



UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA

FACULDADE DE ODONTOLOGIA



LETÍCIA CAMPOS MENDONÇA GARCIA

**OS PRIMEIROS MIL DIAS DE VIDA DA CRIANÇA COM SÍNDROME DE DOWN:  
UMA REVISÃO DE ESCOPO**

Uberlândia

2025

LETÍCIA CAMPOS MENDONÇA GARCIA

**OS PRIMEIROS MIL DIAS DE VIDA DA CRIANÇA COM SÍNDROME DE DOWN:  
UMA REVISÃO DE ESCOPO**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à Faculdade  
de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia  
como requisito parcial para obtenção do título de barachel  
em Odontologia

Orientadora: Profa. Dra. Fabiana Sodré de Oliveira

Coorientadora: Dra. Késia Lara dos Santos Marques

Uberlândia

2025



## UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA

Comissão Permanente de Supervisão dos Trabalhos de Conclusão  
de Curso da Graduação em Odontologia  
Av. Pará, 1720, Bloco 4LA, Sala 42 - Bairro Umuarama, Uberlândia-MG, CEP 38400-902  
Telefone: (34) 3225-8116 - tcc@foufu.ufu.br



### ATA DE DEFESA - GRADUAÇÃO

Curso de Graduação em:	Odontologia				
Defesa de:	Trabalho de Conclusão de Curso II - FOUFU 31003				
Data:	22/08/2025	Hora de início:	10h	Hora de encerramento:	10h50
Matrícula do Discente:	12021ODO004				
Nome do Discente:	Letícia Campos Mendonça Garcia				
Título do Trabalho:	Os primeiros mil dias de vida da criança com Síndrome de Down: uma revisão de escopo				
A carga horária curricular foi cumprida integralmente?	<input checked="" type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Não				

Reuniu-se na Vila Digital, da pós- Graduação/Sala 31, Bloco 4L anexo A, último andar, Campus Umuarama, da Universidade Federal de Uberlândia, a Banca Examinadora, designada pelo Colegiado do Curso de Graduação em Odontologia, composta pelas Professoras Doutoras: **Fabíola Galbiatti de Carvalho** **Carlo** (FOUFU); **Paula Caetano Araújo** (FOUFU); e **Fabiana Sodré de Oliveira** (FOUFU) - orientadora do candidato.

Iniciando os trabalhos, a Presidente da Banca Examinadora, Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> **Fabiana Sodré de Oliveira**, apresentou a comissão examinadora e o candidato, agradeceu a presença do público e concedeu ao discente a palavra, para a exposição do seu trabalho.

A seguir, a Presidente da Banca concedeu a palavra, pela ordem, sucessivamente, aos examinadores, que passaram a arguir o candidato. Ultimada a arguição, que se desenvolveu dentro dos termos regimentais, a Banca Examinadora, em sessão secreta, atribuiu o resultado final, considerando o(a) candidato(a):

Aprovado(a)

OU

Reprovado (a)

Nada mais havendo a tratar, foram encerrados os trabalhos. Foi lavrada a presente ata, que após lida, foi assinada pela Banca Examinadora.



Documento assinado eletronicamente por **Paula Caetano Araujo, Professor(a) do Magistério Superior**, em 22/08/2025, às 11:03, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 8.539, de 8 de outubro de 2015](#).



Documento assinado eletronicamente por **Fabiola Galbiatti de Carvalho Carlo, Professor(a) do Magistério Superior**, em 22/08/2025, às 11:04, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 8.539, de 8 de outubro de 2015](#).



Documento assinado eletronicamente por **Fabiana Sodre de Oliveira, Professor(a) do Magistério Superior**, em 22/08/2025, às 11:04, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 8.539, de 8 de outubro de 2015](#).



A autenticidade deste documento pode ser conferida no site  
[https://www.sei.ufu.br/sei/controlador\\_externo.php?acao=documento\\_conferir&id\\_orgao\\_acesso\\_externo=0](https://www.sei.ufu.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0), informando o código verificador **6567878** e o código CRC **CB3D0FCF**.

---

**Referência:** Processo nº 23117.053778/2025-76

SEI nº 6567878

## **AGRADECIMENTOS**

Este Trabalho de Conclusão de Curso representa mais do que o encerramento de uma importante etapa da minha formação acadêmica — é a realização de um sonho cultivado ao longo de toda a minha vida.

Agradeço, em primeiro lugar, à minha família. Aos meus pais, que foram fundamentais na pessoa que me tornei, por me ensinarem valores, princípios e a importância do estudo. À minha mãe, exemplo de foco e determinação. Ao meu pai, por sonhar junto comigo e jamais medir esforços para que este momento se tornasse realidade. À minha irmã, minha parceira de vida, pelo apoio constante e incondicional.

Ao meu amor, Guilherme, por toda a paciência, incentivo e carinho durante essa longa jornada.

Aos meus professores, que foram essenciais nessa caminhada, em especial à minha orientadora, Profa. Fabiana, e à coorientadora Késia Lara, pela dedicação, paciência e contribuição valiosa para a concretização deste trabalho.

Aos colegas de curso e amigos, que compartilharam comigo a rotina intensa e contribuíram para torná-la mais leve e feliz. Mesmo nos dias mais dificeis, a companhia de vocês foi minha motivação e minha força.

Deixo aqui meu mais sincero agradecimento a todos.

## RESUMO

Os primeiros mil dias da criança vão da concepção até o final do segundo ano de vida e são considerados um período crítico na prevenção de vários problemas de saúde e para intervenções que garantam nutrição e desenvolvimento saudáveis, resultando em benefícios em todo o ciclo de vida. No caso de crianças com Síndrome de Down (Trissomia do 21), este período adquire aspectos ainda mais sensíveis e estratégicos, exigindo um olhar atento dos profissionais de saúde. Sendo assim, foi realizada uma revisão de escopo, que buscou responder uma pergunta de pesquisa elaborada com base no mnemônico PCC (População, Contexto e Conceito). A “População” estudada foi crianças com Síndrome de Down, o “Conceito” foi os primeiros dias de vida da criança com Síndrome de Down e o “Contexto” a produção científica nacional e internacional publicada em jornais científicos da área da saúde. Dessa forma, formulou-se a seguinte questão de pesquisa: “O que está disponível na literatura sobre os primeiros mil dias da criança com Síndrome de Down em relação à sua saúde geral e bucal?” Foram incluídos estudos que abordavam qualquer aspecto sobre a saúde geral e bucal das crianças com Síndrome de Down, nos idiomas português e inglês, publicados nos últimos dez anos. A busca foi conduzida nas bases de dados Medline (PubMed) e SciELO. A literatura cinzenta não foi consultada. A análise de 32 estudos revelou que os temas mais recorrentes foram os relacionados à saúde geral, com destaque para cardiopatias congênitas, distúrbios respiratórios, atrasos no desenvolvimento motor, alterações endócrinas e imunológicas. Aspectos como a amamentação e o apoio familiar também foram abordados, embora com menor profundidade. Por outro lado, temas como alimentação complementar, DS, saúde bucal e suporte emocional no momento do diagnóstico mostraram-se pouco explorados. Os achados reforçam que os primeiros mil dias representam uma janela essencial para intervenções precoces e integradas na Síndrome de Down. Contudo, persistem lacunas significativas em áreas específicas do cuidado, o que aponta para a necessidade de maior produção científica e políticas públicas que garantam o suporte multiprofissional qualificado às crianças com Síndrome de Down e suas famílias durante este período crítico.

**Palavras-chave:** síndrome de Down; saúde da criança; saúde bucal.

## ABSTRACT

The first thousand days of a child's life span from conception to the end of the second year and are considered a critical period for preventing various health problems and for implementing interventions that ensure proper nutrition and healthy development, resulting in lifelong benefits. In the case of children with Down Syndrome (Trisomy 21), this period takes on even more sensitive and strategic aspects, requiring close attention from healthcare professionals. Therefore, a scoping review was conducted to answer a research question developed based on the PCC mnemonic (Population, Concept, and Context). The studied "Population" was children with Down Syndrome, the "Concept" was the first days of life of children with Down Syndrome, and the "Context" was the national and international scientific production published in health science journals. Thus, the following research question was formulated: "What is available in the literature regarding the first thousand days of children with Down Syndrome in relation to their general and oral health?" Studies addressing any aspect of general and oral health in children with Down Syndrome, written in Portuguese or English and published in the last ten years, were included. The search was conducted in the Medline (PubMed) and SciELO databases. Grey literature was not consulted. Analysis of 32 studies revealed that the most recurrent themes were related to general health, with emphasis on congenital heart defects, respiratory disorders, delays in motor development, and endocrine and immune system alterations. Aspects such as breastfeeding and family support were also addressed, though with less depth. On the other hand, topics such as complementary feeding, sleep disorders, oral health, and emotional support at the time of diagnosis were found to be underexplored. The findings reinforce that the first thousand days represent a critical window for early and integrated interventions in Down Syndrome. However, significant gaps remain in specific areas of care, highlighting the need for increased scientific production and public policies that ensure qualified multidisciplinary support for children with Down Syndrome and their families during this crucial period.

**Keywords:** Down syndrome; child health; oral health.

## **LISTA DE ILUSTRAÇÕES**

Imagen 1 – Processamento dos estudos.....	16
---	----

## **LISTA DE TABELAS**

Tabela 1 – Distribuição dos estudos por ano de publicação e tipo de delineamento.....	17
Tabela 2 –Distribuição geográfica dos estudos incluídos.....	18
Tabela 3 – Temas principais abordados nos estudos incluídos.....	18
Tabela 4 – Principais resultados e conclusões dos estudos incluídos.....	19

## **LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS**

SD	Síndrome de Down
T21	Trissomia do 21
DRCT21	Distúrbios Respiratórios da T21
DS	Distúrbios do Sono
EVFD	Estudo Videofluoroscópico da Deglutição
OMS	Organização Mundial da Saúde
UTIN	Unidade de Terapia Intensiva Neonatal
DH	Doença Hepática
AIMS	Escala Motora Infantil de Alberta
AHEMD-IS	Instrumento de Oportunidades no Ambiente Doméstico para o Desenvolvimento Motor – Versão infantil
AOS	Apneia Obstrutiva do Sono

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO E REFERENCIAL TEÓRICO.....</b>	<b>11</b>
<b>2 MATERIAL E MÉTODOS .....</b>	<b>13</b>
2.1 Critérios de elegibilidade .....	13
2.2 Fontes de informação .....	14
2.3 Estratégia de busca .....	14
2.4 Seleção das fontes de evidência .....	14
2.5 Processo de mapeamento dos dados .....	15
2.6 Item dos dados .....	15
2.7 Síntese dos resultados .....	15
<b>3 RESULTADOS .....</b>	<b>15</b>
3.1 Seleção das fontes de evidência .....	15
3.2 Características das fontes de evidência .....	16
3.3 Resultados das fontes individuais de evidência .....	18
3.4 Síntese dos resultados .....	39
<b>4 DISCUSSÃO .....</b>	<b>40</b>
<b>5 CONCLUSÃO .....</b>	<b>48</b>
<b>REFERÊNCIAS.....</b>	<b>49</b>

## 1 INTRODUÇÃO E REFERENCIAL TEÓRICO

Os primeiros mil dias representam o período desde a concepção até o fim do segundo ano de vida (1–4) e são considerados críticos na prevenção de diversos problemas de saúde e para intervenções que garantam nutrição e desenvolvimento saudáveis, com benefícios ao longo de toda a vida. Durante esse período, é essencial que as crianças recebam alimentação adequada, por meio de nutrição pré-natal, aleitamento materno exclusivo nos primeiros seis meses, introdução de alimentos complementares adequados e continuação da amamentação até os dois anos de idade (2).

