

Trissomia do Cromossomo 21: Atenção Farmacêutica para Portadores de Cuidados Especiais

Trissomy of Chromosus 21: Pharmaceutical Care for Special Care Patients

DOI:10.34117/bjdv7n11-516

Recebimento dos originais: 12/10/2021

Aceitação para publicação: 26/11/2021

Jainy Alves De Oliveira

Graduanda em Farmácia pela Faculdade de Palmas- FAPAL. Palmas, TO
Quadra 1004 Sul Alameda 10 Lote 10, Bairro Plano Diretor Sul - Palmas, Tocantins.
E-mail: jainyalvesjem@gmail.com

Jailie Azevedo Guimaraes

Graduanda em Farmácia pela Faculdade de Palmas- FAPAL. Palmas, TO
Quadra 904 Sul Alameda 04 Lote 41, Bairro Plano Diretor Sul - Palmas, Tocantins.
E-mail: jailieazevedo@gmail.com

Me. Karin Anne Margaridi Gonçalves

Docente no Curso de Farmácia na Faculdade de Palmas- FAPAL. Palmas, TO
Quadra Arse 71 Alameda 03 S/N N 70 Qi 04 Lote 17 Casa 04, Bairro Plano Diretor Sul
- Palmas, Tocantins.
E-mail: kmargarmidi@hotmail.com

RESUMO

Trissomia do 21, ou como é conhecida, síndrome de Down (SD), é a principal causa genética da deficiência intelectual com graus variáveis de dificuldades físicas, motoras e cognitivas. Apesar da existência de casos hereditários, na maioria das vezes essa alteração se dá devido a uma nova mutação. Trata-se de uma pesquisa do tipo bibliográfica realizada com a utilização de livros, artigos científicos já publicados através da busca no banco de dados do scielo e da bireme, a partir das fontes Medline e Lilacs e periódicos. Sabe-se que essa condição genética faz com que o indivíduo apresente algumas características específicas, necessitando de uma visão holística por meio dos profissionais de saúde, em especial o farmacêutico, que está ligado direto ou indiretamente aos cuidados através de fármacos.

Palavras-chave: Síndrome de Down, Atenção Farmacêutica, Tratamento Medicamentos.

ABSTRACT

Trisomy 21, or as it is known, Down syndrome (DS), is the main genetic cause of intellectual disability with varying degrees of physical, motor and cognitive difficulties. Despite the existence of hereditary cases, this change is most often due to a new mutation. This is bibliographic research carried out using books, scientific articles already published by searching the scielo and bireme databases, from Medline and Lilacs sources and journals. It is known that this genetic condition causes the individual to present some specific characteristics, requiring a holistic view through health professionals, especially the pharmacist, who is directly or indirectly linked to care through drugs.

Keywords: Down Syndrome, Pharmaceutical Care, Treatment Medicines.

1 INTRODUÇÃO

Derivada do inglês Down Syndrome (DS), a Síndrome de Down (SD), é descrita como um dos distúrbios genéticos mais corriqueiro no mundo, resultado do desequilíbrio de dosagem de genes estabelecido no cromossomo 21 humano (ASSIM, et al, 205). A expressão “síndrome” quer dizer um conjunto de sinais e sintomas e “Down” significa o sobrenome do médico e pesquisador britânico John Langdon Down, que descreveu a associação dos sinais característicos da síndrome em 1862 (ALMEIDA, et al 2013). É a causa genética mais comum de comprometimento intelectual e dificuldade de aprendizagem na população humana. O fenótipo da SD é bem definido, conhecido por características físicas de fácil reconhecimento, identificação clínica e confirmação do diagnóstico genético.

A SD pode ocorrer através das seguintes formas: trissomia livre, translocação cromossômica e mosaicismo, com ocorrência universal, presente em todas as classes sociais e etnias (NAKADONARI, 2006).

