

PERFIL DE PACIENTES PORTADORES DA SÍNDROME DE DOWN DA APAE DE MOGI GUAÇU – SP

ROCHETTO, Nathalí de Fátima¹

Faculdades Integradas Maira Imaculada – FIMI
nathali_dfr@hotmail.com

MARINI, Danyelle Cristine²

Faculdades Integradas Maira Imaculada – FIMI
farmacia@mariaimacualda.br

MIRANDA, Silvio César³

Faculdades Integradas Maira Imaculada – FIMI
silcm1@litoral.com.br

RESUMO

A Síndrome de Down é uma ocorrência genética natural, que acontece em um a cada 700 nascimentos. O material genético em excesso (localizado no par de cromossomo número 21) altera o desenvolvimento regular da criança. A expectativa de vida dos pacientes com Síndrome de Down saltou para 56 anos, e, já não causam surpresa aqueles que ultrapassam os sessenta ou mesmo os setenta anos. O objetivo deste trabalho é construir um perfil para análise de algumas questões que envolvem os portadores da Síndrome de Down. O trabalho foi realizado na

¹ Farmacêutica graduada pelas Faculdades Integradas Maria Imaculada 2010, trabalha atualmente em farmácia como responsável técnica.

² Doutora em Educação pela UNIMEP, Mestre em Biologia Celular e Molecular pela UNESP, Especialista em Docência Superior pela Gama Filho, Especialista em Cosmetologia e Dermatologia pela UNIMEP, Habilitada em Bioquímica pela UNIMEP e Graduada em Farmácia pela UNIMEP. Professora e Coordenadora do Curso de Farmácia das FIMI, e Coordenadora da Comissão de Educação do CRF-SP.

³ Possui graduação em Medicina Veterinária pela Faculdade de Medicina Veterinária Professor Antônio Secundino de São José (1993) e mestrado em Educação pelo Centro Universitário Monte Serrat (2003). Tem experiência na área de Biologia Geral, com ênfase em Biologia Geral, atuando principalmente nos seguintes temas: arctium lappa, light microscopy, cadmium chloride e liver.

unidade da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de Mogi Guaçu mediante a aplicação de um questionário aos responsáveis pelos portadores matriculados na instituição. No presente estudo, verificou-se que a maioria das mães tinha entre 30 e 40 anos no momento da gestação. Sabe-se que a idade da mãe está bastante relacionada com a probabilidade de se ter uma criança “down” e que o tempo de gestação nada influi no caso. Exames pré e pós-natais são relevantes para o diagnóstico precoce da síndrome para sua posterior análise, e também o início dos cuidados terapêuticos deve ser feito o quanto antes para o bom desenvolvimento da criança. Pacientes com a Síndrome de Down são portadores de outras patologias associadas, sendo as mais frequentes as cardiopatias e as complicações respiratórias. No presente estudo, 55% dos portadores apresentavam complicações respiratórias. Observa-se que, com a atuação de uma equipe multiprofissional e a do farmacêutico, os problemas relacionados aos medicamentos possam ser solucionados, possibilitando a melhor aderência aos fármacos utilizados.

Palavras Chave: Síndrome de Down. Medicamento. Tratamento. Atenção Farmacêutica.

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down é caracterizada como condição genética, que leva seu portador a apresentar uma série de características físicas e mentais específicas (LEWIS, 2004).

O termo “síndrome” constitui-se de um padrão global típico de anomalias, supostamente relacionadas quanto à etiologia. No caso de desordens genéticas, a etiologia pode ser uma alteração cromossômica ou mutação gênica (MOREIRA, 2000).

A Síndrome de Down (SD) é um distúrbio genético caracterizado pela presença de um cromossomo 21 adicional em todas as células do organismo de seu portador, levando-o a apresentar várias características físicas e mentais específicas, correspondendo a uma das mais frequentes anomalias numéricas dos cromossomos autossômicos. Infelizmente, as crianças com síndrome de Down possuem vários distúrbios associados, sendo estes a

causa principal de mortalidades (THOMPSON, 2002).

O excesso de material genético proveniente do cromossomo 21 pode ocorrer de três formas diferentes: trissomia livre em todas as células do indivíduo, translocação cromossômica e trissomia livre em parte das células do indivíduo, mosaicismo (LEWIS, 2004; THOMPSON, 2002).

Uma pessoa com Síndrome de Down geralmente é baixa, tem poucos pelos, uma língua grande que se projeta de lábios grossos. As articulações são frouxas, e o pouco reflexo e tônus muscular dão o aspecto “mole”. Os marcos desenvolvimentais (como sentar, levantar e andar) surgem lentamente, e os hábitos de higiene podem demorar vários anos. A inteligência varia muito. Os genitores de uma criança com Síndrome de Down podem ajudar seus filhos a atingir o potencial máximo dando um ambiente estimulante (LEWIS, 2004).

Vale ressaltar que muitas pessoas com Síndrome de Down têm problemas físicos, incluindo defeitos cardíacos e renais, e perda de audição e visão. Muitos dos problemas médicos associados à síndrome são tratáveis, de modo que mais de 70% das pessoas afetadas vivem mais de 30 anos (OSÓRIO, 2001).

O diagnóstico preciso é feito através do cariótipo que é a representação do conjunto de cromossomos de uma célula. O cariótipo é, geralmente, realizado a partir do exame dos leucócitos obtidos de uma pequena amostra de sangue periférico. É também possível realizá-lo, antes do nascimento, depois da décima primeira semana de vida intrauterina, utilizando-se tecido fetal (SCHVARTSMAN, 1991).

