

ORGANIZADORES  
LEONARDO HALLEY CARVALHO PIMENTEL  
IZABEL HERIKA GOMES MATIAS CRONEMBERGER

A hand holding a yellow flower against a textured wall with shadows.

# REABILITAÇÃO

## TEORIA E PRÁTICA



ASSOCIAÇÃO  
REABILITAR

PRESIDENTE BENJAMIM PESSOA VALE

# Expediente

**Direção editorial:** Ana Kelma Gallas  
**Supervisão técnica:** Edson Rodrigues Cavalcante  
**Diagramação:** Kleber Albuquerque Filho  
**TI Publicações OMP Books:** Eliezyo Silva



## FICHA CATALOGRÁFICA

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)  
(Câmara Brasileira do Livro, SP, Brasil)

P644r  
PIMENTEL, Leonardo Halley Carvalho;  
CRONEMBERGER, Izabel Herika Gomes Matias.  
Reabilitação: Teoria e Prática [livro eletrônico]  
/ Leonardo Halley Carvalho Pimentel e Izabel Herika  
Gomes Matias Cronemberger (Orgs.). São Paulo:  
Lestu Publishing Company, 2022.

701 f. online

ISBN: 978-65-996314-4-3

DOI: 10.51205/lestu.978-65-996314-4-3

1. Reabilitação. 2. Saúde. 3. Trabalhos de  
Reabilitação. 4. Habilitação. 5. I. Autor(a). II.  
Título. III. Editora. IV. DeCS.

CDD - 343.6

## Índices para catálogo sistemático:

1. DeCS (Descritores na Área de Saúde) em Catálogos  
Sistemáticos = Reabilitação. Habilitação.  
Recuperação das funções humanas. Avaliação  
das deficiências humanas. Recuperação de função  
fisiológica.

"Os conteúdos dos artigos publicados são de total responsabilidade dos autores e autoras."

Todos os livros publicados pela Editora Lestu Publishing Company estão sob os direitos da Creative Commons 4.0 [https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.pt\\_BR](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.pt_BR)



A Lestu Publishing Company é uma editora que acredita na Ciência Aberta. Permitimos a leitura, download e/ou compartilhamento do conteúdo desta obra para qualquer meio ou formato, desde que os textos e seus autores sejam adequadamente referenciados.

## LESTU PUBLISHING COMPANY

Editora, Gráfica e Consultoria Ltda  
Avenida Paulista, 2300, andar Pilotis  
Bela Vista, São Paulo, 01310-300,  
Brasil.

[editora@lestu.org](mailto:editora@lestu.org)

[www.lestu.com.br](http://www.lestu.com.br)

(11) 97415.4679

Imagens da obra:  
Canva (Creative Commons)

ORGANIZADORES  
LEONARDO HALLEY CARVALHO PIMENTEL  
IZABEL HERIKA GOMES MATIAS CRONEMBERGER

# REABILITAÇÃO

## TEORIA E PRÁTICA



# 33

## Síndrome de Down e doenças associadas

Lorena Patrícia Leal Mesquita Barreto

A Síndrome de Down (SD) ou Trissomia do cromossomo 21 é uma doença genética que afeta 270 mil pessoas no Brasil e está associada a diversas manifestações patológicas, determinando importante limitação da qualidade de vida.

Dentre as patologias associadas, as malformações congênitas tem maior incidência, sendo a cardíaca a mais prevalente e importante, em termos prognósticos e de qualidade de vida. O diagnóstico pré-natal destas patologias poderá associar-se a uma melhor abordagem destas crianças logo após o nascimento, com consequente definição de estratégias preventivas e terapêuticas mais eficazes e adaptadas a cada indivíduo.

Cerca de 50% dos indivíduos com SD apresenta Cardiopatia Congênita e 10% tem malformações gastrointestinais. Em 4-18% existe hipotireoidismo congênito, apesar da forma adquirida ser mais frequente (40%). Em 75% dos indivíduos há déficit auditivo e em 60% patologia oftalmológica.