O conceito dos primeiros mil dias foi adotado por agências e organizações internacionais após a publicação de uma série sobre desnutrição materna e infantil na revista *The Lancet* em 2008 (5). Ele foi descrito, assim como a sua relevância para a saúde e as ações a serem implementadas, especialmente pelos pediatras, para alcançar nutrição e desenvolvimento saudáveis. A revisão não sistemática realizada pelos autores incluiu buscas nas bases SciELO, Lilacs, Medline, Scopus e Web of Science nos últimos dez anos com os termos mil dias, nutrição infantil, desenvolvimento infantil, infância, criança e busca não sistemática na Internet de organizações que adotam o conceito dos mil dias e emitem recomendações sobre a saúde da criança. Concluíram que, com o envolvimento de pediatras e outros profissionais, é possível promover ações baseadas nesse conceito que potencializem o desenvolvimento saudável da criança, fortalecendo famílias e comunidades e contribuindo para romper o ciclo intergeracional da pobreza (2).

Agosti et al. (2017) analisaram as perspectivas nutricionais mais atuais e as principais implicações da chamada teoria dos mil dias (1) e concluíram que determinados estímulos aplicados precocemente podem alterar a expressão gênica por mecanismos epigenéticos, resultando em modificações adaptativas do fenótipo ao ambiente. Quando associados à nutrição, esses mecanismos trazem importantes possibilidades para a pesquisa nessa área.

Darling et al. (2020) revisaram a literatura sobre os primeiros mil dias, abordando evidências nas áreas de desenvolvimento cerebral e cognitivo, saúde mental e emocional, nutrição, obesidade, programação e benefícios econômicos (3). Segundo os autores, trata-se de uma janela crítica de oportunidade para intervenções que melhorem a saúde da criança e da população, tema que tem ganhado relevância nas políticas públicas de saúde.

Os primeiros mil dias de vida representam um período crítico para o crescimento e o desenvolvimento infantil, sendo ainda mais relevante no contexto da Síndrome de Down (SD),

devido à presença de características específicas que podem impactar diretamente a saúde geral e bucal. A SD ou trissomia do cromossomo 21 (T21) é a anomalia cromossômica mais comum no ser humano, independentemente de sexo, etnia ou classe social. No Brasil, estima-se o nascimento de uma criança com SD a cada 700 nascimentos (6). Essa prevalência aumentou nos últimos 30 anos (7). Indivíduos com SD, quando bem assistidos e estimulados precocemente, apresentam potencial para inclusão social plena (8).

O desenvolvimento saudável de crianças com SD está diretamente relacionado à sua história nutricional precoce. Hábitos alimentares maternos inadequados, tipo de aleitamento e os estágios nutricionais subsequentes, essenciais para o crescimento e desenvolvimento da criança com SD, podem contribuir para o surgimento da síndrome metabólica, interferindo negativamente na saúde ao longo da vida (1). Essa condição pode estar relacionada ao desenvolvimento de doenças crônicas não transmissíveis, como obesidade, hipertensão, doenças cardíacas e diabetes, com impacto significativo na saúde pública.

Crianças com SD podem ser diagnosticadas ainda no período pré-natal (9) e apresentam menores taxas de amamentação do que crianças típicas (10). Além disso, a duração do aleitamento materno geralmente é inferior às recomendações da Organização Mundial da Saúde (OMS) (11,12) e estas crianças enfrentam mais complicações de saúde (7,13,14).

Pisacane et al. (2003) investigaram a frequência de aleitamento materno em crianças com SD, com base em entrevistas com mães e registros neonatais de 560 crianças em hospitais italianos (11). Constatou-se que 44,0% foram admitidas em unidades neonatais, e apenas 30,0% dos bebês internados foram amamentados. As principais razões para a não amamentação incluíram condição do bebê, internação, frustração materna, percepção de baixa produção de leite e dificuldades na amamentação.

Silva et al. (2019) realizaram um estudo qualitativo com dez mães de crianças com SD, com idades entre dois meses e nove anos, para compreender suas experiências com o aleitamento materno (12). O estudo revelou que o sucesso desta prática depende da disposição materna e do apoio de profissionais de saúde. Os autores destacaram a importância da equipe multiprofissional, bem como a necessidade de conscientização sobre os desafios e recompensas do aleitamento materno neste grupo.

Bertapelli et al. (2016) apontam que jovens com SD apresentam maiores taxas de sobrepeso e obesidade do que a população geral, com causas como aumento da leptina, baixo gasto energético em repouso, dieta inadequada, comorbidades e baixos níveis de atividade física. A obesidade está associada à apneia obstrutiva do sono (AOS), dislipidemia, hiperinsulinemia e distúrbios da marcha (13).

A SD também afeta o crescimento e desenvolvimento craniofacial, com impactos na saúde bucal (14). Uma revisão da literatura sobre o estado de saúde bucal em crianças com SD e Paralisia Cerebral (PC), comparou com grupo controle e apontou resultados variados quanto à cárie dentária, higiene bucal e saúde gengival, atribuídos a metodologias divergentes. No entanto, houve consenso sobre a necessidade de cuidados odontológicos precoces e regulares nesse grupo (15).

Diante desse panorama, este estudo buscou mapear evidências científicas disponíveis sobre os cuidados, desafios e intervenções durante os primeiros mil dias da criança com SD, com ênfase na promoção da saúde geral e bucal, no desenvolvimento integral e na identificação de lacunas no conhecimento. Compreender esse tema é fundamental para embasar estratégias que promovam melhor qualidade de vida desde os primeiros momentos. Assim, esta revisão de escopo teve como objetivo mapear sistematicamente as pesquisas realizadas sobre os primeiros mil dias da criança com SD, além de identificar lacunas no conhecimento sobre o tema. A seguinte questão norteadora foi formulada: “O que está disponível na literatura sobre os primeiros mil dias da criança com SD em relação à sua saúde geral e bucal?”

## **2 MATERIAL E MÉTODOS**

Essa Revisão de escopo foi conduzida com base no artigo “*PRISMA extension for scoping reviews (PRISMA-ScR): checklist and explanation.*” (16).

O mnemônico PCC (População, Conceito e Contexto) foi utilizado para a elaboração da pergunta de pesquisa e estratégia de busca. A população estudada foi crianças com SD, o conceito foi os primeiros mil dias de vida da criança com SD, e o contexto foi a produção científica, nacional e internacional, publicada em jornais científicos da área da saúde. Dessa forma, foi proposta a seguinte pergunta de pesquisa: “O que está disponível na literatura sobre os primeiros mil dias da criança com SD em relação a sua saúde geral e bucal?”.

### **2.1 Critérios de elegibilidade**

Foram incluídos estudos que abordaram qualquer aspecto da saúde geral e bucal de crianças com SD, nos idiomas português e inglês, publicados nos últimos dez anos (de janeiro de 2015 a maio de 2025). Foram utilizados os seguintes descritores em português “Síndrome de Down”, “Saúde da criança” e “Saúde bucal” e em inglês “Down Syndrome”, “Child Health” e “Oral Health”.

Os critérios de exclusão foram: estudos sem relação com o tema, com mais de dez anos de publicação e com dados imprecisos, além de editoriais, livros, capítulos de livros, cartas ao editor e opiniões pessoais. A literatura cinzenta não foi consultada, uma vez que, o objetivo dessa proposta foi retratar a produção científica indexada.

## 2.2 Fontes de informação

O mapeamento da produção científica ocorreu em maio de 2025 e foi realizado em duas bases de dados: Medline (PubMed) e SciELO. A estratégia de busca foi elaborada por uma estudante de graduação (L.C.M.G) e refinada por meio da discussão com outras duas pesquisadoras (F.S.O.) e (K.L.S.M).

## 2.3 Estratégia de busca

A estratégia de busca foi realizada por meio dos elementos do mnemônico PCC, e utilizando os descritores “Down Syndrome”, “Oral Health” e “Child Heath”, combinados pelos operadores booleanos “OR” e “AND” (“Down Syndrome” AND “Oral Health”; “Down Syndrome” AND “Child Health”; “Down Syndrome” OR “Oral Health”; “Down Syndrome” OR “Child Health”). O descritor “Down Syndrome” foi utilizado em todas as buscas por se tratar do descritor mais importante em relação ao tema principal da pesquisa. A estratégia de busca foi adaptada de acordo com as especificidades de cada base de dados. No PubMed, foram utilizados os seguintes filtros: data de publicação (10 anos); disponibilidade do texto, idioma do artigo (inglês ou português), idade (lactente - nascimento aos 23 meses de idade). Na Rede SciELO, foram selecionados os artigos em inglês e português, e que foram publicados a partir do ano 2015. Os estudos resultantes da busca foram exportados para o *software* Rayyan.

## 2.4 Seleção das fontes de evidência

Foram importados 4.354 trabalhos para o *software* Rayyan, e inicialmente, foi realizada a exclusão dos trabalhos duplicados. Em seguida, a análise dos 3.389 trabalhos foi feita em pares, sendo composta das seguintes etapas: leitura de títulos, leitura de resumo e leitura completa do trabalho. As divergências de análise entre os pesquisadores foram resolvidas em discussões com outro pesquisador sênior. Os estudos que não se encaixaram nos critérios de inclusão ou não puderem ser acessados completamente foram excluídos. Ao final da análise, os estudos elegíveis tiveram os dados extraídos para uma planilha do *software* Excel (Microsoft), tais como ano de publicação, idioma, país de realização do estudo, área temática do jornal científico, tipo de acesso do jornal, tipo de estudo, objetivo do estudo, principais resultados e

conclusão. Os estudos foram agrupados de acordo com suas características, e foi realizada uma síntese descritiva para apresentação dos resultados.

## 2.5 Processo de mapeamento dos dados

Uma tabela de mapeamento de dados foi desenvolvida em conjunto por três pesquisadores para determinar quais variáveis extrair. Os dados de cada artigo elegível foram registrados de forma independente pelos três pesquisadores, que discutiram os resultados e atualizaram continuamente a tabela de mapeamento de dados em um processo interativo. Quaisquer divergências foram resolvidas por meio de discussão entre eles.

## 2.6 Item dos dados

Foram sintetizados dados sobre características do artigo como título, país de origem, ano de publicação, características acerca do desenvolvimento do estudo, como material e métodos, os resultados mais relevantes e as principais conclusões.