Atualmente tem sido utilizado um marcador ultrassonográfico que pode sugerir o diagnóstico da SD na décima segunda semana gestacional. Trata-se de uma medida, denominada translucência nucal, que é obtida da região da nuca do feto. Valores acima de 3 mm são característicos de alguns problemas congênitos (presentes ao nascimento), entre eles, a SD. Nestes casos é indicado o estudo do cariótipo fetal (SCHVARTSMAN, 1991; THOMPSON, 2002).

A criança com SD deve ser encaminhada, o mais precocemente possível, para serviços especializados que orientem os pais sobre o prognóstico e a conduta terapêutica. A qualidade de vida dos afetados depende, principalmente, dos cuidados da família. A estimulação precoce melhora o desempenho neuro-motor, a hipotonia muscular e a linguagem (OLIVEIRA, 2001).

A farmacoterapia para pessoas com Síndrome de Down deve seguir os princípios do uso racional de medicamentos, que segundo a OMS é a situação na qual os pacientes recebem os medicamentos apropriados às suas

necessidades clínicas na dose correta por um período de tempo adequado e um custo acessível. Evidentemente, procura-se evitar o uso de fármacos com índice terapêutico baixo assim como aqueles com meia-vida longa ou metabolização complexa (VILAS BOAS, 2009; OSÓRIO, 2001).

Classicamente, orienta-se que, independente da condição do paciente, a cada prescrição o médico avalie a relação risco-benefício e a história natural da doença, para que se evite o uso de medicamentos controversos, sub ou superdosagens bem como individualize suas prescrições conforme as particularidades de cada grupo ou indivíduo (VILAS BOAS, 2009).

Algumas das principais particularidades que ocasionam alterações na resposta a fármacos, nas pessoas com Síndrome de Down a saber: deficiência de ácido fólico; conjunto de deficiências enzimáticas que determinam distúrbios de metabolização, eliminação de alguns fármacos, bem como hipersensibilidade à atropina e análogos naturais ou sintéticos, metotrexato e sulfonamidas (MANCINI, 2003).

2 METODOLOGIA

2.1 Instrumentos de Coleta de Dados

A coleta de dados foi realizada por meio de entrevista com os responsáveis dos portadores da Síndrome de Down, no qual houve a participação de 11 responsáveis. Foi aplicado um questionário contendo dados a respeito do portador e seus genitores, avaliou dados socioeconômicos da família e dados pessoais dos portadores da SD.

A participação nesta entrevista teve prévio consentimento da diretoria da APAE e também dos responsáveis pelos portadores, e foi de ação voluntária, sendo que para realização desta, houve um termo de participação e de livre consentimento com assinatura dos mesmos, bem como, foi ressaltada a eles a importância da sinceridade nas respostas para a melhoria do trabalho com os profissionais/pacientes. A entrevista foi realizada na unidade da APAE, dividida em dois dias, com data e hora previamente agendadas pela Diretoria.

2.2 Local de Estudo

O trabalho foi realizado na cidade de Mogi Guaçu, no Estado de São Paulo. O questionário foi aplicado na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) para os responsáveis que têm seus filhos matriculados na instituição.

2.3 População de Estudo

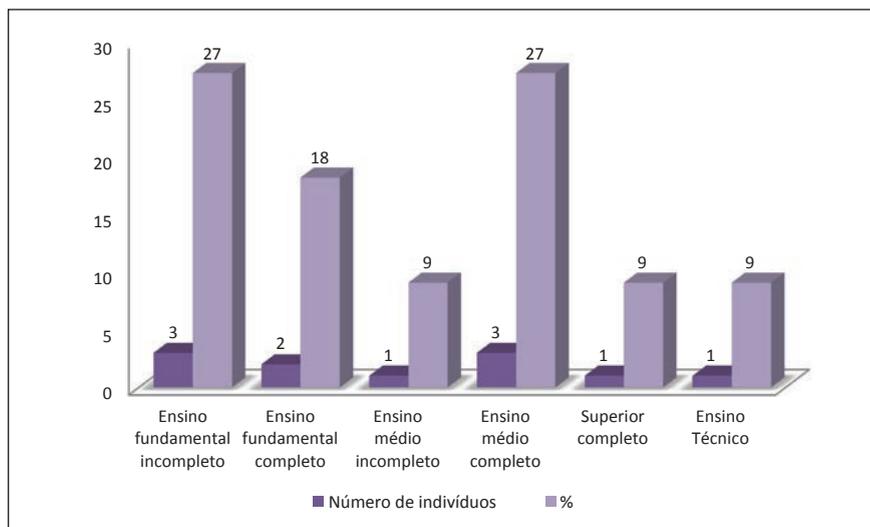
A população estudada foram portadores da Síndrome de Down matriculados na APAE de Mogi Guaçu-SP. A população foi de 11 responsáveis de um universo de 38 matriculados na APAE.

3 RESULTADOS

3.1 Escolaridade dos responsáveis

Segundo os dados coletados na entrevista com os entrevistados na unidade da APAE, dentre 11 responsáveis, 27% (3) têm o ensino fundamental incompleto, 18% (2) o ensino fundamental completo, 9% (1) o ensino médio incompleto, 27% (3) o ensino médio completo, o ensino superior 9% (1), e o ensino técnico 9% (1) (**Figura 1**).

