

Patologia	Trissomia 21 (Síndrome de Down) (ORPHA:870)
Descrição clínica	<p>Epidemiologia: A prevalência ao nascimento da síndrome Down (SD) num determinado país depende, em grande parte, de fatores não médicos, i.e. das políticas públicas relativas ao diagnóstico pré-natal e seguimento clínico de pessoas com incapacidades, e das perspectivas dessa população sobre SD e o aborto. Resumidamente, a síndrome varia de 1/400 a 1/3000 nados vivos. O risco de ter um bebé com síndrome Down (SD) aumenta com a idade materna de forma transversal a todas as populações.</p> <p>Descrição clínica: As características clínicas incluem perturbação do desenvolvimento intelectual em grau variável (muitas vezes ligeiro), hipotonia muscular e hipermobilidade articular quase sempre presentes, associadas a características morfológicas, malformações (metade dos casos) e risco aumentado para algumas complicações médicas ao longo da vida. As características morfológicas (fissuras palpebrais inclinadas para cima, epicanto, pescoço curto, face redonda, nariz pequeno, prega palmar única bilateral) podem ser ligeiras e não são patognomónicas da síndrome. As principais malformações e potenciais complicações incluem: baixa estatura, catarata congénita, perda auditiva de condução, defeitos cardíacos (canal aurículo-ventricular), malformações digestivas (atresia duodenal), doença Hirschsprung, convulsões, apneia do sono, perturbações sensoriais, leucemia, doenças autoimunes e patologia endocrinológica (hipotiroidismo, doença celíaca, diabetes mellitus tipo 1, alopecia areata, envelhecimento precoce e doença Alzheimer de início precoce).</p> <p>Etiologia: Em 95% dos casos, a trissomia 21 ocorre pela presença de um cromossoma 21 independente adicional (47,+21): o cromossoma extra surge devido a uma não disjunção acidental durante a meiose. 2-3% desses casos ocorrem num estado de mosaicismo. Nos 5% restantes, o cromossoma 21 supranumerário ou parte do cromossoma 21 é translocado para outro cromossoma (translocação Robertsoniana na maioria dos casos).</p> <p>Métodos de diagnóstico: O diagnóstico é obtido através da realização de cariótipo.</p> <p>Diagnóstico diferencial: O diagnóstico diferencial inclui a síndrome Zellweger, deleção 9qter ou outras anomalias cromossómicas. Excepcionalmente pode ser referida a síndrome Aymé-Gripp.</p> <p>Diagnóstico pré-natal: Em 70-75% dos fetos, o aumento da translucência da nuca pode ser observado na ecografia do primeiro trimestre. No segundo trimestre, malformações (essencialmente cardíacas e digestivas) estão presentes em 60% dos casos, podendo estar associadas a outros sinais morfológicos menores. O diagnóstico pré-natal pode ser confirmado pelo cariótipo fetal na amniocentese ou através da biópsia das vilosidades coriónicas. O rastreio pré-natal não invasivo no sangue materno está agora disponível em vários países nos casos de risco aumentado de SD no rastreio pré-natal.</p> <p>Aconselhamento genético: Para os pais de uma criança com a trissomia livre do cromossoma 21, o risco de recorrência é apenas ligeiramente modificado (1% até os 40 anos, ajustado posteriormente à idade materna). No caso de SD causada por translocação, o risco aumenta apenas se um dos pais tiver um rearranjo equilibrado. Para uma pessoa com síndrome Down, o risco de transmitir a doença aos descendentes é de 1/3 (talvez menor para homens com SD).</p>

	<p>Controlo da doença e tratamento: A fisioterapia precoce, a terapia psicomotora e a terapia da fala (incluindo ferramentas alternativas de comunicação não verbal, nomeadamente a linguagem gestual e a troca de imagens, de forma a estimular a comunicação precoce e induzir as competências orais) são essenciais. Uma pessoa com SD deve ser envolvida o mais rápido possível na tomada de decisões por meio da autodeterminação. Deve ser proposto um programa bem adaptado, incluindo reeducação, escolaridade e aspectos sociais, visando obter a melhor integração possível na sociedade (ou seja, mais da metade das pessoas com SD tem capacidade de ler e escrever, mesmo que parcialmente). As avaliações neuropsicológicas são importantes para reconhecer as dificuldades e capacidades específicas de cada pessoa com SD e assim propor a reabilitação cognitiva. Um acompanhamento médico dirigido é muito importante para detetar e tratar o mais rápido possível as complicações médicas. Foram publicadas guidelines. Pode ser necessário manter algum apoio na idade adulta, incluindo a reeducação. A investigação clínica está activa no que diz respeito ao tratamento médico para melhorar a cognição em pessoas com síndrome Down através de ensaios clínicos em curso.</p> <p>Prognóstico: A esperança média de vida está agora acima dos 60 anos nos países desenvolvidos.</p>
<i>Para saber mais</i>	<p>https://www.orpha.net/pt/disease/detail/870</p> <p>https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK526016/#:~:text=Down%20syndrome%20(trisomy%201)%20is,retardation%2C%20and%20characteristic%20facial%20features</p> <p>https://appt21.org.pt/</p> <p>https://pais21.pt/</p>