Mundialmente, a sua ocorrência é calculada para ser aproximadamente uma em cada 1000 nascimentos. Já em nosso país, nasce uma criança com SD a cada 600 e 800 nascimentos, desassociado de etnia, gênero ou classe social. A distinção entre essas pessoas, seja no aspecto físico ou a nível de desenvolvimento, ocorrem de aspectos genéticos individuais, intercorrências clínicas, nutrição, estimulação, educação, contexto familiar, social e meio ambiente (MINISTERIO DA SAÚDE, 2013).

Apresentando uma combinação particular de características fenotípicas (braquicefalia, pescoço é curto, língua protusa e hipotônica, entre outras) e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Sendo a deficiência mental é uma das características mais presentes na síndrome de Down devido, provavelmente, a um atraso global no desenvolvimento, que varia de criança para criança. Além do comprometimento do sistema nervoso central, outros problemas de saúde podem ocorrer no grupo Down: cardiopatia congênita (40%); hipotonia (100%); problemas de audição (50 a 70%); alterações na coluna cervical (1 a 10%); distúrbios da tireóide (15%); problemas neurológicos (5 a 10%); obesidade envelhecimento precoce e baixa imunidade (GARDUÑO-ZARAZÚA, et. al., 2013).

A ultrassonografia pode ser utilizada na detecção da Síndrome de Down ainda na gestação, onde por meio dos marcadores ecográficos, sobretudo da prega nugal, que pode ser medida a partir da décima semana de gestação (FUNDAÇÃO DA SINDROME DE DOWN, 2013).

Assim o Movimento Down (2015) orienta, as gestantes que juntamente com seu médico deve-se avaliar a precisão da execução de outros exames para a comprovação do diagnóstico da Síndrome de Down. Porém, essa detecção também se dá após o nascimento da criança, através da análise das características da criança, tais como: olhos amendoados, hipotonia muscular, mãos largas e dedos curtos, orelhas de implantação baixas, baixa estrutura e a deficiência intelectual.

Embora haja casos hereditários, na maioria das vezes a alteração cromossômica deve-se a uma mutação nova, sem chances de recorrência na família. (OLIVEIRA; et al, 2019). A SD causa comprometimento intelectual com graus variáveis de dificuldades físicas, motoras e cognitivas. Além do comprometimento intelectual com frequência variável, outros problemas de saúde podem ocorrer na criança com SD: cardiopatia congênita (50%); hipotonia (100%); problemas de audição (50-70%); de visão (15-50%); alterações na coluna cervical (1-10%); distúrbios da tireoide (15%); alterações neurológicas (5-10%); obesidade e envelhecimento precoce. (HANNUM; et al. 2018).

A Síndrome de down possui inúmeras especialidades que podem ou não afetar o desenvolvimento das crianças por ela acometidas. Por esse motivo, tais especialidades atingem não apenas a criança, mas também a família, principalmente os pais, que precisam aprender a lidar com um filho cujo desenvolvimento poderá apresentar demandas diferenciadas das exigidas por crianças sem deficiência.

A evolução atual no tratamento médico com apoio social alavancou a expectativa de vida dos cidadãos com SD. Países desenvolvidos, possui como o tempo médio de vida de 55 anos (ASSIM, et al, 205). Esse crescimento na perspectiva de vida tem apresentado transformações no perfil epidemiológico e na percepção das potencialidades de uma pessoa com SD, conduzindo para a criação de vários programas educacionais, objetivando à escolarização, futuro profissional, autonomia e qualidade de vida (LOPES, et al, 2014)

Contudo, o cuidado especial às crianças com trissomia do cromossomo 21 (T21) proporciona ao farmacêutico uma contribuição significativamente no gerenciamento do tratamento e no delineamento do perfil farmacoterapêutico, além de prestar esclarecimentos fundamentais à família da criança que está com ela diariamente dando

todo o suporte e cuidado, também são responsáveis pela administração de medicamentos, evitando possíveis erros de administração e interações medicamentosas.