Figura 1 - Distribuição segundo a Escolaridade dos responsáveis

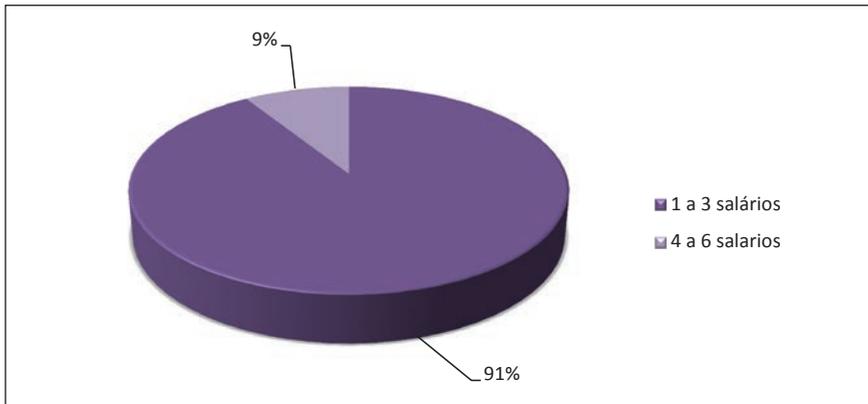


Fonte: Autores, 2010

3.2 Renda Familiar

A renda familiar não teve muitas variações, totalizando 91% (10) de 1 a 3 salários, e 9% (1) de 4 a 6 salários (**Figura 2**).

Figura 2 - Distribuição segundo a renda familiar

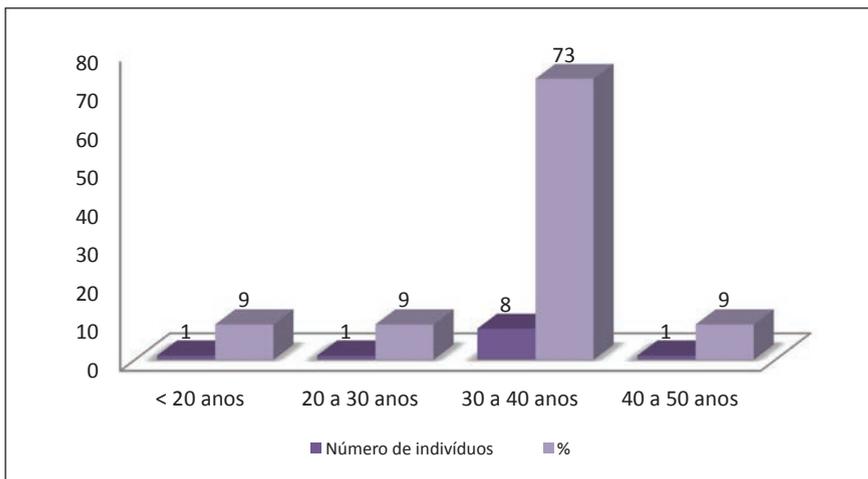


Fonte: Autores, 2010

3.3 Idade dos pais no período da Gestação

A idade das mães não apresenta muitas variações, a maior porcentagem ficou entre mães de 30 a 40 anos com 73% (8), 9% (1) com menos de 20 anos, 9% (1) de 20 a 30 anos e 9% (1) de 40 a 50 anos (**Figura 3**).

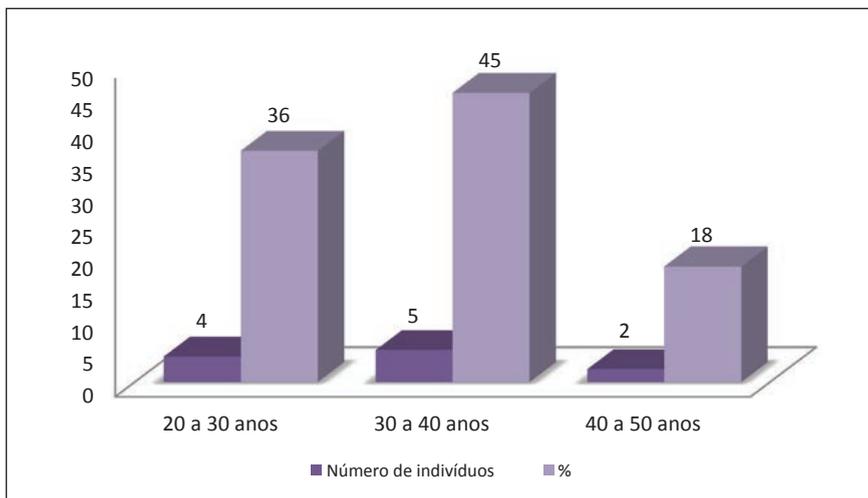
Figura 3 - Distribuição segundo a idade das mães durante gestação



Fonte: Autores, 2010

A média de idade dos pais foi equivalente à das mães, com a maioria entre 30 e 40 anos, correspondendo a 45% (5), pais entre 20 e 30 anos 36% (4) e de 40 a 50 anos 18% (2) (**Figura 4**).

