

UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL
CAMPUS PASSO FUNDO
CURSO DE MEDICINA

LÍVIA DE OLIVEIRA SABIONI

**A RELAÇÃO ENTRE A ESTIMULAÇÃO PRECOCE E O ALCANCE DOS MARCOS
DE DESENVOLVIMENTO DA PESSOA COM TRISSOMIA DO 21**

PASSO FUNDO – RS

2024

LÍVIA DE OLIVEIRA SABIONI

**A RELAÇÃO ENTRE A ESTIMULAÇÃO PRECOCE E O ALCANCE DOS MARCOS
DE DESENVOLVIMENTO DA PESSOA COM TRISSOMIA DO 21**

Trabalho de Curso de graduação
apresentado como requisito parcial para
obtenção do título de médico pela
Universidade Federal da Fronteira Sul,
Campus Passo Fundo/RS.

Orientadora: Prof^a. Dr^a. Renata dos Santos Rabello
Coorientadores: Prof^a. Dr^a. Vanderléia Laodete Pulga, Dr. Zan Mustacchi
(CEPEC-SP), Especialista Patrícia Salmona (CEPEC-SP)

PASSO FUNDO – RS

2024

FICHA DE IDENTIFICAÇÃO

Bibliotecas da Universidade Federal da Fronteira Sul - UFFS

Sabioni, Livia de Oliveira

A RELAÇÃO ENTRE A ESTIMULAÇÃO PRECOCE E O ALCANCE DOS
MARCOS DE DESENVOLVIMENTO DA PESSOA COM TRISSOMIA DO 21
/ Livia de Oliveira Sabioni. -- 2024.
83 f.

Orientadora: Doutora Renata dos Santos Rabello
Coorientadores: Doutor Zan Mustacchi , Médica
Especialista Patrícia Salmona, Doutora Vanderléia
Laodete Pulga

Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação) -
Universidade Federal da Fronteira Sul, Curso de
Bacharelado em Medicina, Passo Fundo,RS, 2024.

1. Síndrome de Down. 2. Desenvolvimento Infantil. I.
, Renata dos Santos Rabello, orient. II. , Zan
Mustacchi, co-orient. III. Salmona, Patrícia, co-orient.
IV. Pulga, Vanderléia Laodete, co-orient. V.
Universidade Federal da Fronteira Sul. VI. Título.

LÍVIA DE OLIVEIRA SABIONI

**A RELAÇÃO ENTRE A ESTIMULAÇÃO PRECOCE E O ALCANCE DOS MARCOS
DE DESENVOLVIMENTO DA PESSOA COM TRISSOMIA DO 21**

Trabalho de Curso de graduação
apresentado como requisito parcial para
obtenção do título de Médico pela
Universidade Federal da Fronteira Sul,
Campus Passo Fundo/RS.

Esse Trabalho de Curso foi defendido e aprovado pela banca em: ____/____/____

BANCA EXAMINADORA:

Prof^ª. Dra. Renata dos Santos Rabello

Avaliadora

Prof^ª. Daniela De Almeida Dal Maso

Avaliadora

Prof^ª. Ma. Laura Guimarães Sandoval

Avaliadora

AGRADECIMENTOS

Não existem caracteres suficientes para demonstrar minha gratidão a todos que tornaram possível uma ideia, que tornou-se sonho, e, hoje, realidade.

Sou grata por poder usufruir de uma educação pública, gratuita e de qualidade. Assim, quero saudar a profissão que move o mundo, agradecer a todos os professores que contribuíram com minha formação até aqui. Sobretudo, minha orientadora Renata, minha coorientadora e grande amiga Vanderleia, e a professora Shana, que sempre acreditaram e confiaram em mim. Nesse sentido, agradeço também à minha coorientadora Patrícia Salmona, e, principalmente, meu coorientador, Dr. Zan Mustacchi, que muito me honra! A referência mundial que é, dedicar tempo e disposição para uma estudante de medicina, me receber e compartilhar seus conhecimentos e sua sabedoria é uma grandiosidade indescritível! Gratidão!!!

Agradecer a APAE e a Vitória Down que abriram as portas para mim e me receberam tão bem. Sem esquecer da fonoaudióloga que mudou minha vida, Josimara Campos, a primeira a incentivar que eu estudasse o assunto, e que acolheu tanto minha família e cuida de minha irmã.

Agracedida também por todos meus amigos que me incentivaram sempre, mesmo nos meus momentos de inseguranças. Especialmente, a minha melhor amiga Lara Ribeiro e a Kemily Vasconcelos, que aceitaram o desafio de escrever e realizar o projeto de pesquisa comigo. Também, o Matheus Menezes que me tirou tantas dúvidas, meu monitor de epidemiologia favorito. Além das minhas amigas parceiras do cotidiano, que tornaram o processo muito feliz, como a Carine Elizabeth, Karima Muhammad, Taís Felipe e Maria Eduarda Caliarí.

Por fim, e mais importante, minha base, minha família! Todos os familiares que ajudam financeiramente, como meu pai, ou de outras formas, com paciência, carinho e força. Minha mãe e minha avó, são minhas raízes, inspirações, que nunca me abandonaram. Meu padrasto, Ivo, que tudo consegue aliviar e transformar em risadas. Minha irmã Julia, a mulher que vai mudar o mundo, meu irmão tão doce Arthur, e minha irmã que recentemente aprendeu as vogais, que me ensina mais do que qualquer outra pessoa no mundo, Maya. Os maiores agradecimentos da história, pois sou sortuda de ser cercada de tanta coragem e amor (as duas coisas se misturam).

Marca Passos

*Desde que nasci,
Estou aprendendo a dar passos,
Dentro da rítmica 4/4,
Mas escolho ser imensa no meu descompasso.
A distância de quem fui, sou, serei, desejo,
Não pode ser medida por nenhum compasso.
Meu coração intenso e raro,
Com minha veia cava superior esquerda persistente,
Não almeja sua intervenção normalizadora de reparo.
Abraçando meus traços,
O meu próprio caminho traço,
Conquistando um mundo com novos espaços.*

De: Lívia de Oliveira Sabioni
Dedicado à Maya Oliveira de Moraes

APRESENTAÇÃO

Este é um Trabalho de Curso (TC) de Medicina, elaborado pela acadêmica Livia de Oliveira Sabioni, sob a orientação da Prof. Dr^a. Renata dos Santos Rabello e coorientação da Prof. Dr^a. Vanderléia Laodete Pulga, Dr. Zan Mustacchi e Patrícia Salmona. Realizado como requisito parcial para obtenção do título de Médico pela Universidade Federal da Fronteira Sul, *Campus* Passo Fundo/RS. O projeto de pesquisa “*Relação da estimulação precoce no alcance dos marcos de desenvolvimento da pessoa com trissomia do 21*” foi elaborado no segundo semestre de 2023, no Componente Curricular (CCR) Trabalho de Curso I. Já no primeiro semestre de 2024, foi realizado o relatório de pesquisa no CCR Trabalho de Curso II, enquanto no segundo semestre de 2024 foi escrito o artigo científico para o CCR Trabalho de Curso III. O trabalho está em conformidade com o Manual de Trabalhos Acadêmicos da Universidade e com o Regulamento do TC do Curso de Medicina.

RESUMO

A Trissomia do cromossomo 21 é uma condição em que o material genético do par do cromossomo 21 está aumentado, ocorrendo por translocação, mosaicismo, ou o mais comum, por trissomia livre. É a Síndrome mais comum no mundo, causa comprometimento intelectual e afeta outros aspectos do desenvolvimento neuropsicomotor. Nesse sentido, a estimulação precoce deve ser indicada pois refere-se a uma abordagem interprofissional que objetiva evitar prejuízos no desenvolvimento da criança. Desse modo, este estudo buscou caracterizar o perfil sociodemográfico e de saúde dos participantes e compreender a percepção dos pais sobre a abordagem profissional do momento diagnóstico. Igualmente, buscou descrever o desenvolvimento neuropsicomotor da amostra e estabelecer uma relação com a estimulação precoce. Trata-se de estudo de coorte retrospectivo, quantitativo e qualitativo. A amostra foi composta de 64 pessoas, com o critério de inclusão de pessoas com T21 de 3 a 18 anos de idade. A coleta de dados ocorreu de setembro de 2023 a agosto de 2024. A pesquisa foi realizada em Passo Fundo, Rio Grande do Sul, e nas cidades de Serra e Vitória no Espírito Santo. A análise das variáveis quantitativas se deu por meio de frequência absoluta, relativa e teste do qui quadrado de Pearson, relacionando a exposição de terapias precoce com o alcance dos marcos de desenvolvimento. A interpretação qualitativa foi feita pelo método de análise de conteúdo proposto por Bardin (2011). Os resultados indicaram uma alta prevalência de cardiopatias, alterações na tireoide e no sono. A maioria dos diagnósticos ocorreu após o parto, e, embora 53,2% das famílias tenham recebido orientações sobre a importância da estimulação precoce, muitos ainda carecem de informações. A análise revelou que todos os participantes começaram a estimulação antes dos três anos, mas quase metade foi classificada como recebendo uma estimulação insuficiente. Além disso, em alguns marcos motores como sentar sem apoio, ficar de pé sem apoio ou andar sem apoio, foram mais realizados dentro ou mais próximo da faixa típica, enquanto marcos relacionados à linguagem tiveram mais atrasos, até mesmo dentro do esperado para a Síndrome. Verificou-se também uma relação estatisticamente significativa entre a estimulação precoce e o marco de andar sem apoio ($p=0,020$).

Palavras-chave: Síndrome de Down; Estimulação Precoce; Desenvolvimento infantil.

ABSTRACT

Trisomy 21 is a condition in which the genetic material of chromosome pair 21 is increased, occurring through translocation, mosaicism, or most commonly, free trisomy. It is the most prevalent syndrome worldwide, causing intellectual impairment and affecting other aspects of neuropsychomotor development. Early stimulation is recommended as it involves an interprofessional approach aimed at preventing developmental delays in children. This study aimed to characterize the sociodemographic and health profile of participants and understand parents' perceptions of the professional approach during diagnosis. It also sought to describe the neuropsychomotor development of the sample and establish a relationship with early stimulation. This is a retrospective cohort study with both quantitative and qualitative methodologies. The sample consisted of 64 individuals, including those with T21 aged 3 to 18 years. Data collection took place between September 2023 and August 2024 in Passo Fundo, Rio Grande do Sul, and in the cities of Serra and Vitória in Espírito Santo. Quantitative variable analysis was performed using absolute and relative frequencies and Pearson's chi-square test, examining the relationship between early therapy exposure and developmental milestone achievement. Qualitative interpretation was conducted using Bardin's (2011) content analysis method. The results indicated a high prevalence of heart disease, thyroid disorders, and sleep disturbances. Most diagnoses occurred postpartum, and although 53.2% of families received guidance on the importance of early stimulation, many still lack sufficient information. Analysis revealed that all participants began stimulation before age three, but nearly half were classified as receiving insufficient stimulation. Additionally, motor milestones such as sitting unsupported, standing unsupported, and walking unsupported were often achieved within or closer to typical ranges. However, language-related milestones showed greater delays, even within expectations for the syndrome. A statistically significant relationship was also found between early stimulation and the milestone of walking unsupported ($p=0.020$).

Keywords: Down Syndrome; Early Stimulation; Child Development.

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO.....	10
2. DESENVOLVIMENTO.....	12
2.1. PROJETO DE PESQUISA.....	12
2.1.1. Tema.....	12
2.1.2. Problemas.....	12
2.1.3 Hipóteses.....	12
2.1.4 Objetivos.....	13
2.1.4.1 Geral.....	13
2.1.4.2.Específicos.....	13
2.1.5. Justificativa.....	14
2.1.6. Referencial Teórico.....	15
2.1.6.1. Trissomia do Cromossomo 21.....	15
2.1.6.2. O Momento da Notícia.....	16
2.1.6.3. Desenvolvimento Infantil.....	17
2.1.6.4. Estimulação Precoce.....	21
2.1.7. Metodologia.....	23
2.1.7.1. Tipo de Estudo.....	23
2.1.7.2 Local e Data da Pesquisa.....	23
2.1.7.3. População e Amostragem.....	23
2.1.7.4. Variáveis Utilizadas, Instrumento e Coleta de Dados.....	24
2.1.7.5 Processamento, controle de qualidade e análise dos dados.....	26
2.1.7.6. Aspectos Éticos.....	27
2.1.8. Recursos.....	28
2.1.9 Cronograma Previsto.....	28
2.1.10. Referências Bibliográficas.....	29
2.1.11. Anexos.....	33
2.2 RELATÓRIO DE PESQUISA.....	53
3. ARTIGO CIENTÍFICO.....	55
4 CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	83

1. INTRODUÇÃO

A Trissomia do 21 (T21) é uma condição genética caracterizada por uma alteração cromossômica. A forma mais ocorrente é a Trissomia Livre, que é a presença de um cromossomo a mais no par 21, totalizando 47 cromossomos ao invés de 46 cromossomos, como ocorre em pessoas sem a síndrome. Além dessa modificação, a Síndrome de Down (SD) pode ocorrer por translocação ou mosaicismos, que são menos frequentes. (Powell-Hamilton, 2021)

De acordo com Mustacchi, Salmons e Mustacchi (2017), esta condição pode ser elucidada pela “tríade de sustentação na T21” que é caracterizada pelo: fenótipo, hipotonia e comprometimento intelectual.

Nesse sentido, o fenótipo inclui uma série de características físicas que são avaliadas em conjunto para realizar o diagnóstico clínico, entretanto, vale ressaltar que nem todas as pessoas com Trissomia do 21 terão todos, e os mesmos sinais. A partir disso, os principais achados clínicos são: pregas palpebrais oblíquas para cima, epicanto, sinófrons, base nasal plana, orelhas de implantação baixa, pavilhão auricular pequeno, cabelo fino, protrusão lingual, excesso de tecido adiposo no dorso do pescoço, palato ogival, clinodactilia do 5º dedo da mão, braquidactilia, prega simiesca, afastamento entre o 1º e o 2º dedos do pé, pé plano, hipotonia, frouxidão ligamentar, retrognatias e diástase. (Coelho, 2016; Veríssimo et al., 2021).

Outrossim, a hipotonia é um reflexo da diminuição de mitoses, apoptose e aumento de adesina, que influenciam na redução da força relacionada à velocidade, e impactam a amplitude de movimentos (Mustacchi; Salmons; Mustacchi, 2017).

A Trissomia do cromossomo 21 é um das principais etiologias do comprometimento intelectual. Para Mecca et al. (2015), os principais déficits encontrados para traçar um perfil de habilidades cognitivas não-verbais na SD, por exemplo, estão relacionados à necessidade de diferenciar, explorar e construir estratégias adequadas de busca visual.

Conforme a Organização Mundial da Saúde em 2014, a incidência dessa síndrome é de 1 em 1000, até 1 em 1.100 nascidos vivos em todo o mundo. Já no Brasil, de acordo com o Ministério da Saúde em 2022, a prevalência geral, entre 2020 e 2021, foi de 4,16 por 10 mil nascidos vivos, tendo as maiores prevalências na região Sul e Sudeste.

O momento do diagnóstico deve ser manejado com mais preparo e cuidado pelos médicos, pois pode desencadear uma série de emoções nos pais, como ansiedade, tristeza, e

até ser vivenciado um luto por um bebê idealizado. Para Cunha, Blascovi-Assis e Fiamenghi Jr (2010), as famílias se queixam da falta de informações sobre a Síndrome de Down, quais são as características, comorbidades associadas e a importância da estimulação.

Desse modo, para garantir a qualidade de vida, redução de atrasos no desenvolvimento e reabilitação, é indicada a estimulação precoce. No Brasil, esta intervenção é descrita pelas Diretrizes de estimulação precoce crianças de zero a 3 anos com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor de 2016.

Assim, a estimulação deve iniciar logo após o nascimento da criança, sendo realizada nos três primeiros anos de vida, que propiciam uma abordagem multi e interprofissional, como fonoterapia, fisioterapia, terapia ocupacional, além da estimulação no meio familiar e outras possibilidades clínico-terapêuticas (Santos; De Paula, 2016).

Dessa forma, espera-se garantir uma qualidade de vida cada vez melhor para as pessoas com T21, o que pressupõe um desenvolvimento adequado da criança. Parte do monitoramento da saúde da criança é o acompanhamento dos marcos de desenvolvimento. Alguns exemplos são: a idade que sentou, levantou, andou, falou a primeira palavra, brincou de esconde-esconde e obteve controle esfíncteriano (NDSS, 2022). A partir desses e outros marcos, pode-se avaliar o desenvolvimento cognitivo, motor, de linguagem, social e emocional.

Para Locatelli et al., (2021) os infantes com Trissomia do cromossomo 21 costumam alcançar os marcos de desenvolvimento na mesma sequência de crianças sem essa condição genética, porém com mais lentidão. Nesse sentido, ficou evidenciado que a idade em que alguns marcos são realizados podem ter relação no desenvolvimento posterior dessas pessoas. (Locatelli et al., 2021).

Portanto, as literaturas anteriores nos mostram a forte influência da estimulação precoce no desenvolvimento de pessoas com Síndrome de Down. A partir disso, o estudo tem o intuito de investigar a faixa etária da realização de determinados marcos de desenvolvimento, e a relação desses alcances com a idade inicial da inserção e adesão à estimulação precoce.

2. DESENVOLVIMENTO

2.1. PROJETO DE PESQUISA

2.1.1. Tema

Relação da estimulação precoce no alcance dos marcos de desenvolvimento da pessoa com Trissomia do cromossomo 21.

2.1.2. Problemas

Quais as características sociodemográficas e de saúde das pessoas com Trissomia do cromossomo 21?

Os responsáveis tardam a aderir a estimulação precoce na criança com T21 por falta de informações e instruções após o diagnóstico?

As pessoas com T21 realizam cada marco de desenvolvimento majoritariamente em qual faixa etária?

Qual a relação com a idade inicial da exposição à fisioterapia, fonoterapia e terapia ocupacional?

Qual a relação entre a realização das terapias da intervenção precoce com o desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) da pessoa com Trissomia do cromossomo 21?

2.1.3 Hipóteses

Espera-se encontrar que os participantes com Trissomia 21 sejam 50% do sexo feminino, 70% de três à doze anos de idade, 60% de cor branca, 60% com ensino fundamental I incompleto. Sobre as condições de saúde espera-se que aproximadamente 40% tenham nascido com alguma cardiopatia, 60% com algum comprometimento auditivo e/ou visual, 10% com alterações na tireoide, 10% alguma condição de saúde do digestório, 1% possuem autismo e 10% outras condições neurológicas.

A percepção dos responsáveis sobre o momento do diagnóstico pelo profissional médico responsável e as orientações repassadas interferem diretamente na procura e adesão da família ao processo de intervenção precoce.

Supõe-se que será obtido os achados com maior frequência entre os marcos de desenvolvimento: sentar sem apoio de 5 - 9 meses; ficar em pé sozinho 1 ano e 4 meses - 2 anos; andar sem apoio 1 ano e 6 meses - 2 anos e 8 meses; falar palavras 1 ano e 10 meses - 2 anos e 6 meses; falar sentenças 3 anos e 3 meses - 3 anos e 10 meses; utilizar vaso sanitário para urinar entre 1 ano e 6 meses - 5 anos; utilizar vaso sanitário para defecar entre 1 ano e 4 meses - 4 anos; construir uma torre de dois cubos acima de 2 anos e 8 meses; brincar de “esconde, achou” acima de 1 ano e 4 meses.

Crianças que iniciaram a estimulação ainda no primeiro ano de vida, sem interrupções maiores que 6 meses nas terapias, atingem os marcos de desenvolvimento com frequência mais próximo da idade típica e da primeira metade da pela faixa etária para crianças com Síndrome de Down apresentada nas literaturas de Pueschel (1999) e Cunningham (2008).

