

Revista Brasileira de Saúde

Data de aceite: 13/08/2025

A PUERICULTURA DO PACIENTE COM SÍNDROME DE DOWN: REVISÃO DE LITERATURA

Izabella Lopes Carvalho e Silva

Acadêmicos do curso de Medicina da Faculdade de Ciências Médicas de Ipatinga, Minas Gerais, Brasil

Júlia Alves Côrtes

Acadêmicos do curso de Medicina da Faculdade de Ciências Médicas de Ipatinga, Minas Gerais, Brasil

Karine Martins Soares

Acadêmicos do curso de Medicina da Faculdade de Ciências Médicas de Ipatinga, Minas Gerais, Brasil

Analina Furtado Valadão

Docente do curso de Medicina da Faculdade de Ciências Médicas de Ipatinga, Minas Gerais, Brasil. Orientadora do TCC

Todo o conteúdo desta revista está licenciado sob a Licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC BY 4.0).



RESUMO: Introdução: a Síndrome de Down é uma condição genética resultante de um desequilíbrio no 21º cromossomo, levando a características fenotípicas específicas e desafios no desenvolvimento motor e cognitivo, com a idade materna avançada sendo um fator de risco significativo. Objetivo: descrever aspectos importantes acerca do acompanhamento pediátrico de pacientes com Síndrome de Down nos primeiros dois anos de vida e o quanto isso impacta em suas vidas. Método: trata-se de uma revisão descritiva da literatura. A busca por artigos foi realizada utilizando termos indexados nos Descritores em Ciência da Saúde (DeCS), como “Síndrome de Down”, “Puericultura” e “Diagnóstico clínico”, aplicando o operador booleano “AND” para combinações como “Síndrome de Down AND Puericultura” e “Síndrome de Down AND Diagnóstico clínico”. Foram pesquisados artigos em português, inglês e espanhol, publicados entre 2019 e 2024, nas bases de dados PubMed e ScienceDirect, além de incluir as Diretrizes da Sociedade Brasileira de Pediatria de 2020 e 2024 e, o livro Tratado de Pediatria de 2021. Desenvolvimento: a Síndrome de Down, identificada por diagnóstico clínico e laboratorial, requer cuidados desde o nascimento. A puericultura exerce um papel fundamental no desenvolvimento, incluindo o acompanhamento pediátrico, imunizações, prevenção de doenças e acompanhamento multidisciplinar. Além disso, a intervenção precoce e o manejo das comorbidades contribuem para a qualidade de vida dessas crianças. Conclusão: o estudo conclui que uma abordagem multidisciplinar adequada, aliada a uma estrutura familiar estável e estratégias de inclusão social, resultam em uma vida mais segura e saudável para indivíduos com Síndrome de Down, minimizando as limitações e melhorando a qualidade de vida e o desenvolvimento das crianças.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Down. Puericultura. Pediatria.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down ocorre devido a um desequilíbrio genético no cromossomo 21. Essa condição pode resultar de uma trissomia completa em virtude de uma não disjunção durante a meiose genética, o que leva à presença de uma cópia extra completa. Também pode ser causada por uma trissomia parcial, na qual há uma translocação não equilibrada de material genético, em que o braço longo excedente do cromossomo 21 conecta-se a outro cromossomo (Esbensen; Schworer; Hartley, 2024). Este cromossomo extra produz alterações de desenvolvimento e fenótipos característicos que definem a Síndrome de Down (Montaño *et al.*, 2023). A idade materna tem forte influência sobre a incidência da síndrome; que ocorre em 1 a cada 1.550 nascidos vivos de mulheres com menos de 20 anos, e em 1 a cada 25 nascimentos de mulheres com mais de 45 anos de idade (Brasil, 2021). Desde o nascimento, os portadores podem enfrentar desafios quanto ao déficit cognitivo e atraso no desenvolvimento, tanto motor quanto verbal (Fortea *et al.*, 2024). Essa é uma das condições mais comuns de deficiência intelectual, e estima-se que no Brasil ocorra 1 em cada 800 nascimentos (Brasil, 2021).

De acordo com a Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP, 2020), a Síndrome de Down é identificada no nascimento por características físicas e clínicas distintas, como traços faciais específicos, alterações no tônus muscular e presença de sinais característicos nas mãos e pés. Essas manifestações, que englobam diversas variações fenotípicas, auxiliam no diagnóstico, embora sua intensidade e combinação possam variar consideravelmente entre os indivíduos. Entre os sinais mais comuns, estão os olhos amendoados com inclinação palpebral para cima, orelhas pequenas e de baixo implante, língua protusa, prega palmar única, hiperflexibilidade articular e o desenvolvimento pondero-estatural mais lento.

Pacientes com a trissomia do 21 estão mais propensos a cardiopatias, leucemias, alterações tireoidianas e neurológicas, contudo os avanços nos cuidados médicos têm aumentado sua longevidade, por meio do diagnóstico precoce e tratamento oportuno das comorbidades (Junco; Quiroga, 2022). Além disso, as crianças com Síndrome de Down precisam ser estimuladas desde o nascimento para que sejam capazes de superar as limitações cognitivas e motoras que essa alteração genética lhes impõe (SBP, 2020). Assim, o desenvolvimento destas crianças é diretamente influenciado pela qualidade do cuidado e, por isso, o acompanhamento multidisciplinar desempenha um papel fundamental na melhoria da saúde, bem-estar e qualidade de vida desses pacientes (Laignier *et al.*, 2021). Logo, o objetivo de toda a rede de apoio deve ser habilitar esses pacientes para o convívio e a participação social ao longo da vida (Fortea *et al.*, 2024).

A inclusão na sociedade é um aspecto crucial a ser considerado, visto que a Síndrome de Down não deve ser um obstáculo para a socialização. Assim, a estimulação precoce por meio das interações sociais é essencial para evitar e/ou amenizar alguns distúrbios do desenvolvimento, uma vez que, este paciente pode apresentar dificuldades de adaptação social, de integração perceptiva, cognitiva e proprioceptiva (Dombroski; Sousa, 2023). Desse modo, manter o paciente incluso e ativo na sociedade contribui para uma melhor qualidade de vida, pois promove o acesso a oportunidades educacionais, empregos, atividades recreativas e relacionamentos. Logo, o acompanhamento multidisciplinar, estrutura familiar estável, educação e atividades de estimulação adequadas podem afetar significativamente o prognóstico do portador dessa síndrome (Freitas *et al.*, 2020).

O acompanhamento médico, se realizado adequadamente, pode contribuir para a redução da morbimortalidade associada à síndro-

me, uma vez que desempenha um papel fundamental para assegurar saúde, por meio da implementação de cuidados médicos periódicos e abrangentes (Baksh *et al.*, 2023). Ademais, promover a inclusão ativa e participativa dessas pessoas na sociedade é igualmente vital, pois a Síndrome de Down não deve ser vista como uma barreira para a plena participação do portador na comunidade (Fortea *et al.*, 2020). Ao unir o cuidado pediátrico com esforços de inclusão social, pode-se abrir caminho para uma vida mais proveitosa e inclusiva para todos, independentemente de suas características genética-fenotípica.

O trabalho tem como objetivo descrever aspectos importantes acerca do acompanhamento pediátrico de pacientes com Síndrome de Down nos primeiros dois anos de vida e o quanto isso impacta em suas vidas. Para isso, o estudo explora a história da síndrome, esclarece os procedimentos para diagnóstico clínico e laboratorial e apresenta as diretrizes e práticas recomendadas por organizações especializadas, que estabelecem um plano para o acompanhamento pediátrico.

MÉTODO

Este estudo consiste em uma revisão descritiva da literatura direcionada para a puericultura dos pacientes com Síndrome de Down até os dois anos de idade. A busca por artigos foi realizada usando termos indexados nos Descritores em Ciência da Saúde (DeCS), incluindo “Síndrome de Down”, “Puericultura” e “Diagnóstico clínico”, aplicando o operador booleano “AND” para combinações como “Síndrome de Down AND Puericultura” e “Síndrome de Down AND Diagnóstico clínico”. Foram pesquisados artigos nas línguas portuguesa, inglesa e espanhola, publicados entre 2019 e 2024, nas bases de dados eletrônicas PubMed e ScienceDirect, além das Diretrizes da Sociedade Brasileira de Pediatria de 2020 e 2024 e o livro *Tratado de Pediatria*.

2021. Os critérios de inclusão foram baseados em publicações atualizadas entre 2019 e 2024, voltadas para a puericultura de pacientes com Síndrome de Down de até dois anos de idade. Os artigos selecionados foram avaliados com base no título, resumo e leitura completa.

DESENVOLVIMENTO

A HISTÓRIA DA SÍNDROME DE DOWN

A primeira descrição clínica da Síndrome de Down foi feita por John Langdon Haydon Down, um médico britânico, em 1866. Ele notou que um grupo de pacientes tinha características físicas semelhantes e uma deficiência intelectual comum, e chamou a condição de “mongolismo”, baseando-se nas características faciais que ele associava aos povos mongóis. Down descreveu detalhes como os olhos amendoados e o perfil facial achatado, e também observou os desafios de desenvolvimento enfrentados por esses pacientes (Martini *et al.*, 2022). Só décadas depois, em 1959, é que a verdadeira causa genética da Síndrome de Down foi descoberta. O cientista francês Jérôme Lejeune fez um trabalho revolucionário ao identificar que a condição é causada por uma anomalia cromossômica: a trissomia do cromossomo 21, uma condição genética causada pela presença de uma cópia extra desse cromossomo em todas ou na maioria das células do corpo (Pietricoski; Justina, 2020). Essa alteração cromossômica afeta o desenvolvimento físico e intelectual, resultando em uma série de características distintivas (Esbensen; Schworer; Hartley, 2024).