## 2.7 Síntese dos resultados

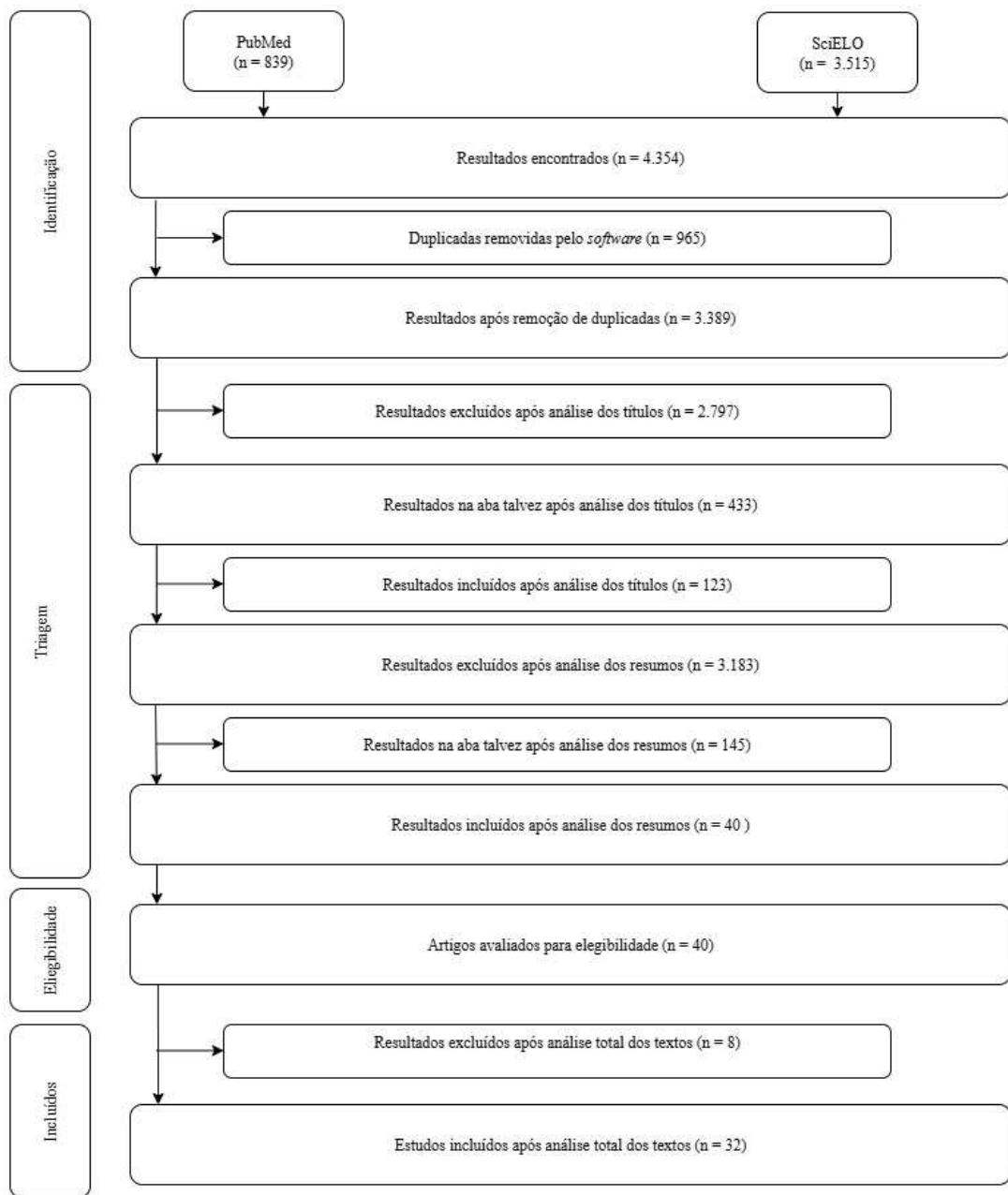
Os resultados foram agrupados, analisados e resumidos de acordo com as informações que mais se relacionavam com o tema e enriqueciam o conhecimento acerca dos primeiros mil dias de vida da criança com SD.

# 3 RESULTADOS

## 3.1 Seleção das fontes de evidência

Um total de 4.354 arquivos foram recolhidos e agrupados no *software* Rayyan. Após a análise dos artigos, apenas 32 foram incluídos, seguindo o critério de elegibilidade. O processamento do estudo foi realizado de acordo com a Imagem 1.

Imagen 1 – Processamento dos estudos



Fonte: Elaboração Própria.

### 3.2 Características das fontes de evidência

As características de interesse de cada fonte de evidência como ano de publicação e tipo de delineamento do estudo, distribuição geográfica (país) e tema principal abordado estão apresentados nas Tabelas 1, 2 e 3, respectivamente.

Tabela 1 – Distribuição dos estudos por ano de publicação e tipo de delineamento (n=32)

Ano	Número de estudos	Tipo de estudo
2015	2	2 Observacionais retrospectivos
2016	2	1 Retrospectivo e descritivo; 1 Epidemiológico multicêntrico prospectivo
2017	5	1 Transversal; 1 Exploratório; 2 Retrospectivos; 1 Misto
2018	3	1 Revisão de literatura; 1 Quanti-qualitativo; 1 Descritivo, observacional e transversal
2019	4	1 Retrospectivo; 2 Revisões de literatura; 1 Coorte observacional prospectivo
2020	3	1 Revisão de literatura; 1 Qualitativo observacional; 1 Retrospectivo de prontuários
2021	2	1 Coorte populacional; 1 Descritivo
2022	3	1 Coorte retrospectivo; 1 Coorte longitudinal; 1 Estudo qualitativo
2023	6	1 Coorte observacional; 1 Revisão de escopo; 3 Coorte retrospectivo; 1 Exploratório e transversal
2024	2	1 Coorte retrospectivo; 1 Declaração científica

Fonte: Elaboração Própria.

Tabela 2 – Distribuição geográfica dos estudos incluídos (n=32)

País	Número de estudos
Estados Unidos da América (EUA)	8
Brasil	6
Reino Unido	4
Chile	3
Polônia	2
Holanda	2
Colômbia	2
Brasil & Áustria (parceria)	1
Suécia	1
África	1
Espanha	1
Croácia	1

Fonte: Elaboração Própria.

Tabela 3 – Temas principais abordados nos estudos incluídos (n=32)

Tema principal	Número de estudos
Saúde geral (distúrbios hematológicos, anomalias, comorbidades etc.)	21
Saúde geral associada a outros fatores (ex: saúde bucal, aleitamento, desafios familiares)	7
Desafios e dificuldades enfrentados por mães, pais ou familiares	3
Aleitamento materno e experiência materna	1

Fonte: Elaboração Própria.

### 3.3 Resultados das fontes individuais de evidência

Os resultados das fontes individuais de evidência estão descritos na Tabela 4, juntamente com as principais conclusões dos estudos.

Tabela 4 – Principais resultados e conclusões dos estudos incluídos (n=32)

Título/Ano	Autores	Resultados	Conclusão
Trisomy 21 and congenital heart disease: impact on health and functional outcomes from birth through adolescence: a scientific statement from the American Heart Association. (2024)	Peterson JK, Clarke S, Gelb BD, Kasparian NA, Kazazian V, Pieciak K, et al. (17)	Bebês e crianças com DT21 e DH congênita apresentam desafios de manejo únicos devido à interação da DH congênita com T21 é semelhante à observada em bebês, crianças e adolescentes com DH congênita, mas sem T21. Essa melhora na sobrevida agora exige uma mudança no foco clínico e de pesquisa para reduzir a carga da condição médica, bem como melhorar os resultados funcionais e a qualidade de vida.	A melhora nos resultados de sobrevida de bebês, crianças e adolescentes com DH congênita com T21 é semelhante à observada em bebês, crianças e adolescentes com DH congênita, mas sem T21. Essa melhora na sobrevida agora exige uma mudança no foco clínico e de pesquisa para reduzir a carga da condição médica, bem como melhorar os resultados funcionais e a qualidade de vida.
Why is health care for children with Down syndrome so crucial from the first days of life? a	Telman G, Sosnowska-Sienkiewicz P, Strauss E, Mazela J,	A análise de 111 recém-nascidos com SD mostrou que 15 deles necessitaram hospitalização adicional em departamentos especializados: cardiologia	Recém-nascidos com SD requerem cuidados excepcionais, respaldados por uma <i>expertise</i> médica adequada. Os seguintes exames são essenciais

retrospective cohort study emphasized Transient Abnormal Myelopoiesis (TAM) syndrome at three centers. (2022)	Mańkowski P, Januszkiewicz-Lewandowska D (18)	(n = 6), cirurgia cardíaca (n = 3), oncologia (n = 3), nefrologia (n = 2) e cirurgia pediátrica (n = 1), imediatamente após o nascimento.	nos primeiros dias de vida: hemograma e esfregaço de sangue periférico, consulta cardiológica e ecocardiografia cardíaca, além de ultrassonografia abdominal. Se os exames e consultas acima mencionados não puderem ser realizados após o nascimento, os médicos e os pais devem realizá-los dentro de 2 a 3 meses após o nascimento. O diagnóstico e o cuidado adequados de uma criança com SD melhorarão suas condições de vida e chances de obter o melhor desenvolvimento possível.
Congenital anomalies of the kidney and the urinary tract in Down syndrome children. (2018)	Mora-Bautista VM (19)	Foi encontrado que, em crianças com SD, as doenças congênitas renais e do trato urinário incluem glomerulonefrite, agenesia renal, microcistos, rins ectópicos, hidronefrose, hidroureter, válvulas uretrais posteriores, obstrução uretral anterior e	Recomenda-se monitoramento clínico anual da função renal.

		<p>hipospádia. Em relação aos procedimentos diagnósticos, seria razoável realizar uma ultrassonografia renal durante a primeira semana de vida. Além disso, a cisturetrografia seria útil apenas em casos selecionados. Se houver histórico de incontinência urinária ou infecções recorrentes do trato urinário; se refluxo vesicoureteral ou diminuição da taxa de filtração glomerular estimada for detectado, a existência de disfunção vesical associada deve ser considerada, e uma avaliação urológica (urofluxometria ou urodinâmica) pode ser apropriada.</p>	
Congenital heart disease and Down syndrome: various aspects of a confirmed association. (2016)	Benhaourech S, Drighil A, Hammiri AE (20)	<p>Entre 2.156 pacientes com cardiopatia congênita, 128 foram identificados com SD.</p>	O estudo confirmou que o perfil e o tipo de cardiopatia congênita em SD no contexto marroquino apresentaram pequenas diferenças na distribuição dessas cardiopatias em comparação com vizinhos europeus e outros países ocidentais.

Prevalence, prenatal screening and neonatal features in children with Down syndrome: a registry-based national study. (2015)	Glivetic T, Rodin U, Milosevic M, Mayer D, Filipovic-Grcic B, Seferovic Saric M (21)	<p>No período de 2009 a 2012, houve um total de 171.140 nascimentos na Croácia e entre eles, um total de 120 crianças nasceram com SD, confirmada por análise cromossômica. Quatroze mortes perinatais foram registradas, das quais 11,7% nasceram com SD. A taxa de mortalidade perinatal para SD foi de 1.203, 8 por 10.000 nascimentos totais e para a população de referência foi de 68,4 por 10.000 nascimentos totais, indicando pelo menos um aumento de 17 vezes maior mortalidade perinatal para SD.</p>	<p>As diferenças significativas nas características neonatais e maternas entre a SD e a população de referência foram semelhantes às encontradas em outros estudos. A criação de um novo registro nacional de malformações congênitas, abrangendo 99,0% de todos os nascimentos da Croácia é necessária para melhorar a saúde e longevidade de crianças, adolescentes e adultos com SD no país.</p>
Analysis of Down syndrome newborn outcomes in three neonatal intensive care units in Rio de Janeiro, Brazil Janeiro (2024)	Alfaro HGC, Gomes Junior SC, Sá RAM, Araújo Júnior E (22)	<p>Um total de 119 recém-nascidos com SD foram recrutados, e 112 foram selecionados para análise. A faixa etária materna mais comum foi &gt;35 anos (72,07%), o tipo de parto mais comum foi cesárea (83,93%) e a maioria dos casos foi do sexo masculino (53,57%). Os motivos mais comuns para hospitalização na</p>	<p>Recém-nascidos com SD apresentam maior probabilidade de internação em UTIN, sendo o tempo de internação hospitalar maior devido às complicações relacionadas às malformações congênitas comuns a essa síndrome e à prematuridade.</p>

		<p>unidade de terapia intensiva neonatal (UTIN) foram cardiopatia congênita (57,66%) e prematuridade (23,21%). A forma mais comum de alimentação foi uma combinação de leite humano e fórmula (83,93%). A segunda malformação mais comum foi atresia duodenal (9,82%). As complicações mais comuns durante a hospitalização na UTIN foram taquipneia transitória do recém-nascido (63,39%), hipoglicemia (18,75%), hipertensão pulmonar (7,14%) e sepse (7,14%). O tempo médio de permanência na UTIN foi de 27 dias. O desfecho mais comum foi alta (82,14%). Além disso, 12,5% dos recém-nascidos foram transferidos para uma UTIN externa e 6,0% morreram.</p>	
Pulmonary hypertension in children with Down syndrome: results from the	Hopper RK, Abman SH, Elia EG, Avitabile CM, Yung	11% dos pacientes pediátricos com hipertensão pulmonar tinham SD. A hipertensão pulmonar em bebês com SD é	Apesar das altas taxas de comorbidades cardíacas e respiratórias da hipertensão pulmonar,

