DIRETRIZES PARA ELABORAÇÃO DA

Linha de Cuidado

DA PESSOA COM SÍNDROME DE DOWN (T21)

Funcionalidade | Inclusão | Participação | Autonomia

Nadja Quadros
Karlo Quadros
Dennis Burns
(Orgs.)



Pró Consciência®

COMO USAR ESTE LIVRO

Concebido como um **referencial prático e dinâmico,** este livro propõe uma **leitura não linear.**

Você não precisa lê-lo da primeira à última página. Seus capítulos dialogam entre si, mas **funcionam de forma autônoma,** permitindo que a consulta seja feita diretamente nos temas de interesse.

É uma ferramenta de apoio contínuo, **desenhada para se adaptar ao contexto** de atuação de quem a consulta no dia a dia.



CONTEÚDO EXTRA
E ATUALIZAÇÕES

DIFERENCIAIS DA OBRA

Abordagem Longitudinal:
Orienta o cuidado contínuo em todas as etapas do ciclo de vida, da gestação ao envelhecimento, superando modelos fragmentados de atenção.

Modelo Biopsicossocial e CIF:
Fundamentada na Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde e nas evidências da neurociência do desenvolvimento.

Integração Intersetorial:
Articula, na prática, as áreas de saúde, educação, assistência social, trabalho e garantia de direitos.

Construção Colaborativa e Plural:
Elaborada de forma voluntária e independente por especialistas, gestores, pesquisadores, famílias e pessoas com T21, unindo rigor científico e vivência real.

Foco na Autonomia:
Recomendações voltadas ao desenvolvimento da funcionalidade, da vida independente, da cidadania e do projeto de vida.

Aplicabilidade Prática:
Apresenta diretrizes clínicas, sinais de alerta, fluxos de atendimento e estratégias aplicáveis à gestão pública e ao atendimento assistencial.

DIRETRIZES PARA ELABORAÇÃO DA LINHA DE CUIDADO DA PESSOA COM SÍNDROME DE DOWN (T21)

DIRETRIZES PARA ELABORAÇÃO DA LINHA DE CUIDADO DA PESSOA COM SÍNDROME DE DOWN (T21)© 2026

Coordenação editorial (voluntária): Lívia Borges
Editor assistente (voluntário): Dennis Burns
Coordenador do Conselho Editorial: Marcos de Araujo
Revisão: Autores, organizadores e editora
Capa: Leandro Moraes
Preparo e formatação: Dennis Burns
Diagramação: Madalena Araújo
Imagens das divisões internas: Adaptadas de Elias Couto

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)
(Câmara Brasileira do Livro, SP, Brasil)

Diretrizes para elaboração da linha de cuidado da pessoa com Síndrome de Down (T21) [livro eletrônico] : funcionalidade, inclusão, participação e autonomia / organização Nadja Quadros, Karlo Quadros, Dennis Burns. -- Brasília, DF : Pró-Consciência, 2026.
PDF

Vários autores.
Bibliografia.
ISBN 978-65-86485-56-1

1. Autonomia 2. Deficiência intelectual 3. Síndrome de Down - Cuidados e tratamento 4. TEA (Transtorno do Espectro Autista) I. Quadros, Nadja. II. Quadros, Karlo. III. Burns, Dennis.

26-398753.0 CDD-616.855542

Índices para catálogo sistemático:

1. Síndrome de Down : Medicina 616.855542

Livia Dias Vaz - Bibliotecária - CRB-8/9638

Obra original, concebida e revisada em harmonia com o Novo Acordo Ortográfico da Língua Portuguesa. Depósito legal em conformidade com a Lei nº 10.994, de 14/12/2004

TODOS OS DIREITOS RESERVADOS. É permitida a reprodução total ou parcial desta obra, de qualquer forma ou por qualquer meio, desde que preservada a autoria, mantida a integridade do texto e sem fins comerciais ou lucrativos. A violação dos direitos de autor (Lei nº 9.610/98) é crime estabelecido pelo artigo 184 do Código Penal.

Editora Pró-Consciência
Site: www.proconsciencia.com.br
E-mail: info@proconsciencia.com.br
Impresso no Brasil / *Printed in Brazil*

"Cuidar é oferecer estímulos e oportunidades, reconhecendo potencialidades, fortalecendo capacidades para que cada pessoa com síndrome de Down (T21) participe da vida com dignidade, autonomia e pertencimento."

NADJA QUADROS

Dedicatória

Dedicamos esta obra às pessoas com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), protagonistas desta história, que diariamente nos ensinam sobre potencial, diversidade, superação e humanidade.

Às suas famílias, que transformam o amor em cuidado, esperança e luta cotidiana.

Aos profissionais, pesquisadores, educadores, gestores e movimentos sociais que acreditam na construção de uma sociedade mais inclusiva, na qual cada pessoa tenha oportunidades para desenvolver plenamente suas potencialidades e exercer sua cidadania.

Agradecimentos

Em primeiro lugar, agradecemos a Deus, autor da vida, pela oportunidade de sermos pais da Ana Beatriz e por transformar essa dádiva em propósito e serviço.

À nossa filha, Bia, que ressignificou nosso amor em um caminho de fé e nossa profissão em missão, dedicamos nossa mais profunda gratidão. Foi por meio dela que aprendemos que cuidar vai muito além da assistência: é reconhecer potencialidades, acreditar nas capacidades e construir oportunidades para que cada pessoa desenvolva plenamente sua funcionalidade, autonomia e participação.

Ela nos ensina, todos os dias, a cuidar não apenas dela, mas também de tantas outras pessoas com síndrome de Down e suas famílias. Cada desafio, cada conquista e cada sorriso ampliaram nosso olhar, fortaleceram nossa fé e deram sentido ao caminho que percorremos na assistência, no ensino, na pesquisa e na defesa dos direitos das pessoas com deficiência.

Prefácio

Todos acreditamos!

Certamente, ao ser convidado para prefaciar esta literatura, fiquei lisonjeado, orgulhoso, mas principalmente muito emocionado. Também me preocupou, aflorando imediatamente a responsabilidade. Além disso, é mais uma dádiva escrever um capítulo de um livro (UAAAU!) com inúmeros pesquisadores envolvidos, principalmente na qualidade de vida das pessoas com T21. Evocando uma perspectiva em que as oportunidades, a segurança e, principalmente, o respeito, são abordados com refinamentos técnico-científicos que induzem tanto o estudante quanto o pesquisador, ao mergulho da caminhada do conhecimento que implica o enfoque do progresso das práticas para o bem-estar da humanidade e, em especial, das pessoas com T21. Os coordenadores, Nadja Quadros, Dennis Burns e Karlo Quadros, elaboraram uma especial construção selecionando profissionais, cada qual com domínio de áreas específicas, permitindo-nos um universo de conteúdos que dificilmente podem ser considerados por mim neste prefácio.

Diversas implicações requerem cuidados para o acompanhamento clínico necessitando entretanto o conhecimento dos processos evolutivos e moleculares da célula humana. De suma importância, deverá estar acoplada à interpretação do acolhimento social e familiar na interpretação e na exposição da percepção clínica. O neurodesenvolvimento deverá traduzir o potencial de desenvolvimento acoplado primariamente aos órgãos do sentido, tais quais processamento visual e auditivo, entre outros.

A Classificação Internacional de Funcionalidade (CIF) traduz o modelo de melhor determinação de compreensão. O Projeto Terapêutico Singular (PTS) necessariamente deve vincular-se com o processo baseado na humanização que expressa cuidado ao longo dos ciclos de vida, acompanhado das Redes de Coordenação do Cuidado, baseado em desafios na implementação desde a primeira infância em seu neurodesenvolvimento. A estimulação essencial promove condições de saúde, com participação de aspectos previamente conhecidos e interpretados pela biomecânica. O papel das terapias e a promoção da participação do processamento sensorial, cada qual adaptado ao ambiente individualizado, respeitando fundamentalmente a comunicação, a partir da audição, compreensão e visão com bases do comportamento psicológico que acarretam necessariamente o bem-estar.

A construção dos primeiros vínculos, abordando a educação precoce, a preparação educacional com alfabetização e o reconhecimento leigo de como meu corpo se organiza com entendimento da psicomotricidade de base interdisciplinar e principalmente na parceria entre família, rede de apoio, com papel do pediatra que, por sua vez, determinará a indicação da Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Fonoaudiologia, psicomotricidade e orientações psicocomportamentais, dirigidas às eventuais transformações da adolescência com suportes da transição do cuidado pediátrico para a puberdade. A autoimagem, autoestima e a identidade das amizades entre pares devem assegurar o reconhecimento e a resolução de conflitos provenientes de vínculos afetivos. A determinação de fazer boas escolhas, tomar decisões com autonomia respeitando os apoios necessários. O tema sexualidade está cada vez mais presente nas expressas formas de comunicação individual ou em grupo, tal qual WhatsApp, IA, na qual devem ser cautelosamente triadas, deslumbrando relacionamentos saudáveis e seguros nos projetos de vida com planejamento do futuro para preparação da vida adulta.

Os novos papéis de participação social na vida adulta, com significado cauteloso e rigoroso para a melhor autonomia individualizada, com independência anexa à decisão apoiada, vigilância e saúde clínica, sempre prevalecendo a importância da inclusão profissional com emprego apoiado. O lazer, a cultura e o esporte constroem importantes bases da prevenção ao isolamento, que tem sido um

componente delicado no processo de envelhecimento biológico. A fragilidade do declínio cognitivo correlacionado com alterações primariamente moleculares são observadas na doença de Alzheimer.

Quanto à saúde no envelhecimento, evoca rastreamento periódico com equipe inter e multidisciplinar com objetivo da preservação não apenas da mobilidade, como também do equilíbrio, da capacitação e organização, construídos por cuidados da fonoaudiologia, principalmente da deglutição, como também da saúde mental e cognição. Uma importante contribuição é ocupada pela Terapia Ocupacional, na qual sinais de alerta determinam cuidado integral no processo de envelhecimento. O papel da equipe interdisciplinar na promoção da funcionalidade organiza a nutrição e alimentação ao longo dos ciclos de vida, iniciando-se com a saúde bucal. A atividade física, os esportes, o compartilhamento dos pais e cuidadores, evocam traçados que constroem uma triagem de sistemas fisiológicos de suma importância caracterizados nos caminhos da endocrinologia, da evolução cardiovascular, das funções metabólicas, do sono, da apneia e da obesidade.

O Autismo e sua associação com T21 são discutidos de forma diferencial, expressando implicações para o cuidado dirigido. A doença de Alzheimer correlacionada ao envelhecimento cerebral traz a tradução de novos mecanismos em discussão, principalmente adaptados por conhecimentos da construção molecular, vislumbrando novos caminhos para novas propostas terapêuticas.

A educação inclusiva traz bases da convivência, do pertencimento, da autodefensoria, com autodeterminação e autoproteção, na qual a prevenção de ambientes seguros ao longo do compartilhamento social, enfatiza a atenção ao direito humano ao longo da vida e das redes de apoio do futuro da pessoa (em especial com T21) e dos cuidados como governança e formulação de políticas éticas com ensino e pesquisa na T21

A participação das vozes que trazem experiências que transformam realidades, é de suma importância para que possamos sincronizar nossos conhecimentos científicos com as necessidades respeitadas e os conteúdos crescentes com conhecimento da sofisticação de problemas bem definidos e corretamente resolvidos que modelam e refinam a estrutura de conhecimentos teóricos moleculares, com novas percepções conceituais, promovendo soluções e novas perguntas. O processo científico tem implicações práticas para o bem-estar humano, oportunizando especificações diagnósticas com objetivo de encontrar novos enfoques terapêuticos. É muito possível que diferenças moleculares tenham expressões de convergências envolvidas, inclusive em modelagens de estrutura de personalidades, configurando desta forma, faculdades cognitivas, convergindo para linhas de comportamento social que indubitavelmente terão sua importância quanto à variação das atitudes que afetam tanto a saúde clínica, bem como à saúde mental.

Nesse contexto, a tarefa descomunal deste produto literário surpreende-nos em nossas opiniões a despeito de bases científicas na nutrição, educação, saúde e, principalmente, do conteúdo que possa expor nossos limites de conhecimento ou pouca compreensão dos processos evolutivos. Temos a certeza que o conhecimento, conceitos baseados nas experiências e na literatura, foram conscientemente e de forma extensa, interpretados e traduzidos para os leitores desta obra.

Zan Mustacchi

Médico geneticista e pediatra

Apresentação

A organização de linhas de cuidado para pessoas com síndrome de Down (Trissomia do Cromossomo 21 – T21) representa um dos principais desafios contemporâneos para os sistemas de saúde, educação e assistência social. A complexidade do desenvolvimento humano, associada às particularidades clínicas, funcionais, cognitivas e socioemocionais relacionadas `a T21, exige uma abordagem integrada, longitudinal e baseada em evidências científicas, capaz de articular diferentes níveis de atenção e promover a atuação coordenada entre os setores envolvidos no cuidado.

É nesse contexto que nasce o livro *Diretrizes para Elaboração da Linha de Cuidado da Pessoa com Síndrome de Down (T21)*, um compêndio técnico-assistencial e intersetorial baseado em evidências, destinado a profissionais da saúde, gestores, educadores, pesquisadores, estudantes, famílias e redes de cuidado. Mais do que reunir conhecimentos especializados, esta obra propõe diretrizes para a estruturação de uma Linha de Cuidado centrada na pessoa e organizada ao longo de todos os ciclos da vida.

Fundamentada no modelo biopsicossocial da deficiência, na Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), nas evidências contemporâneas da neurociência do desenvolvimento e nos princípios do cuidado centrado na pessoa e na família, a obra integra rigor científico, aplicabilidade técnico-assistencial e sensibilidade humana. Ao longo dos capítulos, apresenta fundamentos conceituais, diretrizes clínicas interdisciplinares, recomendações para vigilância e acompanhamento, sinais de alerta, estratégias de intervenção e experiências alinhadas à realidade dos serviços de saúde, da educação, da assistência social e das famílias.

Nesta obra, a Síndrome de Down é compreendida como uma expressão da diversidade humana. O desenvolvimento é entendido como um processo dinâmico, resultante da interação entre fatores biológicos, ambientais, relacionais e culturais, no qual o acesso oportuno a cuidados qualificados, ambientes inclusivos e oportunidades de participação influencia diretamente a funcionalidade, a autonomia e a qualidade de vida.

Ao acompanhar a pessoa desde a gestação até o envelhecimento, busca-se superar modelos fragmentados de atenção e fortalecer a corresponsabilização entre profissionais, gestores, educadores, famílias, pessoas com T21 e redes de apoio. O cuidado é apresentado como um processo compartilhado, intersetorial e longitudinal, no qual diferentes saberes se complementam em favor do desenvolvimento pleno, do exercício da cidadania e da participação social.

Esta publicação não constitui um documento normativo nem expressa diretrizes oficiais de órgãos governamentais. Trata-se de uma produção técnico-científica independente, construída de forma colaborativa e voluntária por especialistas de diferentes áreas do conhecimento, pesquisadores, profissionais de saúde, educadores, familiares e pessoas com T21. Ao mesmo tempo, pretende consolidar-se como um referencial técnico-científico para subsidiar a organização de linhas de cuidado, a prática interdisciplinar, a formação profissional, a elaboração de protocolos assistenciais, o planejamento de serviços e o desenvolvimento de políticas públicas.

Que as páginas a seguir contribuam para fortalecer redes de cuidado mais integradas, humanas e baseadas em evidências, inspirando práticas que reconheçam, em cada pessoa com síndrome de Down (T21), sua singularidade, seu potencial e seu direito de participar plenamente da sociedade em todas as etapas da vida.

Os organizadores

Sobre os organizadores

Dra. Nadja Nara Camacam de Lima Quadros

Fisioterapeuta, pesquisadora e gestora em saúde pública. Graduada em Fisioterapia pela Universidade Católica do Salvador (1998), especialista em Fisioterapia Neurológica e mestra em Avaliação Neuromotora pela Universidade de Brasília (2009). Possui formação interdisciplinar em Síndrome de Down e Docência do Ensino Superior, com trajetória consolidada na interface entre neurodesenvolvimento, deficiência e cuidado centrado na família.

Atua como fisioterapeuta na Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal, no Centro de Orientação Médico-Psicopedagógica (COMPP–SES/DF), onde desenvolve ações de matriciamento em saúde mental infantil na Atenção Básica e contribui para a qualificação do cuidado interdisciplinar no Sistema Único de Saúde (SUS). É também voluntária em ensino e pesquisa no Instituto Ápice em Saúde e responsável técnica pelo Instituto Nadja Quadros (INQ), centro dedicado à assistência interdisciplinar nos transtornos do neurodesenvolvimento, à formação profissional e à capacitação de redes de cuidado.

Autora principal dos Guias do Ministério da Saúde (2023) sobre desenvolvimento neuropsicomotor, sinais de alerta e estimulação precoce, integra a equipe de elaboração das Diretrizes Nacionais para Transtornos do Neurodesenvolvimento Infantil. Sua produção técnico-científica articula neurociência aplicada, o modelo biopsicossocial da deficiência, a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) e a organização de linhas de cuidado baseadas em evidências.

Sua atuação clínica concentra-se na habilitação e reabilitação neurofuncional de crianças e adolescentes com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), Transtorno do Espectro Autista (TEA), Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade (TDAH), paralisia cerebral, síndromes raras e condições associadas à prematuridade, integrando avaliação funcional, intervenção interdisciplinar e acompanhamento longitudinal centrado na participação social e na autonomia.

Para além de sua trajetória acadêmica e institucional, é mãe de Ana Beatriz (adolescente com T21) e de Rafael (criança com TEA). Essa vivência ampliou sua compreensão sobre o cuidado para além dos protocolos, consolidando uma perspectiva que une ciência, ética e humanidade. A experiência materna transformou-se em base epistemológica para o desenvolvimento de práticas clínicas sensíveis à singularidade, ao cotidiano familiar e às reais demandas das pessoas com deficiência e suas famílias.

Dr. Dennis Alexander Rabelo Burns

Médico pediatra, alergista e imunologista pediátrico, com ampla trajetória na gestão médica, no ensino e na defesa dos direitos da infância e das pessoas com deficiência. Especialista em Pediatria e Alergia e Imunologia Pediátrica, possui sólida atuação clínica e acadêmica voltada à saúde infantil, às doenças imunológicas e às condições do neurodesenvolvimento.

Exerceu a presidência da Sociedade de Pediatria do Distrito Federal (SPDF) e ocupou cargos de liderança na Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP), atuando ativamente na elaboração de consensos científicos, no fortalecimento de políticas públicas e na promoção da atualização médica continuada em nível nacional.

Sua atuação técnico-científica e institucional destaca-se pela articulação entre a pediatria clínica, a atenção à saúde da pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21) e a estruturação de linhas de cuidado integradas no Sistema Único de Saúde (SUS) e na saúde suplementar. É defensor do acompanhamento longitudinal, da prevenção de agravos e do cuidado centrado na pessoa e na família.

Como organizador de obras técnicas e palestrante, dedica-se à disseminação de evidências científicas, à formação de residentes e profissionais de saúde e ao fortalecimento de redes intersetoriais que promovam a inclusão, a autonomia e a qualidade de vida das pessoas com T21 em todos os ciclos da vida.

Dr. Karlo Jozefo Quadros de Almeida

Médico clínico com atuação na interface entre deficiência intelectual, saúde mental e prática clínica interdisciplinar. Possui pós-graduação em abordagem interdisciplinar em Síndrome de Down e curso de capacitação em Transtorno do Espectro Autista (TEA), com ênfase na abordagem biopsicossocial e na prática clínica baseada em evidências.

Atua no COMPP–SES/DF, no Ambulatório de Saúde Mental de Pais e Cuidadores Primários de Crianças com Transtornos do Neurodesenvolvimento e no Grupo Terapêutico GIOPE, além de integrar a equipe do Instituto Nadja Quadros (INQ). Participa também do matriciamento em saúde mental infantil junto às Unidades Básicas de Saúde do Distrito Federal.

Entre 2010 e 2017, foi Coordenador de Pesquisa e Comunicação da Escola Superior de Ciências da Saúde (ESCS) e, nesse período, atuou como editor-chefe da revista científica Comunicação em Ciências da Saúde, reunindo experiência nas áreas de pesquisa, produção e divulgação científica. É coautor dos Guias do Ministério da Saúde (2023) sobre desenvolvimento neuropsicomotor, sinais de alerta e estimulação precoce e participa de iniciativas voltadas à construção de diretrizes para o cuidado de crianças com transtornos do neurodesenvolvimento.

Atualmente, é professor do Curso de Capacitação em Desenvolvimento Neuropsicomotor, Sinais de Alerta e Estimulação, no âmbito do Programa PRONAS/PCD do Ministério da Saúde, em parceria com o Hospital da Criança de Brasília (HCB), integrando as disciplinas de Elaboração do Projeto Terapêutico Singular (PTS) e Acolhimento e Identificação de Sinais de Alerta para Adoecimento Psíquico de Pais e Cuidadores Primários.

Sua atuação contempla ainda o desenvolvimento de propostas de estratificação de risco na T21 e de instrumentos para identificação do sofrimento psíquico de pais e cuidadores, contribuindo para a incorporação da saúde mental familiar como dimensão fundamental do cuidado integral.

Pai de Ana Beatriz, pessoa com T21, sua trajetória pessoal também contribuiu para ampliar seu olhar sobre as necessidades das pessoas com deficiência e de suas famílias. Sua prática é orientada pela defesa de um cuidado integral, humanizado e interdisciplinar, centrado na pessoa e na família e voltado à promoção da funcionalidade, autonomia, participação e qualidade de vida ao longo de todos os ciclos da vida.

Como utilizar este livro

Este livro foi concebido como um referencial técnico-científico para apoiar profissionais de saúde, gestores, educadores, pesquisadores, famílias e redes de cuidado na construção de uma Linha de Cuidado integral, contínua e centrada na pessoa. Sua estrutura possui uma sequência lógica, porém de leitura não linear: os capítulos podem ser consultados livremente, conforme os interesses, as necessidades e o contexto de atuação de cada leitor.

Direcionamentos por Perfil de Leitura

PARTE I - apresenta os fundamentos científicos, conceituais e metodológicos da Linha de Cuidado da Biologia ao Cuidado Integral: Fundamentos da Atenção à Pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21);

PARTE II - estrutura o cuidado integral da pessoa com T21 em todos os ciclos da Vida;

PARTE III - aborda as Dimensões Transversais do Cuidado Integral da Participação e da Cidadania da pessoa com T21 que exigem acompanhamento contínuo, subsidiando o planejamento interdisciplinar. Sendo dividida em três eixos:

- EIXO I - Saúde, Funcionalidade e Qualidade de Vida;
- EIXO II - Saúde e Condições Associadas à T21 que Exigem Vigilância Contínua;
- EIXO III - Educação, Participação, Inclusão, Proteção e Cidadania

- **Para profissionais da educação:**

  Os capítulos dedicados ao desenvolvimento, aprendizagem, comunicação, educação inclusiva, autonomia e autodefensoria oferecem subsídios para a construção de práticas educacionais inclusivas e para o fortalecimento da participação da pessoa com T21 nos diferentes contextos escolares.

- **Para gestores e formuladores de políticas públicas:**

  A obra reúne bases essenciais para a organização de redes de cuidado, integração intersetorial e estratégias voltadas à promoção da saúde, funcionalidade, participação social e da garantia de direitos ao longo da vida.

- **Para as famílias:**

  Este livro funciona como um guia para compreender as etapas do desenvolvimento, conhecer possibilidades de cuidado, reconhecer potencialidades e fortalecer a atuação pró-ativa e preventiva da família na construção do projeto de vida da pessoa com T21

Uma obra para consulta permanente

Concebida para acompanhamento contínuo ao longo da prática profissional e das diferentes fases da vida da pessoa com T21 (síndrome de Down). Seus capítulos dialogam entre si e refletem uma concepção de cuidado baseada na integração entre saúde, educação, assistência social, direitos e participação comunitária.

Esperamos que esta obra fortaleça práticas baseadas em evidências, estimule a atuação interdisciplinar e inspire políticas públicas capazes de ampliar oportunidades, remover barreiras e promover a autonomia, participação, inclusão e a qualidade de vida das pessoas com Trissomia do Cromossomo 21

Os modelos e quadros apresentados na obra podem ser baixados para facilitar atendimento profissional individualizado.
Acesse pelo QrCode.

Sumário

7 Prefácio

9 Apresentação

10 Sobre os organizadores

12 Como utilizar este livro

19 Lista de Figuras

20 Lista de Quadros

24 Lista de siglas e abreviaturas

PARTE I
Da Biologia ao Cuidado Integral: Fundamentos da Atenção à Pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21)

28 CAPÍTULO 1
Bases genético-moleculares e desenvolvimento embrionário da Trissomia do Cromossomo 21 (T21): Implicações para o cuidado
Autor: Zan Mustacchi

40 CAPÍTULO 2
Diagnóstico pré-natal, acolhimento familiar e construção do cuidado na T21
Autores: Nadja Quadros, Karlo Quadros, Dennis Burns, Iarla Violatti, Lídia Lopes e Simone Schwartz

54 CAPÍTULO 3
Desenvolvimento humano na T21: plasticidade, contexto, funcionalidade e participação ao longo da vida
Autores: Nadja Quadros, Karlo Quadros, Dennis Burns e Alexandre de Paula Sampaio

67 CAPÍTULO 4
Modelo Biopsicossocial, Classificação Internacional de Funcionalidade (CIF) e clínica ampliada na T21
Autores: Nadja Quadros, Dennis Burns e Karlo Quadros

72 CAPÍTULO 5
Organização metodológica da Linha de Cuidado da pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21)
Autores: Karlo Quadros, Nadja Quadros, Dennis Burns, Moema Arcoverde, Fernanda Lima e Victor Mosquera

PARTE II
Cuidado Integral dos Ciclos da Vida da Pessoa com T21
Da primeira infância ao envelhecimento

88 CAPÍTULO 6
Primeira infância (0–6 anos)
Autores: Nadja Quadros, Karlo Quadros, Dennis Burns, Moema Arcoverde, Gabriela Costa, Fernanda Lima, Marcia Martinelli, Suyenne Figueiredo, Caroline Alves, Hellen Delchova Rabelo, Viviane Veras, Luciana Rezende, Alexandre de Paula Sampaio, Hayssa Nakahara, Daniel Loretti, Márcia Cabral, Rosana Cipriano, Amália Vieira, Lucas Diniz e Jocelmo Tolentino

108 CAPÍTULO 7
Segunda infância na T21 (7-12 anos)
Autores: Karlo Quadros, Nadja Quadros, Dennis Burns, Moema Arcoverde, Gabriela Costa, Fernanda Lima, Marcia Martinelli, Suyenne Figueiredo, Ana Carolina Sucupira, Viviane Veras, Alexandre de Paula Sampaio, Luciana Rezende, Hayssa Nakahara, Daniel Loretti, Márcia Cabral, Rosana Cipriano, Amália Vieira, Lucas Diniz e Jocelmo Tolentino

126 CAPÍTULO 8
Adolescência e Síndrome de Down (T21)
Autores: Dennis, Burns, Karlo Quadros, Nadja Quadros, Hayssa Nakahara, Daniel Loretti, Lívia Borges, Jéssica Marques, Caroline Alves e Hellen Delchova Rabelo

139 CAPÍTULO 9
Vida adulta na T21
Autores: Karlo Quadros, Nadja Quadros, Dennis Burns, Hayssa Nakahara, Daniel Loretti, Lívia Borges, Jéssica Marques e Ângela Sacramento

149 CAPÍTULO 10
Envelhecimento da pessoa com T21: particularidades, longevidade e novos desafios
Autores: Karlo Quadros, Dennis Burns, Nadja Quadros, Hudson Pinheiro, Ângela Sacramento, Viviane Veras, Hayssa Nakahara, Daniel Loretti, Jéssica Marques e Ângela Sacramento.

PARTE III
Dimensões Transversais do Cuidado Integral, da Participação e da Cidadania da pessoa com T21

EIXO I:
Saúde, Funcionalidade e Qualidade de Vida

168 CAPÍTULO 11
Alimentação e nutrição da pessoa com síndrome de Down (T21) nos ciclos da vida
Autores: Cláudia Carvalho, Dennis Burns, Karlo Quadros, Moema Arcoverde e Sumara de Oliveira

176 CAPÍTULO 12
Comunicação aumentativa e alternativa na trissomia 21
Autores: Erika Nobre e Alexandre de Paula Sampaio

182 CAPÍTULO 13
Saúde bucal na pessoa com síndrome de Down ao longo da vida
Autores: Tatiane Maciel de Carvalho e Alexandre Franco Miranda

188 CAPÍTULO 14
Corpo em movimento na T21: funcionalidade, atividade física, esporte e participação
Autores: Ricardo Moura e Nadja Quadros

199 CAPÍTULO 15
Saúde mental dos pais e cuidadores primários: cuidar da família é cuidar da pessoa com trissomia do cromossomo 21 (T21)
Autores: Karlo Quadros, Nadja Quadros, Hayssa Nakahara e Daniel Loretti

EIXO II:
Saúde e Condições Associadas à T21 que exigem Vigilância Contínua

208 CAPÍTULO 16
O caminho endocrinológico da infância ao envelhecimento na trissomia do cromossomo 21 (T21)
Autor: Aleksandro Belo

213 CAPÍTULO 17
Evolução das manifestações cardiovasculares na trissomia do cromossomo 21 ao longo da vida
Autora: Anne Gerymaia

217 CAPÍTULO 18
Saúde metabólica, sono, apneia e obesidade: como tudo se conecta na T21
Autores: Elias Couto, Anderson Carvalho, Dennis Burns e Karlo Quadros

226 CAPÍTULO 19
Autismo e T21: diagnóstico diferencial e implicações para o cuidado
Autores: Rosane Lowenthal, Francislene Pereira da Silva Leite, Luisa Antonietto Cigagna, Victor Hugo Eulalio Alves e José Ferreira Belisário Filho

232 CAPÍTULO 20
Trissomia do Cromossomo 21 e Doença de Alzheimer
Autor: Orestes Forlenza

240 CAPÍTULO 21
Vigilância ortopédica e fisioterapia ao longo dos ciclos de vida da pessoa com T21: Saúde musculoesquelética, desenvolvimento motor, funcionalidade, mobilidade e participação
Autores: Thiago Coelho e Nadja Quadros

252 CAPÍTULO 22
Alterações hematológicas e leucemias na T21
Autora: Isis Magalhães

258 CAPÍTULO 23
Alterações imunológicas e Síndrome de Regressão naTrissomia do Cromossomo 21 (Down Syndrome Regression Disorder – DSRD)
Autores: Dennis Burns e Karlo Quadros

EIXO III:
Educação, Participação, Inclusão, Proteção e Cidadania

274 CAPÍTULO 24
Movimento associativo brasileiro, a defesa de direitos e o impacto das associações regionais na vida das pessoas com T21 e suas famílias: a Experiência do Instituto Ápice Down
Autoras: Cleo Bohn, Madalena Nobre e Janaína Parente

281 CAPÍTULO 25
Educação inclusiva da pessoa com T21: Da matricula à participação
Autora: Maria Antônia Goulart

298 CAPÍTULO 26
Aprendizagem, acessibilidade e participação da pessoa com T21
Autoras: Edna Maia e Leide Maia

302 CAPÍTULO 27
Da presença ao pertencimento: Desafios estruturais na inclusão social da pessoa com síndrome de Down
Autora: Melina Sales

306 CAPITULO 28
Autonomia, autoproteção e participação digital
da pessoa com T21
Autora: Patrícia Almeida

311 CAPÍTULO 29
Proteção, autonomia e prevenção:
Construindo ambientes seguros ao longo da vida
Autora: Giordana Garcia

314 CAPÍTULO 30
O direito humano ao cuidado e a garantia de direitos ao longo da vida
Autores: Marcus Maurer de Salles e Cahuê Alonso Talarico

320 CAPÍTULO 31
Projeto de vida, redes de apoio e direito ao cuidado da pessoa com T21
Autora: Deusina Lopes da Cruz

328 CAPÍTULO 32
A linha de cuidado como estratégia de governança para a formulação de políticas públicas destinadas às pessoas com Trissomia do Cromossomo 21
Autores: Eduardo Pedrosa e Augusto Bravo

333 CAPÍTULO 33
Educação permanente, educação continuada, ensino e pesquisa na Síndrome de Down (T21): da evidência científica à qualificação da Linha de Cuidado
Autores: Karlo Quadros e Nadja Quadros

337 CAPÍTULO 34
Autodefensoria e participação política
Autoras: Edna Maia e Leide Maia

339 CAPÍTULO 35
Relato das Experiências Exitosas
Autores: Beatriz Elizabeth Bagatin Veleda Bermudez, Maria de Fátima Joaquim Minetto, Noemia da Silva Cavalheiro, Andrea Petermann Chatagnier Sperandio, Carolina Joukoski Garcia, Vera Lúcia Carneiro, Susana Giraldi, Raquel Bassan , Yasmine Mendes Pupo, Claudia Moreira, Alex Duarte, Edna Maia, Leonardo Gontijo, Lisley Sophia e Ana Cláudia M. de Figueiredo

349 CAPÍTULO 36
Famílias: histórias de cuidado, transformação e autonomia
Autores: Iarla Brenda Cardoso de Aguiar Violatti e Leopoldo Nascimento Violatti, Flávio Pacheco, Elenilva S. da Silva Coutinho, Fernanda Setubal, Elda Menezes, Dayane e André, Vanessa De Barba, Erika Iaropoli Carneiro, Leide César, Lívia Borges e Marcos de Araújo, Pedro Ulisses, Rafael Lima Quadros, Lincoln Moreira Jorge Junior, Márcia Vasconcellos Babeto, Juliana Mello, Carolina Solon, Bárbara Elisa P. Alves, Augusto Mergulhão Schmidt, Ana Paula Alessio, André Barros, Mônica Barros, Erika Nobre e Ricardo Moura, Maria Madalena Nobre, Margarida e Antonio
Autores: Margarida e Antonio

363 CAPÍTULO 37
Vozes da T21: Nada Sobre Nós Sem Nós

373 Sobre os autores

384 Pessoas com síndrome de Down (T21) e familiares que compartilharam seus depoimentos

Lista de Figuras

97 Figura 6.1 – Controle motor e funcionalidade na primeira infância da criança com T21: mecanismos que influenciam o desenvolvimento motor e a funcionalidade

115 Figura 7.1 – Elementos que compõem o Prcessador Fonológico e suas definições

155 Figura 10.1 – Sugestão de instrumentos para avaliação fisioterapêutica na T21

156 Figura 10.2 – Recomendações de intervenções fisioterapêuticas

182 Figura 13.1 – Perfil orofacial na Trissomia 21: da anatomia à função

184 Figura 13.2 – Linha do tempo do cuidado em saúde bucal nos ciclos da vida na T21

186 Figura 13.3 – Ciclo respiração-inflamação gengival-sono

256 Figura 22.1 – Características das principais alterações hematológicas associadas à síndrome de Down

274 Figura 24.1 – Linha do tempo da ação Político-Associativa – síndrome de Down (T21)

275 Figura 24.2 – Pilares estratégicos da atuação do movimento associativo no Brasil

Lista de Quadros

61 Quadro 3.1 – Análise Comparativa de Alterações Oftalmológicas na Trissomia 21

68 Quadro 4.1 – Evolução dos modelos de avaliação da deficiência

75 Quadro 5.1 – Matriz longitudinal multiprofissional de cuidado para vigilância clínica

79 Quadro 5.2 – Revisão do plano

89 Quadro 6.1 – Princípios da Linha de Cuidado na primeira infância e aplicação prática

90 Quadro 6.2 – Triagem neonatal na criança com T21: momento, objetivo e conduta

91 Quadro 6.3 – Exames complementares iniciais na criança com T21

91 Quadro 6.4 – Examens complementares para acompanhamento por faixa etária

92 Quadro 6.5 – Memória operacional de rastreios por faixa etária

93 Quadro 6.6 – Condições clínicas e sensoriais para conduta preventiva

94 Quadro 6.7 – Rastreios essenciais até os 6 anos

95 Quadro 6.8 – Comparação da idade média de aquisição das principais habilidades motoras entre crianças com desenvolvimento típico e crianças com Trissomia do Cromossomo 21 (T21)

96 Quadro 6.9 – Vigilância fisioterapêutica da funcionalidade motora: objetivos e sinais de alerta

98 Quadro 6.10 – Perfil sensorial da criança com T21

99 Quadro 6.11 – Repercussões do processamento sensorial nas ocupações e implicações para a TO

100 Quadro 6.12 – Desafios Frequentes da T21 Relacionados à Comunicação, Linguagem, Audição e Funções Orofaciais

101 Quadro 6.11 – Matriz de Vigilância do Desenvolvimento Cognitivo e Socioemocional na T21: observação, promoção e critérios para investigação ou encaminhamento

102 Quadro 6.12 – Acessibilidade pedagógica na primeira infância: barreiras comuns e práticas acessíveis

104 Quadro 6.13 – Experiências psicomotoras, competências mobilizadas e resultados esperados

105 Quadro 6.14 – Ações essenciais para o cuidado integral na primeira infância da criança com T21

105 Quadro 6.15 – *Checklist* da consulta e da reunião de equipe

112 Quadro 7.1 – Matriz longitudinal da segunda infância

113 Quadro 7.2 – Sinais de alerta, objetivos funcionais e orientações na avaliação motora e da participação
116 Quadro 7.3 – Boas práticas encontradas na literatura para apoiar a alfabetização
120 Quadro 7.4 – Aprendizagem e acessibilidade pedagógica
122 Quadro 7.5 – *Checklist* da revisão anual
122 Quadro 7.6 – Sinais de alerta e condições clínicas que podem interferir na participação escolar
122 Quadro 7.7 – Contribuições da equipe interdisciplinar na segunda infância
127 Quadro 8.1 – Vigilância clínica e promoção da saúde na adolescência
131 Quadro 8.2 – Matriz CIF Unificada: Identidade, relações e autonomia na adolescência (T21)
132 Quadro 8.3 – Indicadores comportamentais e sinais de atenção na adolescência (T21) - observação clínica e intervenção biopsicossocial
142 Quadro 9.1 – Funcionalidade, atividade e participação na vida adulta
144 Quadro 9.2 – Vigilância clínica e saúde integral da pessoa adulta com T21
145 Quadro 9.3 – Elementos do emprego apoiado na T21
151 Quadro 10.1 – Particularidades do envelhecimento da pessoa com T21
152 Quadro 10.2 – Componentes da promoção da saúde no envelhecimento da pessoa com T21
152 Quadro 10.3 – Componentes da promoção da saúde no envelhecimento da pessoa com T21
154 Quadro 10.4 – Organização do cuidado no envelhecimento da pessoa com T21
154 Quadro 10.5 Mudanças que devem motivar investigação clínica
158 Quadro 10.6 – Principais eixos da atuação fonoaudiológica no envelhecimento da pessoa com T21
159 Quadro 10.7 – Principais contribuições da Psicologia no envelhecimento da pessoa com T21
161 Quadro 10.8 – Principais contribuições da Terapia Ocupacional no envelhecimento da pessoa com T21
174 Quadro 11.1 – Matriz operacional do cuidado nutricional
174 Quadro 11.2 – Sinais de alerta
174 Quadro 11.3 – *Checklist* da consulta nutricional
183 Quadro 13.1 – Saúde bucal ao longo da vida
184 Quadro 13.2 – Sinais de alerta e encaminhamento
185 Quadro 13.3 – Segurança no atendimento odontológico
190 Quadro 14.1 – Conceitos de atividade física e movimento
191 Quadro 14.2 — Dimensões que influenciam a prática de atividade física na pessoa com T21

192 Quadro 14.3 – Rastreio para a prática segura de atividade física e esportiva na T21
193 Quadro 14.4 – A valiação funcional da aptidão física, mobilidade e participação
194 Quadro 14.5 – Componentes da prescrição de atividade física e cuidados para progressão na pessoa com T21
194 Quadro 14.6 – Atividade física ao longo dos ciclos de vida na T21
195 Quadro 14.7 – Barreira e facilitadores para a prática de atividade física na T21
200 Quadro 15.1 – Sinais de alerta para adoecimento psíquico de pais e cuidadores primários
201 Quadro 15.2 – Fatores de risco e proteção para a saúde mental de pais e cuidadores
202 Quadro 15.3 – Vigilância da saúde mental dos cuidadores ao longo da vida
202 Quadro 15.4 – Instrumentos que podem apoiar o rastreamento
211 Quadro 16.1: Plano estratégico de investigação (resumo para profissionais)
218 Quadro 18.1 – Avaliação integrada: saúde metabólica, sono, apneia e obesidade na T21
229 Quadro 19.1 – Caracterização e diferenciação das dimensões de desenvolvimento na T21, TEA e T21+TEA
230 Quadro 19.2 – Matriz operacional da Linha de Cuidado
231 Quadro 19.3 – *Checklist* para consulta ou reunião de equipe
233 Quadro 20.1 – Dois eixos biológicos relacionados ao envelhecimento cerebral na T21
234 Quadro 20.2 – Marcos históricos da compreensão da doença de Alzheimer na síndrome de Down
234 Quadro 20.3 – Estimativas de prevalência de demência por faixa etária na DSAD
235 Quadro 20.4 – Cadeia fisiopatológica na DSAD
235 Quadro 20.5 – Marcos temporais propostos para a progressão da DASD
237 Quadro 20.6 – Biomarcadores que indicam a evolução da DASD
238 Quadro 20.7 – Tríplice aliança para o avanço do cuidado e da pesquisa
248 Quadro 21.1 – Vigilância ortopédica e fisioterapêutica
248 Quadro 21.2 – Síntise operacional da Linha de Cuidado
254 Quadro 22.1 – Alterações hematológicas transitórias no período neonatal na T21
255 Quadro 22.2 – Rastreamento neonatal e monitoramento hematológico na T21
259 Quadro 23.1 – Setores da imunidade na T21: alterações e repercussões
261 Quadro 23.2 – Condições que podem agravar Infecções na T21
263 Quadro 23.4 – Proteção vacinal na T21
264 Quadro 23.5 – Condutas e seguimento de infecções na T21

265 Quadro 23.6 – Manifestações que devem levantar suspeita
266 Quadro 23.7 – Manejo: combinar suporte, psiquiatria, neurologia e imunologia
276 Quadro 24.1 – Articulação intersetorial conectando o desenvolvimento do indivíduo às ações do movimento associativo
277 Quadro 24.2 – Agenda de futuro do movimento associativo T21
304 Quadro 27.1 – Caminhos para fortalecer pertencimento e inclusão social
306 Quadro 28.1 – Recursos e aplicações no cotidiano
312 Quadro 29.1 – Prevenção baseada em evidências
313 Quadro 29.2 – Síntese dos eixos de segurança
335 Quadro 33.1 – Papel da pesquisa, do ensino e da educação na qualificação da Linha de Cuidado da pessoa com síndrome de Down

Lista de siglas e abreviaturas

ABA	Análise do Comportamento Aplicada
ABEM	Associação Brasileira de Educação Médica
ABMP	Associação Brasileira de Medicina Psicossomática
ABHH	Associação Brasileira de Hematologia e Hemoterapia
ABO-DF	Associação Brasileira de Odontologia
AEE	Atendimento Educacional especializado
ARIA	Accessible Rich Internet Applications
CAA	Comunicação Aumentativa e Alternativa
CDPDDH	Conselho Distrital de Promoção e Defesa dos Direitos Humanos
CLDF	Câmara Legislativa do Distrito Federal
CEFOR	Centro de Formação, Treinamento e Aperfeiçoamento
CEP	Comitê de Ética em Pesquisa
CEPEC-SP	Centro de Estudos e Pesquisas Clínicas de São Paulo
CFFa	Conselho Federal de Fonoaudiologia
CFO	Conselho Federal de Odontologia
CFOAB	Conselho Federal da Ordem dos Advogados do Brasil
CIF	Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde
COFFITO	Conselho Federal de Fisioterapia e Terapia Ocupacional.
COMPP	Centro de Orientação Médico-psicopedagógica
Conade	Conselho Nacional dos Direitos das Pessoas com Deficiência
Conanda	Conselho Nacional dos Direitos da Criança e do Adolescente
CORDE	Coordenadoria Nacional para Integração da Pessoa Portadora de Deficiência, da Secretaria Especial dos Direitos Humanos da Presidência da República (precursora da Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência, do Ministério dos Direitos Humanos e Cidadania)
CNDH	Conselho Nacional de Direitos Humanos
CNE	Conselho Nacional de Educação
CNS	Conselho Nacional de Saúde
CRE-TEA	Centro de Referência Especializado no Transtorno do Espectro Autista
DA	Doença de Alzheimer
DH	Direitos Humanos
DSI	Down Syndrome International
EA	Emprego Apoiado
ESP-DF	Escola de Saúde Pública do Distrito Federal
FANEA	Federação Nacional do Emprego Apoiado
FBASD	Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down
FCM	Faculdade de Ciências Médicas
FCS	Faculdade de Ciências da Saúde
FCMSCP	Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo
FGV	Fundação Getúlio Vargas
FMABC	Centro Universitário Faculdade de Medicina do ABC
FMUSP	Faculdade de Medicina da USP
HCB	Hospital da Criança
HRAN	Hospital Regional da Asa Norte
IADH	Associação Internacional de Odontologia para Pessoas com deficiência
IBDFAM	Instituto Brasileiro de Direito de Família
IESB	Instituto de Educação Superior de Brasília
INQ	Instituto Nadja Quadros
IP	Instituto de Psicologia

IPEA	Instituto de Pesquisa Econômica Aplicada
IPq-HC	Instituto de Psiquiatria do Hospital das Clínicas
IPES	Instituto profissional especializado em saúde
ISAAC-Brasil	Capítulo brasileiro da International Society for Augmentative and Alternative Communication (ISAAC)
LAPEEDH/LABEBÊ	Laboratório de Pesquisas em Educação sobre o Desenvolvimento Humano
LBI	Lei Brasileira de Inclusão
MDS	Ministério do Desenvolvimento Social
ME	Ministério da Educação
MS	Ministério da Saúde
OAB	Ordem dos Advogados do Brasil
ONU	Organização das Nações Unidas
PL	Projeto de Lei
PRONAS-PCD	Programa Nacional de Apoio à Atenção da Saúde da Pessoa com Deficiência
PTS	Projeto Terapêutico Singular
PUC-SP	Pontifícia Universidade Católica de São Paulo
Rede-In	Rede de Organizações e Coletivos da Sociedade Civil em Defesa da Inclusão das Pessoas com Deficiência na Sociedade
RIADIS	Rede Ibero-Americana de Organizações de Pessoas com Deficiência e suas Famílias
RREI	Red Regional por la Educación Inclusiva
RTA	Reequilíbrio tóraco abdominal
SBC	Sociedade Brasileira de Cancerologia
SBFa	Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia
SBP	Sociedade Brasileira de Pediatria
SPSP	Sociedade de Pediatria de São Paulo
SD	Síndrome de Down
SEPPIR	Secretaria Especial de Políticas de Promoção da Igualdade Racial
SEEDF	Secretaria de Educação do Distrito Federal
SES-DF	Secretaria de Estado de Saúde – Distrito Federal
SPDF	Socoedade de Pediatria do Distrito Federal
SUS	Sistema Único de Saúde
T21	Trissomia do cromossomo 21
TDAH	Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade
TEACCH	Treatment and Education of Autistic and related Communication-handicapped Children
TO	Terapia ocupacional
TND	Transtorno do Neurodesenvolvimento
UCB	Universidade Católica de Brasília
UnB	Universidade de Brasília
UNESCO	Organização das Nações Unidas para a Educação, a Ciência e a Cultura
UniBF	União Brasileira de Faculdades
UNICAP	Universidade Católica de Pernambuco
UNICAMP	Universidade Estadual de Campinas
UNIFAI	(Atual) Centro Universitário Assunção
USP	Universidade de São Paulo

PARTE I

Da Biologia ao Cuidado Integral: Fundamentos da Atenção à Pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21)



CAPÍTULO 1
Bases genético-moleculares e desenvolvimento embrionário da Trissomia do Cromossomo 21 (T21): Implicações para o cuidado

Autor: Zan Mustacchi

Conquistamos evidências de futuro promissor para a "cura da T21". Evidentemente, esse impacto desperta entusiasmo e alcança dimensões que transcendem nossa capacidade de expressá-lo em palavras. Aprendemos a ser cautelosos e rigorosos ao oferecer esperança com oportunidade, respeito e segurança. Por muito tempo a embriologia foi segmentada em contextos relacionados à morfogênese e à organogênese. Os primórdios dessa aprendizagem permearam tempo e espaço, acreditando que esses dois parâmetros importantes permitem um profundo conhecimento da trilha dos gametas ao neonato.

De fato, a compreensão desse circuito ainda instiga diversas perguntas. Como pode um novo ser surgir a partir de duas metades de informações genéticas (uma de origem paterna e outra de origem materna), como duas meias estruturas que se unem para formar o universo celular tal qual somos? Sem dúvida é uma viagem muito louca!

Quem nos concede as mitocôndrias são as nossas mães, uma vez que, essas organelas são herdadas exclusivamente por via materna. Por essa razão, muitos estudos sobre ancestralidade e genealogia humana utilizam o DNA mitocondrial como uma importante ferramenta para reconstruir linhagens maternas. A Adenosina Trifosfato (ATP) é considerada como a expressão genética da vida pela ciência. Quando Neil Armstrong pisou na lua em 1969, disse: "Um pequeno passo para o homem, mas um grande salto para humanidade." Somente 20 minutos depois, referenciou que na lua não havia vida (dentro do nosso conceito de vida caracterizado pela presença e multiplicação de um ser microscópico ou não), quando definiu a ausência da atividade de ATP, nesse contexto, a energia vital seria produzida pela mitocôndria. Em uma linguagem poética, pode-se dizer que a mitocôndria nos transmite a "luz da vida".

Quem nos dá as condições para a vida é a mitocôndria. Ao que tudo indica, ela se originou de uma bactéria ancestral, a qual possuía um cromossomo anelar (circular) que apresenta grande similaridade genética com as estruturas cromossômicas das mitocôndrias atuais. Entre seus parentes evolutivos mais próximos encontram-se bactérias do grupo das *Rickettsias*, cuja informação genética apresenta elevada semelhança com a do genoma mitocondrial. A *Rickettsia* que, por sua vez, é o agente etiológico da Febre Maculosa, doença transmitida pelo carrapato-estrela, frequentemente encontrado em capivaras.

É realmente fascinante compreender como nosso sistema imunológico não agride as mitocôndrias, embora elas possuam um genoma próprio e características que remetem à sua antiga origem bacteriana. Tal fato ocorre porque, ao longo da evolução, estabeleceu-se uma relação de simbiose tão íntima que a mitocôndria passou a ser reconhecida como parte integrante de nossas células.

Curiosamente, metade da informação nuclear é concedida pelo gameta masculino (espermatozoide), a partir de seu polo cefálico (cabeça do espermatozoide), sem a maquinaria impulsionadora que contém as mitocôndrias presentes na sua base. Essa informação associa-se ao gameta feminino (óvulo), dotado de todo o seu aparato de organelas, inclusive de suas mitocôndrias, que, por sua vez, são exclusivamente de origem materna.

Há de ser referenciado que, em situações de FIV (fecundação *in vitro*), todo o espermatozoide, inclusive sua maquinaria com mitocôndrias, é introduzida no óvulo. Logo, ocorre algo inesperado:

a introdução de mitocôndrias paternas no óvulo; uma das principais pesquisas que nos impõe estudos moleculares, que permitem compreensão de como reprogramar conteúdos proteicos de origem mitocondrial paterna; induzindo a interpretação de profundos estudos moleculares, os quais compartilham recentes avanços genético-moleculares da embriologia. Aprendemos na lei de Lavosier que "nada se cria, nada se perde, tudo se transforma", podendo ser um dos principais alicerces do entendimento das bases moleculares, genéticas, imunológicas e metabólicas da interação contínua com o ambiente, transcritas como modelos epigenéticos que rompem definitivamente os primórdios dos estudos embriológicos.

Novas perspectivas fisiopatológicas constroem a condição de desregulação global do desenvolvimento embrionário. A Trissomia do 21 modifica profundamente a dinâmica das redes regulatórias responsáveis pela formação de tecidos influenciados desde a origem do zigoto, que é modelado por uma arquitetura molecular quantitativa e, consequentemente, qualitativamente diferente que, em seu desenvolvimento, ampliam-se progressivamente durante a embriogênese, modelando estruturas diferenciadas do amadurecimento de todos os órgãos. Pequenas alterações quantitativas em proteínas reguladoras são capazes de modificar profundamente a organização espacial e temporal dos tecidos.

Pessoas com T21 apresentam expressões distintas de comprometimento cognitivo, diferenças importantes no desenvolvimento motor, variabilidade das cardiopatias congênitas, alterações imunológicas heterogêneas entre diferentes velocidades de envelhecimento biológico. Em especial, o cérebro em T21 desenvolve-se com uma cronologia molecular diferente, produzindo circuitos com conectividade que refletem essa trajetória embriológica singular.

Evidências apontam que um cérebro cuja construção ocorre sob regras quantitativamente diferentes de regulação molecular, implicam que a partir do conhecimento e do domínio desse processo poderemos pressupor a importância de futuras estratégias terapêuticas. Por exemplo, a diminuição da espessura de determinadas camadas do córtex cerebral tem sido descritas frequentemente em estudos neurofisiopatológicos.

O impacto não é pelo excesso do cromossomo 21, mas o aumento contínuo da produção de RNAs mensageiros, proteínas estruturais, enzimas, fatores de transcrição e micro RNAs codificados por seus genes. O contexto depende de um equilíbrio entre síntese e degradação proteica, alterando a intensidade de vias de sinalização responsáveis pela proliferação e diferenciação celular.

Destacam-se os genes DYRK1A (Quinase 1A regulada por fosforilação em tirosina de dupla especificidade ou, do inglês, *Dual-specificity Y-phosphorilation-Regulated Kinase 1A*), para regulação e plasticidade celular e neural, cuja superexpressão interfere na fosforilação de múltiplos reguladores do ciclo celular, modificando o ritmo proliferativo de diversas linhagens celulares, formando uma complexa rede de controle molecular; RCAN1 (*Regulator of Calcineurin 1*), modulador da calcineurina; APP (proteína precursora do beta-amilóide); SOD1 (Superóxido Dismutase Cu-Zn), de importância no estresse oxidativo; DSCAM (*Down Syndrome Cell Adhesion Molecule*), participante da orientação axonal; SYNJ1 (*Synaptojanin 1*), envolvido na dinâmica das vesículas sinápticas; e os receptores IFNAR1 e IFNAR2 (*Interferon alpha/beta receptor 1* e *2*) respectivamente, que influenciam a resposta imunológica desde o período fetal, em que a superexpressão gênica de um regulador, modifica a atividade de inúmeros outros genes localizados em diferentes cromossomos, criando uma extensa rede de interações moleculares. No entanto, ocorre perda de sincronização entre vias regulatórias, repercutida em mecanismos fundamentais da embriogênese (controle, manutenção, especificação, migração e maturação celular). Todo o cenário molecular permitirá compreender as alterações de mitose, apoptose, migração tecidual, manutenção do equilíbrio imunitário, cerebral e cognitivo e a harmonia de todos os sistemas.

Mitoses sucessivas altamente sincronizadas representam uma oportunidade para expansão de populações progenitoras responsáveis pela formação de todos os tecidos do organismo. Essas células em proliferação determinam, majoritariamente, a quantidade final de neurônios, células gliais, cardiomiócitos, osteoblastos e todos os adventos morfogenéticos orquestrados por diferentes atividades de organogênese precedidos da morfogênese.

A progressão do ciclo celular e parada proliferativa encontra-se alterada, sendo possível observar prolongamento das fases G1 e G2, redução da entrada em fase S e menor capacidade de expansão das mitoses.

Tecidos expressam uma gama de sensibilidades ao aumento da carga gênica, com isso, populações celulares podem sofrer mutação importante da capacidade proliferativa ampla heterogeneidade.

Em embriologia, tempo representa bases informativas, onde a ativação precoce ou tardia induz a uma modificabilidade de celularidade. De tal forma que, diferenças cronológicas acumuladas geram repercussões anatômicas e funcionais, definidas como heterocronias. Assim como, a ocorrência de excesso de dobras principalmente em membros superiores, chamadas por nós de “sinais de Michellin” (condição caracterizada pelo ritmo de desenvolvimento diferente do relógio molecular).

O conceito de “mitoses perdidas” surge como uma hipótese integradora para explicar parte dessa redução quantitativa celular. Nem toda divisão celular potencialmente programada durante a embriogênese é efetivamente realizada. Ocorrendo intervenções moleculares inesperadas com frequência, desviando o ciclo programado primariamente; por exemplo, a limitação de migração de derivados de gânglios da crista neural para o trato digestório distal, culminando no diagnóstico de expressões variadas de megacólon congênito (doença de Hirschsprung), bem como o aumento de adesinas acarretando em criptorquidia, reduzindo a migração gonadal (testículos) para a bolsa escrotal, definindo a indicação da orquipexia nesses casos. Outros exemplos deste processo expressam-se pelo vício de rotação intestinal e pelo pâncreas anular.

O desenvolvimento clinicamente esperado depende de um delicado equilíbrio entre nascimento e morte celular. A apoptose é um mecanismo ativo, geneticamente regulado, que promove a eliminação ordenada de células por um sistema programado de canalização/vacuolização (que é uma canalização quando ocorre em um cilindro maciço, tal qual a formação da luz em um tubo maciço, como ocorre no trato digestório); sem resposta inflamatória relevante; participando também da escultura dos tecidos, assim como o processo da separação dos dedos das mãos e pés, acarretando em uma regressão de sindactilias fisiológicas das extremidades distais dos membros superiores (dedos das mãos) e dos artelhos (dedos dos membros inferiores); bem como na modelação cardíaca, formação das cavidades encefálicas e refinamento de conexões neurais. Há uma suscetibilidade apoptótica em determinadas populações celulares, especialmente sob condições de estresse oxidativo.

Uma parcela expressiva dos neurônios produzidos na fase embrionária é eliminada antes do nascimento, sem apresentação de perda funcional, mas como uma etapa indispensável para que apenas os circuitos mais eficientes permaneçam ativos.

O equilíbrio entre a proliferação e as apoptoses representa os principais componentes da maquinaria biológica responsável pelo controle do crescimento embrionário. A embriogênese é vista como o principal cenário onde são estabelecidos os mecanismos que se manifestam sob alterações morfogênicas sistêmicas. Esses processos da organogênese são responsáveis pela construção espacial dos tecidos. Alterações em moléculas de adesão, proteínas do citoesqueleto e vias de sinalização intracelular podem modificar tanto a velocidade quanto a precisão desse deslocamento.

Quando a informação genética se transforma em estrutura, chamamos de organogênese. Ela representa um dos períodos mais complexos da embriologia humana, com o estabelecimento dos três

folhetos germinativos (ectoderma, mesoderma e endoderma) e, subsequentemente, uma sucessão rigorosamente coordenada na formação de órgãos e sistemas. A ectoderma determina o desenvolvimento de pele, pelos, unhas, dentes e sistema nervoso; enquanto o mesoderma é representado pelo desenvolvimento de músculos, ossos, sistema circulatório, linfático e parte do urogenital, além do sistema hematopoiético com grande representação do sistema imunológico que é parcialmente compartilhado com o sistema endodérmico; e do endoderma, derivam-se principalmente parte importante, originando os tratos respiratório (árvore tráqueorespiratória e bronquíolo alveolar) e digestório (sistemas responsáveis por toda via morfológica e enzimática, hepatopancreática do trato digestório), além do complemento do trato urogenital. Enfatizando que derivados germinativos independem desses três folhetos embrionários.

Tecidos se formam a partir da integração entre proliferação celular, diferenciação, migração, modelamento e comunicação entre diferentes grupos celulares. A biologia do desenvolvimento aponta que a organogênese é um processo altamente integrado. Por exemplo, o desenvolvimento cerebral influencia a formação craniofacial; o desenvolvimento cardíaco depende da migração de células provenientes da crista neural e a formação do sistema imunológico sofre influência direta do microambiente embrionário. O embrião funciona como um sistema único integrado, onde alterações precoces repercutem simultânea e sucessivamente sobre múltiplos órgãos. Durante a embriogênese, pequenas alterações quantitativas possuem capacidade extraordinária de amplificação, repercutindo no momento específico de determinada modificabilidade da arquitetura tecidual “na hora certa”. Assim, adaptações de morfogênese decorrem de uma cronologia molecular distinta de sua diferenciação.

Após a expansão das populações celulares embrionárias e processos de diferenciação, inicia-se uma nova etapa chamada migração celular, para formação adequada de tecidos e onde múltiplas células deslocam-se por distâncias variáveis até sua localização definitiva, determinando seus papéis correspondentes.

A organogênese define quais e quando os órgãos serão formados, enquanto a morfogênese determina como esses órgãos adquirirão sua organização espacial, dependendo da orientação celular, polaridade, adesão entre células, modelação da matriz extracelular e da interpretação na embriogênese. Proteínas de adesão, receptores de membrana, integrinas, caderinas e moléculas pertencentes à matriz extracelular estão presentes em cada célula em formação. A morfogênese é representada pelo resultado da interação contínua entre proliferação, adesão celular, comunicação intercelular, remodelamento matricial e sinalização molecular.

Na Trissomia do 21, diversos genes envolvidos na célula e na comunicação entre células apresentam expressão alterada. Como por exemplo, as expressões da região caracterizada na molécula DSCAM, que modificam processos com direcionamento e migração de todos os movimentos e organização equilibrada do embrião com reconhecimento celular do crescimento axonal e conexões neurais.

Considerando a importância do tempo biológico, não basta que uma proteína esteja presente, sua concentração varia conforme o estágio de um correto dobramento (conformação tridimensional) e desenvolvimento. A cronologia molecular recebe pequenas alterações desde o começo da embriogênese e diferenças temporais acumulam-se progressivamente, modificando o comportamento das populações celulares ao longo das semanas de gestação.

O impacto da Trissomia depende não apenas de genes envolvidos, mas também do momento em que cada via molecular sofre maior influência durante o desenvolvimento. Na embriologia humana, possuímos fenômenos sofisticados no SNC, diretamente regulados por vias como *SHH*, Wnt, Notch e BMP, fundamentais para compreensão da origem das alterações cognitivas associadas à Trissomia do 21 e considerados verdadeiros sistemas operacionais da embriogênese, estabelecendo

comunicação intensa ao formar uma rede dinâmica que controla todas as etapas do desenvolvimento do sistema nervoso.

O gene *SHH* codifica a proteína Sonic Hedgehog (SHH), um morfógeno essencial para o desenvolvimento primário embrionário, que fornece informação posicional das células. A via Wnt tem seu nome formado pela junção do gene Wg (*Wingless*) e Int-1 (*Integration site-1*), identificados na mosca-da-fruta e na proto-oncogene identificado nos sistemas nervoso e cardiovascular em camundongos, respectivamente. Através da via Notch (composta pelas proteínas Delta e Jagged), temos um sistema de comunicação entre células vizinhas com principal função de decidir o destino das células e distribuir suas funções adequadamente. A formação óssea com padronização dorsal embrionária e diferenciação de tecidos é caracterizada pela via BMP (*Bone Morphogenic Protein* ou Proteína Morfogenética Óssea), que se liga a receptores de membrana.

Evidências presentes na Trissomia do 21 acumuladas nas últimas duas décadas, apresentam capacidade migratória parcialmente comprometida em diferentes populações celulares; redução da velocidade de migração e progenitores neurais; orientação alterada de cones de crescimento axonal e modificações na dinâmica do citoesqueleto. Contudo, a reorganização da motilidade celular constitui um componente relevante na fisiopatologia embrionária da síndrome.

A migração celular depende diretamente do estado metabólico da célula. A organização contínua dos microtúbulos, dos filamentos de actina e dos complexos de adesão (desmossomos e paradesmossomos), competem histologicamente na maior ou menor importância de migração tecidual, principalmente na morfo-organogênese, tal qual a rotação do tubo gastrointestinal e cardiovascular, exigindo consumo energético elevado. Estresse oxidativo e desequilíbrios proteostáticos são frequentemente descritos em T21, enfaticamente correlacionados com disfunções mitocondriais.

A crista neural ilustra a importância da migração tanto quanto as próprias células. Longas distâncias são percorridas durante a embriogênese, entre o tubo neural e o ectoderma superficial para formação de estruturas craniofaciais, componentes do SNP (Sistema Nervoso Periférico), células da medula adrenal, melanócitos, SNE (Sistema Nervoso Entérico) e sistema urogenital, sistema neuroendócrino e parte do desenvolvimento cardíaco. Esse processo complexo torna as células da crista neural particularmente sensíveis a pequenas alterações regulatórias, migratórias e temporais. Uma discreta redução na velocidade migratória ou uma modificação resulta em mudanças anatômicas significativas. Estes estudos reforçam a ideia de que o fenótipo decorre da integração de múltiplos mecanismos.

No SNC, a migração é gerada na zona ventricular e, em seguida, neurônios imaturos iniciam um deslocamento em direção às futuras camadas corticais. Enquanto isso, células da glia radial funcionam como verdadeiros trilhos biológicos, definindo traçados configurados por proteínas motoras.

Cada camada contém populações neuronais específicas, responsáveis por diferentes circuitos de processamento sensorial, motor e cognitivo. A migração pode modificar a conectividade entre regiões e influencia funções como memória, linguagem, aprendizagem, atenção e integração sensorial.

Alterações em moléculas de adesão, proteínas do citoesqueleto e vias de sinalização intracelular podem modificar tanto a velocidade quanto a precisão desse deslocamento.

Evidências apontam um cérebro cuja construção ocorreu sob regras de quantidades distintas de regulação molecular, apresentando implicações importantes para futuras estratégias terapêuticas, sugerindo que intervenções voltadas à modulação das vias de desenvolvimento, poderão interferir positivamente no potencial funcional.

Atualmente, há ciência de que a construção cerebral depende da interação contínua entre gradientes morfogênicos, fatores de transcrição, proteínas sinalizadoras e mecanismos epigenéticos, que

determinam quando e quais genes deverão ser ativados ou silenciados. Esse processo forma uma das bases que explica como semelhantes originam estruturas completamente distintas, bem como as diferenças entre gêmeos monozigóticos.

A proteína SHH foi revelada como fundamental para a expansão das células progenitoras do cerebelo, hipocampo, córtex cerebral e diversas outras estruturas encefálicas, como demonstradas em modelos experimentais utilizando camundongos Ts65Dn.

A T21 passa a ser interpretada como uma alteração da sensibilidade biológica aos estímulos regulatórios (um relógio biomolecular), em que as respostas celulares ocorrem em intensidades diferentes daquelas observadas durante o desenvolvimento comum devido à biologia de sistemas, onde pequenas alterações incrementais na eficiência de sinalização são capazes de desorganizar redes inteiras de desenvolvimento.

A via Wnt participa ativamente da manutenção das células-tronco neurais, regulando a polaridade celular e influenciando a formação das sinapses. A via Notch controla o equilíbrio entre proliferação e diferenciação, impedindo seu consumo precoce durante a neurogênese. Proteínas da família BMP atuam principalmente na diferenciação celular e em tecidos em desenvolvimento.

Na T21, a alteração simultânea dessas vias pode explicar por que diferentes estruturas encefálicas apresentam intensidades variadas de comprometimento, resultando em uma sequência contínua de pequenas adaptações biológicas, iniciadas nas primeiras semanas de gestação. As alterações possuem um efeito discreto individualmente, embora a soma de centenas modificações regulatórias acometam as alterações morfofisiológicas sistêmicas, especialmente caracterizadas no sistema nervoso.

O comprometimento cognitivo deixa de ser entendido como consequência exclusiva da perda neuronal e passa a ser reconhecido como resultado da organização dinâmica das redes de desenvolvimento, conectividade e plasticidade cerebral. A mudança de paradigma é essencial para compreender como o sistema ubiquitina-proteassoma e o imunoproteassoma participam da manutenção da proteostase, da plasticidade sináptica, da memória e da aprendizagem, conectando a embriologia molecular ao funcionamento cerebral ao longo de toda a vida.

A sequência linear de neurulação, marcada por fase embrionária de diferenciação de tecido ectodérmico, formando o tubo neural a partir da notocorda e progressivamente induzindo a origem do encéfalo e da medula espinhal; proliferação; migração e diferenciação; constituem processos simultâneos e reciprocamente independentes. Esse sistema biológico é dinâmico e depende da integração de fatores genéticos, epigenéticos, metabólicos e ambientais. Cenário este, dependente de aumento de carga gênica, emergindo a partir de uma cronologia molecular, cuja expressão trissômica reflete em todos os fenótipos metabólicos, acarretando em uma organização singular da morfogênese da organogênese, repercutindo principalmente no equilíbrio rigoroso da neurogênese e da gliogênese predominantemente na maturação, migração e produção dos neurônios, ocorrendo uma modulação específica na formação de astrócitos oligodentrócitos e demais estruturas de construção cerebral. Pequenas alterações de indução da cronologia da gliogênese repercutem sobre funções cognitivas, cujas expressões poderão ser percebidas tardiamente. Portanto, não são dependentes diretamente do número de neurônios, mas da quantidade de conexões que exercem influência sobre memória, linguagem, atenção, funções executivas e aprendizagem.

A maquinaria dos neurônios que primariamente emerge do núcleo celular definindo a massa cinzenta, se estende no crescimento axonal e dendrítico com formação de espinhas sinápticas reduzidas, acarretando em milhares de conexões nas suas extremidades e evidenciando alterações na arborização e na densidade dos circuitos excitatórios e inibitórios, e neste último caso expressando redução importante da massa branca, repercutindo no seu papel neuromodulador. Resultado do menor

número de tecido neuronal e conectividade cerebral modelada no desenvolvimento pós-natal, enfatizando uma possibilidade de intervenções capazes de favorecer a plasticidade neural na maturação funcional, com evidências de produções de favorecimento pós-natal. O entendimento desse processo elimina a exclusividade do comprometimento por um cromossomo adicional, representando, portanto, uma importante interferência de toda uma organização de conectividade cerebral para sustentar adventos relacionados com memória, aprendizagem e comportamento, além de, papel ambiental importante ao longo da vida. Este equilíbrio é maestrado por um sistema regulatório de todas as células, conhecido como sistema de Ubiquitina-Proteassoma.

A construção do universo proteico regente de todo contexto metabólico celular evoca um primário filtro da integridade de estruturas proteicas que, por sua vez, deverão ser moduladas a partir de um mecanismo de "dobras proteicas", cuja indução primária ocorre por mono ou poliubiquitinação, que são sinalizadoras e, portanto, selecionam a perfeição da estrutura proteica relacionada ao seu papel molecular. Este processo de estruturação da ubiquitinação é realizado por uma cascata de três enzimas (E1, E2 e E3 ligase) responsáveis pela ativação, conjugação e ligação da ubiquitina ao substrato proteico. Dessa forma, proteínas estrtuturalmente alteradas, mal enoveladas ou desnecessárias são reconhecidas e direcionadas para degradação por meio do proteassoma ou encaminhadas para outras vias regulatórias, assim como as vias de chaperonas, que selecionam quais proteínas deverão ser removidas ou encaminhadas ao proteassoma.

O universo celular possui produtos proteicos construídos utilizando uma enorme sequência e organização de aminoácidos, frequentemente gerando algumas "incoerentes" sequências desorganizadas, que por sua vez não correspondem a nenhuma sequência de proteína com papel predestinado e, portanto, consideradas como proteínas inadequadas, impróprias ou oxidadas que deverão ser degradadas ou sofrer uma proteólise (a degradação seletiva de proteínas é tão importante quanto a sua síntese), papel este, representado pelo proteassoma, caracterizando desta forma a maquinaria Ubiquitina-Proteassoma, que reciclará uma proteína mal dobrada em peptídeos ou aminoácidos reutilizáveis em outras construções de polipeptídeos. Dos múltiplos fatores a serem considerados na produção aumentada de diversas proteínas da mesma forma que a triplicada carga gênica da T21) com o aumento da produção múltipla proteica, impõe uma demanda contínua do controle de qualidade de regulação da proteostase, para garantir a conformação e a permanência funcional das proteínas e, eventualmente, a remoção ou substituição de proteínas regulatórias, bem como de fatores de transcrição de componentes do citoesqueleto. Devemos enfatizar que a estrutura da manutenção histológica das células, assim como a dos mecanismos de transporte de organelas, além de estruturação meiótica e mitótica, têm em seu citoesqueleto a tradução de suma responsabilidade. Portanto, é importante frisar que o citoesqueleto é produzido por elementos reconhecidos como tubulinas, que formam microtúbulos (os quais chamamos de estradas e trajetos de função pré-estipulada nas células, tanto para transporte quanto para a comunicação bioquímica/molecular), visto que, por exemplo, a ruptura de um fuso emitido pelo centríolo que tem o papel importante de aderir-se ao centrômero dos cromossomos que, na linha equatorial, durante a anáfase (separação das cromátides irmãs, tanto na meiose quanto na mitose), deverá separar os cromossomos pareados, tracionando-os, acarretando na divisão celular (disjunção cromossômica). É importante frisar que a desorganização molecular dos microtúbulos (fuso mitótico), que estão conectados ao centrômero dos cromossomos, quando ocorre num centrômero do 21 com expressão de um defeito da estrutura proteica da proteína presenilinina 1 e 2 (PSEN1 e PSEN2, respectivamente), geram a não disjunção das cromátides irmãs, acarretando um dos principais mecanismos da Trissomia Livre do cromossomo 21

Além do efeito regulador necessário para equilibrar a desorganização quantitativa dos adventos acima, ocorrem conjuntos de outras vias regulatórias de tentativa de tamponamento, incluindo

alterações da função mitocondrial por estresse oxidativo, participações de uma rede integrada do controle da cognição, incluindo a DYRK1A e RCAN1, entre outras.

O equilíbrio da relação materno-fetal, mesmo que considerando recentes discussões de quimerismo fetal, onde as questões relacionadas a memórias de imunocompetência de gerações relacionadas a gestações anteriores, devemos considerar o elemento de uma variante funcional do sistema Ubiquitina-Proteassoma, constituíndo uma subunidade especializada na apresentação de peptídeos do sistema imune, o imunoproteassoma, que participa de respostas com qualidade proteica em tecido metabolicamente ativo, regulando respostas ao estresse oxidativo e interferindo na diferenciação celular. Reconhece-se efetivamente influências imunológicas singulares na T21, uma vez que a localização de genes de respostas aos interferons, que participam diretamente de comunicação entre células do sistema imunológico, estabelece uma expressão constitucional de interferonopatia coordenada pelo excesso do IFNAR1 e 2, IFNGR2 (*Interferon Gamma Receptor 2*) e IL10RB (Interleucina-10 *Receptor Beta*), acarretando uma sinalização imunológica quantitativamente aumentada da população.

O sistema glinfático, um dos mais importantes reguladores imunológicos do SNC desde os primórdios da embriogênese, preserva reguladores do ambiente neural, colaborando com a modulação de células imunocompetentes, tal qual micróglias, que influenciam toda a arquitetura do desenvolvimento cerebral, onde o estresse oxidativo conduzido pelo aumento da atividade mitocondrial, caracterizado histologicamente por aumento de número de mitocôndrias nesse segmento (em particular nas pessoas com T21) que caracterizamos como expressão de gordura marrom e, no contexto neotênico das manifestações clínicas expressas por variações termoenergéticas clinicamente definidas da senescência, principalmente nesse segmento anatômico (craniofacial), característica evidente em todo prematuro, mesmo sem T21

Historicamente, os estudos e os primórdios dos conhecimentos das bases moleculares dos comprometimentos correlacionados à superdosagem gênica dos indivíduos com T21, relacionam-se primariamente com o estresse oxidativo acarretando em espécies reativas de oxigênio (definidas como ROS) regidas pelo aumento da expressão da SOD1, localizada na área crítica do cromossomo 21, com consequências de interação entre imunogenética, proteostase, reações do sistema antioxidante com inflamação crônica e metabolismo mitocondrial.

A migração neuronal, o crescimento axonal, a sinaptogênese e a mielinização, estão relacionados no contexto da neurogênese com o metabolismo oxidativo, regido por atividade mitocondrial. A construção do fenótipo é representada pela primeira expressão gênica, que após a transcrição do DNA, a partir da síntese de RNAm, ocorre a iniciação de uma sequência extremamente sofisticada dos eventos que envolvem a tradução proteica, dobramento molecular, modificações pós-traducionais, transporte intracelular e degradação programada seletiva. O impacto funcional da carga gênica aumentada modifica todo o mecanismo responsável pela tradução e pelo dobramento proteico, solicitando a intervenção pela ação das chaperonas moleculares, que compartilham a seleção e organização de proteínas mal dobradas, assim como no mecanismo compartilhado do sistema Ubiquitina-Proteassoma.

As chaperonas são proteínas com papel distinto, de acompanhamento no processo de adequar mecanismos de dobramento (flexionamento) proteico que se seguem pelo enovelamento, porém quando não organizados adequadamente, não são diretamente responsáveis pelo enovelamento proteico, mas acarretam a formação de peptídeos agregados não enovelados. Interpreta-se que as chaperonas fazem a organização do envelopamento correto, antes que o sistema ubiquitina-proteassoma desintegre polipeptídeos mal enovelados, reduzindo-a em monopeptídeos a serem reutilizados posteriormente. O processo de enovelamento inadequado poderá acarretar no aumento de risco de emaranhados neurofibrilares no extravasamento neural, induzidas por hiperfosforilação

da proteína TAU, nomeados de Tauopatia (doença de acúmulo de proteína betamilóide por APP e formação de placas, projetando-se como mal de Alzheimer). Essa proteína assume uma responsabilidade da agregação adequada e integração dos microtúbulos na construção da estrutura do citoesqueleto.

Compreender a T21 exige analisar a cadeia regulatória da expressão proteica desde a transcrição gênica, até as manifestações do final da degradação proteica. Com uma organização modificada do ciclo celular de uma célula euplóide, que é influenciada não somente pelo aumento da carga gênica do cromossomo 21, mas também pela cronologia alterada da diferenciação influenciada pela proliferação de novo modelo de organogênese e morfogênese, modificadas por comunicação de vias gênicas primárias, induzidas pela SHH.

A emergência da embriologia molecular integra uma construção de circuitos que interagem de forma contínua com o ambiente, de tal forma que funções de planejamento motor, comportamento social e aprendizagem, interagem com atenção, memória e linguagem, representando propriedades de diferenciações neuromotoras e cognitivas, que com a colaboração das principais bases neuronutricionais suportadas com fundamentos culturais, sociais e educacionais, permitem um equilíbrio da construção de oportunidades com segurança e respeito.

Referências

DESDÍN-MICÓ, Gabriela; SOTO-HERDERO, Gonzalo; et al. 2024. T cells with dysfunctional mitochondria induce multimorbidity and premature senescence. Science. Vol. 368. https://www.science.org/doi/10.1126/science.aax0860

BANSAL, Prakhar; BANDA, E.C; et al. 2024. A dynamic in vitro model of Down syndrome neurogenesis with trisomy 21 gene dosage correction. Science Advances. Vol 10, Issue 23. https://www.science.org/doi/10.1126/sciadv.adj0385

GALBRAITH, M.D.; RACHUBINSKI, A.L; et al. 2026. Multidimensional definition of the interferonopathy of Down syndrome and its response to JAK inhibition. Science Advances. Vol 9, Issue 26. https://www.science.org/doi/10.1126/sciadv.adg6218

RUSSO, M.L., SOUZA, A.M.M; et al. 2024. Consequences of trisomy 21 for brain development in Down syndrome. Nature Reviews Neuroscience. https://doi.org/10.1038/s41583-024-00866-2

WU, C-I.; VINTON, E.A; et al. 2022. APP and DYRK1A regulate axonal and synaptic vesicle protein networks and mediate Alzheimer's pathology in trisomy 21 neurons. Molecular Psychiatry. https://doi.org/10.1038/s41380-022-01454-5

POWERS, R.K.; CULP-HILL, Rachel; et al. 2019. Trisomy 21 activates the kynurenine pathway via increased dosage of interferon receptors. Nature Communications.https://doi.org/10.1038/s41467-019-12739-9

WAUGHT, K.A.; MINTER, Ross; et al. 2023. Triplication of the interferon receptor locus contributes to hallmarks of Down syndrome in a mouse model. Nature Genetics. https://doi.org/10.1038/s41588-023-01399-7

DASCENO, Dan; ERFURTH, M-L; et al. 2025. Slit and Receptor Tyrosine Phosphatase 69D Confer Spatial Specificity to Axon Branching via Dscam1. Cell. https://www.cell.com/cell/fulltext/S0092-8674(15)00979-4

KUBBEN, Nard; ZHANG, Weiqi; et al. 2016. Repression of the Antioxidant NRF2 Pathway in Premature Aging. Cell. https://www.cell.com/cell/fulltext/S0092-8674(16)30565-7

KIANI, Lisa. 2026. Chromosome 21 gene DSCAM drives Down syndrome phenotypes. Nature Reviews Neurology. https://doi.org/10.1038/s41582-026-01246-3

WHALLEY, Katherine. 2026. Mapping the molecular effects of Down syndrome in the developing brain. Nature Reviews Neuroscience. https://doi.org/10.1038/s41583-026-01050-4

PLEĆAŠ, Ante; GOUGH, Gillian; et al. 2026. Abnormal neuronal and synaptic morphology in Down syndrome brains reproduces in human isogenic cellular models. Cell Death & Disease. https://doi.org/10.1038/s41419-026-08956-y

SCHLACHETZKI, Zinayida; LANGFORD, Oliver; et al. 2026. Exploring automated plasma phospho-tau217 assays for the diagnosis of Down syndrome-related Alzheimer's disease. Communications Medicine. https://doi.org/10.1038/s43856-026-01709-0

HANNAN, S.B.; ALIĆ, Ivan; et al. 2026. Synaptic and intrinsic membrane defects disrupt early neural network dynamics in Down syndrome. Nature Communications. https://doi.org/10.1038/s41467-025-68048-x

WOOD, Heather. 2025. Alzheimer disease in Down syndrome linked to APOE. Nature Reviews Neurology. https://doi.org/10.1038/s41582-025-01110-w

VARI, H.R. & PRATICÒ, Domenico. 2026. Necroptosis in Down Syndrome. Cell Death & Disease. https://doi.org/10.1038/s41419-026-09035-y

HUBER, Hanna; ARRANZ, Javier; et al. 2025. Plasma p-tau217 as a biomarker of Alzheimer's disease pathology in individuals with Down syndrome. Nature Communications. https://doi.org/10.1038/s41467-025-65882-x

LATTKE, Michael; TAN, W.L.; et al. 2026. Single-cell atlas of the developing Down syndrome brain cortex. Nature Medicine. https://doi.org/10.1038/s41591-026-04211-1

KHOR, Bernard; SPINAZZI, N.A.; et al. 2026. Vaccination in individuals with Down syndrome: immune vulnerability, safety, efficacy and opportunities. npj Vaccines. https://doi.org/10.1038/s41541-026-01489-7

FENG, M.Y.; CAO, Wuxinha; et al. 2025. Molecular cartography of the human down syndrome and trisomic mouse brain. Nature Communications. https://doi.org/10.1038/s41467-025-63752-0

MOULI, Karthik; LIOPO, A.V.; et al. 2026. Transcriptomic and proteomic evidence for noncanonical hydrogen sulfide metabolism and immune dysregulation in Down Syndrome. Scientific Reports. https://doi.org/10.1038/s41598-026-45627-6

CRANS, R.A.J.; FRUCTUOSO, M.; et al. 2026. Common pathogenic mechanisms in the hippocampus across neurodegenerative dementias: Alzheimer's disease, Down syndrome, and Parkinson's disease. npj Dementia. https://doi.org/10.1038/s44400-026-00075-x

MESSICK, E.A.; HART, S.A.; et al. 2025. Gestational age-based outcomes of neonates with Down syndrome in the neonatal intensive care unit (NICU): review of pediatric health information system (PHIS) database. Journal of Perinatology. https://doi.org/10.1038/s41372-025-02384-0

SANTORO, J. D. & RAFII, M. S. 2025. Reflecting on progress, envisioning the future for research in Down syndrome. The Lancet. https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(25)00510-0/fulltext

POTIER, Marie-Claude. 2025. Advocating for increased awareness and research on Down syndrome. The Lancet Neurology. Vol 24, Issue 4. https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(25)00070-5/fulltext

BOROUJEN, P.T.; NEMATI, Mitra; et al. 2025. Two case reports of rare Down's syndrome during in vitro fertilization and embryo transfer (IVF-ET). Medicine (Baltimore). Ovid. https://www.ovid.com/jnls/md-journal/fulltext/10.1097/md.0000000000037872~two-case-reports-of-rare-downs-syndrome-during-in-vitro

FOCKENS, M.M.; DAWOOD, Yousif; et al. 2025. Micro-CT Imaging of Tracheal Development in Down Syndrome and Non-Down Syndrome Fetuses. The Laryngoscope. https://doi.org/10.1002/lary.31468

ADAMS, A.D.; LIN, Jielu; et al. 2024. Embryonic statistical analyses reveal 2 growth phenotypes in mouse models of Down syndrome. American Journal of Obstetrics & Gynecology. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37544351/

EMILI, Marco; STAGNI, Fiorenza; et al. 2024. Cellularity Defects Are Not Ubiquitous in the Brains of Fetuses With Down Syndrome. Developmental Neurobiology. https://doi.org/10.1002/dneu.22953

SATO, Taisuke; BAXTER, L.L.; et al. 2025. The placental effects of trisomy for human chromosome 21 orthologs in four mouse models of Down syndrome. Biology Open. https://doi.org/10.1242/bio.062296

YU, Hongmin; LIU, Yun; et al. 2024. A human fetal cerebellar map of the late second trimester reveals developmental molecular characteristics and abnormality in trisomy 21. Cell Reports. Vol 43, Issue 8. https://doi.org/10.1016/j.celrep.2024.114586

BELGACEMI, Randa; CHERRY, Caroline; et al. 2025. Elevated Senescence Markers in Developing Trisomy 21 Human Lungs. American Journal of Respiratory Cell and Molecular Biology. Vol 73, Issue 2. https://doi.org/10.1165/rcmb.2024-0361OC

LANA-ELOLA, Eva; AOIDI, Rifdat; et al. 2024. Increased dosage of DYRK1A leads to congenital heart defects in a mouse model of Down syndrome. Science Translational Medicine. Vol 16, Issue 731. https://www.science.org/doi/10.1126/scitranslmed.add6883

SONG, Chenyun; CHEN, Xinyu; et al. 2026. Identification of secondary microglial formation centers in the human fetal brain. Journal of Experimental Medicine. Vol 223, Issue 6. https://doi.org/10.1084/jem.20251801

KYOGOKU, Hirohisa. 2025. Chromosome segregation errors during early embryonic development. Reproductive Medicine Biology. Vol 24, Issue 1. https://doi.org/10.1002/rmb2.12631

REESER, R.S.; VEDEPO, M.C.; et al. 2026. Aberrant tissue mechanics and mechanotransduction during heart development in down syndrome. Journal of Biomechanics. Volume 195. https://doi.org/10.1016/j.jbiomech.2025.113103

VAN CASTEREN, P.H.F.M.; DE GRAAF, Gert; et al. 2025. Countrywide Variables Associated With the Reduction of Fetuses With Down Syndrome. American Journal of Medical Genetics Part A. Vol 200, Issue 1. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.64228

LIU, Yan-na; CAI, Qin; et al. 2026. Dysregulation of RUNX1 isoforms drives mitochondrial defects during neural differentiation in down syndrome. Mitochondrion. Volume 87. https://doi.org/10.1016/j.mito.2025.102108

KATSUMATA, Kaoru; SHIMOKAZE, Tomoyuki; et al. 2026. The Timing and Factor of Ductus Arteriosus Closure in Infants with Down Syndrome Born at Term and Late-Preterm. Pediatric Cardiology. Vol 47. https://doi.org/10.1007/s00246-025-03869-7

TEKIN, Sinem; OCAL, Aydin Guleroglu; et al. 2025. Oxidative stress biomarkers as novel screening tools for trisomy 21: a case-control study. BMC Pregnancy Childbirth. Vol 25. https://doi.org/10.1186/s12884-025-07601-4

CLARA, Kathy & KAMIYAMA, Daichi. 2024. Adjacent Neuronal Fascicle Guides Motoneuron 24 Dendritic Branching and Axonal Routing Decisions through Dscam1 Signaling. eNeuro. Vol 11, Issue 10. https://doi.org/10.1523/ENEURO.0130-24.2024

HOLMES, L. B.; NASRI, Hamzeh; et al. 2025. Elective Terminations Because of Fetal Abnormalities: Findings in A Tertiary Maternity Center Over 41 Years.[1972–2012]. American Journal of Medical Genetics Part A. Vol 197, Issue 9. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.64051

MAK, Elijah; GRIGOROVA, Monika; et al. 2021. Measuring cerebral perfusion with [11C]-PiB R1 in Down syndrome: associations with amyloid burden and longitudinal cognitive decline Brain Communications. Volume 3, Issue 1. https://doi.org/10.1093/braincomms/fcaa198

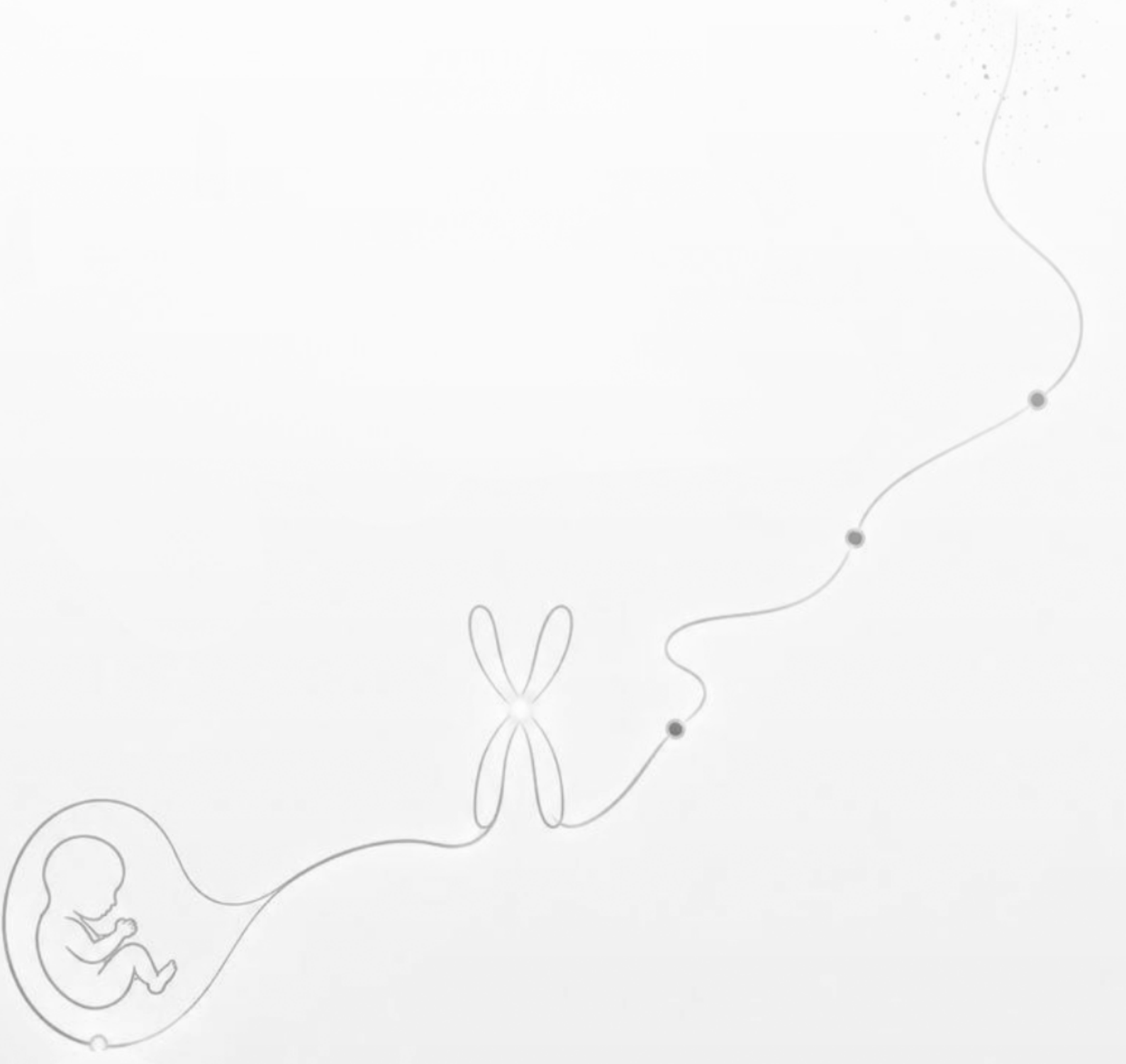
SANTORO, J.D.; KAZEROONI, Lilia; et al. 2026. Immunosuppression in down syndrome regression disorder: a prospective observational cohort study. Brain Communications. Volume 8, Issue 3. https://doi.org/10.1093/braincomms/fcag203

JORGE, Lília; OLIVEIRA, Joana; et al. 2026. Distinct brain regions are affected by neurodevelopmental or pre-dementia changes in Down syndrome. Brain Communications. https://doi.org/10.1093/braincomms/fcag269

RIZVI, Batool; LAO, P.J.; et al. 2024. A pathway linking pulse pressure to dementia in adults with Down syndrome. Brain Communications. Vol 6, Issue 3. https://doi.org/10.1093/braincomms/fcae157

EDWARDS, N.C.; LAO, P.J.; et al. 2024. Cerebrovascular disease is associated with Alzheimer's plasma biomarker concentrations in adults with Down syndrome. Brain Communications. Vol 6, Issue 5. https://doi.org/10.1093/braincomms/fcae331

ADAMO, Michela; GAYER, Mihaly; et al. 2025. Enduring differential patterns of neuronal loss and myelination along 6-month pulsatile gonadotropin-releasing hormone therapy in individuals with Down syndrome. Brain Communications. Vol 7, Issue 2. https://doi.org/10.1093/braincomms/fcaf117



CAPÍTULO 2
Diagnóstico pré-natal, acolhimento familiar e construção do cuidado na T21

Bioética, comunicação do diagnóstico, fortalecimento parental e rede de apoio ao longo da Linha de Cuidado

Autores: Nadja Quadros, Karlo Quadros, Dennis Burns, Iarla Violatti, Lídia Lopes e Simone Schwartz

Como comunicar a suspeita ou a confirmação da T21 e organizar os primeiros passos do cuidado de forma que a família compreenda a situação, participe das decisões e disponha de apoio suficiente para sustentar o acompanhamento longitudinal?

2.1 Diagnóstico pré-natal e T21: Bioética, direitos humanos e valorização da vida

O avanço do diagnóstico pré-natal está ampliando a autonomia reprodutiva ou conduzindo a uma redução progressiva da diversidade humana?

O diagnóstico pré-natal da Trissomia do Cromossomo 21 (T21) foi profundamente transformado pela incorporação do DNA livre circulante (cfDNA/NIPT). Atualmente, esse é o método de rastreamento mais sensível e específico para as aneuploidias fetais comuns, mas permanece um teste de rastreamento, e não de diagnóstico. Resultados positivos devem ser acompanhados de aconselhamento genético, avaliação ultrassonográfica e oferta de confirmação diagnóstica por biópsia de vilo corial ou amniocentese.[1]

O avanço tecnológico ampliou as possibilidades de escolha, mas também introduziu novos dilemas bioéticos. A autonomia reprodutiva somente pode ser considerada efetiva quando a decisão é informada, voluntária e livre de coerção. Para isso, a T21 não deve ser apresentada exclusivamente por seus riscos clínicos, tampouco de forma idealizada. Recomendações para comunicação do diagnóstico defendem informação atualizada, equilibrada, respeitosa e não diretiva, contemplando desafios, potencialidades, apoios disponíveis e experiências concretas de pessoas com T21 e suas famílias.[2] Estudos contemporâneos mostram que vieses relacionados à deficiência podem influenciar a maneira como profissionais apresentam o rastreamento e seus resultados.[3]

Os dados populacionais tornam essa discussão especialmente relevante. Estimativas referentes à Europa entre 2011 e 2015 apontaram aproximadamente 8.031 nascimentos anuais de crianças com síndrome de Down, diante de cerca de 17.331 nascimentos estimados na ausência de interrupções eletivas relacionadas ao diagnóstico pré-natal, correspondendo a uma redução média estimada de 54% nos nascidos vivos, com grande variação entre países.[4] Esses dados, entretanto, não permitem atribuir ao NIPT isoladamente essa redução: legislação, políticas de rastreamento, acesso ao diagnóstico, idade materna, valores culturais e decisões individuais também integram esse cenário.