Pacientes com SD apresentam um risco relativo de leucemia de 10 a 20 vezes maior, com um risco cumulativo de 2% aos 5 anos e 2,7% aos 30 anos de idade. E a hipodontia e atraso na erupção dentária ocorrem em 23% dos casos. Existe também aumento de doença ortopédica nestes indivíduos, principalmente instabilidade atlantoaxial, hipoplasia vertebral, escoliose, artrite e osteoporose.

Nos últimos 50 anos, a sobrevivência da SD durante o primeiro ano de vida aumentou significativamente, de menos de 50% para mais de 90%. Apesar da melhoria dos cuidados de saúde ter conduzido ao aumento da esperança média de vida destes indivíduos, eles continuam a sofrer de

várias patologias importantes, particularmente durante os seus primeiros anos de vida. Também, muitas doenças relacionadas com o envelhecimento manifestam-se mais precocemente nesses indivíduos.

Este capítulo destaca algumas das principais comorbidades associadas à Síndrome de Down.

## Alterações cardíacas

As malformações cardíacas congênicas (MCC) são uma anomalia estrutural ou funcional do coração que está presente ao nascimento, resultante de um desenvolvimento anormal no período embrionário. Essas alterações estão presentes em pacientes com síndrome de Down em aproximadamente 40-50% dos casos e são a principal causa de morte nos primeiros anos de vida.

Entre as alterações cardíacas mais comuns nesses pacientes estão o defeito do septo atrioventricular (DSAV), representando aproximadamente 45% dos casos, e o defeito do septo ventricular (DSV), representando 20 a 30%. Outras patologias frequentes incluem: tetralogia de Fallot (TF) e defeito do septo atrial.

A morbidade e mortalidade dos indivíduos com Trissomia do 21 é predominantemente definida pela existência e gravidade das cardiopatias congênicas. Existe uma forte correlação entre a presença de MCC e a mortalidade durante os 10 primeiros anos de vida, sendo o prognóstico melhorado se a mesma for corrigida cirurgicamente em idade precoce.

A elevada incidência, mas penetrância incompleta das MCC na SD sugere a existência de genes em outros cromossomos (que não o 21), que contribuem para o desenvolvimento destas cardiopatias. Assim, SD é considerado um fator de risco para anomalias cardíacas, representando uma condição genética sensibilizante, na qual outros genes e fatores epigenéticos e ambientais atuam, contribuindo para o aumento da incidência de doença cardíaca.

O diagnóstico pré-natal da Trissomia do cromossomo 21 é indicação para realização de ecocardiografia fetal, da mesma maneira que, perante diagnóstico de MCC, deve ser realizada análise do cariótipo. O diagnóstico de DSAV, DSV grandes e TF ocorre a partir da 10ª-12ª semana de gestação e após a confirmação devem ser encaminhadas para o cardiologista pediátrico.

Nos casos das crianças com SD e ecocardiograma patológico após o nascimento, a criança também deve ser referenciada para esta especialidade. Em ambos os casos deve ser estabelecido um plano de tratamento até a 6ª semana de vida. Os que não apresentaram alterações

no exame clínico e nem nos exames complementares de diagnóstico devem ser acompanhadas pelo cardiologista pediátrico. Indivíduos com SD com ou sem CC necessitam de seguimento durante toda a vida, pela possibilidade de surgimento de complicações ou patologia cardíaca de novo.

Os indivíduos com Síndrome de Down e sem cardiopatia congênita tem também maior incidência de patologia cardíaca adquirida e doenças em outros órgãos com manifestações a nível do coração.