Pessoas que iniciaram fisioterapia, terapia ocupacional e fonoterapia ainda nos primeiros três anos de idade alcançaram os marcos de desenvolvimento selecionados mais próximo da idade típica e da primeira metade da pela faixa etária para crianças com Síndrome de Down apresentada nas literaturas de Pueschel (1999) e Cunningham (2008).

2.1.4 Objetivos

2.1.4.1 Geral

Investigar a relação da estimulação precoce realizada em crianças com Trissomia do cromossomo 21, com os marcos de desenvolvimento cognitivo, motor e de linguagem, ao longo da infância.

2.1.4.2. Específicos

Caracterizar o perfil sociodemográfico e as particularidades de saúde das pessoas com Trissomia 21.

Analisar a percepção sobre a abordagem e as orientações repassadas no diagnóstico da Trissomia 21 aos pais e responsáveis sobre a estimulação precoce e o desenvolvimento infantil.

Descrever os marcos de desenvolvimento observados na amostra estudada.

Relacionar o início da exposição às terapias com a idade, tendo em vista o ápice da neuroplasticidade nos primeiros anos de vida, com o alcance dos marcos de desenvolvimento.

Avaliar a relação da exposição à fonoterapia, fisioterapia, terapia ocupacional e outras terapias com o desenvolvimento da criança e adolescente com T21 a partir dos principais marcos de desenvolvimento.

2.1.5. Justificativa

Este estudo é relevante para reiterar a relação da estimulação precoce no desenvolvimento da pessoa com Trissomia 21. Embora existam inúmeras literaturas que evidenciem isso há décadas, esta intervenção ainda não é implementada de forma adequada ao redor do mundo, o que pode ser observado pela oferta de terapias no serviço público brasileiro.

Nesse sentido, pretende-se primeiro demonstrar que a satisfação ou insatisfação com a entrega do diagnóstico da síndrome pelos profissionais de saúde, pode afetar diretamente o processo de aceitação familiar. Conseqüentemente, isto tem relação com a possibilidade de uma busca precoce por acompanhamento e estimulação para o desenvolvimento adequado da criança. No hodierno, existe pouco preparo durante as graduações de medicina sobre como dar notícias inesperadas e o manejo destas situações de forma adequada.

Além disso, é indispensável demonstrar cientificamente a potencialidade da abordagem interprofissional precoce para um projeto clínico-terapêutico singular e eficiente, que contribua no desenvolvimento motor, de linguagem e de cognição da pessoa com Síndrome de Down. Esses progressos são possíveis devido à capacidade cerebral de plasticidade que permite tais alterações otimistas.

Contudo, existe uma escassez de estudos atualizados, que buscam avaliar possíveis modificações na faixa etária para a realização dos marcos de desenvolvimento, pela influência dos avanços de garantia de direitos em saúde e a inserção social dessas pessoas. Assim, conhecer mais sobre os avanços no desenvolvimento neuropsicomotor relacionados à estimulação precoce pode contribuir para o maior embasamento de profissionais e familiares de pessoas com Síndrome de Down.

2.1.6. Referencial Teórico

2.1.6.1. Trissomia do Cromossomo 21

A primeira pessoa na história a identificar alguns dos sinais que caracterizam o fenótipo desta síndrome foi John Langdon Haydon Down, em 1866, que foi homenageado com o nome da condição genética. Posteriormente, Lejeune e outros pesquisadores descobriram que a síndrome se dá pela ocorrência da trissomia livre no par 21 dos cromossomos ou translocação, ou mosaicismo com este mesmo par. (Down, 1866; Lejeune et al., 1959; Lejeune, 1979)

De acordo com o Ministério da Saúde (2022) é possível rastrear a Síndrome de Down (CID-10: Q90) no pré-natal, inicialmente por meio de exames de triagem como a Ultrassonografia Morfológica. Assim, quando existe a suspeita desta condição genética pode haver o aumento de fluido na nuca, identificado pela translucência nucal, por exemplo. Ademais para a confirmação do diagnóstico antes do nascimento existem os exames complementares como a triagem do soro materno e o teste pré-natal não invasivo (NIPT), e de maneira mais invasiva a amniocentese e punção de vilosidades coriônicas. (Brasil, 2022)

Para o diagnósticos pós-natal, ficou conhecido o uso do quadro de sinais cardinais de Halls que incluem: perfil facial achatado; reflexo de Moro diminuído; hipotonia; hiperflexibilidade das articulações; fendas palpebrais oblíquas; pele redundante na nuca; displasia da pelve (Raio X); displasia da falange média do 5º quirodáctilo; orelhas pequenas e arredondadas e prega palmar única. Conforme Halls (1996), 100% dos recém nascidos apresentam pelo menos quatros destes sinais.

Nesse sentido, a Sociedade Brasileira de Pediatria, (2020) determina que o diagnóstico de T21 em recém nascidos seja realizado por meio da identificação do fenótipo, que nele estão inclusa as possíveis características: braquicefalia; fontanelas amplas; orelhas pequenas; nariz pequeno; boca pequena; orelhas baixo implantadas; inclinação palpebral para cima; telecanto; epicanto; ponte nasal achatada; hipoplasia de face média; sinofris; protusão da língua; pele redundante na nuca; braquidactilia; cabelos finos e lisos; prega única palmar; clinodactilia do quinto quirodáctilo; prega única de flexão do quinto quirodáctilo; espaço alargado entre o 1º/2º pododáctilos; sulco na área halucal; hipotonia muscular e/ou frouxidão

ligamentar; nascidas pequenas para a idade gestacional (PIG) e/ou baixa estatura; atraso global do DNPM ou deficiência intelectual e sopro cardíaco/cardiopatia.

Crianças com Trissomia do cromossomo 21 costumam ter atrasos no desenvolvimento global quando comparado com crianças sem a síndrome. Uma das áreas afetadas é cognitiva, principalmente após os 2 anos de idade, que podem estar relacionados com a maior prevalência combinada de Transtorno de Espectro Autista, epilepsia, e doenças cardíacas que podem influenciar no neurodesenvolvimento (Baburamani et al., 2019).

Nesse sentido, a presença de cardiopatias está presente em 50% das crianças, cerca de 75% das pessoas com a SD sofrem de perda auditiva ao longo da vida, sendo comum também agravos de comprometimento visual. Além disso, 1% podem ter hipotireoidismo congênito e 14% de hipotireoidismo ao longo da vida, segundo as Diretrizes de Atenção às Pessoas com Síndrome de Down do Ministério da Saúde (2013).

Outrossim, existem algumas das alterações neuroquímicas e neuromorfológicas no desenvolvimento neural da pessoa com T21 que influenciam na condição do comprometimento intelectual. Por exemplo, identifica-se a poda neuronal em crianças com T21, principalmente após os 18 meses de idade, além da redução da massa encefálica a partir dos 4 anos de idade, sobretudo em áreas como o cerebelo, lóbulos frontais, occipitais e no giro temporal superior. Do mesmo modo, ocorrem os processos de hipoplasia hipocampal e displasias cerebelares focais. (Mustacchi; Salmona; Mustacchi, 2017).

2.1.6.2. O Momento da Notícia

A abordagem profissional para conduzir o diagnóstico aos pais de uma pessoa com Trissomia do 21 impacta na maneira em que eles processam e encaram esse momento. Um estudo qualitativo mostrou que a ausência de informações sobre a condição genética e sobre o desenvolvimento neuropsicomotor influenciam nas expectativas futuras que os responsáveis cultivam sobre o filho e na busca e adesão por tratamentos. (Ferreira et al., 2019).

Outrossim, em uma pesquisa com vinte responsáveis sobre a apreciação do diagnóstico de Síndrome de Down, que em sua maioria foram realizados pós-natal e por médicos, treze famílias tiveram uma avaliação negativa. Esta insatisfação envolve fatores como falta de informações e despreparo para esclarecer as dúvidas da família, abordar a

notícia como negativa, local inadequado, ausência de privacidade, frieza e falta de acolhimento. (Schettini, 2020).

Conforme Luisada et al. (2015), médicos relatam um grande déficit na graduação e em espaços acadêmicos de especialização, no preparo teórico-prático de notícias difíceis aos familiares. Além disso, neste mesmo estudo, os profissionais expuseram sentir muita tristeza ao ter que contar aos pais sobre uma deficiência, o que pode influenciar na abordagem deste diagnóstico.

Acredita-se também que, logo após o parto não seja o momento adequado para dar a notícia, mas é preciso que tardem o menos possível, explorem momentos de vínculos da mãe com o bebê, e que exista o acompanhamento de algum familiar (Luisada et al., 2015).

De mesmo modo, uma pesquisa no Chile mostrou que um terço das mães receberam o diagnóstico sem o seu parceiro ou outro familiar, o que contribui para a insatisfação com a abordagem. Além de evidenciar que uma entrega conjunta do diagnóstico pelo pediatra, que é qualificado para o cuidado da criança, com o obstetra, que normalmente possui um vínculo familiar, pode influenciar positivamente. Ademais, observaram que quando os médicos são honestos sobre as possíveis particularidades negativas da síndrome, mas reafirmam e destacam as características positivas, tornam o processo de aceitação familiar mais favorável. (Paul et al. 2013).

2.1.6.3. Desenvolvimento Infantil

Sobre o desenvolvimento da criança é possível compreendê-lo como um processo contínuo, com aspectos físicos, psíquico, social e cognitivo, que envolvem a interação entre a criança e sua rede familiar e o meio externo. Dessa forma, constituem habilidades como sentar, andar, comer, falar, controle esfinteriano que serão fundamentais durante a vida (Brasil, 2012)

De acordo com Zubler et al. (2022), os marcos de desenvolvimento são definidos em uma faixa etária que $\geq 75\%$ das crianças os alcançam, sendo uma ferramenta acessível para eliminar ou identificar sinais de alerta no DNPM. Além disso, especialistas no assunto classificam essas ações em quatro domínios por acreditarem que isto facilita a compreensão e consciência dos responsáveis sobre o desenvolvimento: (1) socioemocional, (2)

linguagem/comunicação, (3) cognitivo e (4) motor. (Zubler et al., 2022). Segue abaixo alguns exemplo de marcos com base neste estudo:

- 1) Socioemocional: Sorri ou ri quando você brinca de esconde-esconde, 9 meses.
- 2) Linguagem/comunicação: Tenta dizer 1 ou 2 palavras além de “mama” ou “dada”, como “ba” para bola ou “da” para cachorro, 15 meses; diz pelo menos duas palavras juntas , como “mais leite”, 24 meses
- 3) Cognitivos : Empilha pelo menos dois objetos pequenos, como blocos, 15 meses.
- 4) Motor: Senta sem apoio, 9 meses; puxa para ficar de pé (fica de pé), 12 meses; anda sem segurar em nada e ninguém, 18 meses; alimenta-se com os dedos, 18 meses; come com colher, 24 meses;

No entanto, Pueschel (1999) e Cliff Cunningham (2008), se debruçaram sobre o DNPM de crianças com Trissomia do 21, e confirmaram que a faixas etária em que elas realizam os marcos de desenvolvimento são maiores do que comparadas com infantes sem deficiências. Para Mustacchi, Salmona e Mustacchi (2017) é fundamental que ao avaliar pessoas com esta síndrome, que existam ferramentas e parâmetros adequados para essa população. Uma vez que, a comparação entre o tempo de alcance dos marcos de uma criança sem T21, com alguém que tenha a síndrome, pode gerar angústias, frustrações e ansiedade.

A seguir são apresentadas três tabelas sobre marcos de desenvolvimento e habilidade de auto-ajuda, comparativas entre pessoas com Síndrome de Down e pessoas sem deficiências. Além de em Anexo 1, o gráfico comparativo do desenvolvimento motor de crianças, com n=800, do CEPEC-SP (2003):

Tabela 1. Comparação da realização do marcos de desenvolvimento em crianças com e sem Síndrome de Down

Marcos realizados	Crianças com Síndrome de Down		Crianças sem deficiência	
	média (meses)	extensão (meses)	média (meses)	extensão (meses)
Sorrir	2	1,5 - 3	1	0,5 - 3
Rolar	6	3 - 12	5	2 - 10
Sentar	9	6 - 18	7	5 - 9
Arrastar-se	11	7 - 21	8	6 - 11
Engatinhar	13	8 - 25	10	7 - 13
Ficar de pé	10	10 - 32	11	8 - 16
Andar	20	12 - 45	13	8 - 18
Falar (palavras)	14	9 - 30	10	6 - 14
Falar (sentenças)	24	18 - 46	21	14 - 32

Fonte: Adaptado de Pueschel, 1999

Tabela 2. Aquisição de habilidades de auto-ajuda em crianças com e sem Síndrome de Down

Marcos realizados	Crianças com Síndrome de Down		Crianças sem deficiência	
	média (meses)	extensão (meses)	média (meses)	extensão (meses)
Alimentar se				
com as mãos	12	8 - 28	8	6 - 16
com colher/garfo	20	12 - 40	13	8 - 20
Utilizar vaso sanitário				
urina	48	20 - 95	32	18 - 60
fezes	42	28 - 90	29	16 - 48
Vestir-se				
tirar a roupa	40	29 - 72	32	22 - 42
colocar a roupa	58	30 - 98	47	34 - 58

Fonte: Adaptado de Pueschel (1999)

Tabela 3. Outras realizações de marcos de desenvolvimento em crianças com e sem Síndrome de Down

Marcos realizados	Crianças com Síndrome de Down		Crianças sem deficiência	
	média (meses)	extensão (meses)	média (meses)	extensão (meses)
Brincar de “Esconde, achou!”	11	9 - 16	8	5 - 13
Contrói torre com dois cubos	20	14 - 32	14	10 - 19

Fonte: Adaptado de Cunningham (2008)

No estudo de Kim et al. (2017), com uma amostragem de 78 crianças, atendidas em um mesmo local, foram avaliadas as conquistas dos seguintes marcos motores: controle de cabeça, virar o corpo, sentar independentemente, rastejar, engatinhar, andar com apoios e andar de forma independente; e, constatou-se, que seguiam a mesma sequência de desenvolvimento motor, entretanto com tempo de realização até duas vezes maior.

Dessa forma, Locatelli et al. (2021, p.11), demonstrou em seu estudo a importância de atingir os marcos de desenvolvimento a partir de algumas associações entre essas realizações, em pessoas com Síndrome de Down. Sob esse viés, em crianças pré-escolares o marco de sentar é fundamental para o desenvolvimento da habilidade motora grossa. Outrossim, em idade escolar os marcos motores podem ter relação com o desenvolvimento de habilidades cognitivas, embora ainda tenham achados divergentes na literatura sobre isto.

2.1.6.4. Estimulação Precoce

De acordo com as Diretrizes de Estimulação Precoce de 2016, esta intervenção deve se iniciar ainda nos primeiros meses de vida de uma criança, que tenham riscos ou atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor, com intuito de desenvolver diversas habilidades, como motoras grossas, motoras finas, de cognição, linguagem, emocional, social, de forma sistemática e terapêutica,

Nesse sentido, a Estimulação Precoce (EP) tem se tornado fundamental no auxílio do monitoramento, planejamento e incentivo do desenvolvimento infantil, que tem início em bebês que se encontram em período de adaptação e desenvolvimento corporal. Para isso é necessário que os familiares incentivem a autonomia e a independência da criança, reafirmando suas potencialidades e, conseqüentemente, estimulando seu desenvolvimento (Hallal, 2008).

Outrossim, a idade inicial da pessoa com T21 ao ser exposta a essas estimulações por meio de terapias, influencia diretamente, de modo que quanto mais próximo ao início da vida se iniciam as intervenções, mais respostas desejadas obtém, isso pode ser explicado pela característica da plasticidade do cérebro (Mattos; Bellani, 2010).

Para Barata e Branco (2010) alguns dos principais aspectos explorados na estimulação precoces são: função motora que visa solidificar a percepção do corpo no espaço (propriocepção) e a consciência das partes do próprio corpo para realização ou inibição de movimentos (motricidade); função sensorial, pela exploração e manipulação do que cerca a criança a partir da seleção visual, além da capacidade auditiva desenvolvida com a identificação, atenção e imitação de sons; existe também a estimulação da fala que se correlaciona com as posturas adquiridas pela criança, coordenação motora, desenvolvimento cognitivo e fortalecimento do tônus muscular.

Outrossim, as atividades preconizadas são desenvolvidas muitas vezes com jogos lúdicos, brincadeiras, tarefas que envolvem a memória, atenção, exercícios que envolvem o sentar, rolar, andar, correr, seguir comandos, imitar, desenvolver criatividade. São dinâmicas planejadas, utilizando a capacidade adaptativa do cérebro para o processo de aprendizagem direcionada para o exercício das propriedades envolvendo tônus muscular, motricidade, lateralidade, linguagem, orientação tempo-espaço entre outras (Alves, 2011)

Para atingir algumas autonomias, a criança com T21 têm que trabalhar questões como a frouxidão ligamentar e a hipotonia muscular, para isso é muito importante a fisioterapia que utiliza distintas técnicas. Um exemplo é o Conceito Bobath, que exercita a neuroevolução dos movimentos, agregando no equilíbrio, controle postural e aumento da força muscular (Tekin et al., 2018). A partir da aplicação deste Conceito, um estudo comparou o antes e depois da intervenção em lactentes com SD na aquisição de habilidades de propriocepção e de motricidade que auxiliam no engatinhar. O resultado apresentou o progresso das crianças, o que pode favorecer a redução no atraso do desenvolvimento. (Santos et al., 2020)

Além da fisioterapia, a fonoterapia ocupa um papel fundamental na estimulação precoce. De acordo com Lawder (2019), a maioria dos pais não conhecem a importância antes do processo terapêutico, e costumam iniciar entre o terceiro e sexto mês de vida. Assim, para a família rapidamente existem evoluções, sobretudo na fala, mas vale destacar que, a fonoaudiologia trabalha as funções de todos os órgãos fonoarticulatórios, contribuindo também com outras questões, como a alimentação. (Lawder, 2019)

De modo análogo, a terapia ocupacional (TO) também é componente importante nesse programa clínico-terapêutico. Dessa forma, a TO, por meio de um contexto lúdico, com brincadeiras e jogos para atrair o desejo de participação da criança, avaliando e estimulando a

atenção, a concentração, o sensorial, interações sociais e outras capacidades cognitivas e emocionais. (De Souza et al., 2018). Portanto, todas essas habilidades desenvolvidas são fundamentais para a autonomia e independência durante a vida da pessoa com Trissomia do 21.

2.1.7. Metodologia

2.1.7.1. Tipo de Estudo

Trata-se de um estudo de abordagem qualitativa e quantitativa, do tipo coorte retrospectiva, com caráter descritivo e analítico. Ainda é um recorte do projeto “Estimulação Precoce em crianças e adolescentes com Trissomia no Cromossomo 21: Uma análise da relação com desenvolvimento neuropsicomotor e acesso à políticas públicas na rede de assistência à saúde”.

2.1.7.2 Local e Data da Pesquisa

Este estudo será realizado nos estados do Espírito Santo (ES) e do Rio Grande do Sul (RS) de março de 2024 a dezembro de 2024. Os municípios envolvidos no ES serão a Serra e Vitória, serão incluídos o consultório de fonoterapia Comunicar da profissional Josimara Campos Tom, a organização sem fins lucrativos Vitória Down, e a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de Serra. No RS, o estudo será conduzido na APAE do município de Passo Fundo.

2.1.7.3. População e Amostragem

A população do estudo será de indivíduos com Trissomia 21. Trata-se de uma amostragem não probabilística, selecionada por conveniência. Para a composição da amostra serão selecionadas pessoas com Trissomia do 21 que integram a faixa etária entre 3 e 18 anos em atendimento nas instituições mencionadas, no período de setembro de 2023 a abril de 2024. Estima-se a inclusão de 80 participantes no estudo.

