

Pediatria Ambulatória | Casuística / Investigação

EP-341 - (1JDP-9828) - SÍNDROME DE DOWN, CASUÍSTICA DE UM SERVIÇO

Margarida Serôdio¹; Joana Moscoso¹; Inês Gonçalves¹; Laura Azurara¹; Liliana Franco¹; Raquel Marta¹

1 - Serviço de Pediatria do Hospital de São Francisco Xavier - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

Introdução e Objectivos

A Síndrome de Down (SD) é a cromossomopatia mais frequente em nados-vivos e a principal causa genética de perturbação do desenvolvimento intelectual em pediatria. O objetivo foi caracterizar a população de crianças com SD seguidas em consulta num hospital de nível II.

Metodologia

Análise retrospectiva clínica de crianças nascidas entre 2012 e 2018.

Resultados

Foram incluídas 18 crianças, 78% (n=14) do sexo masculino. Registaram-se 2 óbitos por complicações cardíacas. A mediana de idade materna foi 32 anos. Apenas 28% (n=5) teve diagnóstico pré-natal (DPN) e o cariótipo foi de trissomia livre em 61% (n=11). Dezasseis crianças (89%) apresentavam patologia cardíaca, mais frequentemente comunicação interauricular, defeito completo do septo auriculoventricular e persistência do canal arterial. Em 33% (n=6) foi diagnosticado hipotireoidismo.

Dos sobreviventes, 87,5% (n=14) tiveram seguimento em otorrinolaringologia, maioritariamente por otite média com derrame, e 50% (n=8) em oftalmologia, sobretudo com erros de refração. Em 62,5% (n=10) houve pelo menos 1 internamento por intercorrência infecciosa, predominantemente respiratória.

Quinze crianças foram seguidas na consulta de Desenvolvimento, todas com atraso global do desenvolvimento psicomotor.

Conclusões

Contrariamente à literatura, verificámos um predomínio do sexo masculino, uma mediana de idade materna inferior ao esperado e uma elevada percentagem sem DPN. Destaca-se a grande incidência de patologia cardíaca e o hipotireoidismo como patologia tiroideia mais frequente, corroborando a teoria.

Enfatiza-se a importância do seguimento multidisciplinar na SD, incluindo medidas preventivas adicionais às recomendações gerais de vigilância de saúde infantil, antecipando os problemas de saúde específicos desta população.

Palavras-chave : Síndrome de Down, multidisciplinar