

Informações gerais sobre a Síndrome de Down e o impacto das intervenções

Esse documento apresenta uma visão geral sobre a doença, sua epidemiologia e as intervenções específicas que podem reduzir sua carga.

O que é a Síndrome de Down?

As desordens cromossômicas são causadas por alterações tanto no número quanto na estrutura dos cromossomos, que ocorrem geralmente durante a formação das células sexuais. Elas usualmente resultam em aborto espontâneo ou natural; no entanto, algumas, como a síndrome de Down (SD) são compatíveis com a vida. A SD – ou trissomia 21 – ocorre quando o feto herda uma cópia extra do cromossomo 21. Está associada à deficiência intelectual variável, a dificuldades de aprendizado e ao excesso de mortalidade causado por problemas de saúde a longo prazo, como resultado de anomalias cardíaca, gastrointestinal, imunológica, respiratória e ortopédica. Aproximadamente 1% dos casos é do tipo mosaico, ou seja, os cromossomos dividem-se incorretamente, o que resulta em uma população mista de células normais e aneuploides. Esses indivíduos têm sintomas mais leves, e o diagnóstico pode ser difícil.

Quais são os principais fatores de risco?

A idade materna avançada está associada com um risco aumentado para a maioria dos distúrbios cromossômicos (mas nem todos eles). A incidência de SD é maior em mães com mais de 35 anos. Esse risco mais elevado está associado a fatores biológicos ainda não identificados.

Epidemiologia global

Prevalência no nascimento

A prevalência no nascimento de síndrome de Down varia globalmente, e alcança 1,2-2,3/1.000 nascidos vivos. O Banco de Dados Modelo de Doenças Congênitas Constitucionais (MGDB, abreviatura em inglês) tem estimativas que sugerem que, todos os anos, pelo menos 193.206 pessoas nascem com síndrome de Down.

Prevalência populacional

Aproximadamente 2,6 milhões de pessoas no mundo vivem com a síndrome de Down. A prevalência na população varia globalmente, uma vez que é influenciada pelo acesso ao

PHG Foundation is a charity registered in the UK.

Company Number: 5823194 Charity Number: 1118664

Address: 2 Worts Causeway Cambridge CB1 8RN (UK)

diagnóstico e ao tratamento. Dos nascidos vivos com SD e outros distúrbios cromossômicos, 49.760 devem morrer no primeiro ano de vida, e 95.684, nos primeiros cinco anos de vida.

Mortalidade

Em um ambiente de apoio, os indivíduos com síndrome de Down que sobrevivem à infância podem permanecer relativamente bem por longos períodos, mesmo com cuidados médicos limitados, até a chegada do envelhecimento precoce.

Deficiência e qualidade de vida

As crianças sobreviventes com SD têm uma gama de gravidade que varia de uma condição leve a uma severa deficiência cognitiva e física, dependendo da circunstância e do manejo pós-natal. No entanto, elas vão exigir acompanhamento e cuidado, ao longo da vida, para lidar com complicações e incapacidades física e intelectual, o que pode influenciar sua integração na sociedade.

Redução da prevalência, da morbidade e da mortalidade

A figura 1 ilustra os determinantes e as intervenções para a síndrome de Down, à medida que se relacionam às fases mais importantes da vida. As principais intervenções específicas são discutidas abaixo.

Intervenções antes da gravidez

O planejamento familiar e a quantidade de informações sobre os riscos relacionados à idade materna podem influenciar a escolha individual e diminuir a proporção de mães mais velhas. No entanto, há pouca informação sobre a eficácia dessas intervenções.

Intervenções durante a gravidez

O pré-natal para síndrome de Down envolve triagem pré-natal e diagnóstico. Esses programas podem ser capazes de identificar uma proporção de outros distúrbios cromossômicos. O diagnóstico pré-natal é capaz de permitir o planejamento para um futuro bebê afetado ou, em locais onde ela é legal e aceitável, pode levar a uma escolha de interrupção da gravidez.

