

SÍNDROME DE DOWN NA CIDADE DE SÃO PAULO

Introdução

O registro de anomalias congênitas (AC) no Brasil vem crescendo progressivamente possibilitando ao gestor conhecer a frequência de cada anomalia que acomete o recém-nascido (RN), podendo assim planejar ações preventivas, assistenciais e de redução de danos, desenvolvendo ações de vigilância e monitoramento, gerando impacto positivo no sistema de saúde e na qualidade da atenção desse segmento.

A maioria das AC são malformações congênitas isoladas, morfológicas ou anatômicas, detectadas pela simples observação do RN, por meio de exame físico detalhado. Há casos que requerem exames complementares de imagem para definir o diagnóstico de uma AC morfológica, necessitando para isso de recursos relativamente simples como raios-x e, ou ultrassonografia.

No Brasil, entretanto, as informações ainda são fragmentadas e descontínuas, dificultando a construção de um perfil epidemiológico, quer pela deficiência na identificação das AC no momento do nascimento, quer pela ausência de registro desta informação na Declaração de Nascido Vivo (DN).

A DN é formulário padronizado pelo Ministério da Saúde e deve ser preenchido para todos os nascidos vivos em território nacional, integrando o Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos - SINASC. Por sua abrangência possibilita, entre outros, a produção de conhecimento e monitoramento das doenças congênitas nos RN.

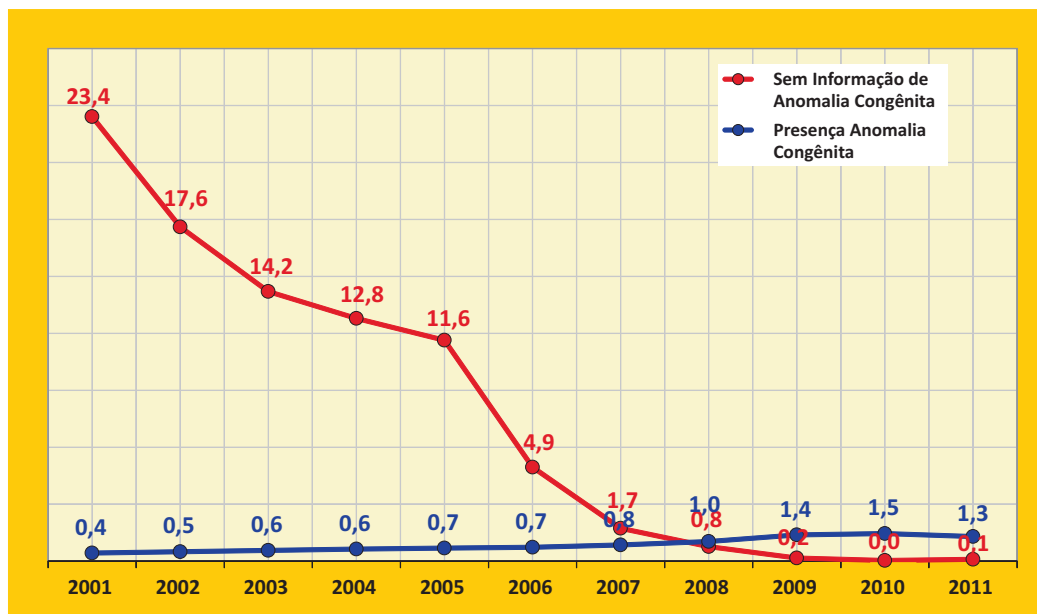
Na cidade de São Paulo, tanto o preenchimento da DN como sua inclusão no SINASC são realizados pelos próprios hospitais e maternidades que realizam partos, mediante contínua orientação e monitoramento da gerência do SINASC da Coordenação de Epidemiologia e Informação (CEInfo) no âmbito municipal, desde 2001.

O SINASC da Cidade de São Paulo vem apresentando melhoria significativa nos registros relativos às AC, sendo observado no período de 2001 a 2011, tanto diminuição na proporção de não informadas (23,4% para 0,1%), como aumento da presença de anomalias (0,4% para aproximadamente 1,5%), como mostram a **Tabela 1** e o **Gráfico 1**. Mesmo com a melhora alcançada ao longo da década, o registro de casos ainda está abaixo da estimativa de 2% a 3% do total de nascidos vivos.