Critérios de inclusão: Indivíduos com Trissomia 21, de ambos os sexos, com idade entre 3 e 18 anos atendidos nos espaços da Vitória Down, Associação de Pais e Amigos Excepcionais de Serra (ES) e de Passo Fundo (RS) e a Clínica de Fonoaudiologia da especialista Josimara Campos Tom (ES).

Critérios de exclusão: Serão excluídos todos aqueles que possuem algum distúrbio psíquico, como Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH), Dislexia, Esquizofrenia e outras psicoses, Transtorno Afetivo Bipolar e Demência.

2.1.7.4. Variáveis Utilizadas, Instrumento e Coleta de Dados

Os entrevistadores treinados que fazem parte da equipe de pesquisa - estudantes da Medicina da Universidade Federal da Fronteira Sul Campus Passo Fundo e estudantes da Universidade Federal do Espírito Santo - comunicarão previamente as instituições sobre a ida para coleta de dados, para que assim indiquem os horários adequados em cada local. Dessa forma, cada acadêmico voluntário e treinado aplicará o questionário, de forma presencial, disponibilizado no *Google Forms* no seguinte link, <https://encurtador.com.br/hKPY5>, utilizando o telefone móvel, tablet ou notebook. Este instrumento (Anexo 2) foi produzido pela equipe do projeto originário, o qual a acadêmica faz parte.

Os responsáveis legais pelos possíveis participantes serão abordados na sala de espera e convidados a participar do estudo. Caso aceitem participar serão conduzidos a um ambiente mais privado, onde farão a leitura dos termos. Assim, independente da faixa etária da pessoa com T21, o acompanhante deverá assinar Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) - Pais e Responsáveis. Somado a isso, se o participante com Síndrome de Down tiver entre 7 a 11 anos e 12 a 17 anos, ele próprio deverá assinar o Termo de Assentimento Livre e Esclarecido, se analfabeto, uma testemunha assinará. Caso o participante tenha 18 anos, ele também deverá assinar o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido - Participante com 18 anos de idade. Após a assinatura dos Termos, a equipe fará a aplicação do instrumento. A entrevista será realizada na sala de espera em caso de indisponibilidade total de outro espaço, mediante concordância do responsável legal pelo participante. Ressalta-se que a pesquisa será conduzida apenas com o responsável legal, mesmo que a pessoa com T21 já tenha alcançado a maioridade, mas que a pesquisa envolve

elementos sobre o nascimento, a realidade, o desenvolvimento e particularidades sobre a pessoa com T21, que a própria não se recordaria para responder.

Como o projeto é um recorte serão analisadas somente as seguintes variáveis apresentadas nesta metodologia. Assim as variáveis sociodemográficas incluem: idade, sexo, raça/cor (branco, amarelo, pardo, indígena, preto, outros), escolaridade do participante. Além disso, sobre o cuidador (o respondente do questionário): idade, escolaridade. Outrossim, sobre a família: renda per capita, considerando o salário mínimo (SM) em 2023 de R\$1.302,00. De mesmo modo as particularidades de saúde que serão investigadas incluem: cardiopatias, comprometimento visual, comprometimento auditivo, alterações na tireoide, no trato gastrointestinal e no sono, Transtorno de Espectro Autista, outras condições neurológicas, internações e cirurgias prévias.

O estudo também analisará a percepção do momento do diagnóstico do respondente, quem realizou o diálogo, quais informações foram entregues sobre a síndrome de down, sobre o desenvolvimento da pessoa com T21 e possíveis orientações sobre a estimulação precoce. A questão norteadora para os voluntários abordarem tal assunto, que é o eixo qualitativo do trabalho, é apresentada no instrumento da seguinte forma: “Após o diagnóstico, no pré-natal ou neonatal, foi recomendada ou mencionada a estimulação precoce? Por qual profissional? Descreva o momento do diagnóstico”.

Além da caracterização em saúde e perfil sociodemográfico, o estudo avaliará quantitativamente a exposição às terapias. Essa seção é organizada temporalmente, com perguntas sobre divididas semestralmente nos primeiros três anos de vida, que são referentes ao período da estimulação precoce. Exemplo: “Quais terapias participou no intervalo de 0 - 6 meses?”. Nesse sentido, as opções incluem fisioterapia, fonoaudiologia, nenhuma, outras (caso essa seja sinalizada, com possibilidade de dizer quais). Após os três primeiros anos de vida, as perguntas são organizadas de três em três anos. Exemplo: “Quais terapias participou no intervalo entre 4 - 6 anos?”.

Serão coletados os dados sobre o alcance dos seguintes marcos de desenvolvimento para serem analisados como desfecho: sentar sem apoio; ficar de pé sozinha; andar sem apoio; falar (palavras); falar (sentenças); se alimentar com colher ou garfo; utilizar vaso sanitário (urina); utilizar vaso sanitário (fezes); construir torre de dois cubos; brincar de “esconde, achou”. Vale destacar que, em todas as perguntas desta seção a primeira opção de

múltipla escolha representa a faixa etária típica; a segunda opção corresponde aproximadamente à primeira metade da faixa etária esperada para Síndrome de Down; terceira opção é a segunda metade da extensão da faixa etária de T21; a quarta opção é acima de faixa etária para pessoas SD; quinta opção é caso não tenha alcançado o marco e sexta opção “não lembra”.

2.1.7.5 Processamento, controle de qualidade e análise dos dados

O formulário foi construído por meio do *Google Forms* para facilitação da organização dos dados coletados em uma Planilha do *Excel Microsoft Office 13*. As análises estatísticas serão realizadas posteriormente no software *PSPP (distribuição livre)*. Caso autorizado pelos participantes, as seguintes perguntas serão gravadas no telefone móvel do entrevistador para posterior transcrição e apenas a primeira questão será analisada no Trabalho de Curso:

- “Após o diagnóstico, no pré-natal ou neonatal, foi recomendada ou mencionada a estimulação precoce? Por qual profissional? Descreva o momento do diagnóstico.”
- “Em algum período, após o início das intervenções, a criança ou adolescente ficou sem acompanhamento terapêutico? Se sim, em qual faixa etária e por qual período?”
- “Como descreveria o acesso e a qualidade do serviço público das estimulações precoces (0-3 anos)?”
- “Na faixa de 0-3 anos, o cuidador participou das terapias de estimulação precoce? Descreva.”
- “Na faixa de 0-3 anos, os familiares estimulavam a criança com exercícios orientados pelas terapeutas (fonoaudióloga, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional e outras) em seu domicílio? Descreva a constância.”
- “Descreva a participação social em núcleos comunitários, familiares, de amigos e colegas?”

Assim, as variáveis sociodemográficas serão analisadas pela medida de frequência relativa e frequência absoluta. As variáveis quantitativas de acesso, marcos de desenvolvimento, exposição a terapias e agravos de saúde serão analisadas pelo teste de qui

quadrado de Pearson, com nível de significância de 5%. (variáveis dependentes e independente)

A exposição à estimulação precoce é a variável independente. Para comparação de grupos, primeiramente será criada uma categoria referência (estimulação satisfatória) com os seguintes critérios avaliados conjuntamente:

1. Ter iniciado alguma terapia até completar 1 ano de vida;
2. Até o 3º ano de vida, ter realizado em algum momento fonoaudiologia, fisioterapia e terapia ocupacional, não necessitando ser simultaneamente;
3. Não ter tido interrupção na estimulação precoce, ou seja, ausência de qualquer terapia, por um período maior que 6 meses.

O segundo grupo (estimulação escassa) envolve crianças que realizaram alguma terapia para estimulação precoce (até o terceiro ano), mas não atenderam todos os critérios da categoria de referência acima. Por fim, será agrupado crianças que não foram expostas à estimulação precoce por meio de nenhuma terapia (estimulação ausente),

No desfecho, o grupo em que estiver um resultado mais próximo dos primeiros itens (faixa etária típica do alcance do marco), terá o desenvolvimento considerado como precoce. Caso, tenha maior frequência no segundo e terceiro item, considera-se adequado. Por fim, em situações da quarta opção, maior que a faixa etária esperada para Trissomia 21, será representado com atraso.

Por fim, a pergunta qualitativa, sobre o momento do diagnósticos, será analisada pelo método de análise de conteúdo proposto por Bardin (2011), seguindo as três etapas: 1ª Pré-análise; 2ª exploração do material; e a 3ª Tratamento dos resultados obtidos e interpretação dos achados. Assim, será realizada a leitura de todo o material, para então ser codificado e separado em categorias e subcategorias temáticas. Essas serão discutidas com a equipe de pesquisa e formadas por três grandes categorias. Será levado em consideração a presença, frequência e ausência de palavras e temas nas falas das/os participantes.

2.1.7.6. Aspectos Éticos

O projeto guarda-chuva denominado “Estimulação Precoce em crianças e adolescentes com Trissomia no Cromossomo 21: Uma análise da relação com desenvolvimento neuropsicomotor e acesso à políticas públicas na rede de assistência à

saúde" foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da UFFS, segundo parecer de número: 6.116.577 (Anexo 3).

2.1.8. Recursos

Descrição	Valores estimados (R\$)
Materiais de Consumo	
Material de expediente	100,00
Cópias e encadernações	400,00
Impressão final	30,00
Sub Total =	530,00
Passagem e Diárias	
Deslocamento: passagem de ônibus para coleta dos dados.	2000,00
Sub Total =	2000,00
TOTAL GERAL=	2530,00

Fonte: Própria, 2023.

Observação: todas as despesas serão custeadas pela equipe de pesquisa.

2.1.9 Cronograma Previsto

Atividades (mês/2024)	Mar	Abr	Mai	Jun	Jul	Ago	Set	Out	Nov	Dez
Revisão de Literatura	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Coleta de dados	X	X								
Análise dos dados			X	X	X	X	X			
Redação e divulgação de resultados					X	X	X	X	X	X

Fonte: Própria, 2023.

2.1.10. Referências Bibliográficas

AGÊNCIA BRASÍLIA. **Estudo mostra perfil das pessoas com síndrome de Down e epilepsia: Pesquisa do IPEDF também identifica as necessidades e dificuldades enfrentadas por esses grupos no DF.** Brasília: Carolina Lobo, 30 out. 2022. Disponível em: <https://www.agenciabrasilia.df.gov.br/2022/10/30/estudo-mostra-perfil-das-pessoas-com-sindrome-de-down-e-epilepsia/>. Acesso em: 3 set. 2023.

ALVES, Fátima. **Para Entender Síndrome de Down.** 2. ed. Rio de Janeiro: Wak Ed, 2011.

ARAÚJO, Thaís Patrício de. **Estimulação Precoce e o desenvolvimento de pessoas com Síndrome de Down.** 2016.

BABURAMANI, Ana A. et al. New approaches to studying early brain development in Down syndrome. **Developmental medicine & child neurology**, v. 61, n. 8, p. 867-879, 2019.

BARATA, Livia Fernandes; BRANCO, Anete. Os distúrbios fonoarticulatórios na síndrome de Down e a intervenção precoce. **Revista Cefac**, v. 12, p. 134-139, 2010.

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. IS

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. **Departamento de Atenção Básica. Saúde da criança : crescimento e desenvolvimento** / Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. – Brasília : Ministério da Saúde, 2012.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. **Diretrizes de estimulação precoce: crianças de zero a 3 anos com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor** / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde. – Brasília: Ministério da Saúde, 2016. 184 p. : il.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças não Transmissíveis. **Guia prático : diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal e ao nascimento** [recurso eletrônico] / Ministério da Saúde, Secretaria de Vigilância em Saúde, Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças não Transmissíveis. – Brasília : Ministério da Saúde, 2022

BRASIL. **Plano Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência.** 2011.

COELHO, Charlotte. A síndrome de Down. **Psicologia. pt**, p. 1-14, 2016.

CUNHA, Aldine Maria Fernandes Vohlk; BLASCOVI-ASSIS, Silvana Maria; FIAMENGHI JR, Geraldo Antonio. Impacto da notícia da síndrome de Down para os pais: histórias de vida. **Ciência & saúde coletiva**, v. 15, p. 445-451, 2010.

CUNNINGHAM, Cliff. **Síndrome de Down: uma introdução para pais e cuidadores**. 3. ed. Porto Alegre: Editora Artmed, 2008.

DAS CHAGAS CARDOSO, Anne Beatriz et al. A influência do estímulo precoce para aquisição dos marcos do desenvolvimento motor em crianças com Síndrome de Down. **Brazilian Journal of Development**, v. 9, n. 1, p. 2851-2862, 2023.

SANTOS, Rosane de Carvalho; DE PAULA, Érica Bertaglia. **ESTIMULAÇÃO PRECOCE EM CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN: ABORDAGEM FISIOTERAPÊUTICA**.

DISTRITO FEDERAL. **LEVANTAMENTO DO PERFIL SOCIODEMOGRÁFICO, NECESSIDADES E BARREIRAS DE ACESSO**: Estudo sobre a ocorrência congênita síndrome de Down, epilepsia e síndromes epilépticas idiopáticas no Distrito Federal. Brasília, 2022.

FERREIRA, Marilise et al. Repercussões do diagnóstico de síndrome de Down na perspectiva paterna. **Psicologia: Ciência e Profissão**, v. 39, 2019.

HALLAL, Camilla Zamfolini; MARQUES, Nise Ribeiro; BRACCIALLI, Lígia Maria Presumido. Aquisição de habilidades funcionais na área de mobilidade em crianças atendidas em um programa de estimulação precoce. **Rev. bras. crescimento desenvolv. hum.**, São Paulo , v. 18, n. 1, p. 27-34, abr. 2008 . Disponível em <http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-12822008000100005&lng=pt&nrm=iso>. acessos em 01 set. 2023.

Hall B. Mongolism in newborn infants. An examination of the criteria for recognition and some speculations on the pathogenic activity of the chromosomal abnormality. *Clin Pediatr (Phila)*. 1966;5(1):4-12

KIM, Hyo In et al. Motor and cognitive developmental profiles in children with Down syndrome. **Annals of rehabilitation medicine**, v. 41, n. 1, p. 97-103, 2017.

LAWDER, Renata et al. A Atuação Fonoaudiológica Na Síndrome De Down-Visão Familiar. **FAG JOURNAL OF HEALTH (FJH)**, v. 1, n. 2, p. 63-77, 2019.

Lejeune J. Biochemical investigations and trisomy 21 (author's transl). *Ann Genet*. 1979;22(2):67-75. Lejeune J, Gautier M, Turpin R. Study of somatic chromosomes from 9 mongoloid children. *C R Hebd Seances Acad Sci*. 1959;248(11):1721-2.

LOCATELLI, Chiara et al. Is the age of developmental milestones a predictor for future development in down syndrome?. **Brain Sciences**, v. 11, n. 5, p. 655, 2021.

LUISADA, Valquíria et al. Experiências de médicos ao comunicarem o diagnóstico da deficiência de bebês aos pais. **Ciência & Saúde**, v. 8, n. 3, p. 121-128, 2015.

MACEDO, Luciel Silva et al. O valor da estimulação cortical voltado para o déficit de atenção de alunos com síndrome de Down. **Ciências & Cognição**, v. 15, n. 3, p. 13-22, 2010.

MATTOS, Bruna Marturelli; BELLANI, Cláudia Diehl Forti. A importância da estimulação precoce em bebês portadores de Síndrome de Down: revisão de literatura. **Revista Brasileira de Terapias e Saúde**, v. 1, n. 1, p. 51-63, 2010.

MECCA, Tatiana Pontrelli et al. Perfil de Habilidades Cognitivas não-verbais na síndrome de down. **Revista Brasileira de Educação Especial**, v. 21, p. 213-228, 2015.

MINISTÉRIO DA SAÚDE (Brasil). **Dia Mundial da Síndrome de Down celebra a importância da inclusão**: No Brasil, em 2020 e 2021, foram notificados 1.978 casos detectados no nascimento. Sul e Sudeste são as regiões com maior prevalência. Brasília, 21 mar. 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2022/marco/dia-mundial-da-sindrome-de-down-celebra-a-importancia-da-inclusao>. Acesso em: 3 set. 2023.

MORAIS, Késia Damascena Winter de et al. Profile of physiotherapy intervention for Down syndrome children. **Fisioterapia em Movimento**, v. 29, p. 693-701, 2016.

MUSTACCHI, Zan; PERES, Sergio. **Genética baseada em evidências: síndromes e heranças**. Cid Editora, 2000.

MUSTACCHI, Zan; SALMONA, Patrícia; MUSTACCHI, Roberta. Trissomia 21 (síndrome de down) Nutrição, Educação e Saúde. **São Paulo: Memnon**, 2017.

NATIONAL DOWN SYNDROME SOCIETY (Estados Unidos da América) (org.). **Early Intervention**. 2022. Disponível em: https://ndss.org/resources/early-intervention#p_412. Acesso em: 07 jan. 2023.

ORGANIZAÇÃO DAS NAÇÕES UNIDAS. **Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência**, aprovada pela Assembléia Geral da ONU em dezembro de 2006.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE (Brasil). **Secretário-geral da ONU pede inclusão e igualdade para pessoas com síndrome de Down**. Brasília, 21 mar. 2014. Disponível em: <https://brasil.un.org/pt-br/65482-secret%C3%A1rio-geral-da-onu-pede-inclus%C3%A3o-e-igualdade-para-pessoas-com-s%C3%AAdndrome-de-down>. Acesso em: 3 set.

PAUL, María A. et al. ¿Cómo reciben los padres la noticia del diagnóstico de su hijo con síndrome de Down?. **Revista médica de Chile**, v. 141, n. 7, p. 879-886, 2013.

PUESCHEL, **Siegfried M**, Síndrome de Down-Guia para pais e educadores. 4 ed, Papirus, Campinas/ SP, 1999.

RAMOS, Bruna Bueno; MÜLLER, Alessandra Bombarda. 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.

RIBEIRO, Milena. **Estimulação Precoce na Síndrome de Down: uma revisão integrativa. 2021.**

SANTOS, Gabrielly Rosa dos et al. Physiotherapeutic stimulation in infants with Down syndrome to promote crawling. **Fisioterapia em Movimento**, v. 33, 2020.

SCHETTINI, Débora Lara Couto; RIPER, Marcia Leigh Van; DUARTE, Elysângela Dittz. Apreciação familiar acerca do diagnóstico de síndrome de Down. **Texto & Contexto-Enfermagem**, v. 29, 2021.

SENA, Telma Renata Ferreira. **A Importância da Intervenção Precoce em Crianças com Trissomia 21 (T21): Relatório de Estágio Relativo ao Apoio Prestado a duas Crianças com 2 e 4 Anos no Instituto Christel Manske em Hamburgo.** 2018. Tese de Doutorado. Universidade de Lisboa (Portugal).

SILVA, Maria de Fátima Minetto Caldeira; KLEINHANS, Andréia Cristina dos Santos. Processos cognitivos e plasticidade cerebral na Síndrome de Down. **Revista Brasileira de educação especial**, v. 12, p. 123-138, 2006.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA, **Diretrizes de Atenção à Saúde de Pessoas com Síndrome de Down**, 2020. Disponível em <<https://bit.ly/3wnQZYp>>. Acesso em 03 set. 2023.

SOUZA, D. S.; SOUZA, JMM; SANTOS, SCF. A participação ativa da família nos atendimentos de estimulação precoce em crianças de zero a seis anos evidencia benefícios: uma revisão sistemática. **Educação Física em Revista**, v. 12, n. 1, 2018.