É nesse ponto que a discussão sobre eugenia reaparece. A eugenia histórica constituiu um projeto político e social de seleção populacional, muitas vezes coercitivo e associado a graves violações de direitos. O rastreamento pré-natal contemporâneo não pode ser automaticamente equiparado a esse passado. Entretanto, a bioética precisa interrogar se práticas formalmente voluntárias podem reproduzir valores sociais que apresentam determinadas existências como menos desejáveis.

O Comitê da ONU sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência tem recomendado que pessoas submetidas ao rastreamento pré-natal recebam informação abrangente e aconselhamento não diretivo, sem estereótipos sobre a deficiência, inclusive sobre a síndrome de Down.[5]

RASTREAMENTO A SERVIÇO DA VIDA E DO CUIDADO

Conhecer precocemente a presença da T21 não precisa significar selecionar quais vidas devem existir. O diagnóstico pré-natal também pode proporcionar tempo para compreender, acolher, preparar-se, organizar o nascimento, planejar o acompanhamento neonatal e construir uma rede de cuidado. A tecnologia amplia possibilidades; a ética deve assegurar que ela não estreite o horizonte de escolhas.

A discussão também ultrapassa a esfera individual. Uma redução expressiva e sustentada da população com T21 pode, ao longo das décadas, repercutir sobre a disponibilidade de serviços especializados, formação profissional, financiamento de pesquisas, políticas públicas, representatividade e movimento associativo. Trata-se de uma possível repercussão social, e não de consequência inevitável. O próprio estudo europeu ressalta que conhecer o tamanho e a evolução dessa população é relevante para planejamento de recursos, políticas públicas e iniciativas de conscientização.[4]

PONTO-CHAVE: Informação equilibrada é condição para autonomia.

Não há decisão plenamente informada quando a T21 é apresentada apenas como uma lista de doenças, limitações e encargos. Também não seria ético minimizar desafios reais. O compromisso profissional deve ser oferecer informação qualificada, atualizada, não diretiva e livre de preconceitos, permitindo que cada família decida segundo seus valores, sem que a dignidade das pessoas com T21 seja colocada em questão.

ATENÇÃO:

O desafio contemporâneo não é escolher entre tecnologia e direitos humanos. É assegurar que o progresso diagnóstico caminhe ao lado da autonomia reprodutiva, da não discriminação e da valorização da diversidade humana. Uma sociedade verdadeiramente inclusiva não é apenas aquela que acolhe a pessoa com deficiência depois do nascimento, mas também aquela que se recusa a apresentá-la, antes mesmo de nascer, exclusivamente como um problema a ser evitado.

2.2 A construção do cuidado desde o diagnóstico

O nascimento de uma criança com Trissomia do Cromossomo 21 (T21) representa um momento de profundas transformações para a família. Embora o diagnóstico possa ser conhecido durante a gestação ou confirmado após o nascimento, a forma como essa notícia é comunicada constitui um dos primeiros determinantes da trajetória de cuidado que será construída ao longo da vida. Mais do que informar um diagnóstico, esse momento inaugura a relação entre a família e os serviços de saúde, influenciando o vínculo com a equipe, a confiança nos profissionais, a competência parental e a adesão às intervenções futuras.[6–9]

A chegada de um filho é acompanhada pela construção de expectativas, sonhos e projetos de vida. O diagnóstico de uma condição genética pode interromper abruptamente essa construção simbólica, desencadeando um processo de reorganização emocional frequentemente descrito como o luto pelo filho idealizado. Esse processo não representa ausência de amor ou rejeição ao bebê, mas uma adaptação psíquica diante da perda da criança imaginada e do encontro com o filho real. Nesse percurso, sentimentos como choque, negação, tristeza, culpa, medo, insegurança, raiva e incerteza

podem coexistir com a alegria pela chegada da criança, o desejo de protegê-la e a construção progressiva do vínculo afetivo.[10,11]

Grande parte do sofrimento vivenciado pelos pais decorre não apenas do diagnóstico, mas do desconhecimento sobre a condição, dos estigmas historicamente associados à deficiência e das incertezas em relação ao futuro. Quando a notícia é transmitida de forma inadequada, centrada exclusivamente nas limitações ou acompanhada de prognósticos pessimistas, esse sofrimento pode ser intensificado. Em contrapartida, evidências demonstram que uma comunicação empática, respeitosa, individualizada e baseada em informações atualizadas fortalece o vínculo entre família e equipe, favorece a elaboração emocional e contribui para que os pais reconheçam seu filho para além do diagnóstico.[7,8]

De um modo geral, os relatos são de insatisfação sobre a forma como foi dada a notícia do diagnóstico. A literatura confirma essas condutas profissionais que podem resultar na dificuldade do vínculo da mãe com o bebê.[7,12,13] De acordo com a Sociedade Brasileira de Pediatria[14], um dos fatores que impacta o ajuste familiar, a aceitação e a adesão da família à tratamentos terapêuticos é o apoio dado pelo profissional no momento da notícia. A fala do profissional pode gerar concepções equivocadas e contribuir para que os pais não confiem nas possibilidades de desenvolvimento do seu filho, podendo também causar reações de rejeição na adaptação afetiva em relação ao bebê.[10,12,15] Pesquisas indicam que as famílias têm recebido pouca informação no momento da notícia do diagnóstico.[16,17]

A família é a principal promotora do desenvolvimento humano, além de ser o primeiro agente de socialização e mediadora da criança com os ambientes em que ela estará inserida. As pesquisas corroboram a importância e impacto que a família tem nesse sentido. Por isso a importância de cuidar, fortalecer e capacitar essa família a partir da notícia do diagnóstico de uma deficiência.[7–9,11,15,18,19] Autores.[10] sugerem que a falta de informação gera prejuízos no desenvolvimento pleno e saudável de pessoas com síndrome de Down. Uma das primeiras reações da família é buscar por respostas que possam sanar suas dúvidas.

A falta de acesso à informação de qualidade, falta de capacitação dos profissionais da saúde e a importância de capacitar a família foram os principais pontos que justificaram a idealização de uma ação com foco na orientação e informação dos pais de crianças com algum diagnóstico diferenciado.[11,12,18,19] A comunicação da suspeita ou da confirmação diagnóstica constitui uma das primeiras intervenções clínicas. Ela influencia a confiança nos profissionais, a compreensão do plano assistencial, a segurança dos cuidadores e a adesão ao acompanhamento. Informação técnica sem escuta pode aumentar sofrimento; acolhimento sem orientação concreta pode manter insegurança e fragmentação. A prática adequada integra ambos.

Historicamente, a T21 foi compreendida predominantemente pelo modelo biomédico, com ênfase nas alterações genéticas e nas limitações funcionais. Entretanto, os avanços científicos das últimas décadas consolidaram o modelo biopsicossocial da deficiência, reconhecendo que a funcionalidade resulta da interação dinâmica entre condições de saúde, fatores pessoais, fatores ambientais e oportunidades de participação. Sob a perspectiva da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), o foco desloca-se da deficiência para as potencialidades, para os apoios necessários e para a promoção da participação social ao longo de todo o ciclo de vida.[13,18]

Nesse contexto, o acolhimento familiar deixa de representar apenas uma atitude humanizada e passa a constituir uma intervenção clínica baseada em evidências. O cuidado centrado na família reconhece pais e cuidadores como parceiros ativos na tomada de decisões, respeitando seus conhecimentos, valores, prioridades e contexto sociocultural. Estudos demonstram que famílias acolhidas precocemente apresentam melhores indicadores de saúde mental, maior competência parental, interações mais responsivas com seus filhos e maior adesão às ações de vigilância do desenvolvimento

e de intervenção precoce, repercutindo positivamente na funcionalidade, na participação e na qualidade de vida da criança.[9,15,16]

Sob o Modelo Biopsicossocial, o diagnóstico orienta a vigilância clínica, mas não define sozinho a trajetória da criança. Funcionalidade, aprendizagem, autonomia e participação resultam da interação entre condições de saúde, relações, experiências, ambiente, oportunidades e apoios disponíveis. Por isso, a linha de cuidado começa no modo como a notícia é comunicada e prossegue na construção compartilhada de prioridades ao longo do tempo.[6,9–11]

Como descrito no Guia de desenvolvimento neuropsicomotor, sinais de alerta e estimulação precoce para pais e cuidadores primários elaborado pelo Ministério da Saúde, descobrir que um filho apresenta uma condição do neurodesenvolvimento ou uma deficiência pode desencadear um verdadeiro "redemoinho de emoções". Nesse momento, os pais também necessitam de cuidado, acolhimento, proteção e informações confiáveis. Permitir que expressem seus sentimentos, validar suas emoções e oferecer esperança baseada em evidências são componentes essenciais para a construção de vínculos seguros entre a família, a criança e a equipe de saúde.[17]

Assim, a linha de cuidado da pessoa com T21 começa antes mesmo da primeira consulta especializada. Ela se inicia na forma como a notícia é comunicada, na disponibilidade para ouvir, no acolhimento das emoções, na oferta de informações atualizadas e na construção compartilhada de um projeto terapêutico que reconheça a família como protagonista do cuidado. A partir desse primeiro encontro, estabelece-se uma parceria longitudinal entre profissionais, família e rede de apoio, orientada pelos princípios da integralidade, da funcionalidade, da participação social, da autonomia e da garantia de direitos.[17]

Este capítulo aborda os principais elementos envolvidos nesse processo, discutindo a comunicação do diagnóstico, a elaboração emocional da família, o fortalecimento parental, a promoção da saúde mental familiar e a construção de redes de apoio capazes de sustentar uma linha de cuidado integral, longitudinal, interprofissional e centrada na família desde os primeiros dias de vida.

2.3 Orientação e Informação dos pais de crianças com algum diagnóstico diferenciado

A falta de acesso à informação de qualidade, falta de capacitação dos profissionais da saúde e a importância de capacitar a família foram os principais pontos que justificaram a idealização de uma ação com foco na orientação e informação dos pais de crianças com algum diagnóstico diferenciado.[11, 12, 18, 19]

Foram encontrados muitos materiais nesse sentido, cartilhas, ebooks, livros, vídeos, artigos e muitos outros, porém a proposta aqui realizada é um diferencial inovador ainda não encontrado no Brasil até o momento de seu lançamento, que foi em março de 2025.

O informa 21 é um chatbot que responde os principais questionamentos de uma família quando ela recebe o diagnóstico da T21, com respostas seguras, confiáveis e em linguagem acessível às famílias. Chatbot é um sistema automatizado de conversas que, nesse caso, funciona através do Whatsapp, simulando uma conversa entre o ser humano e um assistente virtual. A ideia surgiu como uma forma de alcançar diferentes perfis de pessoas, considerando que o WhatsApp é um meio de comunicação amplamente utilizado no contexto brasileiro.[20, 21]

Optou-se pelo uso da inteligência artificial na construção das respostas, considerando o objetivo de atender a diferentes perfis de usuários. Diferentemente dos chatbot tradicionais, que utilizam respostas pré-programadas, este projeto propõe uma abordagem mais flexível, evitando o uso de respostas fixas. A programação do sistema foi desenvolvida utilizando a IA, capaz de identificar a

pergunta feita e formular uma resposta adequada, utilizando linguagem simples e acessível, fundamentada em um acervo digital previamente selecionado.[12,19,22]

O projeto recebeu o nome de Informa21, destacando em seu título sua principal missão: oferecer informações claras e confiáveis sobre a trissomia do cromossomo 21. A ferramenta foi desenvolvida por uma empresa especializada na área, de forma totalmente voluntária e gratuita, sem conflito de interesses. O chatbot do Informa21 tem uma assistente virtual, a Cássia, nome dado em homenagem a uma garotinha com síndrome de Down de mesmo nome.[12,16,17]

Autores[17] defendem o uso de tecnologias educacionais, descritas por eles como instrumentos facilitadores da aprendizagem, como sendo de suma importância para cuidadores e familiares de crianças e adolescentes com deficiência, no sentido de promover melhorias no ato de cuidar e da qualidade de vida desses cuidadores. Segundo os autores, facilitar o acesso à informação contribui para melhorar o enfrentamento das adversidades pelos cuidadores.[20,22,23]

Neste cenário, destaca-se a potencialidade da inteligência artificial como ferramenta facilitadora na difusão de conhecimento acessível, claro e tecnicamente embasado. A criação do Chatbot Informa 21 surge, portanto, como uma estratégia inovadora e socialmente validada, que responde a uma lacuna concreta: a ausência de um canal automatizado e confiável de esclarecimento voltado especificamente às famílias de crianças com T21. Por meio da integração entre dados científicos, linguagem acessível e ampla disponibilidade (via WhatsApp), a ferramenta contribui para o enfrentamento das incertezas que cercam o diagnóstico e para o fortalecimento da rede de apoio às famílias.[19,20,22]

2.4 A hora da notícia: contribuição das famílias

A autora Iarla Violatti reuniu, na série "T21: O Momento da Notícia", relatos de famílias de diferentes regiões do Brasil. Segundo sua experiência, embora cada história seja singular, um elemento apareceu de forma recorrente: parte importante do sofrimento inicial esteve relacionada não apenas ao diagnóstico, mas à linguagem utilizada, à ausência de escuta, ao excesso de previsões negativas e à falta de orientação sobre o que fazer em seguida.

Essa escuta contribuiu para uma proposta de comunicação humanizada apresentada no Distrito Federal. A Lei Distrital nº 7.912, de 16 de junho de 2026[24], instituiu política específica para a comunicação da suspeita e da confirmação da T21 durante a gestação, o pré-natal ou os primeiros dias de vida. Entre suas diretrizes estão capacitação profissional, linguagem acessível, escuta ativa, materiais informativos, acolhimento psicológico sempre que possível e encaminhamento para redes de apoio e acompanhamento psicossocial.

A experiência das famílias reforça um princípio simples: comunicar com empatia não modifica a condição genética, mas modifica o início da trajetória. Uma conversa cuidadosa pode reduzir desorganização, favorecer vínculo e transformar a notícia em ponto de partida para um plano de cuidado possível e compartilhado.

O QUE AS FAMÍLIAS ENSINAM
A família costuma lembrar por muitos anos não apenas o conteúdo da notícia, mas o ambiente, as palavras, o tom de voz e a disponibilidade do profissional. A comunicação deve reconhecer a criança pelo nome, permitir perguntas e terminar com um plano de próximos passos.

2.5 Princípios do acolhimento familiar

Princípio	Aplicação prática
Acolher sem alarmar	Reconhecer a relevância do diagnóstico sem transformar a conversa em previsão de incapacidade.
Informar sem estigmatizar	Usar linguagem respeitosa, atualizada e centrada na pessoa; evitar termos depreciativos, rótulos e generalizações.
Escutar antes de orientar	Perguntar o que a família já sabe, o que compreendeu e qual é sua preocupação imediata.
Validar emoções	Permitir silêncio, choro, ambivalência e perguntas repetidas, sem minimizar, julgar ou exigir aceitação imediata.
Oferecer esperança realista	Apresentar possibilidades concretas de cuidado e desenvolvimento, sem promessas nem prognósticos fechados.
Organizar os próximos passos	Substituir incerteza difusa por plano simples, com prioridades, responsáveis, prazos e contatos.
Cuidar de quem cuida	Rastrear sofrimento emocional, sobrecarga, isolamento, dificuldades financeiras e fragilidade da rede de apoio.
Compartilhar decisões	Respeitar valores, prioridades, cultura, capacidade de decisão e ritmo de cada família.

2.6 Linha de cuidado linear do acolhimento familiar

O acolhimento deve acompanhar a família desde a suspeita pré-natal até as diferentes transições do desenvolvimento. Não se encerra na primeira conversa e deve ser revisto sempre que surgirem novas condições clínicas, mudanças na funcionalidade, entrada na escola, sobrecarga dos cuidadores ou reorganização da rede familiar.

2.6.1 Suspeita ou confirmação durante o pré-natal

A conversa pré-natal deve esclarecer a diferença entre rastreio e confirmação diagnóstica, preservar o vínculo com a gestação e preparar a família para o nascimento sem fatalismo. É preferível oferecer informações em etapas, verificar o que foi compreendido e planejar avaliações materno-fetais e neonatais conforme os achados.

Rastrear	**Compreensão do resultado; principais dúvidas; sofrimento emocional; condições maternas e fetais que modificam o parto.**
Prevenir	Comunicação apressada; confusão entre rastreio e diagnóstico; busca desorganizada por vários serviços.
Intervir	Explicar resultados e incertezas; definir exames; planejar local do parto e primeiros cuidados; oferecer nova conversa.
Encaminhar	Medicina fetal/obstetrícia; genética; cardiologia fetal e neonatologia conforme achados; psicologia ou serviço social quando necessário.
Orientar família/rede	O diagnóstico não define todo o futuro. A família pode precisar de tempo e de mais de uma conversa para elaborar a informação.

PARA A FAMÍLIA
Receber informação sobre T21 durante a gestação não exige que todas as decisões sejam tomadas imediatamente. A equipe deve explicar o que se sabe, o que ainda precisa ser confirmado e quais cuidados podem ser organizados desde já.

2.6.2 Comunicação do diagnóstico após o nascimento

A notícia deve ser dada em ambiente reservado, com tempo suficiente e, sempre que possível, com os principais cuidadores presentes. A situação clínica da mãe e do recém-nascido deve ser considerada. A criança deve ser reconhecida primeiro como pessoa, evitando que a conversa comece por uma longa lista de complicações.

Rastrear	Momento clínico adequado; conhecimento prévio; expectativas; dúvidas; sinais de sofrimento agudo ou risco psicossocial.
Prevenir	Comunicação em corredor ou de forma impessoal; linguagem determinista; culpabilização; excesso de informações na primeira conversa.
Intervir	Apresentar-se, sentar-se, usar linguagem direta; explicar o que está confirmado; reconhecer a criança pelo nome; combinar retorno.
Encaminhar	Pediatria/neonatologia e genética; psicologia, psiquiatria ou serviço social conforme avaliação; equipes clínicas conforme necessidades imediatas.
Orientar família/rede	Não existe reação emocional "correta". Evitar previsões fechadas. Perguntas surgirão depois e deve existir canal de retorno.

2.6.2.1 Antes da primeira conversa

A qualidade da comunicação também depende de como o encontro é organizado. Quando a condição não era conhecida previamente, a equipe deve evitar que a família receba a suspeita de forma fragmentada, por comentários de corredor, expressões não verbais ou informações incompletas.

Aspecto	Conduta sugerida
Momento	Comunicar tão logo seja possível realizar uma conversa adequada, sem atraso desnecessário. Se houver instabilidade clínica, a estabilização do recém-nascido tem prioridade, mas a família deve receber explicações sobre o estado atual e uma conversa diagnóstica deve ser organizada assim que viável.
Local	Preferir ambiente reservado, com tempo para perguntas e sem interrupções evitáveis.
Quem participa	Sempre que possível, conversar com os pais ou responsáveis juntos e permitir a presença de pessoa de apoio escolhida pela família. Não transformar um dos pais em mensageiro do diagnóstico para o outro.
Profissional de referência	Idealmente, a comunicação deve ser conduzida por profissional que conheça o bebê, compreenda a T21 e possa explicar os próximos passos. Outros profissionais podem participar quando isso agrega cuidado, não para aumentar a solenidade da notícia.
Bebê presente	Quando clinicamente possível, a criança deve estar junto da família. O contato, o nome e as características próprias do bebê ajudam a manter a pessoa no centro da conversa.
Acessibilidade	Utilizar linguagem compreensível, intérprete quando necessário e materiais escritos confiáveis. A família não deve precisar dominar termos genéticos para compreender o essencial.

PARA A EQUIPE:
Evitar que a primeira informação seja transmitida exclusivamente ao pai ou acompanhante para que ele a repasse à mãe. Situações clínicas excepcionais exigem adaptação, mas o princípio deve ser preservar comunicação direta, respeitosa e compartilhada com os responsáveis.

2.6.2.2 Começar pelo nascimento e pelo bebê

A conversa pode começar reconhecendo o nascimento e utilizando o nome da criança. Quando apropriado, parabenizar a família não minimiza o diagnóstico; ajuda a não transformar a condição genética na única informação relevante daquele momento.[6,7]

EXEMPLO DE ABERTURA:
"Parabéns pelo nascimento da Helena. Ela está aqui com vocês e, neste momento, quero conversar um pouco sobre algumas características que observamos nela."

2.6.2.3 Dizer com clareza o que se sabe

É essencial diferenciar três situações: diagnóstico pré-natal confirmado por estudo cromossômico; rastreamento pré-natal sugestivo, mas não diagnóstico; e suspeita clínica levantada após o nascimento. A linguagem deve corresponder ao grau de certeza.

Situação	Forma de comunicar
Diagnóstico cromossômico já confirmado	"Como já sabíamos pelos exames da gestação, a Helena nasceu com trissomia 21. Agora o mais importante é conhecermos como ela está clinicamente e organizarmos os cuidados dos primeiros dias."
Rastreamento pré-natal sugestivo	Explicar que o resultado pré-natal aumentou a probabilidade, mas que a confirmação diagnóstica depende do método utilizado e, quando indicada, da análise cromossômica.
Suspeita clínica ao nascimento	"A Helena apresenta algumas características que nos fazem pensar na possibilidade de trissomia do cromossomo 21, conhecida como síndrome de Down. Neste momento é uma suspeita clínica e vamos realizar o exame cromossômico para confirmar."

2.6.2.4 Individualizar: o diagnóstico não é um prognóstico

Após nomear a condição, é útil esclarecer imediatamente que existe grande variabilidade entre pessoas com T21. Características clínicas, ritmo de desenvolvimento, comunicação, aprendizagem, comportamento e autonomia não podem ser previstos de forma rígida a partir do exame neonatal.[6]

MENSAGEM POSSÍVEL:
"A trissomia 21 não nos diz hoje como será o desenvolvimento da Helena, sua personalidade ou tudo aquilo que será capaz de fazer. Vamos conhecê-la como indivíduo e acompanhar sua trajetória."

2.6.2.5 Trazer a conversa de volta ao presente

A primeira necessidade da família costuma ser compreender como o bebê está agora. A equipe deve explicar, em linguagem concreta, respiração, alimentação, adaptação neonatal, necessidade ou não de internação e avaliações indicadas. O rastreamento de cardiopatia, alterações hematológicas, tireoide, audição, visão e outras condições faz parte do cuidado, mas não precisa ser apresentado como uma sucessão de ameaças na primeira conversa.[6]

FRASE ORIENTADORA:
"Hoje não precisamos conversar sobre toda a vida dela. Precisamos saber como ela está agora e organizar, passo a passo, aquilo que realmente precisa ser avaliado."

2.6.2.6 Dar espaço para a reação da família

Após comunicar as informações essenciais, o profissional deve permitir uma pausa. Reações emocionais são variadas: silêncio, choro, surpresa, perguntas objetivas, repetição da mesma pergunta ou ausência de perguntas podem ocorrer. A equipe não deve tentar preencher imediatamente todo silêncio com novas informações, nem interpretar a reação inicial como uma posição definitiva da família.

PERGUNTA ÚTIL:
"Como vocês estão recebendo essa informação? O que gostariam de saber agora?"

2.6.2.7 Encerrar com continuidade concreta

A família precisa sair da primeira conversa sabendo que não terá de compreender tudo naquele momento. Deve ser informado quem será o profissional ou serviço de referência, quando haverá nova conversa, quais exames estão programados e onde buscar informações confiáveis. O contato com outras famílias e organizações de apoio pode ser oferecido, respeitando o tempo e a preferência dos responsáveis.[6,7]

MENSAGEM DE CONTINUIDADE:
"Vocês não precisam aprender tudo sobre trissomia 21 hoje. Teremos outras conversas, com calma, e vamos organizar cada etapa do acompanhamento com vocês."

2.6.2.8 O que fazer e o que evitar

O que fazer	O que evitar
Chamar o bebê pelo nome e reconhecer o nascimento.	Abrir com "infelizmente", "tenho uma notícia ruim" ou expressões que definam previamente o significado do nascimento.
Usar linguagem direta: "trissomia 21" e "síndrome de Down", explicando os termos.	Usar eufemismos vagos ou linguagem que reduza a criança ao diagnóstico.
Distinguir suspeita clínica de diagnóstico confirmado.	Apresentar uma suspeita fenotípica como certeza antes da confirmação adequada.
Explicar a variabilidade individual.	Fazer previsões rígidas sobre inteligência, independência, escolarização, profissão ou expectativa de vida da criança específica.
Priorizar necessidades imediatas do recém-nascido.	Listar de uma só vez todas as possíveis doenças associadas à T21
Permitir silêncio, emoção e perguntas repetidas.	Responder ao sofrimento com frases automáticas de consolo ou interpretações religiosas/filosóficas não trazidas pela própria família.
Manter mensagem uniforme entre os profissionais.	Permitir que diferentes membros da equipe ofereçam prognósticos contraditórios ou opiniões pessoais.
Oferecer fontes confiáveis e possibilidade de contato com redes de apoio.	Entregar grande volume de material sem orientação ou pressionar a família a procurar grupos de apoio imediatamente.

2.6.2.9 Exemplo de uma primeira fala

MODELO DE COMUNICAÇÃO:
"Parabéns pelo nascimento do Gabriel. Ele está aqui com vocês e, antes de qualquer coisa, ele é o filho de vocês, que agora estamos começando a conhecer. Ao examiná-lo, encontramos algumas características que nos fazem suspeitar que ele tenha trissomia do cromossomo 21, conhecida como síndrome de Down. Vamos realizar o exame cromossômico para confirmar. A trissomia 21 pode estar associada a algumas particularidades de saúde e do desenvolvimento, mas existe grande variabilidade de uma criança para outra. Não é possível olhar para o Gabriel hoje e prever como será sua trajetória. Neste momento, o mais importante é saber como ele está respirando, mamando e se adaptando à vida fora do útero. Vamos avaliar o que precisa de atenção agora e explicar cada etapa. Vocês não precisam compreender tudo hoje. Teremos outras conversas, com calma. O que vocês gostariam de saber neste momento?"

O texto acima não deve ser utilizado como fórmula rígida. Sua utilidade é oferecer uma sequência lógica: reconhecer o bebê, nomear a suspeita ou o diagnóstico, delimitar o grau de certeza, evitar prognóstico determinista, explicar o presente, abrir espaço para a família e garantir continuidade.

2.6.2.10 Após a primeira conversa: o que não pode faltar

Item	Verificar
Situação diagnóstica esclarecida	A família compreendeu se há diagnóstico confirmado, rastreamento sugestivo ou suspeita clínica?
Estado atual do bebê	Foram explicadas as condições clínicas imediatas, inclusive necessidade de observação ou internação?
Próximos exames	A família sabe quais avaliações serão realizadas e por quê, sem receber uma lista indiscriminada de riscos?
Nova conversa	Foi definido quando e com quem ocorrerá o próximo momento de orientação?
Material confiável	Foi oferecida informação escrita ou digital de fonte qualificada, em quantidade compatível com aquele momento?
Rede de apoio	Foi oferecida, sem imposição, a possibilidade de contato com serviços especializados, associações ou outras famílias?
Registro em prontuário	A equipe registrou o que foi comunicado, quem participou e quais dúvidas ou necessidades foram identificadas?

PARA A FAMÍLIA:
O diagnóstico não precisa ser compreendido por inteiro no primeiro dia. Perguntas podem surgir mais tarde e devem encontrar uma equipe disponível para retomá-las. A criança continuará sendo conhecida por suas próprias características, necessidades, competências e relações não apenas pelo diagnóstico.

2.6.3 Maternidade, alta e primeiro mês de vida

A transição da maternidade para o domicílio e o acompanhamento durante o primeiro mês devem constituir um processo contínuo. A família deve receber um plano escrito, simples e priorizado, que identifique quem coordena o cuidado, quando ocorrerá o retorno, quais avaliações são prioritárias, quais resultados ainda estão pendentes, quais sinais exigem atendimento imediato e como acessar ajuda. A alta não deve ser transformada em uma lista desordenada de encaminhamentos ou de consultas simultâneas.

Nas primeiras semanas, o cuidado deve consolidar vínculo, segurança alimentar, ganho ponderal, compreensão do diagnóstico e articulação entre atenção primária, pediatria, serviços especializados, reabilitação e apoio social. As recomendações precisam ser compatíveis com a rotina e a capacidade da família. Estimulação não significa transformar todas as atividades em terapia: interação, colo, fala, alimentação segura, brincar e participação nas rotinas constituem oportunidades de desenvolvimento. Também é necessário observar a saúde emocional dos cuidadores, a divisão real de tarefas e o impacto sobre os irmãos.

Rastrear	Condições clínicas; alimentação, sucção, deglutição e ganho ponderal; sono e vínculo; resultados pendentes; compreensão do diagnóstico e do plano de alta; dúvidas recorrentes; transporte e apoio domiciliar; sinais de depressão, ansiedade, sobrecarga, conflitos ou isolamento; impacto sobre irmãos.
Prevenir	Alta sem retorno definido; orientações contraditórias; excesso de informação ou de consultas simultâneas; fragmentação entre saúde, habilitação e apoio social; carga terapêutica incompatível com a rotina; culpabilização; exposição a fumaça ou a pessoas sintomáticas.

Intervir	Entregar plano com prioridades, prazos, sinais de alerta e contatos; garantir revisão pediátrica precoce; confirmar segurança alimentar e acesso aos serviços; revisar a compreensão da família e corrigir informações; definir uma referência para coordenação do cuidado; estabelecer poucas metas prioritárias; apoiar alimentação e rotinas naturais.
Encaminhar	Manter atenção primária/pediatria como coordenadora do cuidado; encaminhar para cardiologia, genética e outras especialidades conforme indicação clínica; fonoaudiologia, fisioterapia ou terapia ocupacional conforme a funcionalidade; saúde mental perinatal quando necessário; assistência social diante de barreiras; grupos e associações confiáveis conforme interesse da família.
Orientar família/rede	Procurar atendimento diante de febre, recusa alimentar, piora da sucção, engasgos, cianose, respiração cansada, sonolência excessiva, perda de peso, vômitos biliosos ou sangramento. Cuidadores precisam de descanso e divisão real de tarefas. Irmãos necessitam de informação adequada à idade e espaço para expressar sentimentos.

2.6.4 Primeiro ano e seguimento longitudinal

O plano deve ser revisto conforme a criança e a família mudam. A equipe precisa observar tanto a saúde e a funcionalidade da criança quanto a capacidade familiar de sustentar o cuidado. Superproteção, expectativas muito baixas e agendas terapêuticas excessivas podem limitar participação, brincar, convivência e autonomia progressiva.

Rastrear	Saúde mental e sobrecarga; vínculo; participação; acesso; abandono de seguimento; conflitos entre orientações; excesso de carga terapêutica.
Prevenir	Superproteção; exclusão de experiências comuns; atribuição de todo atraso ou comportamento à T21; agenda sem objetivos funcionais.
Intervir	Reavaliar prioridades; reduzir intervenções sem meta clara; promover escolhas e participação; articular saúde, educação e assistência social.
Encaminhar	Atenção primária/pediatria; saúde mental; serviço social; educação; reabilitação e rede de proteção conforme necessidades.
Orientar família/rede	Autonomia começa em pequenas escolhas e participação nas rotinas. As necessidades dos cuidadores também devem fazer parte das consultas.

ATENÇÃO:
Normalizar a existência de emoções é diferente de ignorar sofrimento persistente. Risco de autoagressão, violência, rejeição explícita, negligência, incapacidade funcional ou ruptura importante do vínculo exige ação imediata e coordenada.

2.7 Situações que exigem revisão ampliada do plano

- Família sem profissional ou serviço de referência para coordenar o cuidado.
- Informações contraditórias ou excesso de encaminhamentos sem definição de prioridade.
- Depressão, ansiedade intensa, esgotamento, luto prolongado ou conflito familiar importante.
- Dificuldade persistente de vínculo, rejeição explícita ou negligência dos cuidados básicos.
- Isolamento social, perda de renda, insegurança alimentar ou barreiras de transporte.
- Sobrecarga terapêutica com prejuízo ao sono, ao brincar, à convivência ou ao trabalho dos cuidadores.
- Discriminação, violência, *bullying* ou recusa injustificada de acesso a serviços.
- Mudança brusca de comportamento da criança ou do cuidador, regressão funcional ou abandono do seguimento.

2.8 Integração da equipe e registro compartilhado

A coordenação do cuidado pode ser exercida pela pediatria ou pela Atenção Primária, articulando genética, especialidades, habilitação e reabilitação, saúde mental, odontologia, educação e assistência social. Coordenar não significa centralizar todas as decisões, mas garantir continuidade, priorização e comunicação entre os pontos da rede.

O registro compartilhado deve conter: dúvidas principais; informações já comunicadas; profissionais de referência; avaliações pendentes; sinais de alerta; metas de curto prazo; necessidades dos cuidadores; barreiras de acesso; recursos da rede de apoio; e data prevista para revisão. Quando houver concordância da família, informações relevantes podem ser compartilhadas com creche, escola e outros setores, respeitando privacidade e finalidade.

2.9 *Checklist* operacional para acolhimento

Item	Verificar	Registro/conduta
Comunicação	A notícia foi dada em ambiente adequado, com linguagem respeitosa e espaço para perguntas?	
Compreensão	A família consegue explicar o que entendeu e o que ainda não está claro?	
Plano imediato	Há responsáveis, prazos, retorno definido e contatos de referência?	
Saúde mental	Foram investigados sofrimento persistente, risco, sobrecarga e necessidade de encaminhamento?	
Rede de apoio	Está claro quem oferece apoio prático e quais lacunas permanecem?	
Coordenação	Existe profissional ou serviço responsável por integrar o cuidado?	
Carga terapêutica	As intervenções têm objetivos funcionais claros e são compatíveis com a rotina familiar?	
Direitos e acesso	Há barreiras sociais, financeiras, administrativas ou discriminatórias que exigem atuação intersetorial?	
Revisão	Foi marcada nova conversa para revisar dúvidas, prioridades e adaptação familiar?	

2.10 Síntese do capítulo

A linha de cuidado da pessoa com T21 pode começar ainda no pré-natal, quando o rastreamento ou a confirmação diagnóstica introduzem decisões que exigem informação qualificada, autonomia reprodutiva, aconselhamento não diretivo e respeito à dignidade e à diversidade humana. O diagnóstico pré-natal deve ser compreendido também como oportunidade para preparar a família, organizar o nascimento, planejar os primeiros cuidados e construir precocemente uma rede de apoio. Após a suspeita ou a confirmação diagnóstica, a forma como a notícia é comunicada integra essa mesma trajetória de cuidado. O objetivo não é eliminar emoções difíceis, mas oferecer condições para que sejam reconhecidas, elaboradas e acompanhadas. Famílias fortalecidas não são famílias sem dúvidas ou cansaço; são aquelas que dispõem de informação confiável, rede de apoio, espaço de decisão e serviços coordenados.

O diagnóstico deve orientar vigilância e planejamento sem definir previamente as possibilidades da criança. A construção longitudinal do cuidado deve preservar vínculo, participação familiar, funcionalidade, autonomia progressiva e garantia de direitos. A primeira conversa é importante, mas o verdadeiro acolhimento se confirma na continuidade.

Referências

1. American College of Obstetricians and Gynecologists. Current ACOG guidance: non-invasive prenatal testing. Washington, DC: ACOG; 2026
2. Sheets KB, Crissman BG, Feist CD, *et al.* Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome. J Genet Couns. 2011;20(5):432-441
3. Meredith S, *et al.* The impact of implicit and explicit bias about disabilities on prenatal screening counseling. Prenat Diagn. 2024
4. de Graaf G, Buckley F, Skotko BG. Estimation of the number of people with Down syndrome in Europe. Eur J Hum Genet. 2021;29:402-410
5. United Nations Committee on the Rights of Persons with Disabilities. Concluding observations concerning prenatal screening, comprehensive information and non-directive counselling. Geneva: United Nations; 2024-2025
6. World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). Geneva: World Health Organization; 2001
7. World Health Organization. Global report on health equity for persons with disabilities. Geneva: World Health Organization; 2022
8. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010
9. Skotko BG, Capone GT, Kishnani PS; Down Syndrome Diagnosis Study Group. Postnatal diagnosis of Down syndrome: synthesis of the evidence on how best to deliver the news to parents. Pediatrics. 2009;124(4):e751-e758
10. Skotko BG. Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. Pediatrics. 2005;115(1):64-77
11. Van Riper M. Families of children with Down syndrome: responding to “a change in plans” with resilience. J Pediatr Nurs. 2007;22(2):116-128
12. Barbosa JO, Costa ACPJ, Santos FS, Araújo TM, Araújo MFMD, Vieira NF. Síndrome de Down: dificuldades em transmitir o diagnóstico. Rev Enferm UFPE On Line. 2013;7(7):4726-31. doi: 10.5205/reuol.4656-38001-2-SM.0707201319
13. Rosenbaum P, King S, Law M, King G, Evans J. Family-centred service: a conceptual framework and research review. Phys Occup Ther Pediatr. 1998;18(1):1-20
14. Sociedade Brasileira de Pediatria. Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com síndrome de Down [Internet]. Rio de Janeiro: SBP; 2020 [citado 2026 ago 19]. Disponível em: https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/22400b-Diretrizes_de_atencao_a_saude_de_pessoas_com_Down.pdf
15. World Health Organization, United Nations Children’s Fund. Nurturing care for early childhood development: a framework for helping children survive and thrive to transform health and human potential. Geneva: World Health Organization; 2018
16. Quadros NN. Guia para Famílias: Desenvolvimento Neuropsicomotor, Sinais de Alerta e Estimulação Essencial e Oportuna. Brasília: Ministério da Saúde; 2023
17. Brasil. Ministério da Saúde. Diretrizes de Atenção à Reabilitação da Pessoa com Transtorno do Espectro do Autismo (TEA). Brasília: Ministério da Saúde; 2014
18. Kuo DZ, Houtrow AJ, Arango P, Kuhlthau KA, Simmons JM, Neff JM. Family-centered care: current applications and future directions in pediatric health care. Matern Child Health J. 2012;16(2):297-305
19. Santos MAD, Pereira-Martins MLDP. Estratégias de enfrentamento adotadas por pais de crianças com deficiência intelectual. Cien Saude Colet. 2016;21:3233-44

20. Sousa SS, Okano MFGT, Divino MOB, Cordeiro LS. A importância da divulgação de informações sobre a síndrome de Down na era da inteligência artificial. South Am Dev Soc J. 2023;9(27):339-50. doi: 10.24325/v9i27p339-350

21. Gomes AA, Santos RT, Lopes JCP, Junior HMPL, *et al.* Síndrome de Down: o enfrentamento do diagnóstico pelos pais. Rev Ibero-Am Humanid Cienc Educ. 2024;10(5):836-48. doi: 10.51891/rease.v10i5.13801

22. Yang J, Por LY, Leong MC, Ku CS. The potential of ChatGPT in assisting children with Down syndrome. Ann Biomed Eng. 2023;51(12):2638-40. doi: 10.1007/s10439-023-03281-3

23. Oliver Wyman. How generative AI is transforming business and society [Internet]. 2024 [citado 2026 ago 19]. Disponível em: https://www.oliverwymanforum.com/global-consumersentiment/how-will-ai--affect-global-economics.html

24. Distrito Federal (Brasil). Lei Distrital nº 7.912, de 16 de junho de 2026. Diário Oficial do Distrito Federal. 16 jun 2026.



CAPÍTULO 3
Desenvolvimento humano na T21: plasticidade, contexto, funcionalidade e participação ao longo da vida

Bases neurobiológicas, variabilidade individual, plasticidade, funcionalidade, participação e processamento visual

Autores: Nadja Quadros, Karlo Quadros, Dennis Burns e Alexandre de Paula Sampaio

Como integrar bases neurobiológicas, condições clínicas, experiências e contexto para avaliar o desenvolvimento sem determinismo, planejar apoios individualizados e ampliar funcionalidade e participação ao longo da vida?

Os avanços da genética, da neurociência do desenvolvimento, da psicologia do desenvolvimento e das ciências da habilitação/reabilitação modificaram substancialmente essa compreensão. Atualmente, reconhece-se que, embora a T21 influencie o desenvolvimento cerebral desde o período embrionário, ela não determina, de forma isolada, as trajetórias de desenvolvimento, funcionalidade e participação da pessoa. Essas trajetórias resultam da interação dinâmica entre fatores biológicos, condições de saúde, relações interpessoais, ambientes, oportunidades de aprendizagem e acesso aos diferentes sistemas de cuidado.[1–4]

ALERTA: A T21 influencia o neurodesenvolvimento, mas não permite prever de forma individual o ritmo de aquisição, o desempenho cognitivo, a comunicação, a autonomia ou a participação futura. Perfis funcionais devem ser avaliados longitudinalmente e nunca inferidos apenas pelo diagnóstico.

3.1 Compreensão contemporânea da síndrome de Down (T21) : bases neurobiológicas e variabilidade individual

Nas últimas décadas, o conhecimento científico sobre a Trissomia do Cromossomo 21 (T21) passou por profundas transformações. Durante muito tempo, a compreensão da condição esteve fortemente associada à presença da deficiência intelectual e às alterações clínicas decorrentes da trissomia, favorecendo interpretações predominantemente biomédicas e, muitas vezes, deterministas. Nessa perspectiva, acreditava-se que a alteração genética seria suficiente para definir, de maneira relativamente previsível, as possibilidades de desenvolvimento da pessoa.[1,2]

A trissomia do cromossomo 21 influencia o neurodesenvolvimento, mas não determina, por si só, as trajetórias de desenvolvimento, funcionalidade e participação da pessoa. Essas trajetórias são continuamente construídas pela interação entre características biológicas, condições de saúde, experiências, contextos e oportunidades oferecidas ao longo da vida.[2–6] Essa perspectiva representa uma mudança paradigmática na compreensão da T21, ao reconhecer que o desenvolvimento humano permanece sensível às experiências e aos contextos ao longo de toda a vida.[2,3]

Essa mudança de paradigma desloca o foco da condição genética isoladamente para a compreensão das trajetórias individuais de desenvolvimento. Pessoas com T21 apresentam ampla variabilidade clínica, cognitiva, funcional e comportamental. Crianças com a mesma condição genética podem apresentar trajetórias bastante distintas quanto ao ritmo de aquisição dos marcos do desenvolvimento, às habilidades adaptativas, à comunicação, à aprendizagem e à participação social, evidenciando que a expressão clínica da T21 é altamente heterogênea.[1,5]

3.1.1 Princípios para compreender o neurodesenvolvimento na T21

Princípio	Implicação prática
Influência não é destino	A alteração cromossômica modifica probabilidades e perfis de desenvolvimento, mas não define isoladamente o resultado funcional.
Variabilidade é regra	Idade cronológica ou diagnóstico não substituem avaliação individual das competências, necessidades e formas de participação.
Desenvolvimento é dinâmico	Aquisições e dificuldades mudam ao longo do tempo e são moduladas por saúde, experiências, relações e ambiente.
Plasticidade exige oportunidade	Experiências significativas, repetidas e afetivamente seguras favorecem aprendizagem; plasticidade não significa ausência de limites nem benefício automático de qualquer terapia.
Funcionalidade é o desfecho	Marcos devem ser interpretados pelo que permitem fazer: brincar, comunicar-se, aprender, deslocar-se, cuidar de si e participar.
Participação também promove desenvolvimento	A criança não precisa dominar todas as habilidades antes de participar; participar é uma via de aprendizagem.
Saúde sensorial importa	Audição, visão, sono, tireoide, dor, epilepsia e outras condições podem alterar desempenho e simular piora cognitiva ou comportamental.
Apoios devem ser individualizados	Recursos visuais, comunicação aumentativa, adaptações pedagógicas e tecnologias assistivas devem ser escolhidos após avaliação, não por estereótipos.

3.2 Modelo linear de compreensão do desenvolvimento

3.2.1 Linha de raciocínio: da condição genética à participação

A organização abaixo é didática. Na prática, as relações são recíprocas: condições clínicas, ambiente, experiências e participação modificam continuamente a trajetória do desenvolvimento.

1	Condição genética (T21)
	↓
2	Perfil neurobiológico individual
	↓
3	Condições de saúde e fatores contextuais
	↓
4	Experiências, relações e oportunidades de aprendizagem
	↓
5	Funcionalidade nas atividades cotidianas
	↓
6	Participação, autonomia e qualidade de vida

ATENÇÃO:
A sequência acima não é causal rígida. Funcionalidade e participação também modificam experiências, relações e oportunidades, formando um processo contínuo de retroalimentação.

3.3 Bases neurobiológicas e variabilidade individual

Do ponto de vista neurobiológico, a presença de uma cópia adicional do cromossomo 21 interfere em processos fundamentais do desenvolvimento cerebral, incluindo proliferação e diferenciação neuronal, migração celular, sinaptogênese, mielinização e organização das redes neurais. Essas alterações contribuem para uma trajetória particular de maturação do sistema nervoso central e repercutem no desenvolvimento neuropsicomotor da pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21).[1,7]

Estudos neuropatológicos e de neuroimagem demonstram diferenças no crescimento e na organização cerebral desde os primeiros meses de vida. Schwartzman descreve que, aproximadamente entre o terceiro e o quinto mês, tornam-se mais evidentes alterações anatômicas relacionadas à redução do crescimento encefálico, envolvendo especialmente os lobos frontais, polos occipitais, tronco cerebral e cerebelo. Também são descritas alterações da organização cortical e cerebelar e atraso nos processos de mielinização, aspectos que podem contribuir para as manifestações neuromotoras observadas na T21.[26]

No domínio motor, a hipotonia, frequentemente associada à frouxidão ligamentar, às características musculoesqueléticas e às particularidades do controle postural, influencia a aquisição e a qualidade dos marcos motores. À medida que o desenvolvimento avança e as ações passam a exigir maior controle voluntário, antecipação, planejamento, integração sensorial e organização de estratégias motoras, essas particularidades neurobiológicas e biomecânicas podem tornar mais evidentes as diferenças na trajetória de aquisição das habilidades motoras.[26]

Essas alterações repercutem, em intensidade variável, sobre diferentes domínios do neurodesenvolvimento, incluindo cognição, linguagem, motricidade, funções executivas, memória e processamento sensorial. A deficiência intelectual é uma característica central do fenótipo da T21, porém apresenta ampla variabilidade individual quanto à intensidade e às repercussões funcionais. Da mesma forma, as características neuroanatômicas e neuromotoras não determinam, de maneira rígida, o desempenho funcional nem as possibilidades futuras de desenvolvimento. A expressão clínica resulta da interação dinâmica entre fatores biológicos, experiências, oportunidades de aprendizagem, condições de saúde, ambiente, apoios e participação social.[1,7,8]

Domínio	O que observar	Relevância funcional
Motricidade e postura	Controle postural, mobilidade, coordenação, resistência, dor, uso funcional das mãos.	Exploração do ambiente, brincadeira, escrita, autocuidado e participação física.
Comunicação e linguagem	Intenção comunicativa, compreensão, fala, gestos, sinais, CAA e capacidade de expressar escolhas.	Interação, aprendizagem, proteção, autonomia e tomada de decisão.
Cognição e aprendizagem	Atenção, memória, resolução de problemas, generalização e ritmo de aquisição.	Acesso ao currículo, execução de rotinas e uso de habilidades em novos contextos.
Funções executivas	Planejamento, flexibilidade, controle inibitório, organização temporal e iniciação de tarefas.	Autocuidado, comportamento, desempenho escolar e vida independente.
Aspectos socioemocionais	Vínculos, autorregulação, humor, ansiedade, autoestima e pertencimento.	Participação familiar, escolar, comunitária e qualidade de vida.
Processamento sensorial	Audição, visão, resposta a estímulos, integração sensorial e condições clínicas associadas.	Acesso à informação, segurança, comunicação e aprendizagem.

Domínio	O que observar	Relevância funcional
Habilidades adaptativas	Alimentação, higiene, vestir-se, mobilidade, uso de recursos e participação em rotinas.	Autonomia possível e necessidade real de apoios.

3.4 Plasticidade, experiências e potencial de desenvolvimento

O desenvolvimento cerebral é um processo dinâmico, contínuo e altamente dependente da interação entre fatores biológicos e ambientais. A plasticidade cerebral corresponde à capacidade do sistema nervoso de modificar e reorganizar circuitos e estratégias em resposta às experiências, às interações sociais e às oportunidades de aprendizagem. Embora seja especialmente intensa durante a primeira infância, a plasticidade e a capacidade de aprendizagem permanecem presentes ao longo da vida.[2,7]

Na T21, embora existam diferenças estruturais e funcionais no desenvolvimento do sistema nervoso central, a plasticidade cerebral permanece presente e constitui importante mecanismo de adaptação e aprendizagem. Isso significa que as experiências continuam exercendo influência sobre a organização das redes neurais, a aquisição de habilidades e a construção da funcionalidade ao longo da trajetória de vida.[4,8]

Essa compreensão modifica profundamente a forma de interpretar o potencial de desenvolvimento da pessoa com T21. Se anteriormente predominava uma visão centrada nas limitações impostas pela alteração genética, atualmente reconhece-se que o desenvolvimento resulta da interação contínua entre predisposições biológicas, condições de saúde, qualidade das relações interpessoais, oportunidades educacionais, experiências significativas e fatores ambientais.[3,4]

Nesse contexto, a família assume papel central. As interações estabelecidas durante as atividades cotidianas — alimentação, banho, brincadeiras, leitura compartilhada, comunicação e participação nas rotinas familiares — constituem experiências capazes de favorecer a aprendizagem e fortalecer diferentes habilidades e competências do desenvolvimento. Ambientes responsivos, afetivamente seguros e ricos em oportunidades de exploração favorecem a aquisição e o aprimoramento de habilidades motoras, cognitivas, linguísticas e socioemocionais. [2,7,9]

A plasticidade, entretanto, não deve ser confundida com promessa de normalização nem utilizada para justificar agendas terapêuticas exaustivas. O benefício das intervenções depende de sua qualidade, pertinência, individualização e possibilidade de incorporação às experiências e rotinas reais da pessoa. Brincar, comunicar-se, alimentar-se, deslocar-se, participar da escola, conviver e realizar escolhas constituem contextos significativos de aprendizagem, devendo a intervenção contribuir para ampliar a funcionalidade e a participação, e não se limitar à repetição descontextualizada de exercícios.[2,8,9]

Da mesma forma, fatores ambientais desfavoráveis podem restringir as oportunidades de desenvolvimento. Baixas expectativas em relação às capacidades da pessoa com T21, superproteção, escassez de oportunidades de participação, barreiras de acessibilidade, condições clínicas não identificadas ou manejadas oportunamente e dificuldades de acesso à saúde, à educação e aos serviços especializados podem repercutir negativamente sobre sua trajetória de desenvolvimento.[1,3]

Assim, promover o desenvolvimento não significa apenas oferecer terapias especializadas. Significa construir ambientes que favoreçam vínculos seguros, participação ativa, autonomia progressiva e oportunidades reais de aprendizagem nos diferentes contextos da vida. Essa perspectiva amplia a responsabilidade dos profissionais para além da intervenção clínica, incluindo o apoio à família, a

orientação aos educadores, a articulação com a comunidade e a identificação e redução das barreiras que restringem a participação.[2,3,7]

A compreensão contemporânea da plasticidade cerebral reforça, portanto, que o potencial de desenvolvimento da pessoa com T21 não pode ser estimado apenas por sua condição genética. **Ele é continuamente modulado pela interação entre características individuais, experiências, relações, oportunidades e contextos ao longo da vida.** Essa perspectiva justifica uma Linha de Cuidado longitudinal, capaz não apenas de acompanhar condições de saúde e desenvolvimento, mas de promover funcionalidade, participação e oportunidades de aprendizagem em todos os ciclos da vida.[2,4,8]

PARA A FAMÍLIA:
A estimulação não precisa transformar todos os momentos em terapia. Interações cotidianas - conversar, brincar, ler, cantar, permitir escolhas e envolver a criança nas rotinas - são experiências potentes quando respeitam seu ritmo e favorecem participação ativa.

3.5 Funcionalidade e participação como eixo do cuidado

A avaliação do desenvolvimento não deve terminar na pergunta “quando adquiriu o marco?”. É necessário compreender o que a habilidade permite realizar e em quais contextos ela é utilizada. Sentar amplia o acesso ao brincar e à comunicação; andar amplia exploração e convivência; comunicar preferências favorece proteção e autonomia. A funcionalidade é, portanto, a expressão cotidiana das competências.[3]

A participação possui relação bidirecional com o desenvolvimento. Ela é um desfecho, mas também um mecanismo de aprendizagem: crianças aprendem participando da vida familiar, da escola, de brincadeiras, atividades comunitárias e experiências culturais. Não se deve aguardar que a criança atinja um desempenho considerado “pronto” para incluí-la. O papel da equipe é identificar apoios, remover barreiras e ajustar demandas para tornar a participação possível.[2,3,9]

3.5.1 Aplicação clínica e educacional

A matriz organiza a passagem do conhecimento conceitual para decisões práticas de vigilância e apoio.

Rastrear	• Trajetória individual de aquisições, perdas e uso funcional das habilidades. • Audição, visão, sono, tireoide, dor, crises epilépticas e outras condições que interferem no desempenho. • Participação em casa, escola, brincadeiras, comunidade e autocuidado. • Barreiras físicas, comunicacionais, atitudinais e organizacionais.
Prevenir	• Determinismo e previsões baseadas apenas no diagnóstico. • Baixas expectativas, superproteção e exclusão de experiências comuns. • Sobrecarga terapêutica sem objetivos funcionais claros. • Atribuição automática de queda de desempenho à deficiência intelectual.
Intervir	• Definir metas observáveis e relevantes para o cotidiano. • Incorporar estratégias às rotinas naturais e aos contextos de participação. • Tratar condições clínicas e sensoriais modificáveis. • Oferecer comunicação acessível, adaptações e tecnologias assistivas conforme avaliação.

Encaminhar	• Pediatria/atenção primária para coordenação longitudinal. • Neurologia, oftalmologia, otorrinolaringologia, saúde mental ou outras áreas conforme sinais. • Fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicologia e educação quando houver objetivo funcional definido. • Serviço social e rede de direitos diante de barreiras de acesso ou exclusão.
Orientar pessoa/ família/escola	• Comparar a pessoa principalmente consigo mesma e com sua trajetória. • Registrar o que facilita e o que dificulta o desempenho em cada ambiente. • Permitir participação com apoio, sem esperar domínio completo da habilidade. • Reavaliar o plano quando houver mudança clínica, regressão ou nova demanda ambiental.

3.5.2 Neurodesenvolvimento, funcionalidade e participação: influência das experiências e das oportunidades

A compreensão atual do neurodesenvolvimento desloca o foco da aquisição isolada de marcos do desenvolvimento para a capacidade da criança de utilizar suas habilidades de maneira significativa em seu cotidiano. Sob essa perspectiva, o desenvolvimento infantil deixa de ser compreendido apenas como uma sequência de aquisições motoras, cognitivas ou linguísticas e passa a ser avaliado pelo impacto dessas competências sobre a funcionalidade, a autonomia e a participação nos diferentes contextos de vida.[3]

Essa mudança representa uma das principais transformações na abordagem contemporânea da T21. Mais importante do que determinar a idade exata em que uma criança se senta, anda ou fala suas primeiras palavras é compreender como essas habilidades ampliam sua possibilidade de brincar, comunicar-se, aprender, estabelecer vínculos, participar da escola e construir relações sociais.[3,10]

A funcionalidade emerge, assim, como expressão prática do desenvolvimento. Ela resulta da interação entre as capacidades individuais e as características do ambiente em que a criança vive. Uma mesma habilidade pode favorecer ou limitar a participação dependendo das oportunidades disponíveis, da acessibilidade, do apoio oferecido pela família, da organização da escola e das atitudes da sociedade.[3]

Da mesma forma, a participação social constitui um importante indicador da qualidade do desenvolvimento infantil. Crianças aprendem enquanto participam das atividades familiares, brincam com outras crianças, frequentam ambientes educacionais inclusivos, exploram diferentes espaços e vivenciam experiências significativas. A participação não representa apenas um resultado esperado do desenvolvimento; ela constitui também um poderoso mecanismo para promovê-lo.[2,3]

Essa relação bidirecional entre desenvolvimento e participação possui importantes implicações para a organização do cuidado. Intervenções centradas exclusivamente no treinamento de habilidades específicas, descontextualizadas da vida cotidiana, tendem a produzir menor impacto funcional do que estratégias que integram aprendizagem, participação e experiências naturais. Por essa razão, recomenda-se que os objetivos terapêuticos estejam relacionados às demandas reais da criança e de sua família, favorecendo a utilização das habilidades adquiridas em situações concretas do cotidiano.[2,9]

Outro aspecto relevante refere-se à expectativa social em relação às capacidades da pessoa com T21. Baixas expectativas podem restringir oportunidades de aprendizagem, reduzir desafios oferecidos à criança e limitar sua participação em diferentes contextos. Em contrapartida, ambientes que valorizam competências, oferecem apoios individualizados e acreditam no potencial de desenvolvimento favorecem maior independência, autoestima e participação social.[11,12]

Essa compreensão fundamenta toda a proposta metodológica desta obra. A organização da Linha de Cuidado apresentada nos capítulos seguintes não está orientada apenas para o manejo das condições clínicas associadas à T21, mas para a promoção de trajetórias de desenvolvimento que ampliem funcionalidade, autonomia, inclusão e participação ao longo de todo o ciclo de vida. Dessa forma, cada avaliação, cada intervenção e cada decisão compartilhada devem ser compreendidas como oportunidades para fortalecer competências, remover barreiras e criar condições para que a pessoa com T21 exerça plenamente sua cidadania.

3.6 Processamento visual na T21

Autor: Alexandre de Paula Sampaio

A pessoa com T21 apresenta redução da capacidade de acomodação visual, que pode estar associada a alterações sensoriais, oculomotoras ou à diminuição da atenção (que resulta em menor estímulo ao mecanismo acomodativo). O estrabismo endotrópico associado ao erro refrativo hipermetrópico constitui a principal alteração da visão binocular nessa população, e pode decorrer de falhas no processo de emetropização.[8] Diferentes condições podem comprometer esse processo (emetropização), entre elas o estrabismo e os altos erros refrativos.[9]

Um estudo[10] que avaliou o Potencial Evocado Visual (PEV) observou que crianças com T21 apresentaram latências P100 mais prolongadas, sugerindo alterações estruturais ou funcionais no córtex visual. Mesmo na ausência de alterações oftalmológicas identificáveis, as respostas eletrofisiológicas dessas crianças foram atípicas. Sabe-se que o cérebro da pessoa com T21 pode apresentar redução da maturação neuronal e menor volume dos lobos occipitais.[11] Além de redução no volume cerebral[12–14], de matéria cinzenta e branca cerebral[12], cerebelo, lobos frontais e temporais[13], o que pode impactar no processamento da informação visual, por prejuízo de áreas visuais e áreas associativas.

Trabalhos sobre T21 comumente apresentam a concepção de que essa população aprende melhor pela via visual em comparação à auditiva[1,2], por apresentarem maiores prejuízos da memória auditiva de curto prazo[1,3]. No entanto, o comprometimento visual faz parte do fenótipo da T21 e deve ser considerado no acompanhamento clínico e educacional, porque a principal entrada sensorial para aquisição da linguagem escrita e implementação de Comunicação Aumentativa e Alternativa é a visão.

Estudos[4,5,6,7,8] demonstram elevada frequência de alterações oftalmológicas em indivíduos com T21. Conforme apresentado no Quadro 3.1, os erros refrativos são os achados mais comuns, seguidos por estrabismo, nistagmo e outras alterações estruturais e funcionais.

A pessoa com T21 apresenta redução da capacidade de acomodação visual, que pode estar associada a alterações sensoriais, oculomotoras ou à diminuição da atenção (que resulta em menor estímulo ao mecanismo acomodativo). O estrabismo endotrópico associado ao erro refrativo hipermetrópico constitui a principal alteração da visão binocular nessa população, e pode decorrer de falhas no processo de emetropização[8]. Diferentes condições podem comprometer esse processo (emetropização), entre elas o estrabismo e os altos erros refrativos[9].

Um estudo[10] que avaliou o Potencial Evocado Visual (PEV) observou que crianças com T21 apresentaram latências P100 mais prolongadas, sugerindo alterações estruturais ou funcionais no córtex visual. Mesmo na ausência de alterações oftalmológicas identificáveis, as respostas eletrofisiológicas dessas crianças foram atípicas. Sabe-se que cérebro da pessoa com T21 pode apresentar redução da maturação neuronal e menor volume dos lobos occipitais[11]. Além de redução no volume cerebral[12,13,14], de matéria cinzenta e branca cerebral[12], cerebelo, lobos frontais e temporais[13], o que pode

impactar no processamento da informação visual, por prejuízo de áreas visuais, mas também de áreas de associação.

O Processamento Visual corresponde ao mecanismo pelo qual percebemos, interpretamos e compreendemos as informações visuais do ambiente, convertendo-as de sensações para representações perceptivas e cognitivas[15]. Esse processamento ocorre hierarquicamente em três níveis. Nas áreas visuais primárias (inferior), são analisados atributos elementares, como contraste, orientação e movimento. Nas áreas secundárias (intermediário), ocorre a organização espacial, a separação entre figura e fundo e a análise das propriedades das superfícies. Nas áreas terciárias (superior), as informações tornam-se mais complexas, possibilitando o reconhecimento, a associação às memórias e a compreensão dos objetos[16,17].

Estudo[7] que investigou sete adultos com T21, verificou redução da sensibilidade ao contraste em todas as frequências espaciais e temporais, com maior comprometimento nas altas frequências espaciais, refletindo prejuízo na percepção de detalhes finos. Também observou-se déficits nas baixas frequências espaciais, associados à redução da capacidade de reconhecimento de objetos e faces. Esses achados sugerem que as dificuldades visuais na T21 não se restringem às alterações oftalmológicas, mas também envolvem aspectos do processamento visual.

Outro estudo[18] identificou déficits em habilidades de PV em indivíduos com T21, quando comparados ao grupo controle. Entre os prejuízos descritos estão dificuldades na discriminação visual; identificação de uma mesma forma apresentada em diferentes orientações espaciais (constância de forma), tendência a reproduzir corretamente a configuração global (gestalt), porém com erros nos detalhes internos em tarefas de construção visuoespacial; comprometimentos em memória visual de curto e longo prazo, relações espaciais (incluindo memória visuoespacial, construção visuoespacial e rotação mental), percepção figura-fundo e fechamento visual.

Portanto, a aprendizagem pela via visual na T21 não deve ser presumida como necessariamente preservada ou superior. Alterações oftalmológicas e déficits no processamento visual podem comprometer a aprendizagem desta população. Esses aspectos requerem avaliação sistemática e consideração no planejamento clínico e educacional.

Quadro 3.1 – Análise Comparativa de Alterações Oftalmológicas na Trissomia 21

Bull et al, 2022	Robinson et al, 2021	Ugurlu & Altinkurt, 2020	Krinsky-McHale et al, 2014
Problemas oculares: 60%–80%	52 sujeitos	44 sujeitos	7 adultos

• Erros de refração: 36%–80%	• Erros de refração: 72%
	  • Astigmatismo: 54%
	  • Hipermetropia: 26%
	  • Miopia: 15%
		• Erros de refração:
		  • Astigmatismo: 70,5%
		  • Hipermetropia: 70,5%
		  • Miopia: 29,5%
			• Menor sensibilidade ao contraste em todas as frequências espaciais e temporais;
			• Maior prejuízo nas altas frequências espaciais: ↓percepção detalhes finos
			• Déficits em baixas frequências: ↓ reconhecimento de objetos e faces

• Estrabismo: 36%	• Estrabismo: 38%
	  • 70% convergente
	  • 30% divergente
		• Estrabismo: 22,7%
		• Ambliopia: 36,4%	

• Cataratas: 3%	• Catarata: 5%	• Opacidade de cristalino: 31,8%	
• Nistagmo: 3%–33%	• Nistagmo: 19%	-	
• Ceratocone: 1%–13%	• Ceratocone: 6%	-	
• Glaucoma: <1%–7% • Oclusão do ducto nasolacrimal: 3%–36%	• Anomalias retinianas: 9% • Deficiências acomodativas	• Morfologia retina anormal. • Morfologia foveal anormal.	

Dimensão	Possível repercussão	Implicação prática
Erros refrativos e acomodação	Visão desfocada, esforço para perto, aproximação excessiva, recusa de leitura.	Avaliação oftalmológica, correção óptica e verificação da visão de perto.
Estrabismo e visão binocular	Desalinhamento, fechamento de um olho, inclinação da cabeça, dificuldade de profundidade.	Avaliação oftalmológica/ortóptica e adaptação das demandas visuais.
Nistagmo e estabilidade do olhar	Oscilação ocular, fadiga, redução de detalhe, dificuldade para acompanhar linhas.	Ajustar tamanho, contraste, tempo de exposição e posicionamento.
Contraste e detalhes finos	Dificuldade com letras pequenas, imagens carregadas, rostos ou objetos pouco contrastados.	Materiais limpos, alto contraste, fonte legível e redução de poluição visual.
Figura-fundo e fechamento visual	Dificuldade de localizar informação em páginas complexas ou reconhecer formas incompletas.	Destacar elementos relevantes, usar espaçamento e apresentar informação por etapas.
Relações e memória visuoespaciais	Erros em orientação, cópia, organização no espaço, rotas ou sequência visual.	Modelagem, pistas graduadas, repetição funcional e organização consistente do ambiente.
CAA e linguagem escrita	Acesso irregular a símbolos, pranchas, telas ou material impresso.	Verificar visão funcional antes de definir tamanho, quantidade e disposição dos símbolos.

3.6.1 Vigilância do acesso visual à aprendizagem

A presença de apoio visual não garante acesso visual adequado. É necessário verificar se a pessoa vê, processa e utiliza a estratégia apresentada.

Por onde começar?	• Descartar alterações oculares/visuais e da visão binocular com avaliação oftalmológica e ortóptica. • Investigar origem do nistagmo. • Utilizar óculos conforme prescrição médica. • Seguir tratamento para estrabismo conforme prescrito por médico e ortoptista. • Realizar avaliação da visão funcional ou do comportamento visual.
O que evitar?	• Presumir que a visão está preservada e que a pessoa enxerga sem dificuldades. • Usar material pequeno, impresso com baixa qualidade, apenas em preto e branco. • Usar material com excesso de informação escrita e/ou cheio de imagens. • Interpretar dificuldade de realizar atividades ou de acessar o sistema de CAA apenas como desatenção, oposição ou incapacidade cognitiva. • Manter os ambientes com pouca luminosidade.
O que fazer?	Sugestões de boas práticas: • Utilizar óculos em todo atendimento terapêutico, durante as aulas e atividades em casa. • Personalizar o sistema de CAA pensando nas cores das células e da grade, contrastes, bordas e cantos das células, espaço entre células, textura dos pictogramas, tamanho da grade e células. • Utilizar pistas multimodais para o aprendizado acadêmico e da comunicação. • Testar materiais e revisar estratégias conforme o desempenho. • Imprimir material em alta qualidade, com letra escura em papel claro. Se o papel for colorido, escolher a cor de maior contraste. • Escolher fontes sem serifa, de preferência mais grossas. • Melhorar a apresentação de material geral e avaliativo impresso. • Cuidar do excesso de informação para não gerar poluição visual. • Utilizar imagens coloridas e com boa definição. • Usar espaçamento duplo entre linhas. • Aumentar o espaço entre palavras.

Encaminhar	• Oftalmologia diante de rastreio, sintomas ou mudança funcional. • Ortóptica/baixa visão quando indicado. • Fonoaudiologia, terapia ocupacional, neuropsicologia e equipe pedagógica para avaliação funcional. • Neurologia diante de regressão, alterações paroxísticas ou suspeita de condição central.
Orientar pessoa/ família/escola	• Observar sinais como aproximar objetos, inclinar a cabeça, fechar um olho, tropeçar ou evitar tarefas visuais. • Garantir que óculos estejam adequados, disponíveis e utilizados. • Perguntar à pessoa qual formato facilita sua compreensão. • Não transformar "perfil visual" em regra fixa para todas as pessoas com T21

O que observar?	• Observar compensações de cabeça em atividades visuais (girar, inclinar, elevar ou abaixar) ou se fecha um dos olhos.
	• Observar se aproxima os objetos do rosto ou se inclina o corpo até eles.
	• Identificar se:
	  • Tem cor preferencial ou dificuldade com cores,
	  • O movimento (rápido ou devagar) facilita ou dificulta a visão,
	  • A latência é aumentada entre apresentação do estímulo e a resposta,
	  • Tem campo visual preferencial,
	  • Tem interesse por fontes luminosas,
	  • Esquiva de imagens ou objetos,
	  • Manipula objetos, livros e imagens de forma rápida e superficial,
	  • Tem dificuldade com novidade visual (objetos, imagens, pictogramas, entre outros)
	  • Coordena movimento de mãos para alcançar um alvo visual,
	  • Consegue mudar de uma superfície para outra quando têm cores diferentes.

1. Antes de personalizar os recursos visuais ou implementar CAA é importante verificar os aspectos visuais de cada pessoa com T21: avaliação de acuidade, campo visual e contraste, função binocular e visão funcional são dados fundamentais. O médico oftalmologista e o ortoptista devem ser consultados.
2. Diante de dificuldades escolares a avaliação da visão e do processamento visual podem responder dúvidas sobre habilidades de leitura, escrita, matemática, cópia, desenho, uso do papel e material gráfico. Não atribuir automaticamente a dificuldade à deficiência intelectual.
3. As adaptações não devem ser definitivas e precisam evoluir como o desempenho da pessoa evolui.
4. O perfil visual é individual, as característica não são regras para todas as pessoas com T21.

3.7 Sinais que exigem revisão clínica e funcional

Sinal	Revisão necessária
Regressão ou perda de habilidades	Investigar sono, audição, visão, tireoide, dor, epilepsia, saúde mental, efeitos medicamentosos e eventos psicossociais.
Mudança súbita de interação ou movimentos em salvas	Avaliação neurológica oportuna; considerar crises epilépticas, inclusive espasmos na infância.
Queda escolar ou aparente desatenção	Revisar condições sensoriais, sono, saúde emocional, demandas pedagógicas e acessibilidade do material.
Aproximação excessiva, inclinação da cabeça ou fechamento de um olho	Reavaliar refração, acomodação, estrabismo e visão binocular.
Tropeços, insegurança ou dificuldade com degraus	Avaliar visão, equilíbrio, força, dor, calçados, ambiente e condições neurológicas/ortopédicas.
Recusa de livros, telas ou CAA	Verificar acesso visual, tamanho, contraste, complexidade, fadiga, compreensão simbólica e acesso motor.
Isolamento, irritabilidade ou redução da participação	Investigar sofrimento emocional, *bullying*, dor, perda sensorial, sobrecarga e mudanças ambientais.

3.8 *Checklist* de aplicação prática (desenvolvimento na T21)

Item	Verificar	Registro/conduta
Trajetória individual	Foram registradas competências atuais, aquisições, perdas e contextos em que a pessoa consegue utilizá-las?	
Condições modificáveis	Audição, visão, sono, tireoide, dor, saúde mental e epilepsia foram considerados quando há mudança funcional?	
Metas funcionais	As intervenções estão relacionadas a atividades reais e prioridades da pessoa/família?	
Participação	A pessoa participa de casa, escola, lazer e comunidade com os apoios necessários?	
Carga terapêutica	A agenda preserva tempo para brincar, estudar, conviver, descansar e fazer escolhas?	
Acesso visual	A visão de perto, correção óptica, contraste, tamanho e organização dos materiais foram verificados?	
Comunicação	A pessoa dispõe de um modo confiável para expressar preferências, desconforto e consentimento?	
Escola e equipe	Há objetivos compartilhados e comunicação entre saúde, educação e família?	
Reavaliação	O plano tem prazo e critérios para revisão, inclusive diante de regressão ou mudança de contexto?	

3.9 Síntese do capítulo

A T21 influencia o neurodesenvolvimento, mas não determina isoladamente a trajetória de uma pessoa. O perfil funcional emerge da interação entre neurobiologia, condições clínicas, experiências, relações, ambiente e apoios. A prática contemporânea deve substituir previsões generalizantes por avaliação longitudinal individualizada, metas funcionais e oportunidades concretas de participação.

A plasticidade sustenta a possibilidade de aprendizagem, mas não justifica intervenções indiscriminadas. O cuidado de maior valor é aquele que trata condições modificáveis, fortalece comunicação, incorpora estratégias às rotinas e amplia participação. No campo visual, é inadequado presumir que toda pessoa com T21 aprende melhor por imagens: saúde ocular, acomodação e processamento visual precisam ser avaliados e considerados no planejamento clínico e educacional.

MENSAGEM-CHAVE:
O diagnóstico orienta a vigilância; a funcionalidade orienta as metas; a participação dá sentido ao cuidado.

Referências

1. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW, *et al.* Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020;6(1):9

2. World Health Organization, United Nations Children's Fund, World Bank Group. Nurturing care for early childhood development: a framework for helping children survive and thrive to transform health and human potential. Geneva: WHO; 2018

3. World Health Organization. International classification of functioning, disability and health (ICF). Geneva: WHO; 2001

4. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010

5. Karmiloff-Smith A, Al-Janabi T, D'Souza H, Groet J, Massand E, Mok K, *et al.* The importance of understanding individual differences in Down syndrome. F1000Res. 2016;5:389

6. Shonkoff JP, Phillips DA, editors. From neurons to neighborhoods: the science of early childhood development. Washington (DC): National Academies Press; 2000

7. Stagni F, Giacomini A, Guidi S, Ciani E, Bartesaghi R. Timing of therapies for Down syndrome: the sooner, the better. Front Behav Neurosci. 2015;9:265

8. Black MM, Walker SP, Fernald LCH, Andersen CT, DiGirolamo AM, Lu C, *et al.* Early childhood development coming of age: science through the life course. Lancet. 2017;389(10064):77-90

9. Guralnick MJ. Early intervention approaches to enhance the peer-related social competence of young children with developmental delays: a historical perspective. Infants Young Child. 2010;23(2):73-83

10. Lara ATMC, Trindade SHR, Nemr K. Desempenho de indivíduos com síndrome de Down nos testes de consciência fonológica aplicados com e sem apoio visual de figuras. Rev CEFAC. 2007;9(2):164-73

11. Mustacchi Z, Salmona P, Mustacchi R. Trissomia 21 (síndrome de Down): nutrição, educação e saúde. São Paulo: Memnon; 2017

12. Lima SC, Sousa C, Leite RBC, Alchieri JC, Silva RH, Albuquerque FS. Síndrome de Down: estudo exploratório da memória no contexto de escolaridade. Cien Cogn. 2009;14(2):35-46

13. Robinson J, Jurisic M, Perry HD, *et al.* Challenges in patients with trisomy 21: a review of current knowledge and recommendations. J Ophthalmol. 2021;2021:8870680

14. Ugurlu A, Altinkurt E. Ophthalmologic manifestations and retinal findings in children with Down syndrome. J Ophthalmol. 2020;2020:9726261

15. Krinsky-McHale SJ, Silverman W, Gordon J, *et al.* Vision deficits in adults with Down syndrome. J Appl Res Intellect Disabil. 2014;27(3):247-63

16. Mendes MRP, Cavalcante FV. Pacientes com síndrome de Down e a importância dos estudos sobre sensibilidade ao contraste e atenção visual: revisão integrativa. In: Costa MF, Henriques LD, organizadores. Neurociências da visão: fundamentos, desenvolvimento, estimulação e reabilitação visual. São Paulo; 2022. v. 2

17. Santos JSP. Revisão sistemática do desenvolvimento visual no primeiro ano de vida. In: Costa MF, Henriques LD, organizadores. Neurociências da visão: fundamentos, desenvolvimento, estimulação e reabilitação visual. São Paulo; 2022. v. 2

18. Utrobicic DK, Karlica H, Jeroncic A, Borjan I, Mudnic I. Is the prolongation latency of visual evoked potentials a pathological sign in children with Down syndrome without ocular abnormalities? BMJ Open Ophthalmol. 2023;8(1):e001303

19. Mustacchi Z. Síndrome de Down. In: Mustacchi Z, Peres S, editores. Genética baseada em evidências: síndromes e heranças. São Paulo: CID Editora; 2000

20. Pinter JD, Brown WE, Eliez S, Schmitt JE, Capone GT, Reiss AL. Amygdala and hippocampal volumes in children with Down syndrome: a high-resolution MRI study. Neurology. 2001;56(7):972-4

21. Śmigielska-Kuzia J, Boćkowski L, Sobaniec W, Sendrowski K, Olchowik B, Cholewa M, *et al.* A volumetric magnetic resonance imaging study of brain structures in children with Down syndrome. Neurol Neurochir Pol. 2011;45(4):363-9

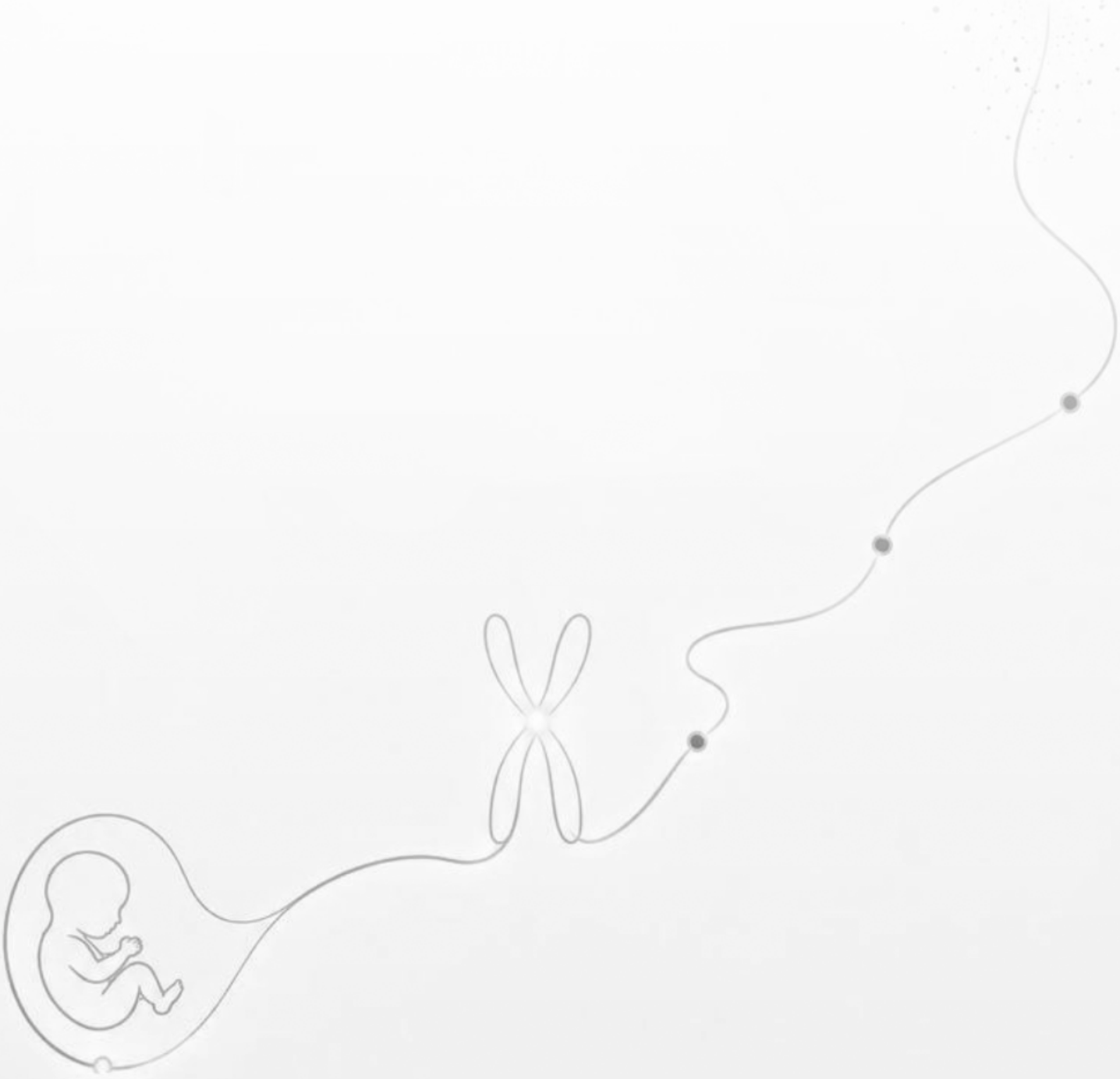
22. Koenig KA, Oh SH, Stasko MR, Roth EC, Taylor HG, Ruedrich S, *et al.* High resolution structural and functional MRI of the hippocampus in young adults with Down syndrome. Brain Commun. 2021;3(2):fcab088

23. Goldstein EB. Sensation and perception. 9th ed. Belmont (CA): Wadsworth; 2014

24. Kandel ER, *et al.* Princípios de neurociências. 5a ed. Porto Alegre: AMGH; 2014

25. Wan YT, Chiang CS, Chen SCJ, Wang CC, Wuang YP. Profiles of visual perceptual functions in Down syndrome. Res Dev Disabil. 2015;37:112-8

26. Schwartzman JS. O sistema nervoso na síndrome de Down. In: Schwartzman JS, organizador. Síndrome de Down. 2a ed. São Paulo: Memnon; 2003. p. 44-81



CAPÍTULO 4
Modelo Biopsicossocial, Classificação Internacional de Funcionalidade (CIF) e clínica ampliada na T21

Funcionalidade como eixo do cuidado, planejamento compartilhado e corresponsabilização

Autores: Nadja Quadros, Dennis Burns e Karlo Quadros

Como transformar diagnóstico e achados clínicos em objetivos de funcionalidade, participação, autonomia e qualidade de vida ao longo do ciclo vital?

4.1 Da condição clínica à funcionalidade

Durante grande parte do século XX, predominou um modelo de atenção centrado na doença e na correção das alterações orgânicas. Na T21, essa abordagem foi essencial para ampliar a expectativa de vida por meio dos avanços da genética, da neonatologia, da cirurgia cardíaca, da endocrinologia, da imunização, da reabilitação e da vigilância clínica.[7]

Entretanto, o aumento da sobrevida evidenciou que controlar doenças, embora indispensável, não garantia desenvolvimento, autonomia, participação ou qualidade de vida. Nesse contexto, a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) consolidou o modelo biopsicossocial, reconhecendo que a funcionalidade resulta da interação entre condições de saúde, atividades, participação e fatores ambientais e pessoais.[1] Essa perspectiva foi fortalecida pelo Relatório Mundial sobre a Deficiência e pela Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência.[2,3]

No Brasil, esse paradigma converge com os princípios do SUS, da Clínica Ampliada e das Redes de Atenção à Saúde, orientando um cuidado integral e centrado na pessoa.[4–6]. Assim, esta Linha de Cuidado compreende que o diagnóstico da T21 orienta a vigilância clínica, mas não define, isoladamente, a funcionalidade. O cuidado deve integrar condições de saúde, funcionalidade, participação e contexto, promovendo autonomia, inclusão e qualidade de vida ao longo de todo o ciclo da vida. É nesse contexto que se fundamenta esta Linha de Cuidado da Pessoa com Trissomia do Cromossomo 21.[7,9,10]

O diagnóstico da T21 orienta a vigilância das condições associadas, mas não descreve sozinho como a pessoa vive, aprende, comunica-se, desloca-se, cuida de si, estabelece vínculos ou participa da comunidade. A avaliação contemporânea integra condição de saúde, funções e estruturas do corpo, atividades, participação, fatores ambientais e características pessoais.[8]

Essa mudança não reduz a importância da biomedicina. Ao contrário, acrescenta uma pergunta clínica indispensável: qual é o impacto do achado sobre a vida cotidiana e quais apoios podem ampliar a participação?.[9]

ATENÇÃO:
Funcionalidade não é sinônimo de independência absoluta. A pessoa pode exercer escolhas, participar e alcançar autonomia com apoios proporcionais às suas necessidades.

4.2 Evolução dos modelos de compreensão da deficiência

Toda forma de cuidar nasce de uma maneira de compreender a pessoa. A organização dos sistemas de saúde, das políticas públicas e das práticas assistenciais reflete os referenciais teóricos que orientam a compreensão da saúde, da deficiência e do desenvolvimento humano. Ao longo das últimas décadas, profundas transformações conceituais modificaram a forma de compreender a deficiência e produziram mudanças significativas na organização do cuidado às pessoas com Trissomia do Cromossomo 21.[1–6]

Quadro 4.1 – Evolução dos modelos de avaliação da deficiência

Modelo	Pergunta predominante	Contribuição	Limitação quando usado isoladamente
Biomédico	Qual é a doença ou alteração corporal?	Diagnóstico, prevenção e tratamento das condições associadas.	Pode reduzir a pessoa ao diagnóstico e aos déficits.
Social	Quais barreiras restringem a participação?	Torna visíveis barreiras físicas, comunicacionais, atitudinais e institucionais.	Pode subestimar condições clínicas e necessidades individuais.
Biopsicossocial	Como pessoa, saúde e ambiente interagem?	Integra clínica, funcionalidade, participação, apoios e direitos.	Exige avaliação compartilhada e comunicação entre setores.

4.3 A CIF como linguagem comum

A consolidação da funcionalidade como eixo organizador da atenção em saúde exigiu o desenvolvimento de uma linguagem capaz de integrar diferentes áreas do conhecimento e favorecer a comunicação entre profissionais, gestores, pesquisadores e formuladores de políticas públicas. Publicada pela Organização Mundial da Saúde em 2001, a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) respondeu a essa necessidade ao oferecer um modelo conceitual para descrever o funcionamento humano em sua complexidade.[3]

Diferentemente das classificações diagnósticas, que têm como finalidade identificar doenças e condições de saúde, a CIF busca compreender como essas condições repercutem na vida das pessoas. Seu objeto de análise deixa de ser exclusivamente a doença e passa a incluir funções e estruturas do corpo, atividades, participação e fatores contextuais, reconhecendo que todos esses componentes interagem continuamente para produzir diferentes níveis de funcionalidade.[1]

Componente	O que observar	Exemplo na T21
Funções e estruturas do corpo	Audição, visão, tônus, sono, cognição, fala, deglutição, saúde mental.	Perda auditiva interferindo na compreensão e na linguagem.
Atividades	Execução de tarefas e ações.	Vestir-se, ler instruções, preparar lanche, usar transporte.
Participação	Envolvimento em situações reais de vida.	Pertencer à turma, trabalhar, praticar esporte, votar.
Fatores ambientais	Apoios e barreiras do ambiente.	Comunicação acessível, atitudes da escola, transporte, tecnologia assistiva.
Fatores pessoais	Preferências, história, motivação, idade e contexto.	Interesses que orientam metas e estratégias de apoio.

4.4 Matriz operacional da avaliação ampliada

Baseado nos princípios da CIF, da Clínica Ampliada, das Redes de Atenção à Saúde, do cuidado centrado na pessoa e das diretrizes internacionais para T21, a matriz operacional deve ser aplicada de forma proporcional à idade, à demanda e ao contexto, sem transformar cada consulta em avaliação exaustiva.[1–7]

Rastrear	• Condições clínicas e sensoriais com impacto funcional. • Atividades que a pessoa realiza, realiza com apoio ou deixou de realizar. • Participação em família, escola, trabalho e comunidade. • Barreiras e facilitadores ambientais.
Prevenir	• Atribuição automática de dificuldades à T21 • Planos fragmentados por especialidade. • Metas terapêuticas sem relevância cotidiana. • Superproteção e restrição de oportunidades.
Intervir	• Definir objetivos funcionais mensuráveis. • Tratar condições clínicas modificáveis. • Adaptar ambiente, comunicação, tarefas e apoios. • Construir Projeto Terapêutico Singular quando necessário.
Encaminhar	• Atenção Primária e especialidades conforme achados. • Reabilitação, educação, assistência social e saúde mental. • Tecnologia assistiva e acessibilidade. • Rede de proteção quando houver violação de direitos.
Orientar pessoa/ família/escola/rede	• Explicar o impacto funcional, não apenas o diagnóstico. • Compartilhar escolhas e prioridades com a pessoa. • Registrar quem fará o quê e quando revisar. • Valorizar participação e autonomia com apoio.

4.5 Clínica ampliada e Projeto Terapêutico Singular

A clínica ampliada reconhece que problemas de saúde não podem ser compreendidos apenas pelo órgão afetado. Ela integra história de vida, vínculos, contexto social, recursos, riscos e objetivos pessoais. O Projeto Terapêutico Singular (PTS) é indicado quando há múltiplas necessidades, conflitos de prioridades, transições complexas ou risco de fragmentação.[10,11]

4.5.1 Ciclo do cuidado compartilhado

1	Avaliar: integrar saúde, funcionalidade, participação, contexto e preferências.
	↓
2	Priorizar: selecionar poucos objetivos relevantes para a pessoa e sua família.
	↓
3	Planejar: definir intervenções, apoios, responsabilidades, prazos e indicadores.
	↓
4	Implementar: articular ações clínicas, terapêuticas, educacionais e sociais.
	↓
5	Monitorar e reavaliar: verificar resultados, barreiras, sobrecarga e necessidade de ajustes.

A definição de metas terapêuticas representa um dos principais diferenciais entre um cuidado centrado na doença e um cuidado centrado na funcionalidade. Embora objetivos como melhorar força, coordenação, linguagem ou atividades de vida diária sejam importantes, eles constituem meios para

alcançar um propósito maior: ampliar a participação da pessoa em situações reais do cotidiano. Assim, as metas devem ser formuladas em termos de atividades e participação social, refletindo aquilo que é significativo para a pessoa e sua família. O quadro a seguir exemplifica como objetivos genéricos ou centrados na função podem ser transformados em metas funcionais, específicas, mensuráveis e relacionadas à vida diária, favorecendo maior autonomia, inclusão e qualidade de vida.[9]

Meta pouco funcional	Meta orientada à participação
"Melhorar coordenação motora."	"Subir os degraus da escola com segurança e menor apoio."
"Aumentar vocabulário."	"Comunicar escolhas e pedir ajuda em casa e na escola."
"Treinar atividades de vida diária."	"Preparar o próprio lanche com sequência visual e supervisão proporcional."
"Reduzir comportamento inadequado."	"Identificar gatilhos, ampliar comunicação e participar da rotina sem sofrimento."

4.6 Interdisciplinaridade e corresponsabilização

Interdisciplinaridade não significa apenas reunir diferentes profissionais, mas construir uma compreensão compartilhada das necessidades da pessoa e estabelecer objetivos comuns. Cada profissão mantém sua especificidade, porém as decisões são articuladas em torno de um Projeto Terapêutico Singular quando indicado e de metas funcionais compartilhadas. A pessoa e sua família participam ativamente desse processo e não devem ser encarregadas de transportar informações entre serviços desconectados.[9]

PARA A EQUIPE:
Interdisciplinaridade não significa reunir muitos profissionais, mas construir compreensão compartilhada e objetivos comuns. A pessoa e a família não devem ser encarregadas de transportar informações entre serviços desconectados. A equipe de referência coordena o cuidado, registra decisões e organiza transições.[12]

4.7 *Checklist* para aplicação prática

☐	O diagnóstico e as condições clínicas foram avaliados sem apagar outras hipóteses?
☐	A pessoa participou da definição dos objetivos em linguagem acessível?
☐	Foram registradas competências, dificuldades, barreiras e facilitadores?
☐	As metas descrevem atividades ou participação relevantes no cotidiano?
☐	As responsabilidades de cada profissional e serviço estão claras?
☐	O plano considera sobrecarga, recursos familiares e desigualdades de acesso?
☐	Há data e critério definidos para reavaliação?

4.8 Síntese do capítulo

O modelo biopsicossocial, a CIF e a clínica ampliada reorganizam o cuidado ao deslocar o foco exclusivo da doença para a interação entre saúde, pessoa e ambiente. O objetivo final não é apenas corrigir funções corporais, mas criar condições concretas para aprender, comunicar-se, escolher, participar e viver com qualidade.

Referências

1. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, *et al.* Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020;6:9
2. World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). Geneva: WHO; 2001
3. World Health Organization. World Report on Disability. Geneva: WHO; 2011
4. United Nations. Convention on the Rights of Persons with Disabilities. New York: United Nations; 2006
5. Brasil. Ministério da Saúde. Clínica ampliada e compartilhada. Brasília: Ministério da Saúde; 2009
6. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 4.279, de 30 de dezembro de 2010. Diretrizes para a organização da Rede de Atenção à Saúde no SUS.
7. World Health Organization. Framework on Integrated People-Centred Health Services. Geneva: WHO; 2016
8. Campos GWS, Figueiredo MD, Pereira Júnior N, Castro CP. A aplicação da metodologia Paideia no apoio institucional, no apoio matricial e na clínica ampliada. Interface (Botucatu). 2014;18(Supl 1):983-95
9. World Health Organization. Framework on integrated people-centred health services. Geneva: WHO; 2016
10. Campos GWS, Figueiredo MD, Pereira Júnior N, Castro CP. A aplicação da metodologia Paideia no apoio institucional, no apoio matricial e na clínica ampliada. Interface (Botucatu). 2014;18(Supl 1):983-95
11. Brasil. Ministério da Saúde. Clínica ampliada e compartilhada. Brasília: Ministério da Saúde; 2009. (Série B. Textos Básicos de Saúde).
12. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 4.279, de 30 de dezembro de 2010. Diretrizes para a organização da Rede de Atenção à Saúde no SUS.



CAPÍTULO 5
Organização metodológica da Linha de Cuidado da pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21)

Longitudinalidade, coordenação, planejamento compartilhado e articulação intersetorial

Autores: Karlo Quadros, Nadja Quadros, Dennis Burns, Moema Arcoverde, Fernanda Lima e Victor Mosquera

Como organizar uma rede que acompanhe a trajetória da pessoa, antecipe necessidades, coordene responsabilidades e evite descontinuidade entre serviços e ciclos de vida?

5.1 Conceito e princípios organizadores da linha de cuidado da pessoa com síndrome de Down (T21)

5.1.1 Linha de cuidado: organização da trajetória, não apenas dos serviços

A Linha de Cuidado da Pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21) constitui uma estratégia de organização do cuidado que orienta a atenção integral, contínua e coordenada ao longo de todo o ciclo de vida. Seu propósito é integrar ações, serviços e políticas públicas de forma articulada, assegurando que cada pessoa receba acompanhamento oportuno, planejado e compatível com suas necessidades, potencialidades e projeto de vida. Diferentemente de um conjunto de protocolos ou da simples definição de fluxos assistenciais, a Linha de Cuidado organiza o percurso da pessoa na rede de atenção, favorecendo a continuidade do cuidado e reduzindo a fragmentação entre serviços e profissionais.[1–3] A Linha de Cuidado apresentada nesta obra adota uma organização metodológica longitudinal centrada na pessoa, estruturada em torno dos ciclos de vida, da coordenação do cuidado, do planejamento compartilhado e da articulação intersetorial.

5.1.2 Necessidades que se transformam ao longo da vida

Na T21, essa organização torna-se particularmente relevante devido à diversidade de necessidades que podem surgir ao longo da vida. O acompanhamento envolve desde o acolhimento familiar, a vigilância do desenvolvimento e das condições de saúde na infância até aspectos relacionados à educação, participação social, inserção no trabalho, envelhecimento e qualidade de vida. Em cada etapa, diferentes demandas tornam-se prioritárias, exigindo que o cuidado seja continuamente reavaliado e reorganizado, evitando descontinuidades e perdas de seguimento.[4,5]

5.1.2.1 Antecipar necessidades e criar oportunidades

A Linha de Cuidado proposta nesta obra compreende que o cuidado não deve ser desencadeado apenas diante de agravos ou intercorrências clínicas. Ao contrário, fundamenta-se em uma abordagem prospectiva, capaz de antecipar necessidades, identificar fatores de risco, reconhecer potencialidades e planejar intervenções antes que dificuldades produzam impactos significativos sobre o

desenvolvimento, a funcionalidade ou a participação social. Essa perspectiva desloca o foco da resposta aos problemas para a construção de oportunidades de desenvolvimento ao longo da vida.[2,6]

5.1.3 A trajetória da pessoa como eixo organizador

Outro aspecto central consiste na organização do cuidado em torno da trajetória da pessoa e não das especialidades ou dos serviços. Tradicionalmente, muitas famílias percorrem diferentes profissionais sem integração entre avaliações, objetivos terapêuticos ou estratégias de intervenção. Essa lógica favorece duplicidade de procedimentos, orientações conflitantes, sobrecarga familiar e perda da continuidade assistencial. A Linha de Cuidado busca superar esse modelo por meio da coordenação entre equipes, da definição compartilhada de prioridades e da construção de planos de cuidado integrados, nos quais cada profissional compreende seu papel dentro de um objetivo comum.[1,3,7]

5.1.4 Pessoa e família no centro das decisões

A organização metodológica da Linha de Cuidado também pressupõe a centralidade da pessoa com T21 e de sua família. Isso significa reconhecer suas preferências, expectativas, valores e prioridades na definição dos objetivos do cuidado, promovendo processos de decisão compartilhada e fortalecendo o protagonismo da própria pessoa ao longo das diferentes etapas da vida. À medida que cresce e desenvolve novas competências, espera-se que participe de forma progressivamente mais ativa das decisões relacionadas à sua saúde, educação, trabalho e participação comunitária.[2,8]

5.1.5 Longitudinalidade e preparação para as etapas seguintes

Outro princípio estruturante refere-se à longitudinalidade. O cuidado deve acompanhar a pessoa desde o período pré-natal até o envelhecimento, reconhecendo que cada etapa da vida prepara a seguinte. As intervenções realizadas nos primeiros anos repercutem sobre a aprendizagem, a autonomia, a participação social, a inserção no trabalho e a qualidade de vida futura. Da mesma forma, as transições entre os ciclos de vida exigem planejamento antecipado, evitando rupturas entre serviços, equipes e políticas públicas.[4,5]

5.1.6 Planejamento individualizado e resultados significativos

Por fim, a Linha de Cuidado proposta nesta obra orienta-se pelo planejamento individualizado, pela utilização das melhores evidências científicas disponíveis e pelo monitoramento contínuo dos resultados alcançados. O objetivo não é apenas ampliar o acesso aos serviços, mas assegurar que esse acesso produza impactos concretos sobre o desenvolvimento, a funcionalidade, a autonomia, a participação social e a qualidade de vida da pessoa com T21. Dessa forma, a Linha de Cuidado deixa de representar apenas uma estratégia de organização dos serviços e passa a constituir um instrumento para apoiar trajetórias de vida, conectando pessoas, equipes, serviços e políticas públicas em torno de um propósito comum: criar oportunidades para que cada pessoa com T21 desenvolva plenamente seu potencial e participe ativamente da sociedade.