As pessoas com Síndrome de Down frequentemente apresentam traços faciais específicos, como olhos amendoados, uma pregadura epicântica (dobras de pele no canto interno dos olhos) e um perfil braquiocefálico. Além disso, a condição está associada a um crescimento mais lento e atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor, que podem variar am-

plamente em intensidade entre os indivíduos afetados (Bull, 2020). Além das características físicas, esse diagnóstico pode levar a uma série de desafios de saúde associados. Segundo a Sociedade Brasileira de Pediatria (2020), esses desafios incluem um risco aumentado de condições médicas como cardiopatias congênitas, problemas auditivos e visuais, e disfunções do sistema imunológico. Ademais, a deficiência intelectual, que varia de leve a moderada, pode afetar a capacidade de aprendizagem e o desenvolvimento de habilidades cognitivas e de linguagem (Silva, 2023).

ETIOLOGIA

A Síndrome de Down, conforme supracitado, resulta de uma anomalia genética em que há uma cópia extra, completa ou parcial, do cromossomo 21. Essa condição é causada principalmente por um erro durante a divisão celular conhecido como não disjunção cromossônica. A não disjunção ocorre quando os cromossomos não se separam corretamente durante a formação dos gametas (ovócitos ou espermatozoides), resultando em um gameta com um cromossomo 21 extra. Quando este gameta participa da fertilização, o embrião resultante possui três cópias do cromossomo 21, em vez das duas normais, resultando na Síndrome de Down. Esse erro pode ocorrer tanto na formação dos ovócitos quanto dos espermatozoides, e, portanto, pode ser herdado de ambos os pais (Esbensen; Schworer; Hartley, 2024).

A idade materna avançada é um fator de risco significativo para a não disjunção. Mulheres com 35 anos ou mais têm uma probabilidade aumentada de gerar crianças com Síndrome de Down (Alfredo; Tors; Alfredo, 2020). Isso está relacionado ao envelhecimento dos ovócitos, que pode tornar mais difícil a separação adequada dos cromossomos durante a meiose. À medida que os ovócitos envelhecem, há uma maior chance de erros du-

rante a divisão celular, resultando em gametas com um número incorreto de cromossomos. No entanto, embora a idade avançada seja um fator de risco conhecido, essa síndrome também pode ocorrer em mulheres mais jovens, o que indica que outros fatores, além da idade materna, podem contribuir para a condição (Ferreira *et al.*, 2022).

Além da trissomia 21 completa, que é a forma mais comum da Síndrome de Down, existe a trissomia 21 por translocação – ocorre em cerca de 4% dos casos. Nesta forma, o cromossomo 21 extra está associado a outro cromossomo, formando uma translocação (Rosan *et al.*, 2021; Silva, 2023). A translocação mais comum é a robersoniana, na qual o cromossomo 21 se anexa a outro cromossomo, geralmente o cromossomo 14. Essa, pode ser herdada de um dos pais, que pode ser um portador assintomático da translocação (Resende *et al.*, 2022). Sendo assim, se um dos pais carrega a translocação, há uma chance aumentada de que a criança herde o cromossomo 21 extra. A identificação de portadores de translocações pode ajudar a avaliar o risco para futuras gestações (Amancio; Carvalho; Barbieri, 2020).

O mosaicismo é outra forma menos comum de Síndrome de Down, representando cerca de 1% dos casos. O mosaicismo ocorre devido a uma não disjunção embrionária, um erro na divisão celular após a fertilização, quando algumas células do embrião apresentam a trissomia 21, enquanto outras mantêm o número normal de cromossomos (Rodrigues, 2023). A manifestação clínica pode variar dependendo da proporção de células afetadas e do grau de envolvimento das células trissômicas. Indivíduos com mosaicismo podem apresentar sintomas mais diluídos e menos evidentes em comparação com aqueles com trissomia 21 completa. O diagnóstico pode ser desafiador, exigindo uma análise detalhada de maior quantidade de células para

identificar a presença de diferentes padrões cromossômicos na cariotipagem (Silvestre; Morais; Leite, 2022).

Esses mecanismos etiológicos revelam a complexidade da síndrome e destacam a importância de compreender as variações na origem genética da condição. Embora a trissomia 21 completa seja a forma mais prevalente, as formas de translocação e mosaicismo oferecem outro panorama sobre como a Síndrome de Down pode se manifestar. A identificação precisa da causa genética é importante para o diagnóstico, o aconselhamento genético e o planejamento familiar, além de contribuir para o desenvolvimento de estratégias de intervenção e suporte para indivíduos afetados por esta alteração genética (Akhtar; Bokhari, 2023).

DIAGNÓSTICO LABORATORIALE CLÍNICO

O diagnóstico da Síndrome de Down é feito principalmente por meio de um exame chamado cariotípico, que analisa a composição cromossômica do indivíduo, revelando essa alteração genética (Coutinho *et al.*, 2021). De acordo com a Sociedade Brasileira de Pediatria (2024), a coleta de material para o exame pode ser feita a partir de amostras de sangue periférico, medula óssea ou tecidos sólidos.

Existem coleta de material para o diagnóstico pré-natal, como a amniocentese, que envolve a retirada de uma pequena quantidade de líquido amniótico, ou a biópsia de vilosidades coriônicas (Chorionic Villus Sampling - CVS), que examina tecidos da placenta. Além disso, há o teste pré-natal não invasivo (NIPT), que usa o DNA fetal livre de células, de origem placentária, presente no plasma materno no início da gestação. É um teste de triagem preciso para aneuploidias fetais, como a trissomias 21 em gestações únicas e gemelares (McMahon *et al.*, 2024). Esses exames permitem que o diagnóstico seja feito

ainda na gestação, proporcionando aos pais e à equipe médica tempo para se preparar e planejar os cuidados necessários (SBP, 2024).

Além dos exames genéticos, a hipótese diagnóstica da Síndrome de Down leva em consideração uma série de características fenotípicas, que são sinais físicos e comportamentais observáveis (Esparza-Ocampo *et al.*, 2022). Entre os traços físicos mais comuns estão a hipotonía, que é a diminuição do tônus muscular, resultando em flacidez; braquicefalia, fontanelas amplas, orelhas pequenas e de baixa implantação, características faciais como olhos amendooados com fendas palpebrais oblíquas, nariz e boca pequenos, inclinação palpebral para cima, telecanto, epicanto, ponte nasal achatada, hipoplasia de face média, monocelha, protusão da língua (Oliveira; Rodrigues; Leite, 2023). Outras características incluem a presença de pele redundante na nuca, braquidactilia, cabelos finos e lisos, prega única palmar (prega simiesca), clinodactilia do quinto quirodáctilo, espaço alargado entre o 1º/2º pododáctilos, sulco na área halucal, hipotonía muscular e/ou frouxidão ligamentar, ao nascer é pequeno para idade gestacional (PIG) e/ou baixa estatura, atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor ou deficiência intelectual, sopro cardíaco/cardíopatia, entre outras apresentações clínicas (Torres; Pardo, 2023). No entanto, é importante destacar que esses sinais variam em sua apresentação e intensidade, e muitos bebês apresentam uma combinação de várias dessas características (Coutinho *et al.*, 2021).

A avaliação clínica da Síndrome de Down é enriquecida pela identificação dos chamados sinais cardinais de Hall, que são um conjunto de características físicas que auxiliam no diagnóstico, sendo que 100% dos recém-nascidos apresentam pelo menos quatro desses sinais, e 89% têm seis ou mais (Santos; Santos; Nascimento, 2022). Entre os sinais mais prevalentes estão o perfil facial achatado, o reflexo de Moro diminuído, a hipotonía, a hiperfle-

xibilidade das articulações, as fendas palpebrais oblíquas, a pele redundante na nuca, a displasia da pelve (identificável por raios-X), a displasia da falange média do quinto dedo, as orelhas pequenas e arredondadas e a prega palmar única (Baumblatt; Lamarca; Ribas, 2023).

CLASSIFICAÇÃO PARA A SÍNDROME DE DOWN

CLASSIFICAÇÃO INTERNACIONAL DE DOENÇAS (CID)

A Classificação Internacional de Doenças (CID) é uma ferramenta de codificação usada para categorizar diagnósticos médicos e condições de saúde. A CID é atualizada periodicamente pela Organização Mundial da Saúde (OMS, 2022).

Na 10ª edição da Classificação Internacional de Doenças (CID-10), a Síndrome de Down é classificada sob o código Q90, com as seguintes subdivisões: Q90.0 refere-se à trissomia 21 (Síndrome de Down) sem outras anomalias associadas; Q90.1 cobre a trissomia 21 com anomalias congênitas adicionais; e Q90.9 é usado para a trissomia 21 não especificada (SBP, 2020). E na 11ª edição da CID (CID-11), em vigor desde 2022, a Síndrome de Down passou a ser classificada sob o código 5A00, que apresenta as seguintes subdivisões: 5A00.0 para Síndrome de Down devido à trissomia 21; 5A00.1 para Síndrome de Down associada à translocação; e 5A00.2 para Síndrome de Down causada pelo mosaicismo (OMS, 2022).

CLASSIFICAÇÃO INTERNACIONAL DE FUNCIONALIDADE, INCAPACIDADE E SAÚDE

A Classificação Internacional de Funcionalidade (CIF) não tem códigos específicos para condições genéticas como a Síndrome de Down, mas oferece uma forma de entender como essa condição pode afetar a vida cotidia-

na em quatro áreas principais: Funções Corporais, que se refere às funções fisiológicas e neurológicas do corpo; Estruturas Corporais, que aborda a anatomia e as anomalias físicas; Atividades e Participações, que examina a capacidade de realizar tarefas e participar em diversas áreas da vida; e Fatores Ambientais, que considera o impacto do ambiente, como suporte social e acessibilidade, na funcionalidade e participação da pessoa (Barreto *et al.*, 2021).