Há maior probabilidade de desenvolver valvulopatia, nomeadamente prolapso da válvula mitral e regurgitação aórtica, alterações a nível do automatismo cardíaco, arritmias e anomalias dos septos cardíacos. Também, doenças como o hipotireoidismo, hipertireoidismo e hipertensão pulmonar, mais frequentes nestes indivíduos, podem condicionar importantes manifestações cardíacas.

O hipotireoidismo, frequente em indivíduos com SD, poderá provocar diminuição da função e contratilidade miocárdica e do débito cardíaco. O hipertireoidismo, apesar de menos frequente, parece estar associado à hipertensão pulmonar moderada e transitória, provocada pelo aumento do débito cardíaco.

Além disso, nestes pacientes com ou sem malformações cardíacas congênicas (MCC) apresentam risco de Endocardite Infecciosa (EI), particularmente pelo fato de ter maior incidência de doença periodontal e, por isso, é importante a prevenção.

Assim, se compreende a importância do seguimento destes indivíduos, desde o período pré-natal, em que a correta avaliação dos mesmos contribuirá para uma melhor definição da sua abordagem logo após o nascimento, a qual se deve manter de forma periódica durante todas as fases de vida. Assim se garante que a esperança média de vida dos mesmos continue a aumentar, associada a melhoria da qualidade de vida em todos os níveis (saúde, profissional, emocional, social e financeiro).

## Alterações hematológicas

Crianças com SD apresentam maior risco de desenvolver doenças hematológicas como leucemia linfoblástica aguda (LLA) e leucemia mieloide aguda (LMA) em comparação com crianças sem SD. O risco é 10 a 20 vezes maior de crianças com essa alteração cromossômica desenvolverem leucemia.

De forma geral, a leucemia é um câncer maligno que atinge os glóbulos brancos, denominados leucócitos. Devido ao acúmulo de grande quantidade de leucócitos indiferenciados na medula óssea e no sangue, em diferentes estágios de maturação, há uma redução das funções



imunológicas do organismo, podendo levar o indivíduo a condições graves de saúde.

A **Leucemia Mielóide Aguda (LMA)**, é um tipo de câncer da linhagem mielóide dos glóbulos brancos que é caracterizada pela proliferação rápida das células anormais que são chamadas de blastos. Os blastos são células imaturas, elas não desempenham suas funções e se acumulam na medula óssea impedindo a produção normal de outras células hematopoiéticas. A LMA tem origem desconhecida e invade o sangue periférico, é o tipo de leucemia aguda que mais acomete adultos.

A **Leucemia Megacarioblástica Aguda – subgrupo M7 (LMA-M7)**, é um subtipo raro de LMA em crianças sem SD e é a forma mais comum de leucemia mielóide em crianças com SD. O surgimento desse câncer está associado a mutações gene GATA1 (responsável por regular a diferenciação megacarioblástica de células tronco hematopoiéticas).

A **Leucemia Linfóide Aguda (LLA)** é considerado o câncer mais comum na faixa pediátrica e geralmente não é encontrada em crianças menores de um ano de idade com Trissomia do 21. Os estudos demonstram que a LLA não tem uma anormalidade genética única. Nesse tipo de leucemia ocorre uma expressão elevada do receptor de citocina CRLF2 e com anormalidades adicionais somáticas de ativação, como o gene JAK2, que aumenta o desarranjo celular, contribuindo para leucogênese na LLA.

Crianças leucêmicas com SD apresentam uma maior taxa de toxicidade ao tratamento medicamentoso com metotrexato, levando muitas vezes a complicações como estomatites, infecções bacterianas e hiperglicemia, podendo ocasionar até a morte do paciente. Dessa forma, a quantidade de dias de hospitalização durante o tratamento é maior nesse grupo de crianças.

## Alterações endócrinas

Os distúrbios endócrinos como disfunção tireoidiana, baixa massa óssea, diabetes, baixa estatura, infertilidade e propensão a sobrepeso/obesidade são muito mais comuns em pacientes Síndrome de Down.