Figura 4 - Distribuição segundo a idade dos pais no período de gestação da criança

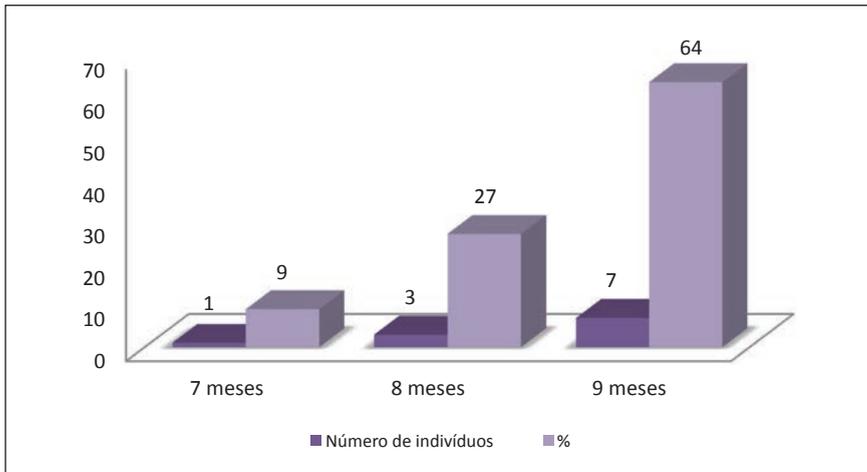


Fonte: Autores, 2010

3.4 Tempo de Gestação

O tempo de gestação foi em sua maioria o normal de 9 meses, totalizando 64% (7) das gestações, com 8 meses 27% (3), e com 7 meses 9% (1) das gestações (**Figura 5**).

Figura 5 - Distribuição segundo o tempo de gestação da criança

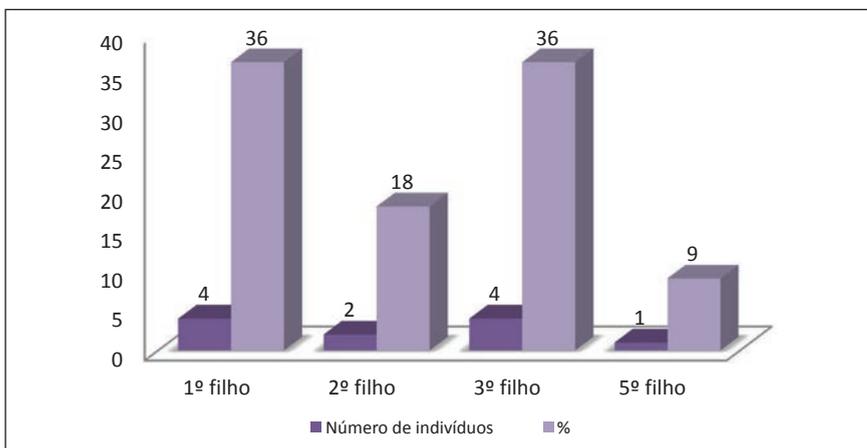


Fonte: Autores, 2010

3.5 Número de Gestação

Quanto ao número gestação, houve relatos do primeiro ao quinto filho, no qual a maioria concentrou-se entre o 1º e 3º filho, com 36% (4) em ambos, seguido de 18% (2) no 2º filho e 9% (1) no 5º filho (**Figura 6**).

Figura 6 - Distribuição segundo o número da gestação

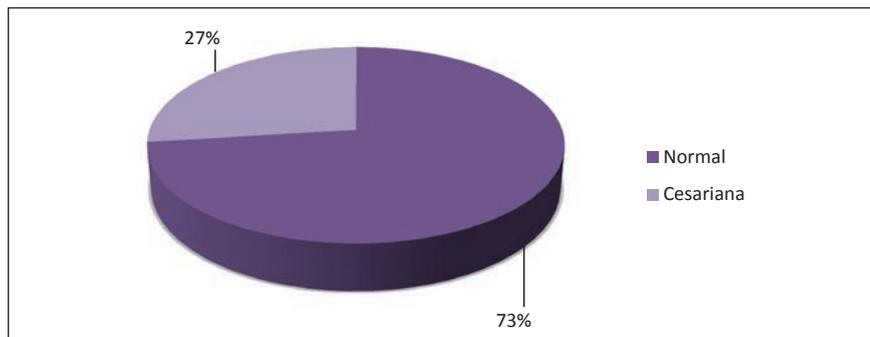


Fonte: Autores, 2010

3.6 Tipo de parto

Os partos dos portadores em sua maioria foram normais, totalizando 73% (8), e a cesariana 27% (3) (**Figura 7**).

Figura 7 - Distribuição segundo o tipo de parto dos portadores

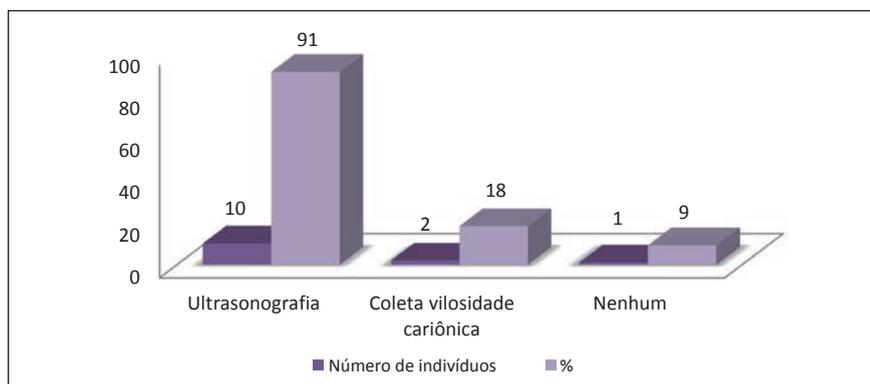


Fonte: Autores, 2010

3.7 Exames Pré-natais realizados

Os exames pré-natais realizados pelas mães dos portadores foram na sua maioria a ultrassonografia, totalizando 91% (10), a coleta da vilosidade cariônica foi realizada por 18% (2) das mães, e 9% (1) das mães não realizou nenhum exame (**Figura 8**).