Pediatric Pulmonary Hypertension Network Registry. (2023)	D, Mullen MP, et al. (23)	frequentemente diagnosticada logo após o nascimento.	crianças com hipertensão pulmonar associadas à SD geralmente apresentam uma taxa de sobrevivência semelhante à de crianças sem SD.
Tracheal anomalies associated with Down syndrome: a systematic review. (2020)	Fockens MM, Hölscher M, Limpens J, Dikkers FG. (24)	A traqueia de crianças com SD é significativamente menor do que em crianças sem SD. Traqueomalácia e brônquio traqueal são observados significativamente mais frequentemente em crianças com SD. Além disso, estenose traqueal, distúrbios respiratórios da T21 (DRCT21) e compressão traqueal por estruturas vasculares são observadas regularmente em crianças com SD.	Em crianças com SD, anomalias traqueais ocorrem com maior frequência e a necessidade de cirurgia traqueal é maior do que em crianças sem a síndrome.
Down syndrome as risk factor for respiratory syncytial virus hospitalization: a prospective multicenter epidemiological study. (2016)	Sánchez-Luna M, Medrano C, Lirio J (25)	A taxa de hospitalização para todas as infecções respiratórias agudas foi significativamente maior nos pacientes com SD do que nos pacientes sem SD, assim como a taxa de hospitalização pelo vírus sincicial respiratório (VSR).	Lactentes com SD apresentaram maior taxa de hospitalização por causas agudas por infecção do trato respiratório inferior e infecção por VSR em comparação com bebês sem SD. Incluindo bebês com SD nas recomendações para imunoprofilaxia

			da doença por VSR deve ser considerado.
Congenital anomalies and comorbidities in neonates with Down Syndrome. (2020)	Capurro NN, Basualto CC, Olivose AA, Leinf MG, Aristizabalh LL, Torrentei AG, et al. (26)	140 (0,2%) em 79.506 recém-nascidos foram diagnosticados com SD no período neonatal. 24,7% nasceram prematuros e 26,4% apresentaram baixo peso ao nascer para a idade gestacional. Morbidades e hospitalizações estavam presentes em 83,6% e 90,0% da população do estudo, respectivamente. O principal motivo de hospitalização foi policitemia e o mais frequente foi hiperbilirrubinemia. Quatro (2,9%) pacientes morreram e 70,7% apresentaram pelo menos uma anomalia congênita, principalmente cardiopatia. A mediana de idade materna foi de 36 anos e 57,1% das mães tinham 35 anos ou mais.	Esta coorte de pacientes com SD fornece informações importantes para a otimização do manejo e acompanhamento perinatal.
Down syndrome birth weight in England and Wales: implications for clinical practice. (2015)	Morris JK, Cole TJ, Springett AL, Dennis J (27)	Os bebês com SD apresentaram maior variação do que os bebês sem a síndrome em todas as gestações, mas principalmente antes das 34 semanas. O estudo mostrou	A idade modal no parto em bebês com SD é de 38 semanas. Para gestações de até 38 semanas, o peso mediano ao nascer é semelhante ao de bebês sem a

		que bebês com SD nascidos entre 39-41 semanas apresentavam menor peso do que os bebês não afetados.	síndrome, mas após 38 semanas, o peso mediano ao nascer aumenta mais lentamente do que para bebês sem a síndrome. Isso pode ter implicações para a prática clínica perinatal.
Neonatal mortality and morbidity in Down syndrome in the time of prenatal aneuploidy testing: a retrospective cohort study. (2023)	de Groot-van der Mooren MD, Scheerman BC, Rammeloo LAJ, van Wieringen H, van Wermeskerken AM, van der Plas R, et al. (28)	Resultados mostraram uma mortalidade e morbidade neonatal estável na SD, em uma época em que a adoção do rastreamento de aneuploidia pré-natal aumentou e exames de anomalias fetais eram comumente usados. A mortalidade neonatal na SD encontrada variou de 1,4% a 3,6%. A taxa de mortalidade foi baixa e pareceu estável durante todo o período do estudo (2012-2018).	Embora a adesão ao rastreio pré-natal da aneuploidia tenha aumentado, a mortalidade e morbidade neonatal na SD parecem estáveis. Foi encontrada uma incidência aumentada de hipertensão pulmonar resistente do recém-nascido.
Hospital admissions in infants with Down syndrome: a record-linked population-based cohort study in Wales. (2021)	Esperanza RA, Evans A, Tucker D, Paranjothy S, Hurt L (29)	Dos bebês com SD, 80,3% tiveram pelo menos uma internação hospitalar durante o primeiro ano de vida, em comparação com 32,9% dos bebês sem SD. As causas mais comuns de internações foram anomalias congênitas, doenças respiratórias,	Bebês com SD apresentam alto risco de internações hospitalares precoces, mais frequentes e prolongadas. Doenças cardíacas congênitas e infecções respiratórias continuam

		condições originadas no período perinatal e doenças infecciosas.	sendo um grande problema nessa população.
Down syndrome as a cause of abnormalities in the craniofacial region: a systematic literature review. (2019)	Kaczorowska N, Kaczorowski K, Laskowska J, Mikulewicz M (30)	Pessoas com SD têm morfologia craniofacial diferente. O tamanho da língua em relação aos parâmetros ósseos é considerado maior. Nos primeiros meses de vida, há diminuição do crescimento e do volume do palato. Frequentemente apresentam distúrbios do sistema estomatognático, incluindo: hipoplasia, diastema, prognatismo mandibular, mordida aberta anterior, sobremordida, disfunção da articulação temporomandibular, entre outros. As irregularidades mencionadas indicam a necessidade de terapia complexa na cavidade bucal.	Embora macroglossia, hipotonia, má oclusão e anormalidades da articulação temporomandibular não sejam características exclusivas da SD, inúmeras disfunções e parafunções, bem como retardo no desenvolvimento psicomotor, complicam significativamente o tratamento. Portanto, o tratamento interdisciplinar de pacientes com T21 e o tratamento precoce nos primeiros meses de vida com o uso da placa de Castillo-Morales são muito importantes, pois garantem melhor adaptação ao aparelho utilizado posteriormente e reduzem o risco de distúrbios do sistema estomatognático.

Growth of the hard palate in infants with Down syndrome compared with healthy infants - a retrospective case control study. (2017)	Klingel D, Hohoff A, Kwiecien R, Wiechmann D, Stamm T (31)	Ao comparar bebês com SD e bebês saudáveis do grupo controle por idade, foram encontrados tamanhos reduzidos em todas as medidas lineares e volumétricas no grupo com SD. Os bebês do grupo controle com o mesmo volume do palato, em comparação com os bebês com SD, eram cerca de 151 dias mais jovens.	O palato de bebês com SD nos primeiros 6 a 9 meses de vida apresenta formato normal, mas é consideravelmente menor em comparação com bebês saudáveis. Dos 6 a 9 meses em diante, o padrão de crescimento do palato duro em bebês com SD diminui irregularmente. Pode ser vantajoso iniciar a terapia de estimulação muscular oral entre 6 a 9 meses de idade, o que pode prevenir alterações na forma do palato e melhorar a função oral, o que também contribui para o desenvolvimento maxilar.
The burden of sleep disordered breathing in infants with Down syndrome referred to tertiary sleep center. (2023)	Cho Y, Kwon Y, Ruth C, Cheng S, DelRosso LM. (32)	Um total de 40 lactentes foram incluídos; apneia central do sono estava presente em 11 dos lactentes. Um total de 10 apresentavam hipoventilação. Houve tendência de associação entre hipotireoidismo e hipoventilação.	Este estudo destaca a alta prevalência de distúrbios respiratórios do sono em bebês com SD e apoia a avaliação precoce por polissonografia nessa população.

Dysphagia severity is associated with worse sleep-disordered breathing in infants with Down syndrome. (2023)	Cho Y, Kwon Y, DelRosso L, Sobremonte-King M (33)	Foram identificados 40 pacientes com SD, 11 crianças com baixa suspeita de disfagia, 13 latentes com disfagia mas, que não necessitaram de sonda de alimentação e 16 crianças necessitando de sonda de alimentação. A AOS foi mais grave nos pacientes com SD no grupo com sonda de alimentação.	Há uma alta incidência de disfagia e distúrbios respiratórios do sono em pacientes com SD. A gravidade da disfagia foi correlacionada com a gravidade do índice de apneia-hipopneia obstrutiva. Os resultados sugerem que pacientes com SD precisam de avaliação precoce tanto dos distúrbios respiratórios do sono quanto da disfagia.
Growth charts for Brazilian children with Down syndrome: birth to 20 years of age. (2017)	Bertapelli F, Agiovlasitis S, Machado MR, do Val Roso R, Guerra-Junior G (34)	Curvas porcentuais de comprimento/altura, peso e perímetro céfálico para idade foram geradas para meninos e meninas brasileiros do nascimento aos 20 anos de idade. As diferenças no crescimento dos jovens brasileiros variaram de 0,8 a 3,2 escores z em comparação com os padrões da OMS, e de 1,9 a $\pm$ 1,3 em comparação com crianças com SD em outros estudos.	O crescimento dos jovens brasileiros com SD difere das referências de crescimento estabelecidas pela OMS e do crescimento de jovens com SD descritos em outros estudos. Essas novas características específicas os gráficos de crescimento podem orientar os médicos e os pais na avaliação e gestão do crescimento de crianças e adolescentes brasileiros com SD.

<p>Characterization of thyroid abnormalities in a large cohort of children with Down syndrome. (2017)</p>	<p>Pierce MJ, LaFranchi SH, Pinter JD (35)</p>	<p>Entre 508 pacientes, 120 (24,0%) tinham diagnóstico relacionado à tireoide, sendo a maioria com hipotireoidismo subclínico. Não houve associação entre hipotireoidismo congênito ou adquirido e comorbidades comuns.</p>	<p>A doença tireoidiana na SD é mais comum e ocorre mais precocemente do que na população em geral, sendo frequentemente transitória. A doença tireoidiana não está relacionada a gênero, obesidade ou outras comorbidades. Com exceção do hipotireoidismo manifesto, grande parte do hipotireoidismo na SD parece não estar relacionada à autoimunidade, e recomenda-se a verificação de anticorpos antitireoidianos apenas em casos selecionados. Exames adicionais (para doenças da tireoide em consultas de rotina de rotina de 6 a 8 semanas e 4 meses detectarão casos precoces de hipotireoidismo que passaram no exame de triagem neonatal.</p>
---	--	---	---

The motor repertoire in 3- to 5-month old infants with Down syndrome. (2017)	Herrero D, Einspieler C, Panvequio Aizawa CY, Mutlu A, Yang H, Nogolová A, et al. (36)	O Escore de Otimização Motor (EOM) (mediana = 13, intervalo 10–28) foi significativamente menor do que em lactentes com desfecho neurológico normal (mediana = 26), mas maior do que em lactentes posteriormente diagnosticados com PC (mediana = 6). Quatorze lactentes com SD apresentaram movimentos normais de inquietação, 13 sem movimentos de inquietação e 20 exagerados, muito rápidos ou muito lentos.	A heterogeneidade nos movimentos de inquietação e o EOM contribui para a compreensão da grande variabilidade do fenótipo inicial da SD.
Late start of early intervention in children with Down syndrome. (2021)	Fredes D, Astudillo P, Lizama M (37)	Foram analisados 125 questionários. 51,2% crianças iniciaram a intervenção precoce (IP) após os 60 dias de vida e, destas, 25,0% iniciaram após os 6 meses de idade. O início tardio da IP foi associado à hospitalização antes dos 3 meses de idade (OR = 2,5), longas estadias hospitalares (OR = 2,4), menor nível educacional do pai (OR = 4,7) e da mãe (OR = 3,4), nascimento no sistema público de saúde	É urgente alocar recursos e gerar políticas públicas que permitam acesso garantido aos programas.