Além deste cuidado referente ao gerenciamento do tratamento e delineamento do perfil farmacoterapêutico, a prática da atenção farmacêutica a pessoa com T21 segue uma série contínua de passos que vão desde a entrevista do paciente, passando pela identificação do problema, o estabelecimento do tratamento, a criação do plano de tratamento e finalizando com o monitoramento e acompanhamento deste.

Neste cenário, a atenção farmacêutica envolve inúmeros processos em que o profissional coopera com o paciente e também com outros profissionais na execução, acompanhamento de um plano terapêutico, produzindo resultados que são específicos ao paciente e envolvendo três funções neste processo: a identificação, a resolução e a prevenção que haja algum problema relacionado a medicamentos (OLIVEIRA et. al., 2015).

Objetivando a análise de fatores genéticos como desencadeadores da doença e a farmacologia atual da Síndrome de down, conhecendo assim os tratamentos medicamentosos que possam ajudar nos sintomas, o presente estudo visa salientar a importância do farmacêutico no tratamento da SD e auxílio ao paciente e seus familiares, seja de forma direta, fazendo acompanhamento farmacoterapêutico e indicação farmacêutica ou de forma indireta, no caso de educação a saúde.

2 MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de uma revisão literária de abordagem qualitativa do tipo exploratória, que permite uma ampla abordagem sobre Atenção Farmacêutica voltada para Pessoas com Trissomia do Cromossomo 21. Através da leitura, interpretação e verificação de materiais já publicados em livros, artigos de periódicos, teses, etc., disponibilizados de forma online ou impressa.

Para levantamento dos artigos foram realizadas buscas nos bancos de dados indexadas na Literatura Internacional em Ciências da Saúde (MEDLINE); Literatura Latino Americana do Caribe em Ciências da Saúde LILACS; SCIELO (Scientific Electronic Library Online), além de livros e periódicos, que iam em concordância com os objetivos proposto pela pesquisa.

Foram considerados os critérios de inclusão referem-se a artigos indexados em plataformas de renome nacional e internacional, e que atendêssemos interesses dos objetivos propostos do estudo, compreendendo o espaço de 2000 até 2021, com autorias

claras e com a presença de DOI. As produções científicas também tiveram como critério de inclusão aquelas que tivessem pelo menos um dos descritores indicados. Os critérios de exclusão, diante dos artigos selecionados, optaram-se por excluir aqueles estudos que não abordaram sobre o tema proposto, não possuíam DOI ou com data anterior a 2000. Para o levantamento dos artigos foram utilizados os seguintes descritores em saúde (DeCS): Síndrome de Down, Atenção Farmacêutica e Tratamento Medicamentos. para análise dos estudos pesquisados, foram identificadas idéias centrais que nortearam a pesquisa.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

O termo “síndrome” significa um conjunto de sinais e sintomas e “Down” designa o sobrenome do médico e pesquisador que primeiro descreveu a associação dos sinais característicos da pessoa com SD (BRASIL, 2013).

A Síndrome de Down (SD) corresponde uma síndrome genética caracterizada por um erro na distribuição dos cromossomos durante a divisão celular do embrião, revertendo na maior parte dos casos, uma trissomia do cromossomo 21. A SD encontra relação com fatores como a idade materna e a presença de alterações cromossômicas nos pais. De uma forma global, este quadro clínico traduz se por atraso mental, morfologia típica, atrasos em diversos planos do desenvolvimento e uma variedade de condições medicas associadas (COELHO; 2016).

Na Classificação Internacional de Doenças (CID-10) a SD recebe o código Q – 90, onde existem os seguintes subgrupos: Q 90.0 - Síndrome de Down, trissomia do 21, por não disjunção meiótica Q 90.1 - Síndrome de Down, trissomia do 21, mosaicismo por não disjunção mitótica Q 90.2 - Síndrome de Down, trissomia 21, translocação Q 90.9 - Síndrome de Down, não específica (BRASIL, 2013).