Figura 8: Distribuição segundo exames pré-natais realizados pelas mães

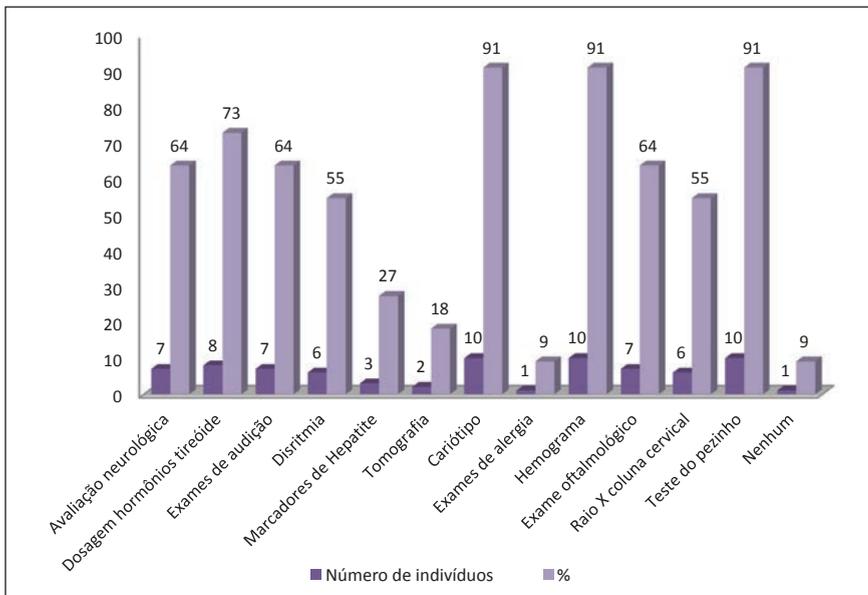


Fonte: Autores, 2010

3.8 Exames laboratoriais para análise da Síndrome de Down

Após o nascimento, os exames para comprovação da SD foram realizados em 90,9% (10) dos casos. Os exames realizados são diversificados, onde a maioria dos portadores realizou mais de um exame. Sendo 91% (10) realizaram o hemograma, Cariótipo e o teste do pezinho, 73% (8) realizaram dosagem dos hormônios da tireóide, 64% (7) realizaram exames de audição e oftalmológicos, 55% (6) disritmia e raio X da coluna cervical, 27% (3) marcadores da hepatite, 18% (2) tomografia, 9% (1) exames de alergia e 9% (1) não realizaram exames (**Figura 9**).

Figura 9 - Distribuição segundo os exames laboratoriais realizados para análise da SD.

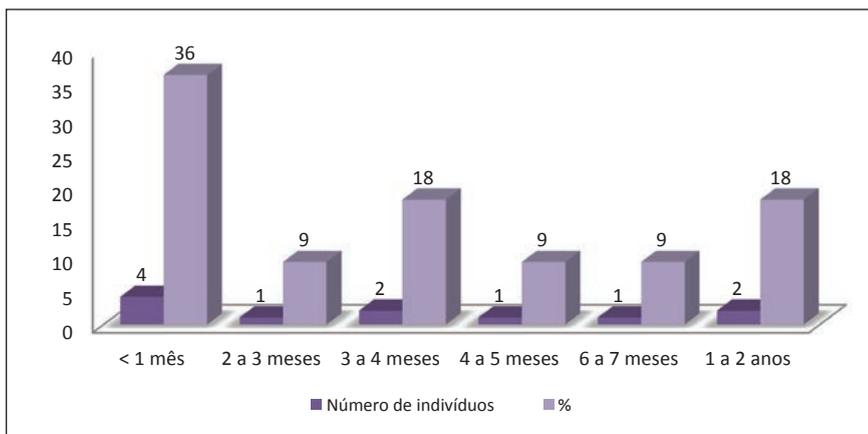


Fonte: Autores, 2010

3.9 Início dos cuidados terapêuticos

O início dos cuidados terapêuticos nos portadores da SD, começou em 36% (4) dos casos logo após o nascimento, enquanto outros portadores começaram a receber os cuidados com 3 a 4 meses ou 1 a 2 anos, em 18% (2) dos casos. Os cuidados terapêuticos de 2 a 3 meses, de 4 a 5 e de 6 a 7 meses correspondem a 9% (1) dos casos (**Figura 10**).

Figura 10 - Distribuição segundo o início dos cuidados terapêuticos nos portadores da SD.

