

Síndrome de Down: Plano de Cuidados de Saúde entre 1 e 4 anos

LUÍS NUNES

Departamento de Saúde Comunitária Faculdade de Ciências Médicas de Lisboa – Direcção-Geral da Saúde

Sumário

O aumento da sobrevivência das crianças portadoras da síndrome de Down registado nas últimas décadas permitiu conhecer melhor a história natural de algumas complicações desta síndrome, o que justifica a elaboração de planos de cuidados preventivos de saúde.

Para elaborar um plano o autor recorreu a um exercício Delphi que envolveu 56 médicos de várias especialidades, com experiência na prestação de cuidados a estas crianças. Os critérios que foram consensuais estão de acordo com as recomendações científicas actuais.

Palavras-chave: Síndrome de Down, cuidados de saúde.

Summary

The increasing number of surviving children with Down Syndrome observed during the last decades enable to have a more comprehensive knowledge on the natural history of some of the complications of the above mentioned syndrome; this justifies the presentation of preventive health care plans.

In order to design a specific plan the author used a Delphi exercise which involved 56 doctors from different areas of study, with experience on delivering care to children with Down Syndrome. Consensual criteria conform the present scientific recommendations.

Key words: Down syndrome, health care.

Introdução

A síndrome de Down é uma das causas mais frequentes de atraso mental e ocorre em recém-nascidos com uma prevalência de 1/700 a 1/1000⁽¹⁾. Esta síndrome engloba, para além do atraso mental, um conjunto de sinais físicos característicos que facilitam o diagnóstico e uma frequência elevada de malformações como cardiopatias congénitas, malformações digestivas e anomalias neurosensoriais. O estudo citogenético é necessário para confirmar o diagnóstico e identificar o tipo de anomalia cromossómica o que poderá ter importância para o conselho genético e o prognóstico⁽²⁾.

Nos últimos 20 anos, a situação de saúde destas crianças melhorou muito, o que se traduz por um aumento significativo da esperança de vida (a grande maioria das crianças com a síndrome de Down ultrapassa actualmente as idades pediátricas) e da qualidade das suas vidas⁽³⁾. Segundo Cooley⁽⁴⁾, propiciaram esta mudança os seguintes factores: a inserção na família, o acesso a cuidados médicos de melhor qualidade, o acesso a programas educativos personalizados e as mudanças na atitude da sociedade.

A promoção da saúde de crianças portadoras de síndrome de Down exige o desenvolvimento de programas de vigilância que englobem cuidados médicos preventivos, exames de detecção precoce em idades apropriadas, conselhos antecipatórios e medidas de suporte social e familiar.

Os problemas de saúde da criança portadora de síndrome de Down variam ao longo da vida e aqueles que devem ser objecto de acções preventivas no primeiro ano de vida estão padronizadas: excluir cardiopatia congénita, anomalias oftalmológicas,

síndrome mieloproliferativa transitória e o hipotiroidismo (no primeiro mês de vida), detectar hipoacúsia (sempre e de transmissão, nalguns casos também a neuro-sensorial) e a doença luxante da anca, realizar o cariótipo e orientar a família para uma consulta de genética (primeiros meses de vida) e a criança para um programa de intervenção precoce (antes dos seis meses) e aconselhar os pais a contactarem uma associação de suporte social^(5, 7).

Depois do primeiro ano de vida, os problemas de saúde tornam-se mais complexos pela interferência que têm com o desenvolvimento psicomotor da criança, como seja o caso das anomalias neurosensoriais (audição e visão) e do hipotiroidismo e cujo não acompanhamento médico pode limitar o pleno desenvolvimento das potencialidades da criança^(8, 10). Decorrente desta complexidade, os programas preventivos para este grupo etário apresentam propostas muito divergentes nomeadamente nos critérios de prestação de cuidados e da respectiva periodicidade.