5.2 Organização longitudinal do cuidado ao longo dos ciclos de vida

5.2.1 Uma Linha de Cuidado que acompanha mudanças e transições

A organização do cuidado ao longo dos ciclos de vida constitui um dos principais diferenciais da Linha de Cuidado da Pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21). Em vez de estruturar a assistência a partir de condições clínicas isoladas ou de especialidades profissionais, propõe-se acompanhar a trajetória da pessoa de forma contínua, reconhecendo que suas necessidades, potencialidades e formas de participação se modificam ao longo do desenvolvimento. Essa perspectiva permite antecipar demandas, planejar transições e reorganizar estratégias de cuidado em consonância com cada etapa da vida.[1-3]

5.2.2 Pré-natal, período neonatal e primeira infância

Cada ciclo de vida apresenta desafios, oportunidades e prioridades próprias. Durante o período pré-natal e neonatal, o cuidado concentra-se na confirmação diagnóstica, no aconselhamento familiar, no acolhimento da família e na identificação precoce de condições clínicas que possam comprometer a saúde ou o desenvolvimento. Nos primeiros anos de vida, a vigilância do desenvolvimento, a promoção das interações familiares, a estimulação oportuna e o acompanhamento das condições de saúde assumem papel central para favorecer a aquisição de competências fundamentais e reduzir impactos futuros sobre a funcionalidade.[4]

5.2.3 Segunda infância: aprendizagem, comunicação e participação escolar

Na segunda infância, o foco amplia-se para a consolidação da aprendizagem, da comunicação, da participação escolar e das habilidades adaptativas. A escola passa a ocupar posição estratégica na construção do pertencimento, da autonomia e das relações sociais, exigindo articulação permanente entre saúde, educação e família. Nessa fase, a vigilância do desenvolvimento permanece essencial, uma vez que novas demandas podem surgir à medida que aumentam as exigências cognitivas, sociais e acadêmicas.[4]

5.2.4 Adolescência: identidade, autonomia e preparação para a vida adulta

Durante a adolescência, novas prioridades passam a integrar o planejamento do cuidado. Aspectos relacionados à saúde mental, às transformações corporais, à educação sexual, aos relacionamentos interpessoais, à construção da identidade, à autodeterminação, ao desenvolvimento de habilidades para a vida diária e ao planejamento da transição para a vida adulta tornam-se progressivamente mais relevantes. A preparação para essa transição deve iniciar-se antes do encerramento da atenção pediátrica, permitindo que a pessoa e sua família participem ativamente da definição de objetivos futuros.[4,5]

5.2.5 Vida adulta: saúde, participação e projeto de vida

Na vida adulta, o acompanhamento deve favorecer a manutenção da saúde, da funcionalidade e da participação social. Ganham destaque temas como educação continuada, qualificação profissional, inserção e permanência no trabalho, vida independente, relacionamentos afetivos, exercício da cidadania e monitoramento das condições de saúde mais prevalentes nessa etapa. A organização do

cuidado deve contemplar não apenas a prevenção e o tratamento de agravos, mas também a construção de projetos de vida compatíveis com as escolhas e expectativas de cada pessoa.[5]

5.2.6 Envelhecimento: funcionalidade, proteção e participação

O envelhecimento da pessoa com T21 representa uma etapa que demanda atenção crescente das redes de cuidado. O aumento da expectativa de vida observado nas últimas décadas trouxe novos desafios relacionados ao envelhecimento saudável, ao monitoramento do declínio funcional, das alterações cognitivas, da saúde mental, das condições crônicas e das necessidades de apoio. Nessa fase, torna-se igualmente importante planejar estratégias de proteção social, apoio aos cuidadores, preservação da autonomia e manutenção da participação comunitária.[5,10]

5.2.7 Do acompanhamento por etapas à trajetória de vida

Assim, a organização do cuidado ao longo dos ciclos de vida transforma a Linha de Cuidado em um instrumento de acompanhamento permanente da trajetória da pessoa com T21. Mais do que assegurar acesso a diferentes serviços, busca garantir que cada etapa da vida seja vivida com oportunidades reais de desenvolvimento, aprendizagem, participação, proteção e exercício da cidadania, permitindo que o cuidado acompanhe a evolução da pessoa e não apenas a ocorrência de condições clínicas.

5.3 Matriz longitudinal multiprofissional de cuidado

Como instrumento operacional da organização por ciclos de vida, incorpora-se a matriz longitudinal multiprofissional, que articula vigilância clínica, desenvolvimento, funcionalidade, participação e autonomia. Em cada fase, a equipe deve organizar o cuidado a partir de cinco perguntas: o que rastrear, o que prevenir, como intervir inicialmente, quando e para quem encaminhar e o que a pessoa, a família e a escola precisam compreender. A matriz deve ser individualizada conforme história clínica, funcionalidade, contexto, protocolos locais e preferências da pessoa e da família.

ATENÇÃO:
Nem todo sintoma deve ser atribuído à T21 ou à deficiência intelectual. Mudanças de comportamento, regressão, perda de fala, piora funcional ou queda escolar exigem investigação clínica e contextual, incluindo condições tratáveis e fatores ambientais.

Quadro 5.1 – Matriz longitudinal multiprofissional de cuidado para vigilância clínica

Fase	Pré-natal
Rastrear	Confirmação diagnóstica quando indicada; crescimento e anatomia fetal; cardiopatia/ malformações; riscos obstétricos.
Prevenir	Evitar comunicação fatalista e descontinuidade; planejar local do parto e rede.
Intervir	Planejar parto, alimentação, avaliação cardíaca, triagens e apoio psicossocial.
Encaminhar	Obstetrícia/medicina fetal, genética, cardiologia fetal, neonatologia conforme achados.
Orientar	Diferenciar rastreio de diagnóstico; explicar possibilidades e primeiros passos sem definir previamente o potencial da criança.

Fase	Nascimento e período neonatal
Rastrear	Cariótipo quando necessário; ecocardiograma; hemograma com diferencial; triagens; alimentação/deglutição; ganho ponderal.
Prevenir	Evitar alta sem retorno; prevenir aspiração, desidratação, baixo ganho e atraso vacinal.
Intervir	Apoiar alimentação segura; tratar achados cardíacos, hematológicos, icterícia, infecção ou obstrução gastrointestinal.
Encaminhar	Pediatria/neonatologia, genética, cardiologia; reabilitação e especialidades conforme necessidade.
Orientar	Definir quem acompanha, primeiro retorno, sinais de alerta, ambiente sem fumaça e rede de apoio.

Fase	Lactente: 0-12 meses
Rastrear	Crescimento; cardiopatia; alimentação/aspiração; audição; visão; TSH; marcos motores/comunicação; sono.
Prevenir	Prevenir perda de oportunidades de aprendizagem, infecções respiratórias e práticas alimentares inseguras.
Intervir	Intervenção precoce orientada por necessidades; manejo de alimentação, otites, refluxo/constipação e vacinação.
Encaminhar	Cardiologia, fonoaudiologia, fisioterapia, TO, nutrição, otorrino/audiologia, oftalmologia e outras conforme sinais.
Orientar	Não esperar atraso evidente para orientar brincar, posicionamento, comunicação e mobilidade; reconhecer sinais respiratórios e alimentares.

Fase	Primeira infância: 1-5 anos
Rastrear	Audição/otites; linguagem; TSH; hemograma/ferro; crescimento/IMC; sono/apneia; visão; desenvolvimento; autismo; saúde bucal.
Prevenir	Prevenir perda auditiva não reconhecida, exclusão escolar, obesidade, sedentarismo, dor e restrição excessiva de atividades.
Intervir	Tratar condições sensoriais e clínicas; ampliar comunicação; planejar inclusão escolar, atividade física e autocuidado.
Encaminhar	Equipe multiprofissional, escola e assistência social conforme barreiras e achados.
Orientar	Atraso/perda de fala, ronco, regressão, dor, isolamento ou queda funcional exigem investigação; entrada na escola deve ser planejada.

Fase	Idade escolar: 6-11 anos
Rastrear	Aprendizagem, comunicação, habilidades adaptativas, autonomia, participação; audição, visão, sono, tireoide, IMC, ferro, saúde mental e bucal.
Prevenir	Prevenir obesidade, exclusão, perda sensorial não tratada, dependência aprendida e medicalização antes de investigar causas clínicas/ambientais.
Intervir	Plano pedagógico e comunicação saúde-escola; atividade física e autocuidado; tratar condições que impactem desempenho.
Encaminhar	Atenção primária/pediatria, escola, psicopedagogia e especialidades conforme necessidade.
Orientar	Queda de rendimento, sonolência, irritabilidade, perda de habilidades ou isolamento não devem ser reduzidos à limitação cognitiva.

Fase	Adolescência: 12-18 anos
Rastrear	Puberdade, crescimento, saúde menstrual, saúde mental, sono, peso, audição/visão, tireoide, ferro, saúde bucal, sexualidade, consentimento e prontidão para transição.
Prevenir	Prevenir abuso, exploração, IST, gravidez não planejada, sedentarismo, perda de autonomia, abandono escolar e infantilização.

Fase	Adolescência: 12-18 anos
Intervir	Educação sexual acessível; plano de atividade física, saúde mental e autonomia; revisar medicações; iniciar transição entre 14-16 anos.
Encaminhar	Medicina do adolescente, ginecologia/urologia, saúde mental, nutrição, endocrinologia, odontologia, escola e proteção social.
Orientar	Incluir o adolescente nas consultas e decisões; abordar corpo, privacidade, limites, relacionamentos, redes sociais e segurança.

Fase	Transição: aprox. 14-21 anos
Rastrear	Prontidão para autocuidado e decisão apoiada; continuidade de especialistas/ reabilitação; necessidades educacionais, profissionais, jurídicas e de mobilidade.
Prevenir	Prevenir transferência abrupta, perda de prontuário, interrupção de medicações/ rastreios, isolamento e substituição automática da voz da pessoa.
Intervir	Produzir resumo clínico e plano de emergência; treinar marcação de consultas, reconhecimento de sintomas e uso seguro de medicações.
Encaminhar	Equipe adulta e especialidades; saúde mental, reabilitação, serviço social e programas de formação/trabalho/participação.
Orientar	A transição é processo, não alta administrativa; dependência em algumas tarefas não elimina capacidade de escolha em outras.

Fase	Vida adulta e envelhecimento
Rastrear	Mudanças de comportamento, função adaptativa, comunicação e participação; peso, sono, tireoide, sentidos, saúde bucal, dor, saúde sexual e mudança cognitiva/funcional.
Prevenir	Prevenir abandono de seguimento, isolamento, sedentarismo, abuso, polifarmácia, perda de autonomia e falta de planejamento da rede familiar.
Intervir	Revisão funcional/psicossocial; atividade física, alimentação, sono, cuidado odontológico; investigar causas reversíveis antes de transtorno psiquiátrico/demência.
Encaminhar	Atenção primária adulta e especialidades; neurologia/geriatria/psiquiatria quando houver declínio; reabilitação e serviço social conforme necessidade.
Orientar	Manter atividades significativas e decisões apoiadas; registrar preferências e planejar moradia, apoio e cuidados futuros.

COMO USAR A MATRIZ
A matriz funciona como memória operacional e não substitui a avaliação clínica individualizada nem os capítulos específicos desta obra.

Condições por sistema, rastreios e condutas devem ser aprofundados nas seções correspondentes e harmonizados com os protocolos institucionais adotados.

5.4 Organização das Redes de atenção e da Rede intersetorial

5.4.1 Rede integrada: ninguém cuida sozinho

A efetividade da Linha de Cuidado depende da existência de uma rede organizada, articulada e comprometida com a continuidade do cuidado. Nenhum serviço, profissional ou setor é capaz de responder isoladamente às múltiplas necessidades da pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21). A integralidade do cuidado resulta da atuação coordenada entre diferentes pontos de atenção e da construção de uma rede intersetorial capaz de acompanhar a pessoa e sua família ao longo de todo o ciclo de vida.[1–3]

5.4.2 Atenção primária como coordenadora do cuidado

No âmbito da saúde, a Atenção Primária deve constituir a principal porta de entrada e coordenadora do cuidado, desempenhando papel estratégico na vigilância da saúde, no acompanhamento longitudinal, na prevenção de agravos e na articulação com os serviços especializados. Cabe à equipe da Atenção Primária identificar necessidades, realizar o acompanhamento periódico, coordenar encaminhamentos quando necessários e assegurar que as informações circulem entre os diferentes pontos da rede, evitando fragmentação da assistência.[1,7]

5.4.3 Atenção especializada e reabilitação em complementaridade

A atenção especializada complementa esse cuidado por meio de avaliações diagnósticas, acompanhamento das condições associadas à T21, intervenções específicas e apoio matricial às equipes da atenção básica. Da mesma forma, os serviços de habilitação e reabilitação desenvolvem ações voltadas ao fortalecimento da funcionalidade, da comunicação, da mobilidade, da aprendizagem, da autonomia e da participação social, atuando de forma integrada com os demais componentes da rede e evitando intervenções desarticuladas ou centradas exclusivamente em cada profissão.[2,4]

5.4.4 Intersetorialidade: saúde, educação, assistência e participação social

Entretanto, a organização da Linha de Cuidado ultrapassa os limites do setor saúde. O desenvolvimento humano é influenciado por múltiplos contextos de vida, tornando indispensável a articulação permanente com outras políticas públicas. A educação ocupa papel central ao garantir acesso, permanência, aprendizagem, participação e pertencimento escolar. A assistência social contribui para a proteção social, fortalecimento dos vínculos familiares, acesso a benefícios e apoio às famílias em situação de vulnerabilidade. Outras políticas, como trabalho, cultura, esporte, lazer, transporte, habitação e justiça, ampliam oportunidades de inclusão, participação comunitária e exercício da cidadania.[9,11]

5.4.5 Sociedade civil e autodefensoria na rede ampliada

As organizações da sociedade civil, associações de famílias e movimentos de autodefensoria também integram essa rede ampliada de cuidado. Além do acolhimento e do apoio entre pares, essas instituições desempenham papel relevante na defesa de direitos, na disseminação de informações qualificadas, na formação de profissionais, na produção de conhecimento e na construção de ambientes mais inclusivos. Sua atuação complementa as ações desenvolvidas pelos serviços públicos e privados, fortalecendo redes comunitárias de apoio e participação.[12]

5.4.6 Da soma de serviços a um sistema colaborativo

Mais do que uma estrutura formal de serviços, a rede proposta nesta Linha de Cuidado representa um sistema colaborativo de produção do cuidado, no qual cada profissional, instituição e política pública contribui para objetivos compartilhados. O foco deixa de ser a atuação isolada de cada setor e passa a ser a construção de respostas integradas que ampliem as oportunidades de desenvolvimento, funcionalidade, autonomia e participação social da pessoa com T21 ao longo de toda a vida.

5.5 Avaliação longitudinal e planejamento compartilhado do cuidado

5.5.1 Cinco perguntas para operacionalizar cada revisão do plano

A matriz longitudinal acrescenta uma lógica prática ao ciclo *avaliar-planejar-implementar-monitorar-replanejar*. Em cada revisão do plano, a equipe deve responder de forma explícita às cinco perguntas abaixo, registrando prioridades, responsáveis, prazos e critérios de reavaliação.

Quadro 5.2 – Revisão do plano

Eixo	Rastrear
Pergunta operacional	O que precisa ser rastreado?
Aplicação no plano compartilhado	Necessidades clínicas, funcionais, educacionais e sociais; perdas de seguimento; transições próximas; mudanças familiares e barreiras de acesso.

Eixo	Prevenir
Pergunta operacional	Que agravos, rupturas ou perdas de oportunidade podem ser prevenidos?
Aplicação no plano compartilhado	Evitar família como única coordenadora, encaminhamento sem devolutiva, excesso de consultas sem objetivo comum e rupturas entre serviços/ciclos.

Eixo	Intervir
Pergunta operacional	Que intervenção inicial é indicada?
Aplicação no plano compartilhado	Definir poucas metas relevantes, equipe/profissional de referência, plano compartilhado, resumo clínico-funcional e canais de comunicação.

Eixo	Encaminhar
Pergunta operacional	Quando e para quem encaminhar?
Aplicação no plano compartilhado	Articular território, atenção especializada, educação, assistência, trabalho, proteção, gestão/regulação e autodefensoria conforme necessidade e escolha.

Eixo	Orientar
Pergunta operacional	O que a pessoa, a família e a escola precisam compreender?
Aplicação no plano compartilhado	Explicar fluxos, responsabilidades, prazos, sinais para revisão antecipada e preparar transições com comunicação acessível.

5.5.2 Avaliar, planejar, implementar, monitorar e reavaliar

A organização de uma Linha de Cuidado pressupõe que o planejamento das ações não seja resultado de avaliações isoladas ou de decisões tomadas por um único profissional. Ao contrário, o cuidado deve ser continuamente construído a partir de um processo sistemático de avaliação, planejamento, implementação, monitoramento e reavaliação, permitindo que as intervenções acompanhem as mudanças nas necessidades, potencialidades e objetivos da pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21).[1-3]

5.5.3 Avaliação longitudinal: acompanhar mudanças, competências e contexto

A avaliação longitudinal constitui o ponto de partida desse processo. Diferentemente de avaliações pontuais, realizadas apenas diante de uma demanda específica, ela acompanha a trajetória da pessoa ao longo do tempo, permitindo identificar mudanças no estado de saúde, no desenvolvimento, na funcionalidade, na aprendizagem, na participação social e nos fatores contextuais que podem favorecer ou limitar seu desempenho. Mais do que registrar dificuldades, busca reconhecer

competências, interesses e oportunidades que orientem a construção de estratégias individualizadas de cuidado.[3,4,13]

5.5.4 Avaliação compartilhada e registros consistentes

Essa avaliação deve ocorrer de forma contínua e ser compartilhada entre os diferentes profissionais envolvidos, evitando a fragmentação das informações e favorecendo uma compreensão integrada da pessoa. A utilização de instrumentos padronizados, protocolos assistenciais e registros organizados contribui para maior consistência das avaliações, facilita a comunicação entre equipes e permite monitorar a evolução ao longo dos diferentes ciclos de vida.[1,2]

5.5.5 Planejamento compartilhado: prioridades, metas e estratégias

Os resultados dessa avaliação subsidiam o planejamento compartilhado do cuidado, entendido como um processo colaborativo de definição de prioridades, metas e estratégias de intervenção. O planejamento deve contemplar objetivos clínicos, funcionais, educacionais e sociais, considerando não apenas as necessidades identificadas, mas também os desejos, expectativas e projetos de vida da própria pessoa com T21 e de sua família.[8]

5.5.6 Metas orientadas à funcionalidade e à participação

Ao invés de estabelecer metas centradas exclusivamente na redução de déficits, a Linha de Cuidado propõe que os objetivos sejam orientados para a ampliação da funcionalidade, da autonomia e da participação nos diferentes contextos de vida. Assim, aprender a comunicar preferências, participar das atividades escolares, utilizar transporte com segurança, desenvolver habilidades para o trabalho ou ampliar a participação comunitária podem representar objetivos tão relevantes quanto o manejo de condições clínicas específicas.[5,12]

5.5.7 Projeto Terapêutico Singular como instrumento de integração

O Projeto Terapêutico Singular (PTS) constitui uma importante ferramenta para operacionalizar esse planejamento. Elaborado de forma interdisciplinar, o PTS organiza as necessidades identificadas, estabelece metas de curto, médio e longo prazo, define responsabilidades entre os diferentes profissionais e orienta o acompanhamento longitudinal da pessoa. Mais do que um documento, representa um instrumento dinâmico de gestão do cuidado, devendo ser revisado sempre que mudanças clínicas, funcionais ou contextuais modificarem as prioridades assistenciais.[14]

5.5.8 Monitoramento e replanejamento

Outro aspecto essencial refere-se ao monitoramento sistemático dos resultados. O acompanhamento periódico permite verificar se os objetivos estabelecidos estão sendo alcançados, identificar barreiras à implementação das intervenções e promover os ajustes necessários. Essa lógica transforma o cuidado em um processo cíclico de melhoria contínua, no qual avaliar, planejar, implementar, monitorar e replanejar constituem etapas inseparáveis da prática assistencial.[1,2]

5.5.9 Como medir o sucesso da linha de cuidado

Nessa perspectiva, o sucesso da Linha de Cuidado não deve ser medido apenas pelo número de consultas, exames ou procedimentos realizados, mas principalmente pela capacidade de produzir resultados significativos na vida da pessoa com T21. Indicadores relacionados à aquisição de habilidades, à participação escolar e comunitária, ao exercício da autonomia, à satisfação da pessoa e da família, à continuidade do cuidado e à qualidade de vida tornam-se parâmetros fundamentais para avaliar a efetividade das ações desenvolvidas.[3,13]

5.5.10 Da informação à decisão e da decisão à oportunidade

Assim, a avaliação longitudinal e o planejamento compartilhado deixam de representar etapas burocráticas do processo assistencial para constituírem instrumentos permanentes de organização do cuidado. São eles que permitem transformar informações em decisões, decisões em intervenções e intervenções em oportunidades concretas de desenvolvimento, participação e construção de projetos de vida.

5.6 Coordenação do cuidado, comunicação entre serviços e continuidade assistencial

5.6.1 Quando a família se torna a coordenadora da rede

Na ausência de mecanismos de coordenação, é comum que a pessoa com T21 e sua família assumam a responsabilidade de conectar serviços, transportar informações e organizar recomendações frequentemente desconectadas entre si. Essa fragmentação compromete a efetividade das intervenções, favorece duplicidade de avaliações, gera insegurança para as famílias e aumenta o risco de perda de seguimento, especialmente durante as transições entre diferentes fases da vida ou níveis de atenção.[1,3]

5.6.2 Profissional ou equipe de referência

A coordenação do cuidado pressupõe que exista um profissional ou equipe de referência responsável por acompanhar longitudinalmente a trajetória da pessoa, organizar o plano de cuidado e favorecer a comunicação entre os diferentes componentes da rede. Essa função não implica centralizar todas as decisões, mas garantir que elas sejam articuladas, coerentes e orientadas por objetivos compartilhados. Em muitos contextos, a Atenção Primária à Saúde desempenha esse papel; em outros, sobretudo em situações de maior complexidade, centros especializados podem assumir temporariamente essa coordenação, mantendo permanente articulação com os demais serviços.[1,2]

5.6.3 Comunicação entre profissionais e serviços

A comunicação efetiva entre profissionais representa condição indispensável para essa coordenação. Informações relevantes sobre avaliações, metas terapêuticas, evolução clínica, aspectos funcionais e fatores contextuais devem circular entre os diferentes serviços de forma sistemática, evitando que cada atendimento seja realizado como um evento isolado. Registros compartilhados, relatórios interdisciplinares, reuniões de equipe e ferramentas digitais de comunicação constituem estratégias capazes de fortalecer essa integração e reduzir descontinuidades assistenciais.[6,9]

5.6.4 Transições do cuidado

Outro componente essencial refere-se às transições do cuidado. A passagem da estimulação precoce para a educação infantil, da infância para a adolescência, da pediatria para os serviços de adultos, da escola para a vida profissional ou da vida adulta para o envelhecimento representa momentos de maior vulnerabilidade à perda de continuidade assistencial. Essas transições devem ser planejadas com antecedência, envolvendo a pessoa com T21, sua família e as equipes responsáveis pelas diferentes etapas do acompanhamento. O compartilhamento prévio de informações e a definição conjunta das responsabilidades reduzem rupturas e favorecem a adaptação aos novos contextos assistenciais.[2,5]

5.6.5 Tecnologia a serviço da continuidade

Os avanços das tecnologias da informação oferecem novas oportunidades para fortalecer essa coordenação. Prontuários eletrônicos integrados, plataformas digitais de acompanhamento, teleconsultorias, sistemas de monitoramento remoto e ferramentas de comunicação entre equipes podem ampliar a continuidade assistencial, reduzir perdas de informação e facilitar o acompanhamento longitudinal, especialmente em regiões com menor disponibilidade de serviços especializados. Entretanto, sua utilização deve respeitar princípios éticos, garantir a proteção de dados pessoais e preservar a centralidade da relação entre profissionais, pessoa com T21 e família.[15]

5.6.6 Coordenação como estratégia clínica

Dessa forma, a coordenação do cuidado não representa apenas uma função administrativa ou organizacional. Constitui uma estratégia clínica capaz de integrar diferentes saberes, fortalecer a comunicação entre serviços e assegurar que o cuidado acompanhe a trajetória da pessoa de forma contínua, coerente e centrada em seus objetivos de vida. Quando efetivamente coordenada, a rede deixa de ser um conjunto de serviços independentes e transforma-se em um sistema colaborativo comprometido com a promoção da funcionalidade, da autonomia, da participação e da qualidade de vida.

5.7 Implementação da linha de cuidado nos Serviços e Pontos de Atenção

5.7.1 Da proposta à prática

A implementação de uma Linha de Cuidado requer mais do que a elaboração de protocolos ou a definição de fluxos assistenciais. Pressupõe mudanças na forma como os serviços se organizam, como as equipes trabalham e como as decisões são compartilhadas entre profissionais, pessoa com T21 e família. Sua efetividade depende da incorporação de uma lógica assistencial orientada pela continuidade do cuidado, pela integração entre diferentes pontos da rede e pelo planejamento centrado na pessoa.[1–3]

5.7.2 Adaptação ao território

Embora os princípios que sustentam a Linha de Cuidado sejam comuns, sua operacionalização deve considerar as características de cada território, os recursos disponíveis, a organização da rede local e o perfil da população atendida. Não existe um modelo único de implementação. Cada serviço deverá adaptar sua organização às necessidades da realidade em que está inserido, preservando, entretanto, os princípios fundamentais de longitudinalidade, coordenação do cuidado, interdisciplinaridade e articulação intersetorial.[2,9]

5.7.3 Mapeamento da população e da rede

A implantação da Linha de Cuidado inicia-se pelo reconhecimento da população acompanhada e pelo mapeamento da rede existente. Conhecer os recursos disponíveis, identificar vazios assistenciais, estabelecer fluxos de encaminhamento e definir responsabilidades entre os diferentes pontos de atenção constituem etapas essenciais para evitar sobreposição de ações e lacunas no acompanhamento. Esse processo favorece maior racionalidade na utilização dos recursos e amplia a capacidade de resposta da rede às necessidades da pessoa com T21.[1]

5.7.4 Organização dos processos de trabalho

Outro componente indispensável refere-se à organização dos processos de trabalho. Equipes interdisciplinares necessitam compartilhar objetivos, utilizar linguagem comum, definir critérios para avaliação e monitoramento, estabelecer mecanismos de comunicação e construir planos terapêuticos integrados. Reuniões periódicas de discussão de casos, elaboração compartilhada do Projeto Terapêutico Singular (PTS) e utilização de registros padronizados favorecem maior integração entre os profissionais e reduzem a fragmentação das intervenções.[14]

5.7.5 Educação permanente das equipes

A educação permanente constitui estratégia essencial para sustentar esse modelo organizacional. A rápida evolução do conhecimento científico sobre T21, associada às mudanças nas políticas públicas e às transformações sociais, exige atualização contínua das equipes. Programas de capacitação devem contemplar não apenas aspectos técnicos relacionados às condições de saúde, mas também temas como funcionalidade, comunicação interdisciplinar, tomada de decisão compartilhada, inclusão, direitos humanos e práticas centradas na pessoa e na família.[11]

5.7.6 Monitoramento e avaliação

A implementação também requer mecanismos sistemáticos de monitoramento e avaliação. Indicadores assistenciais permitem acompanhar a qualidade da atenção prestada, identificar fragilidades da rede e orientar processos de melhoria contínua. Além de indicadores tradicionais relacionados ao acesso e à utilização dos serviços, recomenda-se incorporar medidas relacionadas à continuidade do cuidado, à participação da pessoa e da família, à funcionalidade, à inclusão escolar e social, à satisfação dos usuários e aos resultados alcançados ao longo do tempo.[2,12]

5.7.7 Tecnologia como apoio à implementação

Os avanços tecnológicos representam importantes aliados na operacionalização da Linha de Cuidado. Sistemas eletrônicos de registro clínico, plataformas digitais de comunicação entre equipes, ferramentas de teleconsultoria, aplicativos de monitoramento e recursos de inteligência artificial podem ampliar a integração dos serviços, facilitar o compartilhamento de informações e qualificar a tomada de decisão. Entretanto, essas ferramentas devem ser compreendidas como instrumentos de apoio à prática assistencial, jamais substituindo o vínculo terapêutico, o julgamento clínico e a construção compartilhada do cuidado.[15]

5.8 Desafios para implementação e consolidação da linha de cuidado.

5.8.1 Desafios para consolidar o modelo

Apesar dos avanços observados nas últimas décadas em relação ao cuidado da pessoa com T21, persistem importantes desafios para a consolidação de modelos assistenciais verdadeiramente integrais, coordenados e centrados na pessoa. Em muitos contextos, o cuidado ainda permanece fragmentado, organizado por especialidades e fortemente dependente da iniciativa das famílias para articular serviços e informações. Essa realidade produz desigualdades de acesso, compromete a continuidade assistencial e reduz a efetividade das intervenções.[1–3]

5.8.2 Desigualdades regionais

As desigualdades regionais representam um dos principais obstáculos para a implementação da Linha de Cuidado. A distribuição heterogênea de serviços especializados, profissionais qualificados e recursos tecnológicos faz com que oportunidades de cuidado variem significativamente entre diferentes regiões do país. Reduzir essas disparidades constitui desafio estratégico para garantir maior equidade e assegurar que o local de residência não determine as possibilidades de desenvolvimento, participação e qualidade de vida da pessoa com T21.[1]

5.8.3 Articulação intersetorial

Outro desafio refere-se à articulação entre setores. Embora saúde, educação, assistência social, trabalho, justiça e demais políticas públicas compartilhem responsabilidades relacionadas ao desenvolvimento humano, ainda predominam modelos de atuação paralelos, com pouca comunicação entre serviços e escassos mecanismos formais de planejamento conjunto. O fortalecimento da intersetorialidade exige investimento institucional, definição de responsabilidades compartilhadas e construção de espaços permanentes de diálogo entre os diferentes atores envolvidos.[2]

5.8.4 Formação profissional

A formação dos profissionais constitui igualmente aspecto crítico. A crescente complexidade do cuidado exige competências que ultrapassam o domínio técnico de cada especialidade, incluindo trabalho interdisciplinar, comunicação colaborativa, planejamento centrado na pessoa, tomada de decisão compartilhada e compreensão dos determinantes sociais da saúde. A incorporação desses conteúdos na formação acadêmica e nos programas de educação permanente representa condição essencial para consolidar a proposta metodológica apresentada nesta obra.[11]

5.8.5 Conhecimento científico na prática

Outro aspecto diz respeito à produção e utilização do conhecimento científico. A expansão das pesquisas relacionadas à T21 oferece oportunidades para aprimorar continuamente as práticas assistenciais, incorporando evidências sobre desenvolvimento, saúde, funcionalidade, educação, tecnologias assistivas e envelhecimento. Entretanto, transformar conhecimento em prática permanece um desafio permanente, exigindo mecanismos que favoreçam a tradução do conhecimento científico para a realidade dos serviços e das políticas públicas.[12]

5.8.6 A pessoa no centro das decisões

Por fim, a consolidação da Linha de Cuidado dependerá da capacidade de manter a pessoa com T21 no centro das decisões. Mais do que organizar serviços, será necessário construir redes capazes de reconhecer singularidades, respeitar escolhas, apoiar projetos de vida e ampliar oportunidades de participação social ao longo de todo o ciclo de vida. Essa mudança representa, sobretudo, um compromisso ético com uma sociedade mais inclusiva, equitativa e orientada pelos direitos humanos.

5.9 Síntese do capítulo

A Linha de Cuidado da Pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 ultrapassa a organização de serviços e fluxos assistenciais. Seu propósito é organizar o cuidado em torno da pessoa, reconhecendo sua singularidade, seus direitos, suas potencialidades e seu projeto de vida.[1–3]

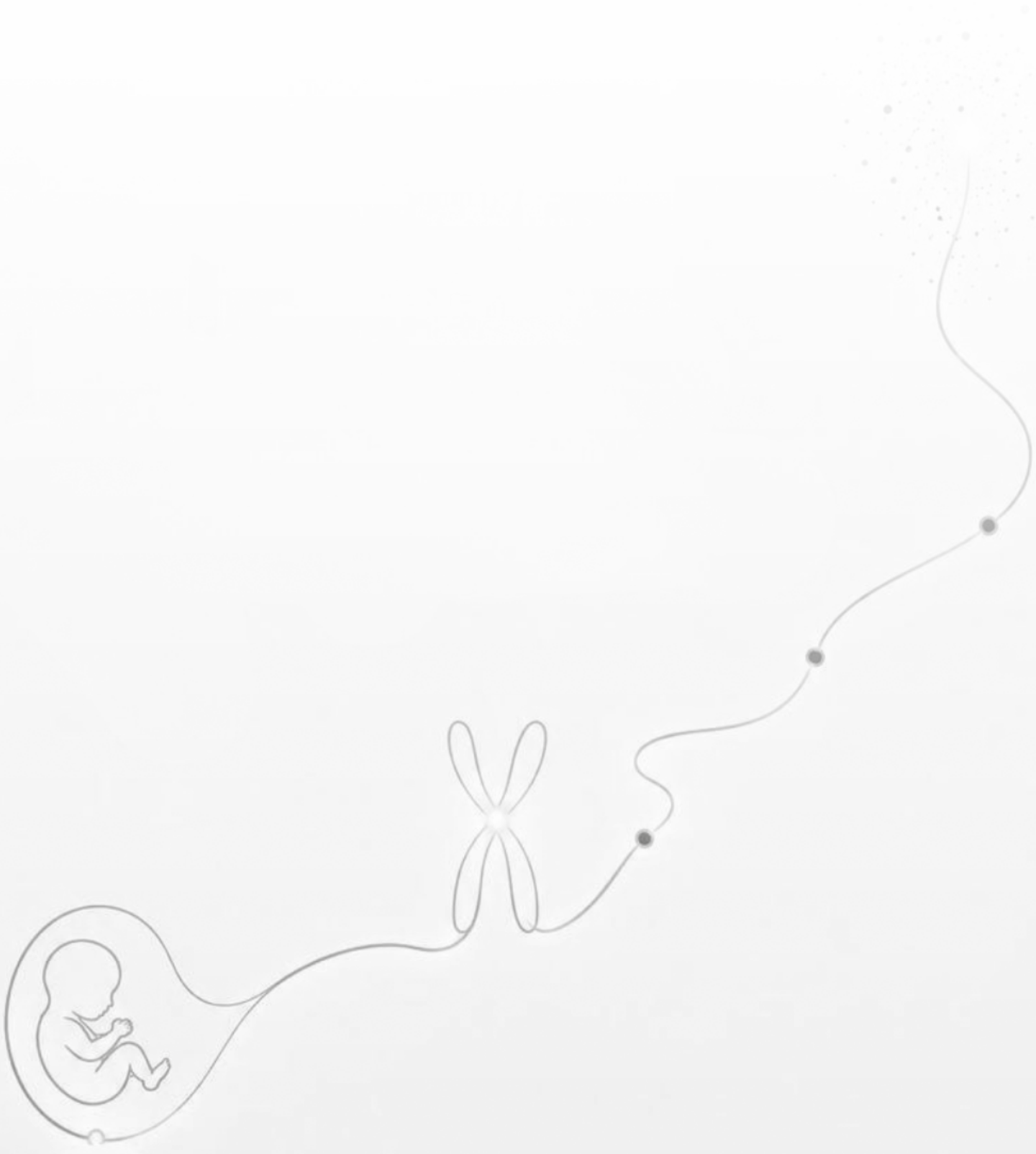
Como estratégia longitudinal e flexível, integra profissionais, serviços e políticas públicas, permitindo que as necessidades sejam avaliadas e acompanhadas ao longo dos diferentes ciclos de vida. Sua efetividade exige participação ativa da pessoa com T21 e de sua família, decisões compartilhadas, fortalecimento das redes de apoio e superação de barreiras que limitam a autonomia e a participação social.[8,9,11,12]

Mais do que um protocolo assistencial, a Linha de Cuidado representa um compromisso coletivo com o desenvolvimento, a funcionalidade, a autodeterminação, a cidadania e a qualidade de vida. Ao articular saúde, educação, assistência social, trabalho e vida comunitária, busca criar condições para que cada pessoa com T21 desenvolva seu potencial e construa uma trajetória de vida com dignidade, pertencimento e autonomia.[1–3]

Referências

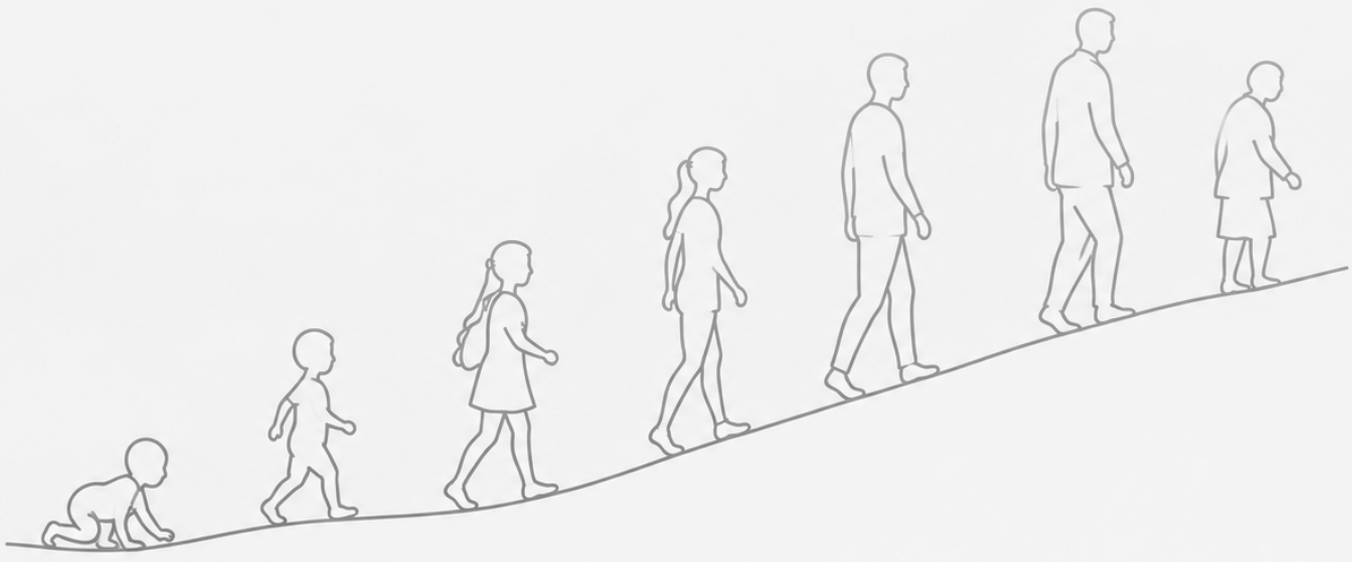
1. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 4.279, de 30 de dezembro de 2010. Estabelece diretrizes para a organização da Rede de Atenção à Saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Brasília: Ministério da Saúde; 2010
2. World Health Organization. Framework on Integrated People-Centred Health Services. Geneva: WHO; 2016
3. Starfield B. Primary Care: Balancing Health Needs, Services and Technology. New York: Oxford University Press; 1998
4. Bull MJ. Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. Pediatrics. 2022
5. Santoro SL, *et al.* Medical Care of Adults With Down Syndrome: A Clinical Guideline. JAMA. 2020
6. Wagner EH. Chronic Disease Management: What Will It Take to Improve Care for Chronic Illness? Eff Clin Pract. 1998;1(1):2-4
7. Brasil. Ministério da Saúde. Política Nacional de Atenção Básica. Portaria nº 2.436, de 21 de setembro de 2017
8. National Institute for Health and Care Excellence. Shared Decision Making (NG197). London: NICE; 2021
9. Organização Pan-Americana da Saúde. Integrated Health Service Delivery Networks: Concepts, Policy Options and a Road Map for Implementation in the Americas. Washington, DC: PAHO; 2010
10. Global Down Syndrome Foundation. Global Medical Care Guidelines for Adults with Down Syndrome. 2020

11. Organização das Nações Unidas. Convention on the Rights of Persons with Disabilities. New York: United Nations; 2006
12. Organização Mundial da Saúde. World Report on Disability. Geneva: WHO; 2011
13. Organização Mundial da Saúde. International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). Geneva: WHO; 2001
14. Brasil. Ministério da Saúde. Clínica Ampliada e Compartilhada. Brasília: Ministério da Saúde; 2009
15. Organização Mundial da Saúde. Global Strategy on Digital Health 2020–2025. Geneva: WHO; 2021



PARTE II

Cuidado Integral dos Ciclos da Vida da Pessoa com T21
Da primeira infância ao envelhecimento



CAPÍTULO 6
Primeira infância (0–6 anos)

Saúde, desenvolvimento, funcionalidade, comunicação, aprendizagem e participação

Autores: Nadja Quadros, Karlo Quadros, Dennis Burns, Moema Arcoverde, Gabriela Costa, Fernanda Lima, Marcia Martinelli, Suyenne Figueiredo, Caroline Alves, Hellen Delchova Rabelo, Viviane Veras, Luciana Rezende, Alexandre de Paula Sampaio, Hayssa Nakahara, Daniel Loretti, Márcia Cabral, Rosana Cipriano, Amália Vieira, Lucas Diniz e Jocelmo Tolentino

Como integrar vigilância clínica, desenvolvimento, família, terapias e educação infantil para ampliar competências e participação, sem transformar a infância em uma agenda fragmentada de tratamentos?

6.1 Neurodesenvolvimento, vigilância e estimulação essencial e oportuna

Autores: Nadja Quadros e Karlo Quadros

A primeira infância é um período de extraordinária plasticidade cerebral e intensa aquisição de habilidades motoras, cognitivas, comunicativas, socioemocionais e adaptativas. Na criança com Síndrome de Down (T21), essa janela de oportunidades torna-se ainda mais relevante, pois as particularidades neurobiológicas e a maior frequência de condições clínicas associadas tornam indispensável o acompanhamento sistemático, longitudinal e interdisciplinar desde os primeiros meses de vida. Entretanto, essas características não determinam seu potencial de desenvolvimento, fortemente influenciado pelas experiências, pelas relações familiares, pelas oportunidades de participação e pelo acesso a cuidados e intervenções baseados em evidências.[1–7]

Na primeira infância, a Linha de Cuidado fundamenta-se na vigilância longitudinal do crescimento, do desenvolvimento, da funcionalidade e das condições de saúde, associada à estimulação essencial e oportuna. Esses componentes atuam de forma integrada para identificar precocemente fatores de risco e potencialidades, orientar o planejamento compartilhado do cuidado e ampliar oportunidades de aprendizagem, participação, autonomia e qualidade de vida.[2,3,8,10,11]

A vigilância do desenvolvimento consiste no acompanhamento contínuo das aquisições da criança, de sua funcionalidade, das interações e dos fatores clínicos e ambientais que influenciam sua trajetória. Com base nessa vigilância, a estimulação essencial e oportuna organiza intervenções individualizadas, fundamentadas nas melhores evidências científicas e realizadas em contextos naturais, promovendo competências, fortalecendo a funcionalidade e favorecendo a participação da criança nas atividades cotidianas.[1–4,8,10,11]

A família constitui o principal contexto de desenvolvimento nessa etapa. As experiências vividas nas rotinas, no brincar, na comunicação, na alimentação e nas interações familiares representam oportunidades permanentes de aprendizagem. Nessa perspectiva, pais e cuidadores assumem papel protagonista na promoção do desenvolvimento, enquanto a equipe interdisciplinar fortalece competências familiares e constrói estratégias compartilhadas incorporadas ao cotidiano da criança.[2,9–11]

Na T21, a trajetória é muito variável e resulta da interação entre características biológicas, condições de saúde, relações, ambiente e oportunidades. O diagnóstico orienta a vigilância; não define o potencial da criança.[1-8]

PARA A FAMÍLIA:
A maior parte do desenvolvimento acontece nas relações e nas rotinas. A família não deve assumir o papel de terapeuta em tempo integral; precisa de estratégias possíveis, prazerosas e incorporadas ao cotidiano.

Quadro 6.1 – Princípios da Linha de Cuidado na primeira infância e aplicação prática

Princípio	Aplicação prática
Cuidado centrado na criança e na família	Definir prioridades com a família, respeitar preferências, cultura, recursos, tempo e sobrecarga.
Individualização	Comparar a criança principalmente com sua própria trajetória e usar dados específicos da T21 como contexto, não como prazo rígido.
Antecipação de riscos	Rastrear condições tratáveis antes que comprometam alimentação, sono, comunicação, mobilidade, aprendizagem ou participação.
Intervenção em contextos naturais	Transferir objetivos para as rotinas de casa, educação infantil e comunidade.
Funcionalidade e participação	Avaliar o que a habilidade permite fazer: brincar, escolher, comunicar-se, deslocar-se e participar.
Coordenação do cuidado	Integrar metas e reduzir prescrições paralelas, contraditórias ou insustentáveis.

6.2 O olhar pediátrico para o crescimento e desenvolvimento na primeira infância

Autores: Dennis Burns, Moema Arcoverde, Gabriela Costa e Fernanda Lima

A primeira infância constitui uma janela particularmente sensível para a promoção da saúde e do desenvolvimento. Os primeiros 1.000 dias, compreendidos entre a concepção e os dois primeiros anos de vida, representam um período fundamental para a construção das bases do crescimento, da organização cerebral e das trajetórias motoras, cognitivas, comunicativas e socioemocionais. Entretanto, essa janela não se encerra aos dois anos. Os 1.000 dias seguintes, aproximadamente dos 2 aos 5 anos, constituem um segundo período estratégico para consolidar os ganhos iniciais, mitigar fatores de risco e favorecer trajetórias saudáveis de desenvolvimento.[4,6,34,35]

Nos 1.000 dias seguintes ocorre importante expansão das habilidades motoras, da linguagem, da interação social, da autorregulação e das funções executivas. Ao mesmo tempo, os ambientes nos quais a criança se desenvolve tornam-se progressivamente mais amplos: além da família e dos serviços de saúde, passam a ter maior relevância a educação infantil, os espaços comunitários e as oportunidades de brincar, aprender e participar. Nessa perspectiva, saúde, nutrição, cuidado responsivo, segurança, proteção e oportunidades de aprendizagem não constituem dimensões isoladas, mas componentes interdependentes de um ambiente capaz de sustentar o desenvolvimento infantil.[4,34,35]

Na criança com T21, essa perspectiva longitudinal adquire especial importância. O desenvolvimento resulta da interação entre as características próprias da condição genética, as oportunidades oferecidas pelo ambiente e a presença — ou ausência — de condições de saúde capazes de interferir na trajetória funcional. Assim, uma desaceleração na aquisição de habilidades, uma mudança comportamental ou uma dificuldade de comunicação não deve ser automaticamente atribuída à deficiência intelectual ou à própria T21. Alterações auditivas e visuais, cardiopatias, distúrbios do sono, disfunções tireoidianas, deficiência de ferro, dificuldades alimentares e gastrointestinais, entre outras

condições frequentes, podem repercutir sobre crescimento, comportamento, comunicação, aprendizagem, funcionalidade e participação.[1]

Nesse contexto, o pediatra ocupa posição estratégica na coordenação da linha de cuidado, atuando não apenas na vigilância das condições clínicas associadas à T21, mas também na monitorização longitudinal do crescimento, do desenvolvimento neuropsicomotor, da funcionalidade e do bem-estar da criança. Seu papel transcende o rastreamento e o manejo das condições clínicas associadas, incorporando ações de promoção da saúde, prevenção de agravos, orientação familiar e articulação entre os diferentes níveis de atenção e os profissionais envolvidos no cuidado.[1,2,5]

Essa vigilância é especialmente relevante porque algumas condições associadas à T21 podem ser inicialmente pouco sintomáticas ou manifestar-se por sinais inespecíficos. Identificá-las e tratá-las oportunamente significa também proteger oportunidades de desenvolvimento. A lógica do seguimento pediátrico, portanto, não deve ser a realização indiscriminada de exames, mas a organização de uma vigilância clínica sistemática, orientada pela idade, pelos riscos conhecidos, pelos achados individuais e pelas mudanças observadas na trajetória da criança.[1,2]

Sob essa perspectiva, os primeiros 1.000 dias e os 1.000 dias seguintes formam um continuum de cuidado. O investimento realizado no início da vida precisa ser sustentado durante toda a primeira infância, integrando promoção da saúde, vigilância do desenvolvimento, identificação precoce de condições associadas, intervenção oportuna e criação de ambientes que favoreçam aprendizagem, autonomia e participação.[4,6,34,35]

A partir desse princípio, os quadros a seguir organizam a vigilância pediátrica na primeira infância, articulando triagem neonatal, exames complementares iniciais, momentos-chave de acompanhamento, memória operacional dos rastreios, condições de saúde capazes de interferir no desenvolvimento e investigação clínica sistemática.

O pediatra ou profissional da Atenção Primária ocupa posição estratégica na coordenação longitudinal. Além de acompanhar crescimento e marcos do desenvolvimento, deve integrar alimentação, cardiopatia, audição, visão, sono, tireoide, hematologia, imunizações, saúde bucal, comportamento e condições sociais. A pergunta clínica central não é apenas “qual marco ainda não apareceu?”, mas “o que pode estar interferindo na aquisição, no uso da habilidade e na participação?”.[1,3,10,11]

Peso, comprimento/estatura, perímetro cefálico nos primeiros anos e índice de massa corporal devem ser registrados em série. Curvas específicas para T21 podem ajudar a reconhecer desvios em relação à população com a mesma condição, mas não substituem a interpretação clínica nem as curvas populacionais quando se avaliam obesidade, baixa estatura ou perda ponderal.

Quadro 6.2 – Triagem neonatal na criança com T21: momento, objetivo e conduta

Triagem	Quando realizar	Objetivo	Conduta na T21
Teste do Pezinho (Triagem Neonatal Biológica)	3º ao 5º dia de vida	Detectar doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endocrinológicas - antes mesmo de apresentar sintomas	Prematuros e a depender das alterações identificadas podem ser necessárias novas coletas
Teste do Coraçãozinho (Oximetria de Pulso)	24–48 horas de vida, antes da alta	Detectar cardiopatias congênitas críticas	Mesmo se o teste vier sem alterações, na T21, recomenda-se realizar o ecocardiograma antes da alta

Teste da Orelhinha (Triagem Auditiva)	Antes da alta ou até 30 dias de vida	Detectar deficiência auditiva	Crianças com T21 devem realizar PEATE-A, por serem grupo de risco
Teste do Olhinho (Reflexo Vermelho)	Antes da alta hospitalar	Detectar catarata, retinoblastoma, glaucoma e outras alterações oculares	Repetir, pelo menos, 2–3 vezes ao ano nos três primeiros anos de vida
Teste da Linguinha (Avaliação do Frênulo Lingual)	Período neonatal	Diagnosticar anquiloglossia	Prevenir dificuldades na amamentação

Fonte: Triagem neonatal biológica: Manual Técnico. Brasília: Ministério da Saúde; 2022.[16]

Concluída a triagem neonatal, o acompanhamento pediátrico avança para a confirmação diagnóstica e para a avaliação inicial das condições que podem exigir seguimento desde os primeiros meses de vida.

6.2.1 Exames complementares iniciais

Após o diagnóstico clínico da Trissomia do Cromossomo 21, recomenda-se solicitar[10, 11]:

Quadro 6.3 – Exames complementares iniciais na criança com T21

Exame	Finalidade/conduta
Cariótipo	Confirmação laboratorial da T21. Deve ser realizado no primeiro ano de vida ou posteriormente, caso ainda não tenha sido feito.
Ecocardiograma	Detectar cardiopatias congênitas (presentes entre 40 a 60% das crianças com T21). Deve ser repetido de acordo com orientação cardiológica a depender de cada caso.
Hemograma completo	Identificar alterações hematológicas como policitemia, reações leucemoides, leucemia e Desordem Mieloproliferativa Transitória.
TSH	Pelo teste do pezinho e repetir com T4 livre (± T3) em caso de qualquer alteração.

6.2.2 Acompanhamento por faixa etária e ocasião

Os exames complementares iniciais estabelecem uma linha de base clínica. A partir dela, o seguimento passa a ser organizado de forma longitudinal, respeitando a idade, a ocasião da consulta e os achados de cada criança.

Quadro 6.4 – Examens complementares para acompanhamento por faixa etária

Faixa/ocasião	Rastrear e observar	Conduta e orientação
Nascimento e primeiros meses	Confirmação citogenética; cardiopatia; hemograma neonatal; triagens; sucção, deglutição, fadiga e ganho ponderal.	Definir retorno precoce, apoiar alimentação segura, iniciar vacinação e organizar a rede antes da alta.
0-12 meses	Crescimento; alimentação/aspiração; cardiopatia; audição; visão; tireoide; sono; desenvolvimento motor e comunicação; crises/espasmos.	Não esperar atraso estabelecido para orientar posicionamento, brincar, comunicação e intervenção conforme necessidade.

Faixa/ocasião	Rastrear e observar	Conduta e orientação
1-3 anos	Linguagem, audição/otites, mobilidade, brincar, autonomia, alimentação, sono, tireoide, hemograma/ferro e comportamento.	Rastrear TEA entre 18 e 24 meses sem atribuir sinais automaticamente ao perfil da T21
3-6 anos	Participação na educação infantil, comunicação funcional, aprendizagem, visão, audição, sono/apneia, crescimento, IMC, saúde bucal e autonomia.	Construir plano compartilhado com a escola; investigar queda funcional, regressão, dor, isolamento ou mudança de comportamento.

A organização por faixa etária ajuda a situar o momento do cuidado; para a prática cotidiana, entretanto, é útil manter uma memória operacional das ações que precisam ser retomadas ao longo do acompanhamento.

6.2.3 Memória operacional de rastreios

Essa memória operacional abaixo não substitui o julgamento clínico. A periodicidade e a necessidade de cada avaliação devem ser individualizadas conforme sintomas, comorbidades, resultados prévios e diretrizes adotadas.

Quadro 6.5 – Memória operacional de rastreios por faixa etária

Momento	Ações programadas	Observação
Nascimento	Ecocardiograma; hemograma com diferencial; triagens neonatais; avaliação da alimentação; confirmação diagnóstica quando necessária.	Antecipar diante de sintomas; evitar alta sem plano de seguimento.
Até 6 meses	Audição e avaliação oftalmológica conforme diretriz; TSH aos 6 meses; crescimento, alimentação, sono e desenvolvimento.	Perda auditiva flutuante pode alterar linguagem e comportamento.
12 meses	TSH; hemograma com diferencial e avaliação de ferro; audição; crescimento, alimentação, visão, vacinas e desenvolvimento.	Macrocitose pode dificultar a interpretação isolada do VCM.
Anualmente após 1 ano	TSH; hemograma/ferro; crescimento/IMC; audição após níveis bilaterais normais; sono, saúde bucal, desenvolvimento e vacinas.	A frequência pode aumentar conforme sintomas ou protocolo.
18-24 meses	Rastreio de TEA associado à vigilância clínica.	Comparar com o perfil individual e o desenvolvimento esperado na T21
3-4 anos	Polissonografia conforme recomendação/ protocolo e avaliação de sintomas em todas as consultas.	Ronco não deve ser normalizado; apneia pode persistir após cirurgia.
5 - 6 anos	Aos 6 anos: manter a vigilância clínica e do desenvolvimento, com revisão dos rastreios e avaliações indicados para a faixa etária.	Reavaliar crescimento, desenvolvimento, audição, visão, sono, tireoide, saúde bucal e demais condições associadas à T21 conforme achados clínicos e seguimento individual.

Algumas recomendações variam entre diretrizes, especialmente rastreio de doença celíaca em assintomáticos e periodicidade de avaliações sensoriais. O protocolo institucional adotado deve ser declarado e registrado. Radiografia cervical de rotina não é recomendada em crianças assintomáticas; a vigilância é clínica.

Depois de organizar o que deve ser acompanhado em cada momento, o passo seguinte é interpretar como diferentes condições de saúde podem aparecer na vida diária e interferir no crescimento, no desenvolvimento e na participação.

6.2.4 Condições de saúde que podem impactar o desenvolvimento

Condições clínicas e sensoriais podem se manifestar como atraso, irritabilidade, recusa alimentar, sonolência, hiperatividade, piora da fala, queda de participação ou regressão. O objetivo da vigilância é reconhecer causas modificáveis antes que produzam prejuízo funcional secundário.[1,2,10,11]

Quadro 6.6 – Condições clínicas e sensoriais para conduta preventiva

Manifestação	Revisar possibilidades	Ação inicial
Pouca resposta à fala ou atraso de linguagem	Perda auditiva, otite média, alteração visual, apneia, baixa oportunidade comunicativa.	Avaliar audição por orelha, revisar sono e ampliar meios de comunicação.
Baixo ganho ou refeições prolongadas	Cardiopatia, disfagia/aspiração, fadiga, refluxo clinicamente relevante, constipação, dor oral.	Observar refeição, examinar crescimento e solicitar avaliação de deglutição quando indicada.
Ronco, sono agitado, irritabilidade ou hiperatividade	Apneia obstrutiva do sono, rinite/obstrução, obesidade, hipotireoidismo.	Perguntar em toda consulta; encaminhar para investigação do sono quando houver sintomas e programar polissonografia conforme protocolo.
Estagnação ou perda funcional	Tireoide, ferro, epilepsia, infecção, dor, alteração sensorial, medicação, sofrimento emocional.	Comparar com linha de base e investigar de forma ampla antes de concluir por transtorno comportamental.
Infecções recorrentes	Exposição, anatomia de vias aéreas, otites, aspiração, cardiopatia, vacinação incompleta e, quando o padrão justificar, alteração imune.	Caracterizar gravidade, agentes, internações e resposta ao tratamento; investigar imunidade de forma orientada pelo fenótipo.
Constipação, distensão, anemia ou baixo crescimento	Constipação funcional, hipotireoidismo, doença celíaca, Hirschsprung e dieta inadequada.	Perguntar ativamente; solicitar exames conforme sintomas e protocolo, sem iniciar dieta sem glúten antes da confirmação.

As manifestações funcionais e comportamentais ajudam a orientar a investigação, mas alguns sinais exigem resposta mais rápida por poderem indicar mudança clínica relevante.

ATENÇÃO:
Perda de habilidades, movimentos em salvas, alteração súbita da interação, fraqueza, mudança de marcha ou regressão comunicativa são sintomas e exigem investigação. Não devem ser explicados apenas pela T21

Ao interpretar esses sinais, é igualmente importante evitar generalizações diagnósticas e manter precisão conceitual sobre as condições associadas à T21

CORREÇÃO CONCEITUAL:
A T21 não deve ser classificada automaticamente como imunodeficiência. Há desregulação imune e vulnerabilidade variável; a investigação imunológica deve ser guiada por infecções graves, invasivas, incomuns, persistentes, falha de crescimento ou resposta vacinal inadequada.

Com essa leitura clínica contextualizada, a vigilância do desenvolvimento se conecta à investigação sistemática, direcionando exames e encaminhamentos a partir da trajetória individual da criança.

6.2.5 Da vigilância do desenvolvimento à investigação clínica

A investigação clínica sistemática integra a vigilância do desenvolvimento na primeira infância. Na T21, algumas condições apresentam maior frequência ou podem permanecer pouco sintomáticas nas fases iniciais, justificando acompanhamento programado de acordo com a idade, os achados prévios, as comorbidades, os sintomas e a evolução individual. Nesse processo, o pediatra articula o cuidado ao acompanhar crescimento e desenvolvimento, revisar os rastreios recomendados, reconhecer sinais de alerta e indicar avaliações complementares ou encaminhamentos quando necessários. O objetivo não é produzir uma sucessão de exames, mas identificar precocemente fatores tratáveis que possam interferir no desenvolvimento e na funcionalidade da criança.[34]

6.2.6 Investigação clínica sistemática da primeira infância

A periodicidade dos exames complementares e avaliação clínica sistemática deve ser ajustada conforme idade, sintomas, comorbidades e diretrizes locais. [1-6,11,12]

Quadro 6.7 – Rastreios essenciais até os 6 anos

Domínio	O que revisar	Observação prática
Crescimento/IMC	Peso, estatura, IMC, curva específica quando aplicável.	Investigar desaceleração, baixo ganho, obesidade ou perda ponderal.
Tireoide	TSH anual; T4 livre conforme resultado ou sintomas.	Se anticorpos antitireoidianos positivos, controle mais frequente conforme protocolo.
Hemograma/ferro	Hemograma com diferencial e avaliação de ferro/ferritina a partir de 1 ano.	Hemograma com diferencial e avaliação de ferro/ferritina a partir de 1 ano.
Audição	Avaliação audiológica periódica; anual após audição normal bilateral estabelecida.	Reavaliar após otite média ou suspeita de perda auditiva.
Visão	Avaliação visual em consultas e oftalmologia periódica.	Atenção a catarata, estrabismo, erros refracionais.
Sono	Ronco, pausas, sono agitado, sonolência, posição anormal, comportamento.	Apneia pode persistir mesmo após cirurgia de adenoide/amígdalas.
Doença Celíaca	Perguntar sintomas em criança que consome glúten.	Baixo limiar para sorologia diante de sinais gastrointestinais, anemia ou fadiga.
Saúde bucal	Dor, gengivite, periodontite, bruxismo, mastigação.	Dor oral pode aparecer como recusa alimentar ou irritabilidade.
Vacinas	Calendário, influenza anual, COVID-19, pneumocócicas e meningocócicas conforme idade/risco.	Atualizar oportunidades perdidas e considerar imunobiológicos especiais.
Desenvolvimento/ comportamento	Linguagem, escola, autonomia, humor, regressão.	Antes de psicofármaco, investigar causas clínicas e contextuais.

A recomendação de hemograma anual com avaliação de ferro, seguimento auditivo, TSH anual, vigilância de sintomas de doença celíaca e atenção a sono, visão e crescimento é coerente com diretrizes de supervisão e resumos operacionais de acompanhamento.[1,10,14]

6.3 Desenvolvimento motor e funcionalidade: contribuição da FISIOTERAPIA

Autoras: Nadja Quadros, Marcia Martinelli e Suyenne Figueiredo

A funcionalidade motora da criança com Síndrome de Down (T21) é influenciada por características neuromusculoesqueléticas presentes desde o nascimento, entre elas a hipotonia muscular, as particularidades antropométricas, como o encurtamento relativo dos ossos longos, a frouxidão ligamentar, a hipermobilidade articular, a redução da força muscular,as alterações biomecânicas e as diferenças na organização do controle motor.[1–4].Essas condições modificam a biomecânica corporal, aumentam as exigências para o controle postural durante movimentos contra a gravidade e contribuem para a aquisição mais lenta das habilidades motoras.[1–4,8]

Para compensar essas características, o sistema nervoso central desenvolve estratégias neurocompensatórias que aumentam a estabilidade dinâmica e possibilitam a execução dos movimentos funcionais. O controle motor depende da integração entre mecanismos de antecipação (feedforward) e correção (feedback) do movimento.[2,5,9] Alterações na conectividade entre redes neurais podem influenciar a integração sensório-motora, o planejamento motor e a automatização das habilidades, favorecendo menor seletividade dos movimentos, menor dissociação entre segmentos corporais, menor eficiência biomecânica e maior custo energético das atividades funcionais.[2,5,9–12]

Entre as principais estratégias neurocompensatórias destacam-se a cocontração muscular, os padrões de contração em massa, o aumento da base de sustentação, a menor dissociação entre as cinturas escapular e pélvica, a redução da rotação de tronco e as modificações na marcha inicial.[2,5,8]

Sob a perspectiva da CIF, o desempenho funcional resulta da interação entre funções e estruturas do corpo, atividades, participação e fatores contextuais.[4] Nesse contexto, a intervenção fisioterapêutica deve ser precoce, individualizada, centrada na criança e na família e integrada ao cotidiano. O brincar, as rotinas diárias, a orientação aos cuidadores e o trabalho interdisciplinar favorecem a prática motora e a generalização das habilidades para diferentes ambientes.[5,7–9,13]

Quadro 6.8 – Comparação da idade média de aquisição das principais habilidades motoras entre crianças com desenvolvimento típico e crianças com Trissomia do Cromossomo 21 (T21)

Habilidade Motora	Desenvolvimento Motor Típico (Idade Média)	Desenvolvimento Motor da Criança Com T21 (Idade Média)
Controle cervical	3,1- 3,4 meses	6,1 – 8,2 meses
Rolar	5,6 meses (4 – 6 meses)	8,8 meses (7 – 8 meses)
Sentar sem Apoio	6 meses (3,8 – 9,2 meses)	11 – 12 meses (8 -16)
Ficar de pé com apoio	7,6 meses (4,8 – 11,4)	17 meses (10 – 24 meses)
Ficar de pé sem apoio	11 meses (6,9 -16,9)	22 meses (16 – 36 meses)
Andar sem apoio	12,1 meses (8,2 – 17,6)	24 – 28 meses (16 – 42)

Quadro 6.9 – Vigilância fisioterapêutica da funcionalidade motora: objetivos e sinais de alerta

Habilidade	Objetivo funcional	Sinais de Alerta
Equilíbrio, força, tônus, trofismo e estabilidade ligamentar	Promover estabilidade para movimentos contra a gravidade e atividades do cotidiano	Hipotonia, fraqueza muscular, instabilidade postural, dificuldade para vencer a gravidade ou redução da participação
Mobilidade e exploração	Explorar o ambiente de forma ativa, deslocar-se entre diferentes espaços, ampliando oportunidades de aprendizagem, brincadeira, participação e autonomia.	Restrição da exploração, perda de habilidades ou redução da participação.
Controle motor e transições posturais	Integrar as transições posturais para explorar o ambiente, brincar, participar e desenvolver autonomia.	Assimetria, preferência por descarga de peso unilateral, persistência de reflexos primitivos, cocontração/ contração em massa e pouca dissociação de movimentos.
Biomecânica	Promover alinhamento e eficiência biomecânica.	Desalinhamentos, dor ou perda funcional.

PARA A EQUIPE:
O êxito não é medido apenas pela idade em que a criança senta ou anda, mas pela forma como o movimento amplia exploração, brincadeira, comunicação, autocuidado e pertencimento.

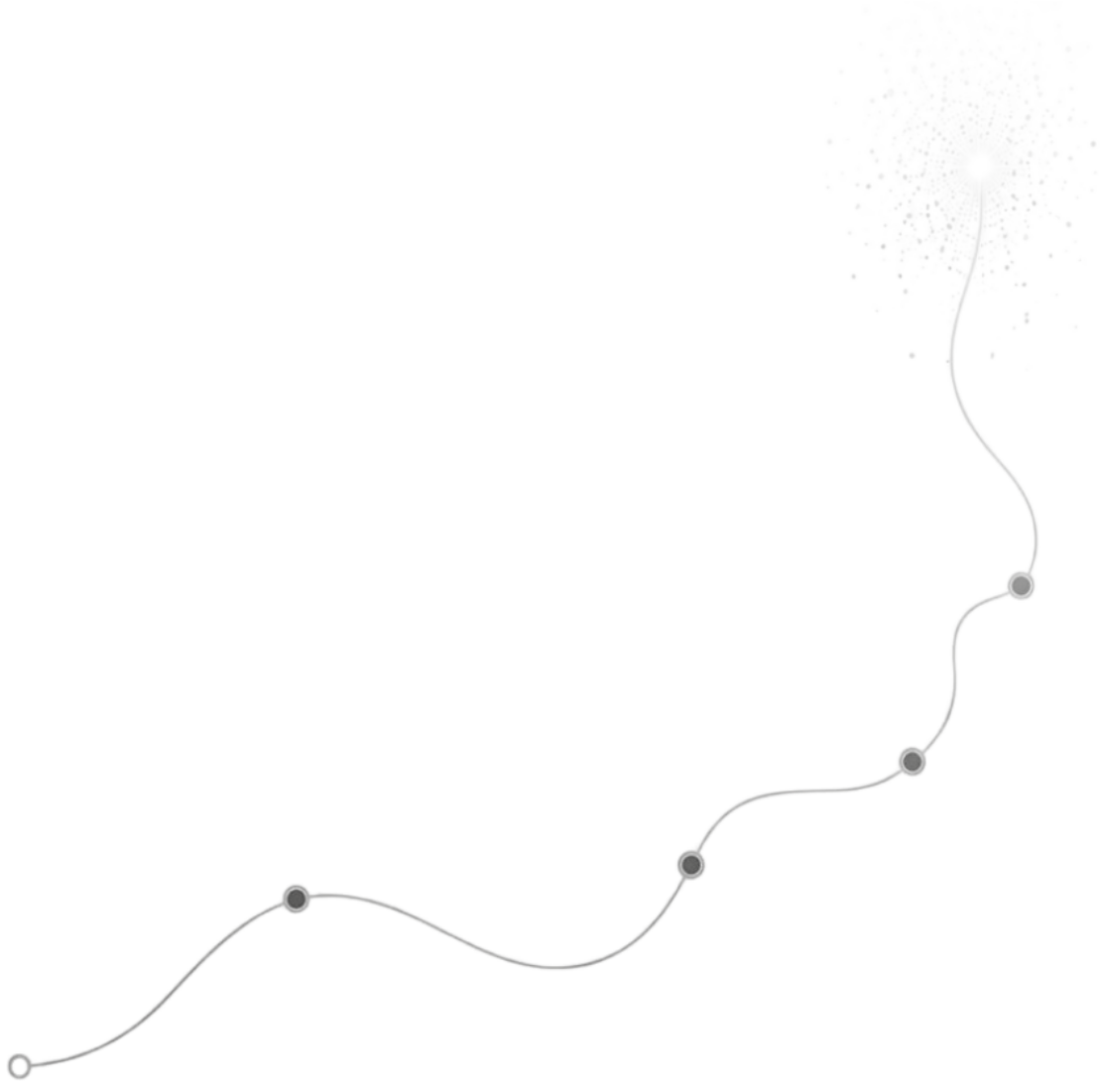


Figura 6.1 – Controle motor e funcionalidade na primeira infância da criança com T21: mecanismos que influenciam o desenvolvimento motor e a funcionalidade



6.4 Desenvolvimento, funcionalidade e participação: contribuição da Terapia Ocupacional

Autoras: Caroline Alves e Hellen Delchova

Bebês com T21 apresentam trajetórias de desenvolvimento variáveis, incluindo diferenças nas habilidades motoras, cognitivas e adaptativas que modificam a forma como exploram e respondem aos estímulos do ambiente. A hipotonia pode reduzir a qualidade das experiências sensório-motoras espontâneas, influenciando a exploração do corpo, dos objetos e do ambiente. As evidências atuais ressaltam que essas manifestações não ocorrem de maneira uniforme, reforçando a importância do acompanhamento precoce e de avaliações individualizadas.[12]

A atuação da Terapia Ocupacional ocorre em conjunto com a família e a equipe interprofissional, reconhecendo os cuidadores como protagonistas do processo de desenvolvimento e promovendo o engajamento da criança em suas ocupações — brincar, alimentação, sono e descanso, atividades de vida diária, educação infantil e participação social —, respeitando seu nível de desenvolvimento, seus interesses e as demandas da família. Dessa forma, o cuidado não se restringe ao tratamento das alterações do desenvolvimento, mas busca identificar e reduzir barreiras ambientais e sociais que limitam a participação da criança nos diferentes contextos da primeira infância.[1,6] Sob a perspectiva da CIF, essa abordagem amplia as oportunidades de participação em contextos naturais do cotidiano, promovendo o desempenho ocupacional e favorecendo a construção progressiva da autonomia.[2,7,11] Nessa perspectiva, a inclusão ultrapassa o acesso aos serviços e pressupõe a participação ativa da criança nas experiências próprias da primeira infância. Isso significa garantir oportunidades para brincar, aprender, estabelecer vínculos, fazer escolhas, desenvolver autonomia progressiva e participar da vida familiar, da educação infantil e da comunidade em condições de equidade, conforme os princípios da Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência.[6] O fortalecimento das habilidades funcionais da criança com T21 deve ocorrer em situações reais do cotidiano, valorizando as rotinas da família, da escola e da comunidade. O brincar compartilhado, a participação nas refeições, o autocuidado, a comunicação, a exploração do ambiente, a convivência com outras crianças e o acesso à educação inclusiva constituem oportunidades essenciais para o desenvolvimento de competências, autonomia e senso de pertencimento desde os primeiros anos.[3,4,5,7,8]

Quadro 6.10 – Perfil sensorial da criança com T21

Perfil Sensorial da criança com T21 (Sistema / Aspecto)	Principais características
Perfil Sensorial Geral	Predomínio de hiporesponsividade e comportamentos de busca sensorial
Fatores Neurobiológicos	Hipotonia, imaturidade neurológica influenciam o processamento sensorial
Sistema Tátil	Resposta reduzidas ao toque com aversão a determinadas texturas
Sistema Auditivo	Dificuldade para discriminação sonora frequentemente agravada por perdas auditivas condutivas
Sistema Visual	Alterações visuais que comprometem a integração visomotora e a exploração do ambiente
Sistema Proprioceptivo	Deficit perceptivo decorente da hipotonia e da frouxidão ligamentar, interferindo no controle motor e buscando por movimento e pressão profunda

Fonte: Elaborado pelos autores com base em Brugnaro *et al.*[14], Miezah *et al.*[15], Isralowitz *et al.*[17] e Frontiers in Psychology.[18]

Quadro 6.11 – Repercussões do processamento sensorial nas ocupações e implicações para a TO

Situação cotidiana	Principais repercussões	Implicações para a Terapia Ocupacional
Alimentação	Seletividade alimentar, dificuldades na mastigação e menor aceitação de novas consistências relacionadas às alterações da modulação tátil e oral.	Avaliação do perfil sensorial, orientação familiar e estratégias para favorecer experiências alimentares.
Sono	Dificuldade de autorregulação sensorial, frequantemente associada às alterações respiratórias e neurológicas na T21	Organização das rotinas, adequação Ambiental e estratégias para favorecer a autorregulação.
Brincar, aprendizagem e participação	Redução da atenção compartilhada, menor participação nas brincadeiras, dificuldade de adaptação a ambientes complexos e menor exploração do ambiente.	Promover oportunidades de participação em contextos naturais por meio do brincar e de atividades significativas.
Desenvolvimento motor	Alterações da integração sensorial e do processamento proprioceptivo interferem na aquisição das habilidades motoras grossas e finas, restrigindo oportunidades de exploração, aprendizagem e autonomia.	Experiências sensoriais estruturadas, adaptações ambientais e intervenções individualizadass para afavorecer respostas adaptativas e desempenho ocupacional.

6.5 Comunicação, linguagem, audição e funções orofaciais: contribuição da Fonoaudiologia

Autores: Luciana Rezende, Alexandre de Paula Sampaio e Viviane Veras

A intervenção fonoaudiológica na primeira infância para crianças com T21 aproveita uma janela preciosa e única de neuroplasticidade. Mais do que tentar corrigir alterações estruturais isoladas, o grande objetivo nessa fase é construir os alicerces neurológicos e motores para uma comunicação que realmente funcione no dia a dia. O foco central não é buscar apenas a fala perfeita, mas garantir que a criança participe ativamente de seus contextos sociais, sentindo-se pertencente e capaz de interagir no seu núcleo familiar e escolar.

Essa jornada comunicativa começa bem cedo, com a organização do sistema estomatognático. Nos primeiros meses de vida, o olhar do fonoaudiólogo volta-se para o aleitamento materno e, mais tarde, para uma transição alimentar segura e prazerosa. O ganho de força, a percepção sensorial e o refinamento motor que o bebê adquire ao sugar, mastigar e deglutir formam a base biomecânica que o cérebro recrutará, no futuro, para planejar e executar os movimentos complexos e delicados da fala.[1]

A prática clínica contemporânea dialoga diretamente com a CIF e a Organização Mundial da Saúde.[2] Na prática, isso significa valorizar a autonomia e remover as barreiras que limitam a criança. Muito antes da primeira palavra surgir é preciso garantir os chamados precursores pragmáticos da linguagem. Como as crianças com T21 podem ter um ritmo próprio no engajamento social, trabalha-se ativamente para estimular o contato visual, a atenção compartilhada e a troca de turnos.[3]

Nesse processo, é muito comum observar uma assincronia: a criança compreende muito mais do que consegue articular. Para preencher essa lacuna entre o desejo de se comunicar e o desafio motor da fala, a introdução precoce da Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA) é fundamental. Diferente do que algumas famílias e profissionais pensam, o uso desta modalidade comunicativa,

não inibe o desenvolvimento da fala. Pelo contrário, a CAA promove desenvolvimento da linguagem, organiza o pensamento, diminui comportamentos de frustração e impulsiona o surgimento da fala.[47] Recentemente, um estudo de ensaio clínico randomizado investigou os efeitos de intervenção em linguagem mediada por CAA em crianças de três a cinco anos com T21. E, pode concluir, que as crianças submetidas à intervenção com CAA apresentaram ganhos superiores na produção de enunciados e na linguagem expressiva em comparação ao grupo controle (sem CAA).

Por fim, dois fatores são essenciais para o sucesso terapêutico: a família e a audição. A família, enquanto parceira do processo, quando bem orientada, transforma a rotina de casa em oportunidades ricas e naturais de aprendizado. Em paralelo, o monitoramento audiológico deve ser rigoroso.

Quadro 6.12 – Desafios Frequentes da T21 Relacionados à Comunicação, Linguagem, Audição e Funções Orofaciais

Principais características fonoaudiológicas da (T21)	Repercussões Funcionais
Sistema Estomatognático	Hipoplasia do terço médio da face, palato ogival, alterações oclusais, cavidade oral reduzida, hipotonia muscular e frouxidão ligamentar favorecem protrusão lingual (falsa macroglossia), instabilidade da ATM e comprometimento das funções orais.
Sistema Respiratório	Estreitamento da nasofaringe, hipertrofia de tonsilas, glossoptose, hipotonia respiratória, hipoplasia pulmonar e redução da depuração mucociliar aumentam o risco de infecções respiratórias e de Síndrome da Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS), com prevalência de até 79%
Alimentação e deglutição	Refluxo gastroesofágico, disfagia orofaríngea e elevada frequência de aspiração silenciosa (até 90% dos casos com aspiração) aumentam o risco de complicações pulmonares e indicam necessidade de avaliação precoce.
Audição	Horizontalização da tuba auditiva e estreitamento do meato acústico externo favorecem otite média recorrente, perda auditiva condutiva flutuante e prejuízo ao processamento fonológico. Otite média ocorre em 50–70% e perda auditiva em até 75% das pessoas com T21
Linguagem	A aquisição da linguagem segue a mesma sequência do desenvolvimento típico, porém ocorre de forma mais lenta. A compreensão costuma preceder a expressão, com atraso na expansão do vocabulário, dificuldades morfossintáticas e comprometimento da memória fonológica de trabalho.
Fala	Alterações fonológicas, hipotonia, deficiência intelectual, comprometimento das funções orais e Transtornos Motores da Fala (TMF) reduzem a inteligibilidade. Estudo com adolescentes identificou TMF em 97,8% dos participantes, incluindo disartria, atraso motor de fala e apraxia de fala.

SINAIS DE ALERTA:
Tosse ou engasgos recorrentes, voz molhada após alimentação, pneumonias, refeições muito prolongadas, perda de peso, ausência de resposta aos sons, regressão comunicativa ou perda de palavras exigem avaliação antecipada.

6.6 Desenvolvimento cognitivo e socioemocional: contribuição da Psicologia

Autores: Hayssa Nakahara e Daniel Loretti

O desenvolvimento cognitivo e socioemocional da pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21) resulta da interação entre características individuais, relações interpessoais, oportunidades de aprendizagem e contextos de participação. Embora existam particularidades no funcionamento cognitivo decorrentes da condição genética, elas não determinam, por si só, o potencial de aprendizagem, a funcionalidade ou a qualidade de vida. Assim como ocorre com qualquer pessoa, o desenvolvimento

é influenciado pelas experiências vividas, pela qualidade dos vínculos, pelos apoios recebidos e pelas oportunidades de participação nos diferentes contextos da vida.[1–5]

As habilidades cognitivas favorecem a aprendizagem, a resolução de problemas, a adaptação às demandas do cotidiano e a construção da autonomia. Pessoas com T21 apresentam ampla variabilidade em seu funcionamento cognitivo, sendo frequentes diferenças nas funções executivas, atenção, memória de trabalho e linguagem. Ao mesmo tempo, potencialidades como a aprendizagem por observação, a memória visual, o interesse pelas relações interpessoais e a responsividade às rotinas podem ser utilizadas como facilitadores das intervenções psicológicas, educacionais e familiares. Dessa forma, o foco do cuidado deve estar na identificação das potencialidades, na oferta de apoios individualizados e na criação de oportunidades para que essas habilidades sejam utilizadas em situações significativas do cotidiano.[2–5]

O desenvolvimento socioemocional é fortalecido pelas experiências de pertencimento, reconhecimento, autonomia e participação social. Relações familiares responsivas, amizades significativas, ambientes escolares inclusivos e oportunidades de convivência favorecem autoestima, autoeficácia, autorregulação emocional e habilidades sociais. Em contrapartida, preconceito, discriminação, infantilização, superproteção e baixas expectativas podem limitar experiências de competência, reduzir a motivação para novas aprendizagens e comprometer a saúde mental e a construção de uma identidade positiva.[1,3,6–10]

As funções executivas exercem papel fundamental na organização do comportamento, na tomada de decisões, na resolução de problemas e na adaptação às demandas da vida diária. Estratégias como rotinas estruturadas, apoios visuais, mediação gradual, oportunidades de escolha e participação ativa nas atividades cotidianas favorecem o desenvolvimento dessas habilidades e ampliam a funcionalidade. Mais do que desenvolver competências isoladas, essas experiências permitem que a pessoa utilize seus recursos cognitivos em contextos reais, fortalecendo autodeterminação, independência e participação social.[2–5,8]

Promover o desenvolvimento cognitivo e socioemocional significa reconhecer a pessoa com T21 como protagonista de seu processo de aprendizagem e desenvolvimento. Cabe à família, à escola, aos profissionais de saúde e à comunidade ampliar oportunidades para que ela participe das decisões relacionadas à própria vida, desenvolva relações significativas, exerça diferentes papéis sociais e construa progressivamente sua autonomia. A Psicologia contribui articulando estratégias que favoreçam o desenvolvimento cognitivo, socioemocional e adaptativo, fortalecendo funcionalidade, qualidade de vida, autodeterminação e cidadania ao longo de todo o ciclo vital.[1–10]

Quadro 6.11 – Matriz de Vigilância do Desenvolvimento Cognitivo e Socioemocional na T21: observação, promoção e critérios para investigação ou encaminhamento

Observar	Favorecer	Investigar/encaminhar
Interesse social, reciprocidade, atenção compartilhada, brincadeira, regulação e adaptação a mudanças.	Rotinas previsíveis, linguagem simples, escolhas, brincadeira compartilhada e tempo de resposta.	, Regressão perda de interesse social, autoagressão, sofrimento intenso, alteração abrupta ou suspeita de violência.
Funções executivas, atenção, memória de trabalho, linguagem, participação social, autoestima, autorregulação e habilidades sociais.	Rotinas estruturadas, apoios visuais, mediação gradual, oportunidades de escolha, participação ativa, relações significativas e ambientes inclusivos.	Dificuldades persistentes de participação, prejuízo funcional,discriminação, superproteção ou comprometimento da autonomia.
Bem-estar dos cuidadores e qualidade da rede de apoio.	Escuta, divisão de responsabilidades, grupos de apoio e metas realistas.	Depressão, ansiedade incapacitante, exaustão grave, risco social ou ausência de rede mínima.

6.7 Educação Precoce: Preparação para a aprendizagem, alfabetização e vida escolar

Autoras: Amália Vieira, Márcia Cabral e Rosana Cipriano

Compreender a educação e a intervenção precoce na Trissomia do Cromossomo 21 (T21) exige superar a visão conteudista. À luz da perspectiva histórico-cultural e da práxis pedagógica, a intervenção articula ação e reflexão. Na primeira infância, cada vivência mediada atua como um alicerce estruturante para o desenvolvimento e as aquisições acadêmicas futuras, potencializando a plasticidade neural.

O cérebro atua de maneira integrada por redes complexas: o hipocampo consolida memórias, o sistema límbico processa emoções e o lobo pré-frontal comanda as funções executivas. O lúdico constitui-se como eixo central que articula cognição, linguagem e autorregulação. Conforme Vitor da Fonseca, emoção e cognição são neurofuncionalmente inseparáveis. A conação, energia motivacional, é influenciada pelo vínculo entre quem ensina e quem aprende, prevenindo o desamparo aprendido e garantindo direitos essenciais da infância.

6.7.1 Da preparação à alfabetização funcional

Preparar para a alfabetização significa construir pré-requisitos antes do registro abstrato. O cérebro processa estímulos visuais na região occipital, reconhecendo símbolos e palavras globais, antes de transicionar para a região temporal, decodificação de sons. Recomenda-se a abordagem multissensorial, associando método global visual e fônico para apoiar a memória de trabalho visual. O foco pedagógico reside na compreensão leitora e na função social da escrita, evitando treinos motores exaustivos.

6.7.2 Da preparação sensório-motora à alfabetização inclusiva

Preparar para a alfabetização na T21 significa consolidar pré-requisitos sensório-motores, posturais e comunicativos desde os primeiros meses de vida, como o tônus muscular, a atenção compartilhada e a percepção auditivo-visual.[8,9] O processamento da leitura e da escrita envolve rotas integradas: a região occipital reconhece símbolos e palavras globais, enquanto a região temporal decodifica os sons associados às letras.[1,10]

Para otimizar essa trajetória, recomenda-se uma abordagem multissensorial que conjuga métodos visuais (cartões e palavras globais) e fônicos, respeitando a força da memória visual e evitando treinos motores exaustivos e descontextualizados.[11,12] O foco pedagógico reside na função social da escrita e na compreensão leitora, apoiadas por estratégias ecológicas e colaborativas que integram a família, a escola e as equipes terapêuticas.[13,14]

Quadro 6.12 – Acessibilidade pedagógica na primeira infância: barreiras comuns e práticas acessíveis

Dimensão	Barreira comum	Prática acessível
Participação	Atividade paralela ou simplificada sem vínculo com o grupo.	Manter objetivo comum, adaptar apoio, tempo, material e forma de resposta.
Comunicação	Perguntas longas, pouca espera e dependência exclusiva da fala.	Linguagem direta, pistas visuais, CAA e tempo real para resposta.

Dimensão	Barreira comum	Prática acessível
Pré-leitura e leitura	Treino mecânico de palavras ou cópia extensa.	Leitura compartilhada, vocabulário, consciência fonológica e compreensão.
Matemática inicial	Contagem decorada sem relação com quantidade.	Objetos concretos, comparação, classificação, seriação e uso nas rotinas.
Registro	Exigência exclusiva de escrita manual.	Desenho, seleção, fala, símbolos, teclado e outras formas legítimas de demonstrar aprendizagem.
Ambiente	Ruído, excesso de estímulos e transições imprevisíveis.	Rotina clara, redução de distratores e antecipação de mudanças.

PARA A ESCOLA:
Inclusão não é apenas matrícula ou presença. Pressupõe acesso, permanência, participação, aprendizagem, convivência e possibilidade de demonstrar o que a criança sabe por meios acessíveis.

6.8 Corpo, movimento e organização psicomotora: O papel da Psicomotricidade

Autores: Lucas Diniz e Jocelmo Tolentino

A psicomotricidade compreende o corpo como o primeiro instrumento de aprendizagem da criança. É por meio do movimento que ela conhece a si mesma, explora o ambiente, estabelece relações, organiza o pensamento e desenvolve competências necessárias à sua participação na vida cotidiana. Mais do que uma área voltada ao desenvolvimento motor, integra corpo, movimento, cognição, emoção e interação social, reconhecendo o movimento como expressão do desenvolvimento humano.[31,32]

Na criança com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), a psicomotricidade ocupa papel essencial na Linha de Cuidado por favorecer o desenvolvimento global desde a primeira infância. Inserida em uma abordagem interdisciplinar e centrada na criança e na família, utiliza experiências corporais significativas para potencializar habilidades motoras, cognitivas, comunicativas e socioemocionais. Embora hipotonia muscular, frouxidão ligamentar e atraso na aquisição dos marcos motores sejam características frequentes, essas condições não determinam o potencial da criança. Quando a intervenção é iniciada precocemente e direcionada para a funcionalidade, ampliam-se a autonomia, a participação e o desempenho nas atividades do cotidiano.[29]

A intervenção psicomotora favorece o desenvolvimento do controle postural, do equilíbrio, da coordenação motora, do esquema corporal, da lateralidade e do planejamento motor, sempre relacionados às ocupações próprias da infância. Caminhar, brincar, alimentar-se, vestir-se, desenhar, escrever e participar das atividades escolares constituem objetivos funcionais que atribuem significado ao movimento. Sob a perspectiva da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), o sucesso da intervenção não deve ser medido apenas pela aquisição de habilidades motoras, mas pela capacidade de utilizá-las para ampliar a funcionalidade, a autonomia e a participação nos diferentes contextos de vida.[5]

O brincar constitui o principal recurso terapêutico da psicomotricidade por integrar movimento, emoção e aprendizagem em experiências significativas. Wallon destaca que essas dimensões são indissociáveis no desenvolvimento infantil, enquanto evidências recentes demonstram que programas psicomotores promovem melhorias no equilíbrio, na coordenação motora, na funcionalidade e na participação social de crianças com T21.[33,28]

Na Linha de Cuidado da Pessoa com Trissomia do Cromossomo 21, a psicomotricidade contribui para transformar experiências corporais em oportunidades de desenvolvimento, favorecendo a

construção do esquema corporal, da organização do movimento, da autonomia e da participação. Mais do que ensinar movimentos, possibilita que a criança descubra suas potencialidades, interaja com o ambiente, participe ativamente de seus diferentes contextos de vida e construa trajetórias de desenvolvimento cada vez mais funcionais e significativas.

A psicomotricidade compreende corpo, movimento, emoção, cognição e interação como dimensões articuladas. Na primeira infância, experiências lúdicas podem favorecer esquema corporal, orientação espacial e temporal, lateralidade, coordenação, planejamento motor, simbolização e participação.[28,29]

Para evitar sobreposição com Fisioterapia e Terapia Ocupacional, a contribuição psicomotora deve ser definida por objetivos próprios e mensuráveis, vinculados à brincadeira, à expressão corporal, à organização da ação e à interação. Não deve ser apresentada como método universal nem como substituto de intervenções específicas diante de problemas motores, sensoriais, comunicativos ou clínicos.

Quadro 6.13 – Experiências psicomotoras, competências mobilizadas e resultados esperados

Experiência	Competências mobilizadas	Resultado esperado
Circuitos e brincadeiras corporais	Planejamento, equilíbrio, sequência, atenção e cooperação.	Participar com maior segurança e iniciativa.
Música, ritmo e imitação	Ritmo, coordenação, memória, turnos e expressão.	Ampliar engajamento e comunicação.
Desenho, construção e faz de conta	Esquema corporal, simbolização, motricidade fina e linguagem.	Representar experiências e organizar ações.
Brincadeiras com pares	Regulação, negociação, espera e pertencimento.	Participar de atividades compartilhadas.

6.9 Síntese operacional da Linha de Cuidado na primeira infância

6.9.1 Síntese da Linha de Cuidado na Primeira Infância

A primeira infância constitui uma janela única de oportunidades para promover o desenvolvimento da criança com Trissomia do Cromossomo 21 (T21). Nesse período, a vigilância contínua do crescimento, do desenvolvimento e das condições de saúde, associada à estimulação essencial e oportuna, permite identificar precocemente necessidades, potencializar competências e favorecer trajetórias mais funcionais, participativas e saudáveis.[1–3]

Ao longo deste capítulo, evidenciou-se que a promoção do desenvolvimento depende da atuação integrada entre pediatria e as diferentes áreas da equipe interdisciplinar, sempre em parceria com a família, principal contexto de aprendizagem da criança. Mais do que favorecer a aquisição de habilidades, a Linha de Cuidado busca ampliar oportunidades de participação, autonomia e qualidade de vida desde os primeiros anos de vida.[2,4]

As bases construídas na primeira infância sustentam os desafios das etapas seguintes do desenvolvimento. É sobre elas que se consolidam a aprendizagem, a inclusão escolar, as relações sociais, a autonomia progressiva e a participação comunitária, temas que serão aprofundados no capítulo dedicado à segunda infância.

A multiplicidade de profissionais só melhora o cuidado quando há prioridades compartilhadas, comunicação e definição de responsabilidades. O plano deve ser curto, compreensível e revisto sempre que houver mudança clínica, funcional, familiar ou escolar.

Quadro 6.14 – Ações essenciais para o cuidado integral na primeira infância da criança com T21

Eixo	Ações essenciais
Rastrear	Acompanhar o desenvolvimento e a funcionalidade; identificar sinais de alerta; realizar vigilância de visão e audição, crescimento e estado nutricional, tireoide e outras condições de saúde associadas à T21.
Prevenir	Aspiração, atraso vacinal, perda sensorial não reconhecida, sedentarismo, superproteção, exclusão escolar e sobrecarga terapêutica.
Intervir	Tratar condições modificáveis; apoiar alimentação, comunicação, mobilidade, brincar, autonomia e aprendizagem nas rotinas.
Encaminhar	Especialidades e áreas profissionais conforme pergunta clínica ou funcional definida; neurologia diante de crises/regressão; proteção social diante de vulnerabilidade.
Orientar	Sinais de alerta, vacinas, ambiente sem fumaça, sono, participação, escolhas, entrada na educação infantil e formas de comunicação.

Quadro 6.15 – *Checklist* da consulta e da reunião de equipe

	Verificar
☐	Crescimento e alimentação foram revisados com foco em segurança e funcionalidade?
☐	Audição, visão, sono, tireoide, ferro, cardiopatia e saúde bucal estão acompanhados?
☐	A criança possui meios eficazes de comunicar escolhas, dor e desconfortos?
☐	As metas terapêuticas aparecem no brincar e nas rotinas reais?
☐	Há oportunidades diárias de movimento, exploração, convivência e participação?
☐	A agenda de terapias é sustentável para a criança e a família?
☐	A educação infantil conhece necessidades, potencialidades e formas de comunicação?
☐	Há regressão, perda de palavras, crises, dor, mudança de marcha ou nova condição clínica?
☐	O plano define poucas prioridades, responsáveis, prazos e sinais de retorno antecipado?

MENSAGEM FINAL:
Na primeira infância, a meta não é acumular terapias, mas garantir saúde, vínculos, alimentação segura, mobilidade, comunicação, brincar, aprendizagem, pertencimento e autonomia progressiva.

