastrointestinal disorders: neonate/toddler. *Gastroenterology*. 2016; 150:1443–55. E2.

Hyams js, di lorenzo c, saps m, shulman rj, stiano a, van tilburg m. Childhood functional gastrointestinal disorders: child/adolescent. *Gastroenterology*. 2016; 150:1456–68. E2.

Rasquin a, di lorenzo c, forbes d, guiraldes e, hyams js, stiano a, walker ls (2006) childhood functional gastrointestinal disorders: child/adolescent. *Gastroenterology* 130(5):1527–1537.

Lewis sj, heaton kw (1997). Stool form scale as a useful guide to intestinal transit time. *Scand. J. Gastroenterol.* 32 (9): 920–4.

Loening-baucke v. Chronic constipation in children. *Gastroenterology.* 1993;105(5):1557-1564.

Kaugars as, silverman a, kinservik m, et al. Families' perspectives on the effect of constipation and fecal incontinence on quality of life. *J pediatr gastroenterol nutr.* 2010; 51(6):747-752.

Choung rs, shah nd, chitkara d, et al. Direct medical costs of constipation from childhood to early adulthood: a population-based birth cohort study. *J pediatr gastroenterol nutr.* 2011;52(1):47-54.

Silverman ah, berlin ks, di lorenzo c, et al. Measuring health-related quality of life with the parental opinions of pediatric constipation questionnaire. *J pediatr psychol.* 2015; 40(8):814-824.