A ausência desta informação na DN pode ser decorrente da falta de diagnóstico ao nascimento e do desconhecimento dos profissionais responsáveis pela assistência ao RN sobre a importância deste registro.

A Síndrome de Down (SD) ou trissomia do cromossomo 21 é uma AC cuja estimativa na população em geral é de um a cada 600 nascimentos. Seu diagnóstico tardio atrasa o encaminhamento do neonato para acompanhamento das patologias a ela associadas. Destacam-se as doenças cardiovasculares, gastrointestinais, endocrinopatias e auditivas como as mais frequentemente associadas. Dados do município apontam a SD como a quarta AC mais frequente (**Tabela 2**).

Gráfico 1 – Proporção de Nascidos Vivos com anomalia congênita e com informação ignorada (*) - Município de São Paulo, 2001 a 2011



Fonte: SINASC/CEInfo/SMS/PMSP

(*) Informação ignorada: inclui as informações ignoradas e não preenchidas

Tabela 1 – Número e proporção de Nascidos Vivos com presença de anomalia congênita e com informação ignorada (*) - Município de São Paulo, 2001 a 2011

| Ano | Nascidos Vivos | Presença Anomalia Congênita | | Informação ignorada de Anomalia Congênita | |
|------|----------------|-----------------------------|-----|---|------|
| | | nº | % | nº | % |
| 2001 | 196.988 | 830 | 0,4 | 46.128 | 23,4 |
| 2002 | 196.757 | 977 | 0,5 | 34.635 | 17,6 |
| 2003 | 195.716 | 1.098 | 0,6 | 27.791 | 14,2 |
| 2004 | 197.261 | 1.252 | 0,6 | 25.223 | 12,8 |
| 2005 | 194.183 | 1.338 | 0,7 | 22.604 | 11,6 |
| 2006 | 190.703 | 1.397 | 0,7 | 9.436 | 4,9 |
| 2007 | 188.870 | 1.605 | 0,8 | 3.270 | 1,7 |
| 2008 | 189.765 | 1.958 | 1,0 | 1.447 | 0,8 |
| 2009 | 191.320 | 2.646 | 1,4 | 310 | 0,2 |
| 2010 | 191.544 | 2.778 | 1,5 | 59 | 0,0 |
| 2011 | 194.126 | 2.511 | 1,3 | 179 | 0,1 |

Fonte: SINASC/ CEINFO/SMS-SP

(*) Informação ignorada: inclui as informações ignoradas e não preenchidas

Tabela 2 – Principais anomalias congênitas por ano de nascimento
Município de São Paulo, 2007 a 2011

| Anomalias congênitas - código da CID com 3 caracteres | 2007 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 |
|---|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|
| Q66 Deformidades congênitas do pé | 172 | 207 | 237 | 288 | 262 |
| Q69 Polidactilia | 186 | 177 | 245 | 297 | 260 |
| Q24 Outras malformações congênitas do coração | 72 | 92 | 142 | 150 | 168 |
| Q90 Síndrome de Down | 90 | 115 | 143 | 144 | 143 |
| Q21 Malformacoes congênitas dos septos cardíacos | 67 | 184 | 265 | 237 | 142 |
| Outras malformações congênitas | 1.100 | 1.351 | 2.010 | 2.246 | 1.919 |
| Total * | 1.687 | 2.126 | 3.042 | 3.362 | 2.894 |

Fonte: SINASC/ CEInfo/ SMS-SP

* Número total de anomalias congênitas considerando-se que um nascido vivo pode ter mais de uma anomalia.

Estudo realizado em Israel, por Devlin e Morrison (2004), destacou que 89,4% das pessoas com SD foram diagnosticadas clinicamente entre o primeiro e o sétimo dia de vida. Ahmed e colaboradores (2005), revisando a literatura identificaram que a maioria dos casos de SD pode ser diagnosticada pelas características clínicas. Esta síndrome pode ser reconhecida logo ao nascimento devido à manifestação de seus principais fenótipos como: hipotonia muscular generalizada, occipital achatado, língua protrusa (devido à pequena cavidade oral), pescoço curto e grosso, mãos pequenas com dedos curtos, prega palmar transversal única, fissuras palpebrais oblíquas, olhos amendoados, pontos brancos nas íris (conhecidos como manchas de Brushfield) e comprometimento intelectual.