Para diagnostico de SD faz-se necessário uma análise clinica que vai avaliar características físicas da pessoa, ou seja, quanto mais características maior a chance de um diagnóstico correto. Porém, é de suma importância o diagnóstico laboratorial, onde é feito uma análise genética denominada de cariótipo. Esse exame é a representação do conjunto de cromossomos presentes no núcleo celular de um indivíduo. No ser humano o conjunto de cromossomos corresponde a 23 pares, ou seja, 46 cromossomos, sendo 22 pares de cromossomos denominados autossomos e um par de cromossomos sexuais, representados por XX nas mulheres e XY nos homens. No cariótipo os cromossomos são ordenados por ordem decrescente de tamanho. A SD é caracterizada pela presença de um

cromossomo 21 extra, que citogeneticamente pode se apresentar de três formas: simples, translocação e mosaico (BRASIL, 2013).

A trissomia 21 simples é causada por uma não disjunção cromossômica geralmente de origem meiótica respeitando 95% dos casos de SD. De ocorrência casual, este tipo de alteração genética caracteriza se pela presença de um cromossomo 21 extra. (COELHO, 2016).

Em vista da plasticidade que essas crianças apresentam, o Comitê da Organização Mundial da Saúde enfatiza a importância dos procedimentos de intervenção precoce no desenvolvimento da criança com síndrome de Down e outras deficiências. Ludlow e Allen e Coriat estudaram o efeito da estimulação psicomotora sobre o QI de crianças com síndrome de Down, comparadas a grupos controle com a mesma síndrome e evolução espontânea (MOREIRA; et al, 2000).

Ela não tem cura, porém existem medidas que podem melhorar a qualidade de vida e o desenvolvimento dos pacientes, como estímulos precoces, um bom ambiente familiar, avaliações de desenvolvimento regulares com especialistas, podendo haver um desenvolvimento e uma independência consideráveis desses pacientes. As condições associadas podem necessitar de manejo farmacológico com múltiplas drogas. A fisiopatologia complexa da síndrome pode alterar a disponibilidade das drogas.

Grande parte das crianças com Síndrome de Down é suscetível a doenças, em especial as cardiológicas onde em alguns casos há a necessidade de realização de cirurgias logo nos primeiros dias de vida. “As crianças com Síndrome de Down apresentam atrasos significativos de linguagem. As habilidades são adquiridas na mesma sequência observada em crianças normais, porém com defasagem cronológica.” (CICILIATO et.at, 2010, p.409)

Desordens respiratórias são comuns, tanto devido à baixa imunidade quanto a defeitos anatômicos no trato respiratório. Antibioticoterapia e broncodilatadores podem ser necessários para tratamento de alguns dos problemas relacionados à Síndrome de Down. É importante o rastreio precoce de disgenesia de tireoide, devido ao grande número de casos de hipotireoidismo.

Nesses casos, o tratamento deve ser durante toda a vida com suplementação de levotiroxin, no tratamento para leucemia linfoblástica aguda, não há alteração na farmacocinética da vincristina que necessitasse de ajuste de dose em pacientes com Síndrome de Down.

Uma elevada frequência de efeitos adversos da donepezila foram descritos em pacientes com SD. Em estudos diferentes, houve a descrição de distúrbios gastrointestinais, alteração do estado mental ou incontinência urinária, com tempos distintos de uso do medicamento. Além de grupos evidenciarem uma concentração plasmática do fármaco maior, indicando que deve ser feita uma prescrição de doses baixas.

A hipótese de que polifarmácia anticonvulsivante pode causar morte súbita em pacientes com Síndrome de Down e epilepsia já foi descrita. No caso do ácido valproico, houve a descrição de níveis elevados de homocisteína plasmática e reduzidos de ácido fólico. A hiper-homocisteinemia é um fator de risco para doença cardiovascular e uma suplementação de ácido fólico pode ser necessária nesses pacientes.