No que diz respeito às funções corporais, a Síndrome de Down pode influenciar o desenvolvimento físico e cognitivo de uma pessoa. Isso pode se manifestar em atrasos no desenvolvimento motor e dificuldades com habilidades de aprendizado, que impactam a forma como a pessoa interage e aprende com o mundo ao seu redor (Esbensen; Schworer; Hartley, 2024).

Quanto às estruturas corporais, pode trazer características físicas distintas e, às vezes, problemas cardíacos que exigem cuidados médicos. Essas características podem afetar a aparência e a saúde geral do indivíduo. Nas atividades e participações, ela pode impactar a capacidade de uma pessoa de realizar tarefas diárias e participar plenamente em diferentes aspectos da vida, como na escola ou em atividades de lazer (Pereira *et al.*, 2022).

Por último, os fatores ambientais, como o suporte social e a acessibilidade disponíveis à pessoa, também precisam ser considerados, pois um ambiente desafiador e adaptado pode fazer uma grande diferença na capacidade do portador para viver e participar ativamente da sociedade (Brugnaro *et al.*, 2024).

A IMPORTÂNCIA DA PUERICULTURA

A puericultura é um conjunto de práticas e cuidados contínuos, focado no acompanhamento contínuo da saúde e desenvolvimento da criança desde o nascimento até a adolescência (Lima *et al.*, 2023). O termo deriva do

latim *puer*, que significa “criança”, e *cultura*, que se refere ao “cuidado”, refletindo o objetivo principal dessa prática: promover o desenvolvimento físico, mental e social saudável da criança. Ao longo desse período, a puericultura atua como uma ponte entre as fases de crescimento, oferecendo não apenas um monitoramento médico rigoroso, mas também orientações práticas e informativas para pais e cuidadores sobre como lidar com os desafios e complexidades do desenvolvimento infantil (Padilha, 2020).

O acompanhamento em puericultura envolve avaliações regulares que visam garantir que a criança esteja atingindo marcos de desenvolvimento adequados para a sua idade. Essas consultas periódicas incluem a aferição de peso, altura e perímetro céfálico, avaliação do desenvolvimento motor e cognitivo, e a observação de interações sociais e emocionais (Vieira *et al.*, 2023). Para além das avaliações físicas, o suporte emocional aos pais e cuidadores é fundamental, assegurando que se sintam informados e preparados para oferecer um ambiente seguro e estimulante para o desenvolvimento da criança (Albernaz; Couto, 2022).

Um dos aspectos importantes da puericultura é a prevenção de doenças e a promoção de um crescimento saudável. Por meio de intervenções precoces, a prática pode identificar e tratar problemas de saúde ainda nos primeiros estágios, possibilitando assim melhores prognósticos (Freitas *et al.*, 2020). Doenças como desnutrição, obesidade infantil, problemas respiratórios e deficiências sensoriais podem ser prevenidas ou tratadas de forma eficaz pelo acompanhamento regular. Além disso, orientações sobre a amamentação, introdução de alimentos sólidos, e a importância do brincar para o desenvolvimento psicomotor são alguns dos temas frequentemente discutidos durante as consultas de puericultura, promovendo uma abordagem holística da saúde da criança (SBP, 2024).

Em suma, a puericultura vai muito além do acompanhamento médico rotineiro, ela representa um conjunto de cuidados integrados que visam o bem-estar da criança em todos os aspectos de sua vida (Jornooki *et al.*, 2021). Ao combinar a avaliação contínua do desenvolvimento com a educação e suporte à família, a puericultura se torna um dos pilares fundamentais para auxiliar que as crianças cresçam de maneira saudável, desenvolvam-se plenamente e alcancem seu potencial máximo, tanto físico quanto emocional e social (Polidoro *et al.*, 2022).

A PUERICULTURA DO PACIENTE COM SÍNDROME DE DOWN ATÉ OS DOIS ANOS DE VIDA

O acompanhamento pediátrico é essencial para crianças com Síndrome de Down devido às diversas condições médicas e desafios associados a essa condição genética. Esse acompanhamento envolve monitoramento constante para identificar e tratar precocemente problemas de saúde, o que é crucial para melhorar a saúde física e promover um desenvolvimento equilibrado (Pires, 2023). Neste sentido, o cuidado com a saúde da criança deve ser planejado para atender às necessidades médicas e de desenvolvimento dessa população, bem como para fornecer suporte integral as famílias (Luiz; Carrasco, 2023).

A princípio, após o diagnóstico de Síndrome de Down, é essencial que a família receba apoio emocional e orientação adequada para lidar com a nova realidade, como o encaminhamento para o centro clínico geneticista e indicação para grupos de apoio (Bull *et al.*, 2022). Esse momento pode ser delicado, e o papel do pediatra é fundamental para oferecer não apenas cuidados médicos, mas também suporte psicológico aos pais (Gori *et al.*, 2023). Para crianças com diagnóstico pré-natal, é importante obter uma cópia formal do relatório cromossômico de amniocentese ou

CVS, o que permite confirmar o diagnóstico e atualizar o prontuário médico (Bull *et al.*, 2022).

O diagnóstico da síndrome em recém-nascidos requer uma avaliação cuidadosa, começando pela revisão do histórico familiar e das informações pré-natais, como os resultados de estudos cromossômicos realizados e o histórico de filhos com trissomia 21 ou abortos espontâneos (Bull *et al.*, 2022). A hipótese diagnóstica desta variação genética é baseada em características clínicas observáveis e pode ser confirmada através de exames precisos, como o cariótipo, que confirmará a presença de um terceiro cromossomo inteiro ou parcial (SBP, 2020).

Os exames de triagem neonatal realizados logo após o nascimento, proporcionam um diagnóstico oportuno de doenças congênitas e anormalidades cromossômicas como fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística, cardiopatias congênitas, catarata congênita, anquiloglossia e identificação de perda auditiva. Dessa forma, a triagem possibilita a detecção precoce de anomalias, permitindo implementar tratamentos e acompanhamentos adequados, o que oferece um suporte vital tanto para a criança quanto para a família (Baumblatt, 2024).

Outrossim, as avaliações auditivas e visuais são indispensáveis, visto que, até 75% dos portadores da síndrome apresentam perda auditiva e 60% problemas visuais (SBP, 2020). Portanto, as consultas devem ser realizadas aos 6 e 12 meses de vida e repetidas anualmente, para monitorar possíveis complicações, como otite média serosa, erros de refração, catarata congênita, glaucoma, nistagmo e pseudo-estenose do ducto lacrimal, que são comuns e podem levar a dificuldades auditivas; prejudicando o desenvolvimento da fala e da linguagem (Souza *et al.*, 2022).

Após o nascimento, recomenda-se um ecocardiograma, pois cerca de 50% dos recém-nascidos com Síndrome de Down podem ter malformações cardíacas, como Comunicação Interatrial (CIA) e Comunicação Interventri-

cular (CIV), que podem ser assintomáticas nos primeiros dias (Bull *et al.*, 2022; Smith *et al.*, 2022; Lobo *et al.*, 2023). Avaliações regulares de função cardíaca são cruciais para um diagnóstico precoce e intervenção adequada, porém, caso o exame esteja normal, não há necessidade de repeti-lo (Yoon; Hong; Cho, 2020; Corrêa *et al.*, 2022).

Para a consulta do recém-nascido, reconiza-se a realização da anamnese, ectoscopia, exame físico geral e a avaliação de crescimento, incluindo peso, comprimento/altura, perímetro céfálico e Índice de Massa Corporal (IMC). Assim, deve-se investigar o desenvolvimento neuropsicomotor, verificando os reflexos primitivos e os marcos de desenvolvimento, fornecer orientações sobre sinais de alerta, estímulo ao desenvolvimento, prevenção de acidentes, sono seguro, aleitamento materno com técnica adequada, suplementação e atualização do calendário vacinal. Por fim, registrar todas as informações no prontuário e na Caderneta da Criança (Vieira *et al.*, 2023).

Seguindo essas orientações, o pediatra deve abordar com a família os sinais de apneia obstrutiva do sono como a respiração difícil, ronco, despertares frequentes à noite, sonolência excessiva durante o dia, pausas respiratórias e comportamentos que podem estar ligados a um sono inadequado. Se algum desses sinais for percebido, recomenda-se encaminhar a criança a um médico especialista em distúrbios do sono pediátricos para uma avaliação e testes adicionais. Segundo Bull *et al.*, (2022), 50% à 79% das crianças com Síndrome de Down podem apresentar essa condição, o que sublinha a necessidade de um monitoramento cuidadoso e de intervenções precoces.

Pacientes com Down apresentam variações no crescimento e necessidades nutricionais específicas. Profissionais de saúde devem elaborar planos alimentares personalizados e ajustar as intervenções de acordo com as

demandas nutricionais, promovendo, dessa forma, um crescimento adequado e evitando deficiências nutricionais (Barros; Ibiapina; Caldas, 2024). O aleitamento materno exclusivo até os 6 meses é um passo fundamental, pois oferece todos os nutrientes necessários e ajuda a fortalecer o sistema imunológico da criança. Após esse período, deve-se manter o aleitamento materno sob livre demanda até os dois anos, iniciar a introdução de alimentos complementares e oferecer água nos intervalos entre as refeições (Gonçalves *et al.*, 2020; Santos; Fiorine, 2021; Brasil, 2023).