## Densidade mineral óssea

O risco de baixa densidade mineral óssea (DMO) nesses pacientes está associado a uma maior prevalência nesse grupo de fatores como obesidade, baixa atividade física, baixo cálcio, baixa vitamina D, diminuição da massa muscular, menor exposição ao sol, síndromes de má absorção e uso de medicamentos antiepilépticos.

Com o aumento da expectativa de vida, a saúde óssea em pacientes com SD é uma área de crescente importância, sendo assim, a adição de suplementação de cálcio e vitamina D a um programa de exercícios leva à melhora na DMO em comparação com apenas intervenção nutricional ou de atividade. Portanto, crianças com SD podem exigir maior suplementação de vitamina D do que a dose diária recomendada de 400 UI/dia.

## Puberdade/fertilidade

Em relação à puberdade e fertilidade, os adultos com SD apresentavam níveis mais altos de FSH e/ou LH, consistentes com hipogonadismo hipergonadotrófico. A principal teoria é que o hipogonadismo hipergonadotrófico está presente na infância, progride ao longo da puberdade até a idade adulta e é devido à disfunção das células de Sertoli e Leydig. Assim, as mulheres com SD estão predispostas à insuficiência ovariana prematura e menopausa precoce, enquanto os homens exibem subfertilidade ou esterilidade e hipogonadismo. Apesar da disfunção gonadal, pode-se esperar que a puberdade em pacientes com SD ocorra. Os familiares devem ser orientados quanto a isso, para que possam preparar as crianças com SD para as próximas mudanças puberais. Embora o hipogonadismo seja comum, a infertilidade não deve ser assumida.

## Crescimento

As crianças com Síndrome de Down apresentam alterações no crescimento em relação às demais crianças. Elas manifestam um estirão do crescimento precoce, porém seu crescimento linear parece ter uma velocidade reduzida. Essa característica faz com que indivíduos portadores da SD possuam menor estatura quando comparados aos não portadores. O déficit no crescimento parece estar relacionado ao excesso de peso.

## Massa corporal

A obesidade nesses pacientes está associada a fatores físicos tais como a boca pequena, língua protusa, dificuldades de deglutição e mastigação (devido à hipotonia muscular). Por essas características, as escolhas alimentares feitas pelos indivíduos muitas vezes se tornam monótonas e limitadas, o que não favorece a qualidade do padrão alimentar. Geralmente, os pais de pessoas com SD tendem a satisfazer todas as vontades de seus filhos de forma compensatória, incluindo maior consumo de alimentos calóricos (ricos em gorduras e açúcares). Além disso, esse grupo apresenta uma diminuição do metabolismo basal

e, conseqüentemente, redução do gasto de energia do organismo. Essas características associadas os hábitos alimentares inadequados e um estilo de vida sedentário, comum nessa população, aumenta a incidência de sobrepeso e de obesidade deste grupo populacional.

## Disfunção tireoidiana

Entre as anormalidades endócrinas, a disfunção tireoidiana é a mais comum. Estima-se que ocorra em 4-8% das crianças com síndrome de Down. O espectro da disfunção tireoidiana em pacientes com SD inclui hipotireoidismo congênito, hipotireoidismo subclínico, hipotireoidismo adquirido (autoimune e não autoimune) ou hipertireoidismo. Recomenda-se nos pacientes com trissomia do 21 que a triagem tireoidiana baseada no TSH seja realizada no nascimento, 6 meses e, em seguida, anualmente a partir de um ano de idade.

O **hipotireoidismo congênito (HC)** manifesto refere-se a TSH plasmático elevado ( $>10$  mUI/l) associado ao baixo T4 plasmático que ocorre no nascimento e na maioria dos casos diagnosticado com triagem neonatal. Estima-se que a prevalência de HC no SD seja 28-35 vezes maior que na população geral. A maioria dos casos de HC notificados é devido à hipoplasia da tireóide e a presença de HC aumenta o risco de presença de outras anomalias congênitas, incluindo doenças cardíacas e anomalias gastrointestinais, quando comparadas a pacientes com SD sem HC.