Referências

1. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW; Council on Genetics. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010
2. Kelly A, Morrison R, Matta N, Neville L. Review of early development in children with Down syndrome: family and clinician partnership. BMJ Paediatr Open. 2026;10(1):e004028
3. Santoro SL, *et al.* Developmental milestones for children with Down syndrome. Pediatrics. 2024;154(4):e2023065402
4. World Health Organization, UNICEF, World Bank Group. Nurturing care for early childhood development: a framework for helping children survive and thrive. Geneva: WHO; 2018
5. World Health Organization. International classification of functioning, disability and health: ICF. Geneva: WHO; 2001
6. Black MM, Walker SP, Fernald LCH, *et al.* Early childhood development coming of age: science through the life course. Lancet. 2017;389(10064):77-90
7. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, *et al.* Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020;6:9

8. Guralnick MJ. Why early intervention works: a systems perspective. Infants Young Child. 2011;24(1):6-28

9. Division for Early Childhood. DEC recommended practices in early intervention/early childhood special education. Longmont (CO): Council for Exceptional Children; 2014

10. Brasil. Ministério da Saúde. Diretrizes de atenção à pessoa com síndrome de Down. Brasília: Ministério da Saúde; 2013

11. Brasil. Ministério da Saúde. Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança: orientações para implementação. Brasília: Ministério da Saúde; 2018

12. Arslan FN, Livanelioglu A, Gunel MK, *et al.* Effects of early physical therapy on motor development in children with Down syndrome. Children (Basel). 2022;9(4):543

13. Rodríguez-Grande EI, Buitrago-López A, Torres-Narváez MR, *et al.* Therapeutic exercise to improve motor function among children with Down syndrome aged 0 to 3 years: systematic review and meta-analysis. Sci Rep. 2022;12:13051

14. Szabo DA, Stoian A, *et al.* The effects of physical therapy in the rehabilitation of motor delays in children with Down syndrome: a systematic review. J Clin Med. 2026

15. Palisano RJ, Chiarello LA, King GA, Novak I, Stoner T, Fiss A. Participation-based therapy for children with physical disabilities. Disabil Rehabil. 2012;34(12):1041-1052

16. King G, Chiarello LA. Family-centered care for children with cerebral palsy: conceptual and practical considerations. J Child Neurol. 2014;29(8):1046-1058

17. Bruni M, Cameron D, Dua S, Noy S. Reported sensory processing of children with Down syndrome. Phys Occup Ther Pediatr. 2010;30(4):280-293

18. Buckley S, Finestack LH, Keren-Portnoy T, *et al.* The case for early, time-sensitive speech, language, and communication interventions for young children with Down syndrome. Int Rev Res Dev Disabil. 2024;67:71-109

19. Neil N, Jones EA. A systematic review of speech, language and communication interventions for children with Down syndrome from 0 to 6 years. Int J Lang Commun Disord. 2022;57(2):441-463

20. Barbosa RTA, Oliveira ASB, Antão JYFL, *et al.* Augmentative and alternative communication in children with Down syndrome: a systematic review. BMC Pediatr. 2018;18:160

21. Kent RD, Vorperian HK. Speech impairment in Down syndrome: a review. J Speech Lang Hear Res. 2013;56(1):178-210

22. Shott SR. Down syndrome: common otolaryngologic manifestations. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006;142C(3):131-140

23. Vanwalleghem S, Miljkovitch R. A systematic review on attachment and Down syndrome. J Intellect Dev Disabil. 2023;48(4):409-420

24. Engelstad AM, Joffe-Nelson L, Hurewitz SR, Pawlowski KG, Baumer NT. The JASPER intervention in Down syndrome: a pilot study. Res Dev Disabil. 2024;152:104796

25. Lemons CJ, Fuchs D. Phonological awareness of children with Down syndrome: its role in learning to read and the effectiveness of related interventions. Res Dev Disabil. 2010;31(2):316-330

26. Burgoyne K, Duff FJ, Clarke PJ, *et al.* Efficacy of a reading and language intervention for children with Down syndrome: a randomized controlled trial. J Child Psychol Psychiatry. 2012;53(10):1044-1053

27. CAST. Universal Design for Learning Guidelines version 3.0. Wakefield (MA): CAST; 2024

28. Boato E, *et al.* The use of virtual and computational technologies in the psychomotor and cognitive development of children with Down syndrome. Int J Environ Res Public Health. 2022

29. Grealish KG, Price AM, Stein DS. Systematic review of recent pediatric Down syndrome neuropsychology literature. J Dev Behav Pediatr. 2020

30. World Health Organization. Package of interventions for rehabilitation. Geneva: WHO; 2023

31. Fonseca V. Psicomotricidade. 6. ed. São Paulo: Martins Fontes; 2018
32. Le Boulch J. O desenvolvimento psicomotor: do nascimento aos seis anos. Porto Alegre: Artes Médicas; 1987
33. Wallon H. A evolução psicológica da criança. São Paulo: Martins Fontes; 2007
34. Draper CE, Yousafzai AK, McCoy DC, *et al.* The next 1000 days: building on early investments for the health and development of young children. Lancet. 2024;404(10467):2094-2116. doi:10.1016/S0140-6736(24)01389-8
35. Draper CE, *et al.* Interventions to promote development in the next 1000 days: a mapping review. Child Care Health Dev. 2023;49:399-416. doi:10.1111/cch.13084

Conteúdo complementar

Desenvolvimento neuropsicomotor, sinais de alerta e estimulação precoce:

Guia para profissionais de saúde e educação	Guia para pais e cuidadores primários

CAPÍTULO 7
Segunda infância na T21 (7-12 anos)

Aprendizagem, comunicação e alfabetização, mobilidade, autonomia e participação escolar

Autores: Karlo Quadros, Nadja Quadros, Dennis Burns, Moema Arcoverde, Gabriela Costa, Fernanda Lima, Marcia Martinelli, Suyenne Figueiredo, Ana Carolina Sucupira, Viviane Veras, Alexandre de Paula Sampaio, Luciana Rezende, Hayssa Nakahara, Daniel Loretti, Márcia Cabral, Rosana Cipriano, Amália Vieira, Lucas Diniz e Jocelmo Tolentino

Como transformar competências adquiridas na primeira infância em aprendizagem funcional, pertencimento escolar, relações sociais e autonomia progressiva?

Na segunda infância, aprender, comunicar-se, movimentar-se e conquistar autonomia são caminhos que se encontram em um mesmo destino: participar plenamente da escola, das relações e da vida.

7.1 Segunda Infância na T21: Consolidação do neurodesenvolvimento, aprendizagem, participação e vigilância do desenvolvimento

Autores: Karlo Quadros, Nadja Quadros, Dennis Burns e Moema Arcoverde

A segunda infância corresponde a um período de importantes transformações no desenvolvimento, marcado pela consolidação das competências adquiridas nos primeiros anos de vida e por sua utilização progressiva nos diferentes contextos de participação da criança.

Entre os 7 e os 12 anos, as demandas deixam de se concentrar predominantemente na aquisição de marcos do desenvolvimento e passam a envolver a integração da comunicação, das funções executivas, das habilidades motoras, do comportamento adaptativo e das competências acadêmicas. Ganham relevância a independência nas atividades cotidianas, as relações interpessoais, o desempenho escolar, a organização do comportamento, a construção de amizades, o cumprimento de regras, a resolução de problemas e a ampliação da autonomia. Mais do que adquirir novas capacidades, espera-se que a criança consiga utilizá-las de forma funcional nos ambientes em que vive, como sala de aula, recreio, casa, esporte, transporte e comunidade.[1,4]

Embora o desenvolvimento continue ao longo de toda a vida, as experiências vivenciadas nessa etapa tornam-se progressivamente mais complexas e exigem a articulação de diferentes habilidades para responder às demandas do cotidiano. Nesse sentido, funcionalidade e participação assumem papel central na compreensão do desenvolvimento infantil.[2–6]

Na criança com T21, a variabilidade individual torna-se particularmente evidente, refletindo a interação entre fatores biológicos, condições de saúde, perfil de aprendizagem e comunicação, oportunidades educacionais, intervenções recebidas nos primeiros anos de vida e características dos ambientes familiar, escolar e comunitário. Crianças da mesma idade cronológica podem, portanto, apresentar perfis bastante distintos de aprendizagem, funcionalidade e participação, o que reforça a necessidade de avaliações individualizadas, evitando metas padronizadas ou expectativas reduzidas.[4,5,7]

Na perspectiva da Linha de Cuidado da pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), essa etapa representa uma importante transição. Se, na primeira infância, os esforços concentram-se na promoção do neurodesenvolvimento e na construção das bases motoras, cognitivas, comunicativas

e socioemocionais, na segunda infância o foco amplia-se para a consolidação e o uso dessas competências em situações reais de aprendizagem, convivência, resolução de problemas, autonomia e participação social.[1,2,5]

Nesse contexto, a vigilância do desenvolvimento permanece como componente essencial da Linha de Cuidado, mas assume uma perspectiva mais ampla: além de acompanhar aquisições, deve observar como a criança utiliza suas competências para aprender, comunicar-se, relacionar-se, participar das atividades escolares e comunitárias, resolver demandas do cotidiano e exercer autonomia compatível com sua idade, suas características individuais e seu contexto de vida. Funcionalidade e participação tornam-se, assim, indicadores fundamentais do desenvolvimento nessa etapa.[2,3]

7.2 Organização da Linha de Cuidado na Segunda Infância: Acompanhamento interdisciplinar e parceria entre família, saúde, escola e rede de apoio

Autores: Nadja Quadros, Karlo Quadros e Moema Arcoverde

Na segunda infância, a Linha de Cuidado deve articular **família, saúde, escola e rede de apoio**, com planejamento interdisciplinar e objetivos compartilhados. As intervenções devem priorizar a funcionalidade da criança nos contextos reais de vida, evitando fragmentação do cuidado e sobrecarga terapêutica.[1–5]

A família participa ativamente da definição das prioridades, enquanto a escola constitui espaço fundamental para aprendizagem, autonomia, relações sociais e participação. A comunicação entre os diferentes setores favorece estratégias coerentes com as necessidades individuais da criança.[1,6–8]

Nesse modelo de corresponsabilização, as diferentes áreas profissionais convergem para um objetivo comum: **promover aprendizagem, funcionalidade, participação e autonomia progressiva da criança com T21.**[1,6–8]

7.3 O Papel da Pediatria na Segunda Infância: Vigilância da saúde e condições clínicas que podem interferir na aprendizagem, funcionalidade e participação

Autores: Moema Arcoverde, Dennis Burns, Gabriela Costa e Fernanda Lima

Na segunda infância, o acompanhamento pediátrico deve priorizar a funcionalidade, considerando linguagem, alfabetização, matemática, habilidades adaptativas, autonomia, comportamento, interação social, sono, audição e visão. As trajetórias de desenvolvimento na T21 são próprias e não devem ser avaliadas exclusivamente pela comparação com crianças típicas, reforçando a necessidade de seguimento individualizado.[14]

7.3.1 Vigilância da saúde na segunda infância

Nessa etapa, as condições clínicas associadas devem ser compreendidas também como fatores modificadores do desenvolvimento, considerando suas repercussões sobre os domínios motor, cognitivo, comportamental, emocional e social e sobre a participação da criança em seus diferentes contextos de vida.[1,21,22]

Dimensão	Acompanhamento na segunda infância
Rastreio	Aprendizagem, audição, visão, sono, tireoide, crescimento, IMC, anemia/ferro, doença celíaca se houver sintomas, saúde bucal, comportamento e autonomia.[1,10,14]
Prevenção	Obesidade, sedentarismo, exclusão escolar, perda auditiva não tratada, dor crônica, doença periodontal e atraso de rastreios.[14]
Intervenção	Plano pedagógico individualizado, atividade física regular, tratamento de alterações do sono, otites, visão, constipação e tireoide e promoção da autonomia funcional.[14]
Encaminhamento	Pediatra, escola, psicopedagogia, otorrinolaringologia, oftalmologia, odontologia, nutrição, endocrinologia e psicologia.[14]
Orientação	Queda no rendimento escolar, sonolência, irritabilidade, perda de habilidades e isolamento não devem ser interpretados apenas como dificuldade cognitiva.[14]

7.3.2 Rastreios clínicos essenciais

Na vigilância longitudinal, devem ser acompanhados crescimento e IMC, função tireoidiana, hemograma e metabolismo do ferro, audição, visão, sono, sintomas de doença celíaca, saúde bucal, vacinação, desenvolvimento e comportamento. A periodicidade deve considerar idade, sintomas, condições clínicas associadas e necessidades individuais.[1,10,14]

O seguimento auditivo deve permanecer periódico, com reavaliação diante de otites ou suspeita de perda auditiva. A visão deve ser acompanhada clinicamente e por avaliação oftalmológica periódica, enquanto a vigilância do sono deve incluir investigação de ronco, pausas respiratórias, sono agitado, sonolência e alterações comportamentais.[1,10,14]

A função tireoidiana deve permanecer sob vigilância, assim como o hemograma e a avaliação de ferro/ferritina. Sintomas sugestivos de doença celíaca também devem ser investigados, especialmente diante de manifestações gastrointestinais, anemia ou fadiga.[1,10,14]

ATENÇÃO À MUDANÇA DE DESEMPENHO
Queda no rendimento escolar, sonolência, perda de atenção, irritabilidade, perda de habilidades, isolamento ou regressão não devem ser atribuídos automaticamente à T21 ou à dificuldade cognitiva. Alterações do sono, audição, visão, função tireoidiana, doença celíaca, dor, ansiedade e *bullying* devem ser considerados na investigação.[14]

7.3.3 Sobrepeso e obesidade

O sobrepeso e a obesidade apresentam elevada prevalência em crianças e adolescentes com T21 e constituem fatores de risco para comprometimento da funcionalidade, da participação social e da saúde cardiometabólica. Sua origem é multifatorial, envolvendo menor taxa metabólica basal, hipotonia, alterações hormonais, menor nível de atividade física, dificuldades alimentares, distúrbios do sono e fatores ambientais.[1,21,22]

Do ponto de vista motor, o excesso de peso pode acentuar dificuldades relacionadas à hipotonia, frouxidão ligamentar, equilíbrio e coordenação, reduzindo a resistência física e dificultando habilidades motoras, atividades esportivas e recreativas. Essas repercussões podem limitar a autonomia nas atividades de vida diária e a participação escolar.[1,21,22]

Condições frequentemente associadas ao excesso de peso, especialmente inflamação crônica de baixo grau, resistência insulínica e apneia obstrutiva do sono, podem repercutir negativamente sobre atenção, memória operacional e funções executivas.[1,21,22]

Crianças com obesidade também podem apresentar menor condicionamento cardiorrespiratório, maior fadiga, redução da independência funcional e pior qualidade de vida relacionada à saúde,

reforçando a importância da prevenção, da atividade física adaptada e do acompanhamento nutricional longitudinal.[1,21,22]

7.3.4 Sono e apnéia obstrutiva do sono

A apneia obstrutiva do sono (AOS) é frequente na T21. Hipotonia da musculatura faríngea, hipoplasia médio-facial, macroglossia relativa, hipertrofia adenotonsilar e obesidade contribuem para a obstrução das vias aéreas superiores durante o sono.[23–26]

A fragmentação do sono e a hipóxia intermitente podem repercutir sobre atenção sustentada, memória, velocidade de processamento, linguagem e funções executivas, incluindo planejamento, flexibilidade cognitiva e controle inibitório, com impacto sobre a aprendizagem e o desempenho acadêmico.[23–26]

Alterações comportamentais como irritabilidade, hiperatividade, impulsividade, dificuldade de autorregulação emocional e sonolência diurna também podem ocorrer, interferindo nas relações sociais, no desempenho escolar e na participação em terapias.[23–26]

Por se tratar de uma condição potencialmente modificável, o reconhecimento e a investigação da AOS são importantes para reduzir suas repercussões sobre cognição, comportamento, aprendizagem e participação.[23–26]

7.3.5 Audição, visão e aprendizagem

Otites recorrentes e perda auditiva podem comprometer linguagem, atenção e aprendizagem. Atraso de fala, perda de palavras, piora da interação, irritabilidade ou mudanças no comportamento devem motivar avaliação auditiva, com investigação específica por orelha sempre que possível e reavaliação após o tratamento de alterações da orelha média.[1,10,14]

Alterações visuais, como estrabismo, erros refracionais, nistagmo, catarata e ceratocone, podem interferir na leitura, marcha, coordenação, atenção e segurança. Alterações visuais também podem ser confundidas com desatenção ou piora cognitiva, tornando necessária a vigilância oftalmológica periódica.[14]

7.3.6 Puberdade, autonomia e proteção

Durante a segunda infância podem iniciar-se as transformações puberais. Em pessoas com T21, o desenvolvimento puberal geralmente ocorre em idade semelhante à população geral, embora possam existir variações relacionadas à obesidade, endocrinopatias e outras condições clínicas.[1,27,28]

As mudanças físicas e hormonais podem repercutir sobre autoestima, imagem corporal, autonomia e construção da identidade, tornando necessária uma abordagem educativa sobre as mudanças corporais, os limites interpessoais e as normas sociais, de maneira estruturada, contínua e adaptada à compreensão da criança.[1,27,28]

A educação sexual deve incluir orientação compatível com a idade sobre privacidade, consentimento, proteção pessoal e prevenção de violência, com participação da família e utilização de estratégias acessíveis de comunicação.[1,27,28]

7.3.7 Sinais que exigem revisão clínica ampliada

Queda no rendimento escolar deve motivar revisão de sono, audição, visão, linguagem, função tireoidiana, ansiedade, *bullying*, dor, adaptação curricular e expectativas pedagógicas.[1,10,14]

A regressão ou perda de habilidades também exige investigação ampliada, incluindo audição, visão, sono, tireoide, doença celíaca, dor, saúde mental, epilepsia, eventos estressores, medicamentos e ambiente escolar.[1,10,14]

> Mudanças recentes de comportamento não devem ser consideradas imediatamente como manifestações psiquiátricas. Antes da utilização de psicofármacos, devem ser consideradas possíveis condições clínicas e contextuais, incluindo dor, alterações do sono, tireoide, audição, visão, doença celíaca, constipação, refluxo, infecções, *bullying*, luto, abuso, mudanças ambientais e dificuldades de comunicação.[1,10,14]

Na segunda infância, mudanças na aprendizagem, no comportamento ou na participação podem sinalizar condições clínicas potencialmente identificáveis e tratáveis. O acompanhamento pediátrico deve integrar saúde, desenvolvimento e funcionalidade, evitando atribuir automaticamente essas manifestações à T21.[1,10,14]

Assim, o papel da Pediatria nessa etapa é integrar vigilância clínica, desenvolvimento, aprendizagem, comportamento, autonomia e participação, identificando precocemente condições capazes de modificar a trajetória funcional da criança e articulando os encaminhamentos necessários com a família, a escola e os demais profissionais envolvidos no cuidado.[1,10,14]

A escola passa a ser um dos principais ambientes de desenvolvimento; saúde e educação devem compartilhar informações com consentimento e objetivos claros.[1,10,14]

Quadro 7.1 – Matriz longitudinal da segunda infância

Rastrear	• Aprendizagem, comunicação, leitura, escrita e matemática funcional. • Audição, visão, sono, tireoide, ferro, crescimento e saúde bucal. • Mobilidade, condicionamento, dor, coordenação e participação em brincadeiras. • Funções executivas, comportamento, humor, amizades, *bullying* e autonomia.
Prevenir	• Perda auditiva/visual não reconhecida. • Obesidade, sedentarismo e exclusão de atividades. • Baixas expectativas e currículo sem acessibilidade. • Excesso de terapias desconectadas da escola e da vida. • *Bullying*, isolamento e regressão não investigada.
Intervir	• Plano educacional individualizado quando necessário. • Comunicação acessível, apoio visual ajustado e ensino explícito. • Atividade física regular e adaptações para participação. • Treino de habilidades adaptativas nas rotinas. • Tratar sono, otites, visão, tireoide, dor e constipação.
Encaminhar	• Pediatria/APS, audiologia/otorrino, oftalmologia e odontologia. • Fonoaudiologia, fisioterapia, terapia ocupacional e psicologia. • Psicopedagogia e equipe escolar. • Nutrição/endocrinologia conforme crescimento e metabolismo. • Rede de proteção diante de *bullying* ou violência.
Orientar pessoa/ família/escola/rede	• Queda de rendimento pode ser sinal clínico. • Objetivos escolares devem incluir participação e autonomia. • A criança precisa compreender regras, escolhas e pedidos de ajuda. • Comunicar mudanças de humor, sono, mobilidade ou habilidades.

7.4 O Papel da Fisioterapia: Desenvolvimento motor, funcionalidade, mobilidade e participação

Autoras: Nadja Quadros, Márcia Martinelli e Suyenne Figueiredo

Na segunda infância, o foco da fisioterapia desloca-se da aquisição dos marcos motores básicos para a **eficiência do movimento, resistência, funcionalidade e participação**. Embora a marcha geralmente esteja estabelecida, correr, saltar, mudar de direção, subir escadas, manter o equilíbrio, acompanhar brincadeiras, participar da educação física e circular com segurança tornam-se indicadores mais relevantes do desempenho motor. Hipotonia, frouxidão ligamentar, menor força muscular, alterações biomecânicas, de equilíbrio, controle postural e coordenação podem aumentar o gasto energético e limitar essas atividades.[1–6]

O crescimento, o ganho ponderal e o aumento das demandas funcionais exigem vigilância musculoesquelética contínua. Dor, pé plano pronado, valgismo dos joelhos, desalinhamentos, instabilidades articulares, alterações da marcha, fadiga nova ou redução da participação devem ser investigados, e não atribuídos automaticamente à T21. A avaliação fisioterapêutica deve considerar marcha, alinhamento, mobilidade, equilíbrio, força, resistência e condicionamento cardiorrespiratório.[3–6]

A intervenção deve integrar **habilidades motoras complexas, fortalecimento, equilíbrio, coordenação, condicionamento cardiorrespiratório e adaptações ambientais**, favorecendo um estilo de vida fisicamente ativo. Órteses, calçados e outros recursos devem ser indicados conforme a necessidade funcional individual, e não apenas pela presença de pé plano ou frouxidão ligamentar.[3–6]

Na perspectiva da CIF e do Modelo Biopsicossocial, a fisioterapia busca **preservar a funcionalidade, prevenir complicações musculoesqueléticas e ampliar a mobilidade, a autonomia e a participação da criança na escola, nas brincadeiras, no esporte e na comunidade**, em parceria com a família e a escola.[1, 2, 7]

Quadro 7.2 – Sinais de alerta, objetivos funcionais e orientações na avaliação motora e da participação

Eixo	O que observar (sinais de alerta ou aspectos a considerar)	Objetivo funcional / Orientações
Marcha e alinhamento	Dor, assimetria, calçados inadequados, pé plano, joelhos, estabilidade e eficiência do deslocamento.	Caminhar com conforto e segurança em diferentes ambientes (casa, escola e comunidade).
Equilíbrio e habilidades complexas	Correr, saltar, desviar, subir e descer, realizar atividades em superfícies irregulares e lidar com quedas.	Participar de brincadeiras, educação física, esporte e lazer, de forma segura e autônoma.
Força e resistência	Fadiga, pausas excessivas, velocidade reduzida, baixa tolerância a passeios e tarefas prolongadas.	Manter a mobilidade, aumentar a resistência e reduzir a restrição de participação.
Ambiente e oportunidades	Acessibilidade, ritmo das atividades, expectativas, apoio de colegas, adaptações ambientais e de recursos.	Favorecer a participação plena e evitar exclusão por barreiras que possam ser removidas.
Dor ou regressão	Mudança abrupta de marcha, perda de habilidade, fraqueza, dor, alteração esfincteriana ou sintomas cervicais.	Investigar prontamente e realizar avaliação clínica antes de intensificar o exercício ou atribuir a descondicionamento.

ATENÇÃO: Dor persistente, mudança de marcha, quedas novas, perda de força, redução abrupta da participação ou sinais neurológicos exigem avaliação clínica antes de presumir falta de motivação ou sedentarismo.

7.5 O Papel da Terapia Ocupacional: Promoção da participação, da autonomia e da funcionalidade nos diferentes contextos da vida

Autora: Ana Carolina Sucupira

Enquanto na primeira infância as intervenções concentram-se na aquisição das habilidades necessárias ao desenvolvimento, na segunda infância a Terapia Ocupacional direciona suas ações para a utilização funcional dessas competências nas ocupações cotidianas. Nessa etapa, a criança com T21 enfrenta demandas crescentes relacionadas à autonomia, ao desempenho escolar, às relações sociais e à participação comunitária. Características como hipotonia, frouxidão ligamentar, déficits de coordenação motora, alterações das funções executivas e deficiência intelectual podem repercutir sobre o desempenho ocupacional, tornando necessárias intervenções centradas na participação em ocupações significativas, na funcionalidade e na independência. Assim, a Terapia Ocupacional busca ampliar o repertório ocupacional construído desde a primeira infância, considerando a interação entre as capacidades da criança, as demandas das atividades e os fatores ambientais que influenciam seu desempenho.[1,3]

A avaliação do terapeuta ocupacional focaliza como a criança realiza suas ocupações nos diferentes contextos de vida, analisando desempenho ocupacional, envolvimento nas atividades, iniciativa, necessidade de suporte e qualidade da participação. A identificação de barreiras e facilitadores orienta intervenções individualizadas, utilizando análise da atividade, adaptações e modificações ambientais para favorecer maior engajamento nas atividades de vida diária, educação, brincar, lazer e participação social.[2]

> No contexto escolar, o terapeuta ocupacional amplia a participação da criança nas ocupações relacionadas à aprendizagem, ao brincar, ao autocuidado e às interações sociais por meio da adaptação de atividades, materiais e ambientes, orientação aos professores e construção compartilhada de estratégias que promovam acessibilidade, inclusão e desempenho do papel ocupacional de estudante.[2]

A família permanece como elemento essencial para a consolidação das habilidades desenvolvidas. O terapeuta ocupacional orienta os cuidadores na organização das rotinas, no incentivo à independência nas atividades de vida diária, na participação em tarefas domésticas compatíveis com a idade e na ampliação das oportunidades de participação em atividades escolares, comunitárias e de lazer, reduzindo práticas superprotetoras que possam limitar a autonomia.[3]

Ao favorecer o engajamento em ocupações significativas e adaptar as demandas dos diferentes contextos de vida, a Terapia Ocupacional contribui para que crianças com T21 desenvolvam maior independência, consolida papéis ocupacionais compatíveis com sua idade e participem de forma mais ativa da vida familiar, escolar e comunitária, promovendo funcionalidade, inclusão e qualidade de vida.[1,2]

A Terapia Ocupacional analisa como a criança realiza as atividades que dão forma à sua vida: estudar, brincar, cuidar de si, organizar materiais, participar das tarefas domésticas, utilizar tecnologia, conviver e circular nos diferentes ambientes. O objetivo não é treinar componentes isolados, mas ampliar o envolvimento e a independência nas ocupações significativas.[1,2]

Na escola, podem ser necessários ajustes na atividade, no material, no mobiliário, no tempo, na forma de registrar respostas ou na organização da rotina. Escrita manual não deve ser o único meio de demonstrar aprendizagem; recursos digitais, comunicação multimodal e outras formas de produção podem ser utilizados sem reduzir os objetivos educacionais.[1,2]

A família deve ser apoiada para oferecer responsabilidades compatíveis com a idade. Fazer pela criança aquilo que ela pode realizar com tempo ou apoio reduz oportunidades de aprendizagem. Por outro lado, autonomia não significa retirar suporte prematuramente: o apoio deve ser graduado e revisto conforme o desempenho.[1,2]

Ocupação	Barreiras frequentes	Estratégias possíveis
Autocuidado	Sequências longas, dificuldade motora, pressa do adulto e pouca oportunidade de tentativa.	Dividir tarefas em etapas, usar pistas visuais, adaptar utensílios e reduzir ajuda progressivamente.
Papel de estudante	Organização, escrita, tempo, postura, atenção e compreensão das demandas.	Adaptar materiais e ambiente; permitir diferentes modos de resposta; ensinar organização de forma explícita.
Brincar e lazer	Atividades pouco acessíveis, regras implícitas ou exclusão por ritmo.	Modificar regras sem retirar desafio; oferecer escolhas e experiências com pares.
Rotina doméstica	Baixa expectativa ou superproteção.	Atribuir tarefas reais, previsíveis e crescentes, com apoio proporcional.
Participação comunitária	Transporte, comunicação, segurança e falta de oportunidades.	Treinar situações reais e construir apoios com família, escola e comunidade.

7.6 O Papel da FONOAUDIOLOGIA: Comunicação, linguagem, alfabetização, letramento e participação social

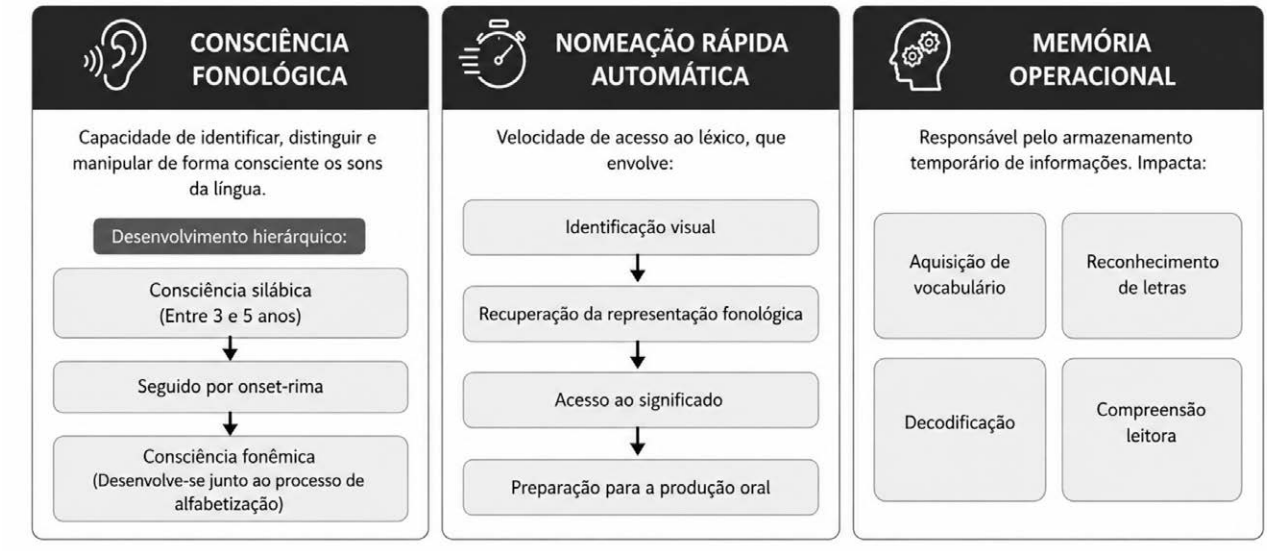
Autores: Alexandre de Paula Sampaio e Luciana Rezende

Na segunda infância, espera-se que, tendo atingido o estágio simbólico, haja maior participação dialógica, por meio verbal, com ampla utilização de funções comunicativas. E que, a criança esteja preparada para a mudança de código de comunicação, da palavra oral para escrita. No entanto, ao atingir a idade escolar, a assincronia entre a linguagem receptiva e expressiva, característica da T21, pode persistir e afetar construções morfossintáticas e discursivas.[1]

Estudos sobre alfabetização de pessoas com T21 têm priorizado o desenvolvimento da Consciência Fonológica (CF), uma habilidade auditiva, como elemento central para a alfabetização.[2-6] Pois, o domínio da leitura e da escrita depende do adequado desenvolvimento das habilidades do processamento fonológico. Além da CF, destacam-se como importantes preditores da leitura, a nomeação rápida automática e a memória operacional (ou memória de trabalho fonológica).

As três habilidades compõem o processador fonológico.[7] (Figura 7.1).

Figura 7.1 – Elementos que compõem o Prcessador Fonológico e suas definições



Fonte: Consciência Fonológica,[8-10] Nomeação Rápida Automática,[7,11] Memória Operacional.[7]

A aprendizagem da leitura e da escrita na T21 é multifatorial e depende da estimulação precoce, da capacitação dos profissionais, das adaptações curriculares, do acesso a atendimentos especializados (incluindo o Atendimento Educacional Especializado na escola), e da participação ativa da família. Além disso, não se deve esperar homogeneidade neste processo, uma vez que existe ampla variabilidade entre indivíduos com T21.[5]

O domínio da linguagem expressiva e receptiva, o potencial cognitivo e a CF constituem importantes preditores do desenvolvimento da leitura nessa população. Entretanto, o desempenho em CF está abaixo do esperado para a idade, especialmente em tarefas de rima e manipulação fonêmica, além dos prejuízos da memória operacional e da memória auditiva de curto prazo (MACP). No entanto, as autoras apontam associação positiva entre melhora da CF e maior desempenho em leitura.[5]

A MACP é importante para a aquisição lexical e, caso esteja alterada, o aprendizado de novas palavras, o domínio fonológico e a morfossintaxe podem ser prejudicados. Na T21 o desenvolvimento da memória auditiva é mais lento que nas crianças típicas.[12,13] Além disso, pelo prejuízo dessa memória, instruções faladas podem ser mais difíceis de serem compreendidas, principalmente se tiverem múltiplas informações ou ordens consecutivas.[13]

Quadro 7.3 – Boas práticas encontradas na literatura para apoiar a alfabetização

Al Otaiba e Hosp (2004)	Burgoyne et al. (2012)	Pelosi et al. (2018)	Daniels et al. (2021)	Holyfield et al. (2023)
Modelo de intervenção demonstrou potencial para melhorar habilidades de leitura de alunos com T21. Foram 10 atendimentos com média de 45 minutos: 5 a 10 minutos para treino de consciência fonológica; 5 a 10 minutos para treino de consciência fonêmica; 5 minutos para treino de fluência de leitura de palavras-alvo (de alta frequência) com jogos; 20 minutos para treino de vocabulário e compreensão; 5 minutos para monitoramento do progresso.	Programa *Reading and Language Intervention* promoveu avanços no reconhecimento de letras, associação fonema-grafema, leitura de palavras isoladas, ampliação do vocabulário expressivo (palavras treinadas) e síntese fonêmica. Foram realizados 20 encontros, de 45 minutos: 25 minutos para atividades de leitura: leitura compartilhada de livros (fáceis e instrucionais), aprendizagem de palavras-alvo (de alta frequência), reconhecimento de letras, associação fonema-grafema e consciência fonológica, introdução de novos livros instrucionais; 20 minutos de atividades de linguagem: introdução de novas palavras, treino para compreender o significados das novas palavras, treino para uso dessas palavras e, posteriormente, a escrita delas.	Oficinas interdisciplinares envolvendo fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais e pedagogos mostraram-se eficazes como estratégia para favorecer a aprendizagem da leitura e da escrita em crianças e adolescentes com T21. Foram organizadas com roteiro pré-estabelecido: 30 minutos de atividades lúdicas: leitura ou recontagem, estimulação da CF com jogos e brincadeiras; 30 minutos para atividades gráficas: escrita com colagem, grafia e adaptações; 15 minutos de atividades livres: brincadeiras psicomotoras, cantigas para estimular rima, faz de conta e outros jogos disponíveis; 15 minutos para entrega das atividades gráficas para casa.	Revisão envolvendo 747 crianças participantes do programa *Reach Out and Read* mostrou que crianças com T21 são capazes de alcançar leitura independente, semelhante aos pares com desenvolvimento típico quando recebem apoio apropriado. Iniciam, em média, a leitura independente aos 6,15 anos. Fatores como deficiência visual ou auditiva e o nível de escolaridade materna influenciam o desenvolvimento da leitura e reforçam a necessidade de suporte individualizado e contínuo.	O estudo por delineamento de sujeito único, com três indivíduos com fala funcional limitada e habilidades de alfabetização limitadas: dois adolescentes e um jovem adulto. Aplicativo para CAA + funcionalidade denominada *Transition to Literacy* — T2L. Ao selecionar um símbolo pictográfico, a palavra escrita correspondente: Aparecia e aumentava de tamanho; Tinha suas letras iluminadas sequencialmente; Apresentava cada grafema associado ao respectivo fonema; Era iluminada integralmente e pronunciada ao final, favorecendo a síntese dos sons. Utilizado durante a leitura compartilhada de livros digitais personalizados com personagens e temas de interesse de cada participante. Em cada sessão, as palavras eram modeladas duas vezes pelo aplicativo. Todos os participantes aumentaram a precisão na leitura de palavras: Uso de tecnologias de Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA) pode beneficiar habilidades de decodificação quando bem concebidas, pois favorecem o reconhecimento visual de palavras.

Programas que combinam o ensino explícito dos nomes e sons das letras com o treinamento da CF têm produzido ganhos significativos na aprendizagem inicial da leitura e da escrita, ainda que necessitem de maior tempo de ensino e adaptações metodológicas em comparação aos estudantes com desenvolvimento típico.[5,6] Os resultados das pesquisas de intervenção reforçam a eficácia de programas estruturados voltados ao desenvolvimento da linguagem escrita (Quadro 7.3). A leitura fluente envolve a integração de diferentes funções do processamento visual (PV), desde a percepção dos detalhes de um símbolo até o planejamento preciso dos movimentos oculares sacádicos que orientam a leitura.[17] Entre as habilidades do PV estão a atenção visual, memória visual, coordenação visomotora, fechamento visual, percepção figura-fundo, percepção visoespacial, constância de forma, discriminação visual, além dos movimentos oculares.[18] Um estudo[19] teve como objetivo avaliar PV na T21 (n=70), utilizando o TVPS-3 e determinar se essas funções estavam associadas à idade, como ocorre em indivíduos com desenvolvimento típico. Foi identificado prejuízos em discriminação visual, constância de forma, figura-fundo, fechamento visual, relação espacial, memória visual de curto e longo prazo.

Por fim, as dificuldades observadas na alfabetização de estudantes com T21 não diferem daquelas encontradas em crianças típicas, mas exigem maior intensidade, tempo de ensino e adaptações pedagógicas. Estratégias que associam CF, ensino explícito das relações fonema-grafema, fortalecimento da linguagem oral, CAA e valorizem o processamento visual, mostram-se promissoras para aquisição da leitura e da escrita.

7.6.1 Comunicação, alfabetização e CAA

Na idade escolar, a comunicação sustenta a aprendizagem, as relações sociais, a compreensão de instruções, as narrativas e a defesa pessoal. A avaliação deve considerar o desempenho em situações reais, especialmente diante de dificuldades de expressão oral, inteligibilidade, morfossintaxe, memória de trabalho fonológica e pragmática.

A alfabetização é possível e requer ensino explícito, sistemático e continuado, integrando linguagem oral, consciência fonológica, relações grafema-fonema, vocabulário, fluência e compreensão, com repetição e apoios ajustados às necessidades individuais. A CAA pode ser mantida ou introduzida para ampliar comunicação, escrita e participação, mesmo quando a criança utiliza fala. Ambas são direito da criança com T21

Falar não significa comunicar-se com eficiência, e utilizar CAA não significa deixar de falar. A CAA deve permanecer sempre que ampliar compreensão, expressão, aprendizagem, autonomia ou participação. Da mesma forma, dificuldades de linguagem não devem limitar as oportunidades de alfabetização.

Domínio	Rastrear	Estratégias de intervenção e escola
Audição e acesso à fala	Otites, flutuação de resposta, compreensão inconsistente e queda de desempenho.	Manter vigilância audiológica; reduzir ruído; garantir posição favorável e confirmar compreensão.
Linguagem oral e narrativa	Vocabulário, frases, gramática, relato de acontecimentos, perguntas e manutenção de tópico.	Ensinar modelos de narrativa, expandir enunciados, oferecer tempo de resposta e praticar linguagem acadêmica.
Inteligibilidade e fala	Compreensão por pessoas não familiares, esforço, variabilidade de erros e frustração.	Avaliar componentes fonológicos e motores; combinar treino de fala com meios multimodais de comunicação.

Domínio	Rastrear	Estratégias de intervenção e escola
Alfabetização e letramento	Consciência fonológica, letras e sons, reconhecimento de palavras, fluência e compreensão.	Ensino sistemático, explícito, cumulativo e funcional; leitura compartilhada e textos ligados aos interesses da criança.
Memória e instruções	Perda de partes da mensagem, dificuldade com comandos longos ou sequenciais.	Dar uma etapa por vez, usar pistas visuais, repetir com significado e solicitar demonstração do que foi compreendido.
CAA e participação	Capacidade de responder, perguntar, recusar, pedir ajuda, comentar e produzir texto.	Disponibilizar o sistema em todos os ambientes e capacitar professores, familiares e colegas como parceiros de comunicação.

PARA A ESCOLA:
Fala pouco inteligível não significa compreensão limitada. A criança precisa de tempo, comunicação acessível e diferentes formas de demonstrar o que sabe. A leitura deve ser ensinada, não apenas testada.

7.7 O Papel da Psicologia: Desenvolvimento socioemocional, saúde mental, participação e autonomia

Autores: Hayssa Nakahara e Daniel Loretti

A Psicologia desempenha papel fundamental na promoção do desenvolvimento socioemocional da criança com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), compreendendo que emoções, comportamentos, relações e formas de participação são construídos nas experiências vividas ao longo do desenvolvimento. A T21 constitui apenas uma das características da criança e não determina sua capacidade de estabelecer vínculos, aprender, comunicar-se ou participar da vida em sociedade. Assim como ocorre com qualquer criança, o desenvolvimento emocional é influenciado pela qualidade das relações familiares, escolares e comunitárias, pelas oportunidades de aprendizagem e pelos apoios oferecidos em cada contexto de vida.[1-6]

A saúde mental é fortalecida pelas experiências de pertencimento, reconhecimento, segurança emocional e participação. Relações afetivas responsivas, oportunidades para brincar, explorar o ambiente, comunicar desejos, resolver problemas e conviver com outras crianças favorecem autoestima, autoeficácia, autorregulação emocional e habilidades sociais. Em contrapartida, preconceito, discriminação, infantilização, superproteção, isolamento social e baixas expectativas podem limitar experiências de competência, comprometer o desenvolvimento emocional e reduzir as oportunidades de participação, produzindo impactos negativos sobre o bem-estar psicológico e a qualidade de vida.[2–9]

Nesse contexto, a Psicologia contribui para compreender a criança em sua singularidade, identificando potencialidades, necessidades de apoio e fatores ambientais que favorecem ou limitam seu desenvolvimento. A avaliação psicológica orienta intervenções centradas na funcionalidade e na participação, enquanto o acompanhamento psicológico favorece o desenvolvimento da autorregulação emocional, das habilidades sociais, da flexibilidade cognitiva, da resolução de problemas e da autonomia progressiva. O cuidado psicológico também fortalece a articulação entre família, escola e equipe interdisciplinar, ampliando oportunidades para que a criança participe ativamente dos diferentes contextos da vida.[1,3–8]

A família constitui o principal contexto de desenvolvimento durante a infância e exerce papel essencial na promoção da saúde mental. Pais e cuidadores emocionalmente apoiados apresentam maior segurança para estimular a autonomia, favorecer experiências de participação e reconhecer as potencialidades da criança. Da mesma forma, escolas inclusivas e comunidades acessíveis ampliam oportunidades de convivência, fortalecem relações significativas e favorecem o desenvolvimento da

autodeterminação, compreendida como a capacidade de fazer escolhas, expressar preferências e participar das decisões relacionadas à própria vida, sempre com os apoios necessários.[1,2,6,8–11]

Promover o desenvolvimento socioemocional significa reconhecer a criança com T21 como sujeito de direitos, capaz de construir vínculos, aprender, desenvolver competências emocionais, participar ativamente dos diferentes contextos da vida e exercer sua autonomia de forma progressiva. Mais do que favorecer a aquisição de habilidades específicas, a Psicologia contribui para transformar potencialidades em oportunidades reais de desenvolvimento, fortalecendo saúde mental, participação, autodeterminação, qualidade de vida e cidadania ao longo de todo o ciclo vital.[1-13]

7.8 O Papel da Psicopedagogia: Aprendizagem, leitura, escrita, matemática e acessibilidade pedagógica

Autoras: Márcia Cabral, Amália Vieira e Rosana Cipriano

A segunda infância marca um período crucial de ampliação das experiências escolares e do desenvolvimento formal das habilidades acadêmicas. No contexto da Trissomia do Cromossomo 21 (T21), esse percurso requer práticas pedagógicas intencionais que considerem o perfil neurocognitivo singular do educando, respeitem seu ritmo de consolidação e promovam sua participação ativa e emancipada no ambiente escolar.[1] Superando visões estáticas ou centradas no déficit, a atuação psicopedagógica contemporânea assume o papel de eixo integrador entre as necessidades neurológicas da criança e as exigências curriculares, fundamentando-se na construção de vias compensatórias, no uso do lúdico operatório e na avaliação dinâmica para investigar o real potencial de aprendizagem sob mediação.[2]

> O processo de apropriação de saberes na T21 articula-se por meio de mediações qualificadas. Sob a perspectiva histórico-cultural, o desenvolvimento humano impulsiona-se nas interações sociais[3], conceito ampliado pela Teoria da Modificabilidade Cognitiva Estrutural, que destaca o papel mediador na transformação estrutural do intelecto.[4] A neurociência contemporânea reforça que a plasticidade cerebral é ativada por experiências significativas, repetidas e contextualizadas, fortalecendo as redes neurais. Assim, a introdução de novos conceitos escolares apoia-se no andaime cognitivo iniciando pelo concreto, evoluindo para o pictórico culminando com o simbólico/Abstrato.[1,2]

No campo da leitura e da escrita, o trabalho psicopedagógico na segunda infância exige flexibilidade metodológica e rigor conceitual. Favorece-se o desenvolvimento da consciência fonêmica e a integração equilibrada entre a rota fonológica e a lexical.[5]

Aliada a isso, a abordagem multissensorial conjuga o método global visual, associando palavras inteiras a contextos reais, com o método fônico, o que oferece suporte essencial à memória de trabalho visual. Na escrita, valorizam-se as hipóteses ativas elaboradas pela criança sobre o sistema de notação, distanciando-se de treinos motores exaustivos e priorizando a compreensão leitora e a função social dos textos.[6]

Paralelamente, o ensino da matemática supera a contagem mecânica e decoreba. Com base nos processos mentais descritos pela epistemologia genética de Jean Piaget, como classificação, seriação, conservação de quantidade, inclusão de classes e construção de noções espaço-temporais, a matemática passa a ser vivenciada de maneira funcional.[7] Ao integrar conceitos matemáticos a situações cotidianas, como receitas culinárias, contagem de passos, calendários e uso simulado de dinheiro, a criança desenvolve o raciocínio lógico, a flexibilidade cognitiva e o controle inibitório, atribuindo significado emocional e prático aos números.

Garantir a inclusão escolar efetiva exige a eliminação de barreiras invisíveis presentes no currículo tradicional, o que não significa reduzir exigências acadêmicas, mas sim modificar assertivamente as rotas de acesso ao conhecimento, preservando sempre a dignidade etária do aluno e prevenindo qualquer prática de infantilização pedagógica.[1]

No cotidiano escolar, isso se traduz em ações práticas bem delimitadas: no tocante aos registros escolares, evitam-se cópias exaustivas e prolongadas do quadro, priorizando o uso de textos com espaçamento ampliado, ilustrações de suporte e fichas de pareamento ou registro mediado. Nas avaliações, substituem-se provas tradicionais densas e prazos cronometrados rígidos por avaliações processuais, diversificadas (orais e práticas) e com flexibilização temporal adequada. Por fim, no que diz respeito à organização espacial, combatem-se ambientes caóticos por meio da estruturação de espaços físicos organizados, rotinas visuais claras e redução sistemática de distratores sensoriais.[2]

Promover a aprendizagem da criança com T21 significa reconhecer que educar vai muito além da mera transmissão de conteúdos. Trata-se de assegurar condições estruturais para que ela participe ativamente, desenvolva competências acadêmicas e socioemocionais sólidas, estabeleça vínculos afetivos significativos e construa seu percurso escolar pautado no pertencimento, na autonomia, na equidade e no sucesso.[1,3]

Quadro 7.4 – Aprendizagem e acessibilidade pedagógica

Dimensão	Estratégias recomendadas
Comunicação	Verificar compreensão, reduzir linguagem excessivamente abstrata, oferecer tempo de resposta e meios alternativos de expressão.
Leitura e escrita	Ensino sistemático, associação entre linguagem oral e escrita, vocabulário funcional e prática em contextos reais.
Matemática	Materiais concretos, resolução de problemas cotidianos, dinheiro, tempo, medidas e sequências visuais.
Funções executivas	Rotinas previsíveis, instruções em etapas, agenda visual, revisão e treino de flexibilidade.
Avaliação	Permitir diferentes formas de demonstrar aprendizagem, sem reduzir objetivos essenciais.
Participação	Planejar recreio, trabalhos em grupo, eventos, esporte e responsabilidades reais na turma.

PARA A ESCOLA:
Acessibilidade não é simplificar indiscriminadamente. É remover barreiras, ajustar linguagem e suporte, ensinar de modo explícito e permitir que a criança demonstre o que sabe.

7.9 O Papel da Psicomotricidade: Organização psicomotora, aprendizagem, funcionalidade e autonomia

Autores: Lucas Diniz e Jocelmo Tolentino

O movimento é um dos principais meios de aprendizagem da criança. Por meio do brincar, da exploração do ambiente e da manipulação de objetos, a criança desenvolve habilidades como equilíbrio, coordenação motora, esquema corporal, lateralidade e orientação espaço-temporal, competências fundamentais para a aprendizagem, a autonomia e a participação nos diferentes contextos da vida.[3, 38]

Na criança com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), o desenvolvimento psicomotor apresenta características próprias que podem influenciar a aquisição de algumas habilidades funcionais. Aspectos

como hipotonia muscular, alterações no equilíbrio, frouxidão ligamentar e desafios na coordenação motora podem tornar determinadas conquistas mais lentas. Entretanto, essas características não definem os limites da criança. Experiências de movimento, brincadeiras planejadas e estímulos adequados favorecem o desenvolvimento das potencialidades e ampliam sua participação na família, na escola e na comunidade. [3, 38]

O movimento não representa apenas uma capacidade física, mas também um importante recurso para explorar o ambiente, comunicar-se, interagir e construir conhecimentos. As experiências corporais contribuem para o desenvolvimento de funções cognitivas, como atenção, memória, linguagem e funções executivas. Estudos recentes demonstram que a relação entre desenvolvimento motor e linguagem reforça a importância de intervenções psicomotoras precoces para favorecer o desenvolvimento global da criança com T21.[39]

No contexto escolar, habilidades psicomotoras como coordenação motora fina, lateralidade e organização espaço-temporal estão relacionadas à aquisição da escrita, do desenho, da leitura e da participação nas atividades acadêmicas. O desenvolvimento dessas competências favorece maior segurança para aprender, explorar e participar das propostas escolares.[40,38]

A psicomotricidade também apresenta importante contribuição para a autonomia nas Atividades de Vida Diária (AVDs), como alimentar-se, vestir-se, organizar materiais, utilizar objetos e participar dos cuidados pessoais. O aprimoramento do equilíbrio, do controle postural e do planejamento motor possibilita que a criança realize essas atividades com maior independência e confiança.[41,42]

Além disso, o desenvolvimento psicomotor amplia as oportunidades de participação social. À medida que a criança adquire maior domínio corporal e segurança nos movimentos, aumenta sua capacidade de brincar, interagir, participar de atividades escolares, esportivas e recreativas, fortalecendo vínculos e construindo sua identidade nos diferentes ambientes em que está inserida. Intervenções voltadas ao desenvolvimento motor demonstram efeitos positivos na funcionalidade, participação e qualidade de vida de crianças com T21.[41,42]

Dessa forma, a psicomotricidade ultrapassa o desenvolvimento de habilidades motoras isoladas e assume papel fundamental na construção da autonomia, da aprendizagem e da participação da criança com T21. O movimento torna-se uma ferramenta para descobrir possibilidades, comunicar-se, aprender, estabelecer relações e conquistar maior independência, favorecendo o desenvolvimento humano e a inclusão nos diferentes contextos da vida.[38,3,41]

7.9.1 Autonomia e participação

A autonomia deve ser construída em tarefas compatíveis com a idade e com apoio progressivamente ajustado: cuidar de materiais, escolher roupas, organizar mochila, colaborar em casa, reconhecer rotas, lidar com dinheiro simples, pedir ajuda, compreender regras e participar de decisões. Superproteção pode limitar aprendizagem tanto quanto falta de apoio.

Ambiente	Metas possíveis
Casa	Higiene, organização, pequenas tarefas, escolhas e participação nas decisões familiares.
Escola	Circular com segurança, cuidar dos materiais, solicitar ajuda e assumir responsabilidades.
Comunidade	Comprar item simples, usar equipamentos públicos, participar de atividades culturais e esportivas.
Relações	Iniciar e manter amizades, respeitar limites, reconhecer situações desconfortáveis e comunicar problemas.

ATENÇÃO:
Perda de habilidades, isolamento, mudança abrupta de comportamento, dor persistente, alteração de marcha, sonolência importante ou queda escolar exigem investigação clínica e contextual, não apenas reforço pedagógico.

Quadro 7.5 – *Checklist* da revisão anual

☐	**Audição, visão, sono, tireoide, hemograma/ferro e saúde bucal estão atualizados?**
☐	A escola conhece a forma de comunicação e as necessidades de apoio?
☐	O plano pedagógico preserva expectativas de aprendizagem e participação?
☐	A criança participa de atividade física e brincadeiras com pares?
☐	Há objetivos concretos de autonomia em casa, escola e comunidade?
☐	Foram perguntados *bullying*, amizades, humor e pertencimento?
☐	Terapias e escola trabalham com metas coerentes entre si?
☐	Mudanças de desempenho foram investigadas clinicamente?

Quadro 7.6 – Sinais de alerta e condições clínicas que podem interferir na participação escolar

Sinal observado	Avaliação necessária
Sonolência, desatenção, irritabilidade	Sono e apneia, tireoide, medicamentos, saúde mental e rotina.
Piora da fala ou compreensão	Audição, otite, linguagem, visão e ambiente comunicativo.
Queda de rendimento ou regressão	Audição, visão, sono, tireoide, doença celíaca, anemia/ferro, dor, *bullying* e sofrimento emocional.
Evita correr, subir escadas ou recreio	Dor, condicionamento, instabilidade articular, calçados, obesidade e barreiras ambientais.
Recusa alimentar ou irritabilidade	Dor oral, constipação, refluxo selecionado, doença celíaca e fatores sensoriais.

Quadro 7.7 – Contribuições da equipe interdisciplinar na segunda infância

Área	Foco na segunda infância
Pediatria/Atenção Primária	Integrar saúde e desempenho, rastrear condições tratáveis e coordenar a rede.
Fisioterapia	Força, equilíbrio, habilidades motoras complexas, esporte, prevenção de dor e participação.
Terapia ocupacional	Autonomia, organização, escrita funcional, participação escolar e adaptações.
Fonoaudiologia	Linguagem, comunicação, alfabetização, audição e funções orofaciais.
Psicologia	Saúde mental, autoestima, relações, comportamento, *bullying* e competências sociais.
Psicopedagogia/Educação	Perfil de aprendizagem, estratégias didáticas, currículo acessível e avaliação.
Psicomotricidade	Organização corporal e espacial, planejamento motor, ritmo e integração com aprendizagem.

7.10 Síntese da Linha de Cuidado na segunda infância

Na segunda infância, o desenvolvimento se expressa na capacidade de utilizar as competências construídas nos primeiros anos para **aprender, comunicar-se, mover-se, construir relações, assumir**

responsabilidades e participar da vida cotidiana. Nessa etapa, a Linha de Cuidado deve favorecer que essas habilidades se traduzam em funcionalidade, autonomia e participação nos contextos familiar, escolar e comunitário.[1–3]

Para isso, é fundamental integrar **vigilância clínica e do desenvolvimento, acompanhamento interdisciplinar, acessibilidade pedagógica, comunicação, mobilidade, desempenho ocupacional, saúde mental e articulação entre família, saúde, escola e rede de apoio**. O objetivo não deve se restringir ao desempenho acadêmico nem resultar em uma agenda fragmentada de terapias, mas garantir os apoios e as oportunidades necessários para que a criança desenvolva autonomia, estabeleça relações significativas, experimente pertencimento e participe ativamente da vida social.[2,4]

As experiências e competências consolidadas nessa etapa constituem a base para a adolescência, quando ganham centralidade **identidade, autodeterminação, autonomia, participação social e construção progressiva do projeto de vida**.[2,4]

Referências

1. Galli M, Rigoldi C, Brunner R, Virji-Babul N, Giorgio A. Joint stiffness and gait pattern evaluation in children with Down syndrome. Gait Posture. 2008;28(3):502-506
2. Parker AW, Bronks R, Snyder CW Jr. Walking patterns in Down's syndrome. J Ment Defic Res. 1986;30(Pt 4):317-330
3. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, *et al.* Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010
4. World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). Geneva: WHO; 2001
5. World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health: Children & Youth Version. Geneva: WHO; 2007
6. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, *et al.* Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020;6:9
7. Karmiloff-Smith A, Al-Janabi T, D'Souza H, *et al.* The importance of understanding individual differences in Down syndrome. F1000Res. 2016;5:389
8. Daunhauer LA, Fidler DJ. The Down syndrome behavioral phenotype: implications for practice and research. Occup Ther Health Care. 2011;25(1):7-25
9. Brasil. Ministério da Educação. Política Nacional de Educação Especial na Perspectiva da Educação Inclusiva. Brasília: MEC; 2008
10. Brasil. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Diário Oficial da União. 7 jul. 2015
11. Quadros NNCL. Desenvolvimento neuropsicomotor, sinais de alerta e estimulação precoce: guia para profissionais. Brasília: Ministério da Saúde; 2023
12. World Health Organization. WHO guidelines on physical activity and sedentary behaviour. Geneva: WHO; 2020
13. Jain PD, Nayak A, Karnad SD, Doctor K. Gross motor dysfunction and balance impairments in children and adolescents with Down syndrome: a systematic review. Clin Exp Pediatr. 2021;64(11):567-576
14. Folha DRSC, Della Barba PCS. Produção de conhecimento sobre terapia ocupacional e ocupações infantis: revisão de literatura. Cad Bras Ter Ocup. 2020;28(1):227-245
15. Folha DRSC, Della Barba PCS. Classificação da participação de crianças em ocupações nos contextos escolares na perspectiva da terapia ocupacional. Cad Bras Ter Ocup. 2022;30:e2907

16. Martin GE, Klusek J, Estigarribia B, Roberts JE. Language characteristics of individuals with Down syndrome. Top Lang Disord. 2009;29(2):112-132

17. Cologon K, Cupples L, Wyver S. Effects of targeted reading instruction on phonological awareness and phonic decoding in children with Down syndrome. Am J Intellect Dev Disabil. 2011;116(2):111-129

18. Burgoyne K, Duff FJ, Clarke PJ, *et al.* Efficacy of a reading and language intervention for children with Down syndrome: a randomized controlled trial. J Child Psychol Psychiatry. 2012;53(10):1044-1053

19. Wan YT, Chiang CS, Chen SCJ, Wang CC, Wuang YP. Profiles of visual perceptual functions in Down syndrome. Res Dev Disabil. 2015;37:112-118

20. Holyfield C, Pope L, Light J, *et al.* Effects of an augmentative and alternative communication technology decoding feature on single-word reading by individuals with Down syndrome and limited functional speech. Am J Speech Lang Pathol. 2023;32(3):1195-1211

21. United Nations. Convention on the Rights of Persons with Disabilities. New York: United Nations; 2006

22. Guralnick MJ. Why early intervention works: a systems perspective. Infants Young Child. 2011;24(1):6-28

23. Brasil. Ministério da Saúde. Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down. Brasília: Ministério da Saúde; 2013

24. Souto DO, Sousa MO, Ferreira RG, Brandão AC, Carrera PB, Leite HR. What are the barriers and facilitators to participation of people with Down syndrome? Dev Med Child Neurol. 2024;66(8):1013-1030

25. Pavão MR. Rotina, necessidades e suporte de famílias de crianças com síndrome de Down [dissertação]. São Carlos (SP): Universidade Federal de São Carlos; 2019. 99 p.

26. Brasil. Ministério da Saúde. Política Nacional de Promoção da Saúde. 4. ed. Brasília: Ministério da Saúde; 2021

27. Conselho Federal de Psicologia. Referências Técnicas para Atuação de Psicólogas(os) na Educação Básica. Brasília: CFP; 2019

28. Organização Mundial da Saúde. Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF). São Paulo: EDUSP; 2003

29. Nunnally AD, Kasari C. Social-emotional competence in Down syndrome. In: Hodapp RM, Fidler DJ, editors. The Oxford Handbook of Down Syndrome and Development. Oxford: Oxford University Press; 2020

30. Papalia DE, Martorell G. Desenvolvimento Humano. 14. ed. Porto Alegre: AMGH; 2022

31. Del Prette ZAP, Del Prette A. Competência social e habilidades sociais: manual teórico-prático. Petrópolis: Vozes; 2017

32. Del Prette A, Del Prette ZAP. Habilidades sociais e educação: pesquisa e atuação em Psicologia. Psicol Esc Educ. 2021;25

33. Oliveira ACM, Padoin SMM, Paula CC. Autonomia do jovem com síndrome de Down: concepções de mães e filhos. Rev Bras Educ Espec. 2023

34. Shogren KA, Wehmeyer ML. The Handbook of Self-Determination Research. 2nd ed. New York: Routledge; 2020

35. Bermudez BEBV, Franklin GL, Oliveira CM, *et al.* Quality of life in Down syndrome in Brazil. Arq Neuropsiquiatr. 2023;81(11):943-948

36. Chan YY, Wong BWZ, Cheok FE, *et al.* Quality of life of children and young adults with Down syndrome from caregivers' perspective: a systematic review and meta-analysis. Ann Acad Med Singap. 2024;53(8):502-513

37. World Health Organization. Guidance on mental health promotion and prevention. Geneva: WHO; 2024

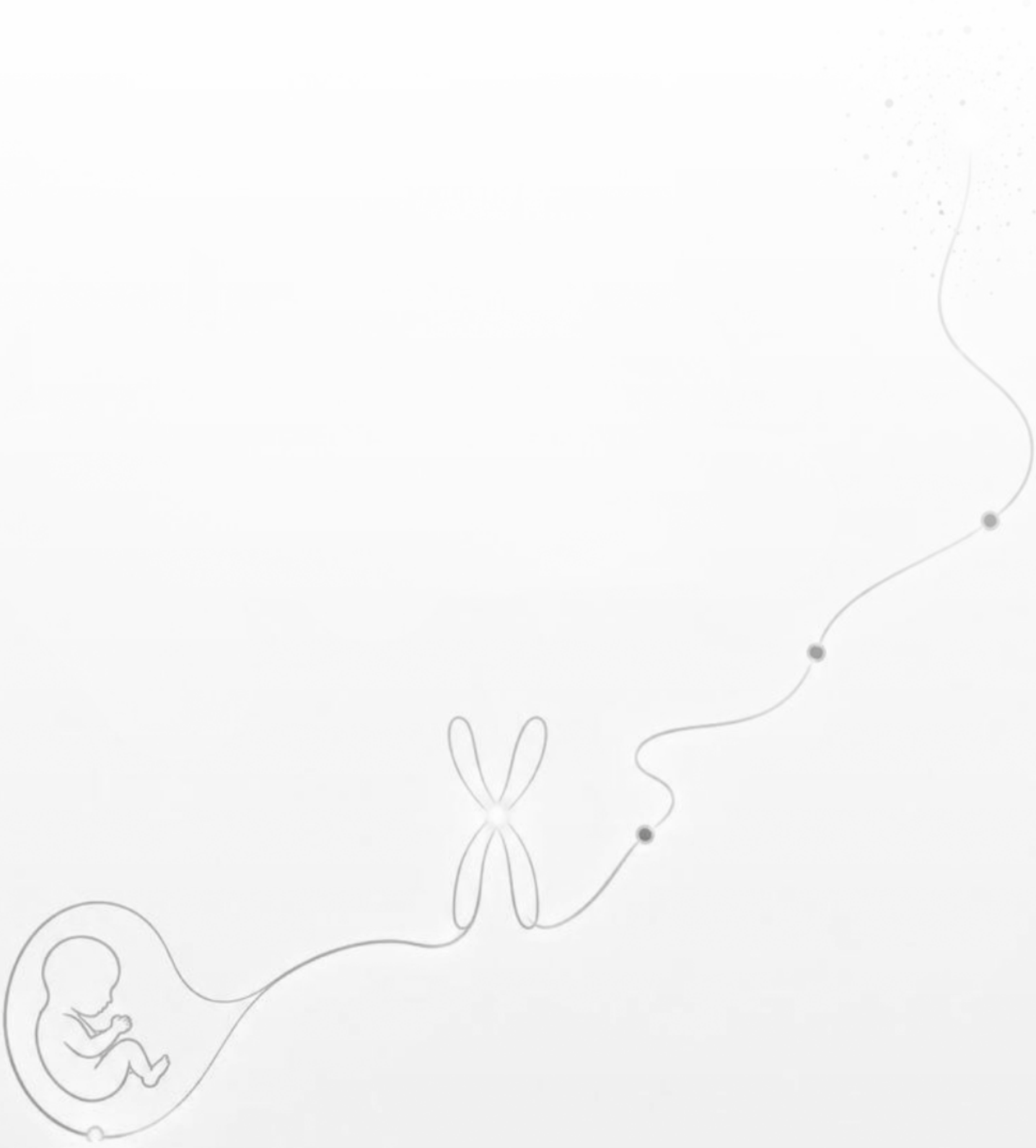
38. Fonseca V. Manual de Observação Psicomotora. Rio de Janeiro: WAK; 2018

39. Karimi A, Nelson EL. Motor-language links in children with Down syndrome. Front Psychol. 2023

40. Malak R, *et al.* Fine motor skills and school readiness in children with Down syndrome. Int J Environ Res Public Health. 2021

41. Palisano RJ, *et al.* Independence and participation in children with Down syndrome. Disabil Rehabil. 2021

42. Zhang Y, Chen L, Wang Y, Zhang X. Effects of motor skill interventions on physical activity and motor functionality in children with Down syndrome: a systematic review. Int J Environ Res Public Health. 2022;19(15):9120.



CAPÍTULO 8
Adolescência e Síndrome de Down (T21)

Transformações, identidade, autonomia e projeto de vida

Autores: Dennis, Burns, Karlo Quadros, Nadja Quadros, Hayssa Nakahara, Daniel Loretti, Lívia Borges, Jéssica Marques, Caroline Alves e Hellen Delchova Rabelo

8.1 Transformações da adolescência na T21

A adolescência constitui uma etapa singular do desenvolvimento humano, marcada por intensas transformações biológicas, cognitivas, emocionais e sociais que culminam na consolidação da identidade, da autonomia e da participação na vida adulta. Mais do que uma fase de transição, representa uma janela de oportunidades para o desenvolvimento de competências, fortalecimento dos vínculos, promoção da saúde e construção do projeto de vida, cujos efeitos repercutem ao longo de todo o ciclo vital.[1–3]

Na pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), essas transformações seguem os mesmos princípios do desenvolvimento humano, embora possam ocorrer em ritmos e trajetórias particulares. As mudanças decorrentes da puberdade, o amadurecimento cognitivo, a evolução da comunicação, os vínculos afetivos e a busca por maior independência fazem parte dessa etapa. Entretanto, condições clínicas associadas, barreiras ambientais, atitudes capacitistas e oportunidades reduzidas de participação podem limitar esse processo quando não são reconhecidas e adequadamente manejadas.[4]

Sob a perspectiva biopsicossocial, a adolescência da pessoa com T21 deve ser compreendida a partir da funcionalidade e dos apoios necessários para que cada indivíduo alcance seu máximo potencial. As limitações deixam de ser atribuídas exclusivamente à condição genética e passam a ser entendidas como resultado da interação entre as características da pessoa e os contextos em que ela vive. Assim, ambientes acessíveis, relações familiares acolhedoras, educação inclusiva e oportunidades concretas de participação favorecem o desenvolvimento da autodeterminação, das competências adaptativas e da autonomia progressiva.[5,6]

Essa etapa também marca o início da transição gradual para um cuidado em saúde cada vez mais centrado no próprio adolescente. À medida que suas competências se desenvolvem, espera-se sua participação crescente nas consultas, nas decisões compartilhadas e na compreensão de suas condições de saúde, preparando-o para a transição planejada aos serviços destinados ao adulto. Esse processo deve ocorrer de forma longitudinal, estruturada e individualizada, envolvendo o adolescente, a família e a equipe multiprofissional, assegurando a continuidade do cuidado.[7]

Nesse contexto, a Linha de Cuidado tem como objetivo não apenas acompanhar o crescimento e monitorar condições clínicas, mas criar oportunidades para que o adolescente com T21 desenvolva habilidades, exerça escolhas, fortaleça sua autonomia e participe ativamente da vida familiar, escolar e comunitária. Essa perspectiva está alinhada aos princípios da Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência, da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) e do modelo de Sistemas de Apoios da AAIDD, que reconhecem a participação, a autodeterminação e a inclusão como elementos centrais para uma vida adulta plena.[5,6,8]

8.2 Vigilância Clínica e Promoção da Saúde na Adolescência

Autores: Karlo Quadros e Nadja Quadros

A adolescência da pessoa com T21 representa um período estratégico para a consolidação de hábitos que repercutirão sobre a saúde ao longo da vida. A promoção da saúde deve contemplar alimentação equilibrada, prática regular de atividade física, sono adequado, redução do comportamento sedentário e incentivo à participação em atividades esportivas, culturais, educacionais e comunitárias. Essas ações devem ser desenvolvidas de forma integrada entre família, escola, serviços de saúde e comunidade, favorecendo estilos de vida saudáveis, autonomia e participação social.[1,2,5]

Nesse contexto, a vigilância clínica ultrapassa o rastreamento de doenças e constitui um processo contínuo de acompanhamento centrado na pessoa. Além do monitoramento do crescimento, do desenvolvimento puberal e da composição corporal, deve-se identificar precocemente fatores que possam interferir na funcionalidade, na participação e na preparação para a vida adulta. O cuidado deve considerar as necessidades de apoio, os contextos de vida e os objetivos individuais do adolescente, orientando intervenções oportunas e longitudinais organizadas.[4,5]

Como parte desse acompanhamento, recomenda-se o rastreamento periódico das condições frequentemente associadas à T21, considerando seu potencial impacto sobre a saúde, a funcionalidade e a participação.

A identificação precoce dessas condições permite intervenções oportunas, reduz complicações e favorece melhores desfechos em saúde, funcionalidade e participação ao longo da vida.[4]

Quadro 8.1 – Vigilância clínica e promoção da saúde na adolescência

Área de Vigilância	O que monitorar	Quando avaliar	Objetivo principal
Crescimento e puberdade	Estatura, peso, IMC e desenvolvimento puberal	Anual ou conforme necessidade	Acompanhar o crescimento e identificar alterações do desenvolvimento.
Endócrino	Função tireoidiana	Anual	Detectar precocemente alterações hormonais.
Nutrição e metabolismo	Peso, composição corporal e hábitos alimentares	Anual	Prevenir obesidade e promover alimentação saudável.
Sono	Qualidade do sono e sinais de apneia	Avaliação clínica anual	Identificar distúrbios do sono que impactam saúde, cognição e comportamento.
Audição	Avaliação auditiva	A cada 1–2 anos	Favorecer comunicação, aprendizagem e participação social.
Visão	Avaliação oftalmológica	A cada 1–2 anos	Prevenir prejuízos visuais que comprometam aprendizagem e funcionalidade.
Cardiovascular	Avaliação cardíaca (conforme histórico)	Conforme orientação especializada	Monitorar a função cardiovascular e possíveis complicações.
Gastrointestinal	Sintomas de doença celíaca, constipação e outras alterações digestivas	Conforme sinais clínicos	Prevenir complicações nutricionais e gastrointestinais.
Ortopédico	Postura, mobilidade e estabilidade articular	Avaliação periódica	Preservar mobilidade, funcionalidade e prevenir deformidades.

Área de Vigilância	O que monitorar	Quando avaliar	Objetivo principal
Odontológico	Saúde bucal	A cada 6 meses	Prevenir cáries, doença periodontal e outras alterações bucais.
Saúde mental	Humor, comportamento e ansiedade	Avaliação contínua	Promover bem-estar emocional e participação social.
Autocuidado	Habilidades de autonomia	Avaliação contínua	Desenvolver independência progressiva nas atividades de vida diária.
Saúde sexual e reprodutiva	Desenvolvimento puberal e educação sexual	Abordagem contínua	Promover conhecimento, proteção, autonomia e exercício de direitos.

Fonte: manuscrito dos autores.

8.3 Puberdade, sexualidade e educação sexual

Autores: Hayssa Nakahara, Daniel Loretti, Jessica Marques e Lívia Borges

A puberdade representa uma etapa natural do desenvolvimento humano, marcada por transformações físicas, hormonais, emocionais e sociais que influenciam a construção da identidade, da autoestima e das relações interpessoais. Para adolescentes com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), essas mudanças ocorrem de forma semelhante às observadas na população geral, embora possam existir diferenças no ritmo do desenvolvimento e nas necessidades de apoio. A sexualidade constitui uma dimensão inerente à pessoa e envolve afetividade, vínculos, identidade, expressão de sentimentos, intimidade, prazer, valores e projetos de vida, não sendo determinada pela presença da deficiência.[5,9–11]

O desenvolvimento saudável da sexualidade depende de oportunidades para compreender o próprio corpo, reconhecer emoções, construir autoestima e estabelecer relações baseadas em respeito, reciprocidade e consentimento. A educação sexual não deve ser compreendida como incentivo ao comportamento sexual, mas como um processo contínuo de promoção da saúde, do autoconhecimento, da autonomia e da proteção de direitos. Informações acessíveis, compatíveis com o nível de desenvolvimento e oferecidas de forma aberta e gradual favorecem a tomada de decisões mais seguras e reduzem vulnerabilidades relacionadas à violência, ao abuso e às relações desiguais de poder.[10,12–15]

Os relacionamentos afetivos fazem parte do desenvolvimento humano e representam importantes oportunidades para fortalecer pertencimento, autoestima e qualidade de vida. Adolescentes com T21 demonstram expectativas semelhantes às de outros jovens em relação às amizades, ao namoro, à construção de vínculos afetivos e aos projetos futuros. Entretanto, barreiras atitudinais, como infantilização, superproteção, preconceito e baixas expectativas, podem limitar experiências essenciais para o desenvolvimento da autonomia afetiva e da identidade sexual.[5,9,14]. Ver Quadro 8.2: Matriz CIF: Identidade, Relações e Autonomia.

Sob a perspectiva da Psicologia, promover a sexualidade saudável significa favorecer o desenvolvimento da autorregulação emocional, da comunicação assertiva, da compreensão sobre privacidade, limites corporais, consentimento e responsabilidade nas relações. Cabe também orientar famílias, escolas e profissionais para que abordem a sexualidade de forma ética, baseada em evidências e livre de mitos, criando espaços de diálogo aberto e acolhimento de dúvidas, que assegurem o exercício dos direitos sexuais e reprodutivos das pessoas com deficiência, reconhecendo que o

acesso à informação constitui um importante fator de prevenção (primária, secundária, terciária e quaternária).[10-15]

Promover o desenvolvimento da sexualidade significa reconhecer o adolescente com T21 como sujeito de direitos, capaz de compreender seu corpo, expressar sentimentos, estabelecer relacionamentos e participar das decisões relacionadas à própria vida afetiva e sexual. Mais do que prevenir riscos, trata-se de garantir acesso à informação, fortalecer autonomia, favorecer relações respeitosas e assegurar que a sexualidade seja vivida com dignidade, segurança, protagonismo e inclusão.[5,9-12,14,15]

8.4 Identidade, autoestima, desenvolvimento socioemocional e relações interpessoais

Autores: Hayssa Nakahara, Daniel Loretti, Jessica Marques, Lívia Borges, Hellen Delchova Rabelo e Caroline de Oliveira Alves

PERGUNTA DISPARADORA
Como favorecer a construção da identidade, da autoestima, do desenvolvimento socioemocional e das relações interpessoais do adolescente com Trissomia do Cromossomo 21 (T21)?

A adolescência constitui um período de profundas transformações psicológicas, emocionais e sociais, marcado pela construção da identidade, pelo fortalecimento da autoestima, pela ampliação das relações interpessoais e pelo desenvolvimento progressivo da autonomia. No adolescente com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), esse processo ocorre segundo os mesmos princípios do desenvolvimento humano, embora possa apresentar ritmos e necessidades de apoio particulares. A T21 representa apenas uma de suas características e não define quem ele é. Assim como qualquer outro adolescente, sua identidade é construída a partir da personalidade, dos valores, dos interesses, da cultura, das relações afetivas e das experiências vividas nos diferentes contextos de vida.[9,5]

O diálogo aberto sobre a T21 favorece o autoconhecimento, reduz o estigma e fortalece uma percepção positiva de si. Estudos demonstram que adolescentes e adultos com T21 desejam ser reconhecidos por suas capacidades, preferências, talentos e conquistas, compartilhando expectativas quanto ao desejo de construir amizades, participar da comunidade e exercer papéis significativos na sociedade.[19,18]

A autoestima desenvolve-se nas experiências de reconhecimento, pertencimento e valorização pessoal. Relações familiares responsivas, ambientes inclusivos e participação efetiva favorecem o desenvolvimento da autoconfiança, da autoeficácia e da autodeterminação. Em contrapartida, preconceito, *bullying*, discriminação, infantilização, superproteção e baixas expectativas constituem importantes barreiras ao desenvolvimento emocional e à construção de uma identidade positiva.[10,22,20]

O desenvolvimento socioemocional envolve a capacidade de reconhecer emoções, regular comportamentos, lidar com frustrações e conflitos, construir vínculos afetivos e estabelecer relações de reciprocidade. Essas competências são aprendidas nas experiências cotidianas e fortalecidas quando o adolescente encontra ambientes seguros, acolhedores e estimulantes, que respeitem sua individualidade e favorecem sua participação ativa na família, na escola e na comunidade.[17,5]

As relações interpessoais representam um dos principais contextos para o desenvolvimento dessas competências. As amizades, os grupos de convivência e as experiências compartilhadas contribuem para o sentimento de pertencimento, para a construção da identidade e para o bem-estar psicológico. Entretanto, a simples presença em ambientes inclusivos não garante vínculos significativos.

É necessário que o adolescente tenha oportunidades de estabelecer trocas sociais, compartilhar interesses, comunicar preferências e participar de atividades que façam sentido para sua vida.[20,18]

As competências sociais incluem habilidades como iniciar e manter conversas, expressar sentimentos, compreender limites, negociar, cooperar, demonstrar empatia e resolver conflitos. Seu desenvolvimento depende da interação entre as características individuais e as oportunidades oferecidas pelos diferentes contextos de vida. Atividades escolares, esportivas, culturais, recreativas e comunitárias constituem cenários privilegiados para que essas habilidades sejam aprendidas, praticadas e generalizadas para situações reais.[17]

A comunicação exerce papel central na construção das relações. Dificuldades para compreender mensagens complexas, interpretar pistas sociais ou expressar necessidades podem limitar a participação e favorecer situações de isolamento. O uso de linguagem acessível, recursos visuais e estratégias de Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA), quando indicados, amplia as oportunidades de interação, fortalece a autonomia comunicativa e favorece relações baseadas em respeito e reciprocidade.[8,20]

Os conflitos fazem parte do desenvolvimento das relações e devem ser compreendidos como oportunidades de aprendizagem. A mediação realizada por familiares, professores e profissionais deve favorecer a identificação e expressão das emoções, a autorregulação, a escuta do outro, a negociação e a construção de soluções compartilhadas. A evitação de conflitos e a retirada constante do adolescente de situações desafiadoras podem limitar o desenvolvimento da confiança, da capacidade de enfrentamento e das habilidades sociais.[17]

A autonomia desenvolve-se paralelamente à construção da identidade, da autoestima e das relações interpessoais. Para o adolescente com T21 ser autônomo não significa ausência de apoio, mas o exercício progressivo da autodeterminação — a capacidade crescente de fazer escolhas, assumir responsabilidades e participar das decisões relacionadas à própria vida, utilizando os apoios necessários. Estimular esse protagonismo desde a adolescência envolve oferecer suporte em diferentes dimensões cotidianas, como rotina, estudos, amizades, lazer, cuidados com a saúde e projetos futuros.[21,23]

Nesse processo, família, escola e profissionais exercem papel decisivo. Mais do que proteger ou decidir permanentemente pelo adolescente, cabe aos adultos oferecer informações acessíveis, respeitar seu tempo de compreensão, criar oportunidades reais para o exercício da tomada de decisão e favorecer responsabilidades progressivas. Apoios individualizados, expectativas positivas e ambientes que conciliem proteção e autonomia fortalecem o protagonismo, a autoestima, a autoeficácia e a confiança, enquanto as barreiras atitudinais podem limitar experiências fundamentais para o desenvolvimento psicológico e social.[6,16] Ver Quadro 8.2 – Matriz CIF: Identidade, Relações e Autonomia.

Nesse contexto, a Psicologia desempenha papel fundamental ao favorecer o autoconhecimento, fortalecer a autoestima, desenvolver competências socioemocionais, promover habilidades sociais e apoiar os processos de tomada de decisão. Atua também junto às famílias, escolas e equipes interdisciplinares para construir ambientes emocionalmente seguros, inclusivos e capazes de ampliar oportunidades de participação e desenvolvimento, orientando, inclusive, sobre o que observar. Ver Quadro 8.3: Indicadores Comportamentais e Sinais de Atenção.

Promover uma identidade positiva significa reconhecer o adolescente com T21 como sujeito de direitos, pertencimento e autonomia. O fortalecimento integrado de sua identidade, competências socioemocionais, relações interpessoais e autodeterminação constitui a base para que o adolescente exerça papéis cada vez mais ativos em seus diferentes contextos de vida e avance, com os apoios necessários, na construção de seu projeto de vida.[21,23,6]

Quadro 8.2 – Matriz CIF Unificada: Identidade, relações e autonomia na adolescência (T21)

Eixo do Desenvolvimento	Fatores Facilitadores (Ambientais e Pessoais)	Fatores Inibidores (Barreiras e Riscos)
1. "Quem sou eu?" e Identidade Positiva *(Processo de individuação, história de vida e autoconhecimento)*	• **Despatologização do *Self*:** Promover o diálogo aberto sobre a T21 como uma característica genética/biográfica, e não como rótulo totalizador.[26,28,6] • **Conversa aberta sobre a síndrome e suas especificidades:** Reconhecer que o adolescente com T21 passa pelas mesmas etapas do desenvolvimento humano, mas possui um ritmo, um estilo de aprendizagem e necessidades de suporte que são específicos do seu ritmo cognitivo e socioemocional.[26,28] • **Comunicação direta:** Profissionais de saúde e educadores direcionam as perguntas e escolhas diretamente ao adolescente, não apenas aos pais e/ou cuidadores.[24,10,32] • **Escuta individualizada e segura:** Garantir momentos nas consultas de saúde sem a presença dos responsáveis para expressão de desejos, percepções e emoções do próprio adolescente.[24,10] • **Privacidade, espaço pessoal e supervisão responsiva:** Reconhecer o direito à intimidade e preservação do espaço privado no ambiente familiar, realizando a transição do monitoramento contínuo para o acompanhamento discreto de retaguarda, assegurando a dignidade de estar a sós com segurança.[24,10,27] • **Avaliação a partir do Modelo Biopsicossocial:** Reconhecimento do ritmo próprio de maturidade e valorização de aspectos culturais, afetivos e de personalidade.[24,10,6] • **Dimensão espiritual e existencial:** Acolhimento do interesse do adolescente por questões espirituais, religiosas ou filosóficas como parte de sua busca por sentido, propósito de vida e construção de valores pessoais. • **Oferecer feedback contingente e encorajamento genuíno:** Reconhecer e elogiar o esforço real, a persistência e as conquistas autênticas do adolescente, evitando o elogio inflacionado para fortalecer uma percepção realista de suas capacidades e da autoeficácia.[26,27,6] • **Educação para a finitude e acolhimento do luto:** Inclusão do adolescente nas conversas e rituais de despedida/luto familiar e social de forma acessível, reconhecendo sua capacidade de compreender a perda, expressar a dor e elaborar o processo de transição biográfica com suporte afetivo.[28,29]	• **Identidade totalizadora e rotulagem:** Reduzir o jovem à síndrome ("o Down") ou presumir incapacidades gerais.[24,10,32] • **Negação da síndrome:** Ocultar informações sobre a sua própria condição genética e criar uma atmosfera artificial, como se a síndrome não existisse.[28,29] • **Invisibilidade social:** Falar do adolescente com T21 como se ele não estivesse presente.[24,10] • **Infantilização:** Tratar o adolescente como eterna criança.[24,10,28] • **Desconhecimento:** Ocultar informações sobre comorbidades e cuidados com a própria saúde e segurança.[25,29] • **Centralidade parental absoluta:** Tomada contínua de decisões pelos responsáveis, sem consultar a percepção e a vontade do jovem.[24,10,26,27] • **Negação da intimidade e supervisão intrusiva:** Presença invasiva ou simbiótica.[24,10,28] • **Ausência de limites e de responsabilidade:** Medo de frustrar o adolescente. Permissividade excessiva quanto à satisfação dos impulsos e desejos sem ensinar a noção de adequação e consequências.[28,29] • **Liberdade sem suporte como falsa autonomia:** Ignorar situações de vulnerabilidade social, exposição a pessoas mal-intencionadas, manipulação, abusos, exploração por terceiros e abordagens mal-intencionadas em ambientes comunitários ou virtuais ou negligência frente a riscos ambientais.[24,10,25] • **Desatualização e insistência em avaliação a partir do Modelo biomédico:** Desconhecimento ou negação dos aspectos socioambientais. • **Invisibilidade existencial e mistificação:** Desconsiderar as reflexões espirituais do jovem por infantilização, ou reduzi-lo a estereótipos místicos/religiosos ("anjo", "bênção", sem vontade própria,, desumanizando sua individualidade e inviabilizando que o jovem possa ser natural, com a dualidade própria da natureza humana. • **Excesso de elogio e supervalorização condescendente:** Elogiar excessivamente o jovem por tarefas triviais ou de rotina, gerando uma percepção irreal sobre as próprias capacidades e sinalizando, de forma implícita, baixas expectativas sobre o seu potencial real.[27,6] • **Exclusão do luto e silêncio:** Ocultar informações sobre a morte de entes queridos, afastar o jovem de rituais de despedida ou minimizar suas perdas afetivas sob o pretexto de "protegê-lo", privando-o do direito de vivenciar o luto e gerando confusão, desamparo ou sofrimento psíquico velado.[24,10,28,29]
2. Autoimagem, autoestima e regulação emocional *(Percepção corporal, afeto, saúde mental e competências socioemocionais)*	• **Fortalecimento da autoeficácia:** Prática de atividades físicas, esportivas e culturais que validam habilidades e a consciência corporal.[28,29] • **Suporte à regulação emocional:** Acompanhamento psicológico para o manejo de ansiedade, regulação do humor e suporte à insatisfação corporal. Estimular a expressão das emoções.[28,29] • **Educação sexual, relações responsivas e responsáveis:** Orientação acessível e ética sobre as transformações corporais, afetividade e consentimento, combinando escuta empática e validação emocional com diretrizes claras de proteção, segurança e adequação.[24,10,30] • **Promover a validação emocional e a escuta empática:** Acolher, nomear e legitimizar todas as manifestações afetivas do jovem, incluindo raiva, medo, tristeza e frustração, oferecendo um ambiente seguro para o aprendizado da autorregulação emocional e direcionamento positivo das emoções desconfortáveis.[28,29] • **Suporte à elaboração de perdas simbólicas:** Acompanhamento psicológico e familiar na identificação e manejo dos sentimentos de tristeza, frustração e desamparo decorrentes de lutos simbólicos (perda de vínculos, mudanças na rotina ou transições do ciclo de vida).[28,29]	• **Estereótipo da "sempre feliz":** Invisibilização do sofrimento psicológico, frustração, sintomas depressivos e demandas afetivas do adolescente.[28,29] • **Preconceito,** *bullying* **e discriminação:** Ambientes desfavoráveis que geram sentimentos de inadequação ou isolamento.[24,10,30] • **Comparação destrutiva:** Foco nas diferenças e limitações em relação a pares neurotípicos.[28,30] • **Falsa autonomia e vivência da sexualidade sem orientação:** Permitir a expressão de impulsos, afetos ou comportamentos íntimos sem a devida mediação sobre a distinção entre o espaço público e o privado, sob o falso pretexto de respeitar a liberdade, modernidade ou autonomia do jovem.[25,30] • **Invalidação emocional:** Minimizar, desconsiderar ou silenciar as manifestações de raiva, frustração, tristeza ou conflitos afetivos do jovem sob o pretexto de mantê-lo "sempre feliz" ou dócil, dificultando a autorregulação e a inteligência emocional.[28,29] • **Invalidação das perdas e interdição emocional:** Desconsiderar as reações emocionais e comportamentais do adolescente frente ao luto — como isolamento, irritabilidade ou regressão —, atribuindo-as equivocadamente à síndrome ("comportamento da T21") em vez de reconhecê-las como manifestações legítimas de dor psíquica.[28,29]

3. Relações interpessoais, habilidades sociais e comunicação *(Amizades, redes de convivência, mediação de conflitos e acessibilidade comunicativa)*	• **Apoios à comunicação (CAA):** Uso de linguagem acessível, pistas visuais e Comunicação Aumentativa e Alternativa quando indicado.[31,33] • **Aprendizado de habilidades sociais:** Oportunidades para praticar empatia, escuta, negociação e cooperação em grupos de convivência. Suporte para adequação de conduta para exercício de liberdade.[28,30] • **Mediação construtiva de conflitos:** Acompanhamento adulto para autorregulação e resolução de divergências, enxergando os conflitos como aprendizado.[28,29] • **Convivência em ambientes diversos:** Participação efetiva (e não apenas presença física) em escolas, clubes e atividades comunitárias.[30,32]	• **Barreiras comunicacionais/ aprendizado social:** Dificuldade em expressar necessidades ou interpretar pistas sociais sem recursos adaptativos, gerando isolamento. Falta de distinção entre espaço público e privado, como desculpa para o exercício da liberdade.[31,33] • **Falsa inclusão:** Presença em espaços inclusivos sem garantia de interações reais, trocas recíprocas ou vínculo com pares.[30,32] • **Desalinhamento nas práticas educativas e mediação sem preparo:** Falta de autorregulação emocional do adulto e incoerência entre os cuidadores, com polarização parental com permissividade de um lado e rigidez do outro ("bonzinho" versus "punição/frustração"), gerando confusão sobre regras, insegurança ao jovem. Inconsistência entre as orientações dos profissionais.[28,29] • **Evitação de desafios socializadores:** Retirada do adolescente de situações interpessoais desafiadoras para "protegê-lo" de conflitos.[28,30]
4. Potencialidades, autonomia e autodeterminação *(Planejamento Centrado na Pessoa, tomadas de decisão e projeto de futuro)*	• **Planejamento centrado na pessoa (PCP):** Mapeamento ativo de talentos, preferências, metas de estudo, lazer e escolhas do cotidiano.[26,6] • **Responsabilidades progressivas e autonomia apoiada:** Criação de condições para o jovem fazer escolhas (rotina, saúde, amizades) com apoios individualizados.[24,10,26,27] • **Expectativas elevadas e positivas:** Família, escola e profissionais alinhados na oferta de oportunidades reais de emancipação.[26,30,6]	• **Superproteção familiar e profissional:** Excesso de zelo que impede o treino diário de habilidades de vida independente e a vivência de riscos calculados.[24,10,28] • **Baixas expectativas e imposição de metas:** Subestimar o potencial do jovem e impor objetivos de vida desenhados exclusivamente por terceiros.[26,32] • **Testagens redutivas:** Avaliações com foco estrito em déficits/ QI, ignorando motivações e fatores pessoais facilitadores.[26,28]
5. Reconhecimento entre iguais, protagonismo e papel social *(Representatividade, inclusão profissional/ cultural e atuação da Psicologia)*	• **Modelos de referência (*Role Models*):** Acesso a pares com T21 que protagonizam papéis no mercado de trabalho, na arte, literatura e no meio acadêmico.[32] • **Grupos de autodefensoria *(Autoadvocacy):*** Espaços de trocas interpessoais que fortalecem o pertencimento e o protagonismo de direitos.[32] • **Atuação Interdisciplinar e em psicologia:** Intervenção direcionada ao fortalecimento da autonomia do jovem e à orientação das famílias e escolas contra o capacitismo.[26,28,30] • **Pertencimento em comunidades de fé/espirituais:** Participação ativa e acessível em grupos comunitários, rituais e atividades sociais e voluntárias de sua tradição espiritual, fortalecendo vínculos interpessoais e o papel social.	• **Segregação:** Restrição da convivência social a espaços exclusivamente terapêuticos, de reabilitação, ou de convivência apenas com neurodivergentes.[30,32] • **Invisibilidade cultural:** Ausência de representatividade de pessoas com T21 na mídia e atividades artísticas.[32] • **Capacitismo estrutural:** Barreiras atitudinais da sociedade que enxergam a pessoa com T21 apenas como receptora de cuidados, e não como agente ativo.[24,10,32] • **Ausência de perspectiva de transição:** Privação de estímulos diversificados e falta de planejamento para a vida adulta e para a inserção em papéis significativos na comunidade.[25,30,32] • **Segregação, imposição ou capacitismo religioso:** Barreiras atitudinais ou falta de acessibilidade metodológica que restringem a participação do jovem às margens das atividades comunitárias de fé.[30]

Fonte: Elaborado pela autora, Lívia Borges.

Quadro 8.3 – Indicadores comportamentais e sinais de atenção na adolescência (T21) - observação clínica e intervenção biopsicossocial

Orientação para terapeutas, educadores e pais na identificação precoce de demandas socioemocionais.

Categoria / O que observar	Comportamentos observáveis e expressão do jovem	Significado no desenvolvimento (Perspectiva da CIF)	Abordagem e direcionamento técnico
1. Retraimento social e humor *(Isolamento, recusa de atividades, alterações de humor)*	• Mudanças repentinas no padrão de sono, apetite ou rotina. • Recusa em interagir ou participar de atividades de lazer que antes apreciava. • Isolamento voluntário e tristeza/apatia continuada.	**Sinal de alerta em saúde mental:** Indicador de sofrimento emocional, depressão, vivência de *bullying* ou frustração acumulada (Fatores Pessoais e Atitudinais).[28,29,30]	Evitar rotular como "teimosia" ou "preguiça".[28,29] Garantir escuta individualizada sem julgamentos.[24,10] Investigar estressores ambientais e encaminhar para suporte psicológico.[28,29]

2. Comportamentos autolesivos e automutilação *(Arranhões, cortes, mordidas, batimento de cabeça)*	• Cortes, arranhões intencionais ou cutucar feridas compulsivamente. • Morder a si mesmo ou bater a cabeça/corpo contra superfícies. • Lesões corporais de causa obscura ou ocultação do corpo.	**Sinal crítico de sofrimento ou dor física:** Tentativa de descarregar ansiedade, angústia ou dor não verbalizada devido a limitações comunicativas ou sobrecarga sensorial.[28,29,31,33]	Descartar dores físicas ou causas médicas.[29] Não punir nem reprimir com agressividade.[28,29] Ampliar recursos de comunicação (CAA) e acionar equipe multiprofissional urgente.[31,33]
3. Vivência do corpo e sexualidade *(Masturbação, exibicionismo, noções de privacidade)*	• Masturbação ou desnudamento em locais públicos/comunitários. • Toque em partes íntimas na presença de terceiros. • Dificuldade em distinguir o espaço público do privado.	**Demanda de aprendizado social:** Expressão natural do amadurecimento sexual combinada à falta de mediação diretiva sobre os limites sociais do espaço.[24,10,30]	• Oferecer educação sexual acessível e diretiva.[24,10,30] • Não punir, infantilizar ou ridicularizar.[24,10,28] • Ensinar de forma objetiva: "É um ato natural, mas deve ser feito no seu quarto (espaço privado)".[30]
4. Uso de tecnologias e mundo digital *(Telas, redes sociais, exposição e segurança)*	• Uso excessivo de telas prejudicando sono, estudos e rotinas de vida diária. • Exposição excessiva da imagem pessoal ou conteúdos íntimos. • Dificuldade em identificar abordagens de risco virtuais.	**Fator de risco social e dificuldade inibitória:** Dificuldade na autorregulação (Funções do Corpo) somada à vulnerabilidade a abusos e exploração por terceiros (Fatores Ambientais).[24,10,25,33]	• Estabelecer rotinas e limites claros para o uso de telas.[28,29] • Ensinar segurança digital com Linguagem Simples.[33] • Manter supervisão responsiva indireta (acompanhamento de retaguarda).[24,10,27]
5. Relações afetivas e possessividade *(Ciúmes, obsessões e conduta em relacionamentos)*	• Ciúme excessivo, exclusividade ou possessividade com amigos/parceiros. • Reações desproporcionais de raiva/frustração diante de recusas ou indisponibilidade do outro.	**Manejo das competências socioemocionais:** Necessidade de aprendizado sobre alteridade, limites interpessoais, consentimento e tolerância à frustração (Participação).[26,28,29,32]	• Trabalhar limites, reciprocidade e consentimento.[26,30,32] • Acolher a dor da frustração com validação emocional.[28,29] • Incentivar a expansão de novos grupos de convivência.[28,32]
6. Rigidez comportamental e ideias fixas *(Inflexibilidade, rituais e recusa a mudanças)*	• Apego a rituais rígidos ou monopolização de conversas por temas únicos. • Recusa categórica em experimentar novas rotinas ou atividades.	**Estratégia de enfrentamento da ansiedade:** Mecanismo (ainda inflexível) para organizar o ambiente e diminuir a ansiedade frente ao imprevisto.[28,29,6]	• Mapear os gatilhos de ansiedade antes de tentar cessar o comportamento.[28,29] • Utilizar histórias sociais e antecipação visual para preparar o jovem para mudanças.[31,33] • Rever rotinas.[28,29]

Fonte: Elaborado pela autora, Lívia Borges.