Na elaboração de «planos de cuidados» é muito importante que sejam considerados o conhecimento científico existente, os recursos disponíveis e a opinião dos prestadores dos cuidados. Os planos mais eficazes parecem ser aqueles em que os prestadores mais identificados com os objectivos pretendidos colaboram na sua elaboração através de técnicas de consenso.

Com este trabalho pretendeu-se elaborar um plano de cuidados de saúde específico e consensual que facilitasse o acompanhamento de saúde destas crianças.

Material e Método

Como técnica para obter consensos optou-se por um exercício Delphi que é uma técnica que permite a colaboração de dezenas de especialistas de todo o País, com conhecimentos diferentes e que elimina a interferência decorrente de relações de conflito eventualmente existentes entre os participantes^(11, 12).

O Delphi realizou-se em 2 «voltas», por via postal, e foi iniciado por uma reflexão sobre um documento-base elaborado a partir da revisão bibliográfica e consulta dos planos de cuidados de saúde.

Da pesquisa efectuada apenas se identificou um plano de cuidados de saúde em Portugal (Associação Portuguesa dos Portadores da Trisomia 21) e três na literatura científica; para obviar esta escassez de material de trabalho identificaram-se centros internacionais e foi solicitada cópia do plano de cuidados que utilizam ou recomendam. Foram identificados 138 centros de referência: 46 que produziram publicações recentes sobre aspectos médicos da síndrome de Down, 14 membros do Club de Conseil Génétique de Langue Française (CCGLP), 39 associados do National Down Syndrome Congress (NDSC) e 39 associações de pais das quais 22 associadas da European Down's Syndrome Association (EDSA).

Para identificar os médicos a incluir no painel Delphi solicitou-se a pediatras ilustres que indicassem nomes dos especialistas que considerassem mais experientes para incluir neste estudo. A partir das respostas foram identificados 36 pediatras, 7 neuropediatras, 6 otorrinolaringologistas, 6 endocrinologistas, 7 estomatologistas, 7 ortopedistas e 4 oftalmologistas; após serem contactados recusaram colaborar 4 pediatras, 1 neuropediatra, e endocrinologista, 1 estomatologista e 1 otorrinolaringologista.

Para se orientar o estudo de uma maneira mais eficaz agrupou-se os pediatras num painel A e os restantes especialistas num painel B. Aos pediatras foi pedido a identificação do tipo de cuidados a incluir, a definição da periodicidade ideal, a identificação do conteúdo da avaliação de desenvolvimento (apenas para especialistas de desenvolvimento) e os conselhos antecipatórios. Aos especialistas do painel B foi pedido a definição da periodicidade ideal e a identificação dos conteúdos e dos conselhos antecipatórios da respectiva área profissional. No quadro 1 está representada a distribuição dos peritos por unidade de saúde.

Quadro 1
Distribuição dos peritos por unidade de saúde

	HSJ	HSA	CHG	HP	HDE	HSM	OHL	HD	OS
Painel A:									
Pediatria	7	-	2	4	4	6	1	6	2
Painel B:									
Endocrinologia	1	-	-	1	2	1	-	-	-
Estomatologia	1	-	-	1	-	1	1	-	2
Neurologia	-	-	1	1	2	2	-	-	-
Oftalmologia	1	-	-	-	-	-	2	1	-
Ortopedia	1	1	-	1	3	1	-	-	-
Otorrinolaring.	1	-	-	-	1	1	-	1	1
TOTAL	12	1	3	8	12	12	4	8	5

O grau de consenso que foi definido previamente foi uma concordância de 66% dos peritos em relação a cada critério. No tratamento estatístico utilizou-se o cálculo de frequências e o teste de qui-quadrado, com um grau de significação de 0,05%⁽¹³⁾.

Resultados

Dos 138 centros contactados recebi 62 respostas o que corresponde a uma percentagem de 45% do total. Foi do Continente Americano que recebemos mais respostas (52% do espe-

rado) e os EUA o país individualmente considerado (50%). Da Europa recebemos 43% de respostas com um especial destaque para França (54%), Alemanha (43%) e Reino Unido (38%). Os resultados encontram-se representados no quadro 2.