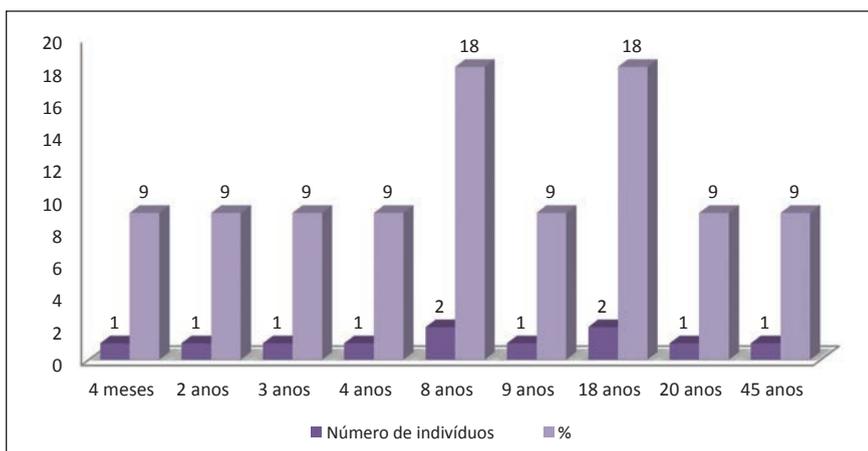


Fonte: Autores, 2010

3.10 Idade atual do portador

A idade dos portadores varia de 4 meses a 45 anos, sendo as idades entre 8 e 18 anos correspondem a 18% (2) dos casos. As idades de 4 meses, 2, 3, 4, 9, 20 e 45 anos correspondem a 9% (1) (**Figura 11**).

Figura 11 - Distribuição segundo a idade atual dos portadores da SD

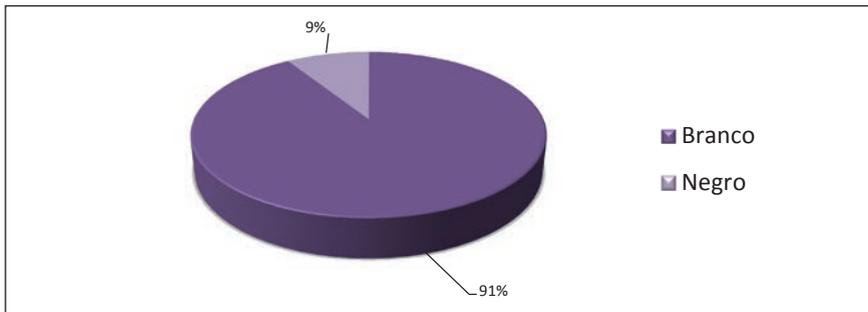


Fonte: Autores, 2010

3.11 Etnia

Quanto à etnia, verificou-se que os portadores da SD em sua maioria são brancos, totalizando 91% (10) dos casos, e 9% (1) são negros (**Figura 12**).

Figura 12 - Distribuição segundo a etnia dos portadores da SD

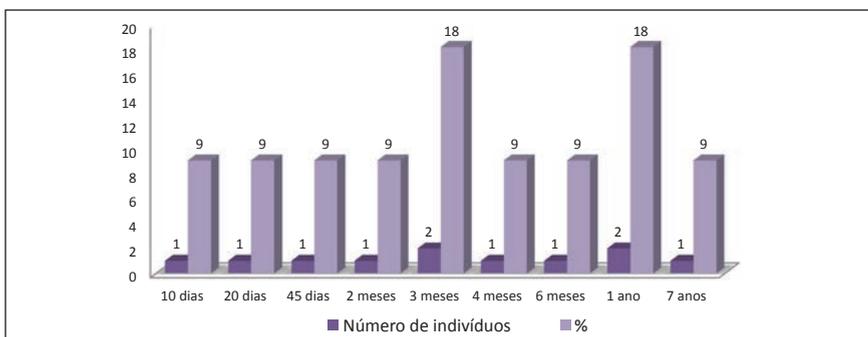


Fonte: Autores, 2010

3.12 Idade em que começaram a frequentar a APAE

A idade em que os portadores começaram a frequentar a APAE variou de 10 dias a 7 anos de idade. Os portadores que iniciaram a frequência com três meses e um ano correspondem a 18% (2), enquanto que os que iniciaram com 10, 20 e 45 dias, 2, 4 e 6 meses e 7 anos correspondem cada um deles a 9% (1) (**Figura 13**).

Figura 13 - Distribuição segundo a idade em que os portadores de SD começaram a frequentar a APAE

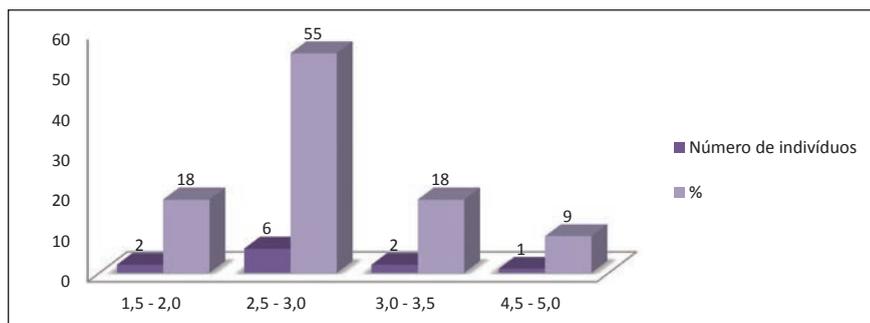


Fonte: Autores, 2010

3.13 Peso médio no nascimento

O peso dos portadores de SD ao nascer, em sua maioria, foi de 2,5 a 3,0 kg, totalizando 55% (6) dos casos. De 1,5 a 2,0 e de 3,0 a 3,5 kg correspondem a 18% (2) cada e de 4,5 a 5,0 kg 9% (1) cada (**Figura 14**).