8.5 Participação ocupacional, papéis sociais e projeto de vida

Autoras: Hellen Delchova Rabelo e Caroline de Oliveira Alves

PERGUNTA DISPARADORA
Como favorecer a participação ocupacional e preparar o adolescente com Trissomia do Cromossomo 21 (T21) para exercer papéis significativos na vida adulta?

A adolescência representa um período de reorganização dos papéis ocupacionais e ampliação da participação social. À medida que o adolescente assume novas responsabilidades, amplia suas relações e vivência diferentes contextos de aprendizagem, surgem oportunidades para construir competências que favorecem sua participação na vida adulta. Sob a perspectiva da Terapia Ocupacional, esse processo ocorre por meio da participação em ocupações significativas, que possibilitam ao adolescente desenvolver habilidades, assumir papéis sociais e construir seu projeto de vida.[34]

A participação em ocupações significativas contribui para a construção da identidade ocupacional, entendida como a percepção que o indivíduo desenvolve sobre si mesmo a partir das experiências vividas em suas ocupações, interesses, papéis e valores ao longo da vida. No adolescente com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), essa construção pode ser influenciada por barreiras ambientais, oportunidades reduzidas de participação e expectativas limitadas quanto ao desempenho de papéis socialmente valorizados. Dessa forma, favorecer a participação em ocupações significativas torna-se um dos principais objetivos da Terapia Ocupacional durante essa etapa do desenvolvimento.[20,35]

A participação em atividades relacionadas à educação, esporte, lazer, cultura, uso da tecnologia, voluntariado e vida comunitária amplia o repertório ocupacional, fortalece a competência ocupacional e favorece a construção de uma percepção positiva acerca da própria capacidade de atuar nos diferentes contextos sociais. Essas experiências contribuem para que o adolescente desenvolva habilidades necessárias para assumir papéis progressivamente mais complexos ao longo da vida.[36]

A adolescência também representa uma fase de reorganização das atividades de vida diária (AVDs), das atividades instrumentais da vida diária (AIVDs), da gestão da saúde, da mobilidade, do lazer, da educação e da preparação para o trabalho. Sob essa perspectiva, a Terapia Ocupacional busca favorecer o desempenho ocupacional necessário para que o adolescente participe de forma ativa, segura e significativa em seus diferentes ambientes de vida, reconhecendo que a participação constitui um dos principais determinantes da funcionalidade, da saúde e da qualidade de vida.[34]

O desenvolvimento da autonomia funcional ocorre nas experiências cotidianas de autocuidado, organização da rotina, participação familiar, convivência social e resolução de problemas. Mais do que aprender tarefas específicas, o adolescente necessita vivenciar situações que lhe permitam assumir responsabilidades progressivas, enfrentar desafios compatíveis com seu desenvolvimento e reconhecer suas próprias capacidades. Essas experiências fortalecem a competência ocupacional, ampliam a independência funcional e favorecem a participação nos diferentes contextos de vida.[34,16]

A necessidade de apoio não reduz a autonomia. Apoios familiares, educacionais, comunicacionais, tecnológicos e ambientais podem ampliar a participação, a segurança e a capacidade de decisão. Esses recursos devem ser individualizados e utilizados para favorecer a iniciativa do adolescente, e não para substituir sua vontade. Assim, diferentes níveis de apoio podem coexistir com elevados níveis de participação, desempenho ocupacional e exercício dos papéis sociais, em consonância com o paradigma dos apoios da AAIDD e com a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde.[6,5]

A avaliação terapêutica ocupacional deve ser centrada na pessoa e em seu desempenho ocupacional, identificando interesses, prioridades, potencialidades e barreiras que interferem na participação.

O estabelecimento compartilhado de metas favorece o engajamento do adolescente e possibilita intervenções baseadas em ocupações significativas. Estratégias como aprendizagem baseada na ocupação, resolução colaborativa de problemas, adaptações ambientais e experiências graduadas fortalecem a competência ocupacional, ampliam a independência funcional e favorecem o exercício da autodeterminação nas atividades cotidianas.[37,39]

A literatura demonstra que muitos dos desafios enfrentados pelos adolescentes com T21 decorrem menos das características da condição e mais das barreiras impostas pelo ambiente. Superproteção, baixas expectativas familiares e escolares, escassez de oportunidades para participação comunitária e ausência de experiências voltadas para a vida adulta limitam o desenvolvimento dos papéis ocupacionais e restringem oportunidades futuras de inclusão social. Em contrapartida, ambientes acessíveis, apoios individualizados e oportunidades concretas de participação favorecem autonomia funcional, autodeterminação e participação social.[20,35]

Família, escola e comunidade constituem contextos fundamentais para o desenvolvimento ocupacional. Famílias que favorecem escolhas cotidianas, estimulam a tomada de decisões e oferecem oportunidades graduais para o exercício de responsabilidades contribuem para ampliar a competência ocupacional do adolescente. Da mesma forma, ambientes escolares inclusivos, experiências esportivas, culturais e comunitárias fortalecem o repertório ocupacional e favorecem a transição para a vida adulta.[34,36]

A preparação para a vida adulta inicia-se durante a adolescência e envolve muito mais do que a aquisição de habilidades específicas. Pressupõe oportunidades para que o adolescente participe da organização de sua rotina, desenvolva competências relacionadas ao autocuidado, utilize transporte, administre pequenas responsabilidades financeiras, participe de atividades comunitárias, explore possibilidades educacionais e profissionais e construa, de forma progressiva, seu projeto de vida. Nesse processo, a Terapia Ocupacional atua como facilitadora da participação, promovendo experiências concretas que aproximam o adolescente dos papéis que exercerá na vida adulta.[37,38]

Na Linha de Cuidado da Pessoa com Trissomia do Cromossomo 21, a Terapia Ocupacional contribui para transformar oportunidades em participação efetiva. Ao favorecer o desempenho ocupacional, a construção de papéis sociais, a autonomia funcional e o desenvolvimento do projeto de vida, amplia as possibilidades de participação, inclusão, autodeterminação e exercício da cidadania ao longo dos diferentes ciclos da vida, preparando o adolescente para exercer, na vida adulta, papéis ocupacionais significativos de acordo com seus interesses, escolhas e objetivos, sempre com os apoios necessários.

8.6 Desenvolvimento da autonomia para a vida adulta

Autores: Hayssa Nakahara, Karlo Quadros, Daniel Loretti, Jessica Marques, Lívia Borges, Carolina Sucupira, Nadja Quadros e Caroline Alves

A autonomia para a vida adulta é construída ao longo das experiências, das relações e das oportunidades de participação vivenciadas pelo adolescente. Para pessoas com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), autonomia não corresponde à ausência de ajuda nem à capacidade de realizar todas as atividades de forma independente, mas à possibilidade de fazer escolhas, assumir responsabilidades progressivas e participar ativamente das decisões relacionadas à própria vida, utilizando os apoios necessários.[21,23,10]

O desenvolvimento da autonomia ocorre nas experiências cotidianas de autocuidado, organização da rotina, participação familiar, convivência social e resolução de problemas. Mais do que aprender

tarefas específicas, o adolescente precisa vivenciar situações que lhe permitam tomar iniciativas, enfrentar desafios compatíveis com seu desenvolvimento e reconhecer suas próprias capacidades. Essas experiências fortalecem a autoestima, a autoeficácia, a confiança e o senso de competência, contribuindo para que exerça papéis cada vez mais ativos na família, na escola e na comunidade.[16,6,5]

A autodeterminação tem nas tomadas de decisão o seu eixo central. Desde a adolescência, o jovem com T21 devem ser incentivados a expressar preferências, compreender alternativas, estabelecer objetivos e avaliar as consequências de suas opções, exercendo sua capacidade de escolha em diferentes contextos do cotidiano e do planejamento de seu futuro.[23,10,5]

Nesse processo, família, escola e profissionais desempenham papel fundamental. Em vez de substituir permanentemente as decisões do adolescente ou restringir experiências pelo receio de erros, cabe aos adultos oferecer informações acessíveis, apresentar possibilidades concretas, respeitar seu tempo de processamento. Essa mediação positiva e atenta estimula responsabilidades progressivas e o protagonismo, oferecendo o suporte necessário para que o jovem aprenda a partir de experiências importantes para o desenvolvimento psicológico e social, sem ser limitado por barreiras atitudinais e superproteção.[23,16,6]

A necessidade de apoio não reduz a autonomia. Recursos familiares, educacionais, comunicacionais, tecnológicos e ambientais podem ampliar a participação, a segurança e a capacidade de decisão. Desde que individualizados para impulsionar a iniciativa do adolescente, e nunca para substituir sua vontade. Assim, diferentes níveis de apoio podem coexistir com níveis elevados de participação, autodeterminação e protagonismo.[21,23,10,6]

A Psicologia contribui para esse processo ao favorecer o fortalecimento da identidade, da autoestima, da autorregulação emocional, da resolução de problemas e da tomada de decisão. Cabe também ao psicólogo orientar familiares e profissionais para que reconheçam as potencialidades do adolescente, promovam oportunidades de escolha e construam ambientes que conciliam proteção, respeito à individualidade e incentivo à participação.

Promover autonomia significa reconhecer o adolescente com T21 como sujeito de direitos, capaz de aprender. Mais do que prepará-lo para os desafios da vida adulta, trata-se de garantir que sua voz seja ouvida e considerada nas decisões sobre sua trajetória, fortalecendo protagonismo, qualidade de vida, inclusão social e o pleno exercício da cidadania.[21,23,10,5,6]. Ver Cap. 37

8.7 Síntese da Linha de Cuidado na adolescência

A adolescência da pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21) é um período de intensas transformações biológicas, emocionais, cognitivas e sociais, no qual a linha de cuidado deve ultrapassar o acompanhamento do crescimento e das condições clínicas. Seu propósito é favorecer o desenvolvimento da identidade, da autonomia, da autodeterminação, da participação social e da construção do projeto de vida.[5,39,40]

Sob a perspectiva biopsicossocial da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), o cuidado deve reduzir barreiras, fortalecer facilitadores e ampliar oportunidades de participação nos diferentes contextos de vida. Família, escola, serviços de saúde, assistência social e comunidade compartilham a responsabilidade de oferecer os apoios necessários para que o adolescente desenvolva competências para o autocuidado, exerça seus direitos e participe ativamente das decisões sobre sua própria vida.[5,24,10]

Nessa perspectiva, a vigilância clínica e a promoção da saúde sustentam a funcionalidade ao longo da adolescência e favorecem uma transição planejada para a vida adulta. Essa transição ultrapassa

a continuidade do cuidado em saúde e envolve a preparação para novos papéis sociais relacionados à educação, à qualificação profissional, ao trabalho, à vida comunitária e ao exercício da cidadania, respeitando os interesses, potencialidades e escolhas de cada adolescente.[41,42]

Assim, o projeto de vida constitui o principal desfecho funcional da adolescência. O sucesso da linha de cuidado não deve ser medido apenas pelo controle das condições clínicas, mas pela capacidade de promover autonomia, funcionalidade, participação social e oportunidades para que cada pessoa com T21 construa sua própria trajetória de vida, exerça plenamente seus direitos e realize uma transição segura, planejada e significativa para a vida adulta.

Referências

1. Patton GC, Santelli JS, Ross DA, Afifi R, Allen NB, Arora M, *et al.* Our future: a Lancet commission on adolescent health and wellbeing. Lancet. 2016;387(10036):2423-2478
2. Sawyer SM, Azzopardi PS, Wickramaratne D, Patton GC. The age of adolescence. Lancet Child Adolesc Health. 2018;2(3):223-228
3. Patton GC, Olsson CA, Skirbekk V, Saffery R, Wlodek ME, Azzopardi PS, *et al.* Adolescence and the next generation. Nature. 2018;554(7693):458-466
4. Bull MJ; Committee on Genetics. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010
5. World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). Geneva: WHO; 2001
6. Schalock RL, Luckasson R, Tassé MJ. Intellectual Disability: Definition, Diagnosis, Classification, and Systems of Supports. 12th ed. Silver Spring: Washington (DC): American Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD); 2021
7. White PH, Cooley WC; Transitions Clinical Report Authoring Group; American Academy of Pediatrics; American Academy of Family Physicians; American College of Physicians. Supporting the health care transition from adolescence to adulthood in the medical home. Pediatrics. 2018;142(5):e20182587
8. Shogren KA, Luckasson R, Schalock RL. The supports paradigm and its relationship to disability and other models of health and functioning. Disabil Rehabil. 2015;37(10):1-8
9. Brasil. Ministério da Saúde. Diretrizes de atenção à pessoa com síndrome de Down. Brasília: Ministério da Saúde; 2013
10. Brasil. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Diário Oficial da União. 7 jul 2015
11. Sociedade Brasileira de Pediatria. Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com síndrome de Down. Rio de Janeiro: SBP; 2023
12. Baltar MMS, *et al.* Educação sexual: dificuldades dos pais de jovens com síndrome de Down. Psicol Cienc Prof. 2023
13. Luz Neto RG, Barbosa GMRA, Dias MRSB, Heimer MV, Vieira SCM. Percepção parental da sexualidade de adolescentes e jovens adultos com síndrome de Down: uma revisão de escopo. Rev Bras Sex Humana. 2023
14. Silva-Barbosa CE, Naiff LAM. Pessoas com síndrome de Down e a expressão de sua sexualidade: uma revisão integrativa da literatura. Rev Bras Sex Humana. 2024
15. Abreu FSD, Pederiva PLM. Educação em sexualidade e deficiência intelectual: produção da pós-graduação brasileira 2000–2020. Rev Exitus. 2023
16. Daunhauer LA, Fidler DJ. Executive functioning and adaptive behavior in individuals with Down syndrome across the lifespan. Curr Dev Disord Rep. 2021;8(3):130-139

17. Del Prette A, Del Prette ZAP. Competência social e habilidades sociais: manual teórico-prático. Petrópolis: Vozes; 2017

18. Morán L, Gómez LE, Balboni G, Verdugo MA, *et al.* Predictors of individual quality of life in young people with Down syndrome. Rehabil Psychol. 2022;67(2):205-214

19. Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Self-perceptions from people with Down syndrome. Am J Med Genet A. 2011;155A(10):2360-2369

20. Souto DO, Sousa MO, Ferreira RG, Brandão AC, Carrera PB, Leite HR. What are the barriers and facilitators to participation of people with Down syndrome? A scoping review. Dev Med Child Neurol. 2024;66(8):1013-1030

21. United Nations. Convention on the Rights of Persons with Disabilities. New York: United Nations; 2006

22. Wehmeyer ML, Shogren KA. The Handbook of Self-Determination Research. 2nd ed. New York: Routledge; 2020

23. Wehmeyer ML, Shogren KA, Little TD, Lopez SJ, editors. Development of Self-Determination Through the Life Course. Dordrecht: Springer; 2017

24. Brasil. Decreto nº 6.949, de 25 de agosto de 2009. Promulga a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo, assinados em Nova York, em 30 de março de 2007. Diário Oficial da União. 2009 Ago 26; Seção 1:3

25. Brasil. Lei nº 15.069, de 23 de dezembro de 2024. Institui a Política Nacional de Cuidados. Diário Oficial da União. 2024 Dez 24; Seção 1:1

26. Dias SS, Oliveira MC. Deficiência intelectual e a Teoria da Autodeterminação: contribuições para o desenvolvimento autônomo na juventude. Psicol Teor Pesq. 2013;29(2):169-78

27. Shogren KA, Wehmeyer ML, Palmer SB, Forber-Pratt AJ, Little TJ, Lopez S. Causal agency theory: reconceptualizing a functional model of self-determination. Educ Train Autism Dev Disabil. 2015;50(3):251-63

28. Dessen MA, Silva NL. Adolescentes e jovens com síndrome de Down: desenvolvimento, relações familiares e redes de apoio. Paidéia (Ribeirão Preto). 2006;16(35):343-52

29. Carvalho EN, Dessen MA. O desenvolvimento de adolescentes com deficiência intelectual: implicações para a saúde mental e o contexto familiar. Psicol Reflex Crit. 2014;27(2):380-8

30. Glat R, Pletsch MD. Inclusão escolar de alunos com necessidades especiais: políticas, práticas e formação de professores. 2ª ed. Rio de Janeiro: Editora UERJ; 2011

31. Nunes D, Walter C, Togashi C. Comunicação Alternativa e Aumentativa para alunos com deficiência intelectual e autismo no contexto inclusivo. Rev Bras Educ Espec. 2021;27:105-22

32. Maia AI, Pletsch MD. Autodefensoria e protagonismo de jovens com deficiência intelectual: caminhos para a emancipação social. Rev Educ Inclusiva. 2020;14(2):88-104

33. Bersch R, Schirmer CR. Tecnologia assistiva e acessibilidade comunicacional na promoção da autonomia de jovens com deficiência. Cad Ter Ocup UFSCar. 2017;25(3):615-26

34. American Occupational Therapy Association. Occupational Therapy Practice Framework: Domain and Process. 4th ed. Am J Occup Ther. 2020;74(Suppl 2):7412410010

35. Leite HR, *et al.* Barriers and drivers to the participation of children and young adults with Down syndrome: a systematic review. Braz J Phys Ther. 2024;28(Suppl 1):100700

36. Clarkson C, Boshoff K, Kernot J. Occupational therapy interventions for adolescents: a scoping review. The Allied Health Scholar.

37. Banzhaf J, Cummings E, Krenzer B, Pokorney K, Westmark D, Smallfield S, *et al.* Occupational therapy interventions supporting transition to adulthood for individuals with intellectual and developmental disabilities: a systematized review. Student Systematized Reviews: Occupational Therapy. 2025

38. Guzaldo T, Kim A, Lieberman K, Thrasher E, VanPuymbrouck L. Occupational therapy and allied health interventions to promote and support client self-*advocacy*: a systematic review of the literature. Open J Occup Ther. 2021;9(4):1-11

CAPÍTULO 9
Vida adulta na T21

Autonomia, participação, vigilância clínica e qualidade de vida

Autores: Karlo Quadros, Nadja Quadros, Dennis Burns, Hayssa Nakahara, Daniel Loretti, Lívia Borges, Jéssica Marques e Ângela Sacramento

9.1 Vida adulta na T21: Novos papéis, participação social e exercício da cidadania

9.1.1 Vida adulta, identidade e novos papéis

A entrada na vida adulta representa um marco no desenvolvimento humano, caracterizado pela ampliação das responsabilidades, pelo exercício de novos papéis sociais e pela consolidação da autonomia. Para a pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), essa transição não deve ser compreendida apenas como uma mudança cronológica, mas como um processo contínuo de ampliação da participação social, do exercício da cidadania e da construção de uma vida com significado, propósito e pertencimento.[1-3]

A vida adulta representa uma etapa de consolidação da identidade construída ao longo da infância e da adolescência. O exercício de escolhas relacionadas à moradia, ao trabalho, ao lazer, aos relacionamentos, ao uso do tempo livre e ao autocuidado constitui parte essencial desse processo.

9.1.2 Participação social e cidadania

Nas últimas décadas, o aumento da expectativa de vida das pessoas com T21 ampliou significativamente as possibilidades de participação na sociedade. Educação inclusiva, maior acesso aos serviços de saúde, avanços nas políticas públicas e mudanças na compreensão social da deficiência possibilitaram que um número crescente de adultos com T21 exerça diferentes papéis sociais, participe do mercado de trabalho, estabeleça relacionamentos afetivos, desenvolva atividades culturais, esportivas e comunitárias e assuma maior protagonismo na condução de sua própria vida.[2-4]

> A participação social constitui um dos principais indicadores de funcionalidade na vida adulta. Segundo a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), participar significa envolver-se nas situações da vida cotidiana, exercendo papéis sociais nos diferentes ambientes em que a pessoa vive. Assim, trabalhar, estudar, votar, utilizar transporte público, administrar recursos financeiros, participar de atividades culturais, praticar esportes, construir amizades, integrar movimentos associativos e exercer direitos civis são expressões concretas da participação e da cidadania.[1]

9.1.3 Barreiras e sistemas de apoio

A participação não depende exclusivamente das capacidades individuais. Barreiras arquitetônicas, comunicacionais, atitudinais e institucionais continuam limitando o acesso de muitos adultos com T21 aos diferentes espaços sociais. Baixas expectativas, superproteção familiar, oportunidades restritas de trabalho e formação profissional, além de preconceitos relacionados à deficiência intelectual, frequentemente reduzem o exercício pleno da cidadania, mesmo quando a pessoa possui competências para assumir papéis mais ativos na sociedade.[2,3,8]

Nesse contexto, o conceito de apoios torna-se fundamental. A literatura contemporânea sobre deficiência intelectual reconhece que o desempenho funcional resulta da interação entre competências individuais e sistemas de apoio oferecidos pela família, comunidade e políticas públicas. Apoios individualizados favorecem maior independência funcional, ampliam oportunidades de participação e contribuem para que cada pessoa desenvolva seu projeto de vida de acordo com seus interesses, capacidades e escolhas.[6,9]

9.1.4 Vida com significado e qualidade de vida

Sob essa perspectiva, autonomia não significa independência absoluta, mas a capacidade de tomar decisões, expressar preferências e exercer controle sobre aspectos relevantes da própria vida, contando com os apoios necessários para que essas escolhas sejam respeitadas e efetivamente realizadas.[5-7] A participação social constitui um dos principais indicadores de funcionalidade na vida adulta.

> O exercício da cidadania pressupõe o reconhecimento da pessoa com T21 como sujeito de direitos. Isso inclui acesso à educação continuada, trabalho digno, renda, saúde, cultura, lazer, mobilidade, participação política, justiça e proteção social.

Mais do que garantir acesso aos serviços, uma linha de cuidado comprometida com a vida adulta deve promover condições para que essas pessoas participem ativamente das decisões que dizem respeito à própria vida, fortalecendo sua autodeterminação e seu protagonismo.[3,6,8]

Sob essa perspectiva, o sucesso da vida adulta não pode ser medido apenas pela ausência de doenças ou pela capacidade de realizar atividades de forma independente. Seu principal indicador é a possibilidade de viver uma vida com significado, estabelecer relações sociais satisfatórias, exercer direitos, contribuir para a comunidade e participar plenamente da sociedade. A Linha de Cuidado, portanto, deve criar oportunidades para que cada adulto com T21 desenvolva seu potencial, exerça sua cidadania e construa uma trajetória marcada pela autonomia, pela participação e pela qualidade de vida.[1,6,9-11]

9.2 Funcionalidade, apoios e vida independente

9.2.1 Funcionalidade e autonomia

A funcionalidade do adulto com Trissomia do Cromossomo 21 (T21) resulta da interação entre suas características individuais, as demandas das atividades, os fatores ambientais e os apoios disponíveis. Sob a perspectiva da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), a funcionalidade não é determinada exclusivamente pela condição de saúde, mas pela relação dinâmica entre a pessoa e o contexto em que vive.

9.2.2 Desenvolvimento da autonomia

Nessa perspectiva, autonomia não significa realizar todas as tarefas sem ajuda, mas participar ativamente da própria vida, fazer escolhas, assumir responsabilidades e exercer papéis sociais significativos com os suportes necessários.[1,6] A construção da autonomia envolve processos psicológicos como autoestima, autoeficácia, autorregulação, resolução de problemas, tomada de decisão e autodeterminação.

As experiências cotidianas, as relações interpessoais e as oportunidades para experimentar, errar, aprender e assumir responsabilidades favorecem o desenvolvimento da confiança, da percepção de competência e da iniciativa. Em contrapartida, a superproteção, a infantilização e as baixas expectativas, podem limitar experiências essenciais para o desenvolvimento da autonomia e restringir oportunidades de participação social e exercício da cidadania.[5,12,14]

9.2.3 Apoios individualizados

Os apoios individualizados devem considerar as habilidades, as preferências, os objetivos e os contextos de vida de cada adulto com T21. Esses apoios podem ser humanos, tecnológicos, comunicacionais, educacionais ou ambientais, incluindo orientação de familiares e profissionais, agendas visuais, lembretes, tecnologias assistivas, comunicação aumentativa e alternativa, adaptações da rotina e recursos que favoreçam a compreensão das informações e a execução das atividades. Sua finalidade não é substituir a iniciativa da pessoa, mas oferecer condições para que ela participe de forma mais segura, ativa e autônoma, ampliando sua funcionalidade e qualidade de vida.[6,13]

9.2.4 Vida independente e tomada de decisão

A vida independente deve ser compreendida como um processo gradual, individualizado e contínuo. O nível de apoio necessário pode variar conforme a atividade, o ambiente, as demandas sociais e os diferentes momentos da vida. Alguns adultos poderão desempenhar determinadas atividades de forma independente e necessitar de auxílio em outras. Dessa forma, a independência não deve ser avaliada pela ausência de apoio, mas pela ampliação da participação, da iniciativa, da autodeterminação e da capacidade de exercer escolhas compatíveis com seus objetivos e possibilidades.[1,5,6,13] A tomada de decisão constitui uma dimensão central da autonomia.

> Adultos com T21 devem ter oportunidades para expressar preferências, compreender alternativas e participar das decisões relacionadas à moradia, trabalho, estudos, administração financeira, saúde, relacionamentos, lazer e projetos de vida. Cabe à família, aos profissionais e à sociedade oferecer informações acessíveis, apresentar opções concretas, favorecer a reflexão sobre possíveis consequências e respeitar a vontade da pessoa sempre que possível, fortalecendo sua participação ativa nas decisões que envolvem sua própria vida.[5,14,15]

9.2.5 Tomada de decisão apoiada

Quando a pessoa necessita de auxílio para compreender informações, avaliar alternativas ou manifestar sua vontade, a tomada de decisão apoiada constitui um importante instrumento de promoção da autonomia. Prevista na Lei Brasileira de Inclusão, essa modalidade reconhece a capacidade legal da pessoa com deficiência e possibilita que indivíduos de sua confiança ofereçam suporte para o processo decisório, sem substituir sua vontade. Trata-se de um recurso que fortalece a autodeterminação, protege direitos e amplia as oportunidades de participação social com segurança e respeito à dignidade humana.[15]

Promover funcionalidade e vida independente significa reconhecer o adulto com T21 como sujeito de direitos, capaz de aprender, participar, fazer escolhas, construir projetos de vida e assumir responsabilidades com os apoios necessários. Mais do que buscar uma independência absoluta, trata-se de construir condições para uma vida adulta com maior autodeterminação, participação social, segurança, qualidade de vida e exercício pleno da cidadania, respeitando as singularidades e potencialidades de cada pessoa.[1,5,6,13-15]

Quadro 9.1 – Funcionalidade, atividade e participação na vida adulta

Dimensão	Contribuição para a vida adulta
Fisioterapia	Na vida adulta, a Fisioterapia atua na promoção e manutenção da mobilidade e da capacidade funcional, considerando aspectos frequentes na T21, como hipotonia, frouxidão ligamentar, alterações posturais e da marcha, redução de força e resistência e condições musculoesqueléticas. A intervenção deve favorecer força, equilíbrio, coordenação e capacidade cardiorrespiratória, prevenir dor e perda funcional e sustentar a participação no trabalho, lazer, esporte, mobilidade comunitária e demais atividades da vida cotidiana.
Terapia Ocupacional	A Terapia Ocupacional favorece a participação do adulto com T21 nas ocupações e nos diferentes papéis da vida adulta, incluindo autocuidado, atividades instrumentais de vida diária, trabalho, educação, lazer e participação comunitária. A intervenção considera interesses, escolhas, rotina e projeto de vida, identificando barreiras e organizando apoios, adaptações ambientais, tecnologias assistivas e estratégias que ampliem autonomia, desempenho ocupacional, tomada de decisão e participação, inclusive na inserção e permanência no trabalho.
Fonoaudiologia	A Fonoaudiologia contribui para a manutenção e ampliação da comunicação funcional e da participação social, considerando necessidades relacionadas à fala, linguagem, inteligibilidade, audição, voz e deglutição. Estratégias de comunicação acessível e, quando necessárias, de Comunicação Aumentativa e Alternativa favorecem expressão de escolhas, autodeterminação, relações interpessoais e participação no trabalho e na comunidade. Alterações novas ou progressivas da comunicação, audição ou deglutição devem ser valorizadas no acompanhamento longitudinal.
Psicologia	A Psicologia contribui para o fortalecimento da identidade, autoestima, autorregulação emocional, habilidades sociais, autodeterminação e tomada de decisão, favorecendo o exercício dos diferentes papéis da vida adulta. Sua atuação também envolve a avaliação de potencialidades, identificação de barreiras e necessidades de apoio, o desenvolvimento de habilidades adaptativas, o acompanhamento das mudanças emocionais e comportamentais e a orientação à família, equipe multiprofissional e à rede de suporte, promovendo autonomia, relacionamentos significativos, participação social e construção de um projeto de vida coerente com os desejos e escolhas da pessoa com T21.
Atividade Física	A prática regular de atividade física constitui componente essencial da promoção da saúde e da funcionalidade do adulto com T21, contribuindo para capacidade cardiorrespiratória, força muscular, equilíbrio, mobilidade, composição corporal e saúde cardiometabólica, além de favorecer bem-estar, participação social e qualidade de vida. Deve-se estimular a redução do comportamento sedentário e a participação regular em atividades aeróbias, exercícios de força e equilíbrio, esportes e práticas corporais escolhidas de acordo com interesses, preferências, condições clínicas e possibilidades de cada pessoa.

9.3 Vigilância clínica e saúde integral na vida adulta na T21

9.3.1 Longevidade e cuidado integral

O aumento expressivo da expectativa de vida das pessoas com Trissomia do Cromossomo 21 (T21) representa uma das maiores conquistas das últimas décadas. Enquanto, na década de 1980, poucos indivíduos ultrapassavam a terceira década de vida, atualmente a expectativa média supera 60 anos em muitos países, refletindo avanços na assistência médica, nas intervenções precoces, na vigilância clínica e na inclusão social.[18,19]

9.3.2 Vigilância clínica e funcionalidade

Esse novo cenário amplia a responsabilidade dos profissionais de saúde, que passam a acompanhar uma população adulta com necessidades específicas de promoção da saúde, prevenção de agravos e monitoramento contínuo das condições associadas à T21. A vida adulta da pessoa com T21 não deve ser compreendida apenas como a continuidade do acompanhamento pediátrico. Trata-se de uma etapa marcada pela consolidação da autonomia, ampliação da participação social, inserção no trabalho, fortalecimento das relações afetivas e exercício progressivo da cidadania. Nesse contexto, a vigilância clínica assume papel estratégico ao possibilitar a identificação precoce de condições potencialmente tratáveis que podem comprometer a funcionalidade, a independência e a qualidade de vida.[1,2,19,20]

Sob a perspectiva do Modelo Biopsicossocial e da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), a vigilância clínica ultrapassa o diagnóstico e o tratamento de doenças. Seu objetivo é preservar capacidades, prevenir incapacidades secundárias e sustentar a funcionalidade, a autonomia e a participação da pessoa em seus diferentes contextos de vida. Assim, o acompanhamento periódico deve integrar aspectos físicos, cognitivos, emocionais, comportamentais e sociais, considerando também os fatores ambientais e os apoios necessários para o desempenho das atividades cotidianas.[1,2,6]

9.3.3 Condições de saúde mais prevalentes

Adultos com T21 apresentam maior risco para alterações endócrinas, cardiovasculares, metabólicas, respiratórias, auditivas, visuais, musculoesqueléticas, odontológicas e de saúde mental.

9.3.4 Saúde mental e declínio funcional

Assim, o acompanhamento periódico deve integrar aspectos físicos, cognitivos, emocionais, comportamentais e sociais, considerando também os fatores ambientais e os apoios necessários para o desempenho das atividades cotidianas.[1,2,6] Adultos com T21 apresentam maior risco para alterações endócrinas, cardiovasculares, metabólicas, respiratórias, auditivas, visuais, musculoesqueléticas, odontológicas e de saúde mental.

9.3.5 Promoção da saúde e vigilância clínica

A promoção da saúde permanece como eixo estruturante da Linha de Cuidado na vida adulta. Alimentação saudável, prática regular de atividade física, vacinação, qualidade do sono, saúde bucal, participação social, acesso ao trabalho, lazer, fortalecimento das redes de apoio e utilização dos serviços preventivos constituem componentes inseparáveis de uma atenção integral e baseada em evidências.[2,8,19,20]

A vigilância clínica sistemática constitui um dos pilares da Linha de Cuidado da pessoa adulta com T21. Ao permitir o monitoramento periódico das condições clínicas de maior prevalência, favorece sua identificação precoce, o manejo oportuno e a prevenção de complicações, contribuindo para preservar a funcionalidade, a autonomia, a participação social e a qualidade de vida. Os principais componentes desse acompanhamento estão presentes no Quadro 9.2.[19-21]

Quadro 9.2 – Vigilância clínica e saúde integral da pessoa adulta com T21

Dimensão	Monitoramento ao longo da vida
Condições clínicas e funcionalidade	Alterações da função tireoidiana, cardiopatias, obesidade, distúrbios metabólicos, apneia obstrutiva do sono, perda auditiva, alterações visuais, doenças periodontais, osteopenia, osteoporose e outras condições musculoesqueléticas figuram entre as comorbidades mais prevalentes e podem repercutir diretamente sobre a cognição, o comportamento, a comunicação, a mobilidade, a autonomia funcional e a participação social.[4,20,21] Muitas dessas condições evoluem de forma silenciosa e podem manifestar-se inicialmente por declínio funcional, mudanças comportamentais ou perda de habilidades previamente adquiridas, sendo equivocadamente atribuídas à própria T21 ou ao envelhecimento, o que pode retardar intervenções potencialmente modificadoras do prognóstico.[20,21]
Saúde mental e neurocognição	A saúde mental também requer atenção permanente. Adultos com T21 apresentam maior vulnerabilidade para transtornos de ansiedade, depressão, regressão funcional, Transtorno Regressivo Associado à Síndrome de Down (*Down Syndrome Regression Disorder* – DSRD) e doença de Alzheimer de início precoce, relacionada à triplicação do gene APP localizado no cromossomo 21.[22-24]
Sinais de alerta e investigação	Mudanças comportamentais, alterações cognitivas, perda de habilidades previamente adquiridas, alterações do sono ou declínio funcional exigem investigação clínica criteriosa para exclusão de causas potencialmente reversíveis, como hipotireoidismo, deficiência auditiva, distúrbios do sono, dor crônica, infecções, efeitos adversos de medicamentos e transtornos psiquiátricos.[20,22]
Promoção da saúde e vigilância clínicia	Alimentação saudável, prática regular de atividade física, vacinação, qualidade do sono, saúde bucal, participação social, acesso ao trabalho, lazer, fortalecimento das redes de apoio e utilização dos serviços preventivos constituem componentes inseparáveis de uma atenção integral e baseada em evidências.[2,8,20,21] A vigilância clínica sistemática constitui um dos pilares da Linha de Cuidado da pessoa adulta com T21.

Nota: A periodicidade deve ser individualizada conforme idade, sintomas, comorbidades e julgamento clínico.

9.4 Educação, trabalho e projeto de vida

9.4.1 Educação e formação ao longo da vida

A educação e o trabalho constituem importantes contextos para o desenvolvimento da autonomia, da identidade e da participação social ao longo da vida. Para a pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), a transição para a vida adulta envolve a construção de um projeto de vida baseado em interesses, potencialidades, expectativas e objetivos pessoais. Sob a perspectiva da Psicologia, esse processo é fortalecido quando o jovem adulto participa ativamente das decisões relacionadas ao seu futuro, desenvolvendo autodeterminação, autoeficácia e senso de pertencimento.[3,6,15,25]

O percurso educacional deve favorecer não apenas a aprendizagem acadêmica, mas também o desenvolvimento de competências que ampliem a participação nos diferentes contextos da vida. O acesso à educação continuada, à qualificação profissional e a experiências diversificadas de aprendizagem amplia possibilidades de escolha e favorece a construção de expectativas positivas em relação ao futuro. Da mesma forma, reconhecer interesses, talentos e estilos de aprendizagem contribui para que o indivíduo desenvolva confiança em suas capacidades e participe da definição de seus próprios objetivos.[25-27]

O trabalho representa uma dimensão importante da vida adulta e está relacionado ao desenvolvimento da identidade, da autoestima, da autonomia e das relações sociais. Para pessoas com T21, a inserção profissional possibilita o exercício de responsabilidades, o fortalecimento do sentimento de competência e a ampliação da participação comunitária.

9.4.2 Emprego Apoiado na T21

O emprego apoiado é uma estratégia de inclusão laboral que possibilita à pessoa com T21 exercer trabalho remunerado em ambiente inclusivo, com os apoios individualizados necessários para ingresso, aprendizagem, desempenho e permanência no emprego. No Brasil, a Lei Brasileira de Inclusão prevê o trabalho com apoio e estabelece respeito ao perfil vocacional e aos interesses da pessoa, oferta de suporte no ambiente laboral, adaptações razoáveis, orientação aos empregadores e avaliações periódicas como elementos da inclusão no trabalho.[15]

A proposta do emprego apoiado desloca o foco da exigência de independência prévia para a identificação dos apoios que tornam possível a participação produtiva. Esses apoios podem incluir mediação inicial, instruções acessíveis, recursos visuais, organização de tarefas, adaptações do posto e orientação à equipe, sendo ajustados conforme a evolução do trabalhador.

Evidências apontam que oportunidades de emprego para pessoas com T21 vêm aumentando, embora persistam barreiras, baixa diversidade ocupacional e subutilização de competências.[25,31] Assim, o emprego apoiado deve integrar o projeto de vida e favorecer autonomia, renda, pertencimento, relações sociais e exercício da cidadania.

Quadro 9.3 – Elementos do emprego apoiado na T21

Dimensão	Elementos do emprego apoiado
Perfil e interesses	Respeito ao perfil vocacional, aos interesses e às escolhas da pessoa com T21.
Ingresso e aprendizagem	Apoios individualizados para ingresso, aprendizagem e desempenho no trabalho.
Apoios e adaptações	Mediação inicial, instruções acessíveis, recursos visuais, organização de tarefas e adaptações razoáveis do posto.
Ambiente de trabalho	Orientação aos empregadores e à equipe para favorecer inclusão e participação produtiva.
Acompanhamento	Avaliações periódicas e ajuste dos apoios conforme a evolução do trabalhador, visando permanência no emprego.
Desfechos	Autonomia, renda, pertencimento, relações sociais e exercício da cidadania.

Fonte: Síntese dos elementos apresentados nesta seção.

9.4.3 Projeto de vida e protagonismo

A construção do projeto de vida envolve refletir sobre desejos, valores, possibilidades e metas relacionadas aos estudos, ao trabalho, aos relacionamentos, à vida comunitária e à autonomia. Esse processo é contínuo e deve respeitar as preferências e o momento de desenvolvimento de cada jovem, reconhecendo que diferentes trajetórias podem conduzir a uma vida adulta plena e significativa.

O protagonismo é fortalecido quando existem oportunidades para fazer escolhas, resolver problemas, assumir responsabilidades progressivas e participar das decisões que dizem respeito à própria vida.[3,15,25] Nesse contexto, a Psicologia contribui para o fortalecimento da autoestima, da autoeficácia, da autorregulação emocional, da tomada de decisão e das habilidades sociais, além de apoiar famílias, instituições e empregadores na construção de expectativas realistas e positivas.

Mais do que preparar a pessoa para uma ocupação profissional, trata-se de favorecer o desenvolvimento de recursos pessoais que permitam construir uma trajetória coerente com seus interesses, potencialidades e projetos futuros.[6,15,25,27] Promover educação, trabalho e projeto de vida significa reconhecer a pessoa com T21 como sujeito de direitos, capaz de aprender, fazer escolhas, desenvolver competências e participar ativamente da construção de seu futuro. Quando existem oportunidades de aprendizagem, apoios individualizados e ambientes inclusivos, ampliam-se as possibilidades de autodeterminação, participação social, qualidade de vida e exercício pleno da cidadania.[3,4,6,15,25-27]

9.5 Cultura, esporte, lazer e participação comunitária

9.5.1 Cultura, lazer e pertencimento

A participação em atividades culturais, esportivas, recreativas e comunitárias constitui uma dimensão essencial do desenvolvimento humano e da qualidade de vida. Para pessoas com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), esses espaços favorecem a construção da identidade, o fortalecimento da autoestima, a ampliação das relações interpessoais e o sentimento de pertencimento. Mais do que oportunidades de ocupação do tempo livre, cultura, esporte e lazer representam contextos de aprendizagem, convivência e exercício da cidadania, nos quais a pessoa pode expressar interesses, desenvolver talentos e participar ativamente da vida em comunidade.[1,15,28,29]

As experiências comunitárias permitem ampliar repertórios sociais, fortalecer vínculos afetivos e desenvolver competências relacionadas à autonomia, à comunicação, à cooperação e à resolução de problemas. A participação em atividades como música, dança, teatro, esportes, grupos religiosos, projetos culturais, voluntariado e eventos comunitários amplia oportunidades de interação e favorece o desenvolvimento emocional, reduzindo o isolamento social e fortalecendo o bem-estar psicológico. Essas experiências tornam-se ainda mais significativas quando respeitam as preferências, os interesses e a singularidade de cada pessoa.[15,17,29,30]

9.5.2 Esporte, atividade física e autoestima

O esporte e a atividade física também contribuem para o desenvolvimento da autoestima, da autoeficácia e da perception de competência. Além dos benefícios para a saúde física, participar de atividades esportivas favorece o enfrentamento de desafios, a convivência com diferentes grupos, o estabelecimento de objetivos e o fortalecimento da confiança nas próprias capacidades. Da mesma forma, atividades culturais e de lazer oferecem oportunidades para expressão emocional, criatividade e construção de vínculos significativos, aspectos diretamente relacionados à qualidade de vida e à participação social.[1,11,17]

9.5.3 Participação comunitária e acessibilidade

A participação comunitária depende não apenas das habilidades individuais, mas também da existência de ambientes acessíveis, atitudes inclusivas e oportunidades reais de convivência. Barreiras arquitetônicas, comunicacionais e, sobretudo, atitudinais podem restringir o acesso aos espaços sociais e limitar experiências importantes para o desenvolvimento. Em contrapartida, comunidades que valorizam a diversidade e promovem acessibilidade favorecem autonomia, pertencimento e participação ativa das pessoas com T21 nos diferentes contextos da vida.[1,15,28,30]

A Psicologia contribui para esse processo ao fortalecer autoestima, habilidades sociais, autorregulação emocional, senso de pertencimento e estratégias de enfrentamento diante de situações de

exclusão ou preconceito. Também atua junto às famílias, instituições e comunidades na construção de ambientes que ampliem oportunidades de participação e reconheçam a pessoa com T21 como protagonista de sua própria trajetória, favorecendo relações baseadas em respeito, reciprocidade e inclusão.

Promover cultura, esporte, lazer e participação comunitária significa reconhecer que a vida adulta é construída nas relações e nos espaços compartilhados com outras pessoas. Mais do que garantir acesso às atividades, é necessário assegurar oportunidades para que pessoas com T21 desenvolvam vínculos, expressem sua identidade, participem da vida comunitária e exerçam plenamente seus direitos, fortalecendo autonomia, qualidade de vida e cidadania.[1,11,15,17,28-30]

9.6 Síntese da Linha de Cuidado na vida adulta

A vida adulta da pessoa com T21 representa a consolidação de um processo iniciado na infância, no qual funcionalidade, autonomia e participação social constituem os principais desfechos da linha de cuidado. Mais do que manter condições de saúde, o cuidado deve favorecer o exercício da cidadania, da autodeterminação, dos vínculos sociais e dos projetos de vida.[1-3,6,25]

Sob a perspectiva da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), a funcionalidade é expressa pela participação nos diferentes contextos de vida, incluindo educação continuada, trabalho, vida independente, mobilidade, lazer e participação comunitária. Para isso, é fundamental uma atuação articulada entre saúde, educação, assistência social, trabalho, família e comunidade, reduzindo barreiras e ampliando oportunidades de inclusão.[1-3,6,8,9]

Assim, o sucesso da linha de cuidado na vida adulta não deve ser medido apenas pela estabilidade clínica, mas pela capacidade de promover autonomia, participação, pertencimento e qualidade de vida. Essa perspectiva prepara a transição para o envelhecimento, etapa em que a preservação da funcionalidade e da qualidade de vida passa a assumir papel central.

Referências

1. World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). Geneva: World Health Organization; 2001.
2. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW, et al. Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020;6:9.
3. United Nations. Convention on the Rights of Persons with Disabilities. New York: United Nations; 2006.
4. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW; Council on Genetics. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010.
5. Wehmeyer ML, Shogren KA. The Handbook of Self-Determination Research. 2nd ed. New York: Routledge; 2020.
6. Schalock RL, Luckasson R, Tassé MJ. Intellectual Disability: Definition, Diagnosis, Classification, and Systems of Supports. 12th ed. Washington (DC): American Association on Intellectual and Developmental Disabilities; 2021.
7. Deci EL, Ryan RM. Self-Determination Theory: Basic Psychological Needs in Motivation, Development, and Wellness. New York: Guilford Press; 2017.
8. World Health Organization. World Report on Disability. Geneva: World Health Organization; 2011.
9. Thompson JR, Schalock RL, Agosta J, Teninty L, Fortune J. How the supports paradigm is transforming the developmental disabilities service system. Inclusion. 2014;2(2):86-99.

10. Morán L, Gómez LE, Balboni G, Verdugo MA, et al. Predictors of individual quality of life in young people with Down syndrome. Rehabil Psychol. 2022;67(2):205-214.

11. Bermudez BEBV, Franklin GL, Oliveira CM, et al. Quality of life in Down syndrome in Brazil. Arq Neuropsiquiatr. 2023;81(11):943-948.

12. Bandura A. Self-Efficacy: The Exercise of Control. New York: W. H. Freeman; 1997.

13. American Association on Intellectual and Developmental Disabilities. Supports Intensity Scale. Washington (DC): AAIDD; 2016.

14. Oliveira ACM, Padoin SMM, Paula CC. Autonomia do jovem com síndrome de Down: concepções de mães e filhos. Rev Bras Educ Espec. 2017;23(4):581-596.

15. Brasil. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Diário Oficial da União. 7 jul 2015.

16. Andrade ML, et al. Outcome measures for adults with Down Syndrome based on the International Classification of Functioning, Disability, and Health Model: A Systematic Review. ABCS Health Sci. 2023;48:e023305.

17. Ijezie EC, et al. Quality of life in adults with Down syndrome: A mixed methods systematic review. PLOS ONE. 2023;18(4):e0280014.

18. Bull MJ. Down syndrome. N Engl J Med. 2020;382(24):2344-2352.

19. Global Down Syndrome Foundation Medical Care Guidelines for Adults with Down Syndrome Workgroup. Medical care of adults with Down syndrome: a clinical guideline. JAMA. 2020;324(15):1543-1556.

20. Capone GT, Chicoine B, Bulova P, et al. Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: a systematic review toward the development of health care guidelines. Am J Med Genet A. 2018;176(1):116-133.

21. Startin CM, D'Souza H, Ball G, et al. Health comorbidities and cognitive abilities across the lifespan in Down syndrome. J Neurodev Disord. 2020;12(1):4.

22. Hithersay R, Hamburg S, Knight B, Strydom A. Cognitive decline and dementia in Down syndrome. Curr Opin Psychiatry. 2017;30(2):102-107.

23. McCarron M, McCallion P, Reilly E, Mulryan N. A prospective 14-year longitudinal follow-up of dementia in persons with Down syndrome. J Intellect Disabil Res. 2017;61(9):843-852.

24. Fortea J, Carmona-Iragui M, Benejam B, et al. Clinical and biomarker changes of Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: a cross-sectional study. Lancet. 2020;395(10242):1988-1997.

25. Wehmeyer ML. The self-determined path to adult success. Baltimore: Paul H. Brookes; 2015.

26. Coñoman GI, Ávila V, Carmona C, et al. Initiatives to support the school-to-work transition of people with intellectual disabilities: a systematic review. J Intellect Dev Disabil. 2024.

27. Ting CH, Rahman MM, Chen YY, et al. Employment of people with Down syndrome: a scoping review. Narra J. 2024.

28. Brasil. Ministério da Saúde. Diretrizes de atenção à pessoa com síndrome de Down. Brasília: Ministério da Saúde; 2013.

29. Chan YY, Wong BWZ, Cheok FE, et al. Quality of life of children and young adults with Down syndrome from caregivers' perspective: a systematic review and meta-analysis. Ann Acad Med Singap. 2024;53(8):502-13.

30. Shields N, et al. Barriers and facilitators to participation for people with intellectual disabilities: a systematic review. Disabil Health J. 2024.

31. Taubner H, Tideman M, Staland Nyman C. Employment sustainability for people with intellectual disability: a systematic review. J Occup Rehabil. 2022;32(3):353-364.

CAPÍTULO 10
Envelhecimento da pessoa com T21: particularidades, longevidade e novos desafios

Quais são as particularidades do envelhecimento da pessoa com T21 e como elas influenciam sua funcionalidade, participação e qualidade de vida?

Autores: Karlo Quadros, Dennis Burns, Nadja Quadros, Hudson Pinheiro, Ângela Sacramento, Viviane Veras, Hayssa Nakahara, Daniel Loretti, Jéssica Marques e Ângela Sacramento.

10.1 Particularidades do envelhecimento da pessoa com T21

Autores: Karlo Quadros e Nadja Quadros

10.1.1 Introdução

O aumento da expectativa de vida das pessoas com T21 representa uma das maiores conquistas da assistência em saúde nas últimas décadas. Avanços no diagnóstico precoce, no tratamento das cardiopatias congênitas, na vigilância clínica, nas intervenções multiprofissionais e nas políticas de inclusão possibilitaram que um número crescente de pessoas com T21 alcance a vida adulta e o envelhecimento, modificando profundamente o perfil epidemiológico dessa população.[1–3]

Entretanto, envelhecer com T21 não significa apenas viver mais. O processo de envelhecimento apresenta características biológicas e funcionais próprias, marcadas por maior vulnerabilidade a determinadas condições clínicas, envelhecimento acelerado de alguns sistemas orgânicos e ampla variabilidade entre os indivíduos. Assim, a idade cronológica, isoladamente, não representa adequadamente o estado de saúde, a funcionalidade ou o potencial de participação social da pessoa com T21.[2–5]

Sob a perspectiva da Organização Mundial da Saúde (OMS), o envelhecimento saudável é definido pela manutenção da capacidade funcional necessária para que a pessoa seja e faça aquilo que valoriza.[6] Essa concepção desloca o foco da simples presença de doenças para a preservação da autonomia, da funcionalidade, da participação social e da qualidade de vida, princípios que também fundamentam a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF).[6–7]

10.1.2 Envelhecimento biológico e heterogeneidade clínica

A T21 está associada a mecanismos biológicos que favorecem o envelhecimento precoce de alguns sistemas orgânicos, incluindo maior estresse oxidativo, disfunção mitocondrial, alterações imunológicas, inflamação crônica de baixo grau e alterações relacionadas à triplicação de genes localizados no cromossomo 21. Esses mecanismos contribuem para maior suscetibilidade ao desenvolvimento de determinadas condições clínicas ao longo da vida, embora sua expressão clínica apresente grande variabilidade entre os indivíduos.[2,4,8]

Esse envelhecimento biológico não ocorre de forma homogênea. Pessoas da mesma idade podem apresentar níveis bastante distintos de funcionalidade, cognição, mobilidade, participação social e

independência nas atividades cotidianas. Dessa forma, o cuidado deve ser individualizado, evitando generalizações baseadas exclusivamente na idade cronológica ou no diagnóstico de T21.[4–5]

10.1.3 Funcionalidade como principal indicador do envelhecimento

Mais do que a presença de doenças, a funcionalidade constitui o principal indicador da qualidade do envelhecimento na pessoa com T21. Alterações na mobilidade, no desempenho das atividades de vida diária, na comunicação, na cognição, na participação comunitária e nos papéis sociais repercutem diretamente sobre a autonomia e a qualidade de vida.[6–7]

Sob a perspectiva da CIF, funcionalidade resulta da interação entre condições de saúde, fatores pessoais e fatores ambientais. Assim, ambientes acessíveis, apoios individualizados, redes sociais fortalecidas e oportunidades de participação podem compensar limitações decorrentes das condições clínicas, favorecendo um envelhecimento mais ativo e inclusivo.[6–7]

10.1.4 Fragilidade, multimorbidade e condições associadas

À medida que envelhecem, pessoas com T21 apresentam maior prevalência de multimorbidades, incluindo hipotireoidismo, obesidade, diabetes mellitus, apneia obstrutiva do sono, perda auditiva, alterações visuais, osteopenia, osteoporose, doenças periodontais e condições musculoesqueléticas. A coexistência dessas condições aumenta a vulnerabilidade clínica e pode repercutir sobre a mobilidade, a cognição, o comportamento e a participação social.[3–5,9]

Outro aspecto relevante é a síndrome da fragilidade, caracterizada pela redução das reservas fisiológicas e pela maior vulnerabilidade a eventos adversos. Na T21, a fragilidade pode manifestar-se mais precocemente que na população geral e relaciona-se ao declínio da força muscular, da resistência física, da mobilidade e da capacidade funcional.[4,9]

10.1.5 Declínio cognitivo e doença de Alzheimer

A maior expectativa de vida tornou mais evidente uma das particularidades mais importantes do envelhecimento na T21: o risco aumentado para doença de Alzheimer de início precoce. A triplicação do gene da proteína precursora do amiloide (APP), localizado no cromossomo 21, favorece o acúmulo cerebral de beta-amilóide e explica, em grande parte, a elevada frequência de alterações neuropatológicas compatíveis com a doença de Alzheimer nessa população.[2,8,10]

Entretanto, alterações cognitivas ou comportamentais não devem ser atribuídas automaticamente à demência. Mudanças na memória, atenção, comportamento ou funcionalidade podem decorrer de condições potencialmente tratáveis, como hipotireoidismo, deficiência auditiva, distúrbios do sono, depressão, dor crônica, efeitos adversos de medicamentos ou outras condições clínicas. Essa heterogeneidade reforça a importância de avaliações abrangentes e individualizadas.[3,8–10]

10.1.6 Envelhecimento da pessoa e da família

O envelhecimento da pessoa com T21 ocorre paralelamente ao envelhecimento de seus pais e cuidadores, constituindo um dos maiores desafios contemporâneos da Linha de Cuidado. À medida que os cuidadores envelhecem, tornam-se mais frequentes preocupações relacionadas ao planejamento do futuro, à continuidade dos cuidados, à moradia, à proteção social e à manutenção das redes de apoio.[11–12]

Nesse contexto, o planejamento antecipado do cuidado e do projeto de vida assume papel estratégico. A construção de redes de apoio familiares, comunitárias e institucionais contribui para promover segurança, autonomia e continuidade do cuidado, respeitando os desejos, direitos e preferências da pessoa com T21 ao longo de todo o processo de envelhecimento.[11–12]

O envelhecimento da pessoa com T21 não deve ser compreendido apenas como o aparecimento de doenças relacionadas à idade, mas como uma etapa marcada por características biológicas, clínicas, funcionais e sociais próprias. Embora determinadas condições sejam mais frequentes, existe ampla variabilidade entre os indivíduos, reforçando a necessidade de uma abordagem centrada na funcionalidade, na participação e na singularidade de cada pessoa.

O desafio contemporâneo deixa de ser apenas ampliar a longevidade e passa a garantir que esses anos adicionais sejam vividos com autonomia, funcionalidade, participação social e qualidade de vida. Mais do que acrescentar anos à vida, a Linha de Cuidado da Pessoa com T21 deve contribuir para acrescentar vida aos anos.

Quadro 10.1 – Particularidades do envelhecimento da pessoa com T21

Aspecto	Principais características
Longevidade	Aumento expressivo da expectativa de vida nas últimas décadas.
Envelhecimento biológico	Maior estresse oxidativo, inflamação crônica e envelhecimento acelerado de alguns sistemas.
Variabilidade clínica	Grande heterogeneidade entre indivíduos da mesma idade cronológica.
Funcionalidade	Principal indicador da qualidade do envelhecimento.
Multimorbidade	Maior prevalência de condições endócrinas, metabólicas, cardiovasculares, respiratórias e musculoesqueléticas.
Cognição	Maior risco para declínio cognitivo e doença de Alzheimer e início precoce.
Família	Envelhecimento simultâneo da pessoa com T21 e de seus cuidadores, exigindo planejamento do futuro e fortalecimento das redes de apoio.

10.2 Vigilância clínica e promoção da saúde no envelhecimento da pessoa com T21

Como organizar a promoção da saúde e a vigilância clínica longitudinal para preservar a funcionalidade, a autonomia e a qualidade de vida da pessoa com T21 durante o envelhecimento?

As particularidades do envelhecimento da pessoa com T21 justificam uma abordagem clínica longitudinal, preventiva e centrada na funcionalidade. Mais do que identificar doenças já estabelecidas, a vigilância clínica busca reconhecer precocemente mudanças potencialmente tratáveis, acompanhar sua evolução e orientar intervenções capazes de preservar capacidades, prevenir incapacidades secundárias e sustentar a participação da pessoa em seus diferentes contextos de vida.[3,6,13]

O acompanhamento não deve restringir-se a consultas e exames isolados. Precisa integrar promoção da saúde, vigilância clínica contínua, rastreamento periódico, manejo oportuno e monitoramento dos resultados. Essa organização permite acompanhar não apenas parâmetros biomédicos, mas também alterações na cognição, no comportamento, na comunicação, na mobilidade, nas atividades de vida diária, na participação social e na autonomia.[3,6–7,13]

10.2.1 Promoção da saúde no envelhecimento

Envelhecer com saúde significa manter a capacidade funcional necessária para realizar atividades significativas e participar da vida familiar e comunitária. Segundo a Organização Mundial da Saúde, o envelhecimento saudável resulta da interação entre a capacidade intrínseca da pessoa, o ambiente em que ela vive e as oportunidades disponíveis para que seja e faça aquilo que considera importante.[6,13]

Na pessoa com T21, a promoção da saúde deve ser compreendida como um processo construído ao longo de todo o curso da vida. Hábitos saudáveis, acesso regular aos serviços preventivos, participação em atividades significativas e manutenção das redes de apoio podem reduzir fatores associados ao sedentarismo, à fragilidade, ao isolamento social e à perda funcional.[3,6,14]

Quadro 10.2 – Componentes da promoção da saúde no envelhecimento da pessoa com T21

Dimensão	Destaques
Atividade física	A prática regular de atividade física contribui para a manutenção da força muscular, da mobilidade, do equilíbrio, do condicionamento cardiorrespiratório e da independência nas atividades cotidianas.
Outros componentes	Alimentação equilibrada, controle do peso, qualidade do sono, estimulação cognitiva, vacinação, saúde bucal e prevenção de quedas constituem componentes essenciais de uma estratégia de envelhecimento saudável.

10.2.2 Vigilância clínica longitudinal

A vigilância clínica longitudinal caracteriza-se pelo acompanhamento sistemático da pessoa ao longo do tempo. Sua principal vantagem é permitir a comparação entre o funcionamento atual e o desempenho habitual, favorecendo o reconhecimento de alterações sutis antes que ocorram perdas mais expressivas ou complicações clínicas.[3]

No envelhecimento da pessoa com T21, pequenas mudanças podem representar sinais iniciais de condições clínicas relevantes. Redução da iniciativa, piora da comunicação, alterações do sono, lentificação da marcha, perda de habilidades previamente adquiridas, maior dependência nas atividades cotidianas, mudanças de humor ou diminuição da participação social devem ser investigadas, e não interpretadas automaticamente como consequências inevitáveis da idade ou da própria T21.[3,5]

Quadro 10.3 – Componentes da promoção da saúde no envelhecimento da pessoa com T21

Componente	Objetivos principais
Atividade física regular	Preservar força, equilíbrio, mobilidade, resistência física e participação nas atividades cotidianas.
Alimentação e composição corporal	Prevenir obesidade, alterações metabólicas, perda de massa muscular e fragilidade.
Sono adequado	Reduzir repercussões da apneia e de outros distúrbios sobre comportamento, cognição e funcionalidade.
Estimulação cognitiva e ocupacional	Manter habilidades, iniciativa, comunicação, interesses e participação em atividades significativas.
Vínculos e participação social	Prevenir isolamento, fortalecer pertencimento, bem-estar emocional e qualidade de vida.
Vacinação e prevenção de agravos	Reduzir riscos infecciosos e complicações evitáveis.

Componente	Objetivos principais
Saúde bucal, visual e auditiva	Preservar alimentação, comunicação, mobilidade, interação social e segurança.
Prevenção de quedas	Identificar fatores de risco e preservar equilíbrio, mobilidade e independência funcional.
Saúde mental	Reconhecer alterações emocionais e comportamentais e oferecer suporte à pessoa e à família.

A avaliação longitudinal deve integrar aspectos físicos, cognitivos, emocionais, comportamentais e sociais. A utilização da CIF amplia essa análise ao considerar a interação entre condições de saúde, atividades, participação, fatores ambientais e apoios disponíveis, superando uma abordagem exclusivamente centrada no diagnóstico de doenças.[7]

Além da identificação precoce de alterações, a vigilância favorece o planejamento antecipado dos cuidados, o ajuste das intervenções, a preparação para mudanças nas necessidades de apoio e a organização das redes familiares, comunitárias e assistenciais. O acompanhamento deve permanecer individualizado, considerando idade, história clínica, trajetória funcional, preferências, contexto de vida e fatores de risco específicos de cada pessoa.[3]

10.2.3 Rastreamento periódico: o que monitorar

O rastreamento tem como finalidade identificar condições ainda não diagnosticadas ou alterações em fase inicial que possam ser beneficiadas por investigação e intervenção oportunas. Não significa ampliar indiscriminadamente a realização de exames, mas selecionar avaliações pertinentes às características da T21, à idade, aos sintomas e ao perfil de risco individual.[3]

As condições monitoradas devem ser interpretadas em relação aos seus possíveis efeitos sobre a funcionalidade. Hipotireoidismo, perda auditiva, alterações visuais, apneia obstrutiva do sono, dor musculoesquelética, depressão ou alterações metabólicas, por exemplo, podem manifestar-se inicialmente como mudança comportamental, redução da comunicação, perda de iniciativa, piora da mobilidade ou declínio no desempenho das atividades cotidianas.[3,5]

NOTA: A periodicidade e os instrumentos utilizados devem ser individualizados conforme idade, sintomas, condições associadas, trajetória funcional e julgamento clínico. Alterações cognitivas ou comportamentais devem motivar investigação de causas potencialmente reversíveis antes de serem atribuídas ao envelhecimento ou à doença de Alzheimer.

10.2.4 Manejo e monitoramento das condições associadas

A identificação de uma alteração deve ser seguida por manejo integrado, centrado na pessoa e orientado por objetivos funcionais. O plano de cuidado precisa considerar não apenas o tratamento da condição clínica, mas também seus efeitos sobre a mobilidade, a comunicação, as atividades cotidianas, o comportamento, a participação e a qualidade de vida.[3]

O manejo pode envolver tratamento clínico, reabilitação, adaptações ambientais, tecnologias assistivas, educação em saúde, apoio psicossocial e reorganização das redes de cuidado. As metas devem ser compartilhadas com a pessoa com T21 e sua família, respeitando preferências, prioridades e necessidades de apoio.

Após a intervenção, o monitoramento longitudinal permite avaliar a resposta ao tratamento e verificar se houve melhora, estabilização ou progressão das alterações. Esse acompanhamento deve

incluir indicadores clínicos e funcionais, evitando que o sucesso terapêutico seja medido exclusivamente por exames laboratoriais ou pela ausência de sintomas.

Alterações nessas áreas podem repercutir diretamente sobre a cognição, o comportamento, a comunicação, a mobilidade, a autonomia funcional e a participação social. Muitas vezes, mudanças inicialmente atribuídas ao envelhecimento representam manifestações de condições potencialmente tratáveis, reforçando a importância da vigilância clínica longitudinal e da investigação oportuna.[3–6]

Quadro 10.4 – Organização do cuidado no envelhecimento da pessoa com T21

Etapa	Finalidade
Promoção da saúde	Favorecer hábitos saudáveis, participação social e manutenção das capacidades.
Vigilância clínica	Acompanhar continuiamente mudanças clínicas, cognitivas, comportamentais e funcionais.
Rastreamento periódico	Identificar precocemente condições frequentes e potencialmente tratáveis.
Manejo	Implementar intervenções clínicas, funcionais, ambientais e psicossociais.
Monitoramento longitudinal	Avaliar resultados, ajustar condutas e acompanhar a evolução da funcionalidade.

10.2.5 Desafios para a organização da Linha de Cuidado

O envelhecimento da população com T21 exige reorganização das redes de atenção. Muitos serviços foram historicamente estruturados para o atendimento de crianças e adolescentes, enquanto pessoas adultas e idosas ainda enfrentam fragmentação do cuidado, escassez de profissionais capacitados, descontinuidade da assistência e ausência de protocolos específicos.[3]

Também se tornam prioritários o planejamento do futuro, a preparação das famílias para o envelhecimento conjunto, a continuidade dos apoios, as possibilidades de moradia apoiada, a tomada de decisão apoiada e a preservação dos vínculos e papéis sociais. Essas questões devem ser abordadas antecipadamente e não apenas diante de crises ou da perda repentina do cuidador principal.

A Linha de Cuidado deve articular atenção primária, serviços especializados, reabilitação, assistência social e recursos comunitários, assegurando continuidade, coordenação e acompanhamento longitudinal. Mais do que responder a doenças isoladas, a rede deve acompanhar a trajetória da pessoa, adaptar os apoios às mudanças funcionais e sustentar seu direito de envelhecer com dignidade e participação.

Quadro 10.5 Mudanças que devem motivar investigação clínica

Dimensão	Destaques
Cognição e comportamento	Redução da iniciativa, mudanças de humor e perda de habilidades previamente adquiridas.
Comunicação e sono	Piora da comunicação e alterações do sono.
Mobilidade e autonomia	Lentificação da marcha e maior dependência nas atividades cotidianas.
Participação social	Diminuição da participação social.

10.3 Envelhecimento ativo na T21: O Papel da FISIOTERAPIA na preservação da mobilidade, do equilíbrio, da funcionalidade e da autonomia

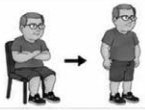
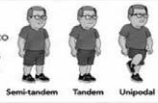
Autor: Hudson Pinheiro

A partir da quarta década de vida, observa-se maior prevalência de disfunções.[15–16]

A hipotonia muscular, frouxidão ligamentar e menor nível de atividade física favorecem a sarcopenia, que é potencializada pelo sedentarismo e a obesidade, aumentando o risco de quedas, limitações para marcha e comprometimento das AVDs que estão associadas à menor participação social e pode contribuir para o declínio cognitivo.[17–18]

A hipotonia muscular, a frouxidão ligamentar e a menor eficiência do controle motor reduzem a capacidade de estabilização articular e dificultam respostas rápidas frente a perturbações do equilíbrio. A diminuição da força muscular leva a menor velocidade de marcha, redução do comprimento e largura do passo, aumentando tempo em duplo apoio e maior variabilidade entre os ciclos, comprometendo os mecanismos de controle postural durante a marcha e aumentando o risco de quedas.[17,19–20]

Figura 10.1 – Sugestão de instrumentos para avaliação fisioterapêutica na T21.[20–21]

INSTRUMENTO	O QUE AVALIA	COMO APLICAR	PONTOS DE CORTE IDOSOS (POPULAÇÃO GERAL)*
Timed Up and Go (TUG) 	Mobilidade funcional, equilíbrio dinâmico e risco de quedas.	Levantar-se da cadeira, caminhar 3 metros, virar, voltar e sentar novamente. Cronometrar o tempo total.	≤ 10 s: baixo risco 10 – 13,5 s: risco moderado > 13,5 s: alto risco
Five Times Sit-to-Stand (5STS) 	Força de membros inferiores e transferência funcional.	Levantar e sentar na cadeira 5 vezes o mais rápido possível com os braços cruzados ao peito. Cronometrar o tempo total.	≤ 11,4 s: desempenho adequado 11,5 – 15 s: risco moderado > 15 s: alto risco
Short Physical Performance Battery (SPPB) 	Desempenho físico global (equilíbrio, força e velocidade da marcha).	Composto por: equilíbrio (3 posições), velocidade de marcha (3 m) e teste de levantar da cadeira (5x). Escore total de 0 a 12.	10 – 12 pontos: baixo risco 7 – 9 pontos: risco moderado 0 – 6 pontos: alto risco
Velocidade da marcha (3 metros) 	Capacidade funcional, mobilidade e risco de eventos adversos.	Caminhar 3 metros em velocidade habitual. Cronometrar o tempo e calcular m/s.	≥ 1,0 m/s: baixo risco 0,8 – 1,0 m/s: risco moderado ≤ 0,8 m/s: alto risco
Testes de equilíbrio estático (e.g. Semi-tandem, Tandem, Unipodal) 	Equilíbrio postural e controle neuromuscular.	Manter posições específicas com olhos abertos/fechados e/ou em base reduzida. Cronometrar o tempo ou registrar incapacidade.	Semi-tandem: < 10 s = maior risco Tandem: < 10 s = maior risco Unipodal: < 5 s = maior risco
Preensão palmar (dinamometria) – Dinamômetro Jamar® 	Força de membros superiores, força global e risco de sarcopenia e quedas.	Realizar 3 tentativas com cada mão na posição sentada, cotovelo a 90°. Registrar o maior valor (Kg/F).	Homens: < 27 Kg/F = alto risco Mulheres: < 16 Kg/F = alto risco

Veja a figura completa

Déficits sensoriais exercem importante influência sobre o controle postural e a combinação entre comprometimento sensorial e menor capacidade de adaptação motora reduz a eficiência das estratégias posturais ou ajustes frente a superfícies instáveis, bem como o comprometimento de funções executivas sobretudo no domínio da atenção.[8] As intervenções devem ser individualizadas e combinar treinamento resistido, exercícios aeróbios, treino funcional e exercício de equilíbrio.[15,22–23]

Figura 10.2 – Recomendações de intervenções fisioterapêuticas

ANTES DA PRESCRIÇÃO DO EXERCÍCIO

O fisioterapeuta deve reconhecer que pessoas com SD apresentam características fisiológicas particulares que modificam a resposta ao treinamento. Hipotonia, frouxidão ligamentar, menor capacidade cardiorrespiratória, alterações da coordenação motora, disfunção autonômica, obesidade e comprometimento cognitivo exigem adaptação tanto da intensidade quanto da progressão dos exercícios.

Dessa forma, programas elaborados para idosos da população geral não devem ser simplesmente reproduzidos para individuos com SD sem as devidas modificações.

PROGRESSÃO E APRENDIZAGEM

A literatura também reforça que a progressão deve ocorrer de maneira gradual, respeitando o princípio da sobrecarga progressiva, porém com monitoramento contínuo da fadiga, da técnica de execução e da segurança.

O uso de comandos simples, demonstrações visuais, repetição das tarefas e feedback positivo favorece a aprendizagem motora e melhora a adesão ao tratamento.

O QUE DEVE SER PRIORIZADO?

Com base nas evidências atuais, alguns componentes devem constituir a base dos programas de fisioterapia para adultos e idosos com SD.



TREINAMENTO RESISTIDO

O treinamento resistido representa a intervenção com maior nível de evidência para melhora da força muscular, da capacidade funcional e da prevenção da sarcopenia. Exercícios envolvendo grandes grupos musculares, realizados duas a três vezes por semana, com progressão gradual da carga, promovem aumento da força, melhora do desempenho funcional e maior independência nas atividades de vida diária.



TREINAMENTO DE EQUILÍBRIO

Programas que incluem exercícios em diferentes bases de apoio, transferência de peso, apoio unipodal, mudanças de direção, perturbações externas controladas e dupla tarefa reduzem o comprometimento do equilíbrio e melhoram a estabilidade postural, contribuindo para prevenção de quedas.



TREINAMENTO FUNCIONAL

Movimentos que reproduzem atividades do cotidiano, como levantar da cadeira, subir degraus, caminhar em diferentes superfícies, transportar objetos e mudanças de direção apresentam elevada transferência para a funcionalidade diária, devendo constituir parte importante do tratamento fisioterapêutico.



TREINAMENTO AERÓBIO

A redução da capacidade cardiorrespiratória constitui uma das características fisiológicas mais consistentes observadas em adultos com SD, estando relacionada à menor frequência cardíaca máxima, alterações da regulação autonômica, hipotonia muscular, menor eficiência biomecânica da marcha e baixos níveis habituais de atividade física. Esses fatores contribuem para menor tolerância ao esforço e favorecem o comportamento sedentário, reforçando a importância da inclusão sistemática do treinamento aeróbio nos programas de fisioterapia.

As evidências atuais demonstram que o treinamento aeróbio, realizado de forma isolada ou combinado ao treinamento resistido, promove melhora da aptidão cardiorrespiratória, da capacidade funcional, da composição corporal e do desempenho nas atividades de vida diária em adultos com SD. Modalidades como caminhada, bicicleta ergométrica, esteira, exercícios aquáticos, dança e atividades recreativas estruturadas apresentam resultados favoráveis quando prescritas de forma progressiva e supervisionada.



MONITORAMENTO DA FORÇA

A força de preensão palmar, avaliada com dinamômetro Jamar®, é um indicador simples, confiável e sensível para acompanhar mudanças funcionais e risco de sarcopenia.
Realizar 3 tentativas com cada mão na posição sentada, cotovelo a 90°.
Registrar o maior valor obtido (Kg/F).

O QUE DEVE SER EVITADO?

Antes do inicio de programas de maior intensidade, recomenda-se investigação clínica para condições frequentemente associadas à SD, como cardiopatias congênitas, instabilidade atlantoaxial, sintomática, hipotireoidismo descompensado, obesidade grave e comprometimento cognitivo importante. A avaliação clinica individualizada permite adequar o programa de exercícios e reduzir riscos durante o treinamento.

Devem ser evitadas progressões rápidas de carga, exercícios com elevada demanda de impacto em individuos com osteopenia ou osteoporose, atividades que exijam amplitudes articulares excessivas em frouxidão ligamentar e programas baseados exclusivamente em exercícios passivos ou de longo prazo, uma vez que esses não promovem ganhos consistentes de força ou funcionalidade.



Também não há evidências que sustentem intervenções exclusivamente centradas em modalidades passivas, como eletroterapia, sem associação a programas ativos de exercícios.

Apesar dos avanços observados nas últimas décadas, ainda persistem importantes lacunas relacionadas aos critérios diagnósticos específicos T21 na gerontologia. Dessa forma, a integração entre pesquisa científica, prática clínica e atuação interdisciplinar é fundamental para odesenvolvimento de estratégias capazes de promover um envelhecimento mais saudável, ativo e funcional.

10.4 Envelhecimento Ativo na T21: O Papel da FONOAUDIOLOGIA na preservação da comunicação, da deglutição, da participação social e da autonomia

Autora: Viviane Veras

O papel da fonoaudiologia no processo de envelhecimento em pessoas com Síndrome de Down (T21) é de extrema importância e tem como fundamental papel retardar o envelhecimento precoce. O fonoaudiólogo poderá atuar na manutenção da deglutição segura, estimulação cognitiva e de linguagem, e reabilitação auditiva.[24]

O envelhecimento associado às características da T21, como hipotonia muscular, alterações do sistema estomatognático e comprometimento da coordenação motora oral, aumenta a predisposição aos distúrbios da deglutição.[25]

Nesse contexto, a atuação fonoaudiológica é fundamental para a identificação das alterações relacionadas à deglutição, possibilitando intervenções que minimizem complicações clínicas. O acompanhamento inclui a avaliação das funções orais, a orientação de familiares e cuidadores, a adequação da consistência dos alimentos conforme as necessidades individuais e a aplicação de exercícios terapêuticos voltados ao fortalecimento e à coordenação das estruturas envolvidas no processo de alimentação, contribuindo para uma deglutição mais segura, eficiente e funcional.[25]

A avaliação da deglutição pode ser complementada por exames instrumentais, sendo a videofluoroscopia da deglutição considerada um dos principais métodos para investigação da dinâmica da fase oral e faríngea, com base nos resultados e na avaliação clínica, o fonoaudiólogo estabelece ao plano terapêutico mais adequado.[26] Entre essas estão a seleção da consistência alimentar mais segura (líquida, pastosa, sólida macia ou de múltiplas consistências), a orientação quanto à postura, ao momento ideal para a alimentação, aos utensílios mais adequados e às estratégias que favoreçam uma deglutição eficiente.[27] Além das abordagens convencionais, podem ser empregados recursos tecnológicos auxiliares na reabilitação, como eletroestimulação, laserterapia, ultrassom terapêutico e bandagem elástica funcional (Kinesio Tape), sempre que houver indicação clínica e respaldo científico para sua utilização.[27–28]

Dessa forma, a avaliação fonoaudiológica periódica e a intervenção precoce são essenciais para prevenir complicações, preservar a segurança alimentar e promover maior autonomia e bem-estar durante o envelhecimento.

Pessoas com T21 apresentam maior risco de envelhecimento precoce e de doenças neurodegenerativas, especialmente a doença de Alzheimer, o que pode comprometer memória, linguagem, fluência verbal e comunicação funcional.[29]

Nesse contexto, o fonoaudiólogo desempenha papel fundamental na avaliação periódica das habilidades comunicativas e cognitivas, possibilitando a identificação precoce de alterações e a implementação de intervenções direcionadas à manutenção da comunicação funcional. As intervenções terapêuticas contemplam atividades de estimulação cognitivo-linguística, exercícios voltados à manutenção das habilidades de linguagem e comunicação, incentivo à participação social e orientações direcionadas aos familiares e cuidadores quanto às estratégias de comunicação mais eficazes. Dessa

forma, a terapia fonoaudiológica não se restringe à reabilitação de perdas funcionais, mas prioriza a preservação da autonomia, da qualidade de vida e do envelhecimento ativo.[30–31]

Outro aspecto relevante refere-se à saúde auditiva, alterações auditivas são frequentes ao longo da vida dessa população, e o envelhecimento pode potencializar a perda auditiva, agravando as dificuldades de comunicação e reduzindo a interação social. Por esse motivo, a avaliação audiológica periódica deve integrar o acompanhamento fonoaudiológico, permitindo o diagnóstico precoce das perdas auditivas e o encaminhamento para recursos de reabilitação auditiva, como próteses auditivas e outras tecnologias assistivas, quando houver indicação clínica.[32]

Quadro 10.6 – Principais eixos da atuação fonoaudiológica no envelhecimento da pessoa com T21

Eixo de atuação	Aspectos do cuidado
Deglutição	Avaliação das funções orais; orientação de familiares e cuidadores; adequação da consistência dos alimentos; exercícios terapêuticos voltados ao fortalecimento e à coordenação das estruturas envolvidas na alimentação; videofluoroscopia quando indicada; orientação quanto à postura, ao momento da alimentação, aos utensílios e às estratégias para uma deglutição eficiente.[25–28]
Comunicação e cognição	Avaliação periódica das habilidades comunicativas e cognitivas; identificação precoce de alterações; estimulação cognitivo-linguística; manutenção das habilidades de linguagem e comunicação; estratégias de comunicação para familiares e cuidadores.[29–31]
Saúde auditiva	Avaliação audiológica periódica, diagnóstico precoce das perdas auditivas e encaminhamento para recursos de reabilitação auditiva, como próteses auditivas e outras tecnologias assistivas, quando houver indicação clínica.[32]
Participação e autonomia	Incentivo à participação social e preservação da autonomia, da qualidade de vida e do envelhecimento ativo.[30–31]

10.5 Psicologia: Saúde mental, cognição, autonomia e participação no envelhecimento da pessoa com trissomia do cromossomo 21 (T21)

Autores: Hayssa Nakahara, Daniel Loretti, Lívia Borges e Jéssica Marques

Como a Psicologia contribui para promover saúde mental, preservar a cognição, fortalecer a autonomia e ampliar a participação da pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21) durante o envelhecimento?

Sob a perspectiva da Psicologia, essa etapa caracteriza-se pela continuidade do desenvolvimento humano, na qual identidade, saúde mental, autonomia, cognição, participação social e relações significativas permanecem fundamentais para o bem-estar psicológico. O envelhecimento não deve ser compreendido apenas pelas mudanças decorrentes da idade, mas pelas oportunidades de manter uma vida com propósito, pertencimento e participação ativa na comunidade.[2,6–7,33–34]

Fundamentada no Modelo Biopsicossocial e na Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), a atuação psicológica busca fortalecer recursos emocionais, preservar a funcionalidade cognitiva, favorecer o exercício da autodeterminação e ampliar a participação social. Dessa forma, contribui para que a pessoa com T21 continue exercendo papéis sociais, tomando decisões sobre sua própria vida e participando ativamente da família e da comunidade, mesmo diante das mudanças inerentes ao envelhecimento.[3,6,33,35]

O bem-estar psicológico é fortalecido quando a pessoa permanece inserida em contextos que favorecem vínculos afetivos, participação comunitária, atividades significativas e oportunidades para exercer diferentes papéis sociais. A manutenção de relações familiares, amizades, atividades culturais, esportivas, religiosas e de lazer contribui para preservar autoestima, autoeficácia, senso de pertencimento e satisfação com a vida. Estudos demonstram que pessoas com T21 apresentam melhores indicadores de qualidade de vida quando participam de ambientes inclusivos que valorizam suas capacidades, respeitam suas preferências e favorecem sua participação social.[3,12,35–36]

A Neuropsicologia, como área de atuação da Psicologia, contribui para a avaliação e o acompanhamento longitudinal do funcionamento cognitivo, permitindo identificar precocemente alterações em memória, atenção, linguagem, funções executivas e comportamento adaptativo. Além de subsidiar o diagnóstico diferencial, a avaliação neuropsicológica orienta estratégias de estimulação cognitiva, adaptações ambientais e definição de apoios individualizados, favorecendo a preservação da funcionalidade, da autonomia e da participação social.[2–3,5,12,36]

A autonomia permanece como elemento central durante o envelhecimento e deve ser compreendida à luz do paradigma dos apoios. Mesmo diante de mudanças cognitivas ou funcionais, a pessoa continua capaz de exercer escolhas e participar das decisões relacionadas à própria vida quando recebe os apoios necessários para expressar preferências e manter o maior nível possível de independência. Preservar a autodeterminação significa reconhecer que o envelhecimento não reduz direitos, mas exige estratégias que fortaleçam o protagonismo, a dignidade e a participação social.[5,12,34]

Outro aspecto fundamental da atuação psicológica é o apoio às famílias e cuidadores. O envelhecimento simultâneo da pessoa com T21 e de seus pais ou cuidadores demanda reorganização dos apoios, planejamento do futuro e adaptação aos novos papéis familiares. Nesse contexto, a Psicologia oferece acolhimento, orientação e suporte emocional, favorecendo decisões compartilhadas, fortalecimento da rede de apoio e continuidade da Linha de Cuidado ao longo do envelhecimento.[12,33–34]

Assim, mais do que prevenir ou tratar o sofrimento psíquico, a Psicologia contribui para que a pessoa com T21 permaneça protagonista de sua própria história, preservando sua identidade, exercendo escolhas, fortalecendo relações significativas e participando ativamente da vida familiar e comunitária. Promover saúde mental, cognição, autonomia e participação significa acrescentar vida aos anos, e não apenas anos à vida, favorecendo um envelhecimento ativo, digno e socialmente participativo.[5–7,12,34,36]

Quadro 10.7 – Principais contribuições da Psicologia no envelhecimento da pessoa com T21

Dimensão	Contribuição da Psicologia
Saúde mental	Promoção do bem-estar, prevenção do sofrimento psíquico e fortalecimento da autoestima.
Cognição	Avaliação neuropsicológica e acompanhamento longitudinal do funcionamento cognitivo.
Autonomia	Desenvolvimento de estratégias para tomada de decisões e enfrentamento das mudanças do envelhecimento.
Participação	Fortalecimento dos vínculos familiares, comunitários e das oportunidades de participação social.
Família	Apoio emocional, reorganização dos apoios e planejamento do futuro.

10.6 Cognição funcional, desempenho ocupacional e envelhecimento ativo na T21

Autora: Ângela Sacramento

A cognição funcional corresponde à capacidade de utilizar habilidades cognitivas para responder às demandas do cotidiano e constitui um componente essencial da avaliação e da intervenção da Terapia Ocupacional no processo de envelhecimento. Sua análise ultrapassa o desempenho em testes padronizados e considera como a pessoa organiza a rotina, administra medicamentos, realiza compras, utiliza transporte, prepara refeições, resolve problemas cotidianos e participa da vida familiar e comunitária. Alterações nessas atividades repercutem diretamente na participação social e frequentemente representam os primeiros sinais de comprometimento ocupacional, favorecendo intervenções precoces e individualizadas.[39]

Nesse contexto, a intervenção terapêutico-ocupacional não deve iniciar apenas após o declínio cognitivo estabelecido, mas integrar o acompanhamento do adulto com T21 desde as fases iniciais do envelhecimento. A estimulação e a reabilitação cognitiva, desenvolvidas por meio de ocupações significativas e contextualizadas, favorecem a manutenção da cognição funcional e a transferência dos ganhos e/ou manutenção para participação nas atividades do cotidiano. Entre as principais estratégias destacam-se a organização da rotina, o planejamento de atividades, a resolução de problemas cotidianos, o uso de recursos compensatórios e tecnologias assistivas, além da orientação aos familiares e de oficinas terapêuticas voltadas ao desempenho ocupacional. Essas intervenções ampliam a participação, contribuem para a preservação da autonomia e da independência e favorecem a manutenção da funcionalidade ao longo do envelhecimento.[42]

10.6.1 Manutenção da funcionalidade e do desempenho ocupacional

Preservar o desempenho ocupacional é um objetivo central do cuidado. Mais do que manter habilidades motoras ou cognitivas, busca-se sustentar ocupações que organizam a rotina, preservam papéis ocupacionais e favorecem a participação social. Alterações cognitivas, motoras ou adaptativas tornam-se relevantes quando comprometem atividades cotidianas, como preparar refeições, organizar compromissos ou participar da comunidade. O impacto do envelhecimento deve ser compreendido pela repercussão dessas mudanças sobre a vida ocupacional.[37]

A avaliação terapêutico-ocupacional investiga como a pessoa vive, participa e desempenha suas ocupações em diferentes contextos. Mudanças na rotina, na execução das atividades de vida diária, na iniciativa para participar de atividades habituais ou na manutenção de papéis ocupacionais podem anteceder perdas mais amplas, permitindo intervenções precoces. A análise integrada da pessoa, das ocupações e do ambiente identifica barreiras e potencialidades, orientando estratégias voltadas à autonomia, independência e participação social.[39]

As intervenções da Terapia Ocupacional têm como foco manter o engajamento em ocupações significativas e favorecer a continuidade dos papéis ocupacionais. Para isso, incluem reorganização da rotina, graduação das atividades, adaptações ambientais, fortalecimento das atividades de vida diária e instrumentais, prescrição de tecnologias assistivas, orientação a familiares e cuidadores e articulação de estratégias que ampliem a participação nos diferentes contextos de vida. Associadas ao incentivo à atividade física e ao convívio comunitário, essas intervenções contribuem para retardar o declínio ocupacional e preservar autonomia e participação durante o envelhecimento.[40]

Envelhecer com qualidade significa continuar ocupando lugares sociais, exercer papéis significativos e participar de atividades que dão sentido à vida. Nessa perspectiva, a ocupação deixa de ser apenas

um desfecho da funcionalidade e passa a constituir um elemento central para sustentar autonomia, participação e bem-estar durante o envelhecimento da pessoa com T21

10.6.2 Contribuições da Terapia Ocupacional para a autonomia e o envelhecimento ativo

Embora tenha ocorrido importante avanço na compreensão dos aspectos clínicos do envelhecimento e da elevada incidência da doença de Alzheimer nessa população, ainda permanecem escassas as evidências que investigam, de forma específica, as contribuições da Terapia Ocupacional para o cuidado longitudinal de adultos e idosos com T21. Revisão de escopo recente demonstra que a produção científica da área ainda é limitada, evidenciando a necessidade de fortalecer pesquisas que fundamentem a prática terapêutico-ocupacional baseada em evidências.[43]

Essa lacuna científica, entretanto, não reduz a relevância da Terapia Ocupacional; ao contrário, reforça sua importância diante das demandas impostas pelo envelhecimento da pessoa com T21. O maior risco de desenvolvimento precoce da doença de Alzheimer e o impacto progressivo sobre a funcionalidade repercutem diretamente na capacidade de desempenhar atividades cotidianas, exercer papéis ocupacionais e manter a participação social.[41,44] Nesse contexto, a manutenção das capacidades existentes pode constituir um importante desfecho terapêutico. Mais do que recuperar funções, a Terapia Ocupacional busca preservar a autonomia, sustentar o desempenho ocupacional e favorecer a permanência da pessoa em ocupações significativas ao longo do envelhecimento.

Quadro 10.8 – Principais contribuições da Terapia Ocupacional no envelhecimento da pessoa com T21

Eixo	Aspectos do cuidado
Cognição funcional	Análise de como a pessoa organiza a rotina, administra medicamentos, realiza compras, utiliza transporte, prepara refeições, resolve problemas cotidianos e participa da vida familiar e comunitária; identificação precoce de alterações no desempenho ocupacional.[39]
Estratégias cognitivas e ocupacionais	Estimulação e reabilitação cognitiva por meio de ocupações significativas; organização da rotina; planejamento de atividades; resolução de problemas cotidianos; recursos compensatórios; tecnologias assistivas; orientação aos familiares e oficinas terapêuticas.[42]
Desempenho ocupacional	Manutenção das ocupações que organizam a rotina, preservam papéis ocupacionais e favorecem a participação social; acompanhamento das atividades de vida diária, atividades instrumentais e participação na comunidade.[37,39]
Intervenções e ambiente	Reorganização da rotina, graduação das atividades, adaptações ambientais, fortalecimento das atividades de vida diária e instrumentais, prescrição de tecnologias assistivas e orientação a familiares e cuidadores.[40]
Autonomia e participação	Preservação da autonomia e da independência, continuidade dos papéis ocupacionais, engajamento em ocupações significativas e ampliação da participação nos diferentes contextos de vida.[39–42]

10.4 Síntese da Linha de Cuidado no envelhecimento

O envelhecimento da pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21) representa uma nova etapa da linha de cuidado, na qual a vigilância clínica longitudinal assume papel central na preservação da funcionalidade, da autonomia, da participação social e da qualidade de vida. Mais do que identificar

doenças, essa abordagem busca reconhecer precocemente fatores de risco, monitorar mudanças relacionadas ao envelhecimento e promover intervenções oportunas e centradas na pessoa.

Uma linha de cuidado estruturada, interdisciplinar e baseada na funcionalidade integra promoção da saúde, vigilância clínica, manejo e monitoramento das condições associadas, permitindo antecipar riscos, prevenir complicações e sustentar o envelhecimento saudável. Dessa forma, a vigilância clínica deixa de representar apenas o acompanhamento de doenças e consolida-se como uma estratégia contínua de promoção da saúde, garantia de direitos e fortalecimento da participação da pessoa com T21 ao longo de todo o processo de envelhecimento.

Referências

1. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW; Council on Genetics. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010
2. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, *et al.* Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020;6:9
3. Global Down Syndrome Foundation Medical Care Guidelines for Adults with Down Syndrome Workgroup. Medical care of adults with Down syndrome: a clinical guideline. JAMA. 2020;324(15):1543-1556
4. Startin CM, D'Souza H, Ball G, *et al.* Health comorbidities and cognitive abilities across the lifespan in Down syndrome. J Neurodev Disord. 2020;12(1):4
5. Lott IT, Head E. Dementia in Down syndrome: unique insights for Alzheimer disease research. Nat Rev Neurol. 2019;15(3):135-147
6. World Health Organization. Decade of Healthy Ageing: Baseline Report. Geneva: WHO; 2020
7. World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). Geneva: WHO; 2001
8. Fortea J, Carmona-Iragui M, Benejam B, *et al.* Clinical and biomarker changes of Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: a cross-sectional study. Lancet. 2020;395(10242):1988-1997
9. Capone GT, Chicoine B, Bulova P, *et al.* Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: a systematic review toward the development of health care guidelines. Am J Med Genet A. 2018;176(1):116-133
10. Hithersay R, Hamburg S, Knight B, Strydom A. Cognitive decline and dementia in Down syndrome. Curr Opin Psychiatry. 2017;30(2):102-107
11. United Nations. Convention on the Rights of Persons with Disabilities. New York: United Nations; 2006
12. Schalock RL, Luckasson R, Tassé MJ. Intellectual Disability: Definition, Diagnosis, Classification, and Systems of Supports. 12th ed. Washington (DC): American Association on Intellectual and Developmental Disabilities; 2021
13. World Health Organization. Integrated care for older people: guidelines on community-level interventions to manage declines in intrinsic capacity. Geneva: WHO; 2019
14. Ptomey LT, Wittenbrook WL. Position of the Academy of Nutrition and Dietetics: nutrition services for individuals with intellectual and developmental disabilities and special health care needs. J Acad Nutr Diet. 2015;115(4):593-608
15. Shields N. Physiotherapy management of Down syndrome. J Physiother. 2021 Oct;67(4):243–51. doi:10.1016/j.jphys.2021.08.016

16. Kozlov G, Franceschi C, Vedunova M. Intricacies of aging and Down syndrome. Neurosci Biobehav Rev. 2024 Sep;164:105794. doi:10.1016/j.neubiorev.2024.105794

17. Mehra A, Snarr RL, Russell AR, Perez J, Aguiar EJ, Esco MR, *et al.* Individuals with Down syndrome possess lower handgrip strength, appendicular lean mass, and muscle quality versus weight-matched adults. Nutrition. 2025 Nov;139:112857. doi:10.1016/j.nut.2025.112857

18. Villani ER, Onder G, Marzetti E, Coelho-Junior H, Calvani R, Di Paola A, *et al.* Body composition parameters and sarcopenia in adults with Down syndrome: a case–control study. Aging Clin Exp Res. 2024 Mar 29;36(1):81. doi:10.1007/s40520-023-02680-9

19. Cruz-Jentoft AJ, Bahat G, Bauer J, Boirie Y, Bruyère O, Cederholm T, *et al.* Sarcopenia: revised European consensus on definition and diagnosis. Age Ageing. 2018

20. Montero-Odasso M, Van Der Velde N, Martin FC, Petrovic M, Tan MP, Ryg J, *et al.* World guidelines for falls prevention and management for older adults: a global initiative. Age Ageing. 2022;51(9):afac205

21. Valle MS, Russo C, Surdo S, Cambria MT, Campanella M, Tuttobene M, *et al.* Pathophysiological Role of Vitamin D Deficiency in Down Syndrome: Insights into Metabolic Dysfunction and Sarcopenia. Int J Mol Sci. 2025 Nov 5;26(21):10756. doi:10.3390/ijms262110756

22. Ruiz-González L, Lucena-Antón D, Salazar A, Martín-Valero R, Moral-Munoz JA. Physical therapy in Down syndrome: systematic review and meta-analysis. Journal of Intellectual Disability Research. 2019 Aug 20;63(8):1041–67. doi:10.1111/jir.12606

23. Barnhart RC, Connolly B. Aging and Down Syndrome: Implications for Physical Therapy. Phys Ther. 2007 Oct 1;87(10):1399–406. doi:10.2522/ptj.20060334

24. Biasus, M. R., Almeida, C. K., Pagnossin, D. F., & Neumann, R. X. (2014). Caracterização audiológica de adultos com Síndrome de Down. Distúrbios Da Comunicação, 26(2). Recuperado de https://revistas.pucsp.br/index.php/dic/article/view/16744

25. Sales *et al.* Análise qualitativa e quantitativa da deglutição orofaríngea na Síndrome de Dow, Scielo, São Paulo, v.29, n.6, 2017. Disponível em: https://www.scielo.br/j/codas/a/XP68vN3DMNmMgtMDJmcJrBw/?format=pdf&lang=pt

26. Miles, A.; Huckabee, M. L. The role of instrumental assessment in dysphagia management. Current Physical Medicine and Rehabilitation Reports, v. 10, p. 181–190, 2022

27. Cichero, J. A. Y. *et al.* Development of International Terminology and Definitions for Texture-Modified Foods and Thickened Fluids Used in Dysphagia Management: The IDDSI Framework. Dysphagia, v. 32, p. 293–314, 2017

28. Speyer, R. Effects of therapy in oropharyngeal dysphagia by speech and language therapists: a systematic review. Dysphagia, v. 25, n. 1, p. 40–65, 2010

29. Iulita MF, Garzón Chavez D, Klitgaard Christensen M, Valle Tamayo N, Plana-Ripoll O, Rasmussen SA, Roqué Figuls M, Alcolea D, Videla L, Barroeta I, Benejam B, Altuna M, Padilla C, Pegueroles J, Fernandez S, Belbin O, Carmona-Iragui M, Blesa R, Lleó A, Bejanin A, Fortea J. Association of Alzheimer Disease With Life Expectancy in People With Down Syndrome. JAMA Netw Open. 2022 May 2;5(5):e2212910. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2022.12910. PMID: 35604690; PMCID: PMC9127560

30. Stroka, S. A.; Souza, I. A. L. Atuação da Fonoaudiologia na Síndrome de Down. Anais da Jornada Científica dos Campos Gerais, 2018

31. American Speech-Language-Hearing Association (ASHA). Adult Dysphagia. Disponível em: https://www.asha.org/practice-portal/clinical-topics/adult-dysphagia/. Acesso em: 22 jul. 2026

32. Santos, R. G. O. dos, Feitosa, A. L. F., Melo, A. M. da S., & Canuto, M. S. B. (2018). Fonoaudiologia e Gerontologia: revisão sistemática da atuação Fonoaudiológica. Distúrbios Da Comunicação, 30(4), 748–758. https://doi.org/10.23925/2176-2724.2018v30i4p748-758

33. Brasil. Ministério da Saúde. Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down. Brasília: Ministério da Saúde; 2013

34. Shogren KA, Wehmeyer ML, editors. The Handbook of Self-Determination Research. 2nd ed. New York: Routledge; 2020

35. Bermudez BEBV, Franklin GL, Oliveira CM, *et al.* Quality of life in Down syndrome in Brazil. Arq Neuropsiquiatr. 2023;81(11):943-948

36. Ijezie EC, *et al.* Quality of life in adults with Down syndrome: a systematic review. J Appl Res Intellect Disabil. 2023

37. Organização Mundial da Saúde. Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF). São Paulo: Editora da Universidade de São Paulo; 2003

38. Listwan TA, Krinsky-McHale SJ, Kovacs CM, Lee JH, Pang DI, Schupf N, *et al.* Prodromal Alzheimer's disease can affect activities of daily living for adults with Down syndrome. Alzheimers Dement (Amst). 2024;16(1):e12562. doi:10.1002/dad2.12562.