Quadro 2
Respostas por grupo e por Continente

	GRUPO A		GRUPO B	GRUPO C		TOTAL
	Biblio.	CCGLF	NDSC	EDSA	Outros	
África	0/1	1/1	-	0/2	-	1/4
América	11/18	1/1	15/34	-	5/9	32/62
Ásia	1/4	-	1/1	-	2/5	4/10
Europa	12/12	5/12	2/3	6/20	0/2	25/58
Oceânia	0/2	-	0/1	-	-	0/4
Sub-total	24/46 (52,2%)	7/14 (50%)		6/22 (27,3%)	7/17 (35,3%)	
TOTAL	31/60 (51,7%)		18/39 (46,2%)	13/39 (33,3%)		62/138 (44,9%)

Participaram no Delphi 56 médicos (86%) dos quais 93% nas 2 fases; em cada fase colaboraram 27 especialistas de cada painel. No quadro 3 está representada a distribuição da participação dos peritos segundo as unidades de saúde onde desenvolvem a sua actividade profissional.

Quadro 3
Distribuição da participação segundo a unidade de saúde

Unidade de Saúde	Total (esperado)	1.ª Fase	2.ª Fase
HSJ	7	4	7
CHG	2	2	2
HP	4	3	4
HDE	4	4	4
HSM	6	5	6
HD	6	6	6
OS	3	3	3

$\chi^2 = 1,70$
g.l. = 2
n.s.

$\chi^2 = 2,54$
g.l. = 2
n.s.

Dos 10 critérios considerados na 2.ª fase, 8 obtiveram consenso mas em relação a 3 foi no sentido da não obrigatoriedade de inclusão no plano (doseamento das imunoglobulinas, avaliação da idade óssea e determinação da tensão arterial). No quadro 4 está representado o consenso que mereceu cada critério.

Quadro 4
Consenso nos critérios de prestação de cuidados

Critérios	Concordância	Percentagem	Consenso
1 - Avaliação clínica	27	100%	+
2 - Av. Otorrinolaringológica	27	100%	+
3 - Av. Oftalmológica	27	100%	+
4 - Av. Estomatológica	27	100%	+
5 - Av. Instab. Atlanto-axial	16	62%	
6 - Av. Funç. Toróideia	22	85%	+
7 - Imunoglobulinas	23	85%	+
8 - Hemograma	16	62%	
9 - Idade Óssea	24	89%	+
10 - Tensão Arterial	17	68%	+

Legenda: + consenso

Para os 5 critérios identificados para incluir no plano definiu-se por consenso a seguinte periodicidade ideal: **Avaliação clínica** — aos 12, 18 e 24 meses, 3 e 4 anos; **Avaliação otorrinolaringológica** — aos 12 e 24 meses, 3 e 4 anos; **Avaliação oftalmológica** — aos 12 e 24 meses; **Avaliação estomatológica** — aos 24 meses, 3 e 4 anos; **Avaliação da função tiroideia** — aos 12 e 24 meses, 3 e 4 anos.

Dada a grande dispersão de opiniões expressas e a pequena dimensão dos efectivos dos grupos homogêneos de especialistas foi abandonado no final da 1.^a fase o estudo para identificar o conteúdo das avaliações de desenvolvimento, de otorrinolaringologia, de oftalmologia e de estomatologia. Encontrou-se consenso quanto à função tiroideia e no sentido de se determinar os valores da hormona estimulante da tiróide (TSH) e da tiroxina (T4).

No quadro 5 estão representados os consensos encontrados em relação aos conselhos antecipatórios; no quadro 6, a síntese dos consensos que se encontrou na investigação.