Uma pequena dose de atropina diminui a demanda cardíaca, aumentando o tônus vagal, porém pacientes com Síndrome de Down apresentam um aumento da demanda cardíaca com doses maiores de atropina. Segundo Serés, para crianças com SD a hipotonia é uma das causas do atrasado da aquisição das habilidades motoras. Complementam o conceito sobre a hipotonia com a seguinte explicação: O tônus muscular é a contração parcial, passiva e contínua dos músculos. Ajuda a manter a postura de forma involuntária, não dependendo da força muscular, e sim da capacidade de regular a contração dos músculos de forma equilibrada. Quando o tônus muscular diminui há o que é conhecido como hipotonia. (ANUNCIACÃO; et al, 2015). Além disso, associa-se uma anormal dilatação pupilar, atribuída à hipoplasia do estroma periférico da íris.

A absorção alterada de drogas na Síndrome de Down ainda precisa ser explorada e entendida. Algumas comorbidades associadas e seus tratamentos têm indicado que a absorção é impactada pela síndrome e esse impacto deve ser considerado antes da prescrição de qualquer medicamento.

O trabalho em equipe interdisciplinar é de suma importância para o desenvolvimento da criança com SD, pois cada profissional realiza uma abordagem que envolve vários aspectos do desenvolvimento, de acordo com a sua formação e objetivos específicos. Contudo é necessário a intervenção terapêutica precoce para que a mesma venha a ser eficaz.

O cuidado com a pessoa com SD vai desde a gestação até atingir a velhice, cada fase com sua particularidade, inicialmente deve estar focado no apoio e informação à família, no diagnóstico das doenças associadas. Após esta fase inicial inclui-se estímulo

ao aleitamento materno, intervenção precoce, imunização e manutenção da saúde com acompanhamento periódico das patologias associadas (BRASIL, 2013).

Assim sendo, a atuação conjunta dos profissionais envolvidos volta-se para o estabelecimento da independência e inserção social das crianças atendidas e cada especialidade tem seu papel terapêutico importante e indispensável para a melhora do quadro clínico destes pacientes.

A prática da clínica ampliada é transdisciplinar e considera a complexidade da vida do sujeito na qual se desenrola o processo de adoecimento, o cuidado, a reabilitação, a prevenção e a promoção da saúde. Exige reorganização do serviço, revisão das práticas e elaboração de diretrizes. O trabalho na saúde na lógica da clínica ampliada exige dos profissionais: respeito e compartilhamento dos múltiplos saberes, diálogo, flexibilidade e responsabilização pelo paciente (BRASIL, 2013).

O farmacêutico tem como papel selecionar os medicamentos certos e observar possíveis reações adversas que podem acontecer no organismo do paciente, sugerindo mudanças nos fármacos, horários, via de administração e dosagem dando total atenção e se disponibilizando para qualquer dúvida principalmente no início do tratamento medicamentoso, já que pacientes portadores da trissomia 21 e familiares necessitam de atenção especial pois geralmente no início de todo tratamento passam por uma fase de adaptação e aceitação da doença.

Contudo, fica explícito que o farmacêutico possui o importante papel de informar e prestar esclarecimentos a todos os membros da família do paciente com SD, bem como estimular o vínculo destas pessoas com a criança. Sendo assim, quanto melhor forem atendidas as necessidades básicas da criança de afeto e carinho, mais positivas serão as respostas para o seu desenvolvimento.

4 CONCLUSÃO

A atenção Farmacêutica é responsável pela terapêutica farmacológica, cujo o objetivo é a melhoria da qualidade de vida do paciente de uma forma geral, o que é um direito da população, entretanto existem patologias que necessitam de um pouco mais de atenção por parte dos farmacêuticos, como o caso de portadores de necessidades especiais.