Figura 14 - Distribuição segundo o peso médio dos portadores ao nascimento

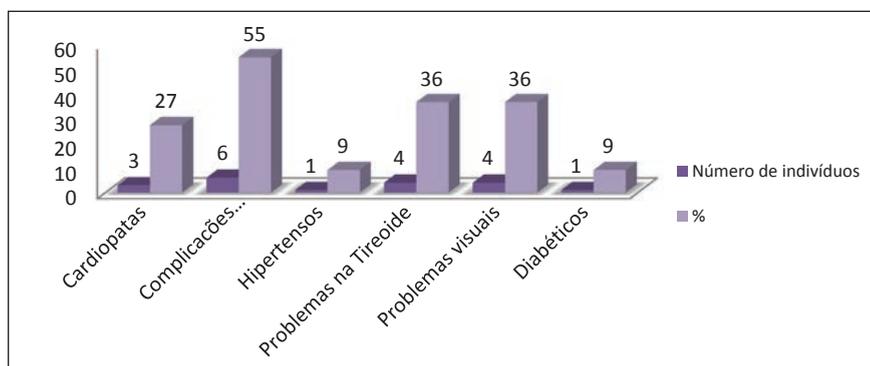


Fonte: Autores, 2010

3.14 Patologias associadas

A patologia mais recorrente entre os portadores da SD na APAE de Mogi Guaçu são complicações respiratórias, correspondendo a 55% (6), problemas na tireóide e visuais englobam 36% (4), as cardiopatias totalizam 27% (3), enquanto hipertensos e diabéticos correspondem a 9% (1) (**Figura 15**).

Figura 15: Distribuição segundo as patologias associadas à SD

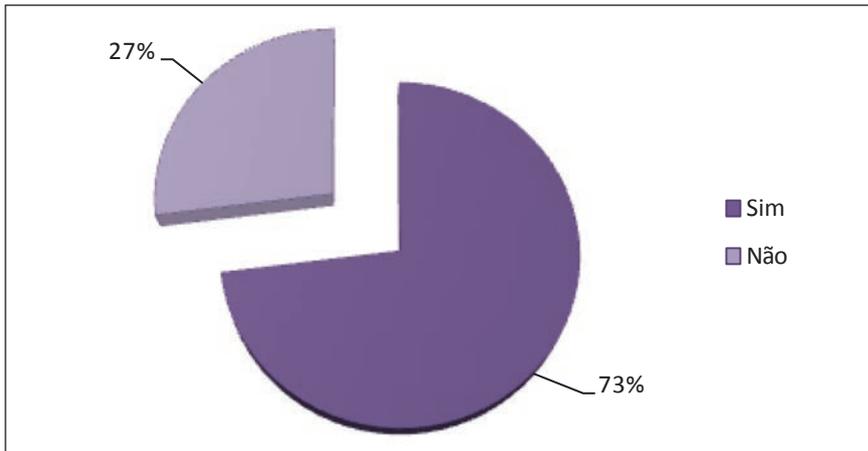


Fonte: Autores, 2010

3.15 Uso de medicamentos contínuos

Dos portadores de SD 73% relatam fazer uso de medicamentos contínuos, enquanto 27% fazem uso esporadicamente, como por exemplo, em casos de resfriados (**Figura 16**).

Figura 16 - Distribuição segundo o uso contínuo de medicamentos pelos portadores da SD



Fonte: Autores, 2010

3.15.1 Fármacos de uso contínuo relatados na entrevista

Os fármacos utilizados pelos portadores são digoxina com 12,5% (1), insulina com 12,5% (1), levotiroxina com 25% (2), propionato de fluticasona com 12,5% (1), salbutamol com 12,5% (1), maleato de levomepromazina 12,5% (1), colecalciferol e acetato de retinol com 12,5% (1), haloperidol 12,5% (1) e cálcio, cianocobalamina, colecalciferol, fósforo e zinco 12,5% (1) (**Tabela 1**).

Tabela 1 - Distribuição segundo os medicamentos de uso contínuo utilizados pelos portadores da SD

Medicamentos	Número de indivíduos	%
digoxina	1	12,5
insulina	1	12,5
levotiroxina	2	25
propionato de fluticasona	1	12,5

Medicamentos	Número de indivíduos	%
salbutamol	1	12,5
maleato de levomepromazina	1	12,5
colecalfiferol e ácido retinol	1	12,5
haloperidol	1	12,5
cálcio, cianocobalamina e colecalfiferol	1	12,5

4 DISCUSSÃO

O presente estudo teve por objetivo caracterizar os perfis genéticos, fenótipos e sociais dos portadores de SD da APAE de Mogi Guaçu.

De acordo com Malgarin e colaboradores (2006) a idade da mãe é uma variável fortemente associada à síndrome de Down, o que justifica o fato de que a maioria das mães dos portadores da síndrome entrevistados em Mogi Guaçu estava entre 30 e 40 anos no momento da gravidez. A idade dos pais dos portadores também estava entre 30 e 40 anos, porém de acordo com Thompson (2002) esta idade não está relacionada com a trissomia do cromossomo 21.

No presente trabalho, verificou-se que o tempo de gestação foi normal, o mesmo dado foi observado pelo pesquisador Malgarin e colaboradores (2006) em seu trabalho, no qual 75% chegaram aos nove meses e este ressalta que os outros, que apresentaram período gestacional inferior a nove meses, período este não foi fator para agravar o quadro clínico da SD.

A escolaridade dos genitores variou entre baixo e médio nível, conforme citado também por Malgarin e colaboradores (2006).