Quadro 5
Consenso nos conselhos antecipatórios

Tópicos	Porcentagem	Consenso
1 <i>Características gerais da criança</i>	93%	+
2 <i>Especificidade do desenvolvimento</i>	100%	+
3.1 <i>Susceptibilidade às infecções</i>	93%	+
3.2 <i>Necessidade de antibioterapia precoce</i>	8%	
4.1 <i>Regime alimentar equilibrado</i>	100%	+
4.2 <i>Restrição calórica</i>	0%	
4.3 <i>Dieta com alto teor de fibras</i>	21%	
4.4 <i>Exercício físico regular, passeios, etc.</i>	100%	+
4.5 <i>Padrão de crescimento (tabelas de Cronk)</i>	100%	+
5.1 <i>Padrão do sono</i>	48%	
5.2 <i>Ocorrência de apneias</i>	62%	
5.3 <i>Sinais de hipertrofia dos adenóides</i>	83%	+
5.4 <i>Sinais de hipoacúsia (conversação, TV, etc.)</i>	93%	+
6.1 <i>Má progressão estatural</i>	84%	+
6.2 <i>Obstipação</i>	87%	+
6.3 <i>Sensibilidade ao frio</i>	73%	+
6.4 <i>Regressão motora</i>	76%	+
6.5 <i>Diminuição na progressão do perímetro cefálico</i>	36%	
7.1 <i>Conduta face às convulsões (febris, etc.)</i>	48%	
7.2 <i>Ocorrência de espasmos infantis</i>	29%	
8.1 <i>Ocorrência de dor cervical</i>	47%	
8.2 <i>Ocorrência de torcicolo</i>	71%	+
8.3 <i>Aparecimento de incontinência dos esfíncteres</i>	58%	
8.4 <i>Perda ou alteração da marcha</i>	70%	+
8.5 <i>Precaução nas actividades que envolvem flexão do pescoço</i>	82%	+
8.6 <i>Precaução na entubação pré-anestesia</i>	94%	+
8.7 <i>Evitar jogos violentos e cambalhotas</i>	82%	+
9.1 <i>Aparecimento de estrabismo</i>	87%	+
9.2 <i>Aparecimento de nistagmo</i>	87%	+
9.3 <i>Ocorrência de dor ocular</i>	45%	
9.4 <i>Sinais de deficiência visual (ver TV, etc.)</i>	87%	+
10.1 <i>Características da dentição</i>	93%	+
11.1 <i>Macroglossia</i>	0%	
11.2 <i>Cirurgia estética da face</i>	0%	
12 <i>Cuidados dermatológicos</i>	19%	
13 <i>Função parental e organização familiar</i>	93%	+
14 <i>Envolvimento dos pais na educação</i>	100%	+
15 <i>Integração educativa e social</i>	100%	+
16 <i>Contacto com associações de suporte</i>	93%	+
17 <i>Apoios da Segurança Social</i>	89%	+

Legenda: + consenso

Quadro 6
Síntese dos consensos encontrados

	12 M	18 M	2 A	3 A	4 A
Avaliação clínica					
ORL					
Oftalmologia					
Estomatologia					
Função Tiroideia *					

* Determinar os valores de T4 e TSH.

Conselhos antecipatórios: *Características gerais da criança incluindo a dentição e as particularidades do desenvolvimento psicomotor, necessidade de um regime alimentar equilibrado, da prática de exercício físico regular, de passear, e de o crescimento ser avaliado pelas tabelas de Cronk; mais susceptibilidade às infecções e alerta para os sinais de hipertrofia dos adenóides, do hipotiroidismo (má progressão estatural, obstipação, maior sensibilidade ao frio, regressão motora) e da instabilidade atlanto-axial (ocorrência de torcicolo, perda ou alteração da marcha); precaução nas actividades que envolvem a flexão ou a extensão do pescoço (cambalhotas, jogos violentos, etc.) e na entubação endotraqueal pré-anestesia; vigiar o aparecimento de estrabismo, nistagmo ou sinais de diminuição da capacidade auditiva e visual (ver televisão, escrever ao perto, etc.). Adaptação familiar, co-responsabilidade na educação e na integração social, contacto com associações de pais e apoio da segurança social.*