39. Souto DO, Sousa MO, Ferreira RG, Brandão AC, Carrera PB, Leite HR. What are the barriers and facilitators to participation of people with Down syndrome? A scoping review. Dev Med Child Neurol. 2024;66(8):1013-1030. doi:10.1111/dmcn.15857

40. Montalva-Valenzuela F, *et al.* Effects of exercise, physical activity, and sports on physical fitness in adults with Down syndrome: a systematic review. AIMS Public Health. 2024;11(2):577-600. doi:10.3934/publichealth.2024030

41. Rafii MS, *et al.* Down syndrome and Alzheimer's disease: insights into biomarkers, clinical symptoms, and pathology. Lancet Neurol. 2025;24(9):753-762. doi:10.1016/S1474-4422(25)00237-6

42. Munn Z, *et al.* A meta-analysis and systematic review of interventions to prevent or treat cognitive decline related to Alzheimer's disease in adults with Down syndrome. Alzheimers Dement. 2025. doi:10.1002/alz.70471

43. Long C, Lago L, Nelson L. Occupational therapy interventions for individuals with Down syndrome across the lifespan: a scoping review. OTJR Occup Particip Health. 2026;46(2).

44. Washington KN, *et al.* Associations between Alzheimer's disease risk symptoms, physical function, and everyday function in adults with Down syndrome. Alzheimers Dement (Amst). 2024;10:e12393

45. Raj S, *et al.* Occupational therapy practice with adults with Down syndrome and dementia: an international survey. Br J Occup Ther. 2020;83(11):697-706

46. Raj S, *et al.* Development and feasibility testing of an evidence-based occupational therapy program for adults with both Down syndrome and dementia. Br J Occup Ther. 2022;85(8):507-519

PARTE III

Dimensões Transversais do Cuidado Integral, da Participação e da Cidadania da pessoa com T21



EIXO I:
Saúde, Funcionalidade e Qualidade de Vida



CAPÍTULO 11
Alimentação e nutrição da pessoa com síndrome de Down (T21) nos ciclos da vida

Como a alimentação e o cuidado nutricional contribuem para promover saúde, prevenir agravos, preservar a funcionalidade e ampliar a participação da pessoa com T21 ao longo dos diferentes ciclos da vida?

Autores: Cláudia Carvalho, Dennis Burns, Karlo Quadros, Moema Arcoverde e Sumara de Oliveira

A alimentação constitui um dos principais determinantes da saúde ao longo da vida e desempenha papel fundamental na promoção do crescimento, do desenvolvimento, da funcionalidade e da prevenção de doenças crônicas. Na pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), o cuidado nutricional integra a Linha de Cuidado da gestação até o envelhecimento, devendo ser continuamente adaptado às necessidades de cada ciclo da vida e às particularidades clínicas dessa população.[1–4]

Além de fornecer energia e nutrientes, a nutrição influencia diretamente o desenvolvimento neuropsicomotor, a composição corporal, a imunidade, a saúde metabólica, a capacidade funcional, o desempenho cognitivo e a qualidade de vida. Características frequentemente associadas à T21, como hipotonia muscular, alterações da motricidade orofacial, cardiopatias congênitas, doenças endócrinas, distúrbios gastrointestinais, menor gasto energético basal e maior predisposição ao excesso de peso, modificam as necessidades nutricionais e reforçam a importância do acompanhamento individualizado e longitudinal.[2–6]

Nesse contexto, a alimentação saudável, associada à prática regular de atividade física, ao sono adequado e ao acompanhamento interdisciplinar, constitui estratégia permanente de promoção da saúde. Seu objetivo ultrapassa a prevenção de deficiências nutricionais, buscando preservar a funcionalidade, ampliar a autonomia, favorecer a participação social e reduzir o risco de agravos ao longo de toda a vida.[2–8]

11.1 Princípios do cuidado nutricional na pessoa com T21

As necessidades nutricionais da pessoa com T21 variam conforme idade, composição corporal, nível de atividade física e condições clínicas associadas, exigindo acompanhamento periódico e individualizado.[1–3] Particularidades como hipotonia muscular, alterações hormonais, distúrbios gastrointestinais e maior predisposição à obesidade tornam a vigilância alimentar e nutricional ainda mais relevante, permitindo intervenções precoces voltadas à promoção da saúde, prevenção de agravos e manutenção da capacidade funcional.[2,5–8]

Uma alimentação equilibrada deve garantir aporte adequado de macronutrientes, micronutrientes, fibras, água e compostos bioativos, priorizando alimentos in natura ou minimamente processados. Esse padrão alimentar favorece o crescimento, o desenvolvimento cerebral, a manutenção da massa muscular, a saúde óssea, a imunidade e o equilíbrio metabólico.[1,3,4,9, 14]

Evidências recentes também destacam a importância da microbiota intestinal na modulação da imunidade, do metabolismo, da inflamação e do eixo intestino-cérebro. A alimentação rica em frutas, verduras, legumes, cereais integrais e leguminosas favorece maior diversidade microbiana, enquanto o consumo frequente de alimentos ultraprocessados associa-se à disbiose, à inflamação crônica

de baixo grau e ao aumento do risco cardiometabólico.[4,10–12] Assim, o cuidado nutricional deve ser compreendido como estratégia para promover saúde metabólica, preservar a composição corporal e ampliar as oportunidades de participação da pessoa com T21 nos diferentes contextos de vida.[2,4,8,12]

11.2 Alimentação saudável ao longo dos ciclos da vida

As recomendações nutricionais para pessoas com T21 baseiam-se nos mesmos princípios da alimentação saudável preconizados para a população geral, devendo ser individualizadas de acordo com as características clínicas, o nível de funcionalidade, as preferências alimentares e o contexto familiar. Recomenda-se priorizar alimentos in natura ou minimamente processados, como frutas, verduras, legumes, cereais integrais, leguminosas, carnes magras, peixes, ovos, leite e derivados, evitando o consumo de alimentos ultraprocessados, bebidas açucaradas e produtos ricos em sódio, gorduras saturadas e açúcares adicionados.[3,4,10,14]

Ao longo dos diferentes ciclos da vida, o cuidado nutricional acompanha as mudanças biológicas, funcionais e sociais. Na primeira infância, priorizam-se o incentivo ao aleitamento materno, a introdução alimentar oportuna, o desenvolvimento das habilidades alimentares e o manejo de dificuldades como alterações da motricidade orofacial, disfagia, constipação intestinal e seletividade alimentar, frequentemente observadas na T21.[2–4,6,10]

Durante a infância e a adolescência, o objetivo é consolidar hábitos alimentares saudáveis, promover autonomia progressiva nas escolhas alimentares e prevenir o excesso de peso, em associação à prática regular de atividade física. Na vida adulta e no envelhecimento, o acompanhamento nutricional volta-se para a preservação da composição corporal, da massa muscular, da saúde óssea e da capacidade funcional, contribuindo para prevenir obesidade, síndrome metabólica, diabetes mellitus, doenças cardiovasculares, sarcopenia, fragilidade e desnutrição.[2–5,8,12]

Embora os princípios da alimentação saudável sejam comuns a todas as fases da vida, a T21 apresenta características clínicas que exigem atenção específica da equipe interdisciplinar. Alterações da composição corporal, do metabolismo energético e do envelhecimento justificam acompanhamento nutricional contínuo e individualizado, favorecendo intervenções precoces e centradas na pessoa ao longo de toda a Linha de Cuidado.

11.3 Amamentação: potências e desafios

Os benefícios da amamentação para mãe e bebê são inúmeros, desde a composição do leite materno, que atende adequadamente às necessidades nutricionais do bebê, desenvolve o cérebro, protege contra doenças na infância e vida adulta, contribui para o fortalecimento da musculatura facial e da imunidade, até o fortalecimento do vínculo entre mãe e bebê. A recomendação é que aconteça até 2 anos de idade ou mais, oferecendo somente o leite materno até 6 meses.[14,16]

Sabe-se que podem existir desafios na amamentação dos bebês com T21, que acontecem principalmente pela interação de fatores biológicos, clínicos, técnicos e psicossociais. Os fatores dificultadores mais citados são as internações frequentes, a dificuldade na pega (devido a hipotonia global e orofacial), a presença de cardiopatias (que podem ocasionar maior cansaço para mamar devido ao esforço), o estado emocional materno e a falta de conhecimento e apoio dos profissionais de saúde.

Por outro lado, os principais facilitadores para a amamentação na T21 são o apoio familiar e profissional. Estudos apontam que estabilizar a cabeça e a mandíbula do bebê durante a mamada favorece a manutenção da amamentação. Assim, embora fatores clínicos associados à T21 possam dificultar

a amamentação, a oferta de apoio profissional qualificado, individualizado e contínuo constitui um facilitador importante para o seu estabelecimento e manutenção.[17,18]

11.4 Desenvolvimento das habilidades alimentares na Trissomia 21

A introdução alimentar é um momento fundamental para o desenvolvimento dos hábitos alimentares saudáveis, inclusive é uma oportunidade para adequar a alimentação da família. As recomendações são basicamente as mesmas da população em geral, com alimentação saudável, variada, contemplando todos os grupos alimentares e seguindo a evolução das texturas e quantidades conforme o desenvolvimento do bebê.[14,16]



https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-brasil/eu-quero-me-alimentar-melhor/Documentos/pdf/guia-alimentar-para-criancas-brasileiras-menores-de-2-anos.pdf

Para começar a alimentação, é importante verificar se o bebê está pronto para comer, ou seja, ter 6 meses de idade, sendo importante considerar a idade corrigida no caso de bebês prematuros, conseguir controlar a cabeça e o pescoço, sentar-se com o mínimo de apoio, ter o reflexo de protrusão da língua reduzido, manifestar interesse pelos alimentos e ter habilidades motoras orais, em especial sucção e deglutição.

11.5 Seletividade alimentar na Trissomia 21

A seletividade alimentar caracteriza-se por um repertório alimentar restrito e/ou pela recusa persistente de alimentos, podendo comprometer a variedade da dieta, a participação nas refeições e, em alguns casos, o estado nutricional e a qualidade de vida. Na T21, a seletividade alimentar apresenta etiologia multifatorial e pode estar relacionada a alterações motoras orais, sensoriais, condições clínicas (como constipação intestinal e refluxo gastroesofágico), além de fatores emocionais, comportamentais e ambientais. Antes da implementação de estratégias terapêuticas, é fundamental identificar os fatores que sustentam a seletividade alimentar, possibilitando o planejamento de intervenções individualizadas e mais efetivas.[16,20,22]

O **manejo da seletividade** deve fundamentar-se em QUATRO PILARES PRINCIPAIS: 1) rotina adequada; 2) cuidadores responsivos; 3) ludicidade; e 4) ambiente seguro.[21,22]. A organização da rotina alimentar desempenha papel importante na aceitação dos alimentos e na saúde das pessoas. Refeições realizadas em horários regulares, em ambiente acolhedor e, sempre que possível, compartilhadas com a família favorecem o desenvolvimento de hábitos saudáveis e da autonomia alimentar.[15,19,22]

Associado à rotina, é importante que a educação alimentar e nutricional envolva toda a família e demais cuidadores, uma vez que exercem papel decisivo na formação das preferências alimentares. Estudos mostram que o perfil parental mais responsivo, atento e acolhedor às necessidades da criança favorece a aceitação alimentar.[21,22]

Além disso, o envolvimento direto da pessoa com T21 na escolha, no preparo e no consumo dos alimentos deve ser estimulado de forma compatível com sua idade e capacidade funcional, fortalecendo a independência e a inclusão no cotidiano.[3,4,7] Paralelamente, proporcionar experiências agradáveis com os alimentos constitui uma estratégia eficaz para favorecer a construção de uma boa

relação com os alimentos e ampliar o repertório alimentar, especialmente durante a infância, por meio de atividades lúdicas.[21,22]

Dentre essas estratégias, destaca-se a aproximação gradual dos alimentos por meio da **Escalada do Comer**, na qual cuidadores e profissionais de saúde estimulam a criança a progredir pelos SEIS PASSOS DA ESCALADA: 1) tolerar; 2) interagir; 3) cheirar; 4) tocar; 5) provar; e 6) comer. Assim, percebe-se que há uma jornada de oferta dos alimentos de forma contínua e estratégica até que a criança seja capaz de aceitar e incorporar esse alimento ao seu repertório alimentar, generalizando seu consumo em diferentes contextos e ambientes.[21]

Outro recurso terapêutico é a denominada "Tamanho das mordidas", em que a criança é apresentada a diferentes tamanhos de mordidas nos alimentos, comparando com as mordidas de animais, como mordida de ratinho, de passarinho, de gatinho, de cachorrinho, de cavalinho e de elefante. Essa estratégia ajuda a diluir a preocupação da criança, iniciando com porções mínimas e evoluindo progressivamente conforme a tolerância e a confiança da criança.[21,22]

A construção de experiências alimentares positivas constitui um dos principais objetivos do manejo da seletividade alimentar. Um ambiente tranquilo e previsível, associado à oferta repetida de novos alimentos, à exposição gradual, ao respeito aos sinais de fome e saciedade e ao envolvimento da família favorece a ampliação do repertório alimentar e a formação de hábitos alimentares saudáveis. Em contrapartida, práticas coercitivas, como pressão para comer, uso de recompensas, punições ou da comida como compensação emocional, devem ser evitadas, pois podem intensificar a recusa alimentar, gerar experiências negativas e comprometer a relação da criança com a alimentação ao longo da vida.[3,4,10,15,19,22]

11.6 Composição corporal e avaliação nutricional na pessoa com T21

A avaliação nutricional da pessoa com T21 deve ir além da mensuração do peso corporal e do Índice de Massa Corporal (IMC). Embora amplamente utilizado na prática clínica, o IMC apresenta limitações importantes nessa população, por não diferenciar massa muscular, massa adiposa e massa óssea. Considerando as particularidades musculoesqueléticas e metabólicas da T21, a avaliação da composição corporal torna-se essencial para identificar precocemente alterações que possam comprometer a funcionalidade e orientar intervenções individualizadas.

Entre essas particularidades, destaca-se a hipotonia muscular, característica frequente da T21, associada à redução da força muscular, menor prática de atividade física e menor gasto energético. Esses fatores favorecem alterações da composição corporal, com redução da massa muscular e maior acúmulo de tecido adiposo, especialmente quando coexistem condições como hipotireoidismo e comportamento sedentário.[6,13,16]

Nesse contexto, o cuidado nutricional deve assegurar aporte energético compatível com o nível de atividade física e adequada ingestão de proteínas de alto valor biológico, distribuídas ao longo do dia, além de garantir oferta suficiente de micronutrientes relacionados à saúde muscular e óssea, como vitamina D, cálcio, magnésio e vitaminas do complexo B.[4,9]

Sempre que possível, a avaliação da composição corporal deve ser realizada por métodos capazes de diferenciar massa magra, massa adiposa e densidade mineral óssea. A absorciometria por dupla emissão de raios X (DXA) é considerada o método de referência, enquanto a bioimpedância elétrica (BIA) representa uma alternativa de menor custo e ampla aplicabilidade clínica. Essas ferramentas permitem monitorar a evolução da composição corporal, identificar precocemente obesidade,

sarcopenia e osteopenia e orientar intervenções nutricionais e programas de exercício físico direcionados à manutenção da capacidade funcional, da autonomia e da qualidade de vida.[2,7,17]

As alterações da composição corporal observadas na T21 ajudam a explicar a elevada frequência de sobrepeso e obesidade nessa população e reforçam a necessidade de acompanhamento nutricional contínuo, integrado às estratégias de promoção da saúde metabólica e prevenção de doenças crônicas ao longo da vida.

11.7 Saúde Metabólica e Obesidade na Pessoa com T21

A obesidade é uma doença crônica, multifatorial e recidivante, caracterizada pelo acúmulo excessivo de tecido adiposo e associada ao aumento do risco de doenças cardiometabólicas, apneia obstrutiva do sono, doenças osteoarticulares, resistência à insulina, diabetes mellitus tipo 2, doença hepática gordurosa associada à disfunção metabólica e comprometimento funcional. Evidências recentes também relacionam a obesidade à inflamação crônica de baixo grau e ao maior risco de declínio cognitivo e doenças neurodegenerativas.[14]

Na pessoa com T21, a obesidade resulta da interação entre fatores genéticos, hormonais, metabólicos, comportamentais e ambientais. Características como hipotonia, menor gasto energético, alterações da motricidade orofacial, dificuldades alimentares, menor participação em atividades físicas e maior vulnerabilidade para escolhas alimentares inadequadas favorecem o desenvolvimento do excesso de adiposidade quando não há acompanhamento preventivo e longitudinal.[2–8]

O excesso de gordura corporal compromete a mobilidade, a capacidade funcional, o condicionamento cardiorrespiratório, o desempenho nas atividades de vida diária e a participação social. Dessa forma, a prevenção da obesidade deve constituir um dos objetivos permanentes da Linha de Cuidado, com intervenções iniciadas precocemente e mantidas ao longo de toda a vida.[2,7,8,14]

A abordagem terapêutica deve priorizar mudanças sustentáveis no estilo de vida, incluindo alimentação saudável, prática regular de atividade física, melhora da qualidade do sono e redução do comportamento sedentário. A educação alimentar deve envolver toda a família, evitando o uso dos alimentos como recompensa, punição ou demonstração de afeto, práticas que podem favorecer padrões alimentares inadequados. Quando clinicamente indicado, o tratamento farmacológico pode ser associado às intervenções não farmacológicas, sempre com acompanhamento multiprofissional e especializado.[3,4,15]

Ao longo do envelhecimento, a interação entre obesidade, perda progressiva de massa muscular e redução da capacidade funcional aumenta o risco de sarcopenia e fragilidade, reforçando a importância do acompanhamento nutricional integrado às demais estratégias de promoção da saúde metabólica e preservação da funcionalidade.

Eixo	Recomendação principal	Objetivo
Alimentação saudável	Priorizar alimentos in natura ou minimamente processados e evitar alimentos ultraprocessados.	Promover a saúde e prevenir doenças crônicas.
Primeira infância	Incentivar o aleitamento materno, a introdução alimentar adequada e o desenvolvimento das habilidades alimentares.	Favorecer o crescimento e o neurodesenvolvimento.
Infância e adolescência	Consolidar hábitos alimentares saudáveis, promover a autonomia alimentar e incentivar a prática regular de atividade física.	Prevenir o excesso de peso e promover a saúde metabólica.

Eixo	Recomendação principal	Objetivo
Vida adulta e envelhecimento	Monitorar a composição corporal, garantir aporte adequado de proteínas e micronutrientes e incentivar a prática de exercícios físicos.	Preservar a funcionalidade, a massa muscular e a saúde óssea.
Linha de Cuidado	Realizar acompanhamento nutricional longitudinal, integrado à equipe interdisciplinar e à família.	Ampliar a autonomia, a participação e a qualidade de vida.

11.8 Síntese do capítulo

A alimentação e o cuidado nutricional constituem componentes essenciais da Linha de Cuidado da Pessoa com T21, acompanhando o indivíduo desde a gestação até o envelhecimento. Mais do que assegurar o aporte adequado de nutrientes, a nutrição contribui para promover crescimento e desenvolvimento saudáveis, preservar a composição corporal, prevenir agravos, manter a saúde metabólica, favorecer a funcionalidade e ampliar a autonomia e a participação social.

Alimentar-se, entretanto, transcende a dimensão biológica. A alimentação é também uma experiência afetiva, relacional, cultural e ocupacional, por meio da qual a pessoa estabelece vínculos, compartilha tradições familiares, participa de celebrações, constrói sua identidade e fortalece seu senso de pertencimento. Desde os primeiros dias de vida, as experiências alimentares influenciam o desenvolvimento motor, sensorial, cognitivo e emocional, repercutindo sobre a forma como o indivíduo percebe os alimentos, participa das refeições e se relaciona com o comer ao longo de toda a vida.

Nesse contexto, o acompanhamento nutricional deve ser longitudinal, individualizado e integrado à atuação interdisciplinar, considerando as particularidades clínicas, funcionais e nutricionais de cada ciclo da vida. A promoção de hábitos alimentares saudáveis deve ir além da prescrição dietética, contemplando a construção de habilidades alimentares, o fortalecimento da autonomia durante as refeições, o respeito aos aspectos culturais e familiares e a valorização das refeições como espaços de convivência e inclusão social.

A adoção de hábitos alimentares saudáveis, associada à prática regular de atividade física, ao sono adequado e ao monitoramento periódico da composição corporal e das condições metabólicas, representa estratégia fundamental para melhorar a qualidade de vida e reduzir o impacto das comorbidades frequentemente associadas à T21.[1–15] A criança que aprende a comer de forma saudável, prazerosa, segura e participativa tende a desenvolver maior repertório alimentar, melhor auto regulação da fome e da saciedade, maior autonomia e hábitos de vida mais saudáveis, estabelecendo bases sólidas para uma adolescência, vida adulta e envelhecimento com mais saúde, autonomia e qualidade de vida.

11.9 Instrumentos operacionais complementares

Quadros de aplicação prática para apoiar a consulta nutricional e o cuidado interdisciplinar, sem supressão das estratégias e dos fundamentos apresentados pelos autores.

Quadro 11.1 – Matriz operacional do cuidado nutricional

Eixo	Recomendações
Rastrear	Trajetória de crescimento e peso; ingestão e variedade; segurança e eficiência das refeições; saúde oral; constipação/refluxo; atividade física; sono; autonomia; sinais de deficiência ou desnutrição.
Prevenir	Atraso na progressão de texturas, aspiração não reconhecida, excesso de ultraprocessados, bebidas açucaradas, sedentarismo, coerção alimentar, estigma de peso e perda de habilidades de autocuidado.
Intervir	Ajustar rotina, postura, consistência e utensílios; apoiar aleitamento; promover alimentação responsiva; tratar causas clínicas; ampliar repertório gradualmente; elaborar plano realista com a pessoa e a família.
Encaminhar	Nutrição diante de crescimento atípico, obesidade, restrição ou deficiência; Fonoaudiologia para disfagia; Gastroenterologia quando houver sintomas persistentes; equipe de saúde mental/TO conforme barreiras comportamentais e funcionais.
Orientar	Explicar sinais de alerta, escolhas alimentares, leitura de rótulos, preparo seguro, hidratação, participação nas refeições e metas centradas em saúde, autonomia e qualidade de vida.

Quadro 11.2 – Sinais de alerta

Sinal	Conduta
Engasgos, tosse, voz molhada ou pneumonias	Avaliação prioritária de alimentação e deglutição; não aguardar perda de peso.
Perda de peso, desidratação ou falha de crescimento	Revisar ingestão, disfagia, cardiopatia, doença gastrointestinal, tireoide, infecção e segurança alimentar.
Vômitos biliosos, distensão importante ou sangramento	Avaliação médica urgente.
Refeições muito prolongadas ou exaustivas	Avaliar eficiência, postura, fadiga, consistência, ambiente e necessidade de apoio.
Restrição alimentar com deficiência ou grande impacto familiar	Avaliação interdisciplinar, evitando coerção e dietas de exclusão sem diagnóstico.
Ganho de peso rápido ou queda funcional	Revisar sono, tireoide, medicamentos, atividade, ambiente alimentar e condições metabólicas.

Quadro 11.3 – *Checklist* da consulta nutricional

	Pergunta de revisão
☐	A trajetória de peso, estatura e IMC foi analisada, e não apenas uma medida isolada?
☐	A segurança da deglutição e a duração das refeições foram perguntadas?
☐	A alimentação é variada, suficiente, culturalmente adequada e viável para a família?
☐	Há constipação, refluxo, doença celíaca, dor oral, tireoide ou medicamentos interferindo na ingestão?
☐	A pessoa participa de escolhas, preparo e alimentação conforme suas capacidades?
☐	Foram evitadas coerção, recompensas alimentares e restrições sem indicação?
☐	Atividade física, sono e saúde mental foram considerados no plano?
☐	Suplementos e exames foram indicados por risco ou deficiência, e não automaticamente?
☐	A equipe definiu poucos objetivos práticos, responsáveis e prazo de revisão?

Referências

1. Bull MJ; Committee on Genetics. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022
2. Antonarakis SE, *et al.* Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020
3. Mustacchi Z, Salmona P, Mustacchi R. Trissomia 21: Nutrição, Educação e Saúde. 2017
4. Brasil. Ministério da Saúde. Guia Alimentar para a População Brasileira. 2014
5. Sociedade Brasileira de Pediatria. Manual de Alimentação da Criança e do Adolescente. 2021
6. Bertapelli *et al.* Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome. 2016
7. Chicoine B, McGuire D. The Guide to Good Health for Teens and Adults with Down Syndrome. 2020
8. ESPGHAN Committee on Nutrition. Complementary Feeding: A Position Paper by the ESPGHAN Committee on Nutrition. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2017;64(1):119-132
9. Valdes AM, Walter J, Segal E, Spector TD. Role of the gut microbiota in nutrition and health. BMJ. 2018;361:k2179
10. Żur S, Sokal A, Staśkiewicz-Bartecka W, Kiciak A, Grajek M, Krupa-Kotara K, Kowalski O, Białek-Dratwa A. Nutrition for Children with Down Syndrome—Current Knowledge, Challenges, and Clinical Recommendations—A Narrative Review. Healthcare (Basel). 2025;13(17):2222
11. Chandiwana N, Barquera S, Baur L, Buse K, Halford J, Halpern B, *et al.* Obesity is a disease: global health policy must catch up. Lancet Glob Health. 2025;13(10):e1659-e1660. doi:10.1016/S2214-109X(25)00275-X.
12. Associação Brasileira para o Estudo da Obesidade e da Síndrome Metabólica (ABESO). Diretriz Brasileira de Tratamento Farmacológico da Obesidade. São Paulo: ABESO; 2026
13. Capone GT, Chicoine B, Bulova P, Stephens M, Hart S, Crissman B, *et al.* Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: a systematic review. Am J Med Genet A. 2018;176(5):1161-1179
14. Brasil. Ministério da Saúde. Guia Alimentar para crianças brasileiras menores de 2 anos. 2019
15. Sociedade Brasileira de Pediatria. Guia de orientações - Dificuldades alimentares. 2022
16. Mustacchi R, Mustacchi Z, Salmona P. Guia do bebê com T21 (Síndrome de Down). 2019
17. Evangelista GL, Furlan, RMM. Fatores facilitadores, principais dificuldades e estratégias empregadas no aleitamento materno de bebês com síndrome de Down: uma revisão sistemática. 2019
18. Magenis ML, Faveri W, Castro K, Forte GC, Grande AJ, Perry IS. Down syndrome and breastfeeding: a systematic review. J Intellect Disabil. 2022
19. Junqueira P. Relações cognitivas com o alimento na infância. 2017
20. Kerzner B, *et al.* A Practical Approach to Classifying and Managing Feeding Difficulties. 2015
21. Leite J. Terapia alimentar para crianças com autismo. 2025
22. Catta-Preta M e colaboradores. Seletividade alimentar: da definição ao tratamento. 2025

CAPÍTULO 12
Comunicação aumentativa e alternativa na trissomia 21

Funcionalidade, autonomia e participação social ao longo da vida

Autores: Erika Nobre e Alexandre de Paula Sampaio

Objetivo do capítulo

Apresentar a comunicação como dimensão transversal da funcionalidade, da autonomia, da participação social e do projeto de vida da pessoa com T21, orientando a identificação das necessidades comunicativas, a redução de barreiras e o uso oportuno da Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA) ao longo de todo o ciclo de vida, com a participação da família, da escola, dos serviços de saúde, do trabalho e da comunidade.

Como promover condições para que a pessoa com T21 possa compreender, expressar preferências, pedir ajuda, elaborar narrativas, participar das decisões e construir relações em todos os ambientes e etapas da vida?

12.1 Comunicação é função, participação e direito

A comunicação é indispensável para favorecer a autonomia, a participação social e o exercício da cidadania. Ela não se resume à produção de fala inteligível, mas envolve compreender mensagens, expressar necessidades, pensamentos e sentimentos, fazer escolhas, concordar, discordar, recusar, pedir ajuda, relatar experiências e participar das interações cotidianas. Pode ocorrer por meio da fala, da escrita, de gestos, expressões faciais, vocalizações, sinais, objetos, fotografias e símbolos gráficos.

Na T21, o perfil comunicativo é variável e pode modificar-se ao longo da vida. Algumas pessoas utilizam predominantemente a fala; outras combinam fala, gestos, escrita e símbolos gráficos; algumas apresentam necessidades complexas de comunicação permanentes ou situacionais. A comunicação deve ser avaliada pelo que a pessoa consegue realizar nas situações reais de interação, e não apenas pelo seu desempenho na fala.

MENSAGEM-CHAVE
A fala é uma forma de comunicação, mas não a única. Uma pessoa pode compreender mais do que consegue expressar oralmente; baixa inteligibilidade não deve ser interpretada como menor capacidade de pensar, aprender ou decidir.

12.2 Modelo funcional da comunicação

Pessoa	Parceiros	Ambiente	Recursos
Interesses, cognição, linguagem, visão, audição e formas de comunicação.	Família, colegas, professores e profissionais que reconhecem, apoiam e respondem.	Oportunidades, acessibilidade, ruído, tempo, atitudes e demandas da situação.	Baixa tecnologia (pranchas e livros de comunicação) e alta tecnologia (softwares e dispositivos eletrônicos).

A comunicação funcional emerge da interação entre esses quatro componentes. Por isso, uma dificuldade não deve ser atribuída automaticamente à pessoa. Interlocutores que falam rapidamente, fazem perguntas sucessivas, antecipam respostas, não oferecem apoios necessários à comunicação podem criar barreiras que impactam na autonomia, funcionalidade e participação social.

12.3 O que é Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA)

A Comunicação Aumentativa e Alternativa é uma área interdisciplinar que reúne sistemas linguísticos, estratégias, recursos, técnicas e serviços destinados a ampliar a compreensão, a expressão e a produção de sentidos nas interações. É aumentativa quando complementa formas existentes, como fala e gestos, e alternativa quando oferece outra via de expressão quando a fala não atende às necessidades da pessoa.

Mais do que um recurso isolado, a CAA constitui um sistema de comunicação construído de forma colaborativa entre a própria pessoa e seus parceiros de comunicação. Um sistema de CAA é um conjunto integrado de componentes (símbolos, recursos, técnicas e estratégias) para aprimorar a comunicação.

A implementação desse sistema deve ser individualizada, considerando as habilidades, necessidades, interesses, objetivos e os diferentes ambientes em que será utilizado. Além disso, o sistema precisa ser flexível e adaptável às demandas comunicativas, acompanhando as mudanças que ocorrem ao longo da vida.

MITOS QUE PRECISAM SER SUPERADOS
A CAA não inibe a fala. As evidências mostram que ela não impede o desenvolvimento da linguagem oral e pode favorecer seu desenvolvimento. Além disso, não há idade mínima nem pré-requisitos, como alfabetização, determinado desempenho cognitivo ou domínio prévio de símbolos, para iniciar o uso de recursos alternativos de comunicação.

12.4 Quando considerar CAA

- Quando existe uma diferença entre compreensão e o desenvolvimento da fala.
- Quando há dificuldade em expressar sentimentos, necessidades, ideias, dúvidas e narrar situações nos diferentes ambientes.
- Quando existe dificuldade de compreender mensagens faladas e/ou escritas.
- Quando a pessoa é compreendida apenas por pessoas de seu convívio, habituadas com sua forma de comunicação.
- Quando a dificuldade de comunicação interfere na construção de vínculos, participação social, aprendizagem e comportamento.
- Quando a fala está limitada de forma permanente, temporária ou situacionalmente.

ATENÇÃO
A implementação deve ocorrer após avaliação da comunicação e considerar aspectos linguísticos, cognitivos, auditivos, visuais e motores, para construção do melhor sistema para casa pessoa. Não existe um único recurso ideal. É fundamental considerar formas multimodais de comunicação e combinar recursos de baixa e alta tecnologia.

12.5 Princípios para implementação da CAA

Princípio	Aplicação
Vocabulário funcional	Escolher palavras que representem funções comunicativas diversas e não reduzir o uso a perguntas e respostas de sim e não. Priorizar palavras funcionais (oi, eu, você, mais, sim, não, quero, gosto, etc) com palavras relacionadas a pessoas, ações, atividades, interesses, lugares e experiências significativas.
Modelagem	Usar o sistema de CAA em diferentes contextos, durante as interações, apontando os símbolos enquanto fala, como forma de mostrar como construir uma mensagem, sem exigir imitação ou respostas imediatas.
Disponibilizar o sistema	O sistema de CAA deve acompanhar a pessoa em casa, na escola, no trabalho, em consultas, no lazer e em deslocamento entre os lugares que frequenta.
Interação	Aguardar a pessoa compor sua mensagem e apoiar a construção quando necessário, validar as tentativas de comunicação.
Multimodalidade	Reconhecer e validar diferentes formas de comunicação como gestos, vocalizações, expressões faciais, olhar, sorriso, escrita e símbolos gráficos. É importante valorizar o uso combinado dessas formas de comunicação em diferentes situações.
Funções comunicativas	Oportunizar diferentes funções comunicativas como chamar atenção, cumprimentar, solicitar, recusar, responder, perguntar, comentar, narrar, expressar sentimentos e opiniões.
Reavaliar ao longo da vida	Revisar vocabulário, recurso (tecnologia) utilizado, forma de acesso, estratégias de aprendizado e uso com os parceiros de comunicação, e objetivos diante de novas demandas. O sistema precisa ser flexível e adaptável aos diferentes estágios de vida da pessoa.

12.6 Acessibilidade comunicacional nos principais contextos

Contexto	O que precisa estar garantido
Família e cotidiano	Escolhas reais, participação nas rotinas, conversas não dirigidas apenas a necessidades básicas, tempo para responder e acesso ao sistema durante refeições, brincadeiras, passeios e visitas.
Escola	Acesso ao currículo, possibilidade de fazer perguntas e demonstrar conhecimento, apoio à alfabetização e ao letramento, participação em grupos e comunicação com colegas.
Saúde	Pranchas de dor e corpo, antecipação visual de procedimentos, linguagem simples, perguntas diretas, verificação da compreensão e participação da pessoa nas decisões.
Trabalho e comunidade	Vocabulário relacionado às tarefas, comunicação com colegas, transporte, segurança, redes sociais, lazer e exercício de direitos.
Situações de proteção	Meios para dizer “não”, pedir ajuda, identificar pessoas e lugares, relatar violência, descrever o ocorrido e acessar contatos de confiança.

DIREITO E POLÍTICA PÚBLICA
A legislação brasileira reconhece a acessibilidade comunicacional. A Lei Brasileira de Inclusão adota conceito amplo de comunicação. A Lei nº 15.249/2025 incluiu medidas de CAA de baixa tecnologia em serviços públicos de saúde e espaços públicos de uso coletivo. A Lei nº 15.263/2025 instituiu a Política Nacional de Linguagem Simples na comunicação da administração pública.

12.7 Síntese do capítulo

A comunicação é indispensável para a funcionalidade, a autonomia, a participação social e o exercício da cidadania da pessoa com T21. Ela deve ser compreendida em uma perspectiva ampla, para

além da fala, considerando diferentes formas de comunicação e as necessidades que podem surgir ao longo de todo o ciclo de vida.

A Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA) constitui uma estratégia de acessibilidade comunicacional que amplia oportunidades de compreensão, expressão e participação. Sua implementação deve ser individualizada, considerando as características, preferências e necessidades da pessoa, os diferentes contextos de vida e os parceiros de comunicação.

Os recursos de comunicação não são um fim em si mesmos, mas possibilidades para reduzir barreiras, ampliar oportunidades de comunicação e favorecer o protagonismo da pessoa.

MENSAGEM FINAL
Toda pessoa tem algo a dizer. Garantir meios para que possa compreender, expressar-se, escolher, recusar, construir relações e pedir ajuda é reconhecer sua dignidade e seu direito de participação.

12.8 Material complementar



https://www.isaacbrasil.org.br/e-livros-e-outras-publicaccedilotildees.html

12.9 Matriz operacional da Linha de Cuidado

Rastrear	Prevenir	Intervir	Encaminhar	Orientar
Forma preferencial de comunicação; compreensão; inteligibilidade; audição e visão; leitura/escrita; capacidade de escolher, recusar, relatar dor e pedir ajuda.	Privação auditiva; barreiras de linguagem; interlocutores que respondem pela pessoa; restrição do vocabulário a pedidos; ausência do recurso nos ambientes; infantilização.	Linguagem simples; tempo de resposta; opções reais; modelagem; vocabulário funcional e robusto; pranchas de saúde e segurança; apoio à leitura e escrita; treinamento de parceiros.	Fonoaudiologia; audiologia/ otorrinolaringologia; terapia ocupacional para acesso; oftalmologia; neurologia/geriatria diante de regressão; tecnologia assistiva e equipe escolar.	Falar com a pessoa, não sobre ela; confirmar entendimento; aceitar todas as modalidades; manter o sistema disponível; registrar preferências e estratégias eficazes.

Eixo	O que observar	Possíveis ações
PESSOA	Como a pessoa se comunica: fala, gestos, expressões faciais, olhar, vocalizações, escrita, sinais, símbolos gráficos ou outras formas. O que compreende e consegue expressar.	Identificar necessidades de apoio à compreensão e/ou expressão e considerar CAA quando a comunicação atual não atende às necessidades da pessoa.
FUNÇÕES COMUNICATIVAS	Se consegue pedir, recusar, escolher, chamar atenção, responder, perguntar, comentar, narrar, expressar sentimentos e opiniões, pedir ajuda e relatar dor ou acontecimentos.	Ampliar oportunidades e vocabulário para diferentes funções comunicativas, evitando restringir a comunicação a pedidos.

Eixo	O que observar	Possíveis ações
PARCEIROS DE COMUNICAÇÃO	Quem compreende a pessoa e como respondem às suas iniciativas. Se aguardam o tempo de resposta, reconhecem diferentes formas de comunicação e utilizam a CAA durante as interações.	Orientar e capacitar os parceiros para reconhecer e responder às diferentes formas de comunicação, oferecer tempo para resposta e utilizar os recursos de CAA nas interações.
RECURSOS E ACESSO	Se os recursos de CAA estão disponíveis quando necessários, se o vocabulário atende às necessidades da pessoa e se ela consegue acessar o sistema.	Selecionar e adaptar recursos, formas de acesso e vocabulário. Garantir disponibilidade nos diferentes contextos e reavaliar diante de novas demandas.
AMBIENTES E PARTICIPAÇÃO	Onde a comunicação funciona bem e onde surgem barreiras: casa, escola, serviços de saúde, trabalho, comunidade e lazer. Se a pessoa consegue participar e tomar decisões nesses contextos.	Reduzir barreiras comunicacionais e garantir oportunidades reais de comunicação e participação nos diferentes ambientes.

12.10 *Checklist* para família, escola e equipe

Item	Perguntas que podem ajudar a identificar barreiras e oportunidades para ampliar a comunicação:
☐	A pessoa consegue expressar escolhas, recusar, pedir ajuda e comunicar o que é importante para ela?
☐	A pessoa tem oportunidades reais de interação e não apenas de responder perguntas?
☐	Suas diferentes formas de comunicação são reconhecidas e valorizadas?
☐	Os recursos de CAA, quando necessários, estão disponíveis e acessíveis nos diferentes contextos?
☐	O sistema oferece vocabulário suficiente e significativo para a pessoa?
☐	Os parceiros utilizam a CAA durante as interações, oferecem tempo para a resposta e evitam falar pela pessoa?
☐	A pessoa consegue participar das situações e decisões importantes para ela utilizando suas formas de comunicação?
☐	Os parceiros de comunicação são capazes de reconhecer, responder e apoiar as diferentes formas de comunicação da pessoa?

Referências

1. Light J, McNaughton D. Communicative competence for individuals who require augmentative and alternative communication: a new definition for a new era of communication? Augment Altern Commun. 2014;30(1):1-18. doi:10.3109/07434618.2014.885080
2. ISAAC-Brasil. Padronização da terminologia em Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA). São Paulo: ISAAC-Brasil; 2026
3. McNaughton D, Light J, Beukelman DR, Klein C, Nieder D, Nazareth G. Building capacity in AAC: a person-centred approach to supporting participation by people with complex communication needs. Augment Altern Commun. 2019;35(1):56-68. doi:10.1080/07434618.2018.1556731
4. Sennott SC, Light JC, McNaughton D. AAC modeling intervention research review. Res Pract Pers Severe Disabl. 2016;41(2):101-115
5. Millar DC, Light JC, Schlosser RW. The impact of augmentative and alternative communication intervention on the speech production of individuals with developmental disabilities: a research review. J Speech Lang Hear Res. 2006;49(2):248-264. doi:10.1044/1092-43882006/021

6. Schlosser RW, Wendt O. Effects of augmentative and alternative communication intervention on speech production in children with autism: a systematic review. Am J Speech Lang Pathol. 2008;17(3):212-230. doi:10.1044/1058-03602008/021

7. Kent-Walsh J, Harrington N, Hahs-Vaughn D, Binger C. Generative language intervention for young children with Down syndrome using augmentative and alternative communication: a randomized controlled trial. Lang Speech Hear Serv Sch. 2025;56(3):542-564. doi:10.1044/2025_LSHSS-24-00117

8. Light J, McNaughton D, Beukelman D, *et al.* Challenges and opportunities in augmentative and alternative communication: research and technology development to enhance communication and participation for individuals with complex communication needs. Augment Altern Commun. 2019;35(1):1-12. doi:10.1080/07434618.2018.1556732

9. World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health: Children & Youth Version (ICF-CY). Geneva: WHO; 2007

10. Brasil. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência. Diário Oficial da União. 7 jul 2015

11. Brasil. Lei nº 15.249, de 3 de novembro de 2025. Altera as Leis nº 10.098/2000 e nº 13.146/2015 para prever sistemas de comunicação aumentativa e alternativa. Diário Oficial da União. 4 nov 2025

12. Brasil. Lei nº 15.263, de 14 de novembro de 2025. Institui a Política Nacional de Linguagem Simples. Diário Oficial da União. 17 nov 2025

CAPÍTULO 13
Saúde bucal na pessoa com síndrome de Down ao longo da vida

Da anatomia à função, da prevenção à autonomia

Autores: Tatiane Maciel de Carvalho e Alexandre Franco Miranda

De que maneira a Odontologia deixa de ser um item isolado da agenda de saúde e passa a sustentar a funcionalidade e a autonomia da pessoa com T21?

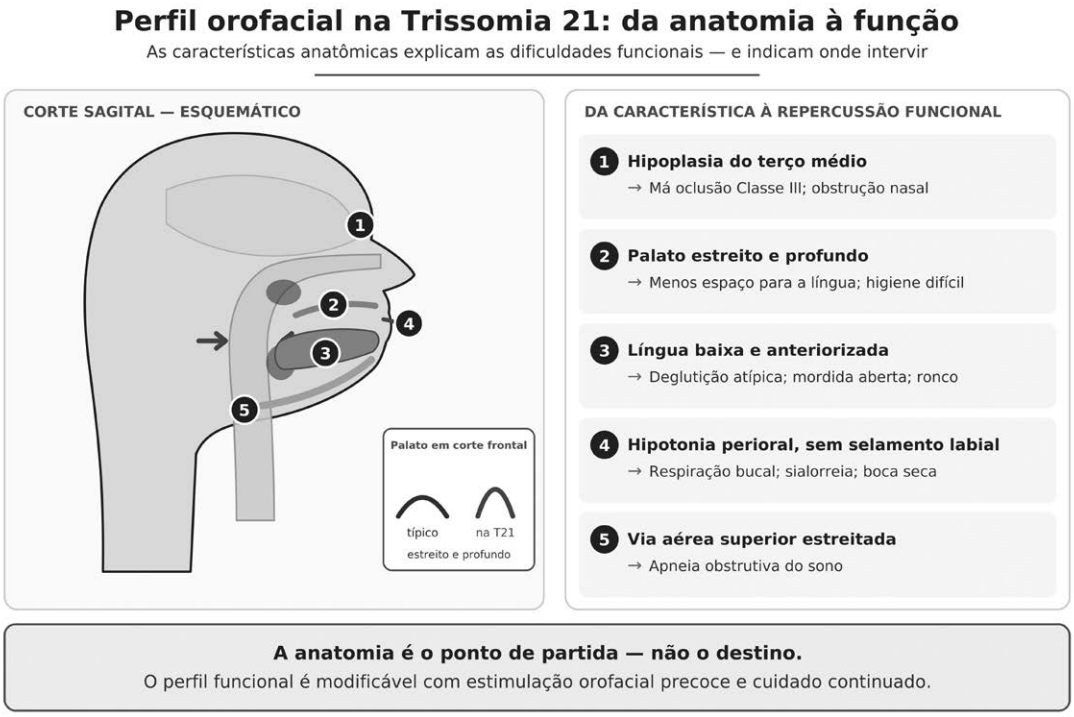
13.1 Características anatômicas ao perfil funcional

O crescimento da face segue um padrão reconhecido: terço médio pouco desenvolvido, nariz pequeno, palato estreito, musculatura da face hipotônica.[3] A hipotonia está presente desde o período neonatal, afetando o equilíbrio funcional e favorecendo adaptações compensatórias. A macroglossia verdadeira é incomum. A língua costuma ter tamanho normal, e as bases ósseas que a acomodam se apresentam reduzidas favorecendo a interposição lingual durante as funções.

A menor força da mandíbula, o atraso nas habilidades motoras orais produzem uma mastigação ineficiente, unilateral e preferência por alimentos macios. A deglutição primária persiste além da idade esperada e em casos graves, pode haver disfagia e risco de aspiração.[3]

As alterações sensoriais são frequentemente negligenciadas. Muitos indivíduos apresentam processamento sensorial atípico, influenciando a aceitação alimentar, a tolerância à odontologia e a higiene.[4] A Figura 13.1 resume esse conjunto.

Figura 13.1 – Perfil orofacial na Trissomia 21: da anatomia à função



Fonte: Elaborada pelos autores a partir das referências 3, 4 e 9.

13.2 Fatores de risco e condições mais frequentes

Quanto à cárie, estudos mostram experiência semelhante ou menor que a de crianças sem a condição.[5]. O dado não indica baixo risco: a dieta pastosa e rica em carboidratos, a dependência para escovar mantêm o risco elevado. A doença periodontal segue caminho oposto é a manifestação de maior impacto, com risco 4 vezes maior que na população sem a condição genética.[6]

A inflamação periodontal sustenta um estado inflamatório de baixo grau que amplia o risco de desfechos cardiovasculares e metabólicos, reforçando a necessidade de integrar a saúde bucal à saúde integral.

Acreditava-se que pessoas com deficiência intelectual tivessem menor percepção dolorosa. Sabe-se que a dor é subdiagnosticada, quando há limitação da comunicação. Sinais indiretos de dor dentária podem permanecer sem diagnóstico por anos e manifestar-se por irritabilidade ou comportamentos autolesivos, antes interpretados exclusivamente como neuropsiquiátricos.

13.3 Particularidades da saúde bucal ao longo da vida

Ao nascer, a hipotonia influencia a sucção, a deglutição e a futura mastigação, somada às alterações anatômicas, pode dificultar a amamentação, exigindo orientação à família e suporte do dentista e fonoaudiólogo. A estimulação precoce das funções orais é importante, a placa palatina de memória para bebês é um exemplo. O dispositivo, contribui para a postura de lábios e língua, a mastigação, a respiração e fala.[4]

Um achado clínico é o atraso da erupção dentária na dentição decídua e trocas na sequência eruptiva. Essas variações não são patológicas, mas se somadas às agenesias, microdontia, taurodontismo, hipotonia perioral, língua baixa e à respiração oral contribuem para a prevalência de maloclusões.[7,8]

Na adolescência, as alterações hormonais favorecem o aumento da resposta inflamatória gengival. A gengivite puberal pode ser mais intensa e progredir mais rápido, sobretudo com a má higiene. É a fase de fortalecer a autonomia e reavaliar necessidades ortodônticas.

A continuidade do cuidado após a adolescência é um desafio. Muitos indivíduos, acompanhados na infância, perdem essa rede ao atingir a fase adulta pela escassez de dentistas capacitados. O resultado é a falta de acompanhamento e a procura por atendimento apenas em urgência. 2 Nos adultos há uso contínuo de medicamentos, prevalência de periodontite, xerostomia, disfagia, candidíase, perda dentária e cárie. O risco é aumentado para Alzheimer, o envelhecimento ocorre de forma precoce, reduzindo a destreza manual, o autocuidado e dificuldade de comunicar dor.

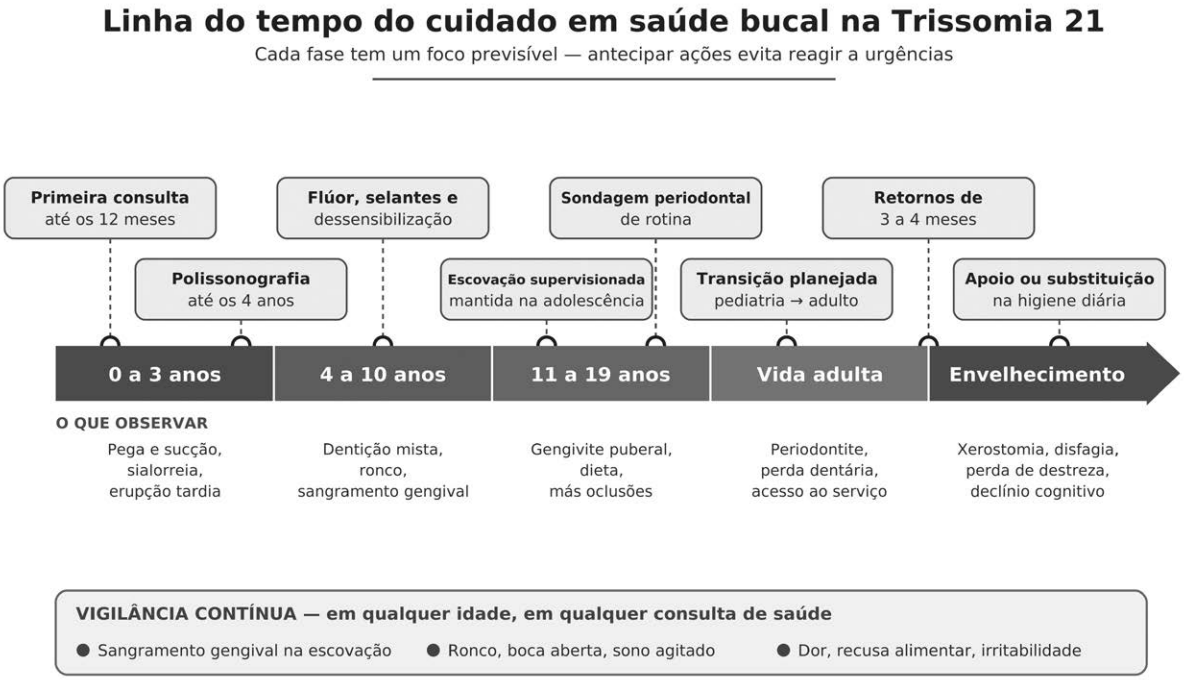
A odontologia precisa ampliar o foco e manter a função, o apoio aos cuidadores e a integração com a equipe multidisciplinar. O Quadro 13.1 e a Figura 13.2 organizam o que observar e o que fazer em cada fase.

Quadro 13.1 – Saúde bucal ao longo da vida

Fase	O que observar	Ações prioritárias
0 a 3 anos	Pega e sucção, respiração oral, erupção tardia	Primeira consulta até 12 meses; higiene desde o primeiro dente; polissonografia até 4 anos
4 a 10 anos	Dentição mista, ronco, maloclusões	Escovação supervisionada; flúor e selantes; avaliação ortodôntica
11 a 19 anos	Gengivite puberal, autonomia, dieta	Manter supervisão; sondagem periodontal
Vida adulta	Periodontite, perda dentária, acesso ao serviço	Transição planejada; retornos menores; prótese; rastreio de apneia

Fase	O que observar	Ações prioritárias
Envelhecimento	Perda de destreza, boca seca, dificuldade para engolir, declínio cognitivo	Apoio na higiene; adaptação de escovas; prevenir pneumonia aspirativa

Figura 13.2 – Linha do tempo do cuidado em saúde bucal nos ciclos da vida na T21



Fonte: Elaborada pelos autores a partir das referências 2, 7 e 8.

13.4 Ações preventivas e de vigilância

A pessoa com T21 beneficia-se de uma prevenção contínua, do monitoramento longitudinal e da atuação integrada. O cuidado deve iniciar no primeiro ano de vida, com orientação familiar, incentivo ao aleitamento, aconselhamento alimentar e no desenvolvimento craniofacial. A educação é um pilar da prevenção.[7,8]

A vigilância não pertence apenas ao dentista: qualquer pessoa pode olhar a boca e perguntar sobre a rotina. As consultas devem ocorrer a cada 6 meses. A escovação no mínimo 2 vezes ao dia com dentifrício fluoretado de 1.000 a 1.500 ppm. Recursos simples: cabo de escova engrossado e escova elétrica. A escovação melhora quando o adulto fica atrás da pessoa, apoia e estabiliza a cabeça dela no próprio corpo melhorando a visão dos dentes.

Quadro 13.2 – Sinais de alerta e encaminhamento

Sinal de alerta	O que pode indicar	Encaminhar para
Sangramento gengival na escovação, em qualquer idade	Gengivite ou periodontite	Dentista com prioridade
Halitose persistente, dente com mobilidade	Periodontite avançada	Dentista
Ronco, sono agitado, pausas respiratórias, sonolência diurna	Apneia obstrutiva do sono	Otorrinolaringologia; Odontologia; polissonografia
Dor, recusa alimentar ou irritabilidade sem causa aparente	Dor dentária não verbalizada	Dentista

Sinal de alerta	O que pode indicar	Encaminhar para
Sialorreia após os 4 anos, engasgos, recusa de sólidos	Disfunção orofacial ou dificuldade para engolir	Fonoaudiologia e Odontologia
Sem consulta odontológica há mais de seis meses	Perda de vínculo com o cuidado	Saúde bucal da atenção primária

Quadro 13.3 – Segurança no atendimento odontológico

Situação	Por que importa	Conduta
Cardiopatia congênita	Risco de endocardite em procedimentos com sangramento	Parecer cardiológico e avaliar profilaxia antibiótica
Instabilidade atlantoaxial	Frouxidão ligamentar da coluna cervical	Evitar hiperextensão e hiperflexão do pescoço; apoiar a cabeça
Apneia obstrutiva e obesidade	Maior risco em sedação e anestesia	Avaliar a via aérea antes de qualquer sedação
Hipotonia e dificuldade para engolir	Risco de engasgo durante o atendimento	Sugador potente, cadeira pouco reclinada, pausas frequentes

13.5 Doença periodontal: um tema prioritário

A doença periodontal, pode surgir ainda na adolescência e reúne três atributos que a tornam prioritária: alta prevalência, início precoce e perda de tecido que não se recupera.[6]

Embora a má higiene contribua para o acúmulo de biofilme, a gravidade da doença não se explica apenas por esses fatores. Disfunção de neutrófilos, baixa quimiotaxia, desequilíbrio entre citocinas, modificações do microbioma e maior estresse oxidativo, geram grande resposta inflamatória diante do biofilme e destruição acelerada dos tecidos periodontais.[3] Atribuir a doença apenas à falta de escovação é impreciso e injusto.

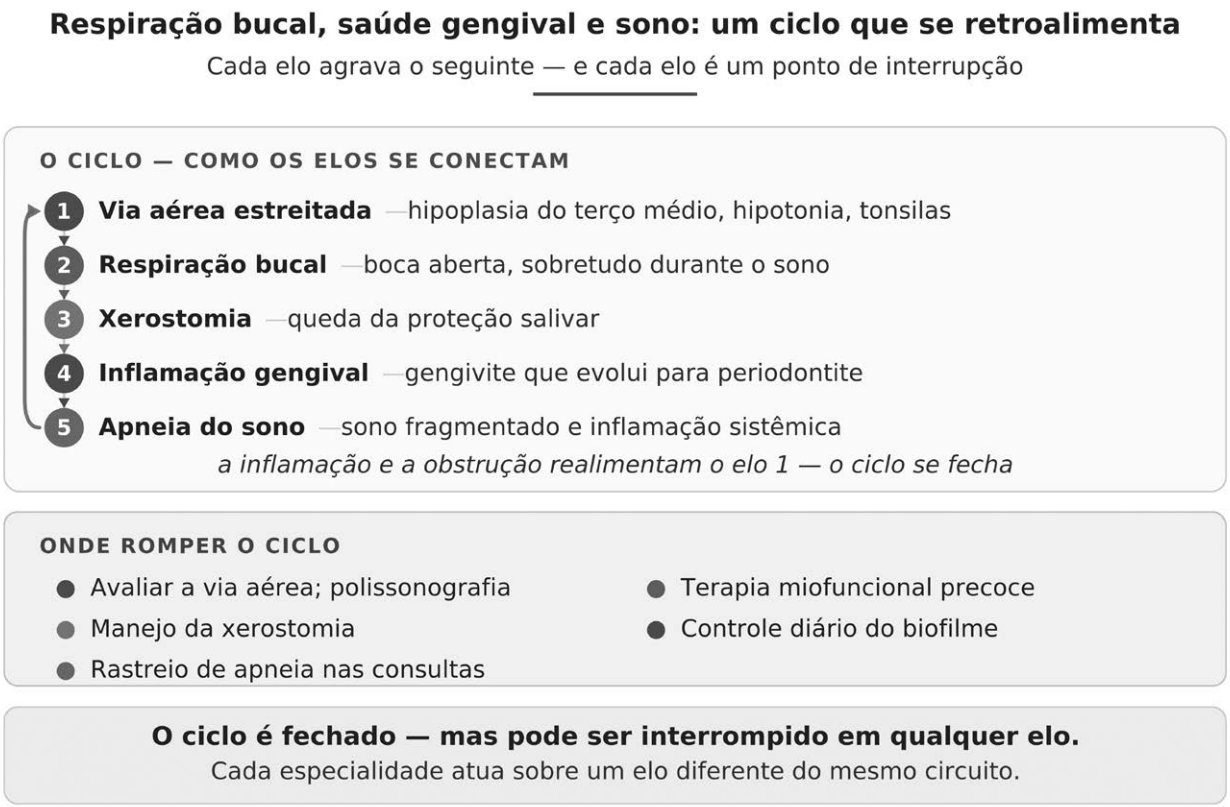
Odontologia visa protocolos individualizados, cuidado em intervalos reduzidos, controle do biofilme e participação ativa dos cuidadores. Estratégias educativas são eficazes quando associadas ao treinamento familiar. Com o aumento da expectativa de vida, preservar os dentes passa a ser uma forma de preservar função, autonomia e nutrição.

13.6 Saúde bucal, sono e respiração

A deficiência da maxila, hipotonia da língua e a hipertrofia de tonsilas e adenóides reduzem o espaço das vias aéreas e aumentam o risco de apneia. Estudos com polissonografia mostram apneia em parcela expressiva das crianças estimando uma prevalência muito acima da população geral.[9] A fragmentação do sono e os episódios de hipóxia associam-se a prejuízo cognitivo, comportamentais e risco cardiovascular, há evidências de que possam acelerar processos neurodegenerativos.

Recomenda-se polissonografia para crianças até os 4 anos. Questionários não apresentam acurácia suficiente, a polissonografia permanece padrão ouro.[10] A expansão maxilar tem sido descrita como alternativa terapêutica assim como terapia miofuncional, dispositivos intraorais e o CPAP, no entanto exigem articulação com otorrinolaringologia e fonoaudiologia. A Figura 13.3 mostra como esses elementos se reforçam.

Figura 13.3 – Ciclo respiração-inflamação gengival-sono



Fonte: Elaborada pelos autores a partir das eferências 3,6, 9 e 10.

13.7 Considerações finais

A saúde bucal não deve ser tratada como assunto acessório. Periodontite e apneia exigem vigilância, a cárie continua exigindo prevenção. Acompanhamento precoce, intervalos curtos e o trabalho articulado. O obstáculo não está na genética, mas na baixa presença da Odontologia nas linhas de cuidado: sistemas de saúde precisam substituir modelos atuais por linhas contínuas, centradas na pessoa, ao longo do curso da vida.

Um sorriso saudável não é estética na vida da pessoa com T21: é condição vital para viver.

Referências

1. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW, *et al.* Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020;6(1):9. doi:10.1038/s41572-019-0143-7
2. Tsou AY, Bulova P, Capone G, Chicoine B, Gelaro B, Harville TO, *et al.* Medical care of adults with Down syndrome: a clinical guideline. JAMA. 2020;324(15):1543-56. doi:10.1001/jama.2020.17024
3. Botero JE, Rodríguez-Medina C, Amaya-Sanchez S, Contreras A. A comprehensive review of the relationship between oral health and Down syndrome. Curr Oral Health Rep. 2024;11(1):15-22. doi:10.1007/s40496-024-00363-6
4. Javed F, Akram Z, Barillas AP, Kellesarian SV, Ahmed HB, Khan J, *et al.* Outcome of orthodontic palatal plate therapy for orofacial dysfunction in children with Down syndrome: a systematic review. Orthod Craniofac Res. 2018;21(1):20-6. doi:10.1111/ocr.12211

5. Martins M, Mascarenhas P, Evangelista JG, Barahona I, Tavares V. The incidence of dental caries in children with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. Dent J. 2022;10(11):205. doi:10.3390/dj10110205

6. Rondón-Avalo S, Rodríguez-Medina C, Botero JE. Association of Down syndrome with periodontal diseases: systematic review and meta-analysis. Spec Care Dentist. 2024;44(2):360-8. doi:10.1111/scd.12892

7. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW; Council on Genetics. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010. doi:10.1542/peds.2022-057010

8. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down. Brasília: Minist. da Saúde; 2013

9. Lee CF, Lee CH, Hsueh WY, Lin MT, Kang KT. Prevalence of obstructive sleep apnea in children with Down syndrome: a meta-analysis. J Clin Sleep Med. 2018;14(5):867-75. doi:10.5664/jcsm.7126

10. Carvalho TM, Dias AB, Higa CH, Miranda AF. Slow maxillary expansion as therapeutic alternative to obstructive sleep apnea in children with Down syndrome: case report. Int J Health Sci. 2024;4(82). doi:10.22533/at.ed.1594822402093

CAPÍTULO 14
Corpo em movimento na T21: funcionalidade, atividade física, esporte e participação

Movimento como cuidado, autonomia, pertencimento e envelhecimento ativo ao longo da vida

Autores: Ricardo Moura e Nadja Quadros

Panorama histórico

Nas últimas décadas, a relação entre atividade física, esporte e a pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21) passou por uma profunda transformação. Se anteriormente predominava uma visão mais restrita do movimento, frequentemente associado ao lazer ou à recreação, a partir da década de 1990 o conhecimento científico passou a reconhecer seu potencial terapêutico para minimizar a hipotonia, o atraso motor e as limitações funcionais, com ênfase no desenvolvimento neuropsicomotor e na aquisição de habilidades motoras. Embora esse avanço tenha ampliado a compreensão sobre os benefícios do movimento, a atividade física ainda permanecia fortemente vinculada ao contexto da reabilitação, sendo pouco valorizada como instrumento de participação social, prática esportiva e promoção da qualidade de vida.[1–4]

Com o avanço das evidências científicas, a partir dos anos 2000 passou-se a reconhecer que a atividade física e o esporte exerciam papel muito mais amplo, evidenciando aumentos na produção de força, melhorias no equilíbrio, na mobilidade e no desempenho funcional, contribuindo para a promoção da saúde, da funcionalidade, da autonomia, da participação social e da qualidade de vida ao longo de todos os ciclos da vida.[1–6]

No quadriênio 2023–2026, revisões sistemáticas consolidaram evidências de que exercícios aeróbios, treinamento de força, programas combinados e esportes adaptados melhoram a capacidade cardiorrespiratória, a força, a composição corporal, o equilíbrio, a mobilidade, a autonomia e a qualidade de vida da pessoa com T21, repercutindo também sobre aspectos cognitivos, emocionais e sociais.[6-11]

A ATIVIDADE FÍSICA corresponde a qualquer movimento corporal produzido pelos músculos esqueléticos que resulte em gasto energético acima dos níveis de repouso, incluindo deslocamentos, brincadeiras, atividades domésticas, lazer, exercícios físicos e esportes.[1-3]

O EXERCÍCIO FÍSICO constitui uma modalidade específica da atividade física, caracterizada por planejamento, sistematização e objetivos relacionados ao desenvolvimento da aptidão física. O esporte, por sua vez, amplia essa perspectiva ao incorporar dimensões educacionais, sociais, culturais e de participação, favorecendo o desenvolvimento humano e a inclusão da pessoa com deficiência.[1–3]

14.1 Movimento é saúde, função e participação

Embora os benefícios da atividade física estejam amplamente estabelecidos, pessoas com T21 permanecem menos ativas do que o recomendado. Essa realidade resulta da interação entre fatores biológicos, familiares, sociais e ambientais. Entre as principais barreiras destacam-se hipotonia, baixa aptidão física, obesidade, cardiopatias, dificuldades cognitivas, baixa autoconfiança, superproteção

familiar, escassez de programas inclusivos, dificuldades de transporte, custos financeiros, falta de profissionais capacitados e barreiras arquitetônicas e atitudinais.[11,14,15]

Por outro lado, o apoio familiar, a atuação de profissionais qualificados, a oferta de ambientes acessíveis, programas supervisionados e estratégias motivacionais individualizadas favorecem a adesão e a manutenção da prática. A definição de metas alcançáveis, o respeito às preferências da pessoa e a adaptação das atividades às suas capacidades funcionais aumentam a autonomia, fortalecem a autoconfiança e ampliam as oportunidades de participação ao longo da vida.[5,8,14]

Assim, promover atividade física na T21 significa muito mais do que prescrever exercícios. Requer ambientes acessíveis, programas inclusivos, profissionais capacitados, apoio familiar e oportunidades contínuas de participação. A remoção de barreiras e o fortalecimento dos facilitadores permitem que crianças, adolescentes, adultos e idosos desenvolvam sua funcionalidade, ampliem sua autonomia e exerçam plenamente o direito ao esporte, ao lazer e à participação social.[5,8,11,14,15]

MENSAGEM-CHAVE:
Na T21, a prática regular de atividade física deve ser compreendida como componente essencial da Linha de Cuidado, com benefícios que ultrapassam os ganhos fisiológicos e se traduzem em maior funcionalidade, autonomia e participação na vida cotidiana

Ganhar força pode facilitar levantar-se do chão; melhorar a resistência pode favorecer a participação em um passeio escolar; aprimorar o equilíbrio pode ampliar a segurança nos deslocamentos; e aprender uma modalidade esportiva pode proporcionar oportunidades de convivência, construção de vínculos, identidade e pertencimento. Assim, a avaliação dos resultados deve integrar indicadores de saúde e desempenho físico às mudanças concretas na funcionalidade, na participação e na qualidade de vida da pessoa com T21.[2]

Além de melhorar força muscular, equilíbrio, mobilidade, capacidade cardiorrespiratória e composição corporal, promove ganhos expressivos na autonomia para as atividades de vida diária, no bem-estar emocional, na autoestima, na interação social e na construção de vínculos comunitários. Sob a perspectiva da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), o movimento deixa de ser apenas uma intervenção sobre funções corporais e passa a constituir importante facilitador da participação e da inclusão social.[4–7]

14.2 Barreiras e facilitadores para a prática de atividade física

Embora os benefícios da atividade física estejam amplamente estabelecidos, pessoas com T21 permanecem menos ativas do que o recomendado. Essa realidade resulta da interação entre fatores biológicos, familiares, sociais e ambientais. Entre as principais barreiras destacam-se hipotonia, baixa aptidão física, obesidade, cardiopatias, dificuldades cognitivas, baixa autoconfiança, superproteção familiar, escassez de programas inclusivos, dificuldades de transporte, custos financeiros, falta de profissionais capacitados e barreiras arquitetônicas e atitudinais.[11,14,15]

Por outro lado, o apoio familiar, a atuação de profissionais qualificados, a oferta de ambientes acessíveis, programas supervisionados e estratégias motivacionais individualizadas favorecem a adesão e a manutenção da prática. A definição de metas alcançáveis, o respeito às preferências da pessoa e a adaptação das atividades às suas capacidades funcionais aumentam a autonomia, fortalecem a autoconfiança e ampliam as oportunidades de participação ao longo da vida.[5,8,14]

Assim, promover atividade física na T21 significa muito mais do que prescrever exercícios. Requer ambientes acessíveis, programas inclusivos, profissionais capacitados, apoio familiar e oportunidades contínuas de participação. A remoção de barreiras e o fortalecimento dos facilitadores permitem

que crianças, adolescentes, adultos e idosos desenvolvam sua funcionalidade, ampliem sua autonomia e exerçam plenamente o direito ao esporte, ao lazer e à participação social.[5,8,11,14,15]

Quadro 14.1 – Conceitos de atividade física e movimento

Conceito	Definição e finalidade
Atividade física	**Definição operacional:** Todo movimento corporal que aumenta o gasto energético em relação ao repouso. **Exemplos e finalidade:** Brincar, caminhar, deslocar-se, dançar, cuidar da casa, recreação e trabalho.
Exercício físico	**Definição operacional:** Atividade planejada, estruturada e repetida, orientada por objetivos. **Exemplos e finalidade:** Treino de força, caminhada programada, circuito, exercício aeróbio, equilíbrio e mobilidade.
Esporte	**Definição operacional:** Prática corporal organizada por regras, aprendizagem técnica e participação individual ou coletiva. **Exemplos e finalidade:** Natação, atletismo, futebol, judô, dança esportiva, ginástica e modalidades inclusivas ou adaptadas.
Comportamento sedentário	**Definição operacional:** Tempo acordado com baixo gasto energético, geralmente sentado, reclinado ou deitado. **Exemplos e finalidade:** Tempo de tela, longos períodos sentado e deslocamentos passivos; deve ser interrompido regularmente.

Esses conceitos se complementam. Uma pessoa pode não frequentar academia e ainda manter vida ativa; pode praticar esporte por lazer, competição ou pertencimento; e pode atingir parte das metas por períodos curtos acumulados ao longo do dia. A escolha deve considerar interesse, acesso, contexto cultural, necessidades de apoio e possibilidade de continuidade.[21]

14.3 Bases fisiológicas da atividade física e as particularidades na T21

A Trissomia do Cromossomo 21 (T21) está associada a características anatômicas e fisiológicas que influenciam a resposta ao exercício físico, sem constituírem impedimento para sua prática. Essas particularidades devem orientar a avaliação e a individualização dos programas de treinamento, permitindo intervenções seguras e baseadas em evidências.[8–10]

No sistema musculoesquelético, destacam-se a hipotonia, a frouxidão ligamentar, a menor massa muscular e a redução da força e da potência. Essas características repercutem sobre o controle postural, o equilíbrio, a estabilidade articular e a eficiência dos movimentos. Entretanto, estudos demonstram que pessoas com T21 apresentam elevada capacidade de adaptação ao treinamento resistido, obtendo ganhos consistentes de força muscular, estabilidade, mobilidade e desempenho funcional quando submetidas a programas progressivos e supervisionados.[4–6]

Do ponto de vista cardiovascular, podem ocorrer cardiopatias congênitas, incompetência cronotrópica e menor capacidade cardiorrespiratória. Por esse motivo, a intensidade do exercício não deve ser monitorada exclusivamente pela frequência cardíaca, sendo recomendada a associação com escalas de percepção subjetiva de esforço, testes funcionais e observação clínica individualizada.[12–13]

Alterações das vias aéreas superiores, hipotonia da musculatura respiratória e elevada prevalência de apneia obstrutiva do sono podem reduzir a tolerância ao esforço. Ainda assim, programas de treinamento aeróbio melhoram significativamente a capacidade cardiorrespiratória, a eficiência funcional e a qualidade de vida. Sob o aspecto metabólico, a menor taxa metabólica basal, a elevada frequência de hipotireoidismo, a redução da massa muscular e o sedentarismo favorecem o excesso

de peso e aumentam o risco de doenças cardiometabólicas, reforçando a importância da atividade física como estratégia terapêutica não farmacológica.[4–6,13]

As alterações no desenvolvimento do cerebelo e das conexões cortico-subcorticais repercutem sobre equilíbrio, coordenação motora, aprendizagem motora e funções executivas. Entretanto, a neuroplasticidade permanece preservada, permitindo que exercícios envolvendo coordenação, equilíbrio, dupla tarefa e habilidades esportivas promovam adaptações motoras, cognitivas e comportamentais relevantes para a autonomia e a participação social.[12–13]

Quadro 14.2 — Dimensões que influenciam a prática de atividade física na pessoa com T21

Dimensão	Repercussão e implicação prática
Força e estabilidade	**Possível repercussão:** Maior esforço para correr, saltar, subir escadas, sustentar posturas ou desacelerar o corpo. **Implicação prática:** Priorizar força progressiva, técnica, estabilidade e tarefas funcionais.
Equilíbrio e coordenação	**Possível repercussão:** Dificuldade em mudanças rápidas de direção, superfícies irregulares e dupla tarefa. **Implicação prática:** Ensinar habilidades em etapas, repetir com variação e incorporar desafios graduais.
Resposta cardiorrespiratória	**Possível repercussão:** Menor capacidade de elevar a frequência cardíaca e menor VO_2 de pico em parte das pessoas. **Implicação prática:** Não usar apenas frequência cardíaca; associar fala, percepção de esforço e observação clínica.
Sono e vias aéreas	**Possível repercussão:** Sonolência, fadiga, menor tolerância ao exercício e recuperação inadequada. **Implicação prática:** Investigar sintomas de apneia e ajustar horário, intensidade e recuperação.
Cognição e comunicação	**Possível repercussão:** Comandos longos, ambientes imprevisíveis ou pouca demonstração podem dificultar aprendizagem. **Implicação prática:** Usar linguagem simples, demonstração, apoio visual, rotina previsível e escolhas.
Ambiente e atitudes	**Possível repercussão:** Superproteção, capacitismo, transporte e falta de programas acessíveis restringem participação. **Implicação prática:** Adaptar o contexto e formar parceiros, em vez de atribuir toda limitação à pessoa.

ATENÇÃO
A presença da T21, por si só, não justifica a prescrição de atividades permanentemente leves. A intensidade e a carga do exercício devem ser individualizadas e progredir de forma gradual, considerando a resposta ao esforço, os objetivos funcionais e as condições clínicas de cada pessoa, de modo a garantir segurança sem limitar desnecessariamente seu potencial de desenvolvimento e desempenho.

14.4 Avaliação pré-participação: segurança sem criar barreiras

A avaliação pré-participação não deve funcionar como uma “licença universal” nem como obstáculo burocrático para qualquer movimento. Seu propósito é identificar sintomas, condições que exigem investigação ou adaptação e o ponto de partida funcional. A maioria das pessoas pode iniciar atividades leves e moderadas progressivamente quando está clinicamente estável, mantendo o acompanhamento de saúde recomendado para a T21. Exercícios de maior intensidade, competição ou presença de doença conhecida podem exigir avaliação direcionada.[19, 20]

A avaliação pré-participação constitui etapa fundamental para a prescrição segura da atividade física na pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21). Seu objetivo não é restringir a prática esportiva, mas identificar condições clínicas que necessitem de investigação, monitoramento ou adaptações, permitindo que cada indivíduo participe de programas de exercício compatíveis com suas características e necessidades.[2,8,13]

A anamnese deve contemplar antecedentes clínicos, cirúrgicos e familiares, uso contínuo de medicamentos, nível habitual de atividade física, experiências esportivas anteriores e sintomas relacionados ao esforço, como dor torácica, dispneia desproporcional, síncope, tonturas ou palpitações. Também devem ser investigadas comorbidades frequentes na T21, como cardiopatias congênitas, hipotireoidismo, obesidade, diabetes, apneia obstrutiva do sono, epilepsia e instabilidade atlantoaxial, uma vez que essas condições podem influenciar tanto a segurança quanto a resposta fisiológica ao exercício.[8,13]

Sob a perspectiva da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), a avaliação funcional complementa a avaliação clínica ao investigar como as características individuais repercutem sobre a mobilidade, o equilíbrio, a força muscular, a resistência, a coordenação motora, a execução das atividades de vida diária e a participação social. O foco deixa de ser apenas a presença de doenças e passa a considerar as potencialidades, as limitações e os fatores ambientais que influenciam a funcionalidade.[7,8]

A escolha dos instrumentos deve considerar idade, nível funcional, objetivos do treinamento e contexto de vida. Mais do que comparar resultados com valores normativos, a avaliação funcional deve ser compreendida como um processo contínuo, orientando ajustes periódicos da prescrição e monitorando a evolução clínica e funcional da pessoa com T21. Pequenos ganhos na mobilidade, na força, na resistência ou no equilíbrio podem representar importantes avanços na independência, na segurança e na participação comunitária.[2,13]

Quadro 14.3 – Rastreio para a prática segura de atividade física e esportiva na T21

Rastrear antes e durante a prática	Conduta orientadora
História cardíaca, cirurgia prévia, dor torácica, síncope, palpitações, dispneia desproporcional ou queda recente de tolerância.	Revisar seguimento; encaminhar para avaliação clínica/ cardiológica quando houver sintomas, cardiopatia conhecida ou atividade de alta intensidade.
Ronco habitual, pausas respiratórias, sono agitado, sonolência diurna ou cefaleia matinal.	Investigar distúrbio respiratório do sono; fadiga não deve ser atribuída automaticamente à T21
Dor no pescoço, rigidez, inclinação da cabeça, mudança de marcha, fraqueza, alteração do uso das mãos, quedas novas ou mudança esfincteriana.	Suspender atividades com risco cervical e providenciar avaliação médica especializada.
Dor articular persistente, instabilidade, claudção,p regressão motora ou limitação progressiva.	Reavaliar biomecânica, carga, calçado e necessidade de fisioterapia/ortopedia.
Visão, audição, epilepsia, tireoide, diabetes, obesidade, medicações e hidratação.	Corrigir fatores modificáveis e adaptar instruções, ambiente, intensidade e supervisão.
Interesses, rotina, experiência anterior, comunicação, apoios e barreiras do território.	Definir objetivos com a pessoa e a família; selecionar modalidade viável e significativa.

COLUNA CERVICAL E ESPORTE
As diretrizes pediátricas atuais não recomendam radiografias cervicais de rotina para crianças assintomáticas com T21, porque o exame não prediz adequadamente quem desenvolverá compressão medular. A vigilância deve ser clínica. Sinais neurológicos ou cervicais exigem investigação imediata. Programas esportivos podem adotar formulários e critérios próprios de pré-participação.[2,10]

14.5 Avaliação funcional e definição de objetivos

A avaliação funcional responde a uma pergunta diferente da avaliação médica: o que a pessoa consegue fazer hoje, em quais contextos, com que esforço e com quais apoios? Ela deve servir à prescrição, e não apenas produzir escores. A prescrição do exercício físico deve ser individualizada, progressiva e centrada na funcionalidade. Os programas precisam respeitar idade, condição clínica, nível de aptidão física, preferências pessoais e objetivos de participação, integrando exercícios aeróbios, treinamento de força, atividades para equilíbrio, coordenação, flexibilidade e habilidades motoras específicas, conforme as necessidades de cada pessoa.[1,2,4–6]

A progressão do treinamento deve priorizar a aprendizagem correta dos movimentos antes do aumento da carga, da intensidade ou da complexidade das atividades. Metas alcançáveis, participação ativa da pessoa na definição dos objetivos, monitoramento periódico e reavaliações sistemáticas favorecem maior adesão aos programas e melhores resultados funcionais.[2,5,11,13]

Quadro 14.4 – A valiação funcional da aptidão física, mobilidade e participação

Componente	Observação e resultado funcional
Capacidade aeróbia	**O que observer:** Tolerância à caminhada, fadiga, recuperação e ritmo sustentado. **Exemplos de resultado funcional:** Acompanhar passeio, deslocar-se na comunidade, participar de aula ou trabalho.
Força e potência	**O que observer:** Sentar e levantar, subir degraus, carregar objetos, empurrar e puxar. **Exemplos de resultado funcional:** Maior independência nas atividades diárias e menor dependência física do cuidador.
Equilíbrio e mobilidade	**O que observer:** Mudanças de direção, superfícies, obstáculos, transferências e risco de quedas. **Exemplos de resultado funcional:** Circular com segurança, entrar em transporte e participar de jogos.
Coordenação e habilidades motoras	**O que observer:** Correr, lançar, receber, chutar, pedalar, nadar e aprender sequências. **Exemplos de resultado funcional:** Participar de brincadeiras, esporte e lazer com pares.
Participação	**O que observer:** Frequência, prazer, escolha, vínculos e presença em ambientes reais. **Exemplos de resultado funcional:** Manter atividade escolhida, construir pertencimento e ampliar rede social.

OBJETIVOS BEM FORMULADOS
"Aumentar força de membros inferiores" torna-se mais relevante quando associado a um propósito: levantar-se sem ajuda, subir o ônibus, participar de uma trilha ou permanecer em pé no trabalho. O objetivo clínico deve dialogar com o projeto de vida.

14.6 Prescrição: cinco componentes que precisam conversar

Quadro 14.5 – Componentes da prescrição de atividade física e cuidados para progressão na pessoa com T21

Componente	Como trabalhar e cuidados de progressão
Atividade aeróbia	**Como trabalhar:** Caminhada, dança, bicicleta, natação, jogos e circuitos contínuos ou intervalados. **Cuidados de progressão:** Começar com duração tolerável, acumular períodos e progredir tempo antes de intensidade quando necessário.
Força muscular	**Como trabalhar:** Exercícios com peso corporal, elásticos, máquinas, objetos e tarefas funcionais. **Cuidados de progressão:** Priorizar técnica, amplitude confortável e progressão gradual; evitar infantilizar adultos.
Equilíbrio e coordenação	**Como trabalhar:** Mudanças de base, obstáculos, lançamentos, ritmo, dupla tarefa e habilidades esportivas. **Cuidados de progressão:** Aumentar complexidade sem retirar segurança; usar demonstração e repetição variada.
Mobilidade e recuperação	**Como trabalhar:** Aquecimento, mobilidade ativa, pausas, retorno à calma, sono e hidratação. **Cuidados de progressão:** Evitar alongamentos agressivos em articulações hipermóveis; valorizar controle e estabilidade.
Participação e prazer	**Como trabalhar:** Escolha de modalidade, metas compartilhadas, pares, equipe e atividades comunitárias. **Cuidados de progressão:** A prática que não cabe na vida real raramente se sustenta; revisar barreiras e preferências.

A intensidade deve ser monitorada por combinação de sinais: capacidade de conversar durante o esforço, percepção subjetiva, padrão respiratório, técnica, fadiga e recuperação. A frequência cardíaca pode ser útil, mas não deve ser o único parâmetro, pois parte das pessoas com T21 apresenta resposta cronotrópica atenuada.[5,12 e 17]

PRINCÍPIOS DE PROGRESSÃO
Técnica antes de carga; frequência antes da intensidade; metas com desafios possíveis; pausas planejadas; reavaliação periódica; participação da pessoa nas escolhas.

14.7 Movimento ao longo dos ciclos de vida

Quadro 14.6 – Atividade física ao longo dos ciclos de vida na T21

Ciclo de vida	Prioridades e orientação prática
Primeira infância	**Prioridades:** Brincar no chão, explorar, mudar de posição, alcançar, empurrar, puxar, caminhar e participar das rotinas. **Orientação prática:** Criar várias oportunidades diárias de movimento em contextos naturais; evitar contenção prolongada e excesso de telas.
Infância e adolescência	**Prioridades:** Habilidades motoras fundamentais, força, capacidade aeróbia, esporte, recreação e redução do sedentarismo. **Orientação prática:** A OMS recomenda média de 60 minutos diários de atividade moderada a vigorosa ao longo da semana, adaptada ao ponto de partida e acumulada progressivamente.
Vida adulta	**Prioridades:** Manutenção da força, resistência, mobilidade, trabalho, lazer e deslocamento ativo. **Orientação prática:** Buscar 150-300 minutos semanais de atividade aeróbia moderada, ou equivalente, e fortalecimento em pelo menos dois dias, com adaptação individual.

Ciclo de vida	Prioridades e orientação prática
Envelhecimento	**Prioridades:** Preservar marcha, potência, equilíbrio, cognição, independência e vínculos sociais. **Orientação prática:** Associar atividade aeróbia, força e treino multicomponente de equilíbrio; reduzir tempo sentado e monitorar declínio funcional.

As metas populacionais são referências, não testes de aprovação. Para pessoas inativas, frágeis ou com condições clínicas, começar abaixo da meta e aumentar progressivamente é mais seguro e efetivo. Alguma atividade é melhor do que nenhuma, e o ganho de continuidade costuma ser mais importante do que atingir rapidamente um número ideal.[1, 21]

14.8 Esporte, pertencimento e inclusão

O esporte pode produzir ganhos físicos, mas seu valor social depende de participação verdadeira. Inclusão não significa apenas ocupar o mesmo espaço. A pessoa deve receber instrução acessível, tempo de aprendizagem, função real na equipe, oportunidades de escolha e reconhecimento de sua competência. Modalidades adaptadas, esporte unificado, programas comunitários e competição podem coexistir, desde que a decisão respeite preferências e necessidades de apoio.[18]

Na Linha de Cuidado da pessoa com T21, a atividade física não deve ser compreendida como intervenção isolada, mas como componente permanente da promoção da saúde. Sua inserção deve ocorrer desde a infância, favorecendo o desenvolvimento das habilidades motoras fundamentais; prosseguir durante a adolescência, com estímulo à autonomia e ao esporte; consolidar-se na vida adulta como estratégia de prevenção de doenças crônicas; e permanecer no envelhecimento como instrumento para preservar funcionalidade, independência e participação social.[1,4–16]

A atuação integrada entre Educação Física, Fisioterapia, Medicina, Nutrição, Fonoaudiologia, Terapia Ocupacional e demais profissionais amplia os benefícios do exercício físico e do esporte, favorecendo funcionalidade, autonomia, participação social e envelhecimento saudável da pessoa com T21.[3,5–7,11,14,15]

Quadro 14.7 – Barreira e facilitadores para a prática de atividade física na T21

Barreira frequente	Facilitador correspondente
Superproteção e medo de lesão	Informação equilibrada, avaliação orientada por sintomas e progressão supervisionada.
Comandos complexos ou rápidos	Demonstração, linguagem simples, apoio visual, repetição e rotina previsível.
Falta de transporte ou custo	Articulação territorial, escola, unidades de saúde, projetos comunitários e políticas de acesso.
Experiências de fracasso ou exposição	Metas graduais, feedback respeitoso, pares acolhedores e modalidades escolhidas pela pessoa.
Ambiente capacitistas	Formação da equipe, regras inclusivas e avaliação do desempenho sem infantilização.
Programa restrito à terapia	Transferência para lazer, escola, trabalho, esporte e vida comunitária.

PARA A FAMÍLIA
Apoiar não é fazer pela pessoa nem impedir toda experiência de risco. É ajudar a escolher, preparar o ambiente, reconhecer sinais de alerta e permitir que competência e confiança sejam construídas na prática.

14.9 Matriz operacional da Linha de Cuidado

Eixo	Conteúdo
Rastrear	Atividade habitual, sedentarismo, força, equilíbrio, quedas, fadiga, dor, sono, sintomas ao esforço, participação e barreiras.
Prevenir	Inatividade, excesso de telas, ganho de peso, perda de força, isolamento, lesões por carga inadequada e interrupções nas transições de idade.
Intervir	Plano individual com atividade aeróbia, força, coordenação, equilíbrio, esporte e redução do tempo sentado; metas funcionais e reavaliação.
Encaminhar	Cardiologia, pneumologia/sono, endocrinologia, neurologia, ortopedia, fisioterapia, nutrição ou outros serviços conforme sinais, condição e objetivo.
Orientar	Pessoa, família, escola, trabalho e treinadores sobre benefícios, sinais de alerta, adaptações, progressão, hidratação, calçado e continuidade.

14.10 Sinais que exigem interrupção e reavaliação

Dor torácica, síncope, quase síncope, palpitações persistentes ou dispneia desproporcional ao esforço.

- Dor cervical, rigidez, inclinação da cabeça, mudança de marcha, fraqueza, perda de destreza manual ou alteração de controle intestinal/urinário.
- Claudicação, dor articular persistente, edema, queda repetida ou regressão de habilidade previamente adquirida.
- Cianose, saturação reduzida conhecida, crise convulsiva, confusão, sonolência incomum ou recuperação excessivamente lenta.
- Queda acentuada de rendimento, fadiga nova, mudança comportamental ou recusa persistente, que podem sinalizar dor, apneia, tireoide, anemia, infecção ou sofrimento emocional.
- Exercício usado como punição, exposição humilhante, coerção, restrição injustificada ou desrespeito à recusa da pessoa.[9,21,23,24 e 25]

ATENÇÃO CLÍNICA
Sintomas novos não devem ser explicados automaticamente pela T21, pelo "baixo condicionamento" ou pela falta de motivação. Mudança funcional exige investigação de causas clínicas, ambientais e emocionais.[9,24]

14.11 *Checklist* para planejamento e monitoramento da atividade física da pessoa com síndrome de Down (T21)

Item	Verificado / plano de ação
A pessoa participou da escolha da atividade e consegue expressar prazer, desconforto ou recusa?	
Há acompanhamento de saúde atualizado e revisão dos sintomas relacionados ao esforço?	
Foram considerados sono, visão, audição, medicações, dor, cardiopatia e condições musculoesqueléticas?	
O programa inclui atividade aeróbia, força, equilíbrio/coordenação e participação?	
A intensidade é acompanhada por fala, percepção de esforço, técnica e recuperação - não apenas frequência cardíaca?	
As instruções são acessíveis, demonstradas e compatíveis com a comunicação da pessoa?	

Item	Verificado / plano de ação
As metas estão relacionadas a atividades reais e ao projeto de vida?	
Há plano para reduzir tempo sentado e manter movimento fora das sessões formais?	
Barreiras de transporte, custo, atitude e acessibilidade foram identificadas?	
A evolução é reavaliada e registrada com base no desempenho individual e na participação?	

Fonte: Elaborado pelos autores com base nas recomendações da World Health Organization.[1], Bull *et al.*[9] e Tsou *et al.*[24]

14.12 Síntese do capítulo

Atividade física, exercício e esporte são componentes estruturantes do cuidado da pessoa com T21. Quando individualizados, progressivos e conectados à vida cotidiana, podem ampliar força, resistência, equilíbrio, mobilidade, saúde metabólica, bem-estar e participação social. As particularidades clínicas da T21 orientam adaptações; não constituem justificativa para exclusão ou manutenção permanente em atividades de baixa exigência.[22]

A prática segura resulta da combinação entre vigilância clínica, avaliação funcional, prescrição competente, comunicação acessível e ambientes inclusivos. O objetivo final não é apenas melhorar indicadores físicos, mas permitir que a pessoa se mova com mais liberdade, faça escolhas, ocupe espaços, construa vínculos e sustente uma vida ativa ao longo dos anos.[20]

MENSAGEM FINAL
O melhor programa não é o mais sofisticado nem o mais intenso. É aquele que a pessoa compreende, escolhe, consegue realizar com segurança e deseja manter porque produz competência, prazer, autonomia e pertencimento.

Referências

1. World Health Organization. WHO guidelines on physical activity and sedentary behaviour. Geneva: WHO; 2020
2. American College of Sports Medicine. ACSM's Guidelines for Exercise Testing and Prescription. 12th ed. Philadelphia: Wolters Kluwer; 2025
3. International Paralympic Committee. Position Statement on Physical Activity and Sport for Persons with Disabilities. Bonn: IPC; 2021
4. Montalva-Valenzuela F, *et al.* Effects of exercise, physical activity, and sports on physical fitness in adults with Down syndrome. AIMS Public Health. 2024
5. Muñoz-Llerena A, *et al.* Impact of physical activity on autonomy and quality of life in individuals with Down syndrome. Healthcare (Basel). 2024
6. Ruiz-González M, *et al.* Effects of therapeutic exercise on the motor function of adults with Down syndrome. Front Neurol. 2023
7. World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). Geneva: WHO; 2001
8. Antonarakis SE, *et al.* Down syndrome. Nature Reviews Disease Primers. 2020
9. Bull MJ. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022
10. Ptomey LT, Wittenbrook W. Nutrition services for individuals with intellectual and developmental disabilities. J Acad Nutr Diet. 2015

11. Shields N, Synnot AJ, Barr M. Perceived barriers and facilitators to physical activity for children with disability. Br J Sports Med. 2012

12. Fernhall B, Mendonca GV, Baynard T. Reduced work capacity in individuals with Down syndrome: a consequence of autonomic dysfunction? Exerc Sport Sci Rev. 2013

13. Portney LG, Watkins MP. Foundations of Clinical Research: Applications to Evidence-Based Practice. 4th ed. 2020

14. García-Hermoso A, *et al.* The effects of resistance training on health-related physical fitness of people with Down syndrome. Disability and Rehabilitation. 2024

15. Wang Y, *et al.* Impact of physical exercise on health outcomes in people with Down syndrome. Minerva Med. 2025/2026

16. Shields N, Synnot AJ, Barr M. Perceived barriers and facilitators to physical activity for children with disability: a systematic review. Br J Sports Med. 2012;46(14):989-997

17. Special Olympics International. General Rules. Article 2: athlete eligibility and participation requirements, including symptomatic spinal cord compression and atlanto-axial instability. Washington, DC: Special Olympics International; accessed 2026

18. Fernhall B, Mendonca GV, Baynard T. Reduced work capacity in individuals with Down syndrome: a consequence of autonomic dysfunction? Exerc Sport Sci Rev. 2013;41(3):138-147

19. Ruiz-González M, *et al.* Effects of therapeutic exercise on motor function of adults with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. Front Neurol. 2023;14:1296493

20. Muñoz-Llerena A, Ladrón-de-Guevara L, Medina-Rebollo D, Alcaraz-Rodríguez V. Impact of physical activity on autonomy and quality of life in individuals with Down syndrome: a systematic review. Healthcare (Basel). 2024;12(2):181

21. World Health Organization. WHO guidelines on physical activity and sedentary behaviour. Geneva: WHO; 2020

22. Montalva-Valenzuela F, Castillo-Paredes A, Farías-Valenzuela C, *et al.* Effects of exercise, physical activity, and sports on physical fitness in adults with Down syndrome: a systematic review. AIMS Public Health. 2024;11(2):577-600

23. American College of Sports Medicine. ACSM's Guidelines for Exercise Testing and Prescription. 11th ed. Philadelphia: Wolters Kluwer; 2021

24. Tsou AY, Bulova P, Capone G, *et al.* Medical Care of Adults With Down Syndrome: A Clinical Guideline. JAMA. 2020;324(15):1543-1556

25. United Nations. Convention on the Rights of Persons with Disabilities. 2006

CAPÍTULO 15
Saúde mental dos pais e cuidadores primários: cuidar da família é cuidar da pessoa com trissomia do cromossomo 21 (T21)

Autores: Karlo Quadros, Nadja Quadros, Hayssa Nakahara e Daniel Loretti

Como a promoção da saúde mental dos pais e cuidadores primários contribui para o desenvolvimento, a funcionalidade, a participação e a qualidade de vida da pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21)?