		(OR = 11,8) e acesso a centros de IP gratuitos (OR = 2,4). O alto nível socioeconômico foi o único fator de proteção (OR = 0,4) para a IP.	
Family Sense-Making after a Down syndrome diagnosis. (2020)	Clark L, Canary HE, McDougle K, Perkins R, Tadesse R, Holton AE (38)	Em geral, o momento do diagnóstico foi doloroso para os pais. Os avós estão entre as primeiras pessoas a que os pais revelaram o diagnóstico e eram seus apoiadores. Os profissionais estiveram presentes em momentos-chaves e resgataram a esperança criando uma narrativa positiva sobre a parentalidade e o potencial da criança.	Após receberem um diagnóstico de SD, os pais encontram esperança ao reconfigurar os valores culturais de individualidade e desenvolvimento. Eles acomodaram e reaproveitaram estes valores para incluir a criação de uma criança com SD, mas ainda assim uma criança.
Communicating the diagnosis of Down syndrome: experiences of mothers and physicians. (2023)	Lunardi RS, Danzmann PS, Smeha LN (39)	Constatou-se que, para mães e médicos, a comunicação é uma experiência complexa e difícil, permeada por sentimentos ambivalentes. Nas mães, predominam a tristeza, medo e angústia. A maioria delas sentiu-se insatisfeita na maneira como recebeu o diagnóstico, e atribuiu aos	Algumas sugestões podem nortear a comunicação do diagnóstico, no intuito de favorecer a elaboração do mesmo, a saber: respeitar o tempo para a mãe observar e conhecer o bebê antes de receber o diagnóstico, comunicar a mãe com sensibilidade e empatia, preferencialmente na

		médicos à falta de preparo durante a formação profissional.	presença do outro genitor e de um psicólogo e procurar dar ênfase aos aspectos positivos da saúde do bebê.
Maternal coping with Down syndrome: identifying stressors and coping strategies (2018)	Reis LB, Paula KMP (40)	Os principais estressores identificados foram: preconceito social, rotina de atendimentos, problemas de comportamento da criança, alterações do desenvolvimento e problemas de saúde. A maioria adotou estratégias pertencentes às categorias adaptativas: autoconfiança, busca de suporte, busca de informação, resolução de problemas, acomodação e negociação. Estratégias de enfrentamento de categorias mal adaptativas foram empregadas por algumas mães: fuga, isolamento, submissão e desamparo.	O emprego de estratégias adaptativas aumenta as chances de resultado positivo para a saúde mental materna a médio e longo prazo
Assessment of the technique of breastfeeding in babies with Down syndrome. (2019)	Aguilar-Cordero MJ, Rodríguez-Blanque R, Sánchez-López A, León-Ríos XA,	A lactogênese ocorreu primeiramente no grupo sem SD (92,5 % nas primeiras 24 horas vs 20,0%; p <0,001). Tornou-se evidente que 60,0% das crianças saudáveis mantiveram a amamentação por mais de	A técnica de amamentação apresentou no início mais dificuldades em mães de crianças com SD e demonstrou que erros técnicos influenciam o início e a

	Expósito-Ruiz M, Mur-Villar N (41)	três meses, enquanto no grupo de bebês com SD, esse tempo foi de 47,5%.	manutenção do aleitamento materno nas mães dessas crianças.
Mothers of children with Down syndrome: a qualitative study of experiences of breastfeeding and breastfeeding support. (2022)	Jönsson L, Olsson Tyby C, Hullfors S, Lundqvist P (42)	As mães sentiram que o apoio variou, pois alguns profissionais de saúde eram solidários, enquanto outros tinham preconceitos em relação à amamentação e à SD. Elas também perceberam que as orientações podem ser um obstáculo no encontro com os profissionais de saúde, afetando assim a possibilidade de estabelecer a amamentação. Informações e apoio eram importantes para as mães e, quando não eram suficientes, elas recorriam à internet para obter ajuda.	É necessária uma maior conscientização sobre a possibilidade de amamentar em bebê com SD para oferecer melhor apoio às mães.
Facilitating factors, main difficulties and strategies used in breastfeeding of Down syndrome infants: a systematic review. (2019)	Evangelista LG, Furlan RMM (43)	Os principais fatores facilitadores citados foram experiência prévia e apoio familiar e profissional. Como estratégias diretas, foram apontadas a estabilização da cabeça e da mandíbula do bebê durante a mamada. As estratégias indiretas citadas	As dificuldades na amamentação são provenientes da condição do bebê e da mãe. Experiência materna prévia e apoio familiar foram citados como facilitadores do aleitamento. As principais estratégias recomendadas

		relacionaram-se à capacitação profissional e intervenção multidisciplinar precoce.	foram indiretas e relacionadas com melhoria do sistema de saúde.
Good health indicators in children with Down syndrome: high frequency of exclusive breastfeeding at 6 months. (2017)	Génova L, Cerdá J, Correa C, Vergara N, Lizama M (44)	46% das mães amamentaram exclusivamente até os 6 meses ou mais, 67,1% dos bebês tinham alguma doença ou malformação que interferia na amamentação. Entre as 39 mães que não amamentaram exclusivamente até os 6 meses, 25 (64,1%) referiram fatores relacionados à infância. A hospitalização durante os primeiros 6 meses foi o fator mais significativo que afetou a interrupção da amamentação.	O apoio e a educação adequados em amamentação poderiam permitir alcançar uma melhor taxa de aleitamento materno exclusivo neste grupo vulnerável.
Influence of the home environment on the motor development of infants with Down syndrome. (2018)	Knychala NAG, Oliveira EAO, Araújo LB, Azevedo VMGO (45)	Os resultados evidenciaram uma correlação positiva significativa entre o escore bruto da Escala Motora Infantil de Alberta (AIMS) e a variedade de estímulos ( $p=0,01$ , $r=0,78$ ) e com o escore total do questionário Instrumento de Oportunidades no Ambiente Doméstico para o Desenvolvimento Motor – Versão infantil	Concluiu-se que o ambiente domiciliar tem importante papel no desenvolvimento motor de crianças com SD entre 12 e 18 meses, por proporcionar oportunidades de vivências e experimentações. Pode-se afirmar que ambientes mais

		(AHEMD-IS) ( $p=0,02$ , $r=0,74$ ) no grupo II. Verificou-se, ainda, correlação entre a renda familiar e as oportunidades com brinquedos de função motora grossa ( $p=0,05$ , $r=0,49$ ), porém com correlação fraca.	adequados proporcionam melhor desempenho motor.
Establishing breast feeding in infants with Down syndrome: the FADES cohort experience. (2022)	Williams GM, Leary S, Leadbetter S, Toms S, Mortimer G, Scorrer T, et al. (46)	A prevalência de aleitamento materno exclusivo entre as participantes do estudo foi semelhante à da população em geral (13/61, 21% vs. 23% em 6 semanas, 2/54, 4% vs. 1% em 6 meses). No entanto, a prevalência de aleitamento materno (exclusivo ou misto) entre as participantes do estudo foi maior do que na população em geral (39/61, 64% vs. 55% em 6 semanas, 32/59, 54% vs. 34% em 6 meses).	Embora possa haver desafios no estabelecimento da amamentação em bebês com SD, os dados sugerem que a amamentação exclusiva é possível para alguns, e a prevalência da amamentação é comparável à prevalência na população em geral.
A scoping review of the complementary feeding practices and early eating	Hielscher L, Irvine K, Ludlow AK, Rogers S, Mengoni SE (47)	Crianças com SD foram introduzidas à alimentação complementar mais tarde do que crianças com transtorno de déficit de	Diretrizes e apoio alimentar precoce específicos para crianças com SD devem estar disponíveis antes da

experiences of children with Down syndrome. (2023)		<p>atenção e hiperatividade (TDAH) e progrediram para texturas alimentares mais desafiadoras em um ritmo mais lento. Atrasos nas habilidades motoras grossas e finas e dificuldades sensoriais contribuíram para problemas secundários de alimentação, como dificuldades para mastigar, morder e menor percepção do alimento nos lábios e na língua. Pais de crianças com SD relataram ter mais cautela e adotar práticas alimentares mais controladoras em comparação com crianças com (TDAH) e apresentaram níveis mais elevados de preocupação com o peso de seus filhos.</p>	<p>introdução dos primeiros alimentos complementares e durante todo este período. O apoio alimentar deve ter como objetivo abordar as preocupações dos pais e fornecer assistência quando ocorrerem problemas alimentares, a fim de minimizar atrasos e incentivar o desenvolvimento ideal das habilidades alimentares.</p>
Clinical identification of feeding and swallowing disorders in 0-6 month old infants with Down syndrome. (2019)	Stanley MA, Shepherd N, Duvall N, Jenkinson SB, Jalou HE, Givan DC, et al. (48)	<p>Os resultados do Estudo Videofluoroscópico da Deglutição (EVFD) indicaram que 55% dos bebês tinham algum grau de disfagia da fase oral ou faríngea.</p>	<p>Bebês com SD apresentaram alta incidência de problemas clínicos relacionados a anormalidades na alimentação ou deglutição, apresentando alta incidência de disfagia, confirmada pela VFSS.</p>

		<p>Daqueles que apresentaram disfagia na fase oral e/ou faríngea, a maioria mereceu recomendações para alterações nos protocolos de alimentação. Bebês com dessaturação na alimentação e anomalias respiratórias apresentaram risco significativo de distúrbios na alimentação e deglutição. Bebês com SD prematuros ou abaixo do peso apresentaram risco aumentado de disfagia. Esses dados corroboram a triagem clínica de todos os bebês com SD para anormalidades na alimentação e deglutição e a avaliação com exames apropriados, conforme indicado.</p>
--	--	--

Fonte: Elaboração Própria.

### 3.4 Síntese dos resultados

#### *Saúde geral e saúde bucal*

A literatura revisada demonstra forte concentração de estudos voltados à saúde geral de crianças com SD, especialmente nos primeiros mil dias de vida. Os temas mais recorrentes incluem malformações congênitas, com ênfase nas cardiopatias, além de hipertensão pulmonar, anormalidades hematológicas (como a mielopoiese anormal transitória), distúrbios respiratórios e complicações perinatais. Também são frequentemente abordados: a prematuridade, o baixo peso ao nascer e a necessidade de internações hospitalares prolongadas, principalmente em UTIN. Esses achados indicam que a comunidade científica tem se debruçado com maior frequência sobre os aspectos clínicos de maior gravidade ou risco de mortalidade precoce.

As recomendações clínicas reforçam a importância de triagens neonatais ampliadas e precoces, com exames específicos como: hemograma, ecocardiograma e ultrassonografia abdominal, ainda nas primeiras semanas de vida. Além disso, a presença significativa de alterações endócrinas como o hipotireoidismo subclínico e congênito, foi reiteradamente observada. Ainda que os estudos concordem que a maior parte desses quadros seja transitória e não autoimune, a literatura recomenda vigilância continuada com exames específicos nos primeiros meses de vida.

Por outro lado, a saúde bucal foi um tema menos abordado quando comparado com a saúde geral, embora os poucos estudos incluídos revelem achados relevantes. As crianças com SD apresentam alterações morfológicas e funcionais expressivas na cavidade bucal, como macroglossia, hipotonía muscular, prognatismo mandibular, mordida aberta, disfunção da articulação temporomandibular, além de retardo no crescimento do palato duro. A presença de disfagia – oral e faríngea – foi fortemente associada a dificuldades alimentares e distúrbios respiratórios do sono. A escassez relativa de publicações sobre esse eixo, porém, sugere que a saúde bucal ainda é um campo subexplorado na literatura científica, apesar da sua importância clínica e funcional no desenvolvimento global da criança com SD.