Discussão

A realização de um Delphi como técnica de obter consenso grupal está particularmente indicada quando se pretende a colaboração de um número elevado de especialistas com experiências diferentes, quando eles estão distribuídos por uma grande área geográfica ou quando haja conhecimento de conflitos latentes entre participantes, o que era o caso desta investigação⁽¹¹⁾. Mas o Delphi é uma metodologia difícil e o resultado da sua utilização é imprevisível, já que depende em grande parte do interesse e da motivação de peritos alheios à investigação em si. Quando não há boa colaboração, encontram-se taxas elevadas de abandono, de conformismo e reduzida geração de ideias e, nos casos extremos, ausência de consenso. A validade das conclusões é também de avaliação difícil e depende muito do método que se utiliza para seleccionar os especialistas. Considerei que a questão mais importante para o sucesso deste estudo era a identificação dos participantes, pelo que se recorreu a pediatras ilustres para indicarem nomes. Pareceu-me que esta estratégia estaria mais indicada do que a realização de uma amostragem de um qualquer «grupo» de prestadores e que me permitiria encontrar os médicos mais experientes e motivados nesta área.

Tanto quanto conheço, nunca tinha sido utilizado um exercício Delphi para identificar critérios de um plano de prestação de cuidados de saúde específico para crianças portadoras de síndrome de Down, mas, pelas razões atrás invocadas, julgo que tem todo o cabimento o recurso a esta metodologia⁽¹²⁾.

Recebi respostas de 46% dos centros internacionais a que me dirigi, o que excedeu as minhas expectativas, tanto mais que não fiz qualquer reforço. A contribuição de melhor qualidade

para o objectivo do estudo veio dos centros associados do «National Down Syndrome Congress», a maior parte dos quais são clínicas de prestação de cuidados de saúde a estas crianças e que me enviaram vários planos de cuidados de grande qualidade, contactos e outras informações muito úteis. A elevada percentagem de respostas que recebi dos centros que identifiquei aleatoriamente a partir da literatura surpreendeu-me e indica, no meu entender, que o investigador que publica literatura científica está disponível para contactos e troca de informações com outros investigadores.

Para a elaboração do documento-base, contribuiu muito a informação que me enviaram, a par da revisão da literatura científica. Este documento-base revelou-se adequado, o que se comprova pelo facto de nele constarem todos os critérios que obtiveram consenso, apesar da grande dispersão de respostas verificada no final da primeira fase.

A participação nas duas fases do exercício Delphi foi elevada, próximo dos 85%, e não houve diminuição entre a primeira e a segunda fase. Colaboraram nas duas fases 93% dos especialistas dos dois painéis, o que traduz uma grande motivação, identificação com o propósito do estudo e interesse pelo resultado. Este aspecto é ainda mais relevante pelo facto de ter recorrido a especialistas da carreira hospitalar pois em Portugal, tanto quanto conheço, esta metodologia apenas foi utilizada em investigação na área de cuidados de saúde primários.

A participação dos peritos variou ao considerar-se a Região onde os participantes desenvolvem a sua actividade profissional, embora as diferenças não fossem estatisticamente significativas: a percentagem de colaboração foi maior na Região Sul e este valor diminuiu no sentido sul-norte, o que está de acordo com os dados que Justo encontrou. Penso que esta diferença se deve exclusivamente ao conhecimento pessoal que os especialistas têm dos outros.

Surpreendeu-me que o critério «avaliação da instabilidade atlanto-axial» não obtivesse consenso, já que este é um dos temas que actualmente mais se divulga na literatura científica. Não existe, todavia, consenso entre os principais centros internacionais e há autores que entendem não ser necessária a detecção precoce sistemática da instabilidade atlanto-axial e outros propõem que ela se efectue pelos cinco e seis anos de idade.