15.1 Saúde Mental dos Pais e Cuidadores Primários

A saúde mental dos pais e cuidadores primários constitui um componente essencial da Linha de Cuidado da Pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21). O bem-estar emocional daqueles que exercem o cuidado cotidiano influencia diretamente a qualidade das interações familiares, a responsividade parental, a adesão às intervenções, a organização da rotina e o ambiente em que a pessoa com T21 cresce, aprende e participa. Sob a perspectiva do modelo biopsicossocial e da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), o desenvolvimento humano resulta da interação entre condições de saúde, fatores pessoais e fatores ambientais, sendo a família um dos principais contextos promotores do desenvolvimento. [1–4]

MENSAGEM-CHAVE:
Cuidar da saúde mental dos pais e cuidadores primários não é apenas oferecer apoio à família; é uma intervenção clínica em favor da própria pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21). Pais emocionalmente fortalecidos favorecem vínculos seguros, maior responsividade parental, melhor adesão às intervenções e ampliam as oportunidades de desenvolvimento, funcionalidade, participação e qualidade de vida da pessoa com T21.

Assim, a saúde mental dos pais não deve ser compreendida apenas como uma estratégia de apoio à família. Trata-se de um componente essencial da própria Linha de Cuidado, uma vez que o fortalecimento emocional daqueles que exercem o cuidado cotidiano repercute diretamente sobre o desenvolvimento infantil. Pais emocionalmente fortalecidos tornam-se mais disponíveis para estabelecer vínculos seguros, favorecer experiências significativas de aprendizagem, estimular a autonomia, sustentar a participação da criança em seus diferentes contextos de vida e aderir de forma consistente às orientações da equipe interdisciplinar. Dessa forma, fortalecer quem cuida significa ampliar as oportunidades de desenvolvimento, funcionalidade, participação e qualidade de vida da pessoa com T21. [2–4,7,8]

O nascimento de uma criança com T21 costuma mobilizar profundamente a dinâmica familiar. O processo de compreensão do diagnóstico, a reorganização da rotina, as demandas relacionadas aos cuidados em saúde e as incertezas em relação ao futuro podem desencadear medo, ansiedade, sentimentos de perda das expectativas idealizadas, culpa, sobrecarga emocional e dificuldades de adaptação. Embora essas reações sejam esperadas e façam parte do processo de reorganização familiar, sua persistência pode comprometer a saúde mental dos pais e cuidadores primários, repercutindo negativamente sobre a qualidade das interações familiares, a disponibilidade emocional para o cuidado e a continuidade das intervenções propostas pela equipe de saúde. [2,5–7]

Diversos estudos demonstram que a qualidade das interações entre pais e filhos constitui um dos principais determinantes do desenvolvimento infantil. Pais emocionalmente disponíveis estabelecem vínculos mais seguros, respondem de forma mais sensível às necessidades da criança,

favorecem a comunicação, estimulam a exploração do ambiente e promovem oportunidades para o desenvolvimento da autonomia e da participação. Em contrapartida, sofrimento psíquico, ansiedade, depressão, exaustão emocional ou sobrecarga persistente podem reduzir a responsividade parental, dificultar a organização da rotina terapêutica, comprometer a adesão ao tratamento e limitar as oportunidades de desenvolvimento da pessoa com T21. [3,7–11]

Essa relação pode ser comparada às orientações de segurança durante um voo: antes de auxiliar outra pessoa, recomenda-se colocar a própria máscara de oxigênio. Da mesma forma, fortalecer a saúde mental dos pais e cuidadores primários não representa um cuidado secundário ou acessório, mas uma estratégia clínica capaz de repercutir diretamente sobre o desenvolvimento da pessoa com T21. Cuidar de quem cuida significa fortalecer o principal ambiente promotor do desenvolvimento humano, favorecendo vínculos seguros, maior responsividade parental, melhor adesão às intervenções e maior capacidade da família para sustentar o cuidado ao longo dos diferentes ciclos da vida. [5,7,8,10–12]

Por essa razão, a vigilância da saúde mental dos pais e cuidadores primários deve integrar a Linha de Cuidado desde o momento do diagnóstico e permanecer ao longo de todos os ciclos da vida da pessoa com T21. A equipe interdisciplinar deve acompanhar continuamente fatores de risco para sofrimento psíquico, oferecendo acolhimento, escuta qualificada, psicoeducação, fortalecimento das redes de apoio e encaminhamento para acompanhamento psicológico e/ou psiquiátrico quando necessário. A identificação precoce de sinais de sofrimento psíquico permite intervenções oportunas, reduz o risco de adoecimento mental e fortalece a capacidade da família para sustentar o cuidado ao longo do tempo. [1–5,8,12]

Nesse contexto, a Psicologia exerce papel fundamental ao promover acolhimento, escuta qualificada, orientação parental, fortalecimento das competências parentais, desenvolvimento de estratégias de enfrentamento e ampliação da resiliência familiar. Atua também na identificação precoce de fatores de risco e fatores de proteção para a saúde mental, contribuindo para que a família permaneça como um ambiente emocionalmente seguro, responsivo e promotor do desenvolvimento da pessoa com T21. Além do cuidado aos pais e cuidadores, o psicólogo favorece a comunicação familiar, auxilia na elaboração das diferentes transições ao longo do ciclo de vida e fortalece processos de autonomia, participação e construção de projetos de vida da própria pessoa com T21. [3,5–10]

Quadro 15.1 – Sinais de alerta para adoecimento psíquico de pais e cuidadores primários

Dimensão	Sinais de alerta
Sobrecarga	Exaustão persistente e sensação de que o cuidado ocupa grande parte da vida.
Autocuidado	Falta de tempo para saúde, descanso e lazer.
Saúde emocional	Ansiedade, estresse, tristeza, irritabilidade ou desesperança persistentes.
Relações	Isolamento social ou conflitos familiares relacionados ao cuidado.
Vida cotidiana	Dificuldade para conciliar cuidado, trabalho, família e responsabilidades pessoais.
Rede de apoio	Percepção de apoio insuficiente da família, comunidade ou serviços.
Preocupação com o futuro	Ansiedade recorrente sobre o futuro da pessoa com T21 e da família.

CONDUTA:
A persistência ou a associação de múltiplos sinais deve motivar acolhimento, avaliação psicológica e, quando necessário, encaminhamento para acompanhamento psicológico e/ou psiquiátrico, além do fortalecimento das redes de apoio formais e informais. A vigilância da saúde mental dos pais e cuidadores primários deve integrar longitudinalmente a Linha de Cuidado da Pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21). [1,4,5,8,12]

15.2 A trajetória emocional da família após o diagnóstico

O diagnóstico de T21 pode mobilizar emoções intensas e exigir reorganização de expectativas, papéis familiares e rotinas. Essas respostas são heterogêneas: não existe uma trajetória emocional única nem um "luto" obrigatório. Algumas famílias experimentam sofrimento importante, enquanto outras descrevem adaptação mais rápida, sentimentos positivos e recompensas associadas à parentalidade. Uma revisão sistemática e metanálise recente mostrou maior estresse parental, sintomas depressivos e sofrimento psicológico em mães e pais de crianças com T21 quando comparados a pais de crianças com desenvolvimento típico, sem diferença, entretanto, no impacto positivo percebido da parentalidade.[13]

Por isso, a comunicação do diagnóstico deve ser clara, respeitosa, não determinista e acompanhada de informação prática sobre os próximos passos. A equipe deve reconhecer a singularidade de cada família, acolher dúvidas, evitar previsões negativas generalizadas e identificar precocemente situações em que o sofrimento ultrapassa a adaptação esperada e passa a comprometer sono, funcionamento cotidiano, vínculos, trabalho ou capacidade de cuidado.[2,4,5,13]

15.3 Sobrecarga do cuidado: fatores de risco e fatores de proteção

A sobrecarga do cuidador é multidimensional e pode envolver demandas emocionais, físicas, sociais, ocupacionais e financeiras. Consultas frequentes, terapias, intercorrências clínicas, dificuldades de sono, necessidade de supervisão, conflitos com serviços e barreiras à inclusão podem se somar às responsabilidades familiares e profissionais. A literatura mostra que a qualidade de vida dos cuidadores é influenciada não apenas pelas características da pessoa com T21, mas também pela rede de apoio, recursos disponíveis, estratégias de enfrentamento e condições do próprio cuidador.[8,13,14]

Quadro 15.2 – Fatores de risco e proteção para a saúde mental de pais e cuidadores

Fatores de risco	Fatores de proteção
Privação de sono e exaustão persistente	Divisão equilibrada das responsabilidades e períodos de descanso
Demandas clínicas e terapêuticas intensas	Rede de apoio familiar, comunitária e profissional
Isolamento social e redução de atividades pessoais	Manutenção de vínculos, lazer e atividades significativas
Impacto financeiro e dificuldade de conciliar trabalho e cuidado	Acesso a direitos, benefícios e suporte social
Conflitos familiares, conjugais ou com serviços	Comunicação familiar, orientação e mediação quando necessária
Comportamentos desafiadores, perda funcional ou regressão	Plano de cuidado coordenado e acesso oportuno a avaliação especializada
Incerteza sobre autonomia, envelhecimento e futuro	Planejamento antecipado, decisão apoiada e fortalecimento da autonomia

15.4 Saúde mental do cuidador ao longo dos ciclos de vida da pessoa com T21

As necessidades emocionais da família mudam ao longo da vida. Na primeira infância, podem predominar a adaptação ao diagnóstico, a organização das terapias e as demandas de saúde. Na idade escolar, inclusão, aprendizagem e participação passam a ocupar maior espaço. Na adolescência e vida adulta, sexualidade, autonomia, trabalho, relações afetivas, moradia e tomada de decisão

podem gerar novas preocupações. Com o envelhecimento da pessoa com T21 e de seus pais, cresce a necessidade de planejamento do futuro, continuidade dos cuidados e sustentação da rede de apoio.[10,11,15]

A pergunta "quem apoiará meu filho quando eu não estiver mais aqui?" deve ser acolhida como uma questão legítima de planejamento, e não apenas como manifestação de ansiedade. O cuidado longitudinal deve favorecer a construção progressiva de autonomia, redes de apoio, participação comunitária, planejamento financeiro e social e definição de pessoas e serviços que possam sustentar o projeto de vida da pessoa com T21 no futuro.[11,15]

Quadro 15.3 – Vigilância da saúde mental dos cuidadores ao longo da vida

Momento	Possíveis desafios	O que observar	Estratégias de cuidado
Diagnóstico e nascimento	Impacto da notícia e incertezas	Sofrimento emocional e fragilidade da rede de apoio	Comunicação humanizada, acolhimento e informação
Primeira infância	Consultas, terapias e demandas de saúde	Exaustão, privação de sono e sobrecarga	Organização do cuidado, apoio e períodos de descanso
Idade escolar	Inclusão, aprendizagem e participação	Ansiedade e conflitos com a escola	Articulação entre família, escola e equipe
Adolescência	Sexualidade, identidade e autonomia	Medos, conflitos e superproteção	Orientação e ampliação gradual da autonomia
Vida adulta	Trabalho, moradia e independência	Preocupação com o futuro e participação	Planejamento centrado na pessoa e decisão apoiada
Envelhecimento	Envelhecimento simultâneo da pessoa com T21 e dos pais	Fragilidade da rede e continuidade do cuidado	Planejamento antecipado e fortalecimento da rede de apoio

CUIDAR DE QUEM CUIDA AO LONGO DA VIDA
A saúde mental dos pais e cuidadores não deve ser observada apenas no momento do diagnóstico. As necessidades da família se transformam à medida que a pessoa com T21 cresce, conquista autonomia e envelhece. Por isso, a vigilância do bem-estar do cuidador deve acompanhar longitudinalmente toda a Linha de Cuidado.

15.5 Vigilância e rastreamento da saúde mental dos cuidadores

A vigilância pode ser incorporada às consultas e reuniões de equipe por meio de perguntas breves sobre humor, ansiedade, sono, sobrecarga, rede de apoio e capacidade de manter atividades cotidianas. Quando houver indicação, instrumentos padronizados podem auxiliar o rastreamento, como o PHQ-9 para sintomas depressivos, o GAD-7 para ansiedade e a Zarit Burden Interview para sobrecarga do cuidador. Esses instrumentos apoiam a identificação de risco e o monitoramento, mas não substituem avaliação clínica nem estabelecem diagnóstico isoladamente.[16–18]

Quadro 15.4 – Instrumentos que podem apoiar o rastreamento

Instrumento	Dimensão	Uso na Linha de Cuidado
PHQ-9	Sintomas depressivos	Rastreamento e acompanhamento da intensidade dos sintomas
GAD-7	Sintomas de ansiedade	Rastreamento e acompanhamento de sintomas ansiosos
Zarit Burden Interview	Sobrecarga do cuidador	Identificação e acompanhamento da sobrecarga percebida

RASTREAMENTO NÃO É DIAGNÓSTICO
Resultados alterados devem ser interpretados no contexto clínico e familiar e, quando necessário, levar a avaliação psicológica, médica ou psiquiátrica.

15.6 Intervenção: cuidar de quem cuida

As intervenções devem ser proporcionais às necessidades identificadas. Ações de baixa intensidade incluem acolhimento, psicoeducação, orientação sobre sono e autocuidado, organização da rotina, fortalecimento da rede de apoio e grupos de famílias ou apoio entre pares. Quando há sofrimento persistente ou prejuízo funcional, devem ser considerados acompanhamento psicológico e avaliação médica ou psiquiátrica. A equipe também deve revisar fatores potencialmente modificáveis, como privação de sono, excesso de demandas, ausência de períodos de descanso e dificuldade de acesso a serviços e direitos.[4,5,13,14]

Situações de maior complexidade clínica da pessoa com T21 podem aumentar abruptamente a carga familiar. Em estudo recente sobre Transtorno de Regressão da Síndrome de Down (DSRD), cuidadores relataram maior sobrecarga, pior qualidade de vida, alterações de sono, impacto financeiro e mais sintomas depressivos. Esses achados reforçam que perda funcional, regressão ou mudança clínica importante na pessoa com T21 deve acionar, paralelamente à investigação do paciente, uma avaliação das necessidades de seus cuidadores.[19]

15.7 O papel da equipe interdisciplinar

O cuidado da saúde mental dos pais não deve ser atribuído exclusivamente à Psicologia. Todos os profissionais da Linha de Cuidado podem reconhecer sinais de sofrimento, perguntar sobre a capacidade da família de sustentar o plano terapêutico, evitar culpabilização e comunicar à equipe quando houver necessidade de apoio adicional. A Psicologia possui papel central na avaliação e intervenção psicológica, enquanto médicos, enfermagem, serviço social, terapeutas e demais profissionais contribuem para reduzir barreiras, coordenar demandas e construir um plano de cuidado exequível.[1,2,4,5]

15.8 Situações de alerta e encaminhamento prioritário

Devem motivar avaliação prioritária: sofrimento emocional intenso ou persistente; incapacidade de realizar atividades habituais; insônia grave ou exaustão que comprometa o cuidado; sintomas depressivos ou ansiosos importantes; uso problemático de álcool ou outras substâncias; violência intrafamiliar; negligência involuntária associada à exaustão; e qualquer relato de autoagressão, ideação suicida ou risco para si ou para terceiros. Nessas situações, o acolhimento deve ser acompanhado de avaliação clínica apropriada e articulação com a rede de saúde mental, conforme a gravidade.[4,16,17]

15.9 Síntese do capítulo

A saúde mental dos pais e cuidadores primários deve ser reconhecida como componente longitudinal da Linha de Cuidado da Pessoa com T21. O bem-estar de quem cuida influencia vínculos, responsividade parental, adesão às intervenções, organização da rotina e oportunidades de participação. As necessidades dos cuidadores se transformam ao longo dos ciclos de vida e podem se intensificar

diante de intercorrências clínicas, regressão, barreiras à inclusão, envelhecimento e incertezas sobre o futuro. Por isso, a equipe deve combinar promoção da saúde mental, vigilância, rastreamento quando indicado, identificação de fatores de risco e proteção, apoio à rede familiar e encaminhamento oportuno. Cuidar de quem cuida não é uma ação periférica: é parte do cuidado integral da própria pessoa com T21.

Referências

1. World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). Geneva: World Health Organization; 2001.
2. Brasil. Ministério da Saúde. Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down. Brasília: Ministério da Saúde; 2013.
3. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW, et al. Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020;6(1):9.
4. World Health Organization. Guidance on Mental Health Promotion and Prevention. Geneva: World Health Organization; 2024.
5. Souza MS, Romano MCC, Oliveira PP, Duarte ED, Braga PP. Coping familiar no cuidado à criança com síndrome de Down: revisão de escopo. Rev Rene. 2024;25:e92092.
6. Nobre IS, Zuanetti PA. Interações familiares de crianças com síndrome de Down: uma revisão de escopo. Distúrb Comun. 2025;37(1).
7. Vanwalleghem S, Miljkovitch R. A systematic review on attachment and Down syndrome. J Appl Res Intellect Disabil. 2023;36(5):1007-1022.
8. Chan YY, Wong BWZ, Cheok FE, et al. Quality of life of children and young adults with Down syndrome from caregivers' perspective: a systematic review and meta-analysis. J Intellect Disabil Res. 2024.
9. Del Prette ZAP, Del Prette A. Competência social e habilidades sociais: manual teórico-prático. Petrópolis: Vozes; 2017.
10. Papalia DE, Martorell G. Desenvolvimento Humano. 14. ed. Porto Alegre: AMGH; 2022.
11. Shogren KA, Wehmeyer ML, editors. The Handbook of Self-Determination Research. 2nd ed. New York: Routledge; 2020.
12. Prime H, Wade M, Browne DT. Risk and resilience in family well-being during the COVID-19 pandemic. Am Psychol. 2020;75(5):631-643.
13. Rutter TL, Hastings RP, Murray CA, Enoch N, Johnson S, Stinton C. Psychological wellbeing in parents of children with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. Clin Psychol Rev. 2024;110:102426. doi:10.1016/j.cpr.2024.102426.
14. Cheok FE, Chan YY, Wong BWZ, et al. Quality of life of family caregivers of children and young adults with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. Ann Acad Med Singap. 2024. doi:10.47102/annals-acadmedsg.202420.
15. Bertoli M, Biasini G, Calignano MT, et al. Family members and health professionals' perspectives on future life planning of ageing people with Down syndrome: a qualitative study. Disabil Rehabil. 2018;40(24):2867-2874.
16. Kroenke K, Spitzer RL, Williams JBW. The PHQ-9: validity of a brief depression severity measure. J Gen Intern Med. 2001;16(9):606-613. doi:10.1046/j.1525-1497.2001.016009606.x.
17. Spitzer RL, Kroenke K, Williams JBW, Löwe B. A brief measure for assessing generalized anxiety disorder: the GAD-7. Arch Intern Med. 2006;166(10):1092-1097. doi:10.1001/archinte.166.10.1092.

18. Domínguez-Vergara J, Santa-Cruz-Espinoza H, Chávez-Ventura G. Zarit Caregiver Burden Interview: psychometric properties in family caregivers of people with intellectual disabilities. Eur J Investig Health Psychol Educ. 2023;13(2):391-402. doi:10.3390/ejihpe13020029.

19. Santoro JD, et al. Caregiver burden and familial impact in Down Syndrome Regression Disorder. J Neurodev Disord. 2025.

EIXO II:
Saúde e Condições Associadas à T21 que exigem Vigilância Contínua



CAPÍTULO 16
O caminho endocrinológico da infância ao envelhecimento na trissomia do cromossomo 21 (T21)

Autor: Aleksandro Belo

16.1 Introdução: um novo horizonte para a endocrinologia na T21

A Trissomia do Cromossomo 21 (T21) ou síndrome de Down é uma alteração genética mais comum na população, ocorrendo em aproximadamente 1 a cada 700 nascimentos.[1,2] Tradicionalmente, o manejo clínico desta condição concentrava-se na resolução de problemas agudos e na garantia da sobrevivência infantil; contudo, vivemos uma revolução demográfica: a expectativa de vida média saltou de 25 anos em 1983 para cerca de 60 anos na atualidade.[1,2]Esse ganho de longevidade impõe a necessidade de um cuidado integral que transcenda o diagnóstico de doenças e foque na funcionalidade e na autonomia.[1]

Nesse cenário, a endocrinologia emerge como um eixo central da "Linha de Cuidado", visto que as doenças endocrinológicas são extremamente comuns na trissomia do cromossomo 21 ou T21.[1,3] O equilíbrio hormonal é o substrato biológico que permite o crescimento físico, o desenvolvimento cognitivo e a manutenção da energia vital necessária para a participação social plena.[2] Compreender o caminho endocrinológico da pessoa com T21 significa reconhecer que as variações metabólicas não são apenas características estáticas da síndrome, mas fatores dinâmicos que podem ser monitorados e otimizados para garantir que cada indivíduo alcance seu máximo potencial.[1,2]

16.2 O crescimento somático e o desenvolvimento na infância

O crescimento físico na T21 é caracterizado pelo somatório de fenômenos celulares e biológicos influenciados por um plano genético específico e pelo meio ambiente.[2,4] É amplamente aceito que a média de estatura dos indivíduos com T21 é significativamente menor do que a da população típica.[4] Admite-se que essa redução na estatura média ocorra para ambos os sexos, situando-se frequentemente abaixo do quinto percentil em relação aos pares sem a trissomia.[4]

Padrões de Crescimento no Brasil: Estudos brasileiros identificaram padrões específicos no desenvolvimento de crianças e adolescentes com T21 entre 9 e 11 anos, confirmando que a estatura média é reduzida em comparação à população típica.[4] Observou-se que os meninos tendem a ser ligeiramente mais altos que as meninas nas idades iniciais desse intervalo, ocorrendo uma inversão aos 11 anos, quando as meninas passam a apresentar médias de estatura superiores.[4] Embora os valores absolutos de estatura sejam menores na T21, verifica-se que o comportamento das fases de desenvolvimento guarda paralelos biológicos com o de crianças de crescimento típico.[4]

Vigilância e Intervenção com GH: Para o monitoramento da saúde e do estado nutricional, é possível utilizar as curvas de crescimento de crianças típicas para acompanhar indivíduos com T21, desde que sejam levadas em consideração as especificidades biológicas e o plano de desenvolvimento de cada indivíduo.[10] Evidências científicas recentes demonstram que o tratamento com hormônio do crescimento recombinante (GH) é seguro e eficaz para aumentar a velocidade de crescimento longitudinal em crianças com T21.[7] A terapia com GH tem demonstrado benefícios significativos não apenas no ganho estatural, mas também na normalização do perímetro cefálico e dos níveis de

IGF1.[7]. Além disso, a literatura aponta possíveis benefícios secundários no desenvolvimento motor e cognitivo a longo prazo, contribuindo para a funcionalidade global da criança.[7] Paralelamente, o hipotireoidismo congênito, presente em uma proporção significativa, deve ser rastreado imediatamente após o nascimento para evitar danos irreversíveis ao neurodesenvolvimento.[2,10]

16.3 Puberdade e saúde reprodutiva: transições de autonomia

A puberdade na pessoa com T21 representa um marco crítico, despertando novas demandas de saúde e desafios sociais. Embora a puberdade precoce verdadeira seja rara, o padrão de desenvolvimento difere significativamente da população geral.[5]

Vigilância da Puberdade e Saúde Óssea: Na T21, a puberdade deve ser monitorada de perto, uma vez que a puberdade precoce pode acarretar impactos clínicos relevantes, prejudicando tanto a estatura final quanto a consolidação da massa óssea.[5,10] Por esse motivo, recomenda-se que indivíduos com T21, a partir dos sete anos de idade (ou precocemente se houver sinais clínicos), recebam acompanhamento rigoroso com avaliação periódica da idade óssea e monitoramento das dosagens hormonais.[5,10] Esse acompanhamento é essencial para detectar a ativação precoce do eixo hipotálamo-hipófise-gonadal e instituir intervenções que preservem o potencial de crescimento e a integridade do esqueleto.[5]

Meninas: A menarca ocorre em média aos 11,8 anos, sendo considerada significativamente mais precoce que a de pares típicos em alguns contextos.[5].O estirão de crescimento puberal antecipado contribui para a estatura final reduzida.[5]

Meninos: O início puberal ocorre em média aos 10,6 anos, idade similar à da população típica.[5]No entanto, os meninos frequentemente apresentam insuficiência gonadal primária, caracterizada por testículos menores e níveis elevados de FSH.[5,8]

16.4 O eixo da tireoide: vigilância contínua e silenciosa

A disfunção tireoidiana é a alteração endócrina mais comum na T21, afetando aproximadamente 50% dos adultos.[1,3] O hipotireoidismo apresenta um risco elevado ao longo de toda a vida.[1,2,3]

Rastreamento e Desafios Clínicos: O rastreio da tireoide deve ser feito com TSH e os hormônios da tireoide a partir dos seis meses de vida e após isso, com um ano de idade e depois uma vez por ano por toda a vida.[10] O diagnóstico clínico é desafiador porque os sintomas clássicos — como fadiga, ganho de peso e constipação — são extremamente comuns no fenótipo da T21, independentemente do status hormonal.[1,3]

A necessidade de exames laboratoriais periódicos é imperativa, pois o quadro clínico pode ser muito pouco evidente.[1,10] No entanto, a disfunção tireoidiana não tratada pode levar a um atraso cognitivo importante, prejudicando o neurodesenvolvimento e a aquisição de marcos fundamentais, principalmente se a alteração tireoidiana acontecer nos primeiros meses de vida.[2,10] Manter o eutiroidismo é vital para prevenir o declínio funcional e garantir a autonomia cognitiva em todas as fases da existência.[1,3]

16.5 Diabetes e a obesidade

Diabetes Mellitus e Obesidade: A prevalência de diabetes tipo 2 é um pouco maior e ocorre em idades mais precoces do que na população geral.[1,3,6] As diretrizes da Global Down Syndrome Foundation preconizam o rastreamento por meio de hemoglobina glicada (HbA1c) ou glicemia de jejum para todos os adultos com síndrome de Down, visando a detecção oportuna de alterações metabólicas.[1]

A obesidade na T21 é multifatorial, influenciada por hipotonia, baixo metabolismo basal e menor massa muscular.[1,6] O manejo deve ser biopsicossocial: deve-se promover a participação em atividades físicas inclusivas que gerem pertencimento, como esportes em grupo ou dança, favorecendo tanto o controle glicêmico quanto a inclusão social e a qualidade de vida do indivíduo.[1]

16.6 Saúde óssea e prevenção de fragilidades

A osteoporose e a osteopenia são preocupações crescentes no envelhecimento da pessoa com T21, que apresenta densidade mineral óssea (DMO) reduzida e maior risco de fraturas por fragilidade.[1,3]

Recomenda-se uma avaliação rigorosa por causa secundária de osteoporose, como deficiência de vitamina D, hiperparatiroidismo, hipogonadismo, menopausa precoce e doença celíaca, que afeta cerca de 5% da população com T21.[1,3] O equilíbrio hormonal sexual e tireoidiano é determinante para a integridade do esqueleto e a preservação da mobilidade e independência.[1,3]. É fundamental reforçar que a promoção da saúde óssea deve ser iniciada precocemente; é necessário, desde a infância, manter níveis adequados de vitamina D e a prática esportiva regular com atividades de impacto no osso para otimizar o pico de massa óssea e promover melhor saúde óssea ao longo de toda a vida.[10]

16.7 Envelhecimento precoce e o espectro da doença de Alzheimer

A T21 apresenta uma conexão biológica intrínseca com a Doença de Alzheimer (DA) devido à cópia extra do gene da Proteína Precursora do Amiloide (APP) no cromossomo 21, resultando na hiperprodução do peptídeo beta-amiloide (Aβ).[11]

Fatores Modificáveis: Condições como a apneia obstrutiva do sono (AOS), presente em até 63% dos adultos, e a doença periodontal grave são fatores de risco modificáveis que aceleram o declínio cognitivo.[1,11]. Nesse sentido, destaca-se a importância da realização de polissonografia a partir dos quatro anos de idade para a prevenção e o monitoramento da saúde do sono.[10] O diagnóstico e tratamento agressivo dessas condições são estratégias fundamentais de neuroproteção para retardar sintomas demenciais e preservar a dignidade e a autonomia do idoso com T21.[1,11]

16.8 Andropausa precoce e declínio cognitivo no homem

Homens com T21 apresentam um padrão característico de insuficiência gonadal primária (hipogonadismo hipergonadotrófico), marcado por níveis elevados de LH e FSH e testosterona frequentemente diminuída.[8] A andropausa precoce ocorre com maior frequência e intensidade nesta população.[3,8]

É fundamental que se realize uma busca ativa por meio de exames laboratoriais anuais, visto que o hipogonadismo masculino na T21 pode ser assintomático e passar desapercebido, especialmente em homens que não mantêm relação sexual.[8] Esse monitoramento é tão crucial quanto o realizado

na mulher, pois a deficiência de testosterona está intimamente relacionada à perda de massa muscular (sarcopenia), à redução da massa óssea e ao declínio cognitivo.[3,8]

16.9 Menopausa e o declínio cognitivo na mulher

Mulheres com T21 experimentam a menopausa em média aos 47 anos, aproximadamente 2 a 3 anos antes da população típica.[9] Existe uma correlação direta entre a idade da menopausa precoce e o início precoce dos sintomas de demência.[9,11]

Importância do Acompanhamento Precoce: Estudos demonstram que a reserva ovariana em mulheres com T21 já se apresenta reduzida desde idades jovens.[9]. Nesse contexto, é fundamental o acompanhamento clínico e laboratorial próximo, a partir dos 25 30 anos de idade, voltado à identificação de sinais de menopausa precoce; essa medida é crucial para orientar a equipe terapêutica e a família quanto à possibilidade de declínio cognitivo relacionado a essa transição hormonal precoce, permitindo o planejamento assistencial adequado.[9,11] Embora a terapia de reposição hormonal (TRH) ainda careça de ensaios clínicos robustos, evidências sugerem que o estrogênio pode proteger neurônios colinérgicos.[9]

16.10 Ações estratégicas e plano de investigação clínica

A implementação de uma linha de cuidado eficaz exige a capacitação de equipes multidisciplinares e o monitoramento longitudinal da funcionalidade.

Quadro 16.1: Plano estratégico de investigação (resumo para profissionais)

Vigilância Tireoidiana	Rastreio laboratorial (TSH/T4L) aos 6 meses, 12 meses e anualmente por toda a vida.[10]
Intervenção Estatural	Avaliação para uso de GH recombinante visando ganho estatural e perímetro cefálico na infância.[7]
Avaliação do Diabetes	Monitoramento do metabolismo glicêmico através de HbA1c ou glicemia de jejum, com atenção redobrada ao envelhecimento precoce.[1,6]
Cuidado com Envelhecimento Precoce	Avaliação funcional e cognitiva anual a partir dos 40 anos para detectar declínios prodrômicos de demência.[1,11]
Abordagem da Obesidade	Intervenção multifatorial e multiprofissional focando em atividades sociais e controle de comorbidades.[1,6]
Saúde Óssea	Manutenção de Vitamina D e estímulo a esportes de impacto desde a infância; investigação de causas secundárias em caso de fragilidade.[1,3,10]
Demência e Transições Hormonais	Monitoramento rigoroso da menopausa e andropausa precoces através de dosagens anuais para mitigar riscos cognitivos.[8,9,11]

16.11 Considerações finais

O caminho endocrinológico da pessoa com T21 evoluiu de uma preocupação com a sobrevivência para a promoção de uma longevidade ativa, digna e funcional.[1,2] A alta prevalência de disfunções metabólicas e hormonais torna o acompanhamento endocrinológico sistemático um pilar inegociável do cuidado integral.[1,3]

É imperativo que o atendimento seja realizado por profissionais treinados e sensibilizados, capazes de solicitar exames no tempo correto e de identificar os primeiros sintomas de desequilíbrios, que frequentemente se manifestam de forma atípica nesta população.[1,10]Ao estabilizar as bases biológicas através de um monitoramento proativo — da infância ao envelhecimento —, garantimos que a pessoa com T21 não seja limitada por sua fisiologia, mas impulsionada por ela para exercer sua autonomia e cidadania plena em todas as etapas da vida.[1,2]

Referências

1. Tsou AY, Bulova P, Capone G, Chicoine B, Gelaro B, Harville TO, *et al.* Medical Care of Adults With Down Syndrome: A Clinical Guideline. JAMA. 2020;324(15):1543-1556. doi:10.1001/jama.2020.17024
2. Bull MJ. Down Syndrome. N Engl J Med. 2020;382(24):2344-2352. doi:10.1056/NEJMra1706537
3. Capone G, Stephens M, Santoro S, Chicoine B, Bulova P, Peterson M, *et al.* Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: A systematic review toward the development of health care guidelines. Part II. Am J Med Genet A. 2020;182(7):1832-1845. doi:10.1002/ajmg.a.61604
4. Freire F, Thon RA, Costa LT, Duarte E, Gorla JI. Somatic Growth of Brazilian Children and Adolescents with Down Syndrome. J Hum Growth Dev. 2015;25(1):102-107. doi:10.7322/jhgd.96787
5. Erdoğan F, Güven A. Is there a secular trend regarding puberty in children with down syndrome? Front Endocrinol (Lausanne). 2022;13:1001985. doi:10.3389/fendo.2022.1001985
6. Aslam AA, Baksh RA, Pape SE, *et al.* Diabetes and Obesity in Down Syndrome Across the Lifespan: A Retrospective Cohort Study Using U.K. Electronic Health Records. Diabetes Care. 2022;45(12):2892-2899. doi:10.2337/dc22-0482
7. Shaki D, Hershkovitz E, Tamam S, *et al.* GH treatment in pediatric Down syndrome: a systematic review and mini meta-analysis. Front Endocrinol (Lausanne). 2023;14:1135768. doi:10.3389/fendo.2023.1135768
8. Suzuki K, Nakajima K, Kamimura S, *et al.* Eight case reports on sex-hormone profiles in sexually mature male Down syndrome. Int J Urol. 2010;17(12):1008-10. doi:10.1111/j.1442-2042.2010.02621.x.
9. Seltzer GB, Schupf N, Wu HS. A prospective study of menopause in women with Down's syndrome. J Intellect Disabil Res. 2001;45(Pt 1):1-7. doi:10.1046/j.1365-2788.2001.00286.x.
10. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, *et al.* Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010. doi:10.1542/peds.2022-057010
11. Forlenza OV. Indicadores clínicos e biológicos do envelhecimento precoce e da demência em adultos e idosos com síndrome de Down. São Paulo: IPq-HCFMUSP; 2020

CAPÍTULO 17
Evolução das manifestações cardiovasculares na trissomia do cromossomo 21 ao longo da vida

Autora: Anne Gerymaia

Introdução

A linha de cuidado cardiovascular da pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21) deve transcender o modelo biomédico tradicional, historicamente centrado no diagnóstico e tratamento das cardiopatias congênitas. O expressivo aumento da expectativa de vida das pessoas com Trissomia do Cromossomo 21 (T21) modificou profundamente o perfil das manifestações cardiovasculares observadas ao longo do ciclo de vida. Se anteriormente a assistência concentrava-se quase exclusivamente no diagnóstico e tratamento das cardiopatias congênitas da infância, atualmente cresce a relevância das condições cardiovasculares e cardiometabólicas que acompanham o envelhecimento dessa população, incluindo obesidade, disfunção autonômica, apneia obstrutiva do sono, valvopatias adquiridas e alterações funcionais. Esse novo cenário exige a reorganização da assistência, contemplando estratégias de promoção da saúde, prevenção, diagnóstico precoce, tratamento e acompanhamento contínuo desde o período pré-natal até o envelhecimento.[1–4]

Nessa perspectiva, a linha de cuidado cardiovascular deve transcender o modelo biomédico tradicional, historicamente centrado na sobrevida, incorporando os princípios do modelo biopsicossocial da deficiência. A saúde cardiovascular passa a ser compreendida como um importante determinante da funcionalidade, da autonomia e da participação social, influenciando diretamente a capacidade para atividades da vida

diária, prática de atividade física, escolarização, inserção no trabalho e envelhecimento ativo. Assim, o objetivo do cuidado deixa de restringir-se à redução da morbimortalidade e passa a contemplar a preservação da capacidade funcional e da qualidade de vida em todas as etapas do desenvolvimento.[2,5,7]

A organização da linha de cuidado deve reconhecer que as necessidades cardiovasculares da pessoa com T21 são dinâmicas e se modificam ao longo da vida. Na infância predominam as cardiopatias congênitas e suas repercussões hemodinâmicas; na adolescência, a transição para o cuidado do adulto e o desenvolvimento do autocuidado; na idade adulta, ganham importância os fatores cardiometabólicos, as valvopatias e as disautonomias; enquanto no envelhecimento tornam-se prioritárias a preservação da funcionalidade, a prevenção da fragilidade e a manutenção da independência. Dessa forma, o acompanhamento cardiovascular deve ser contínuo, individualizado e integrado entre os diferentes níveis de atenção à saúde, garantindo cuidado longitudinal e centrado na pessoa.[1–3,6]

17.1 Linha de cuidado cardiovascular ao longo dos ciclos da vida

O cuidado cardiovascular inicia-se ainda durante a gestação. O rastreamento da T21 por métodos ultrassonográficos, laboratoriais e genéticos deve ser acompanhado da ecocardiografia fetal entre 18 e 22 semanas, permitindo o diagnóstico das cardiopatias congênitas, o planejamento do parto em centros especializados e o aconselhamento familiar. A identificação precoce das alterações cardíacas favorece o encaminhamento oportuno e contribui para a redução da morbimortalidade neonatal.[1,3,5]

O primeiro ano concentra o maior impacto das cardiopatias congênitas. Defeitos septais, persistência do canal arterial e defeito do septo atrioventricular representam as alterações mais frequentes e podem evoluir com insuficiência cardíaca e hipertensão pulmonar. O seguimento pelo cardiologista pediátrico deve definir o momento oportuno da intervenção e monitorar crescimento, estado nutricional, imunização, prevenção de infecções respiratórias e orientação familiar, reduzindo complicações e favorecendo o desenvolvimento infantil.[1,3-5]

Após a correção das cardiopatias congênitas, a linha de cuidado amplia seu foco para a promoção da saúde cardiovascular. A vigilância periódica deve contemplar obesidade, dislipidemia, diabetes, sedentarismo e doenças respiratórias, além do incentivo à alimentação saudável e à prática regular de atividade física. A integração entre família, escola e equipe de saúde fortalece hábitos saudáveis, contribui para a prevenção de fatores de risco cardiovasculares na vida adulta e favorece o desenvolvimento motor, a participação escolar, a interação social e a aquisição de autonomia.[1,3,7,8]

A adolescência representa a transição entre o modelo centrado nas cardiopatias congênitas e um novo perfil cardiovascular. O acompanhamento deve ser planejado para garantir a continuidade do cuidado, especialmente nos indivíduos com cardiopatias moderadas ou complexas. Além da avaliação de lesões residuais, ganham importância o rastreamento da obesidade, alterações metabólicas, apneia obstrutiva do sono, bradicardia e disfunção autonômica, podendo ser necessários exames como Holter, MAPA, polissonografia e teste de inclinação, conforme indicação clínica.[2,5,7,8]

A definição do cardiologista responsável pelo acompanhamento na adolescência e vida adulta deve considerar a condição clínica de cada paciente. Adolescentes sem cardiopatia congênita podem permanecer em acompanhamento na Atenção Primária à Saúde, sendo indicada avaliação cardiológica pelo menos uma vez entre os 12 e 17 anos. Por outro lado, aqueles com cardiopatias congênitas, especialmente moderadas ou complexas, devem ser acompanhados por cardiologista com experiência em cardiopatias congênitas. A alta do seguimento cardiológico não deve ser recomendada, pois em todas as etapas do ciclo de vida há necessidade de avaliação e acompanhamento das condições cardiovasculares mais prevalentes.[1,2,4,9]

A adolescência representa um período crítico para o fortalecimento da autonomia. A linha de cuidado deve estimular o desenvolvimento progressivo do autocuidado, a compreensão da própria condição de saúde e a participação ativa nas decisões relacionadas ao tratamento, respeitando a capacidade funcional de cada indivíduo.[1,2,9]

Na vida adulta ocorre uma mudança do fenótipo cardiovascular. Embora persistam pacientes com cardiopatias estruturais residuais, tornam-se mais frequentes a obesidade, adiposidade central, alterações do metabolismo glicídico, dislipidemia, apneia obstrutiva do sono, valvopatias adquiridas e disfunção autonômica.[2,5,7,8]

Os estudos cardiológicos atuais demonstram que adultos com T21 apresentam características vasculares distintas da população geral, incluindo menores níveis de pressão arterial central e periférica e menor rigidez arterial. Paralelamente, observa-se elevada prevalência de alterações associadas à redução do débito cardíaco e da pressão sistólica central, sendo frequentes a síncope reflexa e outras síndromes disautonômicas. O diagnóstico geralmente se inicia pela queixa de síncope ou lipotimia. São frequentes sintomas como indisposição, tontura, escurecimento visual, diplopia, náuseas e fraqueza em membros inferiores antes do evento. O diagnóstico diferencial deve incluir alterações comportamentais, como depressão, e doenças neurológicas, como demência precoce e crises convulsivas.[2,5,7]

A prevalência de hipertensão arterial sistêmica é significativamente menor do que na população sem T21, embora possa ocorrer por causas secundárias ou relacionadas ao envelhecimento. Dessa forma, a avaliação do risco cardiovascular deve considerar as particularidades dessa população,

evitando a aplicação indiscriminada de protocolos desenvolvidos para indivíduos sem T21.[2,5,7] Diferentemente da população geral, as doenças ateroscleróticas coronarianas apresentam menor prevalência, reforçando a necessidade de uma abordagem cardiovascular individualizada.[2,5,7]

O objetivo do acompanhamento cardiovascular do adulto com T21 é preservar a capacidade funcional, prevenindo condições que limitem a mobilidade, a participação social, o trabalho e a independência. O controle da obesidade, da apneia obstrutiva do sono, das alterações metabólicas, das valvopatias e da disfunção autonômica deve ser compreendido como estratégia para manutenção da funcionalidade.[1,2,5,7]

O envelhecimento da pessoa com T21 apresenta características próprias e não reproduz o padrão observado na população geral. Enquanto a obesidade, a apneia obstrutiva do sono, as valvopatias e a disfunção autonômica assumem papel de destaque, a hipertensão arterial, a aterosclerose clínica e as doenças ateroscleróticas coronarianas apresentam menor prevalência, exigindo uma abordagem baseada nas particularidades dessa condição genética.[2,7,9]

Com o envelhecimento, pode ocorrer perda funcional e maior fragilidade. A manutenção da mobilidade, da independência e da capacidade funcional torna-se objetivo tão importante quanto o controle das doenças cardiovasculares, exigindo atuação integrada entre cardiologia, geriatria, Atenção Primária à Saúde e equipe multiprofissional. A avaliação funcional periódica deve orientar o planejamento terapêutico, priorizando intervenções que preservem a autonomia, a participação social e o envelhecimento ativo.[2,9,10]

A saúde cardiovascular constitui um dos principais determinantes da funcionalidade da pessoa com T21. A preservação da capacidade cardio-respiratória favorece a participação escolar, a prática regular de atividade física, a inserção e permanência no mercado de trabalho, a autonomia nas atividades da vida diária e o envelhecimento ativo. Dessa forma, a linha de cuidado deve compreender a prevenção, o diagnóstico precoce e o manejo das condições cardiovasculares como estratégias para promover funcionalidade, participação social, independência e qualidade de vida, e não apenas para reduzir morbimortalidade. O acesso ao trabalho, a permanência em atividades produtivas e a manutenção da independência funcional dependem não apenas das habilidades cognitivas e sociais, mas também da capacidade física, da aptidão cardio-respiratória e do adequado controle das condições cardiovasculares. Assim, o cuidado cardiovascular deve ser compreendido como componente essencial da promoção da autonomia e da inclusão social da pessoa com T21 ao longo de todo o ciclo de vida.[1,2,3,7,10]

17.2 Observações finais

A consolidação desta linha de cuidado depende da inclusão da T21 nos currículos dos cursos de graduação da área da saúde e nos programas de residência médica e multiprofissional, além da educação permanente dos profissionais envolvidos no cuidado. Também requer incentivo à pesquisa sobre adolescentes, adultos e idosos com T21, grupos ainda pouco representados na literatura científica. O fortalecimento de redes colaborativas e a atualização periódica das recomendações são essenciais para que a assistência permaneça baseada nas melhores evidências disponíveis.

A linha de cuidado cardiovascular da pessoa com T21 deve acompanhar todo o ciclo de vida, tendo como objetivo principal preservar funcionalidade, autonomia e participação social, respeitando as particularidades cardiovasculares de cada etapa do desenvolvimento.

Referências

1. Peterson JK, Setty SP, Marino BS, Oster ME, Bull MJ, Mercer-Rosa L, *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. J Am Heart Assoc. 2024;13:e036214. doi:10.1161/JAHA.124.036214
2. Tsou AY, Bulova P, Capone G, Chicoine B, Gelaro B, Harville TO, *et al.* Medical care of adults with Down syndrome: a clinical guideline. JAMA. 2020;324(15):1543-1556. doi:10.1001/jama.2020.17024
3. Bull MJ; Committee on Genetics. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010. doi:10.1542/peds.2022-057010
4. Bush D, Galambos C, Ivy DD, Abman SH, Wolter-Warmerdam K, Hickey F. Pulmonary hypertension in children with Down syndrome. Pediatrics. 2018;142(Suppl 4):S183-S193. doi:10.1542/peds.2018-2056H.
5. Delany DR, Gaydos SS, Romeo DA, Henderson HT, Fogg KL, Holmes KW, *et al.* Down syndrome and congenital heart disease: perioperative planning and management. J Congenit Cardiol. 2021;5:7. doi:10.1186/s40949-021-00061-3
6. John AS, Jackson JL, Moons P, Uzark K, Mackie AS, Timmins S, *et al.* Advances in managing transition to adulthood for adolescents with congenital heart disease: a practical approach to transition program design: a scientific statement from the American Heart Association. J Am Heart Assoc. 2022;11(15):e025278. doi:10.1161/JAHA.122.025278
7. Cilhoroz BT, Receno CN, Heffernan KS, Deruisseau LR. Cardiovascular physiology and pathophysiology in Down syndrome. Physiol Res. 2022;71(1):1-16. doi:10.33549/physiolres.934791
8. 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;57:181-192. doi:10.1016/j.ridd.2016.06.018
9. Capone GT, Chicoine B, Bulova P, Stephens M, Hart S, Crissman B, *et al.* Co- occurring medical conditions in adults with Down syndrome: a systematic review toward the development of health care guidelines. Am J Med Genet A. 2018;176(1):116-133. doi:10.1002/ajmg.a.38512
10. Bellelli F, Consorti E, Garlini S, Recalcati F, Froldi M, Proietti M, *et al.* Frailty in persons with Down syndrome: results from the REVIVIS study. J Am Med Dir Assoc. 2024;25(11):105239. doi:10.1016/j.jamda.2024.105239

Artigo completo

CAPÍTULO 18
Saúde metabólica, sono, apneia e obesidade: como tudo se conecta na T21

Alimentação, intestino, músculo, movimento, composição corporal e sono como eixos de funcionalidade

Autores: Elias Couto, Anderson Carvalho, Dennis Burns e Karlo Quadros

Como reconhecer e interromper os ciclos em que alimentação inadequada, constipação, inatividade, perda de força, ganho de peso e sono fragmentado se reforçam mutuamente e reduzem a funcionalidade da pessoa com T21?

Objetivo do capítulo

Integrar saúde metabólica, alimentação, função intestinal, músculo, movimento, composição corporal, sono e apneia obstrutiva do sono como eixos inseparáveis da Linha de Cuidado da pessoa com T21. O objetivo não é apenas prevenir obesidade, diabetes ou complicações respiratórias, mas preservar energia, aprendizagem, força, autonomia, participação e qualidade de vida ao longo de todo o ciclo vital.[1-3]

NOTA DE EVIDÊNCIA
O "Ecossistema Metabólico da Pessoa com T21" é um modelo conceitual proposto no texto-base para organizar relações conhecidas entre saúde intestinal, metabolismo, músculo, movimento e sono. Não constitui classificação diagnóstica nem cadeia causal comprovada. Achados moleculares e de microbiota ajudam a formular hipóteses, mas não justificam painéis laboratoriais especiais, testes comerciais de microbioma, suplementos ou dietas restritivas sem indicação clínica.

18.1 Saúde metabólica: mais do que peso corporal

Na T21, a saúde metabólica resulta da interação entre biologia, composição corporal, alimentação, atividade física, sono, condições clínicas e ambiente. Hipotonia, menor força e massa magra relativa, menor aptidão cardiorrespiratória e menor gasto energético de repouso podem favorecer ganho de gordura corporal. Hipotireoidismo, apneia do sono, dor, constipação, medicamentos, barreiras de acesso e superproteção também podem reduzir a disposição e a participação.[3-8]

A obesidade deve ser abordada sem culpabilização. Peso e índice de massa corporal são úteis, mas não resumem a saúde metabólica. O acompanhamento deve considerar trajetória de crescimento, distribuição de adiposidade, força, mobilidade, qualidade da alimentação, comportamento sedentário, sono, função intestinal e impacto sobre a vida cotidiana. O alvo clínico é preservar músculo, mobilidade e capacidade funcional - e não simplesmente perseguir um número na balança.[5-8]

MENSAGEM-CHAVE
O alvo clínico não é "normalizar o corpo". É identificar fatores tratáveis, reduzir riscos, preservar músculo e mobilidade e ampliar a capacidade da pessoa participar da vida que deseja.

18.2 O que avaliar de forma integrada

Quadro 18.1 – Avaliação integrada: saúde metabólica, sono, apneia e obesidade na T21

Domínio	Perguntas clínicas e funcionais	Possíveis ações
Crescimento e composição corporal	Como evoluem peso, estatura, circunferências e ganho ponderal? Há perda de massa muscular, crescimento inadequado ou mudança rápida?	Interpretar a trajetória, revisar alimentação, atividade, sono, tireoide, medicamentos e condições associadas.[1,2,6]
Força e capacidade física	A pessoa levanta-se, sobe escadas, caminha e acompanha atividades habituais? Surgiram fadiga ou regressão?	Avaliar força, mobilidade, dor e aptidão; construir programa progressivo e funcional.[17-19]
Alimentação	O padrão é variado? Há ultraprocessados frequentes, bebidas açucaradas, seletividade, compulsão, dificuldade mastigatória ou uso de comida como recompensa?	Orientação individualizada; adaptar textura e ambiente; envolver família e pessoa nas escolhas.[6,10,11]
Intestino	Frequência e consistência das fezes, dor, distensão, escape fecal, recusa alimentar ou mudança comportamental?	Revisar hidratação, fibras, movimento, medicamentos; investigar hipotireoidismo, doença celíaca e outras causas.[1,2,12]
Sono e respiração	Ronco, pausas, sono agitado, despertares, posição incomum, cefaleia matinal, irritabilidade, sonolência ou queda de rendimento?	Baixo limiar para avaliação de sono; polissonografia conforme idade, sintomas e seguimento especializado.[1,20-23]
Metabolismo e endocrinologia	Há poliúria, polidipsia, acantose, fadiga, ganho ponderal, alterações menstruais ou sinais tireoidianos?	Rastreamento laboratorial orientado por idade, diretrizes e risco; tratar causas identificadas.[1,2,9]
Participação e contexto	O ambiente oferece oportunidades de movimento, alimentação adequada, descanso e autonomia? Existem custo, transporte, estigma ou sobrecarga familiar?	Reduzir barreiras e definir metas possíveis no território e na rotina real.

18.3 Base biológica: compreender sem determinismo

A presença de uma cópia adicional do cromossomo 21 modifica a expressão de diversos genes e influencia vias relacionadas à resposta imune, função mitocondrial, estresse oxidativo e regulação energética. Esses achados ajudam a compreender vulnerabilidades biológicas, mas não determinam, de forma inevitável, obesidade, diabetes, fadiga ou declínio funcional. A expressão clínica é heterogênea e fortemente modulada por saúde, ambiente e oportunidades ao longo da vida.[3,4,9]

PLAUSIBILIDADE BIOLÓGICA NÃO É RECOMENDAÇÃO CLÍNICA
Não há indicação de rotina para dosar citocinas, “marcadores de inflamação” inespecíficos, função mitocondrial ou genes relacionados à T21 com a finalidade de orientar dieta, suplementos ou exercício. A prática deve permanecer baseada em história, exame, função, rastreamentos validados e condições clínicas identificadas.

Da mesma forma, mudanças de energia, comportamento, atenção ou aprendizagem não devem ser automaticamente atribuídas à T21 ou à deficiência intelectual. Apneia do sono, hipotireoidismo, constipação, dor, anemia, efeitos de medicamentos e sofrimento emocional são exemplos de causas potencialmente tratáveis que precisam ser procuradas ativamente.[1,2]

18.4 Alimentação, microbiota e função intestinal

Não existe uma 'dieta da T21'. A alimentação deve respeitar idade, necessidades nutricionais, cultura, renda, preferências, habilidades mastigatórias, perfil sensorial e participação social. Como base, recomenda-se priorizar alimentos IN NATURA ou minimamente processados, água como bebida principal, fontes adequadas de proteína e fibras, e reduzir o consumo habitual de ultraprocessados e bebidas açucaradas.[10,11] A estratégia precisa ser possível e sustentável na rotina familiar, sem transformar a alimentação em punição ou isolamento social.

Priorizar	Reduzir / evitar como rotina
Refeições e lanches estruturados, com participação da pessoa.10,11	Beliscar contínuo e alimentação habitual diante de telas.
Frutas, verduras, legumes, feijões, lentilhas, tubérculos, cereais e proteínas adequadas.	Refrigerantes, bebidas adoçadas, doces frequentes e snacks ultraprocessados.
Fibras aumentadas gradualmente e associadas à hidratação.	Aumento brusco de fibras sem água suficiente.
Refeições em família e aprendizagem de compra e preparo.	Dieta separada, punitiva ou socialmente restritiva.
Adaptação de textura quando necessária, com avaliação fonoaudiológica/nutricional.	Restrição empírica de grupos alimentares sem diagnóstico ou objetivo definido.

A DOENÇA CELÍACA é mais frequente na T21 e deve ser lembrada diante de sintomas persistentes, anemia, alteração de crescimento, perda ponderal ou manifestações inexplicadas. O glúten não deve ser retirado antes da investigação diagnóstica, e a exclusão universal sem doença celíaca confirmada não é recomendada.[1,2,12]

18.4.1 Microbiota: o que já sabemos e o que ainda não sabemos

Estudos observacionais identificam diferenças na composição da microbiota e em metabólitos intestinais de pessoas com T21. Esses achados são relevantes para pesquisa, mas as amostras ainda são pequenas e heterogêneas, e não existe uma assinatura microbiana validada para diagnóstico ou tratamento. Portanto, não há evidência suficiente para recomendar testes comerciais de microbioma ou esquemas específicos de probióticos e prebióticos apenas pelo diagnóstico de T21.[13-15] Na prática, o cuidado intestinal continua apoiado em alimentação adequada, fibras, hidratação, movimento e tratamento das causas de constipação.

CONSTIPAÇÃO PODE SE APRESENTAR COMO MUDANÇA DE COMPORTAMENTO
Em pessoas com comunicação verbal limitada, dor e distensão podem aparecer como irritabilidade, agitação, recusa alimentar, alteração do sono ou redução da participação. Antes de atribuir a mudança à T21 ou à saúde mental, investigue causas clínicas.

18.5 Músculo, movimento e composição corporal

O músculo esquelético é tecido locomotor, metabólico e endócrino. Durante a contração, aumenta a captação de glicose e libera mioquinas envolvidas na comunicação com tecido adiposo, fígado, osso, cérebro e sistema imunológico. Na T21, preservar força e massa muscular deve ser objetivo terapêutico desde a infância até o envelhecimento, sobretudo porque hipotonia e menor força podem limitar mobilidade e independência.[16-18]

Caminhar, dançar, nadar, brincar, praticar esporte, subir escadas, participar das tarefas cotidianas e realizar exercícios resistidos podem melhorar força, equilíbrio, aptidão cardiorrespiratória e

autonomia. O plano deve ser progressivo, prazeroso e compatível com preferências e condições clínicas. A redução do tempo sedentário é tão importante quanto o exercício programado.[17-19]

INTEGRAÇÃO COM O CAPÍTULO 14
As recomendações detalhadas de atividade física, avaliação pré-participação, segurança e progressão estão no Capítulo.[14] Neste capítulo, o movimento é enfatizado como elemento do cuidado metabólico e da preservação da capacidade funcional.

18.6 Sono e apneia obstrutiva do sono

O sono é uma necessidade biológica fundamental para memória, aprendizagem, regulação metabólica, recuperação física e funcionamento cerebral. Na T21, distúrbios do sono são particularmente frequentes, e a apneia obstrutiva do sono (AOS) ocupa posição central por sua elevada prevalência e por suas repercussões durante o dia.[20-22]

A AOS ocorre quando a passagem do ar pelas vias aéreas superiores se reduz ou se interrompe repetidamente durante o sono. Na T21, o risco é aumentado pela combinação de alterações craniofaciais, menor espaço faríngeo, macroglossia relativa, hipotonia, hipertrofia adenotonsilar, rinite e, em algumas pessoas, obesidade e adiposidade cervical.[21,22] A história clínica isolada não exclui o diagnóstico: o ronco pode ser discreto e as manifestações diurnas podem surgir como irritabilidade, hiperatividade, dificuldade de atenção, cefaleia matinal, fadiga, regressão de aprendizagem ou piora funcional.[1,20-22]

Uma contribuição brasileira importante veio do estudo de Carvalho e colaboradores, realizado com 60 adultos com T21 atendidos no CRISDOWN[31], em Brasília, por meio de poligrafia respiratória tipo III. Na amostra estudada, todos apresentaram AOS e 81,6% tinham formas moderadas ou graves. Esse resultado não deve ser generalizado como se todos os adultos com T21 tivessem obrigatoriamente AOS, mas evidencia a magnitude do problema e a necessidade de rastreamento ativo. No mesmo estudo, a gravidade dos eventos respiratórios associou-se ao IMC, hematócrito e escore STOP-Bang.[23]

Estudos mais recentes em adultos reforçam que AOS, composição corporal e saúde metabólica estão interligadas e sugerem associação entre distúrbios respiratórios do sono e pior desempenho cognitivo, especialmente de memória.[24,25] Isso é particularmente relevante na T21, condição em que a saúde cerebral merece acompanhamento longitudinal. Ainda não é possível afirmar que tratar AOS previna doença de Alzheimer, mas diagnosticar e tratar o sono inadequado faz parte de uma estratégia de proteção funcional e cognitiva ao longo da vida.[24-27]

Etapa	Vigilância do sono
Todas as idades	Perguntar sobre ronco, pausas, sono agitado, despertares, posição de dormir, respiração oral, enurese, cefaleia matinal, sonolência e mudanças de comportamento ou função.[1,20-22]
Infância	A orientação pediátrica da AAP recomenda polissonografia para todas as crianças com T21 entre 3 e 4 anos, mesmo sem sintomas, e investigação sempre que houver sinais relevantes.[1]
Após adenotonsilectomia ou tratamento	Persistência de apneia é frequente; reavaliar sintomas e necessidade de nova polissonografia ou terapia adicional.[1,21]
Adolescência e vida adulta	Manter baixo limiar para investigação diante de ganho de peso, ronco, fadiga, declínio cognitivo/funcional ou comorbidades. A periodicidade deve ser individualizada.[2,20,23-25]

A relação entre apneia e obesidade é bidirecional. A adiposidade pode agravar a obstrução das vias aéreas; por outro lado, sono fragmentado e hipóxia intermitente podem reduzir DISPOSIÇÃO, dificultar atividade física e contribuir para alterações metabólicas. Forma-se um **ciclo**: AOS -> sono fragmentado -> cansaço e menor movimento -> maior risco de ganho de peso -> maior obstrução -> piora da AOS.[24,25]

O tratamento deve ser individualizado conforme idade, anatomia, gravidade e condições associadas. Pode incluir tratamento otorrinolaringológico, manejo de rinite, adenotonsilectomia quando indicada, intervenção sobre peso e pressão positiva nas vias aéreas. O CPAP continua sendo opção importante para AOS persistente; em pessoas com T21, a adaptação pode exigir treinamento, dessensibilização e participação familiar, mas adesão satisfatória é possível.[28]

Para pacientes selecionados com AOS grave persistente, especialmente quando abordagens convencionais não foram suficientes ou toleradas, a estimulação do nervo hipoglosso surgiu como alternativa especializada. Estudos em adolescentes e adultos jovens com T21 demonstraram redução da gravidade da AOS e melhora de qualidade de vida; experiências mais recentes vêm explorando seu uso em crianças mais jovens, sempre em centros especializados e com seleção criteriosa.[29,30]

ATENÇÃO
Mudança comportamental ou queda de desempenho pode ser sintoma de sono não restaurador. Não espere apenas sonolência diurna clássica.

18.7 Ecossistema metabólico da pessoa com T21

O modelo abaixo organiza o raciocínio clínico sem sugerir uma cadeia causal única. Alimentação, intestino, músculo, movimento, composição corporal, sono e respiração influenciam-se em várias direções. O valor do modelo está em localizar pontos modificáveis do sistema e transformar pequenas mudanças sustentáveis em ganhos de energia, funcionalidade e autonomia.[6,13,16,20]

Alimentação, ambiente familiar e condições sociais
↓
Microbiota e função gastrointestinal
↓
Barreira intestinal e regulação imunológica
↓
Músculo e movimento ↔ sono e respiração ↔ composição corporal
↓
Energia, atenção, comportamento e capacidade funcional
↓
Participação, autonomia e qualidade de vida

CICLO VIRTUOSO
Refeições adequadas, intestino confortável, movimento regular, preservação muscular e sono restaurador podem ampliar disposição e participação. Pequenas mudanças sustentáveis em vários componentes costumam ser mais efetivas do que uma intervenção radical em apenas um deles.

CICLO DE COMPROMETIMENTO
Ultraprocessados frequentes, constipação, inatividade, sono fragmentado, dor e ganho progressivo de peso podem favorecer fadiga, menor mobilidade e isolamento. O cuidado deve localizar os pontos modificáveis do ciclo, sem culpabilizar a pessoa ou a família.

18.8 Prioridades ao longo dos ciclos de vida

Ciclo de vida	Prioridades práticas
Primeira infância	Aleitamento e transição alimentar segura; crescimento; mastigação/deglutição; rotina de sono; função tireoidiana; constipação; oportunidades diárias de movimento.[1]
Segunda infância	Autonomia nas refeições; prevenção de ultraprocessados e bebidas açucaradas; atividade física e esporte; PSG entre 3-4 anos se ainda não realizada; aprendizagem e comportamento como marcadores de sono.[1]
Adolescência	Imagem corporal sem estigma; participação nas decisões; rotina de sono; comportamento sedentário; força; risco metabólico individual; habilidades de compra e preparo de alimentos.
Vida adulta	Peso e função, diabetes em rastreamento mais precoce e frequente conforme diretriz, tireoide, sono, constipação, medicamentos, trabalho, renda, acesso a alimentação e atividade comunitária.[2]
Envelhecimento	Perda de peso ou força, sarcopenia, disfagia, apneia, declínio funcional/cognitivo, saúde bucal, capacidade de preparar alimentos e necessidade de apoio sem retirar autonomia.

18.9 Matriz operacional da Linha de Cuidado

Rastrear	Trajetória ponderal, força, mobilidade, alimentação, constipação, sono/apneia, tireoide, risco glicêmico, medicamentos e participação.
Prevenir	Ganho ou perda de peso, perda muscular, ultraprocessados, bebidas açucaradas, inatividade, sono insuficiente e atraso na identificação de causas tratáveis.
Intervir	Plano individual com alimentação adequada, movimento, fortalecimento, higiene do sono, tratamento da constipação e das condições clínicas; metas funcionais.
Encaminhar	Nutrição, endocrinologia, sono/pneumologia, otorrino, gastroenterologia, fonoaudiologia, fisioterapia, educação física, psicologia ou TO conforme achados
Orientar	Pessoa, família, escola e trabalho sobre escolhas alimentares, rotina, sinais de alerta, redução do estigma e importância de revisar resultados e barreiras.

18.10 Sinais de alerta que exigem reavaliação

- Ganho ou perda ponderal rápida, crescimento inadequado, perda de força, dificuldade nova para caminhar ou realizar atividades habituais.
- Ronco habitual, pausas respiratórias, sufocação, sono muito agitado, cefaleia matinal, sonolência, irritabilidade ou regressão de aprendizagem e função.
- Poliúria, polidipsia, perda de peso inexplicada, acantose nigricans ou infecções recorrentes que sugiram alteração glicêmica.
- Constipação persistente, dor, distensão importante, vômitos, sangue nas fezes, escape fecal ou mudança comportamental sem explicação.
- Anemia, diarreia crônica, perda ponderal, atraso do crescimento ou sintomas compatíveis com doença celíaca.
- Recusa alimentar, engasgos, tosse às refeições, tempo alimentar excessivo, mudança de voz ou pneumonias, sugerindo disfagia.
- Fadiga, lentificação, intolerância ao frio, alterações menstruais, constipação ou mudança funcional que possam indicar disfunção tireoidiana.

- Dietas restritivas, suplementos, “detox”, testes de microbioma ou medicamentos para peso iniciados sem avaliação clínica e nutricional.

18.11 *Checklist* para a consulta e o plano compartilhado

Item	Verificado / plano de ação
A trajetória de peso e crescimento foi interpretada junto com força, mobilidade e participação?	
Foram revistos alimentação, bebidas, horários, telas, seletividade, mastigação e autonomia?	
A frequência e consistência das fezes, dor e escape fecal foram perguntados diretamente?	
Sono, ronco, pausas, comportamento diurno e histórico de polissonografia foram revisados?	
Função tireoidiana e risco glicêmico estão acompanhados conforme idade e diretrizes?	
Há oportunidades reais e prazerosas de movimento, força e participação na rotina?	
A pessoa com T21 participou das metas e consegue expressar preferências, desconforto e recusa?	
Foram evitadas culpabilização, estigma de peso e metas restritas ao número da balança?	
Os encaminhamentos estão coordenados e existe data definida para reavaliar resultados e barreiras?	

18.12 Síntese do capítulo

Na T21, saúde metabólica é resultado da interação entre biologia, alimentação, intestino, músculo, movimento, composição corporal, sono e ambiente. Nenhum desses componentes deve ser avaliado isoladamente. O cuidado de maior impacto reconhece causas tratáveis, evita intervenções sem evidência, reduz estigma e transforma recomendações em mudanças sustentáveis. Dormir melhor, manter força, cuidar do intestino, alimentar-se adequadamente e participar mais da vida cotidiana são desfechos tão importantes quanto qualquer exame ou número na balança.[1-3,20,23]

MENSAGEM FINAL
O melhor indicador de sucesso não é apenas um exame ou um número na balança. É a pessoa dormir melhor, sentir menos dor, ter mais energia, manter força, ampliar autonomia e participar com maior segurança e prazer da família, da escola, do trabalho e da comunidade.

Referências

1. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW; Council on Genetics. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010. doi:10.1542/peds.2022-057010
2. Tsou AY, Bulova P, Capone G, Chicoine B, Gelaro B, Harville TO, *et al.* Medical care of adults with Down syndrome: a clinical guideline. JAMA. 2020;324(15):1543-1556. doi:10.1001/jama.2020.17024
3. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW, *et al.* Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020;6(1):9. doi:10.1038/s41572-019-0143-7

4. Sullivan KD, Evans D, Pandey A, Hraha TH, Smith KP, Markham N, *et al.* Trisomy 21 consistently activates the interferon response. eLife. 2016;5:e16220. doi:10.7554/eLife.16220

5. Bertapelli F, Pitetti K, Agiovlasitis S, Guerra-Junior G. Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome: prevalence, determinants, consequences, and interventions. Res Dev Disabil. 2016;57:181-192. doi:10.1016/j.ridd.2016.06.018

6. Ptomey LT, Oreskovic NM, Hendrix JA, Nichols D, Agiovlasitis S. Weight management recommendations for youth with Down syndrome: expert recommendations. Front Pediatr. 2023;10:1064108. doi:10.3389/fped.2022.1064108

7. Hill DL, Parks EP, Zemel BS, Shults J, Stallings VA, Stettler N. Resting energy expenditure and adiposity accretion among children with Down syndrome: a 3-year prospective study. Eur J Clin Nutr. 2013;67(10):1087-1091. doi:10.1038/ejcn.2013.137

8. Allison DB, Gomez JE, Heshka S, Babbitt RL, Geliebter A, Kreibich K, *et al.* Decreased resting metabolic rate among persons with Down syndrome. Int J Obes Relat Metab Disord. 1995;19(12):858-861

9. Molinari S, Fossati C, Nicolosi ML, Di Marco S, Faraguna MC, Limido F, *et al.* Endocrine, auxological and metabolic profile in children and adolescents with Down syndrome: from infancy to the first steps into adult life. Front Endocrinol (Lausanne). 2024;15:1348397. doi:10.3389/fendo.2024.1348397

10. Brasil. Ministério da Saúde. Guia alimentar para a população brasileira. 2a ed. Brasília: Ministério da Saúde; 2014

11. Hall KD, Ayuketah A, Brychta R, Cai H, Cassimatis T, Chen KY, *et al.* Ultra-processed diets cause excess calorie intake and weight gain: an inpatient randomized controlled trial of ad libitum food intake. Cell Metab. 2019;30(1):67-77.e3. doi:10.1016/j.cmet.2019.05.008

12. Du Y, Shan LF, Cao ZZ, Feng JC, Cheng Y. Prevalence of celiac disease in patients with Down syndrome: a meta-analysis. Oncotarget. 2018;9(4):5387-5396. doi:10.18632/oncotarget.23624

13. Fan Y, Pedersen O. Gut microbiota in human metabolic health and disease. Nat Rev Microbiol. 2021;19(1):55-71. doi:10.1038/s41579-020-0433-9

14. Biagi E, Candela M, Centanni M, Consolandi C, Rampelli S, Turroni S, *et al.* Gut microbiome in Down syndrome. PLoS One. 2014;9(11):e112023. doi:10.1371/journal.pone.0112023

15. Cai S, Lin J, Li Z, Liu S, Feng Z, Zhang Y, *et al.* Alterations in intestinal microbiota and metabolites in individuals with Down syndrome and their correlation with inflammation and behavior disorders in mice. Front Microbiol. 2023;14:1016872. doi:10.3389/fmicb.2023.1016872

16. Pedersen BK. The physiology of optimizing health with a focus on exercise as medicine. Annu Rev Physiol. 2019;81:607-627. doi:10.1146/annurev-physiol-020518-114339

17. Shields N, Taylor NF, Dodd KJ. Effects of a community-based progressive resistance training program on muscle performance and physical function in adults with Down syndrome: a randomized controlled trial. Arch Phys Med Rehabil. 2008;89(7):1215-1220. doi:10.1016/j.apmr.2007.11.056

18. Li C, Chen S, Meng How Y, Zhang AL. Benefits of physical exercise intervention on fitness of individuals with Down syndrome: a systematic review of randomized-controlled trials. Int J Rehabil Res. 2013;36(3):187-195. doi:10.1097/MRR.0b013e3283634e9c.

19. World Health Organization. WHO guidelines on physical activity and sedentary behaviour. Geneva: World Health Organization; 2020

20. Giménez S, Altuna M, Blessing E, Osorio RS, Fortea J. Sleep disorders in adults with Down syndrome. J Clin Med. 2021;10(14):3012. doi:10.3390/jcm10143012

21. Simpson R, Oyekan AA, Ehsan Z, Ingram DG. Obstructive sleep apnea in patients with Down syndrome: current perspectives. Nat Sci Sleep. 2018;10:287-293. doi:10.2147/NSS.S154723

22. Lee CF, Lee CH, Hsueh WY, Lin MT, Kang KT. Prevalence of obstructive sleep apnea in children with Down syndrome: a meta-analysis. J Clin Sleep Med. 2018;14(5):867-875. doi:10.5664/jcsm.7126

23. de Carvalho AA, Amorim FF, Santana LA, de Almeida KJQ, Santana ANC, Neves FAR. STOP-Bang questionnaire should be used in all adults with Down syndrome to screen for moderate to severe obstructive sleep apnea. PLoS One. 2020;15(5):e0232596. doi:10.1371/journal.pone.0232596

24. Ivanovic LF, Rocca CCA, Hasan R, Costela PPBC, *et al.* Obstructive sleep apnea in adults with Down syndrome: body composition, metabolic profile and cognitive status. Clinics (Sao Paulo). 2026;81:100867. doi:10.1016/j.clinsp.2026.100867

25. Callegari MR, Santos KB, Oliveira BV, Amorim ARA, Cymrot R, Blascovi-Assis SM. Sleep assessment in adults with Down syndrome: correlation between functionality and polysomnographic findings. Arq Neuropsiquiatr. 2023;81(6):544-550. doi:10.1055/s-0043-1768670

26. Flores-Aguilar L, Iulita MF, Kovecses O, Torres MD, Levi SM, Zhang Y, *et al.* Evolution of neuroinflammation across the lifespan of individuals with Down syndrome. Brain. 2020;143(12):3653-3671. doi:10.1093/brain/awaa326

27. Ahmed MM, Johnson NR, Boyd TD, Coughlan C, Chial HJ, Potter H. Innate immune system activation and neuroinflammation in Down syndrome and neurodegeneration: therapeutic targets or partners? Front Aging Neurosci. 2021;13:718426. doi:10.3389/fnagi.2021.718426

28. Svensson M, Ekström M, Sundh J, Ljunggren M, Grote L, Palm A. Adherence to CPAP therapy in Down syndrome: the population-based DISCOVERY study. J Clin Sleep Med. 2023;19(3):453-458. doi:10.5664/jcsm.10364

29. Yu PK, Stenerson M, Ishman SL, Shott SR, Raol N, Soose RJ, *et al.* Evaluation of upper airway stimulation for adolescents with Down syndrome and obstructive sleep apnea. JAMA Otolaryngol Head Neck Surg. 2022;148(6):522-528. doi:10.1001/jamaoto.2022.0455

30. Kim M, Xu LJ, Shih E, Gipson KS, Skotko BG, Scheffler P, *et al.* Hypoglossal nerve stimulator for obstructive sleep apnea in children with Down syndrome younger than 13. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2025;196:112497. doi:10.1016/j.ijporl.2025.112497

31. Distrito Federal (Brasil). Decreto nº 45.740, de 25 de abril de 2024. Dispõe sobre a instituição do Centro de Referência Interdisciplinar em Síndrome de Down - CRISDOWN em Atenção à Pessoa com Síndrome de Down no âmbito do SUS. Diário Oficial do Distrito Federal. 26 abr 2024; Seção 1.

CAPÍTULO 19
Autismo e T21: diagnóstico diferencial e implicações para o cuidado

Autores: Rosane Lowenthal, Francislene Pereira da Silva Leite, Luisa Antonietto Cigagna, Victor Hugo Eulalio Alves e José Ferreira Belisário Filho

Como reconhecer a coexistência entre T21 e TEA, diferenciando características próprias da síndrome de sinais sugestivos de autismo e de outras condições associadas que podem impactar a comunicação, a interação social e a participação?

19.1 T21 e TEA: compreendendo o diagnóstico dual

A coocorrência da Trissomia 21 (T21) e do transtorno do espectro autista (TEA) configura uma condição clínica específica, não representada apenas pela soma dos dois diagnósticos, com repercussões importantes para o desenvolvimento e as práticas de cuidado.[1,2] A T21 é a causa genética mais prevalente de deficiência intelectual, caracterizando-se por atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, atraso de linguagem e hipotonia.[2] O TEA é uma condição do neurodesenvolvimento marcada por alterações na comunicação social e por padrões restritos e repetitivos de comportamento.[3] Quando essas condições ocorrem juntas, surgem quadros clínicos mais complexos, que exigem avaliação específica e cuidados adaptados.[1,4]

A Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) transfere o foco das limitações para a funcionalidade, a participação e a qualidade de vida nos contextos reais[5], alinhando-se ao modelo biopsicossocial preconizado pela Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência da ONU.

19.2 Frequência, variabilidade e relevância para o cuidado

Estudos epidemiológicos indicam que o TEA ocorre em cerca de 16% das pessoas com T21, taxa superior à da população geral, em torno de 1 a 1,5%.[1,6] Essa estimativa varia conforme critérios diagnósticos, faixa etária e instrumentos utilizados.[4,7,8] A identificação do TEA em pessoas com deficiência intelectual é desafiadora, pois sintomas autísticos podem ser atribuídos às manifestações da própria T21.[1,7]

O diagnóstico de TEA em pessoas com T21 é determinante para o prognóstico, as intervenções e a qualidade de vida. Crianças com duplo diagnóstico podem apresentar maior comprometimento cognitivo, atrasos mais expressivos na linguagem e maiores dificuldades adaptativas em comparação àquelas com apenas T21.[1,]. Há também maior prevalência de comorbidades, como distúrbios do sono, ansiedade e alterações sensoriais[2,7], e as estereotipias tendem a ser mais complexas e distintas das observadas em indivíduos apenas com T21.[8]

19.3 Impactos sobre o desenvolvimento, a funcionalidade e a participação

O diagnóstico de TEA em pessoas com T21 impacta múltiplos domínios do desenvolvimento. No âmbito cognitivo, observa-se funcionamento intelectual mais comprometido, com maior discrepância entre habilidades verbais e não verbais em relação à T21.[1,7] A linguagem, já tipicamente atrasada na T21, pode apresentar regressão ou estagnação, com maiores prejuízos na comunicação expressiva e na intenção comunicativa.[1,2]

A funcionalidade é afetada de forma abrangente.[5]. Limitações nas funções corporais, como processamento sensorial atípico, regulação emocional e integração motora, repercutem nas atividades de vida diária e na participação social[5,7], e pessoas com diagnóstico dual frequentemente precisam de diferentes apoios para o lazer e as interações sociais.[4,6,8]

Nesse contexto, a avaliação funcional centrada na CIF permite mapear habilidades e limitações e orientar intervenções que promovam autonomia e inclusão.

19.4 Diagnóstico diferencial e desafios diagnósticos

O diagnóstico diferencial entre T21 e TEA representa um dos maiores desafios da prática clínica. A sobreposição de características e a frequência de comorbidades exigem conhecimento amplo de ambas as condições e atuação de equipe interdisciplinar.[3,4,5] A tendência histórica de "ofuscamento diagnóstico", em que todos os sintomas eram atribuídos à deficiência intelectual, vem sendo substituída por análise mais criteriosa das habilidades sociais e comportamentais. Fatores de risco para T21+TEA incluem sexo masculino, perfil cognitivo mais grave, espasmos infantis, convulsões e história familiar.[8]

19.4.1 Quando suspeitar de TEA na pessoa com T21?

A suspeita de TEA em pessoa com T21 deve surgir quando há desvio qualitativo em relação ao desenvolvimento esperado para a síndrome.[1,2] Pessoas com T21 tendem a buscar interação social, manter contato visual e apresentar atenção compartilhada. Sinais de alerta incluem regressão de habilidades previamente adquiridas, especialmente linguagem e interação social; ausência ou diminuição marcada da atenção compartilhada; resposta inconsistente ao nome; sensibilidades sensoriais intensas e incomuns; e comportamentos repetitivos motores e vocais.[1,2,6] É fundamental comparar com o perfil típico da T21, e não com o desenvolvimento típico, evitando subdiagnóstico e sobrediagnóstico.[4] A falta de iniciativa social, em contraste com a sociabilidade usual da T21, é um dos indicadores para investigar o TEA.[8]

19.4.2 Características compartilhadas e diferenças entre T21 e TEA

A T21 e o TEA compartilham características que podem gerar confusão diagnóstica, como atraso de linguagem, dificuldades de interação social por déficit na linguagem, comportamentos repetitivos e alterações sensoriais.[1,2] Na T21, o perfil social envolve interesse por pessoas e busca de interação, ainda que com habilidades pragmáticas reduzidas.[2] No TEA, há comprometimento da reciprocidade socioemocional, com menor iniciativa comunicativa e resposta afetiva.[3,4] Comportamentos repetitivos na T21 tendem a ser menos intensos e mais flexíveis; no TEA, mais rígidos e estereotipados.[1,4] No diagnóstico dual, há déficits na comunicação social, sobretudo no interesse pelas pessoas, e estereotipias mais complexas que na T21.[8]

19.4.3 Condições que podem influenciar a comunicação, a interação social e o comportamento adaptativo

Diversas condições associadas à T21 podem mimetizar ou mascarar sinais de TEA, tornando o diagnóstico diferencial mais complexo.[2,4] Perdas auditivas, comuns na T21, podem comprometer a comunicação, a resposta a chamados e a interação social, simulando prejuízos autísticos.[2,8] Transtornos motores da fala, como a apraxia de fala na infância, frequentes na T21, podem ser confundidos com dificuldades comunicativas do TEA.[2] Alterações sensoriais, incluindo hipersensibilidades táteis, auditivas e vestibulares, ocorrem em ambas as condições e devem ser diferenciadas.[4,7] Outras condições, como hipotireoidismo, apneia obstrutiva do sono e epilepsia, também podem provocar alterações comportamentais e regressão cognitiva que mimetizam sintomas autísticos.[2,8] A identificação e o tratamento dessas condições devem preceder ou acompanhar a investigação de TEA, reduzindo o risco de falso positivo.

19.4.4 Importância da avaliação interdisciplinar

O diagnóstico dual, assim como o diagnóstico de TEA isolado, exige avaliação interdisciplinar envolvendo pediatras, neuropediatras, psiquiatras, fonoaudiólogos, psicólogos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais e educadores, cada qual contribuindo com expertises complementares.[1,2,4] Instrumentos padronizados como ADOS-2 e ADI-R, considerados padrão-ouro na avaliação do TEA, apresentam limitações quando aplicados a pessoas com T21, especialmente devido ao comprometimento intelectual e às peculiaridades do fenótipo da síndrome[4,9,10], além de não possuírem pontuações específicas para essa população — o mesmo ocorre com instrumentos de rastreio como o SRS-2. Recomenda-se combinar observação naturalística, relato de cuidadores, educadores e avaliação funcional fundamentada na CIF.[5,4]

19.4.5 Repercussões na comunicação, aprendizagem, comportamento adaptativo e autonomia

O diagnóstico dual repercute significativamente sobre comunicação, comportamento adaptativo e autonomia. Observa-se atraso mais acentuado na linguagem, com prejuízos receptivos e expressivos e menor intenção comunicativa espontânea.[1,2] A Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA) frequentemente é necessária.[6] No domínio cognitivo, dificuldades de generalização exigem apoios visuais, rotinas estruturadas e ambientes sensorialmente adaptados.[4,6]. O comportamento adaptativo tende a ser mais afetado, com maior dependência nas atividades diárias e menor autorregulação.[1,7]

19.4.6 Impactos nos contextos familiar, escolar e social

No contexto familiar, a coocorrência de T21 e TEA gera maior sobrecarga emocional do que a T21 isolada, exigindo ajustes na rotina e nas redes de apoio[4,6], sobretudo pela necessidade de múltiplas intervenções. No contexto escolar, a inclusão exige planejamento, acessibilidade e capacitação da equipe pedagógica.[4,6] Dificuldades de comunicação podem demandar CAA e outros recursos de acessibilidade, sendo fundamentais estratégias que promovam permanência, participação e redução de barreiras atitudinais.

19.4.7 Variabilidade das necessidades de apoio

As necessidades de apoio em pessoas com diagnóstico dual são variáveis, refletindo a heterogeneidade clínica de ambas as condições.[1,4,7,8] Algumas necessitam de maior apoio em domínios como comunicação, autocuidado e regulação sensorial, enquanto outras desenvolvem maior independência com intervenções apropriadas.[4,6] Essa variabilidade exige avaliação individualizada, considerando limitações, potencialidades e fatores ambientais.[4,5] A CIF fornece estrutura para mapear essa variabilidade e identificar recursos disponíveis no ambiente.[5] Os apoios devem ser ajustados ao longo da vida e conforme mudam as demandas funcionais.

19.4.8 Funcionalidade, participação, variabilidade e necessidades de apoio

A integração dos conceitos de funcionalidade, participação, variabilidade e necessidades de apoio, à luz da CIF, oferece estrutura abrangente para o cuidado da pessoa com diagnóstico dual T21 e TEA.[5] A participação, como indicador de inclusão, deve ser objetivo central das intervenções, orientando apoios que promovam engajamento em contextos reais.[4,5]

Em síntese, o reconhecimento do diagnóstico dual de T21+TEA, fundamentado em avaliação interdisciplinar e orientado pelo modelo biopsicossocial da CIF, é condição indispensável para garantir cuidados adequados e promover funcionalidade, participação e qualidade de vida.[1,4,5,6,8] O avanço na compreensão deste fenótipo misto permite que as políticas públicas e as práticas clínicas evoluam para um modelo de suporte que respeite a singularidade de cada indivíduo.

Quadro 19.1 – Caracterização e diferenciação das dimensões de desenvolvimento na T21, TEA e T21+TEA

Dimensão	T21 (típica)	TEA (sem T21)	T21 + TEA (duplo diagnóstico)
Comunicação	Atraso de linguagem expressiva; compreensão superior à expressão; interesse comunicativo preservado	Atraso ou atipicidade linguística; ecolalia; linguagem idiossincrática; uso funcional variável	Atraso linguístico mais significativo; padrões comunicativos atípicos; menor uso funcional da linguagem
Interação social	Motivação social preservada; afetividade típica; dificuldades em habilidades pragmáticas	Interesse social reduzido ou atípico; dificuldade em atenção compartilhada e reciprocidade	Redução de iniciativa social; menor busca por interação; sobreposição de dificuldades pragmáticas e motivacionais
Comportamento	Flexibilidade relativa; adaptação a mudanças; comportamentos repetitivos leves	Rigidez; insistência em rotinas; estereotipias; sensibilidades sensoriais intensas	Comportamentos repetitivos mais intensos; maior resistência a mudanças; sensibilidades sensoriais acentuadas
Desenvolvimento cognitivo	Deficiência intelectual leve a moderada; perfil de forças e fragilidades reconhecível	Variável; pode ocorrer com ou sem deficiência intelectual; perfil cognitivo disperso	Deficiência intelectual geralmente mais acentuada; perfil cognitivo menos previsível

Dimensão	T21 (típica)	TEA (sem T21)	T21 + TEA (duplo diagnóstico)
Desenvolvimento motor	Hipotonia; atraso motor; marcha característica	Desenvolvimento motor tipicamente típico; movimentos estereotipados podem ocorrer	Hipotonia associada a estereotipias motoras; atraso motor potencialmente mais complexo
Atenção compartilhada	Geralmente presente; apontar e mostrar objetos para compartilhar interesse	Reduzida ou ausente; dificuldade em seguir e dirigir atenção conjunta	Ausência ou redução significativa; marcador importante para suspeita de TEA em T21
Resposta ao nome	Presente após desenvolvimento esperado	Inconsistente ou ausente	Inconsistente ou ausente; sinal de alerta para investigação
Resposta sensorial	Hiporresponsividade relativa; poucas queixas sensoriais intensas	Hiper ou hiporresponsividade; busca ou aversão sensorial intensa	Perfil sensorial atípico mais intenso; maior impacto na participação
Adaptação a rotinas	Flexibilidade razoável; tolera mudanças com mediação	Inflexibilidade; dificuldade marcante com transições	Rigidez acentuada; transições exigem planejamento e apoio sistemático
Interesse por objetos vs. pessoas	Preferência por interação social	Preferência por objetos ou interesses restritos	Tendência a foco em objetos ou estímulos específicos; menor busca por interação
Potencial de aprendizagem	Bom potencial com estratégias adaptadas; responde a estímulos educacionais	alto com intervenções especializadas; aprendizagem pode ser desigual entre áreas	Potencial presente, mas requer personalização mais intensa; progresso possível com suporte individualizado
Impacto na participação	Participação viável com adaptações ambientais e inclusão	Participação requer adaptações sociais e sensoriais; suporte específico	Participação exige planejamento integrado; barreiras ambientais e sociais mais complexas

19.5 Instrumentos operacionais complementares

Os quadros seguintes sintetizam a aplicação clínica do conteúdo autoral e devem ser usados em conjunto com a avaliação interdisciplinar descrita no capítulo.

Quadro 19.2 – Matriz operacional da Linha de Cuidado

Eixo	Condutas práticas
RASTREAR	Realizar vigilância do desenvolvimento em todas as consultas; rastrear TEA aos 18 e 24 meses; revisar comunicação social, comportamentos repetitivos, adaptação, participação e trajetória individual.
PREVENIR	Evitar apagamento diagnóstico e, simultaneamente, evitar atribuir todo atraso ao TEA. Manter audição, visão, sono, tireoide, epilepsia, saúde bucal, dor e saúde mental sob acompanhamento.
INTERVIR	Iniciar apoios conforme necessidades: comunicação/CAA, orientação familiar, ajustes ambientais, intervenção educacional, regulação sensorial, habilidades adaptativas e tratamento das condições coexistentes.

Eixo	Condutas práticas
ENCAMINHAR	Encaminhar para equipe com experiência em T21, deficiência intelectual e TEA diante de sinais persistentes, resultados de rastreio alterados, regressão, crises, autoagressão, sofrimento intenso ou perda funcional.
ORIENTAR	Explicar que o diagnóstico não elimina potencialidades nem define o futuro. Registrar como a pessoa comunica dor, preferências e necessidades; alinhar objetivos entre família, escola e profissionais.

Quadro 19.3 – *Checklist* para consulta ou reunião de equipe

Verificar	Registro
Trajetória	Houve mudança qualitativa, estagnação ou perda de habilidades? Desde quando?
Comunicação social	Como compartilha interesses, pede ajuda, responde, inicia interação e usa gestos/CAA?
Repetição e flexibilidade	Quais padrões repetitivos existem e quanto interferem na rotina e participação?
Condições clínicas	Audição, visão, sono, tireoide, dor, epilepsia, alimentação, intestino, saúde bucal e medicações foram revisados?
Contextos	Os sinais aparecem em casa, escola, clínica e comunidade? Quais barreiras ou facilitadores mudam o desempenho?
Funcionalidade	Qual o impacto em aprendizagem, autocuidado, vínculos, segurança, lazer e autonomia?
Plano	Quais são as três prioridades, quem fará cada ação, em qual prazo e como o resultado será medido?

Referências

1. Capone GT, Goyal P, Grados M, Smith B, Kammann H. Down syndrome and comorbid autism-spectrum disorder: characterization using the aberrant behavior checklist. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2005;137C(1):61-7
2. Capone GT. Neurobehavioral disorders in children, adolescents, and young adults with Down syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006;142C(3):149-57
3. American Psychiatric Association. Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-5). 5ª ed. Porto Alegre: Artmed; 2014
4. Rachubinski AL, Hepburn S, Elias ER. The co-occurrence of Down syndrome and autism spectrum disorder: is it because of additional genetic variations? Am J Med Genet A. 2017;173(11):3007-14
5. Organização Mundial da Saúde. Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF). São Paulo: EDUSP; 2003
6. Soccorso C, Milliken A, Hojlo M, Pawlowski K, Weas S, Sideridis G, Baumer N. Quality of Life and Family Impact in Down Syndrome, Autism Spectrum Disorder, and Co-occurring Down Syndrome and Autism Spectrum Disorder. J Dev Behav Pediatr. 2023 Apr;44(3):e185-e195
7. Hamner T, Macdonald M, Nguyen C, *et al.* Cognitive profiles and autism symptoms in comorbid Down syndrome and autism spectrum disorder. Autism Res. 2020;13(2):250-63
8. Spinazzi, N. A. *et al.* Co-occurring conditions in Down syndrome: data from the Down Syndrome Registry. J. Neurodev. Disord.2023;15:9
9. Paquet A, Olliac B, Bouvard M, *et al.* The ADI-R and ADOS and the differential diagnosis of autism spectrum disorders: interests, limits and openings. Encephale. 2019;45(6):521-8
10. Lord C, Rutter M, DiLavore PC, *et al.* Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2). 2nd ed. Los Angeles: Western Psychological Services; 2012

CAPÍTULO 20
Trissomia do Cromossomo 21 e Doença de Alzheimer

Envelhecimento cerebral e implicações para o cuidado

Autor: Orestes Forlenza

Qual a relação entre envelhecimento, doença de Alzheimer e trissomia do cromossomo 21?

Introdução: o envelhecimento da população com síndrome de Down

A síndrome de Down (SD) representa uma das condições genéticas mais frequentes na espécie humana, causada pela trissomia do cromossomo 21 (T21). Ao longo das últimas décadas, a expectativa de vida das pessoas com essa condição experimentou uma transformação notável: na década de 1980, a expectativa de vida ao nascer era de apenas 25 anos; hoje, essa cifra alcança aproximadamente 60 anos.[1] Estima-se que quatro em cada cinco indivíduos com síndrome de Down — cerca de 80% — chegarão aos 50 anos de idade. Essa é sem dúvida uma grande conquista, que se deu, em grande parte, pela melhoria dos cuidados com a saúde da pessoa com SD desde a infância — particularmente o controle e correção de afecções médicas frequentes e de alta morbimortalidade, como aquelas decorrentes de malformações congênitas. Porém, este avanço traz consigo um novo conjunto de desafios: com o envelhecimento, tornam-se mais frequentes determinadas doenças físicas e mentais, como a doença de Alzheimer (DA), em que sintomas comportamentais acompanham a perda progressiva de habilidades adquiridas. A chamada "transição demencial" impõe dificuldades crescentes para a manutenção de rotinas diárias e a autonomia pessoal, exigindo atenção médica especializada e progressivamente mais complexa.

O diagnóstico do declínio cognitivo em pessoas com SD é notoriamente difícil. Na presença de deficiência intelectual em graus variáveis, a escassez de instrumentos validados para essa população específica limita a objetividade e a precisão das avaliações clínicas. Por outro lado, os avanços nos exames laboratoriais — os denominados biomarcadores — abrem novas perspectivas para o diagnóstico precoce da DA na SD. Ainda não dispomos de soluções definitivas para os problemas mais graves, o que reforça a urgência de descobrir e testar novos tratamentos, que sejam mais eficazes e adaptados às particularidades fisiopatológicas desses indivíduos. Este capítulo apresenta os principais conhecimentos acerca da DA na SD, explorando sua fisiopatologia, os biomarcadores disponíveis e as implicações para a pesquisa científica e subsequente implementação na prática clínica.

DESAFIO CLÍNICO
O diagnóstico do declínio cognitivo em pessoas com síndrome de Down é notoriamente difícil, especialmente diante da deficiência intelectual prévia e da escassez de instrumentos validados para essa população.

Destaque editorial elaborado a partir do manuscrito do autor.

20.1 T21: uma síndrome progeroide

A SD é frequentemente classificada como uma "síndrome progeroide", isto é, uma condição que acelera os processos de envelhecimento biológico.[2] Essa caracterização não se limita a uma metáfora: adultos com SD apresentam sinais objetivos de envelhecimento precoce em múltiplos domínios. No plano físico, observam-se o enrugamento prematuro da pele, a queda e o branqueamento precoces

dos cabelos. No plano funcional, são comuns a menopausa precoce, a catarata (redução da capacidade visual decorrente da opacificação do cristalino), a presbiacusia (perda auditiva que ocorre com o envelhecimento), a sarcopenia (perda de massa muscular), a osteopenia (redução da densidade óssea) e a diminuição da resposta imunológica. A análise histológica revela ainda a presença de grânulos de lipofucsina — pigmentos de desgaste celular — em células cardíacas, nervosas, cutâneas e retinianas, indicando um metabolismo celular acelerado. No plano patológico, a condição progeroide se manifesta por meio de cardiopatias, doenças autoimunes, certos tipos de câncer (como leucemia e tumores de células germinativas), doença cerebrovascular (especialmente a angiopatia amiloide) e, de forma particularmente relevante, a demência (deterioração progressiva da capacidade cognitiva e funcional alcançada pelo indivíduo), sendo a DA a principal causa deste acometimento.