Segundo o Tratado de Pediatria (2021), para garantir uma adequada prevenção de deficiências nutricionais desde o início da vida, é essencial que recém-nascidos e lactentes recebam suplementações específicas de acordo com suas necessidades. Dessa forma, o bebê deve receber, ao nascimento, vitamina K1 como forma de prevenir sangramentos resultantes da carência dos fatores de coagulação, dependentes de vitamina K (II, VII, IX e X). Também é recomendada a administração de ferro profilático, para todos os lactentes sem fator de risco, aos 6 meses de vida, e para os que têm algum fator de risco a partir de 3 meses até os 24 meses de idade. Além disso, a suplementação profilática de vitamina D é indicada a partir da primeira semana de vida até os 12 meses, e com ajuste na dosagem dos 12 aos 24 meses. Assim, as doses de suplementação variam conforme a idade e as demandas individuais do paciente.

Por outro viés, a redução do tônus muscular, caracterizado como hipotonia, pode comprometer músculos essenciais para a alimentação, como os da língua e da mandíbula. Essa fraqueza interfere na capacidade de succão e na cooperação entre deglutição e respiração, dificultando o aleitamento materno. Além de seu papel na nutrição, a amamentação é considerada o melhor exercício para o desenvolvimento das estruturas ósseas e musculares

da face, sendo fundamental para o desenvolvimento orofacial saudável. Assim, de acordo com as necessidades de cada paciente, é possível realizar ajustes nas técnicas de amamentação, utilizar extratores de leite e aplicar a Placa Palatina de Memória, a qual auxilia na correção do posicionamento da língua, promovendo uma posição mais adequada para a alimentação e favorecendo a articulação da fala (Bull *et al.*, 2022). Embora essas dificuldades tendam a melhorar entre os 3 e 8 meses de vida, é imprescindível que a identificação desses problemas ocorra precocemente, de modo a viabilizar intervenções terapêuticas, como a fisioterapia e fonoaudiologia, para que os marcos motores, tanto finos quanto grossos, sejam alcançados no tempo adequado (Santoro *et al.*, 2021).

Complementando os cuidados necessários para um desenvolvimento orofacial saudável, a saúde bucal das crianças com Síndrome de Down também requer atenção desde o primeiro ano de vida, com acompanhamento odontológico anual. Ao nascer o primeiro dente, o responsável deve iniciar a escovação e o uso de creme dental com flúor. Desde cedo, é importante monitorar como os dentes estão nascendo e agir preventivamente contra cáries e problemas nas gengivas visto que, 80% desses pacientes apresentam dificuldades ortodônticas (SBP, 2020; Ferreira *et al.*, 2022; Silva; Rolim, 2022).

Seguindo as recomendações para o acompanhamento do paciente com Síndrome de Down, é indicado a realização de um hemograma completo para detectar possíveis alterações hematológicas, como leucemia e transtorno mieloproliferativo transitório, condições que, embora raras na população geral, ocorrem com maior frequência nessas crianças (Yamato *et al.*, 2021). Recomenda-se que esse exame seja realizado aos 6 e 12 meses de vida, e repetido anualmente, a fim de auxiliar na detecção precoce de alterações que possam demandar intervenções clínicas imediatas (Barros; Ibiapina; Caldas, 2024).

Paralelamente, a função da tireoide (TSH e T4 livre) deve ser monitorada ao nascimento, aos 6 meses, aos 12 meses e, depois, anualmente. Existe um risco de cerca de 1% para hipotireoidismo congênito e uma probabilidade de 14% ou mais de desenvolver hipotireoidismo ao longo da vida (Couto, 2020; Rossi, 2021; Nallagonda *et al.*, 2023).

Outros exames fundamentais incluem a ultrassonografia abdominal, utilizada para verificar possíveis malformações urológicas ou digestivas, que podem estar presentes desde o nascimento, como membrana duodenal e Doença de Hirschsprung (Requena; Conde; Alfocea, 2022). Também, deve-se avaliar a doença celíaca, que afeta aproximadamente 3% das pessoas com Síndrome de Down, o que justifica uma recomendação de triagem inicial aos dois anos de idade. Se houver suspeita clínica ou positividade para HLA-DQ8 e/ou HLA-DQ2, recomenda-se a coleta bianual de Imunoglobulina A (IgA) total e do anticorpo anti-endomísio (SBP, 2020).

A triagem para problemas ortopédicos, especialmente Instabilidade Atlantoaxial (IAA), também é recomendada. Esta é uma condição na qual a primeira e a segunda vértebras cervicais têm mobilidade excessiva, o que pode levar a complicações graves se não for detectado e tratado a tempo (Machado, 2021). A avaliação da IAA inicia-se pela verificação de sinais e sintomas, como parestesias nas mãos, espasmos musculares, dor cervical significativa, limitação da mobilidade do pescoço, inclinação da cabeça e reflexos exagerados nos membros superiores. Se houver a presença desses sinais, é necessário realizar radiografia cervical e encaminhar o paciente para a ortopedia infantil. Caso não haja sintomas, não há necessidade de exames imagiológicos, e a criança deve manter consultas regulares de acompanhamento. Se a radiografia indicar alterações, recomenda-se o uso de colar cervical e a ponderação de intervenção cirúrgica or-

topédica ou encaminhamento para avaliação com neurocirurgia. Se não houver alterações, a avaliação deve seguir com radiografias dinâmicas em extensão e flexão do pescoço, com continuidade do acompanhamento ortopédico (Baumblatt, 2024).

No que diz respeito ao desenvolvimento neuropsicomotor, espera-se atrasos na aquisição de habilidades motoras e desafios cognitivos, que são abordados através de intervenções personalizadas e coordenação com fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais (Cid; Jesus, 2020; Silva; Rolim, 2022; Dimopoulos *et al.*, 2023; Brandão *et al.*, 2024). Os marcos do desenvolvimento incluem o controle da cabeça, o rolamento, a habilidade de sentar, o andar e o desenvolvimento da linguagem. Em crianças típicas, o desenvolvimento motor começa com o controle da cabeça, evolui para o rolamento e sentar, e culmina na capacidade de andar e falar. No entanto, em lactentes com Síndrome de Down, esses marcos podem ser alcançados tardivamente (Bacil; Mazzardo; Silva, 2020).

O controle da cabeça, geralmente alcançado aos 4 meses de idade, é frequentemente atrasado em lactentes com Down devido à hipotonia muscular, uma característica comum da condição. A hipotonia pode dificultar a capacidade da criança de manter a cabeça erguida e controlada, o que afeta a progressão para marcos motores subsequentes, como rolar e sentar. Portanto, a fisioterapia é fundamental nesse estágio para fortalecer os músculos do pescoço e do tronco, promovendo a estabilidade necessária para o controle da cabeça (Santos; Fiorine, 2021).

Ramos e Müller (2020), realizaram um estudo para investigar o desenvolvimento motor de crianças com Síndrome de Down, e observaram que essas crianças apresentavam atrasos em relação ao desenvolvimento motor típico. Utilizando o Instrumento de Vigilância do Desenvolvimento, adotado pelo Ministério

da Saúde na atenção básica, o estudo revelou marcos específicos para diferentes faixas etárias. O estudo foi realizado com uma amostra intencional não probabilística, composta por 13 bebês com diagnóstico de Síndrome de Down, com idades entre 0 e 36 meses. Para serem incluídas, as crianças deveriam estar participando de um programa de estimulação precoce em grupo por, no mínimo, 30 dias, com frequência regular de pelo menos 50% dos encontros semanais. Além disso, oito crianças não realizavam fisioterapia além da participação no grupo de estimulação precoce. As crianças com faixa etária inferior a 12 meses ($n=3$) realizaram todos os marcos desenvolvimento dentro do período previsto pelo instrumento, consideradas com desenvolvimento adequado. Foram excluídas as crianças que apresentavam quadro clínico instável, hospitalizações recentes ou condições que inviabilizassem a prática das atividades propostas ou a realização dos movimentos exigidos para a avaliação.

Os resultados indicaram que as crianças com Síndrome de Down na amostra apresentaram um atraso significativo no alcance dos marcos motores em comparação aos padrões esperados para crianças típicas. Por exemplo, todos os 10 participantes avaliados rolam e demonstraram habilidades como “esconde-a-chou”, porém, em idades superiores às previstas (4 a 6 meses). Habilidades como transferência manual bilateral, duplicação de sílabas e sentar sem apoio, tipicamente alcançadas entre 6 e 9 meses em crianças sem atraso, também foram realizadas mais tarde pelas crianças com Síndrome de Down (Ramos; Müller, 2020).

Entre os 9 e 12 meses, marcos como andar com apoio e fazer gestos, esperados em crianças típicas, não foram atingidos por toda a amostra, com apenas 7 dos 10 participantes demonstrando essas capacidades. Esse padrão de atraso se manteve nos grupos etários sub-

sequentes: entre 12 e 15 meses, habilidades como falar uma palavra, manipular talheres ou andar sem apoio foram observadas apenas em uma parcela menor das crianças avaliadas (Ramos; Müller, 2020).

Até os 24 meses, marcos como chutar bola, apontar figuras, montar torres de blocos ou realizar gestos mais refinados continuaram a ser alcançados de forma limitada pela amostra. No geral, os dados reforçam que, embora algumas habilidades tenham sido adquiridas, o ritmo de desenvolvimento motor das crianças com síndrome de Down foi mais lento e apresentaram atrasos acumulados, especialmente em marcos que requerem maior controle motor e interação social (Ramos; Müller, 2020).

