

CAPÍTULO 5

Síndromes genéticas mais comuns na infância: quando suspeitar e como abordá-las

Amanda Tiemi Kakazu Kojima | Fernanda Teresa de Lima

RESPOSTAS

1. Fenótipo facial: braquicefalia, orelhas pequenas e de baixa implantação, inclinação palpebral para cima, epicanto, nariz pequeno, ponte nasal achatada, protusão da língua, maxilar e região malar achatados, excesso de pele na nuca, pescoço curto.

Mãos: braquidactilia, prega palmar única, displasia de falange média do 5º quirodáctilo.

Pés: espaço alargado e sulco acentuado entre o 1º e 2º pododáctilos.

2. Comorbidades: atraso ponderoestatural, déficit auditivo, catarata, glaucoma, nistagmo, estrabismo, alinhamento anormal, aplasia do esmalte, xerostomia, dermatite atópica, ictiose, hipotonia, reflexo de Moro diminuído ou ausente, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, déficit intelectual, demência, frouxidão ligamentar, displasia da pelve, instabilidade atlantoaxial, defeito de septos atrioventricular, ventricular e/ou atrial, tetralogia de Fallot, persistência do canal arterial, atresia do esôfago com fístula traqueoesofágica, ânus imperfurado, pâncreas anular, estenose ou atresia duodenal, tireoidite de Hashimoto, *diabetes mellitus*, infecções recorrentes, policitemia, doença mieloproliferativa transitória, leucemia megacarioblástica, leucemia linfóide aguda, criptorquidia, puberdade tardia.

Avaliação neonatal: cariótipo, hemograma, função tireoidiana, ecocardiograma, ultrassom abdominal, avaliação oftalmológica, avaliação auditiva.

3. Avaliação clínica semestral, hemograma, avaliação tireoidiana anual, avaliação oftalmológica e auditiva anual, ultrassonografia de abdômen a cada 5 anos, avaliação odontológica anual e outras avaliações a critério da avaliação clínica.
4. Devemos lembrar que essas crianças têm um atraso no desenvolvimento neuropsicomotor: sentam-se aos 11 meses, andam sem apoio aos 2 anos, pronunciam sentenças curtas aos 4 anos, adquirem o controle urinário aos 4 anos. Assim, é vital iniciar a estimulação precoce do indivíduo com síndrome de Down, visto que há uma maior neuroplasticidade nos primeiros meses de vida. Esse trabalho envolve uma equipe multiprofissional: fisioterapia motora, fonoaudiologia, terapia ocupacional e psicologia, sempre acompanhados de consultas regulares no pediatra para o adequado acompanhamento do desenvolvimento neuropsicomotor e social.
5. Para todas as cromossomopatias, é essencial solicitar o cariótipo da criança para realizar o diagnóstico e o aconselhamento genético. Em caso de alteração livre por não disjunção meiótica, o risco de recorrência é baixo, visto que é de ocorrência casual. Isso é similar no cenário de alteração por mosaïcismo por não disjunção mitótica, em que o risco de recorrência é desprezível. Nestas duas situações, não é necessário solicitar o cariótipo dos pais e o risco de recorrência é afetado pela idade materna e presença de mosaïcismo gonadal parental.

Já no caso de translocação robertsoniana não balanceada, ou outra alteração estrutural, é essencial solicitar o cariótipo dos pais, pois o risco de recorrência irá variar: se ambos os pais não tiverem alteração, o risco de recorrência é nulo; por outro lado, se um deles for portador de uma translocação balanceada, o risco é significativo, podendo ser indicada a investigação pré-natal nas próximas gestações.

6. Embora haja um risco aumentado de trissomias na prole de mulheres com idade superior a 35 anos, a maior parte dos pacientes com síndrome de Down são filhos de mulheres com menos de 35 anos, porque mulheres jovens têm mais filhos em geral.