No mundo inteiro, a triagem pré-natal geralmente tem alta cobertura. No entanto, a qualidade dos serviços é variável e, muitas vezes, pobre. O financiamento da triagem, por parte do Estado, para os distúrbios cromossômicos não é uma prática comum em muitas áreas com serviços de saúde menos desenvolvidos. A triagem pré-natal pode envolver diferentes métodos, com base em exames de sangue materno e/ou ultrassonografia (USG) fetal. Essa triagem é normalmente realizada no fim do primeiro trimestre, ou durante o segundo trimestre da gravidez. Para mais detalhes sobre os tipos de testes para anomalias cromossômicas, consulte o capítulo sobre assistência pré-natal.

A confirmação diagnóstica envolve testes de laboratório em células fetais obtidas pela amniocentese ou biópsia de vilos coriais (BVC). Esses procedimentos, que envolvem a amostragem do líquido amniótico ou do córion através da inserção de uma agulha pela parede abdominal da mãe, normalmente resultam em uma taxa de aborto de 1 a 2%

respectivamente (tal valor pode ser reduzido se o procedimento for realizado por um profissional qualificado e experiente). Os testes laboratoriais para detectar a SD incluem hibridização fluorescente *in situ* (FISH, abreviatura em inglês), cariotipagem e ensaio quantitativo fluorescente da reação em cadeia da polimerase (QF-PCR, abreviatura em inglês).

Em países onde há programas de triagem pré-natal universal, a síndrome de Down tende a ser detectada como parte de um programa estabelecido. As vias de cuidados podem documentar o acesso aos testes ou às intervenções complementares, incluindo a escolha de interrupção da gravidez, quando for legal.

Intervenções após o nascimento

O diagnóstico da síndrome de Down é possível na hora do nascimento, através do reconhecimento de características clínicas associadas. Os cuidados dependerão dos recursos disponíveis e podem envolver o tratamento apropriado das perturbações associadas, por exemplo, a cirurgia para correção de defeitos estruturais, o monitoramento de saúde de rotina e a identificação precoce e o tratamento médico, para o qual estes indivíduos podem apresentar um risco acrescido (por exemplo, leucemia, doenças cardíacas, obesidade etc.). Não há cura para a síndrome de Down, e os indivíduos afetados – e suas famílias – requerem diferentes graus de apoio a longo prazo, incluindo a assistência médica ao longo da vida, a reabilitação e o aconselhamento. O Down Syndrome Medical Interest Group desenvolveu diretrizes para o cuidado da doença ao longo da vida (veja, no final do documento, o acesso ao *link*).

Custo-efetividade das intervenções

Uma série de estratégias pode ser adotada para a triagem pré-natal de SD, e uma comparação de seu custo-benefício está disponível na literatura em geral. A análise é baseada na avaliação da eficácia do método e nos custos de triagem por gravidez interrompida. Embora a principal conclusão desses estudos seja a de que a triagem é eficaz em termos de custos, as conclusões variam sobre qual estratégia adotar. Questões de custo-efetividade são bastante específicas para cada país na medida em que os custos podem variar muito, dependendo de fatores como o acesso e a utilização dos serviços, o custo dos serviços de cuidados e a sobrecarga observada da doença. O custo-efetividade é maior em países com maior prevalência, uma vez que não há acesso e captação de triagem pré-natal e diagnóstico.

Os cuidados de pessoas com a SD podem variar desde intervenções simples, como a vigilância da saúde e a prestação de apoio social, para um tratamento mais caro de complicações associadas, tais como doenças cardíacas. O custo do cuidado é susceptível de variações nos diferentes países em função dos recursos disponíveis e da extensão com que são fornecidos.

Para ver os pontos de corte do custo-efetividade nas diferentes regiões do mundo, vá para http://www.who.int/choice/costs/CER_levels/en/index.html, e para os custos de itens específicos, por região e município, entre em <http://www.who.int/choice/costs/en/>.

Para obter informações sobre a análise do custo-efetividade da triagem pré-natal, com base no Reino Unido, vá para <http://www.nice.org.uk/guidance/index.jsp?action=byID&o=11947>.

Quais são as principais questões éticas, jurídicas e sociais (ELSI, abreviatura em inglês) a considerar?