#### *Desafios e dificuldades das mães, pais e/ou familiares*

Os desafios vivenciados por mães, pais e familiares de crianças com SD também foram abordados por diversos estudos, ainda que com menor frequência em comparação aos temas biomédicos. A literatura descreve o momento do diagnóstico como uma experiência marcante e, muitas vezes, traumática, frequentemente permeada por sentimentos de tristeza, medo e

desamparo. A falta de preparo e empatia dos profissionais aparecem como obstáculo recorrente, especialmente no acolhimento inicial da família.

Em relação ao cuidado cotidiano, os principais desafios relatados nos estudos foram a dificuldade para estabelecimento e manutenção do aleitamento materno, a sobrecarga com atendimento de saúde, as hospitalizações frequentes e o medo em relação do futuro da criança.

Embora a literatura traga importantes relatos e análises sobre as vivências familiares, esse eixo permanece menos explorado quando comparado aos aspectos clínicos, revelando uma lacuna importante. A escassez de estudos longitudinais e centrados nas famílias destaca a necessidade de ampliar as investigações qualitativas e interdisciplinares que contemplam a saúde mental e o bem-estar dos cuidadores de crianças com SD.

## 4 DISCUSSÃO

Esta revisão de escopo representa uma investigação sobre os primeiros mil dias de vida da criança com SD, com o foco nos aspectos da saúde geral, saúde bucal, nutrição e amamentação, além das experiências familiares e necessidades de cuidado. Os primeiros mil dias, reconhecidos como uma janela crítica para o crescimento e desenvolvimento infantil, são ainda mais relevantes em contextos de vulnerabilidade genéticas, como na SD, devido à maior incidência de comorbidades e atrasos no desenvolvimento.

O conceito dos mil dias foi amplamente discutido por Cunha et al. (2015) que destacaram a importância das ações pediátricas integradas nesse período para assegurar uma trajetória saudável de crescimento, desenvolvimento e nutrição (2). Esse conceito tem sido adotado por agências e organizações não governamentais internacionais desde a publicação pela revista *The Lancet* em 2008, de uma série sobre desnutrição materna e infantil (5).

### *Saúde geral*

A SD ou T21 é a aneuploidia mais comum, afetando aproximadamente 1 em cada 800 nascidos vivos (17). Caracteriza-se por atraso no crescimento físico, deficiência intelectual e fenótipo facial típico, além de uma série de comorbidades que afetam múltiplos sistemas orgânicos. Crianças com SD apresentam maior risco de cardiopatia congênita, perda auditiva, defeitos gastrointestinais como artresia duodenal e ânus reto imperfurado, doença de Hirschsprung, além de defeitos esqueléticos e geniturinários (17, 18). Adicionalmente, possuem maior propensão a doenças oculares, incluindo catarata congênita e defeitos refrativos graves, luxação do quadril, AOS, hipotireoidismo, doença celíaca, epilepsia ou, em fases mais

avançadas da vida, doença de Alzheimer (17). Essas crianças frequentemente apresentam imunidade humoral anormal, resultando em infecções respiratórias recorrentes e otite média. A incidência aumentada de leucemia mieloide, específica da SD, também é bem documentada (18). Na SD também são mais frequentes anomalias congênitas do rim e do trato urinário, que abrangem glomerulonefrite, agenesia renal, micro cistos, rins ectópicos entre outros (19). Considerando o contexto da “janela de oportunidades” que o período dos primeiros mil dias de vida representa, torna-se evidente a importância da abordagem precoce multidisciplinar da criança com SD.

A cardiopatia congênita, frequentemente presente em crianças com SD, é a principal causa de mortalidade nessa população nos primeiros dois anos de vida (20, 21). Alfaro et al. (2024), em estudo retrospectivo com recém-nascidos com SD internados em UTIN, identificaram a cardiopatia congênita como motivo de admissão em 57,66% dos casos (22). Esse achado corrobora com o de Peterson et al. (2024), que reporta prevalência entre 35,0% e 50,0% para doença cardíaca congênita em SD, principalmente defeitos do septo atrioventricular, do septo ventricular e do septo atrial, que somam cerca de 70,0% dos casos. Hipertensão pulmonar é frequente, atingindo até 45,0% dos casos com doença cardíaca (17). A hipertensão pulmonar contribui para a morbidade e mortalidade em diversas doenças cardíacas, pulmonares e sistêmicas (23). Em estudo com 2.156 pacientes com cardiopatia congênita, foram encontrados 128 com SD, sendo que 40,4% foram diagnosticados antes dos seis meses de vida, reforçando a recomendação de ecocardiograma precoce em todos os recém-nascidos com SD, idealmente logo ao nascimento ou nos primeiros meses de vida (20). Estes dados corroboram com o estudo de Telman et al. (2022) que enfatiza a importância de todas as crianças com SD fazerem um ecocardiograma ao nascer. Se não for possível, deve ser realizado nos primeiros dois ou três meses de vida. Neste estudo, todos os recém-nascidos foram submetidos ao exame e, das 111 crianças com SD, seis neonatos precisaram de internação e diagnósticos complementares na cardiologia (18).

Além disso, anomalias das vias aéreas, como o estreitamento congênito da traqueia, contribuem significativamente para morbidade e mortalidade na SD (24). A prevalência de estenose traqueal adquirida é elevada, o que resulta em necessidade frequente de intervenções cirúrgicas na população com SD, conforme evidenciado por estudos realizados na Escócia. As taxas de hospitalização por infecção aguda do trato respiratório, bem como por infecção por VSR são significativamente mais elevadas em bebês com SD. Essa taxa de hospitalização pode ser relacionada com fatores de risco apresentados por essa população, como prematuridade, doença neuromuscular, anomalias congênitas das vias aéreas, entre outros (25).

Capurro et al. (2020) descreveram uma coorte de pacientes com SD hospitalizados no primeiro mês de vida, destacando uma alta taxa de hospitalização (9,0%) e morbidade (83,6%), com os principais motivos sendo poliglobulia, dificuldades respiratórias, hiperbilirrubinemia, hipoglicemias, cardiopatias, malformações gastrointestinais, baixo peso ao nascer, prematuridade e hipertensão pulmonar. Este estudo também apontou associação entre defeitos congênitos e gestações mais curtas, além de peso ao nascer menor em recém-nascidos com SD em comparação à população geral (26). Bebês com SD possuem uma tendência a terem mais baixo peso quando comparado a bebês sem SD (25, 27). Complementando essas evidências, outro estudo investigou 253 neonatos com SD na Holanda, confirmando a prevalência de cardiopatias congênitas, defeitos gastrointestinais e hipertensão pulmonar persistente, bem como uma mortalidade neonatal entre 2,3% e 6,8%, estável ao longo do tempo. A idade materna média nos estudos foi similar, por volta de 34 a 36 anos (28). As causas mais frequentes de internação em lactentes com SD, em ordem decrescente são malformações congênitas, doenças respiratórias, condições originadas no período perinatal e doenças infecciosas (29).

Nos últimos anos, avanços nos cuidados perinatais e neonatais aumentaram as chances de sobrevivência de crianças com SD (21). Assim, os dados ressaltam a complexidade do quadro clínico na SD, a importância do diagnóstico precoce, sobretudo de cardiopatias, e a necessidade de acompanhamento e intervenções multidisciplinares desde os primeiros dias de vida para otimizar o desenvolvimento e reduzir a morbimortalidade nessa população vulnerável.

### *Saúde bucal*

Sabe-se que a SD não afeta apenas a saúde geral das crianças, mas também tem repercussões no seu crescimento e desenvolvimento craniofacial e na saúde bucal (14). As alterações anatômicas e funcionais associadas à SD impactam diretamente o sistema estomatognático, exigindo atenção especializada e precoce. Nesse contexto, o estudo de Kaczorowska et al. (2019), investigou características como má oclusão, alterações nas articulações temporomandibulares, macroglossia, hipotonia e desenvolvimento do palato duro em crianças e adultos com SD. Embora a língua de indivíduos com SD apresente tamanho absoluto menor, a desproporção entre a língua e a cavidade bucal — devido à redução das dimensões do esqueleto facial — leva à chamada falsa macroglossia. Essa condição pode resultar em complicações funcionais relevantes, como dificuldades na fala, alterações mandibulares, má oclusão e até obstrução das vias aéreas (30). Além disso, há um atraso

significativo no desenvolvimento do palato em crianças com SD, com um crescimento cerca de 151 dias mais lento em comparação com crianças neurotípicas, o que compromete a estrutura e a funcionalidade da cavidade bucal. O palato de bebês com SD nos primeiros meses de vida apresenta formato normal, mas é consideravelmente menor em comparação com bebês sem SD. A partir dos 6 a 9 meses, o padrão de crescimento do palato duro em bebês com SD diminui irregularmente (31). Dessa forma, enfatiza-se a vantagem de iniciar a terapia de estimulação muscular oral precocemente, o que pode auxiliar na prevenção de alterações na forma do palato e melhorar a função oral, bem como o desenvolvimento maxilar (30, 31).

Esses achados morfológicos se articulam com os resultados da revisão conduzida por Diéguez-Perez et al. (2016), que investigaram a saúde bucal de crianças com SD e PC em comparação com um grupo controle (15). A análise de 14 estudos abordou indicadores como prevalência de cárie dentária, higiene bucal, condição gengival, traumas dentários, má oclusão e hábitos orais. Embora tenha havido divergência nos resultados relacionados à cárie, higiene e saúde gengival — possivelmente devido à heterogeneidade metodológica —, os dados relativos a má oclusão e hábitos orais foram mais consistentes, corroborando o perfil de risco identificado por Kaczorowska et al. (2019), que indicou que, embora não sejam características exclusivas da SD, complicam significativamente a saúde bucal e o tratamento (30).

Ao integrar os achados dos dois estudos (15, 30), torna-se evidente que as alterações estruturais observadas no desenvolvimento craniofacial de crianças com SD não apenas comprometem funções como a fala, respiração e mastigação, mas também contribuem para um quadro de maior vulnerabilidade a doenças e distúrbios bucais. A convergência das evidências reforça a importância de estratégias preventivas, acompanhamentos periódicos e intervenções odontológicas personalizadas desde os primeiros anos de vida, com vistas a promover a saúde e o bem-estar dessa população.

#### *Distúrbios do sono, endócrinos e de desenvolvimento em crianças com SD*

Crianças com SD apresentam alta prevalência de distúrbios do sono (DS), sendo a AOS uma das mais comuns. Estudos apontam que mais de 50,0% dessas crianças desenvolvem AOS, em contraste com menos de 5,0% da população pediátrica geral (17). Em um estudo retrospectivo realizado em um centro especializado, identificaram que todos os pacientes com SD avaliados apresentavam AOS, muitas vezes em grau severo, associada a hipoxemia, hipoventilação e redução significativa do sono REM. Tais alterações comprometem o sono

reparador e estão relacionadas à sonolência diurna, fadiga, alterações de humor, déficits cognitivos e dificuldades de memória (32).

A presença de anomalias anatômicas e alterações imunológicas em crianças com SD também as torna mais suscetíveis às infecções respiratórias, como bronquiolite, COVID-19 e pneumonia, com quadros frequentemente mais graves (33). O estudo (33) também identificou uma associação significativa entre disfagia e a gravidade da AOS em bebês com SD. Bebês que necessitavam de sonda para alimentação apresentaram índices mais elevados de apneia-hipopneia, além de maior frequência de hipoxemia e hipoventilação. Estes achados sugerem uma inter-relação entre dificuldades alimentares e respiratórias na população com SD.

Além disso, há uma maior prevalência de sobrepeso e obesidade em jovens com SD, cujos fatores incluem alterações hormonais, dieta inadequada, baixa atividade física e menor gasto energético basal. A obesidade, por sua vez, agrava a AOS e está relacionada a outras condições como dislipidemia, hiperinsulinemia e distúrbios motores (34).

No campo endócrino, crianças com SD apresentam maior incidência de disfunções da tireoide — especialmente hipotireoidismo — e diabetes tipo 1, reforçando a necessidade de rastreamento e acompanhamento endócrino regular nessa população (17, 35).