O quadro clínico global da SD é explicado por um desequilíbrio na constituição cromossômica, no caso, a presença de um cromossomo extra, confirmado pelo exame do cariótipo. Também é possível diagnosticá-la antes do nascimento, a partir da 11ª semana de vida intrauterina.

Pouco se conhece sobre as causas que levam ao nascimento de crianças com SD. Um dos fatores mais frequentemente associados é a idade materna elevada, porém não há consenso sobre os mecanismos responsáveis por essa associação.

Na Cidade de São Paulo, nos anos de 2007 a 2011 a ocorrência da SD segundo idade materna foi maior nas faixas superiores a 35 anos (**Tabela 3**) e os coeficientes específicos (número de casos por 1000 nascidos vivos) calculados para o mesmo período, concentraram-se nas mães com mais de 40 anos, seguidas de 35 a 39 anos (**Tabela 4**).

Em 2010, o risco relativo (RR) observado foi mais elevado nas faixas acima de 40 anos, destacando que nas mulheres acima de 45 este risco é 153 vezes maior se comparado à faixa de 20 a 24 anos (**Tabela 5**). No Chile, estudos realizados apresentaram resultados semelhantes para os anos de 1997 a 2005, conforme estudo de Nazer e Cifuentes (2011).

Tabela 3 – Número e proporção de casos de Síndrome de Down por faixa etária da mãe e ano de nascimento - Município de São Paulo, 2007 a 2011

| Faixa etária da mãe | 2007 | | 2008 | | 2009 | | 2010 | | 2011 | |
|---------------------|-----------|--------------|------------|--------------|------------|--------------|------------|--------------|------------|--------------|
| | nº | % | nº | % | nº | % | nº | % | nº | % |
| menos 30 anos | 17 | 18,9 | 27 | 23,5 | 35 | 24,5 | 24 | 16,7 | 27 | 18,9 |
| 30 - 34 anos | 15 | 16,7 | 23 | 20,0 | 25 | 17,5 | 25 | 17,4 | 23 | 16,1 |
| 35 a 39 anos | 40 | 44,4 | 33 | 28,7 | 43 | 30,1 | 57 | 39,6 | 51 | 35,7 |
| 40 anos e mais | 18 | 20,0 | 32 | 27,8 | 40 | 28,0 | 38 | 26,4 | 42 | 29,4 |
| Total | 90 | 100,0 | 115 | 100,0 | 143 | 100,0 | 144 | 100,0 | 143 | 100,0 |

Fonte: SINASC/CEInfo/SMS/PMSP

Tabela 4 – Coeficiente de incidência de Síndrome de Down, por 1000 nascidos vivos, segundo faixa etária da mãe e ano de nascimento - Município de São Paulo, 2007 a 2011

| Faixa etária da mãe | 2007 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 |
|---------------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|
| menos 30 anos | 0,14 | 0,23 | 0,29 | 0,21 | 0,23 |
| 30 - 34 anos | 0,37 | 0,54 | 0,58 | 0,56 | 0,50 |
| 35 a 39 anos | 1,85 | 1,46 | 1,85 | 2,35 | 2,01 |
| 40 anos e mais | 3,18 | 5,33 | 6,37 | 5,96 | 6,48 |
| Total | 0,48 | 0,61 | 0,75 | 0,75 | 0,74 |

Fonte: SINASC/CEInfo/SMS/PMSP

Tabela 5 – Total de nascidos vivos, número de casos com Síndrome de Down e risco relativo^(*) por faixa etária da mãe e ano de nascimento Município de São Paulo, 2010

| Faixa etária da mãe | NV | SD | RR |
|---------------------|--------|----|--------|
| 15 -19 anos | 22.541 | 5 | 2,40 |
| 20 -24 anos | 43.289 | 4 | 1,00 |
| 25 -29 anos | 49.649 | 15 | 3,27 |
| 30 - 34 anos | 44.591 | 25 | 6,07 |
| 35 a 39 anos | 24.214 | 57 | 25,48 |
| 40 - 44 anos | 6.009 | 33 | 59,43 |
| 45 - 49 anos | 353 | 5 | 153,29 |

Fonte: SINASC/CEInfo/SMS/PMSP

(*) Risco relativo: probabilidade de ocorrência de casos de SD, com base na faixa etária materna de 20 a 24

Considerações finais

O diagnóstico da SD no pré-natal ou ao nascimento constitui o primeiro passo para uma assistência planejada que deve prever profissionais capacitados e oferta de serviços para atender às necessidades destas crianças.