Aceitabilidade do diagnóstico pré-natal e interrupção da gravidez

Em muitos países de baixa e média rendas (LMIC, abreviatura em inglês), a interrupção legal da gravidez não está disponível ou é severamente restrita a casos em que tal ação é necessária para proteger a vida da mulher. Em alguns países, o acesso aos procedimentos de interrupção da gravidez também pode depender do consentimento dos pais ou do cônjuge. Na prática, em muitos países, os procedimentos são, muitas vezes, oferecidos ilegalmente, e isso tende a levar a uma maior morbidade e mortalidade maternas do que a interrupção legal. Nos países em que a interrupção da gravidez é legal em casos de anormalidade fetal, as opiniões variam na justificativa ética da interrupção por anormalidades cromossômicas que não são letais, como a síndrome de Down.

Algumas pessoas consideram os programas de triagem pré-natal como programas de eugenia que desvalorizam a vida de pessoas com deficiência. Outros sustentam a visão de que tais programas são eticamente aceitáveis, desde que sejam restritos a condições que causam incapacidade grave e que eles não sejam coercitivos: pais submetidos à triagem devem fazer uma escolha autônoma, devem dar seu consentimento formal, e devem ser livres para continuar com uma gravidez afetada, se essa for a opção. No entanto, questões como a autonomia podem ser consideradas mais importantes nas culturas individualistas do que naquelas em que uma entidade maior, a família numerosa ou a comunidade, tem um papel mais amplo na tomada de decisões, e na qual o dever com a comunidade acaba triunfando sobre os desejos individuais.

Equidade no acesso aos serviços

O desenvolvimento econômico pode estar associado ao aumento da incidência de SD por causa da tendência a uma maior idade materna. O acesso a serviços eficazes de planejamento familiar e cuidados de pré-concepção tornam-se importantes para informar as mulheres sobre esses riscos.

Pais com recursos financeiros limitados podem não ser capazes de arcar com a triagem pré-natal e os serviços de diagnóstico, a menos que o financiamento estatal ou os serviços de caridade estejam disponíveis. A triagem pré-natal oportuna (antes da metade do segundo trimestre) é vital para evitar abortos tardios; os responsáveis pelos programas de triagem deveriam garantir que as mulheres pertencentes a classes socioeconômicas mais pobres recebessem informações e tivessem acesso a tais serviços no início da gravidez.

Questões psicossociais

É possível que o diagnóstico de SD, quer no pré-natal ou após o nascimento, cause choque e angústia nos pais e na família em geral. Pode haver vergonha ou estigma associado a essas condições.

Os resultados falso-positivos em programas de triagem pré-natal causam ansiedade, tanto por causa da possibilidade de que o feto esteja afetado e também porque o teste de diagnóstico envolve o risco de aborto espontâneo. Aqueles com um resultado falso-negativo de triagem pré-natal podem ser falsamente tranquilizados e são propensos a experimentar um choque ainda maior no nascimento de uma criança afetada.

Vivendo com uma deficiência

Aqueles que nascem com deficiência muitas vezes têm uma expectativa de vida muito baixa, especialmente em países de pequena e média rendas. Isso se deve a uma combinação de fatores: falta de acesso à saúde e a serviços sociais relevantes em combinação a determinantes sociais de falta de saúde, tais como a pobreza e a desnutrição. Enquanto nos países desenvolvidos o efeito de deficiências físicas ou psicológicas graves pode ser melhorado por um apoio substancial do Estado, tal efeito pode ser praticamente inexistente em outros ambientes, em que a carga psicológica e econômica de ter um filho deficiente recai, na maior parte ou inteiramente, sobre a família.

REFERÊNCIAS

Cohen WI (ed) for The Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG). Health care guidelines for individuals with Down Syndrome (Down syndrome preventative medical checklist). *Down Syndrome Quarterly* 1996.

Wald NJ *et al.* First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the Serum, Urine and Ultrasounds Screening Study (SURUSS). *Health Technol Assess* 2003; **7**.

TEMAS RELACIONADOS

Cuidados na pré-concepção e na triagem

Triagem pré-natal

Triagem neonatal

Serviços de saúde

Figura 1: Fluxograma de avaliação de necessidades para a síndrome de Down