Conclusões

As principais conclusões deste trabalho são:

- Os critérios de prestação de cuidados identificados por consenso permitem definir um plano de cuidados preventivos de saúde e estão de acordo com as recomendações científicas actuais;
- O exercício Delphi revelou ser um instrumento metodológico de qualidade quando se pretende obter consensos em áreas inovadoras e multidisciplinares.
- A elevada participação dos especialistas no Delphi revelou identificação e interesse pelos objectivos do estudo.
- O acesso directo a alguns centros médicos no estrangeiro pode permitir o acesso a informação de qualidade que não está publicada.

Agradecimentos

O autor agradece encarecidamente a colaboração e apoio do Professor Doutor Nuno Cordeiro Ferreira, Prof. Doutor José Luís Castanheira e Dra. Maria Celsa Afonso de Carvalho que contribuíram substancialmente para a realização deste trabalho, aos ilustres pediatras que indicaram os peritos do Delphi e a todos os médicos que participaram no desenvolvimento do exercício.

BIBLIOGRAFIA

1. **Krichenia E, Huether CA, Edmonds LD, May DS, Guckenberger S.** Comparative epidemiology of Down Syndrome in two United States populations, 1970-1989. *Am J Epidemiol* 1993; 137: 815-28.
2. **Jones KL.** Smith's recognizable patterns of human malformation. 4th ed. Philadelphia: W B Saunders, 1988: 10-5.
3. **Baird PA, Sadovnick AD.** Causes of death to age 30 in Down syndrome. *Am J Hum Genet* 1988; 43: 239-48.
4. **Cooley WC, Graham, Jr. JM.** Down syndrome-an update and review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr* 1991; 30: 233-53.
5. **Spicer RL.** Cardiovascular disease in Down syndrome. *Pediatr Clin North Am* 1984; 31: 1331-43.
6. **Pinto FF, Nunes L, Ferraz F, Sampayo F.** Down's syndrome: different distribution of congenital heart diseases between the sexes. *Int J Cardiol* 1990; 27: 175-8.
7. **Hestnes A, Sand T, Fostad K.** Ocular findings in Down's syndrome. *J Ment Defic Res* 1991; 35: 194-203.
8. **Roizen NJ, Walters C, Nicol T, Blondis TA.** Hearing loss in children with Down syndrome. *J Pediatr* 1993; 123: S9-12.
9. **Pueschel SM, Pezzullo JC.** Thyroid dysfunction in Down syndrome. *Am J Dis Child* 1985; 139: 636-9.
10. **Msall ME, Reese ME, DiGaudio K, Griswold K, Granger CV, Cooke RE.** Symptomatic atlantoaxial instability associated with medical and rehabilitative procedures in children with Down syndrome. *Pediatrics* 1990; 85: 447-9.
11. **Starkweather DB, Gelwicks L, Newcomer R.** Delphi forecasting of health care organization. *Inquiry* 1975; 12: 37-46.
12. **Justo C.** A utilização do método do consenso na elaboração de critérios de garantia da qualidade em cuidados de saúde primários. *Rev Port Saúde Pública* 1992; 10: 31-4.
13. **Siegel S.** Estatística não-paramétrica. Lisboa: McGraw-Hill, 1975.

Correspondência: Luís Nunes, Divisão de Saúde Materna, Infantil e dos Adolescentes, Direcção-Geral da Saúde.
Alameda D. Afonso Henriques, 45, 4.º
1056 Lisboa Codex

Legendas:

- HSJ** – Hospital de S. João
- HSA** – Hospital Geral de Sto. António
- CHG** – Centro Hospitalar de Gaia
- HP** – Hospital Pediátrico de Coimbra
- HDE** – Hospital de Dona Estefânia
- HSM** – Hospital de Santa Maria
- OHL** – Outros Hospitais de Lisboa
- HD** – Hospitais Distritais
- OS** – Outros Serviços de Saúde