Esses achados reforçam a necessidade de monitoramento contínuo e intervenções personalizadas para crianças com Síndrome de Down, considerando as particularidades de seu desenvolvimento motor. Além disso, o estudo destaca a importância do acompanhamento sistemático por meio de instrumentos padronizados, como o utilizado na pesquisa, para identificar atrasos e implementar estratégias terapêuticas que promovam o desenvolvimento global dessas crianças (Ramos; Müller, 2020).

Além dos aspectos motores, o desenvolvimento cognitivo e da linguagem em lactentes com Down podem ser mais lentos. A Síndrome de Down pode afetar a capacidade de aprender e processar informações, resultando em atrasos na aquisição de habilidades cognitivas e de linguagem. A intervenção precoce em fonoaudiologia é essencial para estimular o desenvolvimento da comunicação. Atividades que incentivam o balbucio, a compreensão de palavras e a produção de frases são importantes para promover o desenvolvimento da linguagem (Casarin, 2022).

A estimulação global deve começar assim que a condição de saúde da criança

permitir, visando apoiar a aquisição dos marcos motores, psicológicos esocioemocionais. Existem diversos modelos de estimulação, que podem incluir programas individuais ou em grupo, com a participação de diferentes profissionais da saúde (Ramos; Müller, 2020).

O acompanhamento do paciente pediátrico com Síndrome de Down na faixa etária de 0 a 2 anos, é fundamental para promover um desenvolvimento saudável e integral. Nesta fase, é crucial implementar estratégias de intervenção precoce que contemplam aspectos médicos, nutricionais e terapêuticos. A fim de detalhar as recomendações para esse acompanhamento, o Quadro 1 a seguir, resume o que deve ser investigado e os principais exames a serem realizados. Ele fornece uma visão das etapas de cuidado conforme orientações da Sociedade Brasileira de Pediatria (2020), Ramos e Müller (2020) e Bull *et al.*, (2022).

IMUNIZAÇÕES EM CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN

O esquema vacinal para crianças com Síndrome de Down segue as recomendações gerais de vacinação estabelecidas para a população pediátrica, mas com algumas particularidades devido à maior susceptibilidade dessas crianças a infecções respiratórias e outras complicações (Martins *et al.*, 2024). Desta forma, os Centros de Referência para Imunobiológicos Especiais (CRIE), têm como finalidade facilitar o acesso da população aos imunobiológicos especiais para garantir a vacinação adequada que deve incluir vacinas como as meningocócicas conjugadas ACWY ou C aos 12 meses, anticorpos monoclonais específicos contra o Vírus Sincicial Respiratório (VSR) aos 12 meses, e as vacinas pneumocócicas 13 e 23, administradas aos 24 meses de idade (Brasil, 2023).

Dentre as demais vacinas recomendadas, está a vacina contra a varicela, que deve ser administrada aos 12 meses, com uma dose de reforço aos 4 anos. A vacinação contra a

CONSULTAS	INVESTIGAR	EXAMES
FAMÍLIA	Histórico familiar para SD ou aborto espontâneo; Rede de apoio.	Estudo genético; Anamnese.
PRÉ-NATAL E PÓS-NATAL	Confirmar diagnóstico de SD.	Análise clínica, CVS ou amniocentese e Cariótipo.
AO NASCER	Sinais fenotípicos; Sinais mielopáticos e IAA; Aleitamento materno; Hipotonía e antropometria; Doenças congênitas; Função tireoidiana.	Análise clínica; Avaliação radiológica, se necessário; Avaliação da pega, succão, posicionamento do bebê e a importância do aleitamento; Exame físico geral do RN e reavaliar em todas as consultas subsequentes; Triagem neonatal e ecocardiograma, se normal, não há necessidade de repetir; TSH e T4 livre: repetir aos 6 e 12 meses e após, anual.
1 MÊS	Apneia obstrutiva do sono; Estruturas anatômicas da face; vedamento labial; oclusão dos rebordos gengivais.	Polissonografia, se necessário; Exame físico bucal e reavaliar em todas as consultas subsequentes.
4 MESES	Marcos do desenvolvimento: começa a rolar, desenvolve habilidade de “esconde-achou”, até os 6 meses.	Exame físico geral.
6 MESES	Alterações hematológicas; Estrabismo, catarata, obstrução do ducto nasolacrimal, erros de refração, glaucoma e nistagmo; Otite média serosa, perda auditiva; Malformações urológicas ou digestivas; Marcos do desenvolvimento: transferência manual bilateral de objetos, duplica sílabas, senta sem apoio, imita gestos, faz movimentos de pinça com os dedos, até 9 meses.	Hemograma; Acuidade visual, repetir aos 12 meses, e após, anual; Acuidade auditiva, repetir aos 12 meses, e após, anual; USG de abdômen; Exame físico geral.
9 MESES	Marcos do desenvolvimento: andar com apoio, comunicar suas vontades de forma mais clara, até 12 meses.	Exame físico geral.
12 MESES	Anemia/deficiência de ferro; Textura da pele; Marcos do desenvolvimento: falar algumas palavras, andar sem apoio, até 15 meses.	Hemograma; Exame dermatológico; Exame físico geral.
15 MESES	Marcos do desenvolvimento: passam a usar talheres, montam torres com blocos e andam para trás.	Exame físico geral.
24 MESES	Marcos do desenvolvimento: joga bola, tira a própria roupa, aponta figuras; Doença celíaca.	Exame físico geral; Coleta de bimensual de IgA total e anticorpo anti-endomísio.

Quadro 1 - Acompanhamento do paciente com Síndrome de Down até os 2 anos de vida.

Fonte: Ramos; Müller (2020); Sociedade Brasileira de Pediatria (2020) e Bull *et al.*, (2022).

Lista de abreviaturas: SD: Síndrome de Down; CVS: Chorionic Villus Sampling; IAA: Instabilidade Atlantoaxial; TSH: Hormônio Estimulador da Tireoide; T4: Tiroxina; RN: Recém-nascido; USG: Ultrassonografia.

hepatite A também é indicada a partir dos 12 meses, com reforço aos 18 meses, garantindo proteção contra infecções hepáticas que podem ser mais graves em pessoas com Síndrome de Down (Trabaquini *et al.*, 2020). A vacina pneumocócica conjugada (PCV) é especialmente importante, pois protege contra doenças graves como pneumonia e meningoite, que têm maior incidência e podem ter um curso mais complicado em crianças com Down. Além disso, a imunização anual contra a influenza (gripe) é altamente recomendada, dado que essas crianças possuem maior suscetibilidade a complicações respiratórias, incluindo pneumonias e internações hospitalares (Brasil, 2022).

Além das vacinas incluídas no calendário padrão, os médicos podem sugerir vacinas extras dependendo das condições de saúde da criança. A vacinação contra a COVID-19, por exemplo, tornou-se parte do cuidado essencial para crianças com Síndrome de Down, devido ao risco aumentado de complicações graves pela doença. Estudos indicam que esses indivíduos possuem 1,8 vezes mais chances de mortalidade por COVID-19 e seu tempo de recuperação é, em média, 27% mais longo em comparação com pessoas sem a síndrome (Kfouri; Raskin, 2023).

A prevenção por meio de vacinas é um dos pilares do cuidado integral para todas as crianças. Com as vacinas adequadas, é possível prevenir não apenas infecções que poderiam complicar o quadro clínico do indivíduo com Síndrome de Down, mas também contribuir para uma melhor qualidade de vida. Ao manter o esquema vacinal atualizado e seguir as orientações dos pediatras, os pais e cuidadores ajudam a minimizar os riscos de doenças graves, promovendo um crescimento mais saudável e seguro (SBP, 2024).

PREVENÇÃO E TRATAMENTO DE DOENÇAS COMUNS

Crianças com Síndrome de Down enfrentam várias condições de saúde que impactam seu bem-estar, incluindo desafios respiratórios, hipotireoidismo e problemas auditivos e visuais. A abordagem para melhorar sua qualidade de vida envolve medidas preventivas, monitoramento regular e tratamentos adequados. Infecções respiratórias como pneumonia e bronquite são comuns devido a hipotonía, anomalias anatômicas e função imunológica comprometida, exigindo vigilância para sintomas e vacinação preventiva (Bull *et al.*, 2022).

O hipotireoidismo congênito é comum em crianças com Down e pode afetar o crescimento e o desenvolvimento cognitivo devido à falta de hormônios tireoidianos essenciais para o metabolismo. O diagnóstico é feito pelo teste de triagem neonatal, que avalia os níveis de TSH e T4 livre. O tratamento envolve a administração de levotiroxina, um hormônio tireoidiano sintético que é ajustado com base em testes regulares, com acompanhamento contínuo do crescimento e desenvolvimento da criança para garantir a eficácia do tratamento e identificar possíveis complicações precocemente (Magesti *et al.*, 2023).

Esses pacientes têm um risco aumentado de perda auditiva devida a anomalias anatômicas e a disfunção da trompa de Eustáquio, que pode levar a infecções de ouvido frequentes e acúmulo de fluidos (Utami; Purnami; Kalanjati, 2020). A triagem auditiva deve ser realizada regularmente usando testes como a emissões otoacústicas (EOA) e potencial evocado auditivo de estado estacionário (ASSR). O tratamento pode incluir o uso de aparelhos auditivos para amplificar os sons e promover a reabilitação auditiva, além de intervenção cirúrgica em casos de perda auditiva severa, como implantes cocleares (Côté *et al.*, 2021; Fasya *et al.*, 2023).