Em relação ao desenvolvimento, é comum observar atrasos na linguagem, tanto na aquisição de vocabulário quanto na clareza da fala, frequentemente agravados por perdas auditivas. Dificuldades comportamentais são também recorrentes, com estimativas de prevalência de transtornos psiquiátricos — como TDAH, depressão e transtorno do espectro autista (TEA) — variando de 6,0% a mais de 50,0% entre crianças com SD. A prevalência de TEA é substancialmente maior nesse grupo em comparação com a população geral, embora os mecanismos genéticos responsáveis por essa associação ainda estejam sendo investigados (17).

Um estudo exploratório com uma amostra de 47 bebês com SD que estiveram internados no Hospital Público Darcy Vargas, em São Paulo, avaliou o repertório motor dos bebês entre 3 e 5 meses de idade e demonstrou que eles já apresentavam comprometimentos motores nesta idade precoce. Movimentos como elevação das pernas, contato mão-a-mão, movimentos de mexer os dedos, sorrisos, foram observados em menos de dez indivíduos (36).

Esses achados reforçam a complexidade do cuidado multidisciplinar necessário para crianças com SD, especialmente nos primeiros mil dias, quando intervenções precoces podem ter impacto significativo na saúde, desenvolvimento e qualidade de vida em longo prazo. Existem variáveis como hospitalização, patologias complexas, longas estadias hospitalares, que atrasam o início do atendimento aos programas de intervenções precoces. No entanto, existem fatores modificáveis que podem trazer melhorias como recursos e gestão de políticas públicas,

que poderiam ser estabelecidos e otimizados nos Centros de Atenção Primária. Além disso, proporcionar mais conhecimentos específicos aos profissionais que trabalhem com essas famílias e população (37).

#### *Desafios e dificuldades dos pais e/ou cuidadores de crianças com SD*

A análise de estudos qualitativos e observacionais relevou que o momento do diagnóstico e o início da vida da criança com SD representam desafios emocionais e informacionais significativos para os pais e cuidadores. Os estudos de Peterson et al. (2024), Clark et al., (2020), e Lunardi et al. (2023) evidenciaram sentimentos recorrentes de choque, insegurança e dificuldade em lidar com informações muitas vezes negativas ou insensíveis por parte de profissionais da saúde ou da sociedade (17, 38, 39). Uma pesquisa realizada com mães de crianças com SD identificou cinco principais fontes de estresse do cuidador, sendo eles o preconceito social sofrido pela criança, a rotina de atendimentos, os desafios e preocupações acerca do desenvolvimento, problemas de comportamento e problemas de saúde da criança (40).

Diante disso, a construção de uma mentalidade positiva e o acesso a suporte emocional adequado emergem como elementos centrais para o enfrentamento dessa fase. Sugere-se práticas humanizadas, como respeitar o momento da apresentação entre mãe e bebê antes de iniciar a comunicação do diagnóstico, enfatizar aspectos positivos, envolver ambos os pais, oferecer suporte psicológico, encaminhar para redes de apoio, apresentar exemplos de crianças com bom desenvolvimento e fornecer fontes de informação confiáveis (39). Essas estratégias demonstram potencial para reduzir o impacto emocional e promover um vínculo parental mais saudável.

#### *Aleitamento materno, experiência materna e alimentação complementar*

No que diz respeito à amamentação, a literatura indica uma menor taxa de aleitamento materno entre crianças com SD em comparação com a população em geral (11). Esses achados são confirmados por Aguilar-Cordero et al. (2019), que identificaram fatores como internação neonatal, hipotonía, dificuldades na pega, atraso na lactogênese e estresse materno, mais frequentes neste grupo. Apenas 47,5% das crianças com SD do estudo mantiveram o aleitamento por mais de três meses, comparado a 60,0% no grupo controle (41).

O estudo de Jönsson et al. (2021) destaca que muitas mães não recebem apoio adequado e individualizado dos profissionais de saúde, contribuindo para a interrupção precoce do

aleitamento. Mães de crianças com SD relataram menor apoio profissional e orientações padronizadas que não atendiam as suas necessidades específicas. Entre os principais desafios observados, destacam-se a postura inadequada de mãe, desalinhamento entre cabeça e corpo do bebê, e distanciamento do peito em 60,0% dos casos com SD (42). Ainda assim, há evidências de que, com suporte profissional e familiar, é possível promover práticas bem-sucedidas de amamentação (12). Os estudos discutiram o fato de que a disposição materna para amamentar está fortemente vinculada ao acolhimento e orientação recebidos pela equipe de saúde.

O estudo de revisão de Evangelista et al. (2019) ressalta que a hipotonia global, característica comum nos bebês com SD, afeta estruturas do sistema estomatológico – como língua, lábios, bochechas e mandíbula, resultando em dificuldades na sucção (43). Ainda assim, os autores defendem a importância de estimular essa habilidade para o desenvolvimento muscular adequado. Segundo outro estudo, o motivo mais frequentemente referido pelas mães para interromper a amamentação exclusiva foi por razões da criança, principalmente associadas a distúrbios de sucção e deglutição, além de baixo ganho de peso durante os primeiros meses de vida (44). Apesar dos obstáculos, maioria das mães de crianças com SD é capaz de amamentar, desde que recebam suporte adequado (41). Os estudos convergem em reforçar o papel dos profissionais na identificação precoce das dificuldades e orientação individualizadas às famílias.

É de extrema importância um suporte precoce durante os primeiros meses de vida, período reconhecido por sua elevada plasticidade neural (44, 45, 46). Knychala et al. (2018) evidenciaram que a variedade e qualidade dos estímulos no ambiente domiciliar – influenciados pelo nível socioeconômico – exercem papel fundamental no desenvolvimento motor dos lactentes com SD, relacionado a melhores oportunidades de brinquedos de motricidade grossa (45). Já o estudo FADES, conduzido por Williams et al. (2022), revela uma lacuna no aconselhando pré-natal em relação à amamentação, e aponta esse fator como sendo determinante para a baixa taxa de aleitamento materno (46). Segundo os autores, a hipotonia e os problemas oromotores associados à SD não alteram significativamente a capacidade de amamentar, desde que haja um bom aconselhamento e acompanhamento profissional.

A alimentação exerce papel fundamental no desenvolvimento de crianças com SD, especialmente durante os primeiros mil dias de vida — período crítico para a formação de bases duradouras da saúde. A história nutricional desde a gestação tem influência direta sobre o estado de saúde da criança com SD, sendo essencial o acompanhamento precoce (1). Fatores como hábitos alimentares maternos inadequados e tipo de aleitamento praticado nesse período inicial podem predispor essas crianças ao desenvolvimento de síndrome metabólica e,

consequentemente, a doenças crônicas não transmissíveis, como obesidade, hipertensão, diabetes e doenças cardiovasculares — condições com impacto significativo em saúde pública.

Esse entendimento se alinha à teoria dos mil dias, segundo a qual estímulos nutricionais aplicados nas fases iniciais do desenvolvimento são capazes de provocar alterações epigenéticas na expressão gênica, influenciando o fenótipo e a adaptação ao ambiente. Tais modificações podem ter efeitos permanentes sobre o crescimento e a saúde ao longo da vida, o que torna ainda mais relevante a implementação de intervenções nutricionais adequadas desde a gestação.

Complementando essa perspectiva, o estudo de Peterson et al. (2024) destaca preocupações específicas em relação ao estado nutricional de crianças com SD. A hipotonia, condição presente em todos os indivíduos com SD, compromete tanto a alimentação oral quanto o desenvolvimento motor, interferindo na capacidade de sucção, mastigação e deglutição. Além disso, a maior incidência de espasmos infantis nesse grupo pode atrasar ainda mais o progresso alimentar e motor, sendo que o diagnóstico e tratamento precoces são essenciais para melhores desfechos (17). Em crianças com SD os alimentos sólidos são introduzidos mais tarde do que crianças sem SD e mais tarde do que o recomendado pela OMS. Vários fatores podem estar relacionados à isso, como o atraso no desenvolvimento motor oral e na capacidade de mastigação, ansiedade dos pais – medo de engasgo, intervenções cirúrgicas ou médicas no início da vida (47). Outro estudo avaliou problemas de alimentação e deglutição em bebês com SD. Mais de 50,0% dos bebês com SD apresentavam possível problema com alimentação e deglutição. O VFSS indicou que 96,0% desses bebês apresentavam disfagia da fase oral e/ou faringeal (48). Esses dados revelam uma necessidade de alterações nos protocolos de alimentação desses indivíduos.

Como princípio geral, os pais devem receber orientações antes de começarem introduzir alimentos sólidos e devem ter suporte continuo, além de fácil acesso a profissionais de saúde durante o período da alimentação complementar. Isso permite que, os pais expressem suas preocupações e dúvidas e tenham acesso as intervenções precoces, caso haja necessidade. Em particular, para crianças com SD, é necessário um maior entendimento sobre a sensibilidade à texturas, e outras questões de adaptabilidade que se tornam desafios nessa etapa da vida (47).

Portanto, os estudos convergem ao evidenciar que o estado nutricional nos primeiros mil dias representa um determinante crítico para o desenvolvimento global da criança com SD. A abordagem integrada entre saúde materna, nutrição infantil e intervenções precoces pode não apenas melhorar o crescimento e o desenvolvimento, mas também prevenir desfechos metabólicos adversos ao longo da vida.

### *Limitações do presente estudo e implicações para futuras pesquisas*

Este estudo apresenta algumas limitações que devem ser consideradas na interpretação dos resultados. A inclusão de estudos foi restrita aos idiomas português e inglês, o que pode ter levado à exclusão de evidências relevantes publicadas em outras línguas. Além disso, a busca foi realizada apenas nas bases de dados PubMed e Scielo, o que, embora estratégico, pode não ter captado a totalidade da literatura disponível sobre o tema. A delimitação do período de análise aos últimos dez anos também pode ter excluído estudos mais antigos relevantes ao tema. Por se tratar de uma revisão de escopo, não foi realizada uma avaliação crítica da qualidade metodológica dos estudos incluídos, o que limita a possibilidade de inferências mais robustas a partir dos achados. Apesar dessas limitações, o estudo oferece um panorama abrangente e atualizado sobre o tema, destacando lacunas importantes na literatura – especialmente no que diz respeito à saúde bucal nesse período – e indicando a necessidade de novos estudos.

## **5 CONCLUSÃO**

A presente revisão mostrou que os temas mais abordados na literatura sobre os primeiros mil dias da criança com SD concentram-se em aspectos da saúde geral, especialmente cardiopatias, distúrbios respiratórios e atrasos no desenvolvimento. Em relação ao tema amamentação, embora muito abordado em diversos estudos, há um consenso de que há obstáculos frequentes que prejudicam a prática para diversas mães e crianças com SD. Em contraste, aspectos como alimentação complementar, DS, saúde bucal e o suporte emocional aos pais ainda são pouco explorados e representam importantes lacunas de conhecimento.

Estas ausências indicam a necessidade de estudos que considerem as particularidades da SD de forma mais abrangente e integrada. Para melhorar a condição de saúde e a qualidade de vida dessa população, são fundamentais o fortalecimento de políticas públicas, a qualificação das equipes de saúde, intervenções precoces e o apoio contínuo às famílias durante essa fase crítica do desenvolvimento.