A renda familiar ou sua posição social não é fator para que a SD aconteça, como visto neste trabalho, a renda atual das famílias em sua maioria é de 1 a 3 salários mínimos ao mês, como demonstram Malgarin e colaboradores (2006).

De acordo com Thompson (2002), a síndrome é detectável no pré-natal em sua maioria pela coleta da vilosidade cariônica e do líquido amniótico. Neste trabalho, os responsáveis entrevistados relatam terem feito somente a ultrassonografia, enquanto que apenas dois realizaram a coleta da vilosidade cariônica.

Os exames realizados para comprovação da SD após o nascimento encontram-se diversificados, nos quais a maioria foi o cariótipo da criança, o hemograma e o teste do pezinho. Esse diagnóstico precoce para comprovar a presença de SD auxilia na melhoria da busca antecipada por informações

e atendimento aos portadores e seus progenitores. De acordo com Malgarin e colaboradores (2006), os genitores procuram obter informações por meios de outras fontes de ajudas, por meio de livros e revistas, e por meio de familiares que também possuam crianças com SD.

A estimulação precoce da criança é fato relevante para melhora de suas atividades, segundo Malgarin e colaboradores (2006), aproximadamente 96% dos pacientes apresentaram melhora com a estimulação precoce. Este estudo confirma que a maioria dos pacientes iniciou seus cuidados terapêuticos ainda com menos de um mês de idade.

De acordo com Osório (2001), a expectativa de vida para os portadores da Síndrome de Down era de apenas 35 anos, hoje muitos já ultrapassam essa idade, como visto na pesquisa, em que um dos portadores ultrapassa os 45 anos.

O pesquisador Schvartsman (1991) relata que homens e mulheres de qualquer grupo étnico podem apresentar Síndrome de Down, neste estudo a maioria dos entrevistados relata a etnia de seus filhos como brancos.

O trabalho realizado por Malgarin e colaboradores (2006) demonstra que os tratamentos mais eficientes foram iniciados na APAE, com a estimulação de uma equipe de profissionais de saúde, como psicologia, pedagogia, fisioterapia, entre outros. A frequência na APAE neste estudo esta diversificada entre 10 dias e 7 anos de idade.

Dentre as patologias associadas à SD, a cardiopatia congênita e as complicações respiratórias são as mais relevantes, a cardiopatia está presente em 33% dos nativos ressalta Thompson (2002). Malgarin e colaboradores (2006) relatam que toda a população estudada em seu trabalho apresenta complicações respiratórias, como citado neste trabalho, no qual 55% apresentam esta patologia.

O uso de medicamentos na presente pesquisa apresentou-se alto principalmente por alterações no sistema endócrino, cardíaco, respiratório e hematológico. Isso ressalta que esses dados foram diferentes aos obtidos por Malgarin e colaboradores (2006), já que eles constataram baixa incidência no uso de medicamentos.

5 CONCLUSÃO

No presente trabalho, constatou-se a importância de uma equipe multiprofissional trabalhar com os portadores da SD e com os familiares. Esse trabalho em conjunto permite o envolvimento terapêutico precoce e o aumento das habilidades intelectuais do portador, o que permitirá uma

inserção na sociedade e um aumento no tempo de vida, preservando a qualidade. Os portadores de SD necessitam de um tratamento contínuo para diminuir as manifestações clínicas da alteração genética, para isso ressalta a importância do profissional farmacêutico no processo de atenção farmacêutica de tal forma que possibilite aderência ao tratamento e diminuição dos efeitos colaterais promovidos pelos medicamentos.

Conclui-se com esse estudo que muito ainda há de ser feito para os familiares de crianças que apresentam algum tipo de deficiência, particularmente no Brasil. É evidente a necessidade da equipe multiprofissional trabalhar de forma contínua com os portadores de SD, somente com essa base sólida de concepção saúde/doença poderá promover programas de intervenção direcionados à melhoria de vida dos portadores de SD.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- LEWIS, R. **Genética Humana**. 5ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2004.
- MANCINI, M.C. *et al.* Comparação do desempenho funcional de crianças portadoras de síndrome de Down e crianças com desenvolvimento normal. **Arq. Neuro-Psiquiatr.**, São Paulo, Jun. 2003 . Disponível em <<http://www.scielo.br>>. Acesso em: 25 ago. 2009.
- MOREIRA, L.M.A; EL-HANI, C.N; GUSMAO, F.A.F. A síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético. **Rev. Bras. Psiquiatr.** São Paulo, jun. 2000. Disponível em <www.scielo.br>. Acesso em 24 ago. 2010.
- OLIVEIRA, E.A., **Síndrome de Down**. Rio de Janeiro, 2001. Disponível em <www.abcdasaude.com.br>. Acesso em: 23 em jul. 2010.
- OSÓRIO, M, R, B.; ROBINSON, W, M. **Genética Humana**. 2ª ed. Porto Alegre: Artmed, 2001.
- SCHVARTSMAN, S. **Intoxicações Agudas**. 4ª ed. São Paulo: Sarvier, 1991.
- THOMPSON, M.W., **Genética Médica**. 6ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002.
- VILAS BOAS, L.T.; ALBERNAZ, E.P.; COSTA, R.G. Prevalência de cardiopatias congênitas em portadores da síndrome de Down na cidade de Pelotas (RS). **Jor. Ped.**, Porto Alegre, Out. 2009. Disponível em <www.scielo.br>. Acesso em: 20 ago. 2010.