Problemas visuais, como estrabismo, catarata e miopia, são frequentes em crianças com Down. A triagem oftalmológica regular é necessária para identificar e tratar problemas oculares precocemente. O tratamento pode incluir o uso de óculos para corrigir erros de refração e, em alguns casos, cirurgia para corrigir estrabismo ou catarata. A reabilitação visual, que pode envolver terapia visual, também é importante para ajudar a criança a adaptar-se à deficiências visuais e promover o desenvolvimento visual adequado (Sun; Kraus, 2023).

Pacientes com Down frequentemente enfrentam alterações bucais notáveis, incluindo mandíbula e cavidade bucal pequenas, palato estreito devido à respiração bucal, lábios hipotônicos e uma língua grande e fissurada. Essas condições podem resultar em queilite angular devido à dificuldade em manter a boca fechada. Além disso, o comprimento reduzido das raízes dentárias causa dificuldades mecânicas e diminui o suporte periodontal, tornando os dentes mais vulneráveis à perda e à reabsorção óssea, uma vez que a superfície radicular reduzida não oferece suporte adequado contra as forças oclusais (Silva; Rolim, 2022).

A relação anormal entre maxila e mandíbula frequentemente resulta em oclusões tipo II e III de Angle e bruxismo, levando ao desgaste dos dentes e tornando-os achatados e encurtados. As anomalias dentárias em pacientes com Síndrome de Down são classificadas em dois grupos principais: as de desenvolvimento, que incluem variações no tamanho, número, forma e estrutura dos dentes, e as causadas por fatores ambientais, como impactos no desenvolvimento dentário, perda de estrutura, pigmentação anormal e distúrbios na erupção (Freitas *et al.*, 2020; Pereira *et al.*, 2024).

Além disso, a redução na celeridade do fluxo salivar, influenciada pela síndrome e pela hipotonía muscular, pode causar complica-

ções adicionais. A deficiência na coordenação motora oral pode levar a problemas respiratórios e enfraquecer a resposta imunológica, tornando essas crianças mais suscetíveis a infecções fúngicas como a candidíase pseudo-membranosa (Contaldo *et al.*, 2021). A baixa resposta imunológica também pode resultar em periodontite mais grave e cáries dentárias rápidas. Portanto, é essencial adotar um programa preventivo eficaz, com orientação para pais e responsáveis e acompanhamento regular com o dentista, para promover uma boa saúde bucal e minimizar os impactos dessas condições (Willis *et al.*, 2020).

ACOMPANHAMENTO MULTIDISCIPLINAR

O acompanhamento multidisciplinar é crucial para o desenvolvimento efetivo e abrangente de portadores com Síndrome de Down, visando atender às suas necessidades especiais e promover um desenvolvimento saudável e bem-sucedido. Essa condição afeta vários aspectos da saúde e do desenvolvimento, o que exige a colaboração de diferentes especialistas para oferecer um cuidado holístico e coordenado (Baumblatt; Lamarca; Ribas, 2023).

O pediatra é a peça-chave no cuidado desses pacientes, coordenando as várias frentes de tratamento e desenvolvimento. Ele realiza avaliações regulares para acompanhar o crescimento e o desenvolvimento da criança, ajustando o plano de cuidados conforme necessário. Além disso, o pediatra trabalha em conjunto com especialistas como cardiólogos, endocrinologistas e pneumologistas, que são fundamentais no manejo de condições comuns associadas à síndrome, como problemas cardíacos, hipotireoidismo e dificuldades respiratórias. Esse trabalho em equipe garante que cada aspecto da saúde da criança seja bem cuidado (Martins *et al.*, 2024).

Os fisioterapeutas têm um papel muito importante na vida de crianças com Síndrome de Down, especialmente quando se trata de apoiar o desenvolvimento motor. Eles ajudam a melhorar a força muscular e a coordenação, abordando a hipotonía muscular que é comum nessa condição. A fisioterapia pode incluir exercícios para ajudar a criança a controlar a cabeça, rolar, sentar e andar. Também são usadas técnicas para melhorar a postura e a mobilidade, ajudando a criança a adquirir habilidades motoras importantes para o dia a dia (Brussolo; Figueira; Silva, 2023).

Além disso, os terapeutas ocupacionais são fundamentais para o desenvolvimento das habilidades motoras finas e da coordenação olho-mão. Eles ajudam a criança a se tornar mais autônoma em atividades diárias, como vestir-se, comer e brincar, o que melhora a qualidade de vida (Pelosi; Ferreira; Nascimento, 2020; Racovita, 2023). Educadores e especialistas em desenvolvimento infantil colaboram para criar ambientes de aprendizagem inclusivos, adaptando métodos de ensino para apoiar o desenvolvimento acadêmico e social da criança. Esse suporte multidisciplinar é vital para promover um desenvolvimento saudável e contínuo (Baumblatt; Lamarca; Ribas, 2023).

No campo da comunicação, os fonoaudiólogos são essenciais. Eles trabalham com a criança para superar dificuldades de fala e linguagem que podem ser comuns em casos de Síndrome de Down. A terapia é adaptada às necessidades específicas de cada criança, visando melhorar a articulação, a fluência e a compreensão da linguagem. Essa intervenção precoce é crucial para que a criança possa desenvolver suas habilidades de comunicação e se envolver ativamente com o mundo ao seu redor (Seager *et al.*, 2022; Smith *et al.*, 2022).

No âmbito do apoio a pessoas com deficiência intelectual e múltipla, a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de-

sempenha um papel fundamental ao oferecer suporte em diferentes áreas que contribuem para o desenvolvimento integral do indivíduo. Fundada em 1954 na cidade do Rio de Janeiro, a APAE tornou-se a maior rede de suporte desse tipo no Brasil, promovendo uma abordagem interdisciplinar que inclui saúde, educação, assistência social, esporte e artes (Messias; Lima; Lopes, 2024). Para crianças com Síndrome de Down, a APAE proporciona um atendimento integral que começa com a estimulação precoce, essencial para o desenvolvimento físico e emocional, desde o primeiro mês de vida, sendo encaminhada pelos médicos diretamente da maternidade ou pelo pediatra que acompanha o bebê. Este atendimento inicial é seguido pela educação, que pode incluir desde a Educação Infantil até o Ensino Fundamental, ou a inserção na rede regular de ensino, conforme necessário (Esparza-Ocampo *et al.*, 2022).

Além disso, a APAE trabalha na inclusão social e no desenvolvimento da autonomia dessas crianças, preparando-as para atividades práticas do dia a dia e para o mercado de trabalho, utilizando metodologias como o Emprego Apoiado. A missão da APAE inclui a defesa de direitos, a prevenção, a orientação e o apoio às famílias, além da prestação de serviços especializados. Ela acompanha as pessoas com deficiência em todas as fases da vida, da infância à terceira idade, com um foco especial na eliminação de barreiras, ampliação da acessibilidade, garantia de dignidade e pleno exercício da cidadania (Esparza-Ocampo *et al.*, 2022). Assim, por meio de programas especializados, a APAE reafirma sua importância, pois promove o desenvolvimento integral de crianças com Síndrome de Down e garante uma inclusão social efetiva. Paralelamente, a instituição oferece suporte essencial às famílias, ajudando-as a enfrentar os desafios diários e a garantir um ambiente acolhedor e estimulante para a criança (Messias; Lima; Lopes, 2024).

CONCLUSÃO

Este estudo destaca a importância de um acompanhamento pediátrico abrangente e intervenções precoces para melhorar a vida das crianças com Síndrome de Down. Identificar a síndrome precocemente e iniciar o tratamento adequado é fundamental para enfrentar os desafios cognitivos e o atraso no desenvolvimento global. A integração de cuidados médicos com suporte educacional, psicológico e a promoção da inclusão social são essenciais para melhorar o desenvolvimento equilibrado e oportunidades equitativas para essas crianças. Os profissionais de saúde devem adotar um modelo de cuidado que favoreça tanto a gestão das condições associadas quanto atividades que estimulem o crescimento cognitivo e social desde os primeiros meses de vida.