## REFERÊNCIAS

1. Agosti M, Tandoi F, Morlacchi L, Bossi A, Riva E. The first 1000 days of the infant: present and future. *Early Hum Dev.* 2017;105:1–2.
2. Cunha AJLA, Leite ÁJM, Almeida IS. Os primeiros mil dias de vida: fundamentos e estratégias para promoção da saúde e prevenção de doenças. *J Pediatr (Rio J).* 2015;91(6 Suppl 1):S44–S51.
3. Darling KE, Tancredi DJ, Kesler SR. Neurodevelopmental outcomes in children during the first 1000 days: a review of recent literature. *Dev Rev.* 2020;57:100920.
4. Pestana AM. A importância dos primeiros mil dias de vida. *Pediatria Mod.* 2008;44(3):113–6.
5. Bhutta ZA, Ahmed T, Black RE, Cousens S, Dewey K, Giugliani E, et al. What works? Interventions for maternal and child undernutrition and survival. *Lancet.* 2008;371(9610):417–40. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(07\)61693-6](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(07)61693-6)
6. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE). Estatísticas do Registro Civil 2022. Rio de Janeiro: IBGE; 2022.
7. Dias AP, Goulart AL, Chiari BM, Mendes BC, Azevedo MF. Síndrome de Down: caracterização das dificuldades alimentares em crianças de 0 a 3 anos. *CoDAS.* 2016;28(1):31–7.
8. Tempski PZ, Lins L, Paro HBMS, Vieira JE, Martins MA. Inclusão social: é possível? Uma experiência com portadores de síndrome de Down na Faculdade de Medicina da USP. *Rev Bras Educ Med.* 2011;35(1):28–34.
9. Ranweiler JB. Diagnosis and management of Down syndrome: a review. *J Am Acad Nurse Pract.* 2009;21(3):139–46.
10. Cólón EJ, Roy D, Kameny R. Breastfeeding experiences of mothers of children with Down syndrome. *Pediatr Nurs.* 2009;35(4):231–9.
11. Pisacane A, Continisio P, Aldinucci M, D'Amora S, Continisio GI. Breastfeeding and Down syndrome. *Pediatrics.* 2003;112(2):407–8.
12. Silva CM, Figueiredo M, Riper M. Amamentação de crianças com Síndrome de Down: experiências de mães e profissionais de saúde. *Texto Contexto Enferm.* 2019;28:e20170588.
13. Bertapelli F, Pitetti KH, Agiovlasitis S, Guerra-Junior G. Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome—prevalence, determinants,

- consequences, and interventions: a literature review. *Res Dev Disabil.* 2016;57:181–92. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2016.06.018>
14. Peinado AM, Almeida CS, Mendes FM, Ardenghi TM, Piovesan C. Oral health of children with special needs: systematic review. *Rev Paul Pediatr.* 2018;36(4):491–9.
  15. Diéguez-Perez M, de Nova-García MJ, Mourelle-Martínez MR, Marichalar-Mendía I, Blanco-Pérez P, Llorente-Pérez LA. Oral health in children with Down syndrome: a descriptive literature review. *J Clin Exp Dent.* 2016;8(4):e541–5.
  16. Tricco AC, Lillie E, Zarin W, O'Brien KK, Colquhoun H, Levac D, et al. PRISMA extension for scoping reviews (PRISMA-ScR): checklist and explanation. *Ann Intern Med.* 2018;169(7):467–73. <https://doi.org/10.7326/M18-0850>
  17. Peterson JK, Clarke S, Gelb BD, Kasparian NA, Kazazian V, Pieciak K, et al. Trisomy 21 and congenital heart disease: impact on health and functional outcomes from birth through adolescence: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation.* 2024;149(5):e225–e243. <https://doi.org/10.1161/JAHA.124.036214>
  18. Telman G, Sosnowska-Sienkiewicz P, Strauss E, Mazela J, Mańkowski P, Januszkiewicz-Lewandowska D. Why is health care for children with Down syndrome so crucial from the first days of life? A retrospective cohort study. *J Clin Med.* 2022;11(5):1427. <https://doi.org/10.3390/ijerph19159774>
  19. Mora-Bautista JC. Congenital anomalies of the kidney and urinary tract in Down syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2018;33(7):1151–8. <https://doi.org/10.22265/acnef.5.2.268>
  20. Benhaourech S, Drighil A, Hammiri AE. Congenital heart disease and Down syndrome: various aspects of a confirmed association. *Cardiovasc J Afr.* 2016;27(5):287–90. <https://doi.org/10.5830/CVJA-2016-019>
  21. Glivetić T, Leović D, Dobrivojević S, Fučkar Ž, Roić G, Kapović M. Prevalence, prenatal screening and neonatal features in children with Down syndrome: a registry-based national study. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2015;28(17):2114–9. <https://doi.org/10.1186/s13052-015-0192-9>
  22. Alfaro FR, Cunha AJLA, Moreira MEL, Nascimento-Carvalho CM, Silveira RC. Analysis of Down syndrome newborn outcomes in three neonatal intensive care units in Rio de Janeiro, Brazil. *J Pediatr (Rio J).* 2024;100(2):130–6. <https://doi.org/10.1590/1806-9282.20231186>
  23. Hopper RK, Abman SH, Levine JC, Fineman JR, Humpel T, Coulson JD, et al. Pulmonary hypertension in children with Down syndrome: results from the Pediatric

- Pulmonary Hypertension Network Registry. *Circulation.* 2023;147(7):516–26. doi: [10.1161/j.peds.2022.08.027](https://doi.org/10.1161/j.peds.2022.08.027)
24. Fockens MM, Hölscher M, Limpens J, Dikkers FG. Tracheal anomalies associated with Down syndrome: a systematic review. *Pediatr Pulmonol.* 2020;55(6):1331–43. doi: [10.1002/ppul.25203](https://doi.org/10.1002/ppul.25203)
25. Sánchez-Luna M, Dang D, López-Hortelano MG, Arboñez-Mainar JM, De Carranza M, Castaño B, et al. Down syndrome as risk factor for respiratory syncytial virus hospitalization: a prospective multicenter epidemiological study. *Pediatr Infect Dis J.* 2016;35(2):192–8. <https://doi.org/10.1111/irv.12431>
26. Capurro N, Basualto CC, Olivos AA, Leín MG, Aristizábal L, Gayan A, et al. Congenital anomalies and comorbidities in neonates with Down syndrome. *Arch Argent Pediatr.* 2020;118(4):263–9. <http://dx.doi.org/10.32641>
27. Morris JK, Cole TJ, Springett AL, Dennis J. Down syndrome birth weight in England and Wales: implications for clinical practice. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2015;100(4):F293–9. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37366>
28. de Groot-van der Mooren MD, Scheerman BC, Rammeloo LAJ, van Wieringen H, van Wermeskerken AM, van der Plas R, et al. Neonatal mortality and morbidity in Down syndrome in the time of prenatal aneuploidy testing: a retrospective cohort study. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2023;108(3):274–80. doi: [10.1007/s00431-022-04686-3](https://doi.org/10.1007/s00431-022-04686-3)
29. Esperanza RA, Evans A, Tucker D, Paranjothy S, Hurt L. Hospital admissions in infants with Down syndrome: a record-linked population-based cohort study in Wales. *BMJ Open.* 2021;11(5):e045908. <https://doi.org/10.1111/jir.12903>
30. Kaczorowska N, Kaczorowski K, Laskowska J, Mikulewicz M. Down syndrome as a cause of abnormalities in the craniofacial region: a systematic literature review. *Int J Environ Res Public Health.* 2019;16(10):1823. <https://doi.org/10.17219/acem/112785>
31. Klingel M, Chen CM, Kleinheinz J, Jung S. Growth of the hard palate in infants with Down syndrome compared with healthy infants: a retrospective case control study. *Clin Oral Investig.* 2017;21(5):1683–90. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0182728>
32. Cho Y, Kwon Y, Ruth C, Cheng S, DelRosso LM. The burden of sleep disordered breathing in infants with Down syndrome referred to tertiary sleep center. *Pediatr Pulmonol.* 2023;58(4):1122–1126. <https://doi.org/10.1002/ppul.26302>
33. Cho Y, Kwon Y, DelRosso L, Sobremonte-King M. Dysphagia severity is associated with worse sleep-disordered breathing in infants with Down syndrome. *J Clin Sleep Med.* 2023;19(5):883–887. <https://doi.org/10.5664/jcsm.10446>

34. Bertapelli F, Pitetti KH, Agiovlasitis S, Guerra-Junior G. Growth charts for Brazilian children with Down syndrome. *BMC Pediatr.* 2017;17(1):22. <https://doi.org/10.1016/j.je.2016.06.009>
35. Pierce MJ, LaFranchi SH, Pinter JD. Characterization of thyroid abnormalities in a large cohort of children with Down syndrome. *Horm Res Paediatr.* 2017;87(3):170–8. <https://doi.org/10.1159/000457952>
36. Herrero D, Einspieler C, Panvequio Aizawa CY, Mutlu A, Yang H, Nogolová A, et al. The motor repertoire in 3- to 5-month old infants with Down syndrome. *Front Psychol.* 2017;8:2123. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2017.05.006>
37. Fredes D, Astudillo P, Lizama M. Late start of early intervention in children with Down syndrome. *Disabil Rehabil.* 2021;43(11):1586–91. <https://doi.org/10.32641/andespediatr.v92i3.3449>
38. Clark L, Canary HE, McDougle K, Perkins R, Tadesse R, Holton AE. Family sense-making after a Down syndrome diagnosis. *J Pediatr Nurs.* 2020;53:e8–e13. <https://doi.org/10.1177/1049732320935836>
39. Lunardi R, Vieira R, Danzmann PS, Schultz P, Smeha LN. Communicating the diagnosis of Down syndrome: experiences of mothers and physicians. *Cad Saude Publica.* 2023;39(3):e00267822. [doi:10.12957/epp.2023.75310](https://doi.org/10.12957/epp.2023.75310)
40. Reis LB, Paula KMP. Maternal coping with Down syndrome: identifying stressors and coping strategies. *Psicol. Reflex. Crit.* 2018;31:16. <https://doi.org/10.1590/1982-02752018000100008>
41. Aguilar-Cordero MJ, Rodríguez-Blanque R, Sánchez-López A, León-Ríos XA, Expósito-Ruiz M, Mur-Villar N. Assessment of the technique of breastfeeding in babies with Down syndrome. *Int J Environ Res Public Health.* 2019;16(4):591. <https://doi.org/10.5294/aqui.2019.19.4.6>
42. Jönsson L, Olsson Tyby C, Hullfors S, Lundqvist P. Mothers of children with Down syndrome: a qualitative study of experiences of breastfeeding and breastfeeding support. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2020;20(1):525. <https://doi.org/10.1111/scs.13088>
43. Evangelista LG, Furlan RMM. Facilitating factors, main difficulties and strategies used in breastfeeding of Down syndrome infants: a systematic review. *Rev Paul Pediatr.* 2019;37(4):518–25. <https://doi.org/10.1590/2317-6431-2019-2130>
44. Génova L, Cerda J, Correa C, Vergara N, Lizama M. Good health indicators in children with Down syndrome: high frequency of exclusive breastfeeding at 6 months. *Rev Chil Pediatr.* 2017;88(5):632–8. <http://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062018000100032>

45. Knychala NAG, Oliveira EAd, Araújo LBd, Azevedo VMGO. Influence of the home environment on the motor development of infants with Down syndrome. *Rev Paul Pediatr.* 2018;36(3):287–93. doi: [10.1590/1809-2950/17006925022018](https://doi.org/10.1590/1809-2950/17006925022018)
46. Williams GM, Leary S, Leadbetter S, Toms S, Mortimer G, Scorrer T, et al. Establishing breastfeeding in infants with Down syndrome: the FADES cohort experience. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2022;107(6):651–7. <https://doi.org/10.1136/bmjpo-2022-001547>
47. Hielscher L, Irvine K, Ludlow AK, Rogers S, Mengoni SE. A scoping review of the complementary feeding practices and early eating experiences of children with Down syndrome. *Nutrients.* 2023;15(10):2304. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsad060>
48. Stanley MA, Shepherd N, Duvall N, Jenkinson SB, Jalou HE, Givan DC, et al. Clinical identification of feeding and swallowing disorders in 0-6 month old infants with Down syndrome. *Am J Speech Lang Pathol.* 2019;28(3):1039–54. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.11>