O **hipotireoidismo subclínico (HSC)** refere-se à elevação isolada de TSH com níveis normais de hormônio tireoidiano. A HSC é provavelmente a anormalidade tireoidiana mais comum detectada nesses indivíduos. Na maioria dos casos, esse distúrbio é assintomático e é detectado em exames laboratoriais ou triagem neonatal.

A causa da HSC não é clara. A ultrassonografia mostrando hipoplasia de bócio ou tireoide foi relatada em recém-nascidos com HSC. Além disso, a autoimunidade está entre as causas hipotéticas devido anticorpos da tireóide peroxidase (TPO) detectados em pacientes desse grupo.

O tratamento dessa clínica é recomendado apenas em caso de conversão para hipotireoidismo manifesto. Também pode ser iniciado na presença de bócio, e alguns estudos advogam o tratamento na presença de anticorpos tireoidianos positivos, desde que o nível de TSH seja  $> 10$   $\mu$ U/mL.

Com relação aos **distúrbios tireoidianos autoimunes** tanto o hipotireoidismo quanto o hipertireoidismo são descritos na literatura, sendo o hipotireoidismo autoimune ou a tireoidite de Hashimoto (TH) mais comuns que o hipertireoidismo ou a doença de Graves (DG).

Autoanticorpos tireoidianos são detectados em 13-34% dos pacientes com SD e os anticorpos da tireoide peroxidase (TPO) foram encontrados em até 31% dos pacientes com SD.

O **hipotireoidismo autoimune** na SD é igualmente comum entre ambos os sexos, em contraste com a preponderância feminina observada na população não SD. Outro ponto diferente é a detecção mais precoce do início da doença (a idade inicial média no diagnóstico de TH no SD foi de 6,5 anos em comparação com 11,1 anos em pacientes sem SD). A hipótese que explica essa característica é o aumento da consciência do aumento da associação de distúrbios autoimunes à SD entre os médicos e, portanto, à tendência do teste precoce dos pacientes. Além disso, existe maior taxa de progressão para doença aberta na população com trissomia.

A doença de Graves é a principal causa de **hipertireoidismo autoimune** na SD. Observa-se com mais frequência no SD, sua prevalência é estimada em 0,66% em comparação com 0,02% na população em geral. Ao contrário do hipotireoidismo autoimune, a doença de Graves na SD é geralmente sintomática e fácil de diagnosticar. Geralmente se apresenta no final da infância ou no início da vida adulta, mas geralmente é mais precoce quando comparado à população em geral.

## Doenças autoimunes

Distúrbios autoimunes são mais comuns em pacientes com trissomia em comparação com a população em geral. Além da doença autoimune da tireóide, relatado anteriormente, o diabetes mellitus tipo 1 e a doença celíaca são vistos com mais frequência na síndrome de Down do que na população em geral.

Pacientes com a trissomia possuem 4x mais chances de desenvolver **diabetes mellitus (DM)** se comparado com outras pessoas. Dentre os dois tipos de diabetes existentes, é mais provável que os portadores de SD apresentem a DM-1, devido falha nos seus mecanismos de tolerância imunológica central; as células beta produtoras de insulina no pâncreas são atacadas e destruídas pelo próprio sistema imunológico. Porém, não é incomum encontrar pacientes com SD e DM-2. Nesse caso a doença está mais relacionada ao estilo de vida e hábitos alimentares do paciente. O hipotireoidismo também atua como um fator de risco para este tipo de diabetes, devido a tireóide regular o metabolismo de carboidratos, atuando no aumento da captação da glicose nos tecidos e na absorção da glicose no trato gastrointestinal.