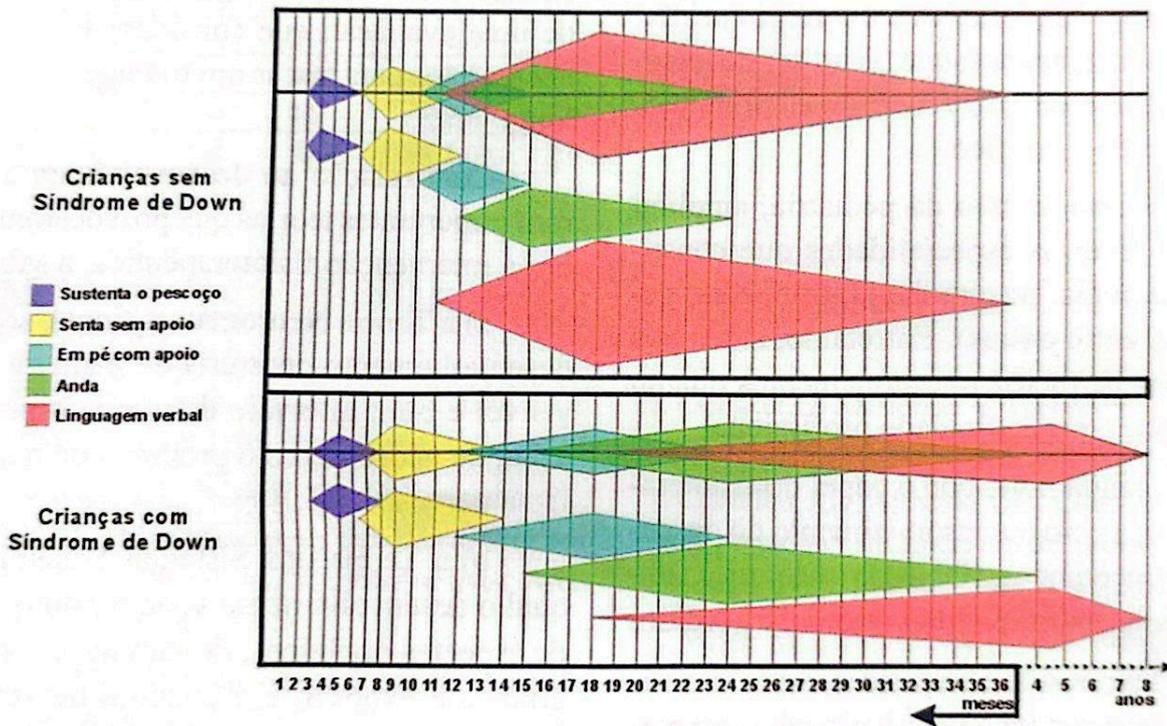
TEKIN, Fatih et al. Effectiveness of Neuro-Developmental Treatment (Bobath Concept) on postural control and balance in Cerebral Palsied children. **Journal of back and musculoskeletal rehabilitation**, v. 31, n. 2, p. 397-403, 2018.

VERÍSSIMO, Thereza Cristina Rodrigues Abdalla et al. Diagnóstico e classificação da Síndrome de Down. **Atenção à Pessoa com Síndrome de Down**, 2021.

ZUBLER, Jennifer M. et al. Evidence-informed milestones for developmental surveillance tools. **Pediatrics**, v. 149, n. 3, 2022.

2.1.11. Anexos

Anexo 1 - Gráfico de desenvolvimento motor comparativo (n=800)



Fonte: Mustacchi, Salmona e Mustacchi (2017).

Anexo 2 - Instrumento para coleta de dados em entrevista

INSTRUMENTO DE COLETA DE DADOS

INFORMAÇÕES FAMILIARES E SOCIOECONÔMICAS

1. **Idade do participante:**
2. **Sexo do participante:** () feminino () masculino
3. **Raça/Cor:** () branco () pardo () amarelo () preto () indígena () outros

4. **Escolaridade do participante:**
 - () Pré-escola Incompleta
 - () Ensino Fundamental I Incompleto (1º ao 5º ano)
 - () Ensino Fundamental II Incompleto (6º ao 9º ano)
 - () Ensino Médio Incompleto
 - () Ensino Médio Completo
 - () Ensino Superior Incompleto

5. **Idade do cuidador:**

6. **Escolaridade do cuidador:**
 - () Ensino fundamental incompleto
 - () Ensino fundamental completo
 - () Ensino Médio incompleto
 - () Ensino Médio completo
 - () Ensino Superior Incompleto
 - () Ensino Superior completo
 - () Pós-graduação incompleta

7. **Qual é a renda per capita da família?**
 - () Nenhuma Renda
 - () Até 1,5 SM
 - () De 1,5 a 3 SM
 - () De 3 a 6 SM
 - () De 6 a 9 SM
 - () De 9 a 12 SM
 - () >12 SM

INFORMAÇÕES SOBRE O ACESSO E QUALIDADE DE SERVIÇO

- 1. Realizou as terapias de estimulação precoce (0-3 anos) em qual serviço?**
***Pode marcar mais de uma opção**
 Público Privado Associação ou Organização Não Governamental
 Nenhum
- 2. Quanto tempo após o diagnóstico iniciou a estimulação precoce (0-3 anos)?**
 0-6 meses 7-12 meses 13-18 meses 19-25 meses 26-30 meses
 31- 36 meses Não Realizou
- 3. Teve dificuldade no acesso às terapias pelo SUS?**
 Sim Não Parcialmente Não se aplica
- 4. Após o diagnóstico, no pré-natal ou neonatal, foi recomendada ou mencionada a estimulação precoce? Por qual profissional? Descreva o momento do diagnóstico.**
- 5. Em algum período, após o início das intervenções, a criança ou adolescente ficou sem acompanhamento terapêutico? Se sim, em qual faixa etária e por qual período?**
- 6. Como descreveria o acesso e a qualidade do serviço público das estimulações precoces (0-3 anos)?**

INFORMAÇÕES SOBRE PARTICIPAÇÃO FAMILIAR NA ESTIMULAÇÃO PRECOCE

- 1. Na faixa de 0-3 anos, o cuidador participou das terapias de estimulação precoce? Descreva.**
- 2. Na faixa de 0-3 anos, os familiares estimulavam a criança com exercícios orientados pelas terapeutas (fonoaudióloga, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional e outras) em seu domicílio? Descreva a constância.**

INFORMAÇÕES DO DESENVOLVIMENTO INFANTIL

1. Com qual idade a criança sentou sem apoio ?

- a) 5 meses - 9 meses
- b) > 9 meses – 1 ano e 1 mês
- c) > 1 ano e 1 mês - 1 ano e 6 meses
- d) > 1 ano e 6 meses
- e) Não realizado
- f) Não lembra

3. Com qual idade a criança ficou de pé sozinha ?

- a) 8 meses – 1 ano e 4 meses
- b) > 1 ano e 4 meses - 2 anos
- c) > 2 anos – 2 anos e 8 meses
- d) > 2 anos e 8 meses
- e) Não realizou
- f) Não lembra

4. Com qual idade a criança andou sem apoio?

- a) 8 meses – 1 ano e 6 meses
- b) > 1 ano e 6 meses – 2 anos e 8 meses
- c) > 2 anos e 8 meses – 3 anos e 9 meses
- d) > 3 anos e 9 meses
- e) Não realizou
- f) Não lembra

5. Com qual idade falou (palavras)?

- a) 6 meses - 1 ano e 2 meses
- b) > 1 ano e 2 meses 2 anos – 1 anos e 10 meses
- c) > 1 anos e 10 meses - 2 anos e 6 meses
- d) > 2 anos e 6 meses
- e) Não realizou
- f) Não lembra

6. Com qual idade falou (sentenças) ?

- a) 1 ano e 2 meses – 2 anos e 8 meses
- b) > 2 anos e 8 meses – 3 anos e 3 mês
- c) > 3 anos e 3 mês – 3 anos e 10 meses
- d) > 3 anos e 10 meses
- e) Não realizou
- f) Não lembra

7. **Quando começou a se alimentar com colher ou garfo?**
- a) 8 meses – 1 ano e 8 meses
 - b) > 1 ano e 8 meses – 2 anos e 6 meses
 - c) > 2 anos e 6 meses – 3 anos e 4 meses
 - d) >> 3 anos e 4 meses
 - e) Não realizou
 - f) Não lembra
8. **Quando começou a utilizar o vaso sanitário (urina)?**
- a) 1 ano e 6 meses – 5 anos
 - b) > 5 anos – 6 anos e 6 meses
 - c) > 6 anos e 6 meses – 7 anos e 11 meses
 - d) > 7 anos e 11 meses
 - e) Não realizou
 - f) Não lembra
9. **Com qual idade começou a utilizar o vaso sanitário (fezes)?**
- a) 1 ano e 4 meses - 4 anos
 - b) > 4 anos - 5 anos e 9 meses
 - c) > 5 anos e 9 meses - 7 anos e 6 meses
 - d) > 7 anos e 6 meses
 - e) Não realizou
 - f) Não lembra
10. **Com qual idade construiu uma torre de dois cubos ?**
- a) 10 meses - 1 ano e 7 meses
 - b) 1 ano e 7 meses - 2 anos e 1 mês
 - c) 2 anos e 1 mês - 2 anos e 8 meses
 - d) > 2 anos e 8 meses
 - e) Não realizou
 - f) Não lembra
11. **Com qual idade brincou de "esconde, achou"?**
- a) 5 meses - 1 ano e 1 mês
 - b) > 1 ano e 1 mês - 1 anos e 2 meses
 - c) > 1 anos e 2 meses - 1 ano e 4 meses
 - d) > 1 ano e 4 meses
 - e) Não realizou
 - f) Não lembra

INFORMAÇÕES SOBRE A EXPOSIÇÃO À TERAPIAS POR IDADE

*Pode marcar mais de uma opção

1. Quais terapias participou no intervalo de 0 - 6 meses?

- Fonoterapia
- Terapia Ocupacional
- Fisioterapia
- Nenhuma
- Outras. Quais? _____

2. Quais terapias participou no intervalo > 6 meses - 1 ano?

- Fonoterapia
- Terapia Ocupacional
- Fisioterapia
- Nenhuma
- Outras. Quais? _____

3. Quais terapias participou no intervalo > 1 ano - 1 ano e 6 meses?

- Fonoterapia
- Terapia Ocupacional
- Fisioterapia
- Nenhuma
- Outras. Quais? _____

4. Quais terapias participou no intervalo > 1 ano e 6 meses - 2 anos?

- Fonoterapia
- Terapia Ocupacional
- Fisioterapia
- Nenhuma
- Outras. Quais? _____

5. Quais terapias participou no intervalo > 2 anos - 2 anos e 6 meses?

- Fonoterapia
- Terapia Ocupacional
- Fisioterapia
- Nenhuma
- Outras. Quais? _____

6. Quais terapias participou no intervalo > 2 anos e 6 meses - 3 anos?

- Fonoterapia
- Terapia Ocupacional
- Fisioterapia
- Nenhuma
- Outras. Quais? _____

7. Quais terapias participou no intervalo entre 4 - 6 anos?

- Fonoterapia
- Terapia Ocupacional
- Fisioterapia
- Nenhuma
- Outras. Quais? _____

8. Quais terapias participou entre 7 – 9 anos?

- Fonoterapia
- Terapia Ocupacional
- Fisioterapia
- Nenhuma
- Outras. Quais? _____

9. Quais terapias participou entre 10 -12 anos ?

- Fonoterapia
- Terapia Ocupacional
- Fisioterapia
- Nenhuma
- Outras. Quais? _____

10. Quais terapias participou entre 13 -15 anos ?

- Fonoterapia
- Terapia Ocupacional
- Fisioterapia
- Nenhuma
- Outras. Quais? _____

11. Quais terapias participou entre 16 -18 anos ?

- Fonoterapia
- Terapia Ocupacional
- Fisioterapia
- Nenhuma
- Outras. Quais? _____

INFORMAÇÕES SOBRE ATIVIDADES DE VIDA DIÁRIAS E COLETIVAS

- 1. Realiza higiene e cuidado pessoal sozinho?**
 sim não não se aplica
- 2. Toma banho sozinho?**
 sim não não se aplica
- 3. Alimenta-se sozinho?**
 sim não não se aplica
- 4. Usa sistemas de comunicação sozinho?**
 sim não não se aplica
- 5. Usa meio de transporte sozinho?**
 sim não não se aplica
- 6. Frequenta o ensino regular?**
 sim não não se aplica
- 7. Evadiu o ensino regular?**
 sim não não se aplica
- 8. Está inserido no mercado de trabalho ?**
 sim não não se aplica
- 9. Descreva a participação social em núcleos comunitários, familiares, de amigos e colegas?**

INFORMAÇÕES SOBRE DIAGNÓSTICOS E AGRAVOS DE SAÚDE

1. **Possui alguma cardiopatia?**
 sim não não investigado
2. **Possui algum comprometimento visual?**
 sim não não investigado
3. **Possui algum comprometimento auditivo?**
 sim não não investigado
4. **Possui alterações na tireoide?**
 sim não não investigado
5. **Possui problemas gastrointestinais?**
 sim não não investigado
6. **Possui alterações no sono?**
 sim não não investigado
7. **Possui Transtorno de Espectro Autista**
 sim não não investigado
8. **Possui outras condições neurológicas?**
 sim não não investigado
9. **Possui histórico de internações hospitalares prévias?**
 sim não não sabe/lembra
10. **Em caso de sim à pergunta anterior, durante quais períodos de idade e por quanto tempo?**
11. **Possui cirurgias prévias?**
 sim não não sabe/lembra
12. **Em caso de sim à pergunta anterior, quais cirurgias realizou?**
13. **Possui outros agravos de saúde?**
 sim não não sabe
14. **Em caso de sim à pergunta anterior, quais outros agravos o participante possui ?**



UNIVERSIDADE FEDERAL DA
FRONTEIRA SUL - UFFS



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: ESTIMULAÇÃO PRECOCE EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM TRISSOMIA NO CROMOSSOMO 21: UMA ANÁLISE DA RELAÇÃO COM DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR E ACESSO À POLÍTICAS PÚBLICAS NA REDE DE ASSISTÊNCIA À SAÚDE

Pesquisador: Renata dos Santos Rabello

Área Temática:

Versão: 1

CAAE: 69445823.0.0000.5564

Instituição Proponente: UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL - UFFS

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 6.116.577

Apresentação do Projeto:

Transcrição: Resumo:

A Síndrome de Down é uma condição genética mundialmente conhecida, com um fenótipo característico que pode trazer consigo patologias associadas e agravos de saúde que são comuns em pessoas com essa condição. Esses agravos somados aos fatores sociais e ambientais, impactam diretamente o desenvolvimento da criança com Síndrome de Down, e por consequência, geram possíveis atrasos na realização dos marcos do desenvolvimento. Sendo assim, o presente estudo tem como objetivo investigar a relação da estimulação precoce em crianças e adolescentes com Trissomia no cromossomo 21 com o desenvolvimento cognitivo, motor, de linguagem e social, assim como o acesso e a utilização de políticas públicas na rede de assistência à saúde. Trata-se de uma pesquisa de abordagem qualitativa e quantitativa, do tipo transversal, com caráter descritivo e analítico e será realizada em um consultório de fonoterapia da profissional Josimara Campos Tom, na organização sem fins lucrativos Vitória Down, nas Associações de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de Serra, e também na APAE do Rio Grande do Sul, Passo Fundo. Assim, espera-se confirmar que quanto mais cedo as crianças nascidas com síndrome de Down são expostas a estimulação, mais positivos são os resultados acerca dos marcos do

Endereço: Rodovia SC 484 Km 02, Fronteira Sul - Bloco da Biblioteca - sala 310, 3º andar
Bairro: Área Rural **CEP:** 89.802-112
UF: SC **Município:** CHAPECO
Telefone: (49)2049-3745 **E-mail:** cep.uffs@uffs.edu.br

Continuação do Parecer: 6.116.577

desenvolvimento, bem como identificar quais obstáculos no acesso às terapias no serviço público, tardam a adesão na estimulação precoce.

Comentário: adequado

Transcrição: Hipótese:

Ausência ou negligência nas orientações, atrasos nos encaminhamentos ou indisponibilidade de vagas, após o diagnóstico de Trissomia 21, para terapias de estimulação precoce prejudicam a inserção dessas crianças nas devidas intervenções.

Os direitos à saúde das pessoas com deficiência e diretrizes da estimulação precoce no Sistema Único de Saúde são garantidos parcialmente.

Crianças que iniciaram fonoterapia, fisioterapia e terapia ocupacional precocemente, que não possuem agravos de saúde, atingem os marcos de desenvolvimento com frequência mais próximo do início da faixa etária para crianças com Síndrome de Down da Sociedade Norte-Americana de Síndrome de Down. Quanto mais cedo se inicia a estimulação precoce, mais benefícios sobre a realização dos marcos de desenvolvimento se tem, devido ao ápice da capacidade de neuroplasticidade.

Crianças que possuem familiares que acompanham as terapias e realizam as estimulações no cotidiano, alcançam mais precocemente os resultados esperados de seus desenvolvimentos.

Pessoas com T21 e com agravos de saúde são mais propensas a terem atrasos nos desenvolvimentos, mesmo submetidas à estimulação precoce, quando comparadas com pessoas com a Síndrome que não possuem agravos de saúde. Responsáveis com escolaridade e renda menor costumam iniciar as estimulações mais tardiamente com as crianças com T21.

Comentário: adequado

Objetivo da Pesquisa:

Transcrição: Objetivo Primário:

Investigar a relação da estimulação precoce em crianças e adolescentes com Trissomia no cromossomo 21 com o desenvolvimento cognitivo, motor, de linguagem e social, assim como o acesso e a utilização de políticas públicas na rede de assistência à saúde.

Transcrição: Objetivo Secundário: Específicos

Endereço: Rodovia SC 484 Km 02, Fronteira Sul - Bloco da Biblioteca - sala 310, 3º andar
Bairro: Área Rural **CEP:** 89.802-112
UF: SC **Município:** CHAPECO
Telefone: (49)2049-3745 **E-mail:** cep.uffs@uffs.edu.br



Continuação do Parecer: 6.116.577

- Avaliar as orientações recebidas ou a negligência das instruções, após os diagnósticos, acerca da importância da estimulação precoce.
- Verificar o acesso e a utilização no Sistema Único de Saúde às terapias de estimulação precoce de pessoas com Síndrome de Down.
- Enfatizar a relação da exposição a fonoterapia, fisioterapia, terapia ocupacional e outras terapias com o desenvolvimento da criança e adolescente com T21 a partir dos principais marcos de desenvolvimento.
- Relacionar o início da exposição às terapias com a idade, sendo faixa etária mais preconizada da estimulação precoce, 0-3 anos, que é caracterizada pelo ápice da neuroplasticidade
- Analisar a participação familiar na estimulação precoce para a criança com Síndrome de Down. Relacionar a presença de agravos de saúde com o desenvolvimento cognitivo, motor, de linguagem e social em pessoas com T21.
- Relacionar o perfil sociodemográfico com o início das estimulações precoces nas crianças com Trissomia 21.

Comentário: adequados

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Transcrição: Riscos:

Os riscos envolvem os cuidados da equipe de pesquisa ao coletar os dados, que devem seguir as orientações para reduzir ou evitar possíveis vies e respeitar os familiares e pessoas alvo da pesquisa, seguindo todas as condutas éticas. Existe o risco de constrangimento, desconforto, invasão da privacidade, vazamento de dados e quebra de sigilo. Ações para minimizar a ocorrência dos riscos: Capacitação e treinamento dos voluntários, o participante pode deixar de responder qualquer questão a qualquer momento sem prejuízo, também pode desistir da participação, sem qualquer ônus. Não serão coletados dados pessoais, somente a equipe da pesquisa terá acesso ao banco de dados e os instrumentos serão identificados por códigos alfas numéricos. Ações tomadas caso os riscos se concretizem: encaminhamento psicológico dentro da rede, exclusão dos dados dos participantes. O participante e as instituições envolvidas serão informados caso algum risco se concretize.