O cuidado efetivo para crianças com Síndrome de Down vai além das consultas médicas, exigindo um esforço conjunto entre a equipe multiprofissional educadores e famílias. Estudos evidenciam a necessidade de um acompanhamento integrado, ressaltando que, com o compromisso com a inclusão social, as crianças têm mais chances de desenvolver seu pleno potencial e participar ativamente da vida comunitária. Futuras pesquisas poderiam investigar a eficácia de diferentes modelos de intervenção e a integração de novas tecnologias no apoio ao desenvolvimento dessas crianças. Este estudo reforça a importância de uma abordagem multidisciplinar e holística para melhorar a qualidade de vida e o desenvolvimento das crianças com Síndrome de Down.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- AKHTAR, F.; BOKHARI, S. R. A. Down Syndrome. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2023.
- ALBERNAZ, A. L. G.; COUTO, M. C. V. A puericultura no SUS: o cuidado da criança na perspectiva da atenção integral à saúde. *Saúde em debate*, v. 46, n. 5, p. 236- 248, 2022.
- ALFREDO, J. P.; TORS, J. T.; ALFREDO, M. Ácido fólico: suas implicações em gestantes e possível relacionamento com a Síndrome de Down. *Revista Multidisciplinar em Saúde*, v. 1, n. 2, p. 24, 2020.
- AMANCIO, P. M. T. G.; CARVALHO, L. F. P.; BARBIERI, G. H. O desenvolvimento motor em crianças com Síndrome de Down e a influência da família para seu aprendizado. *Revista Psicologia & Saberes*, v. 9, n. 16, p. 31–37, 2020.
- BACIL, E. D. A.; MAZZARDO, O.; SILVA, M. P. Crescimento e desenvolvimento motor. *Editora Intersaber*, 2^a ed, 2020.
- BAKSH, R. A. *et al.* Multiple morbidity across the lifespan in people with Down Syndrome or intellectual disabilities: a population-based cohort study using electronic health records. *Lancet Public Health*, v. 8, n. 6, p. e453-e462, 2023.
- BARRETO, M. C. A. *et al.* A Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) como dicionário unificador de termos. *Acta Fisiática*, v. 28, n. 3, p. 207–213, 2021.
- BARROS, L. I. C.; IBIAPINA, D. F. N.; CALDAS, D. R. C. Estado nutricional e hábitos alimentares de crianças e adolescentes com Síndrome de Down. *Nutrição Brasil*, v. 23, n. 2, p. 841-851, 2024.
- BAUMBLATT, A. P. *Ebook de atenção à saúde da criança com Síndrome de Down: guia para profissionais de saúde cuidados gerais*, 2024. Trabalho de Conclusão de Curso (Mestre em Programa de Saúde e Tecnologia no Espaço Hospitalar) – Rio de Janeiro, 2024.
- BAUMBLATT, A. P.; LAMARCA, F.; RIBAS, S. A. Abordagem multidisciplinar na atenção à saúde da criança com Síndrome de Down: uma revisão integrativa. *Contribuciones a las Ciencias Sociales*, v. 16, n. 12, p. 29486-29504, 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Caderneta da criança**. 6 ed. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2023. Disponível em: https://bvs-ms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/caderneta_criancas_menino_6ed.pdf. Acesso em: 17 set. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. Saúde e Vigilância Sanitária. **Vacina Pneumo 23 protege contra doenças graves, como pneumonia e meningite**, 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2022/setembro/vacina-pneumo-23-protege-contra-doencas-graves-como-pneumonia-e-meningite>. Acesso em: 30 set. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças não Transmissíveis. **Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congênitas prioritárias para a vigilância ao nascimento**. Brasília: Ministério da Saúde, 2021. Disponível em: https://docs.bvsalud.org/biblioref/2022/06/1373344/saude-brasil_anomalias-congenitas_26out21.pdf. Acesso em: 17 set. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde e Ambiente. Departamento de Imunizações e Doenças Imunopreveníveis. **Manual dos Centros de Referência para Imunobiológicos Especiais**. Brasília: Ministério da Saúde, 2023. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/centrais-de-conteudo/publicacoes/guias-e-manuais/2024/manual-dos-centros-de-referencia-para-imunobiologicos-especiais-6a-edicao>. Acesso em: 23 set. 2024.

BRUGNARO, B. H. et al. Participação em casa e fatores pessoais e ambientais em crianças e adolescentes com Síndrome de Down. **Developmental Medicine & Child Neurology**, v. 66, n. 8, p. e148-e162, 2024.

BRUSSOLO, A. C.; FIGUEIRA, T. G.; SILVA, M. C. Q. Fisioterapia em crianças com Síndrome de Down. **Revista CPAQV - Centro de Pesquisas Avançadas em Qualidade de Vida**, v. 15, n. 2, 2023.

BULL, M.J. Down Syndrome. **New England Journal of Medicine**, v. 382, n. 24, p. 2344-2352, 2020.

BULL, M.J. et al. Health Supervision for Children and Adolescents with Down Syndrome. **Pediatrics**, v. 149, n. 5, p. e2022057010, 2022.

CASARIN, S. Síndrome de Down/T21: caminhos da Vida. **Editora Dialética**, 2022. 192 p.

CID, J. A.; JESUS, J. R. **A percepção familiar sobre a influência da intervenção fisioterapêutica no desenvolvimento neuropsicomotor da criança com Síndrome de Down: revisão de literatura**. 2020. 19f. Artigo (Graduação em Fisioterapia) – Centro Universitário Fametro, Fortaleza, 2020.

CONTALDO, M. et al. Oral manifestations in children and young adults with Down Syndrome: a systematic review of the literature. **Applied Sciences**, v. 11, n. 12, p. 5408, 2021.

CORRÊA, B. F. B. et al. Levantamento bibliográfico das principais cardiopatias congênitas associadas à Síndrome de Down no Brasil. **Research, Society and Development**, v. 11, n. 6, p. e45611629167, 2022.

CÔTÉ, V. et al. Differential auditory brain response abnormalities in two intellectual disability conditions: SYNGAP1 mutations and Down Syndrome. **Clinical Neurophysiology**, v. 132, n. 8, p. 1802-1812, 2021.

COUTINHO, K. A. et al. Down Syndrome, genetics and prole: a literature review. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 4, n. 4, p. 17935-17947, 2021.

COUTO, M. M. **Síndrome de Down, disfunções da tireoide e desenvolvimento motor: estudo clínico**, 2020. Dissertação (Mestrado em Medicina) - Universidade Estadual Paulista, 2020.

DIMOPPOULOS, K. et al. Cardiovascular Complications of Down Syndrome: Scoping Review and Expert Consensus. **Circulation**, v. 147, n. 5, p. 425-441, 2023.

DOMBROSKI, M. P; SOUSA, L.G. X. Intervenção motora na Síndrome de Down em pacientes infantis. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 6, n. 1, p. 549-568, 2023.

ESBENSEN, A. J.; SCHWORER, E. K.; HARTLEY, S. L. Down Syndrome. In: Valdovinos, M.G. (eds) Intellectual and Developmental Disabilities. A Dynamic Systems Approach. **Contemporary Clinical Neuroscience**, Editora: Springer; 2024, 3^a Ed.413 pag.

ESPARZA-OCAMPO, K. *et al.* Principales características fenotípicas crônico degenerativas asociadas al síndrome de Down: Una revisión narrativa. **Revista Médica de la Universidad Autónoma de Sinaloa**, v. 12, n. Esp, p. 3-22, 2022.

FASYA, H. H. *et al.* Otoacoustic emission examination results on down syndrome students. **Oto Rhino Laryngologica Indonesiana**, v. 53, n. 1, p. 1-6, 2023.

FERREIRA, D. F. *et al.* A gestante tardia e os riscos para Síndrome de Down: uma revisão de literatura. **Revista Eletrônica Acervo Médico**, v. 5, p. e10005, 2022.

FORTEA, J. *et al.* Addressing challenges in health care and research for people with Down syndrome. **Lancet**, v. 403, n. 10439, p. 1830-1833, 2024.

FORTEA, J. *et al.* Clinical and biomarker changes of Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: a cross-sectional study. **The Lancet**, v. 395, p. 1988-1997, 2020.

FREITAS, L. G. *et al.* Dietary intake quality and associated factors in one year-old children seen by primary healthcare services. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 25, n. 7, p. 2561-2570, 2020.

GONÇALVES, L. F. *et al.* Dificuldades da amamentação em crianças com Síndrome de Down. **Research, Society and Development**, v. 9, n. 10, p. e7569109359, 2020.

GORI, C. *et al.* Down Syndrome: how to communicate the diagnosis. **Italian Journal of Pediatrics**, v. 49, n. 1, p. 18, 2023.

JORNOOKI, J. P. *et al.* Adesão a puericultura para o seguimento à saúde infantil. **Research, Society and Development**, v. 10, n. 6, p. e53710616048, 2021. JUNCO, E. O.; QUIROGA, B. El eje riñón-vaso-hueso en el Síndrome de Down. **Revista de la Sociedad Española de Nefrología**, v. 42, n. 4, p. 363-366, 2022.

JÚNIOR, D. C.; BURNS, D. A. R.; LOPEZ, F. A. **Tratado de pediatria: Sociedade Brasileira de Pediatria**. 5. ed. v. 2. Barueri: Manole, 2021. ISBN 9786555767483.

KFOURI, R.; RASKIN, S. **Vacinação em pessoas com Síndrome de Down**. Sociedade Brasileira de Imunização e Sociedade Brasileira de Pediatria. (Departamentos Científicos de Genética, Imunizações e Infectologia da SBP), 2023.

LAIGNIER, M. R. *et al.* Down Syndrome in Brazil: Occurrence and Associated Factors. **International Journal of Environmental Research and Public Health**, v. 18, n. 22, 2021.

LIMA, A. E. S. *et al.* Uma atuação do enfermeiro na consulta de puericultura: uma revisão integrativa. **Revista Enfermagem Atual In Derme**, v. 97, n. 1, p. e023006- e023006, 2023.

LOBO, R. A. *et al.* Abordaje terapéutico de cardiopatías congénitas en el síndrome de Down: congenital heart disease in Down's Syndrome. **Archivos de Cardiología de México**, v. 93, n. 3, p. 294-299, 2023.

LUIZ, I. O. L.; CARRASCO, A. V. A. Síndrome de Down: importância do enfermeiro na inclusão da criança com a família. **Repositório Institucional do UNILUS**, 2023.

MACHADO, B. L. **Distúrbios osteomusculares relacionados à Síndrome de Down em crianças pré-escolares e escolares: elaboração de protocolo de atendimento**, 2021. Dissertação (Mestre em Medicina) - Universidade Estadual Paulista, 2021.

MAGESTI, R. J. *et al.* Hipotireoidismo congênito. **Revista Eletrônica Acervo Médico**, v. 23, n. 2, p. e11979, 2023.

MARTINI, A. C. *et al.* Beyond amyloid: Immune, cerebrovascular, and metabolic contributions to Alzheimer disease in people with Down syndrome. **Neuron**, v. 110, n. 13, p. 2063-2079, 2022.

MARTINS, J. J. B. *et al.* Abordagem multidisciplinar no cuidado em saúde de crianças com síndrome de Down: uma revisão integrativa da literatura. **Revista CPAQV - Centro de Pesquisas Avançadas em Qualidade de Vida**, v. 16, n. 2, 2024.