A **doença celíaca (DC)** também é mais frequente nas pessoas com SD, com uma taxa de 2,5 a 18%, enquanto que a observada na população

como um todo é de 0,3 a 0,5%. Caracterizada por intolerância permanente ao glúten presente nos alimentos, é uma doença disabsortiva, com variável manifestação clínica, mas que pode se manifestar como diarreia, distensão abdominal, déficit de crescimento, fadiga, flatulência, anemia ferropriva. No entanto, o quadro clínico pode ser confundível e é recomendado o rastreio regular nos pacientes com SD por meio de testes sorológicos de alta sensibilidade.

## Alterações gastrintestinais

As crianças com síndrome de Down são mais propensas a apresentar problemas no trato gastrointestinal (TGI), cerca de 10% dessa população terá algum distúrbio gastrointestinal, seja alterações estruturais (desenvolvimento irregular dos órgãos como fígado e pâncreas) e/ou o funcionamento inadequado do TGI. Os sintomas gastrintestinais incluem vômitos, diarreia, constipação e dor abdominal. Esses sintomas em geral desaparecem espontaneamente.

Dentre as principais características destaca-se a hipotonia muscular secundária, ocorrendo principalmente no contexto clínico com comprometimento do sistema nervoso central; os indivíduos com síndrome de Down apresentam alterações quanto ao estado nutricional, com prejuízos na mastigação e deglutição, redução do peristaltismo e esvaziamento gástrico, resultando em uma série de patologias. A doença do refluxo gastroesofágico também é mais prevalente nessa população.

Distúrbios estruturais como atresia ou estenose do esôfago, duodenal e intestino delgado, pâncreas anular causando obstrução do intestino delgado, ânus imperfurado e doença de *Hirschsprung* (afeta cerca de 2% das pessoas com síndrome de Down) podem ser mais comuns do que na população em geral.

Adultos com síndrome de Down também são propensos a uma ampla gama de problemas gastrintestinais, incluindo refluxo, obesidade, constipação e diarreia. A infecção por *H. pylori* parece ser mais comum, mas as implicações não são claras, além disso, a não imunidade às hepatites A e B pode ser alta e indica a necessidade de imunização nesse grupo.

## Saúde mental

Estima-se que 30% das pessoas com SD tenham distúrbios mentais. O espectro dessas condições inclui processos depressivos, distúrbios obsessivo-compulsivos, distúrbios comportamentais e demência precoce.

Vários fatores podem desencadear a depressão nessa população e devem ser investigados quando ocorre um declínio na função ou no autocuidado. Situações como perda de familiares ou amigos e/ou mudanças

na escola, trabalho ou estrutura social são fatores de risco para desencadear sintomas depressivos. Da mesma forma, o uso de medicamentos como fenobarbital, benzodiazepínicos, betabloqueadores e estatinas também pode induzir sintomas de depressão. Com relação ao tratamento, os inibidores da captação de serotonina oferecem maior eficácia do que os antidepressivos tricíclicos no tratamento da depressão nessa população.

A prevalência da **doença de Alzheimer** é progressiva à medida que essa população envelhece. As taxas relatadas são de 0 a 10% nos pacientes de 30 a 39 anos, 10 a 25% nos de 40 a 49 anos e 28 a 55% nos de 50 a 59 anos. No entanto, antes de estabelecer um diagnóstico definitivo de disfunção cognitiva, ele deve ser diferenciado de condições depressivas, doenças da tireóide, epilepsia e audição e/ou déficits visuais. Como na população em geral, a doença de Alzheimer é um diagnóstico de exclusão em pessoas com SD.

Os sintomas de demência em adultos com SD incluem - além do declínio cognitivo - alterações comportamentais, declínio funcional, distúrbios do sono e da marcha, convulsões e incontinência. Alguns estudos discutiram a possibilidade de avaliar a marcha em adultos com SD como um marcador precoce de declínio cognitivo e doença de Alzheimer. A dispraxia geralmente se manifesta durante o início da demência, tanto na população em geral quanto em pacientes com SD. A dispraxia da marcha é definida como a perda progressiva do uso pleno dos membros inferiores no ato de caminhar, quando esse déficit não pode ser atribuído a outras causas, como alterações sensoriais, má coordenação ou fraqueza muscular; facilmente identificada durante o exame clínico.