Comentário: adequado

Transcrição: Benefícios:

Endereço: Rodovia SC 484 Km 02, Fronteira Sul - Bloco da Biblioteca - sala 310, 3º andar
Bairro: Área Rural **CEP:** 89.802-112
UF: SC **Município:** CHAPECÓ
Telefone: (49)2049-3745 **E-mail:** cep.uffs@uffs.edu.br



Continuação do Parecer: 6.116.577

Benefícios diretos referem-se à percepção dos participantes da importância do acesso amplificado, da qualificação do atendimento técnico recebido e da estimulação precoce. Os benefícios indiretos envolvem a conscientização e democratização de informações sobre a importância de abordagens terapêuticas para um melhor desenvolvimento de pessoas com Trissomia 21 e aumento da qualidade de vida. Além disso, demonstrar a necessidade que o Serviço Público de Saúde garanta o acesso às terapias mencionadas no projeto, de forma ágil após o nascimento da criança com Síndrome de Down.

Comentário: adequados

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Transcrição: Desenho:

Tipo de Estudo Trata-se de um estudo de abordagem qualitativa e quantitativa, do tipo transversal, com caráter descritivo e analítico. Local e Data da Pesquisa Este estudo será realizado nos estados do Espírito Santo e do Rio Grande do Sul, de maio de 2023 a dezembro de 2026. Ressalta-se que a coleta de dados tem previsão de início em julho de 2023. Os municípios do Espírito Santo selecionados serão Serra e Vitória no Espírito Santo, sendo convidados a participar um consultório de fonoterapia da profissional Josimara Campos Tom, a organização sem fins lucrativos Vitória Down, e as Associações de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de Serra. No Rio Grande do Sul, o estudo será conduzido na APAE do município de Passo Fundo, Rio Grande do Sul. População e Amostragem A população do estudo será de indivíduos com Trissomia 21. Trata-se de uma amostragem não probabilística, selecionada por conveniência. Para a composição da amostra, serão selecionadas pessoas com Trissomia do 21 que integram a faixa etária entre 3 e 18 anos atendidas nas instituições mencionadas. Estima-se a inclusão de 200 participantes no estudo. Critérios de inclusão: Indivíduos com Trissomia 21, de ambos os sexos, com idade entre 3 e 18 anos atendidos nos espaços da Vitória Down, Associação de Pais e Amigos Excepcionais de Serra (ES) e de Passo Fundo (RS) e a Clínica de Fonoaudiologia da Dra. Josimara Campos Tom (ES). Critérios de exclusão: Serão excluídos todos aqueles que possuem algum distúrbio psíquico, como Depressão, Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH), Dislexia, Esquizofrenia e outras psicose, Transtorno Afetivo Bipolar e Demência

Transcrição: Metodologia Proposta:

Variáveis Utilizadas Após a aprovação ética do estudo, os pesquisadores responsáveis acessarão os locais de estudo e, na sala de espera, convidarão os pais e responsáveis legais dos indivíduos

Endereço: Rodovia SC 484 Km 02, Fronteira Sul - Bloco da Biblioteca - sala 310, 3º andar
Bairro: Área Rural **CEP:** 89.802-112
UF: SC **Município:** CHAPECO
Telefone: (49)2049-3745 **E-mail:** cep.uffs@uffs.edu.br



elegíveis para participar do estudo. Será disponibilizado Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) para pais e/ou responsáveis legais, para maiores de idade, e Termo de Assentimento para os menores de idade acima de 7 anos de idade (TALE). E, após o consentimento informado será apresentado o questionário contendo variáveis sociodemográficas (escolaridade dos cuidadores e a renda familiar), para compreender a relação com a compreensão da importância da estimulação precoce e a adesão ao tratamento. Outrossim, é investigado em qual ou quais serviços (público, privado e ONG) foi acessada a estimulação precoce e quanto tempo após o diagnóstico iniciaram o tratamento terapêutico, também, a presença ou não de dificuldades nesse acesso. Além de analisar qualitativamente a interrupção das terapias em algum momento desta estimulação, e a descrição do atendimento no serviço público, e as orientações recebidas após o diagnóstico. Nesse sentido, também de forma qualitativa busca compreender a participação familiar no processo terapêutico durante as terapias, se o acompanhante aguardava na sala de espera, ou se acompanhava dentro da sala com o filho, se recebia orientações para estimulação em casa, se sanou as dúvidas com os profissionais. De mesmo modo, investiga se ocorria ou não a estimulação e no cotidiano, em casa com a família, e como isso se dava. Uma seção do questionário abordará os marcos de desenvolvimento tendo como referência as informações da Sociedade Nacional de Síndrome de Down dos Estados Unidos da América, e no anexo 1 consta uma tabela adaptada com os marcos utilizados e suas respectivas faixas etárias típicas de desenvolvimento e as faixas para pessoas com T21. Nesse sentido, os marcos considerados são: sentar sem apoio; engatinhar; levantar sozinha; andar sem apoio; alimentar-se usando dedos; utilizar colher; ter controle do intestino; vestir-se de forma independente; falar uma palavra e comunicar-se com frases de pelo menos duas palavras. A seção correspondente à participação de terapia por idade considerou que a fonoterapia, fisioterapia e terapia ocupacional são as principais no que diz respeito à estimulação precoce baseada na Sociedade Nacional de Síndrome de Down dos EUA. Além de constar uma opção para citar outras possíveis terapias que não sejam as três mencionadas anteriormente. Assim, será necessário aplicar um projeto piloto para avaliar se a divisão temporal em que a criança foi exposta à alguma das terapias está adequada ou traz prejuízos à pesquisa. A pesquisa também considera os agravos de saúde, investigando presença de cardiopatia, comprometimento visual e auditivo, alterações na tireoide, crises convulsivas, outros problemas neurológicos, agravos gastrointestinais, autismo e histórico de internações hospitalares. Esses agravos foram selecionados pois são os mais comuns em pessoas com T21 conforme achados mencionados no referencial teórico do projeto. Coleta de Dados. Os dados serão coletados por meio da aplicação presencial de um questionário disponibilizado para a

Endereço: Rodovia SC 484 Km 02, Fronteira Sul - Bloco da Biblioteca - sala 310, 3º andar
Bairro: Área Rural **CEP:** 89.802-112
UF: SC **Município:** CHAPECO
Telefone: (49)2049-3745 **E-mail:** cep.uffs@uffs.edu.br



Continuação do Parecer: 8.116.577

equipe por meio do Google Forms, produzido pelas autoras deste mesmo estudo, e conduzidas por entrevistadores treinados, em computadores ou telefones móveis. Os possíveis participantes serão abordados na sala de espera e convidados a participar do estudo. Caso aceitem participar serão conduzidos a uma sala privada, onde farão a leitura e assinatura do termo de consentimento e a equipe fará a aplicação dos instrumentos. A entrevista será realizada na sala de espera em caso de indisponibilidade total de outro espaço, mediante concordância do participante.

Os aspectos éticos desta pesquisa se baseiam na Resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde, do Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da UFFS. Além disso, em anexo consta o Termo de Autorização das Instituições dos locais em que será realizada a coleta de dados. Armazenamento Físico: os arquivos serão guardados no armário na sala de professores situado no campus Passo Fundo/RS, trancados com cadeados e tendo acesso a chaves apenas a equipe de pesquisa. Após 5 anos, os arquivos serão incinerados. Armazenamento Digital: os arquivos serão salvos no computador de acesso restrito com login e senha, e depois de 5 anos, os arquivos serão deletados. A devolutiva da pesquisa ocorrerá com uma capacitação oferecida juntamente com as organizações participantes, convidando as Secretarias de Saúde municipais, para médicos e equipes de saúde sobre como realizar a abordagem do momento da notícia e como orientar sobre a adesão à estimulação precoce. Além disso, serão apresentadas as análises das respostas sobre a participação familiar, com as entidades participantes, para as famílias compreenderem o impacto da estimulação precoce no cotidiano de casa para o desenvolvimento das pessoas com T21, respeitando o anonimato dos participantes. Outrossim, a realização de Trabalho de Curso na Medicina UFFS com os dados coletados, além de publicações de artigos com as informações do estudo. Confidencialidade e Sigilo Os dados coletados tem fins meramente acadêmicos e científicos, portanto, para análise das informações tal fato será considerado, bem como na divulgação dos dados, a privacidade e sigilo dos participantes será assegurado.

Comentário: adequado

Transcrição: Critério de Inclusão:

Indivíduos com Trissomia 21, de ambos os sexos, com idade entre 3 e 18 anos atendidos nos espaços da Vitória Down, Associação de Pais e Amigos Excepcionais de Serra (ES) e de Passo Fundo (RS) e a Clínica de Fonoaudiologia da Dra. Josimara Campos Tom (ES).

Transcrição: Critério de Exclusão:

Serão excluídos todos aqueles que possuem algum distúrbio psíquico, como Depressão, Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH), Dislexia, Esquizofrenia e outras psicose,

Endereço: Rodovia SC 484 Km 02, Fronteira Sul - Bloco da Biblioteca - sala 310, 3º andar
Bairro: Área Rural **CEP:** 89.802-112
UF: SC **Município:** CHAPECO
Telefone: (49)2049-3745 **E-mail:** cep.uffs@uffs.edu.br



Transtorno Afetivo Bipolar e Demência.

Transcrição: Metodologia de Análise de Dados:

O formulário será construído por meio do Google Forms para facilitação da organização dos dados coletados em uma Planilha do Excel Microsoft Office 13. As análises estatísticas serão realizadas posteriormente no software PSPP (distribuição livre). Caso autorizado pelos participantes, as entrevistas serão gravadas para posterior transcrição e análise. Assim, as variáveis sociodemográficas serão analisadas pela medida de frequência relativa e frequência absoluta. As variáveis quantitativas de acesso, marcos de desenvolvimento, exposição a terapias e agravos de saúde serão analisadas pelo teste de qui quadrado, com nível de significância de 5%. Por fim, as perguntas abertas serão analisadas pelo método de análise de conteúdo proposto por Bardin (2011), seguindo as três etapas: 1ª Pré-análise; 2ª exploração do material; e a 3ª Tratamento dos resultados obtidos e interpretação dos achados. Assim, será realizada a leitura de todo o material, para então ser codificado e separado em categorias e subcategorias. Essas serão discutidas com a equipe de pesquisa e formadas por três grandes categorias. Será levado em consideração a presença, frequência e ausência de palavras e temas nas falas das/o participantes.

Transcrição: Desfecho Primário:

Por meio desse estudo espera-se identificar quais obstáculos no acesso às terapias de estimulação precoce no serviço público, tardam a adesão na estimulação precoce. De mesmo modo, analisar a relação entre a exposição à estimulação precoce e a realização dos marcos do desenvolvimento por criança nascidas com a Síndrome de Down, bem como confirmar que quanto mais cedo se é exposto a estimulação, mais positivo são os resultados acerca dos marcos do desenvolvimento. Salientando a importância e o impacto da participação familiar nas intervenções, favorecendo o desenvolvimento da criança. Além disso, identificar com mais clareza quais são as relações dos agravos de saúde em pessoas com T21 com a realização dos marcos de desenvolvimento, destacando as disparidades entre as que foram, e as que não foram expostas às intervenções precoces. Outrossim, demonstrar a potencialidade da abordagem multidisciplinar precoce como indispensável para uma terapêutica eficiente, que contribua no desenvolvimento motor, de linguagem e de cognição da pessoa com Síndrome de Down, devido a capacidade cerebral de plasticidade que permite tais alterações otimistas. Com isso, espera-se que os resultados desse estudo proporcionem também a ampliação do debate, disseminação desse conhecimento para além da comunidade científica e fortalecimento de políticas públicas, logo, contribuindo para o

Endereço: Rodovia SC 484 Km 02, Fronteira Sul - Bloco da Biblioteca - sala 310, 3º andar

Bairro: Área Rural

CEP: 89.802-112

UF: SC

Município: CHAPECO

Telefone: (49)2049-3745

E-mail: cep.uffs@uffs.edu.br



Continuação do Parecer: 6.116.577

embasamento das famílias e profissionais de saúde que lidam diretamente com essas questões em seu cotidiano.

Tamanho da Amostra no Brasil: 200

Cronograma de execução: Coleta de dados 01/07/2023 31/12/2024

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

FOLHA DE ROSTO: adequado

TCLE - Termo de consentimento livre e esclarecido (para maiores de 18 anos), e/ou Termo de assentimento (para menores de 18 anos: adequado

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO – PAIS E RESPONSÁVEIS: adequado

Termo de Assentimento Livre e Esclarecido para crianças e adolescentes entre 12 e 17 anos: adequado

Termo de Assentimento Livre e Esclarecido para crianças entre 7 a 11 anos: adequado

DECLARAÇÃO DE CIÊNCIA E CONCORDÂNCIA DAS INSTITUIÇÕES ONDE SERÃO COLETADOS OS DADOS: adequado

INSTRUMENTO DE COLETA DE DADOS: adequado

Recomendações:

Considerando a atual pandemia do novo coronavírus, e os impactos imensuráveis da COVID-19 (Coronavirus Disease) na vida e rotina dos/as Brasileiros/as, o Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Universidade Federal da Fronteira Sul (CEP/UFFS) recomenda cautela ao/à pesquisador/a responsável e à sua equipe de pesquisa, de modo que atentem rigorosamente ao cumprimento das orientações amplamente divulgadas pelos órgãos oficiais de saúde (Ministério da Saúde e Organização Mundial de Saúde). Durante todo o desenvolvimento de sua pesquisa, sobretudo em etapas como a coleta de dados/entrada em campo e devolutiva dos resultados aos/às participantes, deve-se evitar contato físico próximo aos/às participantes e/ou aglomerações de qualquer ordem, para minimizar a elevada transmissibilidade desse vírus, bem como todos os demais impactos nos serviços de saúde e na morbimortalidade da população. Sendo assim, sugerimos que as etapas da pesquisa que envolvam estratégias interativas presenciais, que possam gerar aglomerações, e/ou que não estejam cuidadosamente alinhadas às

Endereço: Rodovia SC 484 Km 02, Fronteira Sul - Bloco da Biblioteca - sala 310, 3º andar
Bairro: Área Rural **CEP:** 89.802-112
UF: SC **Município:** CHAPECO
Telefone: (49)2049-3745 **E-mail:** cep.uffs@uffs.edu.br



UNIVERSIDADE FEDERAL DA
FRONTEIRA SUL - UFFS



Continuação do Parecer: 6.116.577

orientações mais atuais de enfrentamento da pandemia, sejam adiadas para um momento oportuno. Por conseguinte, lembramos que para além da situação pandêmica atual, continua sendo responsabilidade ética do/a pesquisador/a e equipe de pesquisa zelar em todas as etapas pela integridade física dos/as participantes/as, não os/as expondo a riscos evitáveis e/ou não previstos em protocolo devidamente aprovado pelo sistema CEP/CONEP.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Aprovado

Não há pendências e/ou inadequações éticas, baseando-se nas Resoluções 466/2012 e 510/2016, do Conselho Nacional de Saúde, e demais normativas complementares. Logo, uma vez que foram procedidas pelo/a pesquisador/a responsável todas as correções apontadas pelo parecer consubstanciado de número 4.097.470, o Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Universidade Federal da Fronteira Sul (CEP/UFFS) julga o protocolo de pesquisa adequado para, a partir da data deste novo parecer consubstanciado, agora de APROVAÇÃO, iniciar as etapas de coleta de dados e/ou qualquer outra que pressuponha contato com os/as participantes.

Considerações Finais a critério do CEP:

Prezado (a) Pesquisador(a)

A partir desse momento o CEP passa a ser corresponsável, em termos éticos, do seu projeto de pesquisa – vide artigo X.3.9. da Resolução 466 de 12/12/2012.

Fique atento(a) para as suas obrigações junto a este CEP ao longo da realização da sua pesquisa. Tenha em mente a Resolução CNS 466 de 12/12/2012, a Norma Operacional CNS 001/2013 e o Capítulo III da Resolução CNS 251/1997. A página do CEP/UFFS apresenta alguns pontos no documento "Deveres do Pesquisador".

Lembre-se que:

1. No prazo máximo de 6 meses, a contar da emissão deste parecer consubstanciado, deverá ser enviado um relatório parcial a este CEP (via NOTIFICAÇÃO, na Plataforma Brasil) referindo em que fase do projeto a pesquisa se encontra. Veja modelo na página do CEP/UFFS. Um novo relatório parcial deverá ser enviado a cada 6 meses, até que seja enviado o relatório final.
2. Qualquer alteração que ocorra no decorrer da execução do seu projeto e que não tenha sido prevista deve ser imediatamente comunicada ao CEP por meio de EMENDA, na Plataforma Brasil. O não cumprimento desta determinação acarretará na suspensão ética do seu projeto.
3. Ao final da pesquisa deverá ser encaminhado o relatório final por meio de NOTIFICAÇÃO, na

Endereço: Rodovia SC 484 Km 02, Fronteira Sul - Bloco da Biblioteca - sala 310, 3º andar
Bairro: Área Rural **CEP:** 89.802-112
UF: SC **Município:** CHAPECO
Telefone: (49)2049-3745 **E-mail:** cep.uffs@uffs.edu.br

Página 09 de 11



Continuação do Parecer: 6.116.577

Plataforma Brasil. Deverá ser anexado comprovação de publicização dos resultados. Veja modelo na página do CEP/UFFS.

Em caso de dúvida:

Contate o CEP/UFFS: (49) 2049-3745 (8:00 às 12:00 e 14:00 às 17:00) ou cep.uffs@uffs.edu.br;

Contate a Plataforma Brasil pelo telefone 136, opção 8 e opção 9, solicitando ao atendente suporte Plataforma Brasil das 08h às 20h, de segunda a sexta;

Contate a "central de suporte" da Plataforma Brasil, clicando no ícone no canto superior direito da página eletrônica da Plataforma Brasil. O atendimento é online.

Boa pesquisa!

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_2135966.pdf	09/05/2023 10:10:50		Aceito
Folha de Rosto	FRassinada_ok.pdf	09/05/2023 10:10:34	Renata dos Santos Rabello	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_pais_TRISSOMIA.docx	09/05/2023 08:43:09	Renata dos Santos Rabello	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_18anos.docx	09/05/2023 08:42:52	Renata dos Santos Rabello	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TALE_2_TRISSOMIA.docx	09/05/2023 08:42:34	Renata dos Santos Rabello	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TALE_1_TRISSOMIA.docx	09/05/2023 08:42:12	Renata dos Santos Rabello	Aceito
Outros	Instrumento.docx	09/05/2023 08:41:59	Renata dos Santos Rabello	Aceito
Declaração de concordância	Termos_Instituicoes.pdf	09/05/2023 08:41:37	Renata dos Santos Rabello	Aceito
Projeto Detalhado	Projeto_pesquisa.docx	09/05/2023	Renata dos Santos Rabello	Aceito

Endereço: Rodovia SC 484 Km 02, Fronteira Sul - Bloco da Biblioteca - sala 310, 3º andar

Bairro: Área Rural

CEP: 89.802-112

UF: SC

Município: CHAPECO

Telefone: (49)2049-3745

E-mail: cep.uffs@uffs.edu.br



UNIVERSIDADE FEDERAL DA
FRONTEIRA SUL - UFFS



Continuação do Parecer: 6.116.577

/ Brochura Investigador	Projeto_pesquisa.docx	08:41:16	Rabello	Aceito
----------------------------	-----------------------	----------	---------	--------

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

CHAPECO, 14 de Junho de 2023

Assinado por:
Izabel Aparecida Soares
(Coordenador(a))

Endereço: Rodovia SC 484 Km 02, Fronteira Sul - Bloco da Biblioteca - sala 310, 3º andar
Bairro: Área Rural **CEP:** 89.802-112
UF: SC **Município:** CHAPECO
Telefone: (49)2049-3745 **E-mail:** cep.uffs@uffs.edu.br

2.2 RELATÓRIO DE PESQUISA

Este estudo foi desenvolvido no Componente Curricular do Trabalho de Curso (TC) intitulado "Relação entre Estimulação Precoce e Alcance dos Marcos de Desenvolvimento em Pessoas com Trissomia do Cromossomo 21". É requisito para obtenção do grau de bacharel em Medicina pela Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS), sendo conduzido pela acadêmica Livia de Oliveira Sabioni e orientado por Renata Rabello dos Santos. O principal objetivo é investigar a relação da estimulação precoce em crianças com Trissomia do Cromossomo 21 nos marcos de desenvolvimento cognitivo, motor e linguístico ao longo da infância. O estudo é tanto quantitativo quanto qualitativo, seguindo uma abordagem de coorte retrospectiva, descritiva e analítica, realizado em Passo Fundo, RS, Serra e Vitória, ES. Este trabalho é parte integrante do projeto mais amplo "Estimulação Precoce em Crianças e Adolescentes com Trissomia no Cromossomo 21: Uma Análise da Relação com Desenvolvimento Neuropsicomotor e Acesso a Políticas Públicas na Rede de Assistência à Saúde", aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da UFFS (Parecer nº 6.116.57).