Nos últimos anos o aumento do registro de casos de RN com diagnóstico de SD requer a elaboração de políticas públicas efetivas. Entretanto, a subnotificação destas informações ainda é elevada e pode ser aprimorada. Para tanto, as ações para a qualificação da informação devem ser permanentes, como o treinamento de pessoal, dentro do conceito de Educação Permanente. A Gerência do SINASC, em parceria com o Centro de Genética Médica da Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), vem realizando desde 2005 cursos gratuitos para o aperfeiçoamento no diagnóstico das AC dirigidos a neonatologistas, pediatras, geneticistas, ginecologistas, enfermeiros e enfermeiros obstetras. Recebem a acreditação da Comissão Nacional de Acreditação (CNA) da Associação Médica Brasileira (AMB) e são validados, para efeito de promoção funcional dos servidores municipais, pela Escola Municipal de Saúde de São Paulo.

O acompanhamento e o processo de capacitação podem resultar em maior empenho de todos profissionais envolvidos e, por conseguinte na redução da subnotificação deste agravo de saúde pública.

Bibliografia consultada

Ahmed I, Ghafoor T, Samore NA, Chattha MN. Down syndrome: clinical and cytogenetic analysis. *J Coll Physicians Surg Pak*. 2005, 15(7):426-9.

Botto LD, Mastroiacovo P. Surveillance for birth defects and genetics disease. In: Khoury MJ, Burke W, Thomson EJ, editors. *Genetics and public health in 21st century*. Oxford: Oxford University Press; 2000. p.123-40.

Brasil. Ministério Da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada, Coordenação Geral De Média Complexidade Ambulatorial. Política de Atenção Integral em Genética Clínica. Nota Técnica nº 1551, dez 2008.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância à Saúde, DASIS SIM – dados preliminares – base nacional em 24/11/2011.

Devlin, P J Morrison. Accuracy of the clinical diagnosis of Down Syndrome. *The Ulster Medical Journal* 2004, 73 (1):4-12.

Guerra FAR, Llerena Jr. JC, Gama SGN, Cunha CB, Theme Filha MM. Confiabilidade das informações das declarações de nascido vivo com registro de defeitos congênitos no Município do Rio de Janeiro, Brasil, 2004. *Cad. Saúde Pública*, 2008, 24(2):438-446.

Nazer J, Cifuentes L. Malformaciones congénitas en Chile y Latino América: Una visión epidemiológica del ECLAMC del período 1995-2008. *Rev Med Chile* 2011; 139: 72-78.

Rosano A, Botto LD, Botting B, Mastroiacovo P. Infant mortality and congenital anomalies from 1950 to 1994: an international perspective. *J Epidemiol Community Health* 2000; 54:660-6.

Wexler ID, Abu-Libdeh A, Kastiel Y, Nimrodi A, Kerem E, Tenenbaum A. Optimizing Health Care for Individuals with Down Syndrome in Israel. *IMAJ* 2009; 11:655–659.

O **BOLETIM ELETRÔNICO CEInfo** é uma publicação da Coordenação de Epidemiologia e Informação - CEInfo da Secretaria Municipal da Saúde de São Paulo. Conselho editorial: Margarida M. T. A. Lira, Cassio Rogério D. Lemos Figueiredo, Kátia Cristina Bassichetto e Michel Naffah Filho. Elaboração: Eliana de Aquino Bonilha, Denise Machado Barbuscia, Eneida Sanches Ramos Vico, Ivens Ferreira Fernandes, Marina de Freitas e Noemia Etinger. Projeto gráfico e editoração eletrônica: Josane Cavaleiro. Contato: smsceinfo@prefeitura.sp.gov.br. É permitida a reprodução total ou parcial, desde que citada a fonte.