MCMAHON, G. *et al.* Non-invasive prenatal testing: Assessing the availability and accessibility of information available to the pregnant population within the Republic of Ireland. **European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology**, v. 302, p. 149-154, 2024.

MESSIAS, T. S.; LIMA, V. M.; LOPES, F. A. S. M. A relação entre a inclusão das pessoas com deficiência através do esporte e a atuação do serviço social na associação de pais e amigos dos excepcionais (APAE) de Arapiraca/Alagoas. **Apae Ciência**, v. 21, n. 1, p. 22-32, 2024.

MONTAÑO, A. B. *et al.* Factores de riesgo en el origen del Síndrome de Down. **Revista Médica do Instituto Mexicano del Seguro Social**, v. 61, n. 5, p. 638-644, 2023.

NALLAGONDA, S. *et al.* Thyroid disorders in neonates: A practical approach to congenital hypothyroidism and thyrotoxicosis. **Paediatrics and Child Health**, v. 33, n. 6, p. 149-153, 2023.

OLIVEIRA, L. S.; RODRIGUES, M. L. S. L.; LEITE, A. R. S. S. Análise dos fatores genéticos na Síndrome de Down: uma revisão sistemática de literatura. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, v. 9, n. 10, p. 1496- 1511, 2023.

OMS. Organização Mundial da Saúde. International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD). **World Health Organization**, 2022. Disponível em: <https://www.who.int/standards/classifications/classification-of-diseases#:~:text=ICD-11%20Adoption-,The%20latest%20version%20of%20the%20ICD%2C%20ICD-11%2C%20was,1st%20January%202022.%20>. Acesso em: 17 set. 2024.

PADILHA, L. C. **Contribuição da extensão universitária em puericultura na avaliação da atenção primária em saúde**, 2020. Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharel em Enfermagem) – Universidade Federal de Santa Maria, 2020.

PELOSI, M. B.; FERREIRA, K. G.; NASCIMENTO, J. S. Occupational therapy activities developed with children and pre-teens with Down syndrome. **Brazilian Journal of Occupational Therapy**, v. 28, n. 2, p. 511-524, 2020.

PEREIRA, G. S. *et al.* Possibilidades de utilização da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) na saúde da criança: uma revisão sistemática. **Acta Fisiátrica**, v. 29, n. 1, p. 56-66, 2022.

PEREIRA, K. C. *et al.* O papel da saúde bucal na qualidade de vida de pessoas portadoras da Síndrome de Down. **Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences**, v. 6, n. 1, p. 856-870, 2024.

PIETRICOSKI, L. B.; JUSTINA, L. A. D. History of the construction of knowledge about Down Syndrome in the 19th and early 20th centuries. **Research, Society and Development**, v. 9, n. 6, p. e165963574, 2020.

PIRES, D. F. **Puericultura: uma relação dialógica**. Secretaria de Educação a distância – SEDISUFRN, 2023.

POLIDORO, T. C. *et al.* A importância da puericultura na atenção básica de saúde, e sua correlação com o transtorno do espectro autista: uma revisão integrativa. **Research, Society and Development**, v. 11, n. 12, p. e598111234857, 2022.

RACOVITA, I. **Grado en Terapia Ocupacional**, 2023. Trabalho de Conclusão de Curso (Licenciatura de Psicologia) – Universidad D Salamanca, 2023.

RAMOS, B. B.; MÜLLER, A. B. Marcos motores e sociais de crianças com Síndrome de Down na estimulação precoce. **Revista Interdisciplinar Ciências Médicas**, v. 4, n. 1, p. 37- 43, 2020.

REQUENA, M. D. M. G.; CONDE, V. S.; ALFOCEA, P. A. Trastornos digestivos y urológicos em pacientes pediátricos com Síndrome de Down. In: Intervención para la mejora de la salud desde una perspectiva integradora: avanzando desde la investigación. **Asociación Universitaria de Educación y Psicología (ASUNIVEP)**, 2022. p. 207-214.

RESENDE, A. S. S. et al. Characterization of Down Syndrome manifestations in Brazil from 2016 to 2020: an epidemiological study. **Research, Society and Development**, v. 11, n. 10, p. e285111032806, 2022.

RODRIGUES, J. M. C. Pessoas com Síndrome de Down: uma reflexão para pais e professores. **Wak Editora**, 2^a ed, 2023.

RODRIGUES, S. L. R.; FRANCISCO, I. A; REIS, I. S. **Aleitamento materno e introdução alimentar na síndrome de Down: uma revisão narrativa**, 2022. Trabalho de Conclusão de Curso (Técnico em Nutrição e Dietética) – Centro Paula Souza, São Paulo, 2022.

ROSAN, D. B. A. et al. Síndrome de Down resultante de uma translocação não Robertsoniana rara t(11; 21)(p13; q22). **Arquivos Ciência da Saúde**, v. 28, n. 1, p. 43-45, 2021.

ROSSI, I. C. B. **Disfunção tireoidiana e doença autoimune da tireoide em pacientes com Síndrome de Down**, 2021. Dissertação (Mestre em Ciências da Saúde) - Universidade Federal de Uberlândia, 2021.

SANTORO, J. D. et al. Neurologic complications of Down syndrome: a systematic review. **Journal of neurology**, v. 268, n. 12, p. 4495–4509, 2021.

SANTOS, A. C.; SANTOS, C. C. T.; NASCIMENTO, M. F. S. Abordagens da fisioterapia pediátrica em pacientes com síndrome de Down. **Revista JRG de Estudos Acadêmicos**, v. 5, n. 11, p. 527-536, 2022.

SANTOS, G. C. C.; FIORINE, M. L. S. **Importância da estimulação precoce em fisioterapia para crianças com Síndrome de Down**. Revista da Associação Brasileira de Atividade Motora Adaptada, v. 22, n. 2, p. 371-382, 2021.

SBP. Sociedade Brasileira de Pediatria. Departamento Científico de Genética. **Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com síndrome de Down**, 2020 Disponível em: https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/22400b-Diretrizes_de_atencao_a_saude_de_pessoas_com_Down.pdf. Acesso em: 30 set 2024.

SBP. Sociedade Brasileira de Pediatria. Departamentos Científicos de Imunizações, Genética Clínica e Infectologia 2022/2024. **Imunização de pessoas com síndrome de Down**, 2024. Disponível em: https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/24417b-NEspecial-Imun_pessoas_SindromeDown.pdf. Acesso em: 30 set. 2024.

SEAGER, E. et al. A systematic review of speech, language and communication interventions for children with Down syndrome from 0 to 6 years. **International Journal of Language & Communication Disorders**, v. 57, n. 2, p. 441-463, 2022.

SILVA, M. N. M. **Síndrome de Down: etiologia, caracterização e diagnóstico**, 2023. Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharel em Biomedicina) – Faculdade Fasipe, 2023.

SILVA, P. F. S.; ROLIM, V. C. L. B. Atendimento ao paciente infantil com síndrome de Down na saúde bucal. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, v. 8, n. 10, p. 1170–1177, 2022.

SILVESTRE, Z. G.; MORAES. T. H. S; LEITE, E. M. Manifestações clínicas e diagnóstico de mosaicismo associado a Trissomia 21: relato de caso. **Jornal Memorial da Medicina**, v. 4, n. 3, p. 6, 2022.

SMITH, A. et al. Relationship Between Postnatal Pulmonary Arterial Pressure and Altered Diastolic Function in Neonates with Down Syndrome. **The Journal of Pediatrics**, v. 245, p. 172-178.e5, 2022.

SOUZA, A. A. V. et al. Estimulação precoce no desenvolvimento neuropsicomotor em crianças com síndrome de down de 0 a 6 anos. **Revista Brasileira de Reabilitação e Atividade Física**, v. 11, n. 2, p. 30-35, 2022.

SUN, E.; KRAUS, C. L. The ophthalmic manifestations of Down syndrome. **Children (Basel, Switzerland)**, v. 10, n. 2, p. 341, 2023.

TORRES, A. T. A.; PARDO, P. A. **Desvendando a relação entre Síndrome de Down e diabetes mellitus**, 2023. Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharel em Biomedicina) - Pontifícia Universidade Católica de Goiás, 2023.

TRABAQUINI, P. S. *et al.* Enfermagem na assistência na Síndrome de Down (SD). **SAÚDE & CIÊNCIA EM AÇÃO – Revista Acadêmica do Instituto de Ciências da Saúde**, v. 6, n. 2, p. 53-63, 2020.

UTAMI, R. D.; PURNAMI, N.; KALANJATI, V. P. Characteristics of Down Syndrome Children with Delayed Speech and Hearing Loss in Audiology Clinic, Dr. Soetomo Surabaya Hospital. **Indian Journal of Public Health Research & Development**, v. 11, n. 5, p. 758-762, 2020.

VIEIRA, D. S. *et al.* Intervenção educativa com enfermeiros sobre consulta de puericultura: um estudo de método misto. **Texto & Contexto-Enfermagem**, v. 32, p. e20230132, 2023.

WILLIS, J. R. *et al.* Oral microbiome in down syndrome and its implications on oral health. **Journal of Oral Microbiology**, v. 13, n. 1, p. 1865690, 2020.

YAMATO, G. *et al.* Predictive factors for the development of leukemia in patients with transient abnormal myelopoiesis and Down syndrome. **Leukemia**, v. 35, n. 5, p. 1480-1484, 2021.

YOON, S. A.; HONG, W. H.; CHO, H. J. Congenital heart disease diagnosed with echocardiogram in newborns with asymptomatic cardiac murmurs: a systematic review. **BMC Pediatrics**, v. 20, n. 1, p. 322, 2020.