A elaboração do projeto de pesquisa deste Trabalho de Curso foi concluída em dezembro de 2023. Entretanto, as entrevistas do projeto guarda chuva já haviam iniciado em setembro de 2023, apenas dando continuidade após a aprovação do recorte do projeto. As informações foram coletadas diretamente dos responsáveis pelas crianças e adolescentes com Síndrome de Down nas instituições participantes, utilizando um formulário online. Desse modo, como participante da equipe de pesquisa contribui diretamente com a realização de entrevistas e capacitação dos outros voluntários, que atualmente são dois, além dos outros membros cadastrados no projeto.

Durante o período de coleta do Trabalho de Curso, a Instituição APAE Serra passou por reformas físicas, impactando o número planejado de entrevistados. Além disso, a instituição Vitória Down entrou em recesso em dezembro e retomou suas atividades apenas na primeira semana de fevereiro.

Os dados foram coletados por meio de um formulário online no Google Forms e, posteriormente, transferidos para o programa estatístico PSPP. Assim, foram entrevistadas 70 (setenta) pessoas, no entanto, 06 (seis) participantes se enquadraram em critério de exclusão e

não foram consideradas na amostra. Na variável qualitativa, das 64, houve perda do áudio de 02 entrevistas, totalizando 62. Após a transferência dos dados para o programa estatístico, as variáveis foram ajustadas e codificadas de acordo com o projeto. As frequências absolutas e relativas foram organizadas inicialmente, seguidas pela categorização das variáveis em "estimulação satisfatória", "estimulação escassa", conforme metodologia do projeto (exceto pelo fato que foram consideradas as três terapias simultaneamente em algum momento da estimulação, para avaliar a questão interprofissional), para a realização do teste de qui-quadrado. Não havia pessoas no grupo da estimulação ausente. Além disso, não foi incluída neste artigo a relação entre as comorbidades e os marcos de desenvolvimento,

Quanto à análise qualitativa, a maioria das respostas à pergunta sobre o momento do diagnóstico foi gravada em áudio, enquanto algumas foram digitadas durante a entrevista. As gravações foram arquivadas para posterior transcrição. As etapas de análise qualitativa seguiram o método de Bordin, incluindo pré-análise, exploração do material e tratamento dos resultados obtidos, seguidos de interpretação dos achados.

A partir desses dados, o artigo científico será redigido de acordo com as normas da revista *Jornal de Pediatria* (<https://www.jped.com.br/pt-guia-autores>).

3. ARTIGO CIENTÍFICO

RELAÇÃO ENTRE A ESTIMULAÇÃO PRECOCE E O DESENVOLVIMENTO INFANTIL DE CRIANÇAS COM TRISSOMIA 21: ANÁLISE DE COMORBIDADES, DIAGNÓSTICO E MARCOS DE DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR

Lívia de Oliveira Sabioni¹ Zan Mustacchi² Patrícia Salmona³ Vanderléia Laodete Pulga⁴
Renata dos Santos Rabello⁵

¹ Curso de Medicina, Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS), Passo Fundo, RS, Brasil

² Centro de Estudo e Pesquisas Clínicas de São Paulo Prof. Dr. Zan Mustacchi, São Paulo, SP, Brasil

³ Centro de Estudo e Pesquisas Clínicas de São Paulo Prof. Dr. Zan Mustacchi, São Paulo, SP, Brasil

⁴ Curso de Medicina, Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS), Passo Fundo, RS, Brasil

⁵ Curso de Medicina, Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS), Passo Fundo, RS, Brasil

CORRESPONDÊNCIA

Lívia de Oliveira Sabioni; Curso de Medicina - Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS).

Rua Capitão Araújo, 20, Centro, Anexo II, Passo Fundo, Rio Grande do Sul. CEP: 99 010-200

99010-200. E-mail: livia.sabioni@estudante.uffs.edu.br

RESUMO

Introdução: A Trissomia do 21 (21), conhecida como Síndrome de Down, é uma ocorrência genética que afeta o desenvolvimento neuropsicomotor das crianças. O presente estudo investiga a faixa etária da realização dos marcos de desenvolvimento e a relação desses marcos com a estimulação precoce.

Metodologia: A pesquisa foi realizada em Passo Fundo, Rio Grande do Sul e em Vitória e Serra, no Espírito Santo, a partir da realização de entrevistas com 64 responsáveis de crianças e adolescentes com T21. O estudo se deu através de abordagem mista, em uma coorte retrospectiva, sobre a percepção do diagnóstico, perfil sociodemográfico e de saúde da amostra, assim como, a investigação da exposição à estimulação precoce e o desenvolvimento infantil.

Resultados: Indicam uma maior prevalência de cardiopatias, alterações na tireoide, de sono e de internações hospitalares nessa amostra. Também, notou-se que todos iniciaram a estimulação antes dos três anos de idade, entretanto, com experiências divergentes. Assim, quase metade das crianças se enquadram em um grupo categorizado como de estimulação escassa, ou seja, que poderia ser aprimorado no sentido de início precoce, ininterrupção das terapias e abordagem interprofissional. Outrossim, a análise revelou que a impressão do diagnóstico e as orientações recebidas devem ser aprimoradas.

Conclusão: Conclui-se que, a formação adequada dos profissionais é imprescindível para melhorar a abordagem do diagnóstico e das orientações sobre a trissomia do 21, a importância da estimulação precoce, além da implementação de políticas públicas que garantam o acesso aos que necessitam e o apoio para realização de mais pesquisas que avaliem a aplicação dessa intervenção precoce, a fim de qualificar o cuidado integral para esta população.

Palavras-chaves: Trissomia do 21; Estimulação Precoce; Desenvolvimento Infantil.

ABSTRACT

Introduction: Trisomy 21 (T21), known as Down syndrome, is a genetic occurrence that affects the neuropsychomotor development of children. This study investigates the age range at which developmental milestones are achieved and the relationship of these milestones with early intervention.

Methodology: The research was conducted in Passo Fundo, Rio Grande do Sul, and in Vitória and Serra, Espírito Santo, based on interviews with 64 caregivers of children and adolescents with T21. This study followed a mixed approach, in a retrospective cohort, exploring perceptions of the diagnosis, sociodemographic and health profile of the sample, as well as examining exposure to early intervention and child development.

Results: The findings indicate a higher prevalence of heart disease, thyroid disorders, sleep issues, and hospitalizations within this sample. Additionally, it was observed that all participants began early intervention before the age of three, although experiences varied. Nearly half of the children were categorized as receiving limited stimulation, suggesting room for improvement in terms of earlier initiation, uninterrupted therapies, and a multidisciplinary approach. Furthermore, the analysis revealed that the perception of the diagnosis and the guidance received should be enhanced.

Conclusion: The study concludes that adequate professional training is essential to improve the approach to diagnosis and guidance on trisomy 21, the importance of early intervention, as well as the implementation of public policies that ensure access to those in need. It also highlights the need for more research to evaluate early intervention application, aiming to improve comprehensive care for this population.

Keywords: Trisomy 21; Early Intervention; Child Development.

INTRODUÇÃO

A Trissomia do Cromossomo 21 é a condição genética mais comum do mundo, e a principal etiologia da deficiência intelectual. Essa alteração foi inicialmente descrita por John Langdons Down em 1866, e geneticamente elucidativa do Jérôme Lejeune em 1959. Essa síndrome é caracterizada por um conjunto fenotípico, além de alterações como hipotonia muscular, déficits cognitivos podendo ou não ter comorbidades associadas.¹

Assim, o perfil populacional de saúde desse grupo estudado indica a prevalência de alguns agravos que devem ser investigados para posterior cuidado. Os principais problemas descritos são as cardiopatias congênitas, problemas respiratórios recorrentes, alterações na

tireoide, no sono, além de possíveis comorbidades auditivas e visuais.² Nesse sentido, estudos apontam a necessidade da realização do rastreamento corretamente e acompanhamento de saúde.²

Outrossim, o diagnóstico é um momento delicado e, ao mesmo tempo, imprescindível, para auxiliar, acolher e orientar a família. Além dos aspectos de saúde, é preciso orientar a família sobre as características da síndrome, mas também sobre a potencialidade do desenvolvimento infantil e juvenil, incentivando a aderirem à estimulação precoce.³ Atualmente, muitas famílias ainda têm uma percepção muito negativa sobre a abordagem dos profissionais para dar a notícia.³

A intervenção precoce em crianças com deficiência ou prematuridade desempenha uma papel indispensável para o desenvolvimento motor, de linguagem, social, emocional e cognitivo. A estimulação precoce pode incluir terapias como fisioterapia, fonoterapia, terapia ocupacional, psicopedagogia, entre outras, além da própria participação familiar cotidiana. A estimulação deve ser iniciada nos primeiros meses de vida, que é um período crucial do neurodesenvolvimento das crianças.⁴

As diretrizes sobre o desenvolvimento infantil no país são normatizadas pela Sociedade Brasileira de Pediatria, que enfatiza a importância da vigilância dos marcos de desenvolvimento, como sentar-se sem apoio, andar, falar palavras e frases, entre outros. Dessa forma, a National Down Syndrome Society (NDSS), relata que as crianças com Síndrome de Down geralmente apresentam um atraso nesses marcos de desenvolvimento em relação a crianças neurotípicas, mas com variações individuais.⁵ Cunningham e Pueschel (1985) relatam que a maioria das crianças com trissomia 21 atinge esses marcos, embora com um ritmo próprio, reforçando a importância da individualização do acompanhamento.^{6,7}

METODOLOGIA

Este estudo é uma coorte retrospectiva de abordagem mista, qualitativa e quantitativa, com caráter descritivo e analítico, parte do projeto “*Estimulação Precoce em Crianças e Adolescentes com Trissomia no Cromossomo 21*”, aprovado pelo Comitê de Ética em

Pesquisa com Seres Humanos da UFFS, segundo parecer de número: 6.116.577. Conduzido de março a dezembro de 2024, envolveu participantes dos estados Espírito Santo e Rio Grande do Sul, especificamente nas instituições da Associação de Pais e Amigos Excepcionais (APAE), consultório particular e organização relacionadas à síndrome de Down.

A amostra foi não probabilística e por conveniência, incluindo crianças e adolescentes com trissomia 21 de 3 a 18 anos, atendidos nas instituições durante o período de setembro de 2023 a agosto de 2024. Assim, foram realizadas 70 entrevistas, no entanto apenas 64 foram incluídas, em virtude dos critérios de exclusão. Vale destacar que as entrevistas foram realizadas com os responsáveis, uma vez que as informações de histórico de saúde, nascimento e desenvolvimento, não poderiam ser coletadas com a própria pessoa com T21 por um entrave de memória.

Os dados foram coletados por voluntário, presencialmente, por meio de um formulário do Google Forms e analisados com o software PSPP (distribuição livre). As variáveis sociodemográficas, marcos de desenvolvimento, de saúde e a realização da estimulação precoce foram analisados por frequências relativas e absolutas. Uma observação para o fato de que, as únicas informações sobre os responsáveis foram sobre sua idade, sua escolaridade e renda familiar. Dessa forma, as outras perguntas envolviam dados diretamente ou indiretamente sobre a pessoa com Síndrome de Down.

Além disso, a relação da estimulação precoce com o desenvolvimento neuropsicomotor foi avaliado usando o teste de qui quadrado de Pearson, com significância de 5%. Assim, foi estabelecido um grupo de estimulação satisfatória, que leva em consideração o início precoce da intervenção, a importância do trabalho interprofissional entre fonoterapia, fisioterapia e terapia ocupacional, e ausência ou pouca descontinuidade nas estimulações:

1. Ter iniciado alguma terapia até completar 1 ano de vida;
2. Até o 3º ano de vida, ter realizado em algum momento fonoaudiologia, fisioterapia e terapia ocupacional, necessitando ser simultaneamente;

3. Não ter tido interrupção na estimulação precoce, ou seja, ausência de qualquer terapia, por um período maior que 6 meses.

O segundo grupo (estimulação escassa) envolve crianças que realizaram alguma terapia para estimulação precoce (até o terceiro ano), mas não atenderam todos os critérios da categoria de referência acima.

A parte qualitativa do estudo envolveu a análise do conteúdo sobre as informações relativas ao momento do diagnóstico da T21, seguindo o método de Bardin (2011), com a categorização das respostas em grandes temas.

RESULTADOS

O estudo foi realizado com 64 participantes. Destes, a maioria dos responsáveis identificou as crianças ou adolescentes com T21 como branco (53,1%). Além disso, a distribuição de gênero foi igualitária, com 50% dos participantes sendo do sexo feminino e 50% do sexo masculino. Acerca da faixa etária predominante dos usuários com Trissomia do 21 foi de 3 a 8 anos, representando 61,9% da amostra (Tabela 1). A maior parte dos participantes estava na pré-escola Incompleta (37,5%).

Tabela 1 - Caracterização socioeconômica dos participantes com Trissomia do 21 da amostra realizada neste estudo de 2023 a 2024 (n = 64)

Variáveis	n	%
Cor		
Branco	34	53,1
Pardo	24	37,5
Preto	5	7,8
Amarelo	1	1,6
Sexo		

Feminino	32	50,0
Masculino	32	50,0
Idade da Pessoa com T21		
03 - 08 anos	39	61,9
09 -14 anos	15	23,8
15 - 18 anos	9	14,3
Escolaridade Participante		
Pré-escola Incompleta	24	37,5
Ensino Fundamental Incompleto	17	26,6
Ensino Fundamental II Incompleto	15	23,4
Ensino Médio Incompleto	2	3,1
Ensino Médio Completo	1	1,6
Não Se Aplica	5	7,8

Fonte: Própria, 2024.

A grande maioria dos responsáveis (não identificado grau de parentesco) tinha entre 31 e 60 anos (93,8%). A escolaridade mais comum entre os responsáveis foi o Ensino Médio Completo (40,7%), seguida por Ensino Fundamental Completo (20,1%). Ainda, cabe destacar que a maioria das famílias tinha uma renda per capita de até 1,5 salários mínimos (Tabela 2).

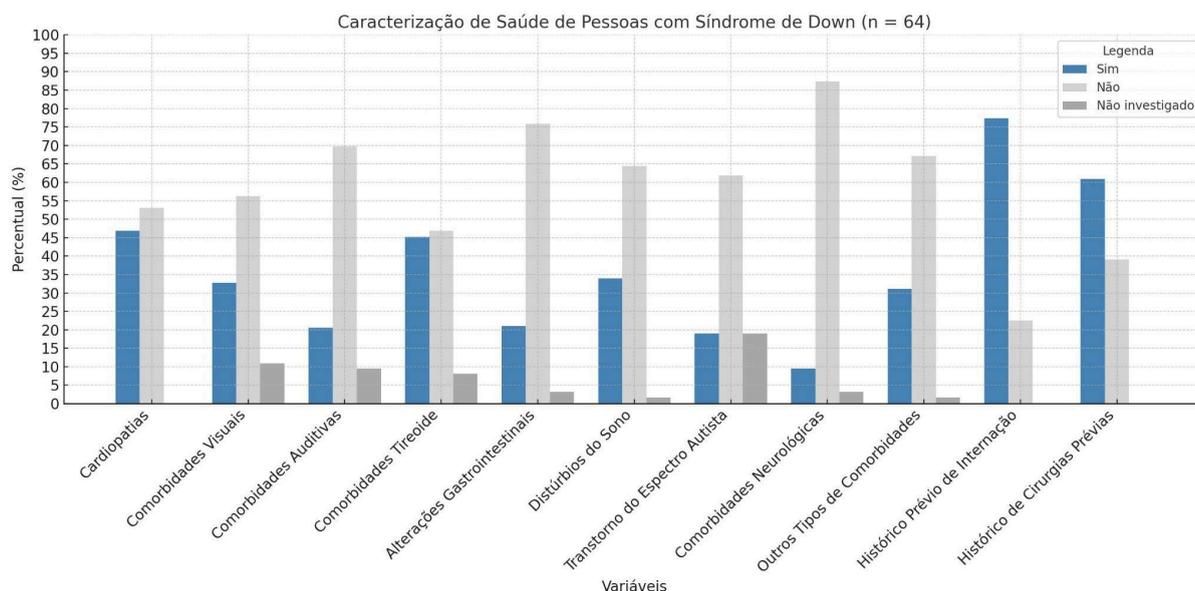
Tabela 2 - Caracterização socioeconômica dos responsáveis pelas pessoas com Trissomia do 21 da amostra realizada neste estudo de 2023 a 2024 (n = 64)

Variáveis	n	%
Idade do Responsável		
≤ 30 anos	3	4,7
31 - 60 anos	60	93,8
≥ 61 anos	1	1,5
Escolaridade do Responsável		
Ensino Fundamental Incompleto	4	6,3
Ensino Fundamental Completo	14	21,7
Ensino Médio Completo	26	40,7
Ensino Superior Completo	9	14,1
Pós Graduação Completa	11	17,2
Salário Mínimo Per Capita (62)		
Até 1.5 salários mínimos	32	51,6
De 1.5 a 3 salários mínimos	19	30,7
> De 3 salários mínimos	11	17,7

Fonte: Própria, 2024.

Sobre a caracterização do perfil de saúde dos participantes (Figura 1), as comorbidades mais prevalentes são cardiopatias (46,9%), doenças relacionadas à tireoide (45,2%) e ao sono (33,9%). Além de que 77,4% dos usuários já tiveram histórico de internação e 60,9% dos usuários já passaram por cirurgias.

Figura 1 - Caracterização do perfil de saúde dos participantes com Trissomia do 21 da amostra realizada neste estudo de 2023 a 2024 (n = 64)



Fonte: Própria, 2024

Para compreender os resultados qualitativos acerca do diagnóstico as entrevistas foram transcritas, analisadas (62 entrevistas das 64, por causa de perdas) e categorizadas a partir de conteúdos que mais apareceram nas informações prestadas pelos entrevistados, assim como, quando apareciam, se eram de forma positiva ou negativa/inconclusiva. Os participantes entrevistados foram identificados como “P” seguido de um número, a fim de manter o anonimato dos mesmos. (Tabela 3).

Assim, ao relatarem a notícia do diagnóstico, a maioria diz ter recebido em algum momento após o nascimento da criança (62,9%). Além disso, durante as entrevistas os responsáveis contaram sobre a experiência do diagnóstico, ou seja, o impacto emocional inicial, no começo do processo de aceitação e a abordagem de uma maneira geral, que em 66,1% dos casos apreciaram a experiência como mais positiva do que negativa. Embora 53,2% das famílias tenham recebido orientações sobre a importância da estimulação, um número expressivo segue sem essas instruções. Outrossim, foram categorizados relatos mencionando especificamente a falta de preparo profissional, mesmo que a maioria não tenha abordado de forma explícita ou negado essas situações (75,8%), como a falta de empatia,

transmissão da notícia de forma abrupta, ou com carga negativa, ausência de informações sobre os cuidados e acompanhamento de saúde necessário e falta de suporte psicológico.