A síndrome de down acarreta um alto consumo de medicamentos de uso contínuo e descontínuos, assim, esses necessitam de mais cuidados, pois apresentam uma maior probabilidade de complicações causadas por medicamentos.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA MD, MOREIRA MCS, TEMPSKI PZ. **A intervenção fisioterapêutica no ambulatório de cuidado a pessoa com Síndrome de Down no Instituto de Medicina Física e Reabilitação HC FMUSP.** Acta Fisiátr 2013 mar; 20(1):55-62. Available from: <http://www.revistas.usp.br/actafisiatrica/article/view/103755>

ANUNCIACÃO, L. M. R. L. **Escolarização de uma criança com síndrome de Down: um olhar para o Referencial Curricular Nacional.** In: **Encontro Ibero Americano De Educação**, 8.,2013, Araraquara. *Anais...* Araraquara: Unesp, 2013. p.1-8.

ASIM A, KUMAR A, MUTHUSWAMY S, JAIN S, AGARWAL S. **Down syndrome: an insight of the disease.** J Biomed Sci 2015 jun; 22(1):41. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4464633/> DOI: <https://doi.org/10.1186/s12929-015-0138-y>

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. – 1. ed., 1. reimp. – Brasília: Ministério da Saúde, 2013. 60 p.: il.

CICILIATO, M. N; ZILOTTI, D. C; MANDRÁ, P. P. **Caracterização das habilidades simbólicas de crianças com Síndrome de Down.** 2010

COELHO C. **A SINDROME DE DOWN.** Psicologia.pt, 2016.

FUNDAÇÃO Síndrome de down. (2013). **O que é Síndrome de Down.** Disponível em:< <http://www.fsdown.org.br/sobre-a-sindrome-de-down/o-que-e-sindrome-de-down/>.

GARDUÑO-ZARAZÚA, L. M.; ALOIS, L. G. A.; KOFMAN-EPSTEIN, S.; PEREDO, A. B. C. **Prevalencia de mosaicismo para la trisomía 21 y análisis de lâs variantes citogenéticas en pacientes con diagnóstico de síndrome de Down.** Revisión de 24 años (1986-2010) del Servicio de Genética Del Hospital General de México Dr. Eduardo Liceaga . Bol Med Hosp Infant Mex; 70(1):31-37. 2013. Disponível em: <http://www.medigraphic.com/pdfs/bmhim/hi-2013/hi131g.pdf>. Acesso em: 17 de abril de 2013.

HANNUM J., MIRANDA F., SALVADOR I., CRUZ A. **Impacto do Diagnóstico nas Famílias de Pessoas com Síndrome de Down.** Pensando Famílias, 22(2), dez. 2018, (121-136).

LOPES BS, VIANNA LG, MORAES CF, CARVALHO GA, ALVES VP. **A Síndrome de Down e o processo de envelhecer: revisão sistemática.** Rev Kairós. 2014 dec; 17(4):141-155. Available from: <https://revistas.pucsp.br/kairos/article/view/23661/16954>

MINISTÉRIO DA SAÚDE (BR). Secretaria de Atenção à Saúde. **Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down** 1ª ed. 1ª reimp. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2013. Available from:

http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf

MOREIRA LMA, SAN JUAN A, PEREIRA PS, SOUZA CS. **A case of mosaic trisomy 21 with Down's syndrome signs and normal intellectual development.** J Intellect Dis Res 2000;44(1):91-6.

MOVIMENTO DOWN. **Guia de estimulação.** Rio de Janeiro, 2015. Disponível em: <<http://www.movimentodown.org.br/desenvolvimento/guia-de-estimulacao-para-criancas-com-sindrome-de-down/> <http://www.movimentodown.org.br/>>.

NAKADONARI, E. K., SOARES, A. A. **Síndrome de Down: considerações gerais sobre a influência da idade materna avançada.** Arq Mudi. 2006;10(2):5-9. Disponível em: http://www.mudi.uem.br/arqmudi/volume_10/numero_02/1-NAKADONARI.pdf.

OLIVEIRA W.S; VIEIRA M.J.F., BARBOSA M.S., SANTOS R.M., MOREIRA L.M.A. **Envelhecimento precoce em adultos com síndrome de Down: Aspectos genéticos, cognitivos e funcionais.** Rev. Bras. Geriatr. Gerontol. 2019;22(4):e190024.