O processo e a técnica de atendimento a adultos com SD associada à doença de Alzheimer não difere dos pacientes na população em geral. Como em muitos casos é difícil diferenciar demência de depressão, principalmente nas fases iniciais, o tratamento experimental com inibidores da captação de serotonina pode ser útil.

## Alterações sensoriais

A prevalência de **deficits auditivos** em adultos com SD é de cerca de 70% e aumenta com a idade. Quase 100% dos indivíduos com 60 anos ou mais têm problemas auditivos. Isso é importante porque a perda auditiva pode levar ao isolamento social, baixa autoestima, declínio funcional, delírio e depressão e a surdez também pode afetar os distúrbios da fala, comuns nessa população. As avaliações auditivas são recomendadas a cada dois anos em adultos com SD.

**Deficits visuais e anomalias oculares** também são frequentes em adultos e idosos com essas alterações cromossômicas. A perda visual tende

a ocorrer mais cedo e a ter um início mais rápido em adultos com SD do que naqueles sem a síndrome. Embora a prevalência de déficit visual grave seja estimada em cerca de 45% em adultos na faixa etária de 50 a 59 anos, pouco mais da metade desses casos é diagnosticada e apenas 50% desses indivíduos têm a visão corrigida.

Quando detectados, os problemas oculares mais comuns em adultos com Síndrome de Down incluem refração, estrabismo, catarata e ceratocone. A prevalência de catarata aumenta com a idade sendo comparável ou superior à encontrada na população em geral. Mesmo após a cirurgia de catarata, existe o risco de persistência da acuidade visual prejudicada devido a outras disfunções oculares. Adultos com SD desenvolvem catarata senil mais cedo do que adultos saudáveis da mesma idade, um fenômeno atribuído ao envelhecimento acelerado causado pela SD. Assim como as avaliações auditivas, as avaliações oftalmológicas também são recomendadas a cada dois anos.

## Anormalidades osteoarticulares

Anormalidades da coluna cervical são comuns em pessoas com SD. A instabilidade atlantoaxial (com risco de lesão medular cervical superior) é o problema mais frequentemente relatado. Na subluxação atlantoaxial os sintomas mais relevantes são queixas de dor no pescoço, déficits da marcha e alterações na função intestinal ou da bexiga associadas ao aumento dos reflexos tendinosos profundos, sinal de Babinski e perda de força muscular nos membros superiores ou inferiores. Além disso, surgem alterações no processo odontóide ou na articulação atlanto-occipital devido à hipoplasia do arco posterior da primeira vértebra cervical (C1). Adultos jovens com SD também podem apresentar anormalidades degenerativas nas porções média e inferior da coluna cervical, com potencial para o desenvolvimento de mielopatia progressiva. Também é observada uma tendência à flacidez ligamentar, situação que desencadeia luxação adquirida do quadril ou patela e pronação do pé plano do tornozelo. Outros achados clínicos frequentes em adultos com SD incluem detecção de escoliose e osteoartrite.

## Considerações finais

Alterações associadas em vários sistemas diferentes devem ser consideradas durante o acompanhamento da criança e do adulto com Síndrome de Down pela equipe multiprofissional. A detecção precoce de muitas das comorbidades mencionadas pode minimizar perdas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes, resultando em maior sucesso do processo de reabilitação.