Tabela 3 - Análise Qualitativa sobre a percepção do momento do diagnóstico e orientações recebidas pelos responsáveis, a partir da amostra realizada neste estudo de 2023 a 2024 (n = 62)

Categorização	Frequência de Casos Positivos	%	Frequência de Casos Negativos (ou inconclusivos)	%
Diagnóstico após o parto	39	62,9	23	37,1
Experiência sobre o Diagnóstico	41	66,1	21	33,9
Orientações sobre Estimulação	33	53,2	29	46,8
Despreparo dos Profissionais no Diagnóstico	15	24,2	47	75,8

Fonte: Própria, 2024.

Assim, cabe elucidar o impacto das abordagens feitas acerca do diagnóstico, a partir do relato de algumas pessoas entrevistadas, conforme segue:

Ao referir-se acerca das etapas do diagnóstico após o nascimento, ficou explícita a falta de informação sobre a situação da criança recém nascida ao afirmar: *“Então, de primeira, assim eh... eu fui saber 3 dias depois que eu tive ela , que é uma criança especial, mas só ia ter certeza fazendo o cariótipo”*, conforme a pessoa entrevistada (P32).

Para outra mãe, sua percepção sobre o momento do diagnóstico expressa a relevância do tipo de abordagem e apoio oferecido pelo serviço de saúde, conforme evidencia em sua

fala: “[...] *é claro que o primeiro impacto é muito, é muito forte né, mas a gente assim teve todo o apoio do hospital tá, eles foram muito, inclusive teve até um parto humanizado, eu pude participar né, depois eles deram todo o apoio, psicólogo, então, assim fomos super bem informados também acerca né...*” (P23)

Para outra entrevistada sua percepção foi diferente: “*Então, foi um diagnóstico recebido pós-parto e não foi muito bem recebido. Não, não é que não foi bem recebido, ele não foi dado de uma forma humana [...] Cheguei no UTIN, a médica responsável pelo UTIN virou assim, [...] eu não sei se você sabe, mas o Rafael tem a face síndrômica. Então, nós escolhemos um cariótipo para avaliar. Ai na minha cabeça ficou, bom, face é rosto, né? Síndrômica deve ser Síndrome de Down, que é a única síndrome mais popular que a gente até então conhecia. Então foi dessa forma que eu recebi o diagnóstico. Não tinha nenhum familiar comigo, marido, ninguém. Eu tinha menos de quatro horas de parto de uma cesárea, eu me levantei sozinha. [...] Então foi assim, foi um baque muito grande*” (P46)

Muitas foram as manifestações sobre essa condição, conforme relata a mãe sobre o despreparo profissional da comunicação do diagnóstico: “*A pior possível. Ou eu parava a minha vida para ajudar a minha filha, ou eu tinha uma criança demente para o resto da vida. Essa é a palavra.*” (P68)

Outra questão preocupante está descrita no relato sobre as orientações recebidas relativas à Trissomia do 21 e a importância da estimulação precoce: “*Ninguém falou sobre, ou quem eu precisava procurar, se era fono, qualquer outra terapia, ninguém!*” (P13)

“*[...] Na alta, o pediatra disse 'Síndrome de Down é estímulo', isso ficou na minha cabeça de muito estímulo. Ele falou da APAE e fomos atrás na APAE Vitória. O primeiro ano é muito sobre as orientações para os pais do que fazer em casa.*” (P49)

Outro aspecto relevante para análise dos resultados, é que após vivenciarem o diagnóstico, 78,1% das famílias iniciaram a intervenção precoce no primeiro semestre de vida. Além de que, 60,9% realizaram Fisioterapia, Fonoaudiologia e Terapia Ocupacional simultaneamente em algum momento da estimulação precoce (Tabela 4). Ademais, 68,3% não tiveram interrupções nas terapias e 54% não foram incluídas na idealizada estimulação satisfatória, ou seja, escassa.

Tabela 4 - Caracterização da realização da Estimulação Precoce em usuários com Trissomia do 21 da amostra realizada neste estudo de 2023 a 2024 (n = 64)

Variáveis	n	%
Idade de Início da EP		
0-6 meses	50	78,1
7-12 meses	9	14,1
13-18 meses	5	7,8
Tempo de Interrupção da EP (n = 63)		
Sem interrupção	43	68,3
Interrupção < 6 meses	6	9,5
Interrupção ≥ 6 meses	14	22,2
Realização precoce e simultânea de Fisioterapia, Fonoterapia e Terapia Ocupacional		
Não Realizou	25	39,1
Realizou	39	60,9
Realização da "Estimulação Satisfatória" (n = 63)		
Não Realizou	34	54,0
Realizou	29	46,0

Fonte: Própria, 2024.

No que se refere aos marcos de desenvolvimento, a maioria das crianças atingiu o marco de sentar sem apoio entre 5 e 9 meses (46,0%), enquanto o marco de ficar de pé sem

apoio foi mais comumente alcançado entre 8 meses e 1 ano e 4 meses (41,3%), o andar sem apoio foi entre 1 ano e 6 meses e 2 anos e 8 meses (46,9%).

Na esfera da linguagem, o marco de falar palavras foi mais frequentemente atingido após 2 anos e 6 meses (34,4%), enquanto a maioria das crianças não atingiu ou os responsáveis não recordam o marco de falar sentenças (56,3%).

Quanto à alimentação independente, o uso de colher ou garfo foi geralmente alcançado após 3 anos e 4 meses (26,6%). Sobre o controle esfinteriano, 43,5% das crianças passaram a urinar no vaso sanitário entre 1 ano e 6 meses e 5 anos, e defecar no vaso sanitário foi atingido na mesma faixa etária por 38,7% das crianças.

Por fim, a construção de uma torre com dois cubos foi mais comum após 2 anos e 8 meses (31,3%), e o marco de brincar de "Esconde, Achou!" foi atingido por 50,0% das crianças após 3 anos e 10 meses. (Tabela 5).

Tabela 5 - Caracterização da Realização dos Marcos de Desenvolvimento Neuropsicomotor dos usuários com Trissomia do 21 da amostra realizada neste estudo de 2023 a 2024 (n = 64)

Variáveis	n	%
Idade da Realização do Marco de Sentar Sem Apoio (n = 63)		
5 - 9 meses	29	46,0
> 9 meses - 1 ano e 1 mês	12	19,5
> 1 ano e 1 mês - 1 ano e 6 meses	6	9,5
> 1 ano e 6 meses	16	25,0
Idade da Realização do Marco de Ficar Pé Sem Apoio (n = 63)		
8 meses - 1 ano de 4 meses	26	41,3
> 1 ano de 4 meses - 2 anos	22	34,9

> 2 anos - 2 anos e 8 meses	9	14,3
> 2 anos e 8 meses	5	7,9
Não realizou/Não recorda	1	1,6

Idade da Realização do Marco de Andar Sem Apoio

8 meses - 1 ano de 6 meses	16	25,0
> 1 ano de 6 meses - 2 anos e 8 meses	30	46,8
> 2 anos e 8 meses - 3 anos e 9 meses	16	25,0
> 3 anos e 9 meses	1	1,6
Não realizou/Não recorda	1	1,6

Idade da Realização do Marco de Falar Palavras

6 meses - 1 ano de 2 meses	7	10,9
> 1 ano de 2 meses - 1 ano e 10 meses	9	14,1
> 1 ano e 10 meses - 2 anos e 6 meses	17	26,5
> 2 anos e 6 meses	22	34,4
Não realizou/Não recorda	9	14,1

Idade da Realização do Marco de Falar Sentenças

1 ano e 2 meses - 2 anos de 8 meses	7	10,9
> 2 anos de 8 meses - 3 anos e 3 meses	7	10,9
> 3 anos e 3 meses - 3 anos e 10 meses	4	6,3
> 3 anos e 10 meses	10	15,6

Não realizou/Não recorda	36	56,3
--------------------------	----	------

Idade da Realização do Marco de Comer com Colher ou Garfo

8 meses - 1 ano de 8 meses	13	20,3
----------------------------	----	------

> 1 ano de 8 meses - 2 anos e 6 meses	8	12,5
---------------------------------------	---	------

> 2 anos e 6 meses - 3 anos e 4 meses	14	21,9
---------------------------------------	----	------

> 3 anos e 4 meses	17	26,5
--------------------	----	------

Não realizou/Não recorda	12	18,8
--------------------------	----	------

Idade da Realização do Marco de Urinar no Vaso Sanitário (n = 62)

1 ano e 6 meses - 5 anos	27	43,5
--------------------------	----	------

> 5 anos - 6 anos e 6 meses	7	11,4
-----------------------------	---	------

> 6 anos e 6 meses - 7 anos e 11 meses	3	4,8
--	---	-----

> 7 anos e 11 meses	3	4,8
---------------------	---	-----

Não realizou/Não recorda	23	35,5
--------------------------	----	------

Idade da Realização do Marco de Defecar no Vaso Sanitário (n = 62)

1 ano e 4 meses - 4 anos	24	38,6
--------------------------	----	------

> 4 anos - 5 anos e 9 meses	4	6,5
-----------------------------	---	-----

> 5 anos e 9 meses - 7 anos e 6 meses	6	9,7
---------------------------------------	---	-----

> 7 anos e 6 meses	4	6,5
--------------------	---	-----

Não realizou/Não recorda	24	38,7
--------------------------	----	------

Idade da Realização do Marco de Construir Torre com Dois Cubos

10 meses - 1 ano de 7 meses	12	18,8
> 1 ano de 7 meses - 2 anos e 1 mês	11	17,2
> 2 anos e 1 mês - 2 anos e 8 meses	5	7,8
> 2 anos e 8 meses	20	31,2
Não realizou/Não recorda	16	25,0

Idade da Realização do Marco de Brincar de "Esconde, Achou!"

5 meses - 1 ano de 1 mês	17	26,6
> 1 ano de 1 mês - 1 ano de 2 meses	2	3,1
> 1 ano de 2 meses - 1 anos e 4 meses	1	1,6
> 3 anos e 10 meses	32	49,9
Não realizou/Não recorda	12	18,8

Fonte: Própria, 2024.

A análise relacionando a estimulação satisfatória (ter iniciado terapia até 1º anos de vida; ter realizado simultaneamente fisioterapia, fonoterapia e terapia ocupacional em algum momento antes dos três primeiro anos; não ter interrompido a estimulação antes dos três primeiros anos por mais de 6 meses), e a estimulação escassa (não ter seguindo alguns dos critérios da estimulação satisfatória) com os marcos de desenvolvimento, foi estatisticamente significativa para o marco de andar sem apoio ($p = 0,020$).

DISCUSSÃO

Uma pesquisa da região Sudeste descreveu a amostra com Trissomia 21 como sendo a maioria do sexo biológico feminino 52,2%, o que condiz com o perfil deste estudo (50% feminino).⁸ Assim como, a idade materna nessa literatura foi de > 35 anos e a idade paterna >30 anos, também coincide com os dados desta pesquisa, que, embora não diferencie o grau de parentesco, a idade no momento da entrevista dos responsáveis era >30 anos e <61 anos.⁸

Entretanto, existe uma leve discrepância no nível de escolaridade da mãe/responsável, em que esse estudo aponta como Ensino Superior Incompleto como predominante e na análise desta pesquisa foi encontrada como Ensino Médio Completo, isso pode ser explicado pela diferença socioeconômica das regiões estudadas.⁸

O perfil da cor/etnia dos participantes com T21 (53,1%) correspondia ao estudo da Paraíba de 2022 em que 60% eram brancos.⁹ A renda familiar desse mesmo estudo é 2,47 Salário Mínimo (SM) a média, sendo que a frequência calculada nesta pesquisa foi de 51,6% abaixo de 1,5 SM per capita.⁹ Ambas as informações sinalizam que possivelmente a maioria das famílias se encontram no perfil de baixa renda, nos dois estudos.

Sobre o perfil de saúde, estudos apontam a prevalência de 40 a 60% de cardiopatias em crianças com Síndrome de Down, o que está alinhado com os achados do estudo.² Entretanto, no atual estudo foi considerado a presença de cardiopatias corrigidas ou não, e pode ter incluído a presença de Forame Oval Pérvio como uma das comorbidades, mesmo sendo uma condição cardíaca comum, pela dificuldade dos entrevistados em descrever qual era a alteração no coração.

Além disso, achados na literatura demonstram que 60% das pessoas com T21 podem ter problemas variados de visão, com mais especificidade, 50% podem ter erros de refração, e 15% catarata congênita.¹⁰ As discrepâncias entre os dados (o achado dessa pesquisa foi 32,8%) podem ser explicadas pela diferença das amostras estudadas, no sentido de idade, acesso à cuidados médicos, e também o tempo de acompanhamento das pesquisas podem variar e influenciar no resultado final.

Outrossim, a prevalência encontrada de comorbidade auditiva (20,6%) é inferior ao encontrado na literatura que aponta que 50 a 70% das crianças com T21 apresentam uma prevalência de otite média serosa (entre três a cinco anos). Estes e outros agravos de saúde

podem levar à perda auditiva durante a vida, tendo como fatores contribuintes a disfunção da tuba auditiva por alterações anatômicas e de hipotonia muscular, e por vezes também sendo presente alterações congênitas. A frequência de perda auditiva é de 75% nessa população.¹⁰ Sob outra perspectiva, estudos demonstram que o risco de ototoxicidade da população com T21 é muito relevante, particularmente em neonatos e crianças que comumente precisam fazer tratamentos prolongados com antibióticos, que podem gerar perda auditiva.¹¹ A diferença encontrada de dados pode ser explicada por quase 10% não ter investigado a presença de agravos na audição, possíveis sub-diagnósticos, e de serem incluídas apenas pessoas de 3 - 18 anos no estudo.

Outrossim, em diferentes estudos evidenciaram de 25 a 30% a presença de alterações na tireoide, sendo o mais comum o hipotireoidismo adquirido durante a vida.¹² A diferença de achados pode ser explicada pela alta variabilidade de prevalência encontrada, por autores incluírem comorbidades diferentes na análise de disfunção tireoidiana, em populações de tamanho muito distintas.

Na população com Trissomia 21, também é mais comum a presença de Transtorno do Espectro Autista associado, do que na população em geral, estudos demonstram aproximadamente 18%, o que é compatível com o achado deste estudo (19%).¹³ A mesma compatibilidade é encontrada para distúrbios no sono que variam entre 31 a 54%, sendo mais frequente a Apneia Obstrutiva do Sono¹⁴ e novos estudos apontam que a hipertermia em crianças com Síndrome de Down devido à redução da atividade metabólica do tecido adiposo marrom.

Na amostra estudada, 21% responderam positivo para alterações gastrointestinais, desse modo, a literatura mostra que a população com T21 possui uma prevalência aproximada de 5% doença celíaca, 12% atresia duodenal.¹⁰

Nas entrevistas não foi esclarecido que constipação era considerada uma alteração gastrointestinal aos participantes, portanto, não foi mensurado, o que representaria um possível aumento, uma vez que as pesquisas indicam que até 47% das pessoas com Síndrome de Down podem ter esse agravo, dependendo da faixa etária (quanto mais jovem, mais comum).¹⁴

Sobre outras condições neurológicas, não incluindo o TEA ou outros transtornos comportamentais e psiquiátricos, a frequência calculada na amostra foi de 9,5%. Estudos

demonstram que as comorbidades mais expressivas da neurologia na T21 no período infanto juvenil são as epilepsias, com uma prevalência de 1-13%. O valor encontrado nesta pesquisa também pode ser elucidado pelo fato da amostra da entrevista ainda estar na faixa etária em que podem começar a apresentar a sintomatologia para possíveis diagnósticos.¹⁵

A taxa de internações em pessoas com síndrome de down em uma coorte entre 2004 - 2014 foi de 92,2%, enquanto no grupo controle foi de 44,8%.¹⁶ Como a metodologia utilizada nesta pesquisa não acompanhou as crianças ao longo de um período, e a maioria tinha idade inferior a seis anos, talvez a taxa que foi de 77,4% poderia ter sido ainda maior.

Além disso, um estudo com 80 participantes verificou a frequência total de 283 internações, a partir dos dados das hospitalizações, no qual 15% foram realizadas cirurgias (n = 44). A prevalência encontrada na amostra dessa pesquisa foi superior (60%), pois considerou a taxa a partir do número de participantes e não de internações.¹⁷

Neste presente estudo, os diagnósticos pós natal são maioria, uma pesquisa mostra que 84,6% foram após o parto,¹⁸ o que pode ser justificado por desafios na disponibilidade, e acessibilidade dos exames necessários e na capacitação de profissionais para interpretar tais exames pelas regiões brasileiras.¹⁹

Uma pesquisa qualitativa evidenciou o sentimento de frustração nas mães que realizam o pré-natal adequadamente e, ainda assim, não tem identificado a presença de Síndrome de Down a partir da ultrassonografia morfológica. Nesse sentido, para algumas mães esse diagnóstico precoce daria a oportunidade de lidar com a situação com mais preparo. Esse mesmo estudo, com três famílias em Maringá, apontou também uma variedade sobre a percepção da mãe do momento do diagnóstico, em que demonstra que embora não sejam todos os casos, ainda existe um significativo despreparo na comunicação de notícias difíceis após o nascimento pelos profissionais.²⁰

Outro estudo realizado com 20 pais brasileiros demonstrou que a maioria dos diagnósticos ocorreram no pós-natal, e as famílias que receberam no pré-natal, tiveram uma avaliação positiva sobre isto, por poderem se preparar com mais tempo antes da chegada da criança. Além disso, nesse mesmo estudo, a maioria das famílias teve uma impressão negativa sobre o recebimento da informação, que segundo eles, poderia ter sido melhor se o profissional fosse mais capacitado sobre a Trissomia 21 e o convívio com suas famílias, com mais cuidado, empatia, e não apenas informações negativas sobre a Síndrome de Down.²¹

Sobre as orientações recebidas após o diagnóstico, um estudo evidenciou que após o aconselhamento diagnóstico, a adesão à estimulação precoce teve um valor significativo quando comparado à realidade anterior ao aconselhamento.²²

Não existem muitos estudos brasileiros que verifiquem a taxa de frequência da estimulação precoce em crianças com Síndrome de Down, além da abordagem interprofissional também não ser muito valorizada nas pesquisas, o que demonstra a importância do atual estudo. Na amostra estudada, todas as crianças foram expostas à estimulação precoce, o que variou foi a forma de analisar como tinham sido expostas. Por isso, a metodologia especificava a necessidade de em algum momento ter sido realizada as três principais terapias descritas na literatura, e a simultaneidade foi considerada pela importância do trabalho interprofissional na estimulação.

Outrossim, uma revisão destacou a importância para a estimulação se iniciar preferencialmente antes dos quatro meses, e no presente estudo se evidenciou que a maioria dos participantes começou ainda no primeiro semestre de vida.²³ A explicação e a relevância que se dá ao início precoce da intervenção, é porque a plasticidade neuronal nessa faixa etária é maior.²³

Na tabela 6 os marcos de desenvolvimento e aquisição de habilidades, foram comparados com os marcos típicos, a partir do Manual da Centers for Disease Control and Prevention (CDC) utilizado pela Sociedade Brasileira de Pediatria.²⁴ Essa comparação estruturou o início da faixa etária típica como a primeira vez mencionada alguma habilidade anterior necessária a estudada em si, exemplo, ficar de pé com apoio comumente é necessário para posteriormente ficar em pé sem apoio. Ou ainda, quando não havia essa menção, o período anterior à idade esperada que já tenha se atingido, exemplo, sentar sem apoio já esperado aos 9 meses, o período anterior analisado é o sexto mês de idade. Também foram comparadas com as faixas etárias do Pueschel e Cunningham, esperadas para a Síndrome de Down.^{6,7} Estas literaturas foram relacionadas com o achado mais frequente da pesquisa atual.