## Referências bibliográficas

- AMR, Nermine H. *Thyroid disorders in subjects with Down syndrome: an update. Acta Bio Medica: Atenei Parmensis*, v. 89, n. 1, p. 132, 2018.
- ANDRADE, Luana da Silva. **Aspectos genéticos da Leucemia Megacarioblástica Aguda em crianças com Síndrome de Down**. 26 f. 2018. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Biomedicina) – Faculdade de Ciências da Educação e Saúde, Centro Universitário de Brasília, Brasília, 2018.
- ASIM, Ambreen *et al.* *Down syndrome: an insight of the disease. Journal of Biomedical Science*, v. 22, n. 1, p. 1-9, 2015. DOI: 10.1186/s12929-015-0138-y.
- DUARTE, Luana Cristina de Godoy. **Importância do acompanhamento nutricional na expectativa de vida de portadores de Síndrome de Down**. 17 f. 2018. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Nutrição) – Faculdade de Ciências da Educação e Saúde, Centro Universitário de Brasília, Brasília, 2018.
- GORZONI, Milton Luiz; PINTO, Carla Franchi; FERREIRA, Aleksandro. *Down syndrome in adults: success and challenge. Geriatrics, Gerontology and Aging*, v. 13, n. 2, p. 111-117, 2019.
- GOUVEIA, CRISTINA MARISA CARVALHO. **Cardiopatia congênita na síndrome de Down: artigo de revisão**. 50 f. 2016. Dissertação (Mestrado Integrado em Medicina) - Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, 2016.
- HOLMES, Geoffrey. *Gastrointestinal disorders in Down syndrome. Gastroenterology and hepatology from bed to bench*, v. 7, n. 1, p. 6, 2014.
- LYRA, YURI CARVALHO; LEITE, JULIANA BROVINI. Associação entre leucemia e síndrome de Down: revisão sistemática. *Saber Digital*, v. 12, n. 2, p. 78-91, jan. 2020. Disponível em: <http://revistas.faa.edu.br/index.php/SaberDigital/article/view/795>. Acesso em: 08 maio 2020.
- SAHANI, Sonali *et al.* *Down syndrome with Graves' disease: A lesser thyroid association. Thyroid Research and Practice*, v. 16, n. 1, p. 45, 2019. Disponível em: <http://www.thetrp.net/text.asp?2019/16/1/45/255299>
- SANTOS, Fernando Cesar Gimenes Barbosa *et al.* *Surgical treatment for congenital heart defects in Down syndrome patients. Brazilian journal of cardiovascular surgery*, v. 34, p. 1-7, 2019. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0102-76382019000100003&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-76382019000100003&lng=en&nrm=iso). DOI: <https://doi.org/10.21470/1678-9741-2018-0358>.
- SGARBI, Fernanda *et al.* Alta concomitância de doenças autoimunes em um



paciente com síndrome de Down. **Arquivos de Asma, Alergia e Imunologia**, v. 2, n. 1, p. 144-147, 2018.

STARTIN, Carla M. et al. *Health comorbidities and cognitive abilities across the lifespan in Down syndrome*. **Journal of neurodevelopmental disorders**, v. 12, n. 1, p. 1-13, 2020. DOI: <https://doi.org/10.1186/s11689-019-9306-9>

TANASAN, Asadolah et al. *Association of leukemia and congenital heart disease in patients with down syndrome*. **Iranian Journal of Pediatrics**, v. 30, n. 1, 2020. DOI: 10.5812/ijp.96734.

TAUB, Jeffrey W. et al. *Improved outcomes for myeloid leukemia of Down syndrome: a report from the children's oncology group AAML0431 trial*. **Blood, The Journal of the American Society of Hematology**, v. 129, n. 25, p. 3304-3313, 2017. DOI: <https://doi.org/10.1182/blood-2017-01-764324>.

WHOOTEN, Rachel; SCHMITT, Jessica; SCHWARTZ, Alison. *Endocrine manifestations of Down syndrome*. **Current opinion in endocrinology, diabetes, and obesity**, v. 25, n. 1, p. 61, 2018. DOI: <https://doi.org/10.1097/MED.0000000000000382>.