Quadro 1 - Comparação das Faixas Etárias da Realização dos Marcos de Desenvolvimento

Marcos de Desenvolvimento	Faixa Etária Típica (CDC, 2022)	Faixa Etária em crianças com T21 (Cunningham, 2008, e Pueschel, 1999)	Faixa Etária mais prevalente neste estudo em crianças com T21 (Própria, 2024)
Sentar Sem Apoio	6 - 9 meses	6 meses- 1 ano e 6 meses	5 - 9 meses
Ficar de Pé Sem Apoio	9 - 12 meses	10 meses - 2 anos e 8 meses	8 meses - 1 ano e 4 meses
Andar Sem Apoio	9 meses - 1 ano e 6 meses	12 meses - 3 anos e 9 meses	> 1 ano de 6 meses - 2 anos e 8 meses
Falar Palavras	9 - 1 ano e 3 meses	9 meses - 2 anos e 6 meses	> 2 anos e 6 meses
Falar Sentenças	1 ano e 6 meses - 2 anos	1 ano e 6 meses - 3 anos e 10 meses	> 3 anos e 10 meses
Comer com Colher ou Garfo	18 - 2 anos	12 meses - 3 anos e 4 meses	> 3 anos e 4 meses
Urinar no Vaso Sanitário	Sinais de prontidão - 4 anos	1 ano e 8 meses-7 anos e 11 meses	1 ano e 6 meses - 5 anos
Defecar no Vaso Sanitário	Sinais de prontidão - 4 anos	2 anos e 4 meses-7 anos e 6 meses	1 ano e 4 meses - 4 anos
Construir Torre com Dois Cubos	12 meses - 1 ano e 3 meses	1 ano e 2 meses- 2 anos e 8 meses	> 2 anos e 8 meses

Brincar de "Esconde, Achou!"	6 meses - 12 meses	9 meses -3 anos e 10 meses	> 3 anos e 10 meses
------------------------------	--------------------	----------------------------	---------------------

Fonte: Própria, 2024.

Dessa forma, observamos que o marco de sentar sem apoio foi realizado mais próximo da faixa típica, ou seja, de certa forma precoce, assim como, o ficar de pé sem apoio, de acordo com o apresentado por Pueschel e Cunningham, Em um estudo de 2007, a média desses alcances, respectivamente, foram 10 meses e 20 meses.²⁵ Ou seja, percebe-se que houve uma mudança sobre a faixa etária esperada a respeito desses marcos de desenvolvimento. Vale destacar que foi considerado ficar de pé, quando a criança consegue se levantar sozinha e permanece por mais de minuto nessa posição.

A Fisioterapia precoce nessa fase tende a contribuir na sustentação da cabeça, nas trocas posturais, equilíbrio estático e dinâmico, ao se apropriar da multidisciplinaridade.²³ Assim, quando estimuladas, as crianças com T21 podem ter uma tendência a ter menos atrasos nesses dois marcos mencionados (sentar sem apoio e ficar de pé sem apoio), pois antes dos 10 meses, os atrasos não são tão significativos.²³

A aquisição da habilidade andar sem apoio foi explicada como a capacidade de dar passos de forma independente e sem cair, mas não foi esclarecida a quantidade de passos ou por quanto tempo os pais durante a entrevista. Esse marco foi realizado pela mostra no tempo adequado, na primeira metade da faixa etária esperada pelo autor Pueschel⁶.

Por outro lado, no eixo da linguagem, a maioria possui atrasos significativos, inclusive quando comparado com a própria idade esperada da Trissomia 21. Tal achado, pode ser discutido pela perspectiva pelo desenvolvimento cognitivo na Síndrome de Down. Por exemplo, o controle inibitório, que é fundamental no processo de aprendizagem, sobretudo na infância, é afetado na T21, assim como a cognição sensorial motora e o balbucio canônico.²⁶ Vale destacar, que possíveis sub-diagnósticos de problemas auditivos e a ausência de um tratamento adequado, também podem trazer atrasos na linguagem.

Nesse sentido, o estímulo no cotidiano da criança, principalmente nos ambientes mais familiares, podem propiciar mitigar esses prejuízos.²⁶ Assim, estratégias para serem exploradas na esfera linguística envolvem uma interação em que o olhar da criança esteja

alinhado com sua face, com falas claras, utilizando a comunicação gestual, além de explorar os recursos visuais com a criança com T21.²⁶

Os marcos de brincar esconde-achou e de empilhar pelo menos dois cubos, respectivamente de áreas sociais/emocionais e cognitivas, são fundamentais para avaliar de forma global o desenvolvimento. Em ambos, houveram atrasos significativos para a própria faixa etária esperada para a Trissomia 21. No entanto, houve uma limitação ainda maior do que nos outros marcos, para ter precisão do momento da aquisição dessas habilidades, por não tratar-se de um estudo observacional, assim, dependia da memória dos responsáveis para ser, caracterizando um viés desta pesquisa.

Ademais, a aquisição de habilidades relacionadas ao controle esfíncteriano, tanto para urinar, quanto para defecar, deram próxima a faixa etária típica, por provavelmente ter sido distribuída de forma desigual no período temporal. Desse modo, um estudo evidenciou que crianças com T21 começaram o seu treinamento esfíncteriano com $22,8 \pm 5,3$ meses, enquanto crianças sem deficiência aos $17,5 \pm 4,4$ meses. O mesmo estudo mostrou que tal treinamento foi concluído, ou seja, a habilidade foi adquirida, com $56,2 \pm 12,6$ meses em crianças T21 e $27,1 \pm 8,6$ meses no grupo controle, o que evidencia sim um atraso relacionado à idade esperada típica. São necessários mais estudos que analisem o aparecimento dos sinais de prontidão nas crianças com Síndrome de Down e as dificuldades da realização do treinamento esfíncteriano.²⁷

Outrossim, foi observado um atraso relativo a faixa etária esperada para Síndrome de Down sobre o marco de comer sozinho usando talheres. Tal atraso pode ser elucidado pelas particularidades de força de prensão e destreza manual no desenvolvimento da pessoa com Trissomia 21.²⁸ Além disso, um artigo sobre procedimentos favoráveis ao desenvolvimento de uma criança com Síndrome de Down numa classe comum, mostrou que determinada aplicação de práticas pedagógicas incentivaram a criança a comer sozinha.²⁹ Outra discussão relevante é que foi considerado o marco como o uso de talheres, mas o utilizar a mão para se alimentar, evolutivamente, demonstra uma aquisição de habilidade muito significativa para a independência do ser humano.

Por outro lado, o grupo de estimulação denominada como escassa apresentou uma relação estatisticamente significativa com o alcance precoce do marco de sentar sem apoio. Embora, não seja o esperado pelas hipóteses deste estudo demonstra uma perspectiva

interessante que é: as crianças, mesmo que não expostas à um modelo ideal de estimulação precoce - no sentido de interprofissionalismo, não interrupção, e antes do primeiro ano -, consegue ter um desenvolvimento parecido com o típico, no que tange a sequência, mas com idades distintas, sendo os marcos iniciais mais próximo da faixa típica.³⁰

No entanto, para além dessa explicação, podemos questionar se as expectativas das faixas de desenvolvimento das crianças com Trissomia do 21, como apresentado no quadro, não estão atrelados à uma realidade de estimulações que ainda podem e devem ser muito mais aprimoradas e implementadas. Assim, apresenta-se a reflexão de qual pode ser o futuro dessas crianças com a oportunidade de acesso à uma intervenção precoce que valorize a frequência, às múltiplas terapias simultâneas, e algo não trabalhado neste estudo, mas que é um dos pontos mais relevantes, a participação familiar.

Nesse sentido, algo fundamental a ser considerado é a existência de um ou mais irmãos no convívio familiar dessa criança com T21. Assim, essa presença costuma incentivar a criança com Síndrome de Down a imitar, observar, interagir, desenvolver a comunicação, aprender a se expressar, realizar atividades que estimulam o desenvolvimento motor e cognitivo. Dessa forma, nessa relação também é propício a construção de uma autoestima saudável e um estímulo à autonomia. Além disso, a figura fraterna pode agir como uma ponte em outros ambientes para influenciar positivamente na inclusão, o que pode contribuir ainda mais para o desenvolvimento infantil.³¹

Embora essa temática não tenha sido explorada no instrumento de entrevista desta pesquisa, é importante também compreender, além da presença de irmãos, se eles são mais novos ou mais velhos, e como isso influencia no convívio familiar, Por esse lado, quando há presença de irmãos mais velhos, eles costumam assumir papel de “modelo”, estimulando à aprendizagem por observação, incentivando a superar obstáculos e desenvolver a linguagem, além de serem um grande suporte emocional e muitas vezes agirem como uma figura de protetor. Já a presença de uma irmão mais novo possibilita um maior desenvolvimento da noção de responsabilidade e um maior engajamento para o alcance de novas habilidades, conforme o outro irmão também atinge seus marcos de desenvolvimento.³¹

Vale destacar que toda a pesquisa foi baseada em informações a partir da memória e entendimento dos responsáveis. Ou seja, existe o viés de memória nesse trabalho e além disso, podem haver equívocos sobre a criança ter realizado o marco de fato. Por exemplo, os

responsáveis relataram que as crianças já falam palavras, mas na verdade são palavras apenas inteligíveis para o núcleo familiar. Assim, o viés de memória refere-se à tendência dos indivíduos de lembrar e relatar informações de maneira distorcida, geralmente influenciada por fatores como emoções, experiências passadas ou contexto social.³² Além disso, houve uma dificuldade de comparar dados com a literatura, pois não se trata de um estudo longitudinal que acompanhou o desenvolvimento dessas crianças.

CONCLUSÃO

Esta pesquisa evidenciou a importância da estimulação precoce para o desenvolvimento neuropsicomotor das pessoas com Trissomia no Cromossomo 21. As comorbidades mais prevalentes investigadas foram as cardiopatias, alterações na tireoide e no sono, além disso, houve uma frequência elevada no número de internações. Um aspecto relevante foram os relatos sobre o momento do diagnóstico e adesão à estimulação precoce. Notou-se que, a forma como as famílias recebem o diagnóstico podem influenciar na forma como lidam com a notícia, e quando recebem informações precisas e positivas sobre o desenvolvimento e a estimulação precoce, as famílias podem aderir e se conscientizar sobre a Trissomia do cromossomo 21.

Os dados demonstram que integralmente a amostra foi exposta a algum programa de estimulação precoce, mas de forma (intensidade, frequência, variedade de terapias) distintas. Assim, quase metade dos participantes não tiveram as três terapias simultâneas, ou interrupção, ou não iniciaram no primeiro ano. Desse modo, a realização de alguns marcos como sentar e ficar de pé tiveram uma frequência mais próxima da faixa etária típica. Enquanto marcos relacionados à linguagem apresentaram um atraso importante para o esperado para a própria síndrome. Então, compreende-se a necessidade de mais estudos que descrevam mais como tem sido a exposição dessa estimulação precoce, avaliando duração, frequência, interrupções, participação familiar, abordagem interprofissional para uma melhor comparação.

Portanto, a relação estatisticamente significativa entre o marco de andar dentro da faixa típica e a exposição “escassa” à estimulação precoce, demonstra uma perspectiva

otimista do neuropsicomotor desenvolvimento, caso seja aprimorado a realização da estimulação precoce.

Em suma, destaca-se a importância da melhoria na abordagem do diagnóstico, orientação e acolhimento às famílias e da implementação de políticas públicas que garantam acesso a esses serviços, minimizando atrasos no início das terapias.

REFERÊNCIAS

1. Coutinho KA, Baum RA, Nash PL, Foster JE, Spader M, Ratliff-Schaub K, Coury DL. Síndrome de Down, genética e prole: uma revisão de literatura. *Braz J Health Rev.* 2021;4(4):17935-47.
2. Kearns K, O’Leary L. Primary care of children and adolescents with Down syndrome: an update. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care.* 2008;38(8):241-61. doi:10.1016/j.cppeds.2008.07.001.
3. Cunha AMFV, Blascovi-Assis SM, Fiamenghi Jr GA. Impacto da notícia da síndrome de Down para os pais: histórias de vida. *Ciênc Saúde Coletiva.* 2010;15:445-51.
4. Santos RC, de Paula ÉB. Estimulação precoce em crianças com síndrome de Down: abordagem fisioterapêutica. [Informação sobre a publicação se disponível].
5. National Down Syndrome Society. Early Intervention. 2022. Disponível em: https://ndss.org/resources/early-intervention#p_412. Acesso em: 07 jan 2023.
6. Pueschel SM. Síndrome de Down: guia para pais e educadores. Campinas: Papirus; 1995.
7. Cunningham C. Síndrome de Down: uma introdução para pais e cuidadores. 3. ed. Porto Alegre: Artmed; 2008.
8. Laignier MR, Lopes-Júnior LC, Santana RE, Leite FMC, Brancato CL. Down Syndrome in Brazil: Occurrence and Associated Factors. *Int J Environ Res Public Health.* 2021;18(22):11954. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8620277/>.
9. Silva M das GB da, Catão MHC de V. Perfil sociodemográfico e condição de saúde periodontal de indivíduos com Síndrome de Down. *Arq Odontol.* 2022;57:158-65.
10. Bull MJ. Health Supervision for Children With Down Syndrome. *PEDIATRICS.* 2011;128(2):393-406. Disponível em: <https://pediatrics.aappublications.org/content/128/2/393>.
11. Rivetti S, Romano A, Mastrangelo S, Attinà G, Maurizi P, Ruggiero A. Aminoglycosides-Related Ototoxicity: Mechanisms, Risk Factors, and Prevention in Pediatric Patients. *Pharmaceuticals.* 2023;16(10):1353. Disponível em: <https://www.mdpi.com/1424-8247/16/10/1353>.
12. Prasher V. Down Syndrome and Thyroid Disorders: A Review. *Down Syndrome Res Pract.* 1999;6(1):25-42.
13. DiGiuseppi C, Hepburn S, Davis JM, Fidler DJ, Hartway S, Lee NR, et al. Screening for Autism Spectrum Disorders in Children With Down Syndrome. *J Dev Behav Pediatr.* 2010;31(3):181-91. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4419691/>.
14. Santos RA, Costa LH, Linhares RC, Pradella-Hallinan M, Coelho FMS, Oliveira G da P. Sleep disorders in Down syndrome: a systematic review. *Arq Neuro-Psiquiatr.* 2022.
15. McCarron M, McCallion P, Reilly E, Mulryan N. A prospective 14-year longitudinal follow-up of dementia in persons with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2013;58(1):61-70.

16. Hughes-McCormack LA, McGowan R, Pell JP, Mackay D, Henderson A, O'Leary L, et al. Birth incidence, deaths and hospitalisations of children and young people with Down syndrome, 1990–2015: birth cohort study. *BMJ Open*. 2020;10(4). Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7170621/>.
17. Takita SY, A B, Hoffmann G M, Bunduki W, Carvalho LR, Branco R. Causes of Hospitalization in Children with Down Syndrome. *Medicina*. 2024;60(9):1480.
18. Ramos BB, Müller AB. Marcos motores e sociais de crianças com síndrome de Down na estimulação precoce. *Rev Interdisciplinar Ciências Médicas*. 2020;4(1):37-43.
19. Sebire E, Rodrigo CH, Bhattacharya S, Black M, Wood R, Vieira R. The implementation and impact of non-invasive prenatal testing (NIPT) for Down's syndrome into antenatal screening programmes: a systematic review and meta-analysis. *PLoS One*. 2024;19(5). doi:10.1371/journal.pone.0298643.
20. Bittencourt JG, Tavares L, Pires M, Gomes RM. O papel da terapia ocupacional na reabilitação de crianças com síndrome de Down. *Rev Bras Ter Ocup*. 2007;15(3):218-25. doi:10.1590/S0103-21002007000300004.
21. Schettini DLC, Riper MLV, Duarte ED. Family appraisal of the Down syndrome diagnosis. *Texto & Contexto - Enfermagem*. 2020;29.
22. Micheletto MRD, Amaral VLAR do, Valerio NI, Fett-Conte AC. Adesão ao tratamento após aconselhamento genético na Síndrome de Down. *Psicologia em Estudo*. 2009;14(3):491-500.
23. Dos Santos GC, Fiorini MLS. Importância da estimulação precoce em fisioterapia para crianças com síndrome de Down. *Rev Assoc Bras Ativ Mot Adapt*. 2021;22(2):371-82. <https://doi.org/10.36311/2674-8681.2021.v22n2.pP.%20371-382>.
24. Sociedade Brasileira de Pediatria. Cartilha de desenvolvimento: 2 a 5 anos. [Internet]. 2024. Disponível em: https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/sbp/2024/marco/01/24327g-Cartilha_de_Developmento-2m-5anos-.pdf. Acesso em: 20 set 2024.
25. Stray-Gundersen K. Crianças com síndrome de Down: guia para pais e educadores. Porto Alegre: Artmed; 2007.
26. Chapman R, Hesketh L. Language, cognition, and short-term memory in individuals with Down syndrome. *Down Syndrome Res Pract*. 2001;7(1):1-7. Disponível em: <https://library.down-syndrome.org/en-gb/research-practice/07/1/language-cognition-short-term-memory-individuals-down-syndrome/>.
27. Mrad FC de C, Figueiredo AA de, Bessa Jr J de, Bastos Netto JM. Prolonged toilet training in children with Down syndrome: a case-control study. *Jornal de Pediatria*. 2018;94(3):286-92.
28. Priosti PA, Blascovi-Assis SM, Cymrot R, Vianna DL, Caromano FA. Força de preensão e destreza manual na criança com Síndrome de Down. *Fisioterapia e Pesquisa*. 2013;20:278-85. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/fp/a/YqSfWck5PMtjYpXpBZbvyDR/?lang=pt>.
29. Campos KPB, Glat R. Procedimentos favoráveis ao desenvolvimento de uma criança com Síndrome de Down numa classe comum. *Rev Educação Especial*. 2016;1.
30. Bonomo LMM, Rossetti CB. Aspectos percepto-motores e cognitivos do desenvolvimento de crianças com Síndrome de Down. *Rev Bras Cresc Desenvol Hum*. 2010;20(3):723-34.

31. Cuskelly M. Siblings' influence on the development of individuals with Down syndrome. In: The Oxford Handbook of Down Syndrome and Development. Oxford University Press; 2020. p. 109-31.
32. Fisher R, Kahn R. Memory bias in epidemiological studies: implications for data validity. *Epidemiology*. 2008;19(4):555-60.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Ao concluir este trabalho, é possível afirmar que os objetivos propostos foram alcançados. Entretanto, a relação das comorbidades com o alcance dos marcos de desenvolvimento será explorada em outro artigo, além disso, uma ampliação da amostra poderia potencializar os resultados da relação dos diferentes grupos de estimulação precoce com o desenvolvimento infantil.

Dessa forma, sou muito agradecida pela oportunidade de vivenciar mais o universo da pesquisa, sobretudo com trabalho de campo, que me fez enxergar as dificuldades do dia a dia de um pesquisador no Brasil. Não me esquecerei das incontáveis horas carregando bancos de plástico para poder acomodar os participantes. Nem do auxílio oferecido pelos serviços e profissionais para que eu pudesse realizar as entrevistas.

Este Trabalho não apenas permitiu que eu estudasse algo que influenciará em minha prática profissional, mas também no meu cotidiano e contexto familiar, buscando mais formação para contribuir no desenvolvimento de minha irmã, Maya.

A pesquisa apontou para a necessidade de melhorias na qualidade e continuidade das intervenções precoces. Assim, é fundamental mais engajamento social para que as políticas públicas garantam o devido acolhimento e capacitação das famílias, além de garantia de acesso aos cuidados em saúde necessários e a possibilidade dos profissionais de saúde realizarem os Projetos Terapêuticos Singulares que possam cuidar a partir das necessidades e especificidades de cada pessoa.

Por fim, espero que os resultados elucidados aqui possam servir como base para novas investigações, como reflexão aos futuros e atuais profissionais de saúde, e como um material que possa auxiliar os familiares em busca de conhecimento científico.