Essa associação não é casual: a trissomia do cromossomo 21 acarreta alterações em dois importantes sistemas adaptativos do organismo. O primeiro diz respeito à desregulação dos mecanismos de estresse oxidativo, resultando na produção excessiva e crônica de espécies reativas de oxigênio (ROS), como o ânion superóxido (O_2^-) e o peróxido de hidrogênio (H_2O_2). Essas moléculas reativas provocam dano ao DNA, disfunção mitocondrial, ativação das vias de apoptose (mecanismo biológico de morte celular programada) e, por fim, a disfunção e perda neuronal. O segundo sistema comprometido é a via do interferon, cuja hiperatividade acentua respostas inflamatórias e de estresse oxidativo, acelerando o processo patogênico relacionado à DA e, portanto, contribuindo para a neuroinflamação e a disfunção cerebral.

Quadro 20.1 – Dois eixos biológicos relacionados ao envelhecimento cerebral na T21

EIXO	REPERCUSSÕES DESCRITAS NO MANUSCRITO
Estresse oxidativo	Produção excessiva e crônica de espécies reativas de oxigênio, dano ao DNA, disfunção mitocondrial, ativação de apoptose e perda neuronal.
Via do interferon	Hiperatividade inflamatória, amplificação do estresse oxidativo, neuroinflamação e disfunção cerebral.

Fonte: síntese editorial a partir do manuscrito do autor.

20.2 A doença de Alzheimer na síndrome de Down: da descoberta à compreensão atual

A DA é uma condição neurodegenerativa que afeta predominantemente o cérebro de pessoas mais idosas[3], causando perda progressiva da memória, do raciocínio e de outras habilidades cognitivas. Sua fisiopatologia baseia-se no acúmulo do peptídeo beta-amiloide nos tecidos cerebrais, o que provoca disfunção e morte das células nervosas.[4]

A DA pode se apresentar em formas geneticamente determinadas — de início precoce — ou em formas esporádicas, usualmente de início tardio. A identificação da doença remonta ao trabalho seminal de Alois Alzheimer, em 1907[5], que descreveu os marcadores patológicos fundamentais em um caso de demência pré-senil: a atrofia hipocampal e neocortical, as placas senis (formadas pelo acúmulo do peptídeo beta-amiloide), os emaranhados neurofibrilares (constituídos por filamentos helicoidais pareados, agregados da proteína tau em estado hiperfosforilado) e a morte neuronal progressiva. O caso de Auguste D., uma paciente que desenvolveu psicose, desorientação, agitação e demência a partir dos 48 anos, permanece como o marco fundacional da compreensão da demência na DA.

A associação entre SD e DA, por sua vez, foi estabelecida muito antes da era dos biomarcadores moleculares. Em 1948, George Jervis publicou um trabalho pioneiro[6], descrevendo três pacientes com SD com idades de 47, 42 e 37 anos que apresentavam sintomas comportamentais e deterioração mental. O exame patológico revelou evidências de alterações senis, incluindo degeneração de neurônios, numerosas placas senis e emaranhados neurofibrilares, achados característicos da DA, conforme descrito por Alzheimer quatro décadas antes. Jervis concluiu que, com exceção da idade de início mais precoce, as manifestações clínicas e patológicas eram indistinguíveis da demência causada pela DA observada na população geral. Ele sugeriu, com notável perspicácia, que o estudo dos pacientes com SD poderia fornecer informações cruciais para a compreensão das causas da demência senil.

Quadro 20.2 – Marcos históricos da compreensão da doença de Alzheimer na síndrome de Down

ANO	MARCO
1907	Alois Alzheimer descreve os achados neuropatológicos fundamentais da doença.
1948	George Jervis demonstra alterações clínicas e patológicas compatíveis com doença de Alzheimer em pessoas com síndrome de Down.
Atualidade	Biomarcadores moleculares e de imagem permitem caracterizar a trajetória patológica antes das manifestações clínicas.

Fonte: síntese editorial a partir do manuscrito do autor.

A relevância da DA na SD (DASD) para a saúde pública é substancial. A condição acomete aproximadamente 70% dos indivíduos adultos e idosos com SD, com os primeiros sinais aparecendo a partir da quinta década de vida (ou seja, a partir dos 40-45 anos de idade). A prevalência aumenta significativamente com a progressão da idade: entre 40 e 50 anos, estima-se que 10% a 25% dos indivíduos com SD já apresentem demência; entre 50 e 60 anos, essa proporção sobe para 20% a 50%; e, acima dos 60 anos, acomete 60% a 75% da população.[7] Com o envelhecimento crescente dessa população, o número absoluto de casos tende a aumentar, tornando a DASD um problema de saúde extremamente relevante, pela sua gravidade e magnitude crescente.

Quadro 20.3 – Estimativas de prevalência de demência por faixa etária na DSAD

FAIXA ETÁRIA	ESTIMATIVA DE DEMÊNCIA
40 a 50 anos	10% a 25%
50 a 60 anos	20% a 50%
Acima de 60 anos	60% a 75%

Fonte: síntese editorial a partir do manuscrito do autor.

20.3 Fisiopatologia: por que a trissomia do cromossomo 21 predispõe à DA?

A predisposição das pessoas com SD à DA não é uma mera coincidência epidemiológica, mas resultado de uma cadeia de elementos causais fundamentada na biologia molecular da trissomia do cromossomo 21. A sobreposição entre os mecanismos genéticos da SD e os processos fisiopatológicos da DA é profunda e multifacetada, com implicação direta da trissomia simples por não-disjunção, que responde por aproximadamente 95% dos casos de SD, mas também das outras alterações

cromossômicas (aneuploidia) relacionadas à SD, como o mosaicismo (cerca de 2%), a translocação Robertsoniana (3% a 4%), e os raros casos de duplicação isolada do gene APP.

A principal ponte molecular entre a SD e a DA reside na superexpressão do gene APP (do inglês, amyloid precursor protein, ou proteína precursora do amiloide), localizado no cromossomo 21. Com três cópias funcionais desse gene, os indivíduos com SD produzem quantidade excessiva do peptídeo beta-amiloide (Aβ), principal componente das placas senis. Essa hiperprodução de amiloide ocorre em paralelo a outras alterações moleculares induzidas pela trissomia. Genes como BACE2 (homólogo da BACE1, envolvida no processamento do APP), DYRK1A (relacionada à fosforilação da proteína tau), SOD1 (associada ao estresse oxidativo), IFNA R1, IFNA R2, IFNG R2 e IL10R B (componentes da resposta inflamatória pela hiperativação da via do interferon), S100 beta (marcador de inflamação), ETS2 (regulação do estresse oxidativo, apoptose e APP) e RCAN1 (regulação da apoptose) encontram-se superexpressos na SD, criando um ambiente celular propício à disfunção neuronal e à subsequente neurodegeneração.

A trajetória hipotética da patogênese da DASD ilustra a progressão temporal dessas alterações. A produção aumentada de radicais livres já é detectável no cérebro fetal de indivíduos com SD; a neuroinflamação progressiva tem início a partir da adolescência; o acúmulo intracelular de beta-amiloide precede o depósito extracelular e a formação de placas senis, seguindo-se a hiperfosforilação da proteína Tau (uma proteína estrutural, que faz parte do citoesqueleto neuronal) e a formação dos emaranhados neurofibrilares. Esse processo culmina na progressão da neuropatologia da DA, com declínio cognitivo funcional. A DASD, portanto, é considerada uma forma variante da DA, de início precoce (pré-senil), e geralmente de rápida evolução. Seus aspectos fisiopatológicos são semelhantes aos observados na DA na população geral, incluindo os casos geneticamente determinados de início pré-senil (geralmente associados a mutações específicas dos genes das pré-senilinas e da APP) e também as formas esporádicas de início tardio.[8]**.** Na SD, o determinismo genético se dá pela trissomia do cromossomo 21. A presença dos marcadores patológicos da DA — perda neuronal, placas senis e emaranhados neurofibrilares — associada ao acúmulo de amiloide cerebral a partir dos 35-40 anos, significa que toda pessoa com SD apresenta risco aumentado para esse desfecho ao longo da idade adulta e do envelhecimento, e deve ser avaliada a partir dos 40-50 anos quanto ao risco de desenvolver DASD.

Quadro 20.4 – Cadeia fisiopatológica na DSAD

1	**Trissomia do cromossomo 21 e superexpressão de genes relacionados ao processamento amilóide, estresse oxidativo e resposta inflamatória.**
2	Aumento da produção de beta-amilóide, estresse oxidativo e neuroinflamação.
3	Depósito de amilóide e formação de placas senis.
4	Hiperfosforilação da proteína tau e formação de emaranhados neurofibrilares.
5	Disfunção sináptica, perda neuronal e declínio cognitivo-funcional.

Fonte: síntese editorial a partir do manuscrito do autor.

Quadro 20.5 – Marcos temporais propostos para a progressão da DASD

MOMENTO	ALTERAÇÃO DESCRITA
Período fetal	Produção aumentada de radicais livres já detectável no cérebro fetal.
Adolescência	Início progressivo da neuroinflamação.
A partir de 35-40 anos	Acúmulo cerebral de amiloide e progressão da neuropatologia.

MOMENTO	ALTERAÇÃO DESCRITA
Após o depósito de amiloide	Hiperfosforilação da proteína tau e eventos neurodegenerativos.
Quinta década de vida em diante	Maior probabilidade de manifestações clínicas e transição demencial.

Fonte: síntese editorial a partir do manuscrito do autor.

20.4 Biomarcadores: inovações para a compreensão e o diagnóstico da DASD

Os biomarcadores representam uma das fronteiras mais promissoras da pesquisa e da prática clínica em DA na SD.[9] De forma geral, biomarcadores são parâmetros — genéticos, moleculares, funcionais ou estruturais — que indicam uma característica específica do indivíduo. Podem ser obtidos em diversas amostras biológicas, como sangue, saliva, urina, fios de cabelo, tecidos corporais e líquido cefalorraquidiano (LCR ou, simplesmente, líquor), bem como por métodos de imagem cerebral, como a ressonância magnética e a tomografia por emissão de pósitrons (PET). Na DASD, os biomarcadores refletem as proteínas presentes nas placas senis e nos emaranhados neurofibrilares, exibindo um padrão semelhante ao observado nas amostras neuropatológicas de DA na população geral.

No LCR, identifica-se uma "assinatura biológica" característica da DASD. Os níveis do peptídeo beta-amiloide de 40 e 42 aminoácidos (Aβ40 e Aβ42) estão elevados, sendo detectáveis aproximadamente 15 anos antes do aparecimento dos sintomas clínicos. A proteína Tau fosforilada (pTau181 e pTau217) também apresenta elevação, detectável mais de 10 anos antes do início da demência. Outros biomarcadores liquóricos importantes incluem o neurofilamento de cadeia leve (NfL), indicador de lesão axonal, e a proteína glial fibrilar ácida (GFAP), marcador de ativação astrocitária. Na SD, outras alterações decorrentes da trissomia do cromossomo 21 são igualmente marcantes: aumento das alterações vasculares (angiopatia cerebral amiloide), aumento da ativação neuroinflamatória (astrogliose), redução da integridade da barreira hematoencefálica (BHE), alterações da matriz extracelular (extra-placas), redução de interneurônios inibitórios, redução da integridade sináptica (NPTX2, neurogranina) e diminuição da cobertura mielínica dos neurônios.

Os estudos da coorte internacional ABC-DS (Alzheimer's Disease Biomarker Consortium - Down Syndrome), com sede nos Estados Unidos e participação de grupos de pesquisa na Europa, têm sido fundamentais para caracterizar a trajetória da DASD. A avaliação longitudinal de 177 adultos com SD (com idade média de 39 anos) por meio de exames PET-amiloide, PET-Tau e ressonância magnética do encéfalo demonstrou que o acúmulo de Tau fosforilada se inicia aproximadamente 2,5 anos após a presença do amiloide nas diferentes regiões cerebrais.[10] Ou seja, a partir do acúmulo de amiloide em estruturas cerebrais, desencadeia-se uma cascata de eventos patogênicos (a chamada "cascata do amiloide") que por sua vez determina a hiperfosforilação da proteína Tau e os subsequentes eventos neurodegenerativos. Outro estudo da coorte ABC-DS comparou a carga total de amiloide entre indivíduos com DASD e aqueles com DA autossômica dominante (DAAD), utilizando exames do LCR e PET-amiloide, concluindo que a carga de amiloide nas duas condições é aproximadamente equivalente, embora a progressão do acúmulo de Aβ tenda a ser mais rápida na DASD.[11] A análise de um painel de biomarcadores plasmáticos — incluindo pTau217, GFAP, NfL e tau total — mostrou-se capaz de predizer o declínio cognitivo, a progressão demencial e o acúmulo de amiloide e tau cerebral, representando ferramentas de grande potencial para triagem e monitoramento não invasivo.[12]

Quadro 20.6 – Biomarcadores que indicam a evolução da DASD

BIOMARCADOR / MÉTODO	AMOSTRA OU EXAME	SIGNIFICADO / JANELA TEMPORAL
Aβ40 e Aβ42	Líquido cefalorraquidiano	Alterações detectáveis aproximadamente 15 anos antes dos sintomas clínicos.
pTau181 e pTau217	Líquido cefalorraquidiano ou plasma	Elevação detectável mais de 10 anos antes do início da demência.
NfL	Líquor ou plasma	Indicador de lesão axonal.
GFAP	Líquor ou plasma	Marcador de ativação astrocitária.
PET-amiloide / PET-tau	Imagem molecular	Caracterização da carga e distribuição cerebral de amiloide e tau.
Ressonância magnética	Imagem estrutural	Avaliação de alterações estruturais e trajetória neurodegenerativa.

Fonte: síntese editorial a partir do manuscrito do autor.

20.5 Considerações finais: desafios, oportunidades e o caminho à frente

A compreensão da progressão da DA na SD, segundo os biomarcadores disponíveis, delineia uma janela de oportunidade crítica para a implementação de intervenções que tenham como objetivo a modificação da história natural da doença. Na SD, ocorre acúmulo progressivo de amiloide cerebral a partir dos aproximadamente 35 anos de idade, de forma semelhante à DA geneticamente determinada em não-trissômicos. Após cerca de 2,5 anos da presença do amiloide nos tecidos cerebrais, a hiperfosforilação da proteína Tau provoca o colapso neuronal e o início do processo degenerativo. Essas alterações determinam as manifestações clínicas e a transição demencial, sendo o tempo para o início dos sintomas na SD geralmente menor do que na DA autossômica dominante. Identificar esse processo em estágios precoces é uma prerrogativa para poder oferecer a possibilidade de realizar intervenções terapêuticas que possam retardar ou modificar a trajetória da doença, antes que o dano cerebral se torne irreversível.

Os desafios no campo do envelhecimento e da DASD são múltiplos e interconectados. Na pesquisa, é necessária a extrapolação bidirecional do conhecimento acumulado sobre a DA na população geral para a SD, e vice-versa, aproveitando as particularidades da trissomia do cromossomo 21 como um modelo natural de estudo. A inovação tecnológica — abrangendo biomarcadores, análises multiômicas e terapêuticas emergentes — é essencial para transformar esse conhecimento em benefícios clínicos concretos. Na prática clínica, o desenvolvimento de competências específicas, a integração multiprofissional e a adoção precoce de medidas preventivas e de construção de resiliência são pilares fundamentais para a qualidade da assistência.

Os biomarcadores, em particular, representam inovações importantes da pesquisa aplicada que já podem ser incorporadas pela prática clínica para a identificação de casos e a tomada de decisões. Apesar da complexidade analítica e do alto custo de execução, esses novos métodos laboratoriais e de imagem já fazem parte da rotina assistencial avançada em centros de referência e deverão ser gradualmente incorporados em redes de atenção especializada. É importante ressaltar, contudo, que os cuidados clínicos e o manejo de condições potencialmente reversíveis permanecem mais importantes do que os exames laboratoriais isoladamente. A DA é, de fato, o desfecho clínico-patológico mais provável diante do declínio cognitivo-funcional em adultos e idosos com SD, mas não é o único: outras etiologias devem ser sempre consideradas, sobretudo condições passíveis de tratamento e reversão.

ATENÇÃO CLÍNICA
Os cuidados clínicos e o manejo de condições potencialmente reversíveis permanecem mais importantes do que os exames laboratoriais isoladamente. Outras etiologias devem ser consideradas diante do declínio cognitivo-funcional.

20.7 Síntese do capítulo

Independentemente da presença subjacente do processo patogênico da DA, a abordagem clínica deve priorizar a prevenção, o tratamento e a reabilitação das condições clínicas e neuropsiquiátricas em pacientes com ou sem demência, enquanto aguardamos o desenvolvimento de novas terapias visando à modificação da patogenia da DA na SD. Um relato neuropatológico notável apresentado por Liou e colaboradores em 2025.[13] ilustra a complexidade e a esperança inerentes a esse campo: uma mulher com T21 por mosaicismo genético, que faleceu sem demência com mais de 60 anos de idade, após 31 anos de seguimento na coorte ABC-DS. Ao exame post-mortem, apresentava os marcadores neuropatológicos suficientes para o diagnóstico patológico DA (placas senis, emaranhados neurofibrilares, angiopatia amiloide vascular, e outras patologias associadas); além disso, os exames de imagem molecular feitos em vida indicavam carga elevada de amiloide cerebral e tau hiperfosforilada. Surpreendentemente, permaneceu com cognição preservada e livre de sintomas ou sinais clínicos de DASD ao longo de toda a vida. Esse caso exemplifica a existência de mecanismos de resiliência à neuropatologia, cuja compreensão pode abrir caminhos para novas estratégias terapêuticas.

A construção do conhecimento sobre o envelhecimento e a DA na SD depende de uma tríplice aliança:.[1] as pessoas com SD, seus familiares e cuidadores;.[2] a sociedade civil e as associações de apoio;.[3] e as equipes de assistência e pesquisa. Essa colaboração é fundamental para consolidar novos conceitos, verificar sua aplicabilidade em contextos diversos — incluindo o brasileiro —, formular práticas assistenciais robustas e influenciar políticas de saúde pública. A SD, longe de ser apenas um problema médico, torna-se uma janela única para compreender um dos maiores desafios da neuropsiquiatria do envelhecimento – a DA – e identificar formas efetivas de combater e prevenir esse grave desfecho de saúde.

Quadro 20.7 – Tríplice aliança para o avanço do cuidado e da pesquisa

PESSOAS E FAMÍLIAS	SOCIEDADE CIVIL	ASSISTÊNCIA E PESQUISA
Pessoas com T21, familiares e cuidadores	Associações e redes de apoio	Equipes de assistência, pesquisa e centros de referência

Fonte: síntese editorial a partir do manuscrito do autor.

Referências

1. Covelli V, Raggi A, Meucci P, *et al.* Ageing of people with Down's syndrome: a systematic literature review from 2000 to 2014. Int J Rehabil Res. 2016;39(1):20-28
2. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, *et al.* Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020;6(1):9
3. Head E, Ances BM. Down syndrome and Alzheimer's disease: a link between development and neurodegeneration. Lancet. 2020;395(10242):1951-1953
4. Lott IT, Head E. Dementia in Down syndrome: unique insights for Alzheimer disease research. Nat Rev Neurol. 2019;15(3):135-147

5. Alzheimer A. Über eine eigenartige Erkrankung der Hirnrinde. Allgemeine Zeitschrift für Psychiatrie und Psychisch-Gerichtliche Medizin. 1907;64(1-2):146-148

6. Jervis GA. Early senile dementia in mongoloid idiocy. Am J Psychiatry. 1948;105(2):102-106

7. McCarron M, McCallion P, Reilly E, Mulryan N. *A prospective 20-year longitudinal follow-up of dementia in persons with Down syndrome.* **Journal of Intellectual Disability Research**. 2014;58:61–70

8. Fortea J, Zaman SH, Hartley S, *et al.* Alzheimer's disease associated with Down syndrome: a genetic form of dementia. Lancet Neurol. 2021;20(11):930-942

9. Fortea J, Vilaplana E, Carmona-Iragui M, *et al.* Clinical and biomarker changes of Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: a cross-sectional study. Lancet. 2020;395(10242):1988-1997

10. Zammit MD, Betthauser TJ, McVea AK, *et al.*; ABC-DS. Characterizing the emergence of amyloid and tau burden in Down syndrome. Alzheimers Dement. 2024;20(1):388-398

11. Boerwinkle AH, Gordon BA, Wisch J, *et al.*; ABC-DS and DIAN. Comparison of amyloid burden in individuals with Down syndrome versus autosomal dominant Alzheimer disease: a cross-sectional study. Lancet Neurol. 2023;22(1):55-65

12. Hartley SL, Handen B, Tudorascu D, *et al.*; ABC-DS. AT(N) biomarker profiles and Alzheimer's disease symptomology in Down syndrome. Alzheimers Dement. 2024;20(1):366-375

13. Liou JJ, Lou J, Flores-Aguilar L, Nakagiri J, *et al.* A neuropathology case report of a woman with Down syndrome who remained cognitively stable: implications for resilience to neuropathology. Alzheimers Dement. 2025;21(2):e14479

CAPÍTULO 21
Vigilância ortopédica e fisioterapia ao longo dos ciclos de vida da pessoa com T21: Saúde musculoesquelética, desenvolvimento motor, funcionalidade, mobilidade e participação

Autores: Thiago Coelho e Nadja Quadros

Como a vigilância ortopédica e a fisioterapia, articuladas ao longo da vida, podem prevenir complicações musculoesqueléticas, preservar a mobilidade e ampliar a funcionalidade, a participação e a autonomia da Pessoa com T21?

21.1 Vigilância ortopédica e fisioterapia

A saúde musculoesquelética constitui componente importante da trajetória funcional da pessoa com Trissomia do Cromossomo 21 (T21). Desde os primeiros anos de vida, características como hipotonia muscular, frouxidão ligamentar, hipermobilidade articular, menor força muscular e particularidades biomecânicas podem modificar as demandas necessárias para o controle postural, a estabilidade articular e a realização dos movimentos contra a gravidade.[1–5]

Essas características contribuem para uma trajetória motora própria, geralmente marcada por maior tempo para aquisição e automatização de algumas habilidades, mas não determinam incapacidade nem estabelecem, isoladamente, o potencial funcional da pessoa. O desenvolvimento motor resulta da interação dinâmica entre fatores neurológicos, musculoesqueléticos, sensoriais e ambientais e das oportunidades de prática, aprendizagem e participação oferecidas ao longo da vida.[4–7]

Diante da menor estabilidade passiva das articulações, a pessoa com T21 pode desenvolver estratégias para ampliar a estabilidade corporal, como aumento da base de sustentação, maior cocontração muscular, padrões mais globais de ativação e menor dissociação entre segmentos corporais. Essas estratégias podem ser funcionais durante a aprendizagem motora, embora sua persistência possa estar associada a menor seletividade dos movimentos e menor eficiência biomecânica em determinadas tarefas.[4,5]

A cocontração, portanto, não deve ser compreendida simplesmente como um padrão inadequado a ser eliminado, mas como uma possível estratégia de estabilização diante das demandas biomecânicas e de controle motor. Nessa perspectiva, a fisioterapia não deve ter como objetivo a normalização isolada do tônus ou de um padrão de movimento, mas ampliar progressivamente o repertório motor, favorecendo força, estabilidade ativa, equilíbrio, coordenação, mobilidade e estratégias motoras eficientes e adaptáveis às demandas da vida cotidiana.[4,5,8–12]

Sob a perspectiva da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), alterações das funções e estruturas corporais não devem ser analisadas isoladamente, mas em sua interação com atividades, participação e fatores contextuais.[6] Assim, pé plano assintomático, hipermobilidade sem repercussão funcional ou determinado padrão postural não devem ser automaticamente compreendidos como doença ou indicação de tratamento. A vigilância deve identificar principalmente quando uma alteração passa a produzir dor, instabilidade, deformidade progressiva, limitação da mobilidade ou redução da participação.[1–3,6]

Alterações musculoesqueléticas são frequentes na T21. Em uma coorte de crianças e adolescentes, Foley e Killeen identificaram elevada ocorrência de alterações ortopédicas, incluindo pé plano, escoliose, alterações dos quadris e artrite inflamatória. Algumas dessas condições podem apresentar manifestações pouco específicas, reforçando a importância da avaliação musculoesquelética periódica integrada à vigilância em saúde.[2]

21.2 Vigilância musculoesquelética e funcional: princípios para o Cuidado

A vigilância ortopédica e fisioterapêutica deve ser longitudinal, clínica, funcional e individualizada. Seu objetivo não é procurar alterações radiográficas indiscriminadamente nem tratar preventivamente todas as características musculoesqueléticas associadas à T21. O foco deve estar no acompanhamento da postura, alinhamento, mobilidade, estabilidade articular, força, equilíbrio, marcha, dor e participação, reconhecendo mudanças em relação ao padrão habitual da própria pessoa.[1–3,6]

A frouxidão ligamentar e a hipermobilidade são frequentes, mas sua presença isolada não determina repercussão funcional. A avaliação não deve, portanto, limitar-se à amplitude articular, devendo observar como a estabilidade se expressa durante transferências, ortostatismo, marcha, corrida, mudanças de direção, escadas, brincadeiras, esporte e atividades cotidianas.[2,6]

Mais importante do que identificar uma articulação hipermóvel é compreender se a pessoa dispõe de força e controle ativo suficientes para estabilizá-la durante tarefas relevantes para sua vida. Dor, claudicação, quedas frequentes, mudança da marcha, deformidade progressiva, perda de habilidades ou redução da tolerância às atividades devem motivar reavaliação.[1–3]

A vigilância ortopédica e a fisioterapia tornam-se, assim, dimensões complementares do cuidado. Enquanto a vigilância busca reconhecer precocemente alterações potencialmente capazes de produzir dano, dor ou perda funcional, a fisioterapia contribui para desenvolver e preservar as capacidades necessárias ao movimento e à participação.[1–3,6,11,12]

21.3 Primeira infância: desenvolvimento motor, estabilidade e construção da mobilidade

Na primeira infância, vigilância musculoesquelética e fisioterapia acompanham simultaneamente a aquisição das habilidades motoras. A hipotonia, a frouxidão ligamentar, a menor força muscular e as particularidades do controle motor aumentam as demandas necessárias para estabilizar o corpo durante os movimentos contra a gravidade.[1,4,5]

A estabilidade do complexo cabeça-tronco-pelve contribui para a progressão do controle cefálico, rolar, sentar, deslocar-se, assumir a posição ortostática e caminhar. A aquisição dessas habilidades ocorre, em média, mais lentamente na T21, embora apresente importante variabilidade individual.[4,5]

Nesse período, devem ser acompanhados alinhamento dos membros inferiores, estabilidade dos quadris e joelhos, posição das patelas, tornozelos, pés, coluna vertebral e possíveis manifestações relacionadas à coluna cervical.[1–3]

A fisioterapia deve ampliar oportunidades para que a criança explore ativamente diferentes soluções motoras. A literatura contemporânea favorece intervenções individualizadas e ativas, com oportunidades de prática motora e monitoramento dos resultados, em vez da dependência de um único método terapêutico.[11]

A prática específica e repetida da tarefa apresenta evidências particularmente relevantes nesse período. Estudos com treinamento em esteira demonstraram que aumentar sistematicamente as oportunidades de prática dos passos pode influenciar a aquisição da marcha e outros desfechos motores em lactentes com T21.[5,8]

A intervenção deve estar integrada às experiências cotidianas, ao brincar e à exploração espontânea. O sucesso não deve ser medido apenas pela idade em que a criança senta ou caminha, mas pela repercussão da nova habilidade sobre sua capacidade de explorar o ambiente, brincar, comunicar-se, deslocar-se e participar.[6,7,11]

21.4 Segunda Infância: crescimento, força e aumento das demandas funcionais

Na segunda infância, o foco desloca-se progressivamente da aquisição das habilidades motoras fundamentais para sua consolidação e utilização em situações mais complexas. As demandas escolares, recreativas, esportivas e comunitárias tornam força, equilíbrio, coordenação, resistência e eficiência da marcha ainda mais relevantes para a participação.[1,6,7]

Embora a marcha geralmente esteja estabelecida, correr, saltar, mudar de direção, equilibrar-se em diferentes superfícies e acompanhar deslocamentos mais longos podem permanecer mais desafiadores. O crescimento corporal também pode tornar mais evidentes alterações do alinhamento e da estabilidade articular.[1–4]

A avaliação deve contemplar postura, marcha, alinhamento, força muscular, equilíbrio, mobilidade, resistência e sintomas relacionados ao movimento. Pé plano ou plano-valgo, valgismo dos joelhos, instabilidade patelar e outras alterações biomecânicas devem ser analisados principalmente por sua associação com dor, fadiga, instabilidade, quedas e restrição da participação.[1–3]

Nesse período, fortalecimento muscular progressivo, exercícios de equilíbrio e treinamento do controle postural assumem importância crescente. Ensaio clínico randomizado demonstrou melhora de força e equilíbrio em crianças com T21 após treinamento específico, e evidências mais recentes reforçam o benefício dos exercícios sobre o equilíbrio nessa população.[9,10]

A hipotonia e a frouxidão ligamentar não constituem, por si só, razões para evitar exercícios resistidos. A carga deve ser individualizada e progredir de acordo com a resposta, as condições clínicas e os objetivos funcionais, evitando tanto sobrecarga inadequada quanto subestimulação.[9,12,13]

21.5 Pés, tornozelos, calçados e órteses: vigiar a função, não apenas a forma

Alterações dos pés e tornozelos estão entre os achados musculoesqueléticos mais frequentes na T21. A combinação entre frouxidão ligamentar, hipermobilidade articular, hipotonia e menor estabilidade ativa pode favorecer pé plano ou plano-valgo, pronação excessiva, valgismo do retropé, alterações do alinhamento do tornozelo e hálux valgo, com repercussões variáveis sobre a marcha e a funcionalidade.[2,3,14]

Foley e Killeen identificaram elevada frequência de pé plano na população pediátrica com T21 estudada.[2]. Entretanto, sua frequência reforça justamente a necessidade de distinguir achado anatômico de problema funcional. A presença de pé plano isoladamente não significa doença nem determina necessidade de intervenção.[2,3]

A avaliação clínica deve contemplar o alinhamento do retropé e do antepé, o comportamento do arco longitudinal medial durante a descarga de peso, a mobilidade articular, a estabilidade durante

o apoio e as repercussões durante a marcha e outras atividades funcionais. Perotti *et al.* demonstraram que alterações radiográficas dos pés e tornozelos podem não ser plenamente identificadas apenas pelo exame clínico; entretanto, a investigação radiográfica deve ser direcionada principalmente às pessoas sintomáticas, especialmente diante de dor ou alteração da marcha.[3]

O objetivo da vigilância, portanto, não deve ser corrigir indiscriminadamente o pé plano, mas reconhecer quando alterações dos pés e tornozelos estão associadas a dor, fadiga, instabilidade, dificuldade para utilizar calçados, calosidades ou áreas de pressão, deformidade progressiva, alteração da marcha ou redução da mobilidade e da participação.[2,3,14]

Essa abordagem é coerente com evidências contemporâneas sobre o pé plano flexível pediátrico. Revisão Cochrane encontrou evidência de baixa ou muito baixa certeza para vários desfechos relacionados ao uso de órteses e não sustenta sua prescrição sistemática para o pé plano flexível assintomático. A própria revisão ressalta a necessidade de pesquisas direcionadas a populações com condições específicas, incluindo T21.[15]

21.6 Calçados

A escolha do calçado deve considerar as características individuais do pé, conforto, ajuste adequado e demandas funcionais da pessoa. Deve-se garantir espaço suficiente para os pés e, quando necessário, para acomodação adequada de palmilhas ou órteses.[3,15]

Na presença de pronação excessiva ou instabilidade do retropé com repercussão funcional, pode ser considerado calçado que ofereça estabilidade suficiente durante o apoio. Entretanto, a literatura disponível não permite recomendar universalmente um determinado modelo de tênis, tipo de contraforte, grau de rigidez ou elevação padronizada do arco para todas as pessoas com T21.[3,15–18]

Da mesma forma, o suporte do arco longitudinal medial não deve ser prescrito simplesmente para produzir um arco considerado anatomicamente ideal. Quando utilizado, deve ter finalidade funcional, buscando melhorar conforto, estabilidade ou desempenho, e sua resposta deve ser individualmente reavaliada.[15–18]

21.7 Palmilhas e órteses plantares

Palmilhas ou órteses plantares podem ser consideradas em pessoas com pé plano-valgo flexível, pronação excessiva ou alterações do alinhamento quando houver associação com dor, fadiga, instabilidade, alteração da marcha ou outras repercussões funcionais.[3,15–18]

Em crianças com T21 e pronação excessiva, Selby-Silverstein *et al.* observaram que órteses plantares modificaram a posição do retropé durante a postura e parâmetros biomecânicos durante a marcha, demonstrando que o suporte plantar pode modificar aspectos do alinhamento e da marcha nessa população.[16]

Entretanto, a resposta à órtese não deve ser avaliada apenas pela mudança da configuração do pé. O benefício deve ser monitorado considerando conforto, dor, estabilidade, equilíbrio, marcha, tolerância aos deslocamentos e participação.[15–18]

21.8 Órteses supramaleolares

Quando a estabilidade proporcionada por uma órtese plantar for insuficiente diante de instabilidade mais importante do retropé e tornozelo, órteses supramaleolares (SMO) podem ser consideradas após avaliação individualizada.[17,18]

Em crianças com T21, Martin demonstrou melhora da estabilidade postural e de dimensões funcionais relacionadas a ficar em pé, caminhar, correr e saltar com o uso de SMO flexível.[17] Looper *et al.* posteriormente compararam diferentes condições ortóticas e reforçaram a necessidade de identificar critérios clínicos e funcionais capazes de orientar a escolha do suporte mais adequado para cada criança.[18]

A indicação deve ser acompanhada longitudinalmente, sobretudo durante o crescimento. Mudanças no tamanho e formato dos pés, desconforto, áreas de pressão, alterações da marcha ou perda do benefício funcional exigem reavaliação.[15–18]

21.9 Órtese e fisioterapia: suporte passivo e controle ativo

A órtese não substitui o desenvolvimento do controle motor ativo. Quando indicada, deve ser compreendida como recurso capaz de modificar as condições mecânicas durante o apoio e oferecer estabilidade suficiente para favorecer a realização das atividades.[9–12,16–18]

A intervenção fisioterapêutica deve permanecer direcionada ao fortalecimento muscular progressivo, estabilidade ativa, equilíbrio, controle postural, transferências de peso e tarefas funcionais relacionadas à marcha e à mobilidade.[9–13]

O objetivo não é utilizar uma órtese para "corrigir" isoladamente o pé plano ou compensar permanentemente a hipotonia e a frouxidão ligamentar. Suporte externo e controle ativo devem ser compreendidos como estratégias complementares, quando indicadas, buscando melhorar conforto, mobilidade, segurança e participação.[6,9–12,16–18]

Portanto, a decisão entre acompanhamento clínico, adequação do calçado, palmilha, SMO, fisioterapia ou combinação dessas estratégias deve ser individualizada e orientada pela repercussão funcional. A anatomia do pé é importante, mas o desfecho central é o que a pessoa consegue realizar com conforto, segurança e eficiência.[3,6,15–18]

21.10 Quadris

Alterações dos quadris descritas na T21 incluem instabilidade, subluxação, luxação e displasia, podendo repercutir sobre mobilidade e marcha.[1–3]

A instabilidade merece vigilância longitudinal porque pode tornar-se evidente ao longo do crescimento. Mudanças da marcha, claudicação, redução da amplitude de movimento, assimetria da descarga de peso e dor devem ser valorizadas e, quando necessário, conduzir à avaliação ortopédica e investigação complementar.[1–3]

Do ponto de vista fisioterapêutico, a presença de frouxidão ligamentar não implica necessariamente restrição de movimento. Na ausência de contraindicações específicas, estratégias ativas podem ser direcionadas à força, estabilidade dinâmica e controle dos membros inferiores durante atividades funcionais.[6,9–12]

O aparecimento de dor, perda de mobilidade, claudicação ou instabilidade progressiva exige reavaliação clínica e articulação entre fisioterapia e ortopedia antes da progressão da carga ou da complexidade das atividades.[1–3]

21.11 Joelhos, patelas e alinhamento dos membros inferiores

A frouxidão ligamentar pode favorecer alterações do alinhamento dos membros inferiores e instabilidade patelofemoral na pessoa com T21. A avaliação deve considerar alinhamento estático e dinâmico, estabilidade da patela, episódios de falseio, quedas, dor, dificuldade em escadas e repercussões sobre a marcha e outras atividades funcionais.[1–3]

A intervenção não deve ser orientada exclusivamente pelo aspecto do alinhamento. Alterações estáveis e assintomáticas devem ser diferenciadas daquelas associadas a dor, instabilidade, deformidade progressiva ou limitação funcional. [1–3,6]

Quando indicada, a fisioterapia pode incluir fortalecimento progressivo dos membros inferiores, treinamento de equilíbrio e controle postural e tarefas funcionais que exijam estabilidade ativa durante transferências, agachamentos, degraus, marcha e mudanças de direção.[9–13]

21.12 Coluna vertebral e escoliose

Alterações da coluna vertebral integram a vigilância musculoesquelética ao longo do crescimento. A avaliação deve considerar alinhamento do tronco, assimetrias dos ombros e da pelve, inclinação persistente, progressão da deformidade e presença de dor. Suspeita clínica, progressão ou repercussão funcional justificam avaliação ortopédica e investigação complementar.[1,2]

A presença de escoliose não determina automaticamente restrição de atividade física. A conduta deve considerar magnitude e progressão da curva, sintomas, condições clínicas associadas e impacto funcional, buscando preservar mobilidade e participação sempre que clinicamente possível.[1,6]

21.13 Coluna cervical e instabilidade atlantoaxial

A instabilidade atlantoaxial é uma das manifestações ortopédicas historicamente mais associadas à T21. Entretanto, alterações radiográficas não significam necessariamente doença sintomática. As recomendações atuais da American Academy of Pediatrics valorizam a vigilância clínica e a identificação de sinais e sintomas neurológicos e não recomendam rastreamento radiográfico cervical rotineiro em crianças assintomáticas.[1]

Devem ser valorizados sinais como dor cervical persistente, rigidez ou inclinação da cabeça, mudança da marcha, alteração do equilíbrio ou coordenação, fraqueza, mudança na destreza manual ou perda de habilidades previamente adquiridas.[1]

Diante de manifestações sugestivas de comprometimento cervical, a pessoa deve ser encaminhada para avaliação médica e investigação apropriada antes da continuidade de atividades potencialmente incompatíveis com sua condição clínica.[1]

Na ausência de sintomas ou contraindicações específicas, a presença da T21 isoladamente não deve justificar restrições indiscriminadas de movimento e participação.[1]

Esse princípio é particularmente relevante para a fisioterapia: segurança não significa imobilidade. A vigilância deve reconhecer quem necessita de investigação e, simultaneamente, evitar restrições desnecessárias à mobilidade das pessoas assintomáticas.[1,6]

21.14 Adolescência: força, atividade física e participação

Na adolescência, o crescimento corporal e o aumento das demandas físicas podem tornar mais perceptíveis alterações do alinhamento, estabilidade e eficiência do movimento. Ao mesmo tempo, atividade física e esporte assumem importância crescente para saúde, convivência, identidade e participação.[1,6,7]

Barreiras à participação não decorrem apenas das características individuais. Revisão recente identificou influência importante da disponibilidade de programas, profissionais, transporte, atitudes e apoio familiar sobre a participação das pessoas com T21.[7]

Por isso, vigilância ortopédica e fisioterapia devem contribuir para viabilizar participação e não para restringi-la desnecessariamente. Programas de exercício devem considerar interesses, objetivos, condições clínicas e demandas funcionais da pessoa.[6,7,11–13]

O fortalecimento progressivo apresenta evidências favoráveis na T21. Revisões e metanálises recentes mostram benefícios do treinamento resistido sobre força e componentes da aptidão física, reforçando que exercícios resistidos podem integrar programas individualizados para essa população.[12,13]

A redução espontânea da atividade, abandono de práticas anteriormente apreciadas, surgimento de dor, alteração da marcha ou queda de desempenho devem ser investigados e não atribuídos automaticamente à T21.[1–3]

21.15 Dor, inflamação e artrite: mudança funcional é informação clínica

Um princípio fundamental da vigilância é evitar que dor, rigidez, alteração comportamental ou redução da mobilidade sejam atribuídas simplesmente à T21.[1,2]

Foley e Killeen identificaram artrite inflamatória na população pediátrica estudada e chamaram atenção para a possibilidade de atraso diagnóstico e dano articular quando manifestações musculoesqueléticas não são reconhecidas adequadamente.[2]

Dor persistente, edema, rigidez, claudicação, mudança da marcha, redução espontânea da atividade física ou perda de habilidades previamente adquiridas devem desencadear avaliação clínica.[1,2]

Em pessoas com dificuldades para comunicar dor, recusa de determinadas atividades, irritabilidade ou redução da participação podem constituir manifestações indiretas de desconforto e devem ser consideradas durante a avaliação.[1,2,6]

Nessas situações, a progressão do exercício deve ser reavaliada enquanto se investiga a mudança funcional. A fisioterapia também participa da vigilância ao reconhecer alterações novas em relação ao desempenho habitual da pessoa.[1,2,6]

21.16 Vida adulta: força, mobilidade e independência

Na vida adulta, vigilância musculoesquelética e fisioterapia passam a enfatizar a preservação da força, mobilidade, independência e participação. Dor, rigidez, quedas, alteração da marcha e dificuldades novas para atividades cotidianas, trabalho, lazer ou deslocamento na comunidade devem ser investigadas.[6,19]

A redução da mobilidade não deve ser considerada consequência inevitável da T21 ou da deficiência intelectual. Mudanças funcionais podem estar associadas a condições clínicas potencialmente tratáveis e merecem investigação.[19]

O treinamento resistido constitui uma estratégia sustentada por estudos específicos em T21. Ensaio clínico randomizado demonstrou que treinamento resistido progressivo comunitário pode aumentar a força muscular em adultos com T21, e metanálises recentes reforçam os efeitos favoráveis do treinamento resistido sobre força e aptidão física.[12,13,20]

O treinamento deve ser relacionado às demandas reais da vida: levantar-se, realizar transferências, carregar objetos, caminhar, utilizar escadas, deslocar-se pela comunidade e participar de atividades de lazer, trabalho e autocuidado.[6,12,13,20]

21.17 Envelhecimento: preservar movimento para preservar participação

No envelhecimento, a mobilidade permanece diretamente relacionada ao autocuidado, ao acesso aos ambientes, à convivência, ao lazer e à participação social.[6,19]

Nova dificuldade para caminhar, transferir-se, utilizar escadas ou realizar atividades anteriormente habituais deve ser considerada mudança funcional clinicamente relevante. Dor musculoesquelética, redução da força, rigidez e outras condições clínicas podem contribuir para essa mudança e precisam ser investigadas.[19]

A fisioterapia deve contribuir para preservar força, equilíbrio, mobilidade e realização de tarefas significativas, respeitando condições clínicas, preferências e objetivos individuais. As evidências favoráveis ao treinamento resistido na T21 reforçam a importância de manter oportunidades de exercício e movimento também na vida adulta.[12,13,20]

A trajetória funcional da própria pessoa deve constituir importante referência clínica. Perder uma habilidade anteriormente presente não deve ser considerado simplesmente “parte da T21” ou “parte do envelhecimento”, sobretudo quando a mudança é nova ou progressiva.[6,19]

21.18 Princípios contemporâneos da fisioterapia na T21

A literatura contemporânea favorece uma fisioterapia ativa, individualizada e orientada por objetivos funcionais. A revisão sistemática publicada em 2026 sobre intervenções fisioterapêuticas para atrasos motores em crianças com T21 encontrou resultados promissores, particularmente para intervenções precoces, mas também heterogeneidade entre protocolos e necessidade de melhor qualidade metodológica dos estudos.[11]

Entre as intervenções com evidências específicas na T21 encontram-se treinamento de força, exercícios de equilíbrio, treinamento em esteira e diferentes estratégias de prática motora. Revisões e metanálises recentes reforçam especialmente os benefícios dos exercícios sobre força e equilíbrio.[8–13]

A intervenção pode utilizar tarefas envolvendo transferências de peso, transições posturais, diferentes bases de apoio, deslocamentos, mudanças de direção, degraus e outras atividades relacionadas aos objetivos funcionais da pessoa. A escolha das tarefas, intensidade e progressão deve ser individualizada e monitorada.[9–13]

O treinamento deve oferecer estímulo suficiente para produzir adaptação, evitando tanto a subestimulação quanto sobrecargas incompatíveis com a condição clínica. Resistência, complexidade da tarefa, velocidade, duração e ambiente podem ser progressivamente modificados conforme a resposta individual.[9–13]

A evidência disponível não estabelece um método fisioterapêutico único como superior para todas as pessoas com T21. Diferentes recursos podem integrar o cuidado desde que estejam subordinados a objetivos definidos, participação ativa da pessoa e monitoramento de desfechos.[11]

O objetivo contemporâneo da fisioterapia não é normalizar isoladamente tônus, postura ou padrão motor, mas ampliar as possibilidade de movimento e favorecer estratégias motoras que permitam à pessoa responder às diferentes demanda de sua vida cotidiana.[6,7,11]

Quadro 21.1 – Vigilância ortopédica e fisioterapêutica

Dimensão	Vigiar	Conduta/abordagem
Coluna cervical	Dor, rigidez, inclinação, alterações da marcha/equilíbrio ou sinais neurológicos.[1]	Reconhecer alertas e encaminhar; evitar radiografia indiscriminada em assintomáticos.[1]
Coluna vertebral	Assimetria, escoliose, progressão e dor.[1,2]	Avaliar impacto clínico/funcional; preservar mobilidade e participação.[1,6]
Quadris	Mobilidade, simetria, instabilidade, claudicação e dor.[1–3]	Vigilância longitudinal; promover força/ estabilidade quando indicado (6,9–12)
Joelhos/patelas	Valgismo, instabilidade, falseio, dor e alteração da marcha.[1–3]	Fortalecimento, equilíbrio e controle funcional.[9–13]
Pés/tornozelos	Pé plano/valgo, pronação, hálux valgo, dor e instabilidade.[2,3,14]	Conforme sintomas/função: calçados, fisioterapia e órteses individualizadas (3,15–18)
Calçados/órteses	Ajuste, conforto, pele, pressão, estabilidade e marcha.[15–18]	Evitar uso universal; considerar palmilha/SMO e monitorar resposta.[15–18]
Força/equilíbrio	Fraqueza, limitação funcional e instabilidade.[4,9,10]	Fortalecimento progressivo e treino de equilíbrio (9–13,20)
Marcha/mobilidade	Mudanças, quedas, fadiga e menor deslocamento.[1–3]	Prática funcional conforme demandas de mobilidade (5,8–13)
Participação	Impacto no brincar, escola, esporte, trabalho, lazer e comunidade.[6,7]	Metas centradas em atividades significativas.[6,7,11]

Quadro 21.2 – Síntise operacional da Linha de Cuidado

Eixo	Ações essenciais
Vigiar	Marcha, postura, mobilidade, força, estabilidade articular, equilíbrio, dor e particação.[1-3,6]
Rastrear clinicamente	Sinais relacionados à coluna cervical, escoliose, quadril, patelas, joelhos, pés e tornozelos e mudanças funcionais.[1-3]
Investigar	Dor persistente, edema, claudicação, quedas recorrentes, deformidade progressiva, alteração nova da marcha ou regressão funcional.[1-3]
Promover função	Fortalecimento progressivo, equilíbrio, controle postural, mobilidade e prática funcional.[8-13,20]

Intervir	Individualizar fisioterapia, exercícios terapêutico, calçados, palmilhas, órteses e adaptações conforme sintomas, objetivos e repercussão funcional.[3,9-18]
Encaminhar	Sinais neurológicos, instabilidade sintomática, deformidade progressiva, limitação importante da marcar, dor persistente ou suspeita de processo infalmatório.[1-3]
Monitorar	Evolução da força, equilíbrio, mobilidade, funcionalidade, participação e resposta às intervenções.[6,7,9-20]

21.19 Sinais de alerta que exigem reavaliação

Dor cervical persistente, rigidez ou inclinação da cabeça; alteração nova da marcha ou do equilíbrio; fraqueza ou perda de habilidades previamente adquiridas; claudicação; dor, rigidez ou edema articular persistentes; episódios recorrentes de instabilidade; deformidade progressiva; quedas frequentes; dificuldade crescente para caminhar; redução inexplicada da atividade ou mudança comportamental associada ao movimento devem motivar avaliação clínica e, quando necessário, investigação especializada.[1–3]

21.20 Considerações finais

A vigilância ortopédica e a fisioterapia constituem dimensões complementares do cuidado musculoesquelético da pessoa com T21. A vigilância permite reconhecer precocemente alterações capazes de produzir dor, instabilidade, deformidade progressiva ou perda funcional, enquanto a fisioterapia contribui para desenvolver e preservar força, estabilidade ativa, equilíbrio, mobilidade e estratégias motoras necessárias às atividades cotidianas.[1–3,9–13]

A elevada frequência de alterações musculoesqueléticas justifica acompanhamento longitudinal, mas não a medicalização de características assintomáticas nem a realização indiscriminada de exames, tratamentos, órteses ou restrições de movimento.[1–3,15]

Na primeira infância, o cuidado acompanha a construção do repertório motor e da mobilidade; na segunda infância e adolescência, o crescimento, a força, a biomecânica e o aumento das demandas escolares, esportivas e sociais; na vida adulta e no envelhecimento, busca preservar força, mobilidade, independência e participação.[1,6,7,19]

O estado atual das evidências favorece intervenções fisioterapêuticas ativas, individualizadas e relacionadas aos objetivos funcionais. Fortalecimento muscular, equilíbrio, prática motora e atividade física apresentam resultados favoráveis, embora a heterogeneidade dos estudos ainda não permita estabelecer um único protocolo ou método como superior.[9–13,20]

No manejo dos pés e tornozelos, a mesma lógica deve prevalecer. Calçados, palmilhas e órteses não devem ser prescritos automaticamente pela presença de pé plano ou hipotonia, mas considerados quando os achados biomecânicos apresentarem repercussão clínica ou funcional, com monitoramento de sua resposta ao longo do crescimento e da vida.[3,15–18]

Vigiar a saúde musculoesquelética não significa restringir o movimento, mas reconhecer riscos e criar condições para que a pessoa continue se movimentando. Promover movimento, por sua vez, não significa normalizar padrões otores, mas ampliar possibilidades de brincar, aprender, praticar esportes, trabalhar, circular pela comunidade, exercer autonomia e participar da vida.[6,7]

Referências

1. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW; Council on Genetics. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010. doi:10.1542/peds.2022-057010
2. Foley C, Killeen OG. Musculoskeletal anomalies in children with Down syndrome: an observational study. Arch Dis Child. 2019;104(5):482-487. doi:10.1136/archdischild-2018-315751
3. Perotti LR, Abousamra O, Duque Orozco MDP, Rogers KJ, Sees JP, Miller F. Foot and ankle deformities in children with Down syndrome. J Child Orthop. 2018;12:218-226. doi:10.1302/1863-2548.12.170197
4. Vicari S. Motor development and neuropsychological patterns in persons with Down syndrome. Behav Genet. 2006;36(3):355-364
5. Ulrich DA, Lloyd MC, Tiernan CW, Looper JE, Angulo-Barroso RM. Effects of intensity of treadmill training on developmental outcomes and stepping in infants with Down syndrome: a randomized trial. Phys Ther. 2008;88(1):114-122. doi:10.2522/ptj.20070139
6. World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health: ICF. Geneva: World Health Organization; 2001
7. Souto DO, Sousa MO, Ferreira RG, Brandão AC, Carrera PB, Leite HR. What are the barriers and facilitators to participation of people with Down syndrome? A scoping review. Dev Med Child Neurol. 2024;66(8):1013-1030. doi:10.1111/dmcn.15857
8. Ulrich DA, Ulrich BD, Angulo-Kinzler RM, Yun J. Treadmill training of infants with Down syndrome: evidence-based developmental outcomes. Pediatrics. 2001;108(5):E84. doi:10.1542/peds.108.5.e84
9. Gupta S, Rao BK, Kumaran SD. Effect of strength and balance training in children with Down's syndrome: a randomized controlled trial. Clin Rehabil. 2011;25(5):425-432. doi:10.1177/0269215510382929
10. Lei Z, Yuan K, Xu J, Miao Y, Dai Y, Wang J, *et al.* Effects of physical exercises on balance in children with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. BMC Sports Sci Med Rehabil. 2025;17:165. doi:10.1186/s13102-025-01222-2
11. Szabo DA, Stoian A, Veres C, Adumitrachioaie H, Pârvu C, Hăşmăşan IT, Sopa IS. The effects of physical therapy in the rehabilitation of motor delays in children with Down syndrome: a systematic review. J Clin Med. 2026;15(5):1717. doi:10.3390/jcm15051717
12. Stojanović S, Rančić D, Ilić T, Aleksandrović M, Đorđević S, Hadžović M, Jorgić B. The effects of resistance training on health-related physical fitness of people with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. Disabil Rehabil. 2025;47(13):3214-3223. doi:10.1080/09638288.2024.2419421
13. Kuo HT, Lee TH, Su LA, Wu LY, Mao PY, Yang CC. Impact of resistance training on body composition and physical function in individuals with Down syndrome: a meta-analysis. Diagnostics (Basel). 2024;14(23):2620. doi:10.3390/diagnostics14232620
14. Puszczałowska-Lizis E, Nowak K, Omorczyk J, Ambroży T, Bujas P, Nosiadek L. Foot structure in boys with Down syndrome. Biomed Res Int. 2017;2017:7047468. doi:10.1155/2017/7047468
15. Evans AM, Rome K, Carroll M, Hawke F. Foot orthoses for treating paediatric flat feet. Cochrane Database Syst Rev. 2022;1:CD006311. doi:10.1002/14651858.CD006311.pub4
16. Selby-Silverstein L, Hillstrom HJ, Palisano RJ. The effect of foot orthoses on standing foot posture and gait of young children with Down syndrome. NeuroRehabilitation. 2001;16(3):183-193
17. Martin K. Effects of supramalleolar orthoses on postural stability in children with Down syndrome. Dev Med Child Neurol. 2004;46(6):406-411. doi:10.1017/S0012162204000659
18. Looper J, Benjamin D, Nolan M, Schumm L. What to measure when determining orthotic needs in children with Down syndrome: a pilot study. Pediatr Phys Ther. 2012;24(4):313-319. doi:10.1097/PEP.0b013e31826896eb.
19. Tsou AY, Bulova P, Capone G, Chicoine B, Gelaro B, Harville TO, *et al.* Medical care of adults with Down syndrome: a clinical guideline. JAMA. 2020;324(15):1543-1556. doi:10.1001/jama.2020.17024

20. Shields N, Taylor NF, Dodd KJ. Effects of a community-based progressive resistance training program on muscle performance and physical function in adults with Down syndrome: a randomized controlled trial. Arch Phys Med Rehabil. 2008;89(7):1215-1220. doi:10.1016/j.apmr.2007.11.056

CAPÍTULO 22
Alterações hematológicas e leucemias na T21

Alterações neonatais transitórias, TAM/DMPT, LM-SD e LLA-SD

Autora: Isis Magalhães

Apresentação

Como reconhecer as alterações hematológicas próprias da T21, distinguir manifestações transitórias de processos mieloproliferativos e organizar o rastreamento e o seguimento das crianças com maior risco de evolução para leucemia?

Crianças com síndrome de Down (SD), trissomia constitucional do cromossomo 21 (cT21), apresentam risco aumentado em cerca de 150 vezes de desenvolver leucemia mieloide aguda associada à SD (LM-SD) e em 10-20 vezes de leucemia linfoblástica aguda associada à SD (LLA-SD), com epidemiologia, assinatura genética e desfechos clínicos distintos daqueles observados nas leucemias de crianças sem SD (NSD). Existe relação marcante entre a idade e o tipo celular da leucemia: a LM-SD ocorre predominantemente em crianças menores de 4 anos, enquanto a LLA-SD ocorre em crianças maiores e adultos jovens.[1]

22.1 Leucemia mieloide associada à T21 (LM-SD)

A LM-SD é considerada uma entidade biológica única. Suas principais peculiaridades incluem, além da incidência concentrada em menores de 4 anos, a predominância do fenótipo megacariocítico (LMA subtipo M7), rara em crianças NSD[1]; a presença da condição pré-leucêmica neonatal denominada *Transient Abnormal Myelopoiesis* (TAM), também conhecida como Doença Mieloproliferativa Transitória (DMPT) ou Leucemia Transitória (LT) neonatal da SD, que evolui para remissão espontânea até os 3 meses de idade[2]; a identificação de variantes patogênicas no gene GATA1, essenciais na fisiopatologia da doença; e a conexão entre TAM e evolução clonal para LM-SD em cerca de 20-30% desses pacientes em até 2 anos após a remissão espontânea.[2]

22.1.1 GATA1 e modelo de leucemogênese em múltiplos eventos

O gene GATA1 está localizado no cromossomo X, em Xp11.23, e codifica a proteína GATA1, fator transcricional da linhagem megacariocítica-eritroide, essencial para a formação de plaquetas e células vermelhas do sangue. Em 2002, Wechsler e colaboradores identificaram variantes patogênicas adquiridas de GATA1 em células leucêmicas (blastos) da LM-SD. Essas variantes foram posteriormente detectadas por diferentes grupos tanto na TAM quanto na LM-SD, sendo a metodologia utilizada um fator crítico para sua identificação.[3,4]

Foi proposto um processo de leucemogênese em múltiplos eventos. A cT21 representa o evento inicial da patogênese e cria, durante a vida intrauterina, um ambiente em que células progenitoras hematopoiéticas do fígado fetal se tornam predispostas à aquisição de uma ou múltiplas mutações em GATA1. Esse segundo evento é responsável pelo surgimento da TAM. Com o nascimento, a hematopoiese transita fisiologicamente do fígado fetal para a medula óssea e os clones GATA1 mutados

tornam-se quiescentes. Entretanto, alguns clones podem persistir, e novas aquisições de eventos genéticos e/ou epigenéticos podem levar à evolução para LM-SD, geralmente entre 1 e 2 anos após a remissão espontânea da TAM.[5]

22.1.2 Apresentação clínica e evolução da TAM

Clinicamente, a TAM é detectada com maior frequência entre a 1ª e a 3ª semana de vida e apresenta grande variabilidade. Há casos assintomáticos, identificados pela presença de blastos no hemograma, e formas graves, com alta contagem de leucócitos, hepatoesplenomegalia, efusões viscerais, comprometimento da função hepática, colestase e coagulopatia, que podem evoluir para fibrose hepática e mortalidade de até 20%. A TAM também pode se apresentar na vida fetal, com hidropsia fetal ou características semelhantes às observadas no período pós-natal.[5]

A evolução para LM-SD pode ser precedida por uma fase de mielodisplasia, manifestada por trombocitopenia, alterações displásicas nas linhagens de células progenitoras megacariocítica e eritroide e fibrose medular. Em situações como TAM assintomática ("TAM silenciosa"), apresentações predominantemente hepáticas ou LM-SD inicial com baixa contagem de blastos, a pesquisa de mutação em GATA1 como marcador molecular pode contribuir para o diagnóstico.[6]

22.1.3 Particularidades terapêuticas da LM-SD

A LM-SD apresenta um paradoxo biológico: alterações moleculares (cT21 + mutação em GATA1) que conferem a predisposição também promovem alterações em vias metabólicas da célula relacionadas aos quimioterápicos, principalmente à citarabina (Ara-C), com consequente sensibilidade aumentada específica do blasto da LM-SD. Protocolos de tratamento específicos foram desenvolvidos para LM-SD, utilizando ciclos com altas doses de Ara-C para maximizar a eficácia da terapia, e atualmente são alcançadas altas taxas de cura.[7]

22.1.4 Leucemia linfoblástica aguda associada à T21 (LLA-SD)

A LLA-SD é predominantemente de linhagem B e ocorre em crianças e adolescentes/adultos jovens, sendo raríssima em lactentes menores de 12 meses. Difere significativamente da LLA-NSD pela menor frequência de esplenomegalia e de infiltração do sistema nervoso central (SNC), pela raridade do imunofenótipo de células T e das translocações desfavoráveis t(9;22) e t(4;11), e pela menor frequência de anormalidades citogenéticas primárias favoráveis, como t(12;21) e hiperdiploidia.[8]

Mesmo com a maioria dos pacientes classificada como risco padrão pelo National Cancer Institute (NCI), as taxas de recaída e de toxicidade relacionada ao tratamento - principalmente infecções, mucosites e hiperglicemia - têm sido significativamente mais altas que na LLA de pacientes NSD. Diferentemente da LM-SD, em que o blasto mieloide apresenta sensibilidade intrínseca à quimioterapia, a LLA-SD é heterogênea. Além disso, células normais na SD apresentam maior sensibilidade a fármacos importantes nos esquemas terapêuticos da LLA, como antraciclinas e metotrexato. As maiores taxas de recaída são multifatoriais e incluem a biologia da leucemia e reduções de tratamento decorrentes de eventos adversos e toxicidade.[8]

Novas revelações na biologia e no panorama genômico da LLA-SD identificam atualmente 15 subtipos moleculares diferentes, com perfis prognósticos distintos.[9] Concomitantemente, buscam-se abordagens específicas às características do hospedeiro, nas quais genes superexpressos na T21

impactam diretamente o metabolismo de fármacos, especialmente o metotrexato, resultando em maior acúmulo intracelular e toxicidade aumentada nas células normais na T21.[10]

A imunodeficiência inerente à SD é outro fator crítico. Alterações na imunidade humoral e celular, incluindo redução de linfócitos B e disfunção de células T, aumentam a suscetibilidade a infecções graves, frequentemente com evolução rápida e atípica. Esses fatores tornam indispensável o suporte intensivo, incluindo profilaxia antimicrobiana diferenciada, monitoramento imunológico e reposição de imunoglobulina.[10]

A estratégia terapêutica atual visa reduzir a toxicidade sem comprometer o controle da doença, com diminuição da intensidade da quimioterapia mielossupressora, especialmente antraciclinas e metotrexato, e resgate com leucovorina diferenciado, inclusive após intratecais.[10] Nos últimos anos, a introdução da imunoterapia tem desempenhado papel central em substituição a blocos intensivos de quimioterapia, particularmente para pacientes de alto risco, como as crianças maiores de 12 anos. A recaída na LLA-SD permanece um grande desafio, com prognóstico historicamente desfavorável. Entretanto, terapias inovadoras, como anticorpos monoclonais, terapias celulares - incluindo CAR-T anti-CD19 -, imunoterapia e transplante de medula óssea com condicionamento de intensidade reduzida demonstram eficácia e segurança comparáveis às observadas em pacientes NSD e ampliam as possibilidades de tratamento.[10]

22.1.5 Comparação prática entre LM-SD e LLA-SD

Aspecto	LM-SD	LLA-SD
Faixa etária predominante	Menores de 4 anos.	Crianças maiores, adolescentes e adultos jovens; rara em menores de 12 meses.
Linhagem / fenótipo	Predomínio megacariocítico; LMA M7	Predominantemente linhagem B; doença molecularmente heterogênea.
Relação com GATA1	Central na TAM e na LM-SD.	Não constitui o eixo biológico descrito para a LM-SD.
Resposta ao tratamento	Maior sensibilidade do blasto à citarabina; altas taxas de cura com protocolos adaptados.	Maior risco de toxicidade e recaída; necessidade de estratégias adaptadas e incorporação de imunoterapia.

22.2 Alterações hematológicas no período neonatal - HANDS

A grande maioria dos neonatos com T21 apresenta alterações hematológicas transitórias resultantes de um retardo fisiológico na transição da hematopoiese fetal, predominantemente hepática, para a hematopoiese de padrão adulto, medular. Em geral, são alterações moderadas, de resolução espontânea e sem relação com as variantes genéticas associadas às leucemias. As mais comuns incluem trombocitopenia, policitemia e neutrofilia.[11]

Quadro 22.1 – Alterações hematológicas transitórias no período neonatal na T21

Alteração	Frequência / critério	Evolução habitual	Observações
Trombocitopenia	66% dos neonatos; plaquetas <150.000/mm.^{3} Forma grave (<50.000/ mm.^{3}) em cerca de 6%.	Normalização espontânea entre a 2ª e a 3ª semana de vida.	Interpretar no contexto clínico e diferenciar de processo mieloproliferativo.

Alteração	Frequência / critério	Evolução habitual	Observações
Policitemia	Cerca de 34%; hematócrito >65% e hemoglobina >22 g/dL.	Alterações podem persistir até cerca de 2 meses.	Pode acompanhar macrocitose, eritroblastos circulantes, hemácias em alvo e outras características fetais.
Neutrofilia	Até 80% dos recém-nascidos.	Tende a reduzir rapidamente e normalizar até o 10º dia de vida.	Aumento moderado, frequentemente sem relação com quadro infeccioso.

22.3 Rastreamento neonatal e monitoramento

A base de um cuidado eficiente está no rastreamento de possíveis processos leucêmicos e na compreensão das peculiaridades de cada alteração. Como muitas crianças com TAM podem ser assintomáticas, apresentar quantidade muito reduzida de blastos ou ter mutação de GATA1 indetectável por métodos menos sensíveis, o texto destaca como alerta fundamental aos neonatologistas a inclusão do hemograma na avaliação inicial do neonato com T21. Métodos de sequenciamento de nova geração (NGS) podem detectar variantes não identificadas por sequenciamento direto, embora nem sempre estejam disponíveis na prática clínica.[11]

Atenção também deve ser dada à hiperbilirrubinemia prolongada ou de início tardio em neonatos com SD, pois pode representar manifestação de comprometimento hepático ou progressão da TAM para fibrose hepática. A pesquisa de mutação no gene GATA1 constitui marcador molecular das neoplasias mieloides associadas à SD, incluindo TAM e LM-SD, contribuindo para a confirmação diagnóstica e o monitoramento. Crianças que apresentaram TAM, mesmo quando assintomáticas, devem ter o hemograma monitorado regularmente até os 5 anos de idade, visando à detecção precoce de possível evolução para LM-SD.[11]

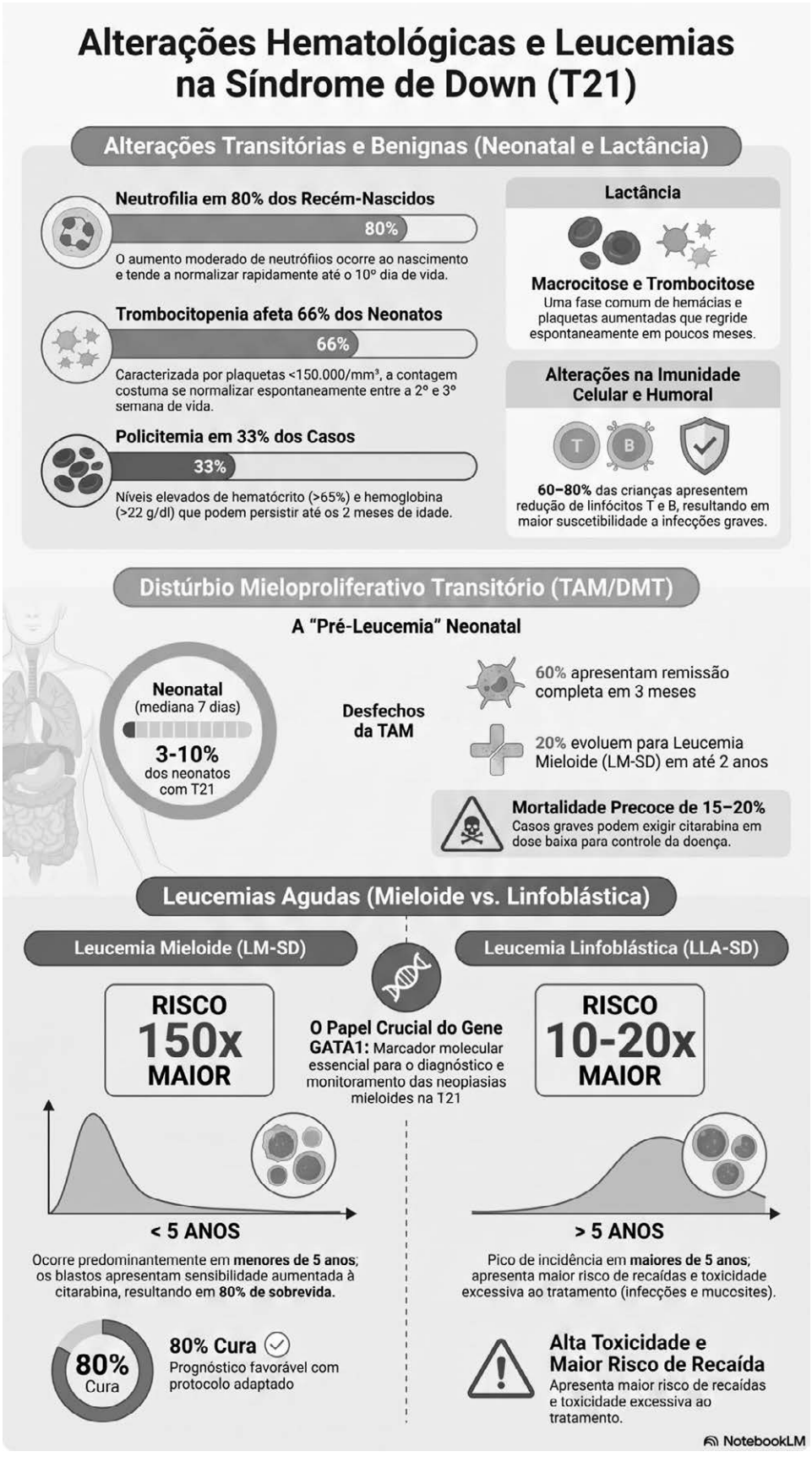
Quadro 22.2 – Rastreamento neonatal e monitoramento hematológico na T21

1. Avaliação inicial	Incluir hemograma na avaliação do recém-nascido com T21
2. Suspeitar de TAM / processo mieloide	Valorizar blastos, alterações hematológicas persistentes, hepatoesplenomegalia, colestase/coagulopatia e hiperbilirrubinemia prolongada ou tardia.
3. Refinar diagnóstico	Avaliar GATA1 quando indicado e disponível; considerar métodos mais sensíveis em situações selecionadas.
4. Seguimento após TAM	Monitorar hemograma regularmente até os 5 anos de idade, conforme orientação hematológica.

ATENÇÃO
TAM pode ser assintomática ou apresentar poucos blastos. No neonato com T21, hemograma inicial e vigilância de sinais hepáticos são elementos centrais do rastreamento descrito neste capítulo.

22.4 Síntese visual das alterações hematológicas associadas à T21

Figura 22.1 – Características das principais alterações hematológicas associadas à síndrome de Down



Fonte: Elaborada pela autora e gerada por IA.

22.5 Síntese do capítulo

A T21 está associada a um perfil hematológico particular, que combina alterações neonatais transitórias frequentes com risco aumentado de neoplasias hematológicas. A interpretação do hemograma deve considerar a idade, a história clínica e a possibilidade de TAM, evitando tanto alarmismo diante de alterações fisiologicamente transitórias quanto atraso na investigação de sinais compatíveis com processo mieloproliferativo.

Na linhagem mieloide, a relação entre cT21, mutação adquirida de GATA1, TAM e LM-SD constitui um eixo biológico característico. A maioria dos episódios de TAM regride espontaneamente, mas a persistência clonal e a aquisição de novos eventos podem culminar em LM-SD, razão pela qual o seguimento hematológico após TAM é essencial.

Na LLA-SD, o cenário é distinto: trata-se de doença biologicamente heterogênea, com maior risco de toxicidade terapêutica e recaída. A adaptação dos protocolos e a incorporação progressiva de imunoterapias buscam manter o controle da doença reduzindo toxicidade.

MENSAGEM FINAL
No cuidado hematológico da pessoa com T21, reconhecer o que é transitório, identificar precocemente o que pode representar TAM ou leucemia e organizar seguimento adequado são etapas complementares de uma mesma linha de cuidado.

Referências

1. Hasle H, Clemmensen IH, Mikkelsen M. Risk of leukaemia and solid tumours in individuals with Down syndrome. Lancet. 2000;355:165
2. Roberts I, Alford K, Hall G, *et al.* GATA1-mutant clones are frequent and often unsuspected in babies with Down syndrome: identification of a population at risk of leukemia. Blood. 2013;122:3908
3. Wechsler J, Greene M, McDevitt MA, *et al.* Acquired mutations in GATA1 in the megakaryoblastic leukemia of Down syndrome. Nat Genet. 2002;32:148
4. Magalhães IQ, Splendore A, Emerenciano M, *et al.* GATA1 mutations in acute leukemia in children with Down syndrome. Cancer Genet Cytogenet. 2006;166:112
5. Ahmed M, Sternberg A, Hall G, *et al.* Natural history of GATA1 mutations in Down syndrome. Blood. 2004;103:2480
6. Camargo R, Santos Jr A, Guido B, Magalhães IQ, *et al.* A sensitive and inexpensive high-resolution melting-based testing algorithm for diagnosis of transient abnormal myelopoiesis and myeloid leukemia of Down syndrome. Pediatr Blood Cancer. 2022;69:e29866
7. Zwaan CM, Tasian SK, Aplenc R, *et al.* Diagnosis and management of AML in pediatric patients: consensus recommendations from an international expert panel. Blood. 2026;147:1532
8. Buitenkamp TD, Izraeli S, Zimmermann M, *et al.* Acute lymphoblastic leukemia in children with Down syndrome: a retrospective analysis from Ponte di Legno Study Group. Blood. 2014;123:70
9. Li Z, Chang T, Junco J, *et al.* Genomic landscape of Down syndrome-associated acute lymphoblastic leukemia. Blood. 2023;142:172
10. Izraeli S, Vora A, Zwaan CM, *et al.* How I treat ALL in Down syndrome: pathobiology and management. Blood. 2014;123:35
11. Lattuada M, Capitoli G, Biondi A, *et al.* Reference ranges for complete blood count in children and adolescents with Down syndrome. Front Pediatr. 2024;12:1510733

CAPÍTULO 23
Alterações imunológicas e Síndrome de Regressão naTrissomia do Cromossomo 21 (Down Syndrome Regression Disorder – DSRD)

Vigilância, prevenção e manejo das alterações imunológicas e a Síndrome de Regressão na Trissomia do Cromossomo 21(Down Syndrome Regression Disorder – DSRD)

Autores: Dennis Burns e Karlo Quadros

Como reconhecer a imunidade atípica da pessoa com T21, prevenir agravos e identificar precocemente uma regressão que exige investigação especializada?

Introdução

A Trissomia do Cromossomo 21 (T21) modifica o desenvolvimento e a regulação do sistema imune. Podem ocorrer diferenças no número e no funcionamento das células de defesa, menor quantidade de alguns linfócitos ainda não ativados ou de memória, respostas variáveis às vacinas, inflamação persistente e maior predisposição a doenças autoimunes.[1–7]

Essas alterações não são iguais em todas as pessoas. Muitas não apresentam infecções incomuns. Outras podem ter infecções respiratórias repetidas ou graves, doenças autoimunes ou alterações hematológicas que exigem investigação dirigida.[1–7]

A T21, por si só, não deve ser classificada como uma imunodeficiência primária clássica. É mais adequado falar em uma imunidade atípica, que amadurece e se modifica ao longo da vida. O risco de adoecimento também depende de cardiopatias, anatomia das vias aéreas, hipotonia, dificuldades para engolir, apneia do sono, refluxo, nutrição, ambiente e acesso aos cuidados de saúde.[2–7]

O diagnóstico de T21, isoladamente, não justifica exames imunológicos extensos, antibióticos preventivos contínuos ou reposição de imunoglobulina. A história clínica e a evolução de cada pessoa indicam quando investigar.[2–7]

Este capítulo apresenta uma abordagem prática para vigiar, prevenir e manejar alterações imunológicas na T21. Também aborda a Síndrome de Regressão na Trissomia do Cromossomo 21 (DSRD), uma condição rara, com perda rápida de habilidades e mudanças do comportamento ou do funcionamento.[8–12]

Alguns estudos identificam sinais de inflamação do sistema nervoso ou de desregulação imune em parte das pessoas com DSRD. Isso não significa que toda regressão seja uma encefalite autoimune. Antes de considerar imunoterapia, é necessário procurar causas mais comuns e realizar avaliação especializada.[8–12]

PONTO-CHAVE
A T21 não equivale, por si só, a uma imunodeficiência primária definida. O risco clínico resulta da interação entre imunidade atípica, condições anatômicas e funcionais, comorbidades e ambiente. Investiga-se a pessoa e seu padrão de adoecimento, não apenas o cariótipo.

23.1 Como a imunidade se organiza na T21

A cópia adicional do cromossomo 21 modifica a atividade de centenas de genes. Entre eles estão IFNAR1, IFNAR2, IFNGR2 e IL10RB, que participam da resposta aos interferons — proteínas usadas pelas células para coordenar a defesa contra infecções e a inflamação. O resultado não é apenas uma resposta "mais forte", mas uma reorganização de vários mecanismos de defesa e controle.[1,8,13,14]

Quadro 23.1 – Setores da imunidade na T21: alterações e repercussões

Dimensão	Achados descritos	Implicação clínica possível
Barreiras e vias aéreas	Hipoplasia de face média, vias aéreas estreitas, hipotonia, depuração mucociliar reduzida, refluxo, disfagia e apneia.	Maior exposição, retenção de secreções, otites, sinusites, aspiração e infecções respiratórias; não são defeitos imunes, mas modificam o risco.
Timo e linfócitos T	Menor volume tímico, redução variável de linfócitos T virgens, alterações de subpopulações CD4/CD8 e da ativação.	Maturação celular mais lenta ou atípica e possível maior vulnerabilidade viral em alguns indivíduos.
Linfócitos B e anticorpos	Linfopenia B, redução de células B de memória com troca de classe e resposta específica variável; imunoglobulinas totais podem ser normais.	Infecções bacterianas recorrentes em subgrupo; títulos pós-vacinais podem ser mais informativos que IgG total isolada.
Imunidade inata	Resultados variáveis para quimiotaxia, fagocitose, explosão oxidativa, células NK e produção de citocinas.	Pode contribuir para gravidade ou recuperação lenta, mas não há marcador isolado que prediga o fenótipo.
Interferon e inflamação	Maior sensibilidade basal às vias de interferon, assinatura de genes estimulados por interferon e mecanismos compensatórios de retrocontrole.	Paradoxo entre hiper-inflamação, autoimunidade e controle antiviral que pode se tornar menos eficiente em algumas infecções.
Autorregulação	Desequilíbrio de células T reguladoras/efetoras e ativação inflamatória persistente em subgrupos.	Maior predisposição a tireoidite, doença celíaca, diabetes tipo 1, alopecia, vitiligo e artrite.

23.1.1 Linfócitos T, timo e maturação celular

Estudos em crianças e adultos com T21 descrevem menor número de alguns linfócitos T, principalmente das células T virgens — aquelas que ainda não encontraram seu antígeno. Em parte das pessoas, essas células também se multiplicam menos após estímulos. O timo, órgão onde os linfócitos T amadurecem, pode ser menor e apresentar diferenças em sua organização.[3–5,15,16]

Esses achados ajudam a explicar valores mais baixos de TREC em alguns bebês e uma formação mais lenta do repertório de células T. Entretanto, um resultado baixo não significa automaticamente imunodeficiência combinada grave. É preciso considerar idade, prematuridade, cardiopatia, estado clínico, contagens absolutas e evolução.[3–5,15,16]

Na T21, algumas células de defesa podem iniciar a vida em menor número, aumentar mais lentamente ou se modificar de maneira diferente ao longo do tempo. Infecções, vacinas, comorbidades, nutrição, envelhecimento e autoimunidade também influenciam esse percurso. Por isso, a avaliação deve ser longitudinal: um exame isolado não define a trajetória imunológica da pessoa.[1,3–5]

23.1.2 Linfócitos B, imunoglobulinas e memória vacinal

Uma das alterações mais frequentes é a redução dos linfócitos B e das células B de memória com troca de classe, responsáveis por respostas de anticorpos mais maduras. As imunoglobulinas no sangue podem estar normais, aumentadas ou, com menor frequência, reduzidas. Por isso, uma IgG normal não exclui falha contra antígenos específicos, e um valor discretamente baixo, isolado, não indica reposição de imunoglobulina.[3,6,7]

Quando há infecções bacterianas repetidas ou graves, pode ser necessário avaliar anticorpos contra vacinas e relacionar o resultado às doses recebidas e ao momento da coleta.[3,6,7]

Seroconversão é o aparecimento de anticorpos detectáveis após uma vacina ou infecção. Ela mostra que houve resposta, mas não informa sozinha se a quantidade de anticorpos é suficiente, se eles reconhecem vários sorotipos, quanto tempo durarão ou se haverá proteção clínica completa.[6,7]

A maioria das pessoas com T21 consegue produzir anticorpos após diferentes vacinas. Entretanto, em alguns grupos, a intensidade ou a duração da resposta pode ser menor, e a formação de células B de memória pode ser reduzida, principalmente após a primeira imunização. Em um pequeno estudo com vacina contra influenza e reforço pneumocócico conjugado, a produção de anticorpos foi semelhante à dos irmãos, mas houve menor formação de células B de memória após a primeira exposição. Portanto, não se deve falar em ausência generalizada de seroconversão, e sim em possível fragilidade da memória imunológica em alguns indivíduos.[6,7]

23.1.3 O eixo interferon–JAK–STAT: inflamação e defesa antiviral

Os receptores de interferon estão aumentados na T21 porque vários de seus genes estão no cromossomo 21. Isso pode intensificar a sinalização dos interferons dos tipos I, II e III. Em parte das pessoas, estudos identificaram uma “assinatura de interferon”, isto é, um conjunto de genes ativados por essa via. Essa assinatura não é exclusivamente do interferon tipo I.[8,13,14,17]

Maior atividade dos interferons foi associada a autoimunidade, menor número de células T virgens e células B, aumento de células T citotóxicas, ativação de monócitos e alterações do metabolismo do triptofano. Associação, porém, não significa causa. Esses achados ainda não são exames ou biomarcadores usados na rotina clínica.[8,13,14,17]

A ativação contínua também pode acionar mecanismos de freio, como a proteína USP18. Com isso, a célula pode ficar relativamente menos responsiva durante uma infecção viral. Esse modelo ajuda a entender um aparente paradoxo da T21: pode haver inflamação intensa e, ao mesmo tempo, controle viral insuficiente ou dano desproporcional aos tecidos.[8,13,14,17]

Antes dos interferons, sensores como os Toll-like receptors (TLR) reconhecem microrganismos ou sinais de dano. Eles ativam vias internas chamadas NF-κB e IRF, que ajudam a iniciar a inflamação e a produção de interferons. Na T21, a resposta final depende da integração desses sensores com o maior número de receptores de interferon e com os mecanismos de controle da própria célula.[1,8,13,17]

Não há evidência de uma alteração universal dos TLR em todas as pessoas com T21. A evidência mais consistente está nas etapas seguintes, principalmente na sinalização pelos interferons.[1,8,13,17]

A expressão “interferonopatia da T21” descreve um mecanismo biológico em estudo; não é um diagnóstico clínico aplicável a toda pessoa com T21. A intensidade da assinatura varia entre indivíduos e esses testes não fazem parte da assistência de rotina.[13,14,17,18]

Em um estudo, o tofacitinibe — medicamento que inibe a via JAK — reduziu a assinatura de interferon, mas a análise longitudinal envolveu apenas uma pessoa. O resultado demonstra efeito

biológico, não eficácia clínica para todas as pessoas com T21. Inibidores de JAK podem causar infecções e alterações no sangue, fígado, gorduras e risco de trombose. Seu uso permanece restrito a pesquisas ou situações excepcionais em centros especializados.[13,14,17,18]

23.1.4 Da compreensão do mecanismo à pesquisa translacional: interferon, JAK–STAT e novas perspectivas terapêuticas

A compreensão da hiperativação das vias de interferon na T21 tem aproximado a pesquisa básica da investigação de novas estratégias terapêuticas. A presença de genes que codificam receptores de interferon no cromossomo 21 e a consequente amplificação da sinalização pela via JAK–STAT constituem uma das hipóteses estudadas para explicar parte da maior predisposição à autoimunidade observada nessa população. Esses achados vêm impulsionando estudos translacionais com inibidores de JAK, medicamentos já utilizados em diferentes doenças autoimunes, com o objetivo de investigar se a modulação dessa via pode produzir benefício clínico em condições específicas associadas à T21.[13,14,17,18,26,30]

Resultados iniciais devem, entretanto, ser interpretados com cautela. No DSRD, Rachubinski e colaboradores descreveram três pessoas com provável síndrome de regressão tratadas com tofacitinibe, com melhora observada em diferentes domínios do funcionamento neurológico e em medidas cognitivas. Trata-se, porém, de uma pequena série de casos, insuficiente para estabelecer eficácia, segurança, critérios de seleção ou duração do tratamento. Portanto, os inibidores de JAK permanecem uma **estratégia experimental**, a ser investigada em estudos clínicos adequadamente controlados, e não uma recomendação terapêutica de rotina.[26]

23.2 Por que as infecções podem ser mais frequentes ou graves?

O risco de infecções na T21 depende de vários fatores. Nas crianças pequenas, pesam a maturação do sistema imune, cardiopatias, hipertensão pulmonar, vias aéreas mais estreitas, hipotonia, dificuldade para engolir, aspiração de alimentos ou saliva e maior exposição na creche ou escola. Otites, sinusites, bronquiolites e pneumonias são as infecções mais relatadas.[2,3]

Em geral, não se observa o padrão típico das imunodeficiências graves, com repetidas infecções oportunistas causadas por microrganismos incomuns. Quando isso acontece, é necessária investigação especializada.[2,3]

Na vida adulta e no envelhecimento, cardiopatia, doença pulmonar, apneia, disfagia, aspiração, obesidade, diabetes, fragilidade e declínio neurocognitivo podem aumentar a gravidade das infecções respiratórias. Por isso, prevenção e avaliação de risco devem continuar por toda a vida.[19]

Quadro 23.2 – Condições que podem agravar Infecções na T21

Fator	Perguntas clínicas	Ação prática
Vias aéreas e sono	Há ronco, pausas, respiração oral, congestão persistente ou sono não reparador?	Avaliar rinite, hipertrofia adenoamigdaliana, apneia e necessidade de otorrino/ pneumologia.
Deglutição e aspiração	Há tosse ou engasgo nas refeições, voz molhada, pneumonias basais ou baixo ganho ponderal?	Avaliar deglutição e segurança alimentar; integrar fonoaudiologia e nutrição.

Fator	Perguntas clínicas	Ação prática
Cardiopatia e pulmão	Há cardiopatia, hipertensão pulmonar, prematuridade ou doença pulmonar crônica?	Estratificar risco, acompanhar saturação e reduzir atraso no tratamento de infecções.
Exposição e ambiente	Creche, escola, tabagismo passivo, aglomeração, umidade, higiene e acesso tardio?	Atuar sobre fatores modificáveis e orientar sinais de gravidade.
Padrão infeccioso	Número, sítio, agente, gravidade, internação, complicação, resposta e intervalo de bem-estar?	Distinguir exposição comum de padrão desproporcional; documentar antes de ampliar exames.
Estado nutricional	Há seletividade, deficiência de ferro, perda ponderal, obesidade ou doença celíaca?	Corrigir condições que alteram defesa, recuperação e resposta vacinal.

23.3 Vigilância clínica: quando o padrão ultrapassa o esperado

O número de resfriados, isoladamente, não define uma doença imunológica. É mais importante saber onde ocorreram as infecções, se o agente foi identificado, se houve internação, antibiótico intravenoso, complicação ou recuperação lenta e como está o crescimento.[2,6]

O principal sinal de alerta é uma gravidade maior do que a esperada para o nível de exposição. Também preocupam infecções repetidas acompanhadas de baixo crescimento, autoimunidade, redução persistente das células do sangue, aumento de gânglios ou do fígado e baço, ou história familiar sugestiva.[2,6]

SINAIS DE ALERTA
Pneumonias repetidas ou complicadas; sepse; abscessos profundos; candidíase persistente; infecções oportunistas; necessidade recorrente de antibiótico intravenoso; resposta inadequada a tratamentos usuais; perda ponderal; diarreia crônica; citopenias; regressão clínica ou funcional sem explicação.

23.3 – Investigação escalonada da imunidade

Etapa	Avaliação	Quando avançar
1. Confirmar o fenótipo	Linha do tempo das infecções; exame físico; crescimento; vacinas; comorbidades; hemograma com diferencial e esfregaço quando indicado; ferritina/ferro conforme contexto.	Gravidade desproporcional, citopenia persistente, pneumonias, sepse, complicações ou falha de crescimento.
2. Avaliar imunidade humoral	IgG, IgA e IgM; considerar IgE; títulos específicos para vacinas proteicas e pneumocócicas conforme idade e histórico.	Imunoglobulina reduzida, resposta específica inadequada ou infecções bacterianas recorrentes documentadas.
3. Avaliar imunidade celular	Subpopulações linfocitárias com contagens absolutas: CD3, CD4, CD8, CD19/20 e NK; revisar tendência e valores por idade.	Linfopenia, infecção viral grave/atípica, candidíase persistente, TREC alterado ou suspeita de defeito combinado.
4. Testes dirigidos	Complemento, função de neutrófilos, proliferação linfocitária, memória B, sorologias, genética ou outros testes conforme hipótese.	Somente após avaliação por imunologia ou diante de fenótipo fortemente sugestivo.
5. Procurar modificadores	Sono, deglutição, refluxo, cardiopatia, doença pulmonar, audição, anatomia de vias aéreas, tireoide, celíaca e nutrição.	Em paralelo, porque frequentemente explicam ou amplificam o risco infeccioso.

Os resultados devem ser comparados com valores de referência para a idade e, quando possível, obtidos fora de uma infecção aguda. Corticoides, cirurgia, internação, prematuridade e perda de

proteínas podem alterar temporariamente linfócitos e imunoglobulinas. Um resultado baixo isolado raramente define o diagnóstico; evolução e repetição orientada são mais úteis.

23.3.2 TREC e KREC: utilidade e limites

TREC e KREC são marcadores que estimam a produção recente de linfócitos T e B. O TREC faz parte da triagem neonatal para imunodeficiência combinada grave; alguns programas também incluem o KREC.[15,16]

Recém-nascidos com T21 podem apresentar valores mais baixos, às vezes próximos aos encontrados em prematuros extremos. Por isso, o resultado alterado precisa ser confirmado e relacionado ao hemograma e às subpopulações de linfócitos. TREC e KREC não são testes diagnósticos específicos da T21.[15,16]

NA TRIAGEM NEONATAL
Resultado alterado de TREC ou KREC exige seguir o fluxo do programa de triagem, repetir ou confirmar conforme protocolo e obter hemograma/subpopulações quando indicado. Não se deve atribuir o resultado apenas à T21 nem comunicar à família um diagnóstico de imunodeficiência antes da investigação confirmatória.

23.4 Prevenção: vacinação, ambiente e antecipação de riscos

A vacinação é a principal medida de prevenção imunológica. Pessoas com T21 devem receber as vacinas indicadas para a idade e para suas condições clínicas. A T21, isoladamente, não contraindica vacinas vivas. Essas vacinas só devem ser evitadas quando houver imunossupressão relevante, tratamento imunomodulador, transplante ou imunodeficiência comprovada. Influenza anual, COVID-19, pneumococo e vacinação dos conviventes merecem atenção especial.[2,7,20]

Quadro 23.4 – Proteção vacinal na T21

Medida	Conduta	Observação
Calendário de rotina	Conferir em toda consulta e recuperar atrasos.	Evitar oportunidades perdidas; registrar doses e reações.
Influenza	Vacinação anual conforme faixa etária e norma vigente.	Reduz risco de doença e complicações respiratórias; tratar precocemente casos graves ou de risco.
Pneumococo	Garantir esquema infantil e avaliar doses adicionais conforme idade, cardiopatia, doença pulmonar, asplenia funcional ou outra condição de risco.	A indicação deve seguir calendários nacionais e sociedades científicas atualizados.
COVID-19	Aplicar formulação e número de doses vigentes para idade e grupo de risco.	Recomendações mudam; revisar norma oficial no momento da consulta.
VSR	Aplicar estratégias preventivas maternas ou para o lactente conforme disponibilidade, idade e critérios nacionais.	T21 isolada pode não preencher todos os critérios; cardiopatia, prematuridade e doença pulmonar modificam a indicação.
Resposta vacinal	Não solicitar sorologias de rotina em toda pessoa com T21. Seroconversão isolada não avalia qualidade nem duração completa da memória.	Avaliar títulos pré e pós-vacinais quando houver infecções bacterianas recorrentes, suspeita de falha humoral ou decisão especializada.

Medidas ambientais continuam decisivas: aleitamento quando possível, nutrição adequada, redução de fumaça e poluentes, higiene das mãos, ventilação de ambientes, cuidado odontológico, controle de rinite e apneia, tratamento de refluxo e disfagia, atividade física e acesso precoce a avaliação em sinais de gravidade. Essas ações frequentemente produzem mais benefício do que exames indiscriminados.

23.5 Autoimunidade e inflamação ao longo da vida

Doenças autoimunes são mais frequentes na T21. Na infância, destacam-se a tireoidite autoimune e a doença celíaca. Também podem ocorrer diabetes tipo 1, alopecia areata, vitiligo, artrite e outras condições.[1,13,21]

Os sintomas nem sempre são típicos e podem ser atribuídos, de forma equivocada, à própria T21. Cansaço, constipação, mudança do comportamento, piora escolar, anemia, dor abdominal, perda de habilidades ou alteração do crescimento precisam ser explicados e investigados.[1,13,21]

O rastreamento deve seguir as diretrizes específicas para T21 e ser ampliado quando houver sintomas. Um autoanticorpo positivo, isoladamente, não significa doença ativa. Solicitar muitos autoanticorpos em pessoas sem sintomas aumenta a chance de resultados difíceis de interpretar. A melhor estratégia é acompanhar ao longo do tempo, investigar sinais coerentes e confirmar o diagnóstico antes de tratar.

23.6 Manejo das alterações imunológicas

A maioria das pessoas com T21 não precisa de tratamento imunológico específico. O primeiro passo é corrigir fatores que aumentam o risco, manter as vacinas atualizadas, tratar adequadamente as infecções e registrar sua frequência e gravidade.

Antibiótico preventivo não deve ser usado apenas porque a pessoa tem T21. Pode ser considerado em situações individuais, como infecções bacterianas graves e repetidas que continuam mesmo após vacinação e correção de outros fatores, sempre com avaliação especializada.

Reposição de imunoglobulina não é indicada apenas por uma IgG discretamente baixa ou por infecções virais comuns. Ela pode ser considerada quando coexistem infecções bacterianas importantes, falha comprovada de anticorpos específicos ou redução clinicamente relevante das imunoglobulinas, depois de excluir outras causas e com avaliação de um imunologista. O benefício deve ser medido pela redução das infecções e de suas complicações.

Quadro 23.5 – Condutas e seguimento de infecções na T21

Situação	Conduta inicial	Encaminhamento
Infecções respiratórias comuns sem complicação	Vacinação, controle de rinite/sono, avaliação de deglutição quando indicada, ambiente e seguimento.	Pediatria; otorrino, pneumologia ou fonoaudiologia conforme fenótipo.
Pneumonias recorrentes ou graves	Documentar imagem/agente, avaliar aspiração, cardiopatia e pulmão; hemograma e etapa humoral.	Imunologia e pneumologia; ampliar exames conforme achados.

Situação	Conduta inicial	Encaminhamento
Linfopenia persistente	Confirmar contagem absoluta e valores por idade; revisar medicamentos, infecção recente e TREC.	Imunologia com subpopulações e função dirigida.
Hipogamaglobulinemia ou falha de anticorpos	Repetir em estabilidade, avaliar perdas e resposta vacinal.	Imunologia para definir seguimento, revacinação ou reposição.
Autoimunidade suspeita	Investigar o órgão-alvo; confirmar atividade e impacto funcional.	Especialidade correspondente, mantendo coordenação pediátrica.

23.7 Síndrome de Regressão na Trissomia do Cromossomo 21 (DSRD)

A DSRD é uma síndrome em que a pessoa com T21 perde, de forma aguda ou subaguda, habilidades que já possuía e apresenta mudanças importantes no comportamento, no pensamento, na comunicação ou nos movimentos. Ocorre principalmente na adolescência e no início da vida adulta. Em geral, a mudança se instala em semanas, e não de forma lenta ao longo de anos. Por isso, é importante conhecer e registrar a função anterior da pessoa.[9–12,22]

A causa ainda não está definida e provavelmente não é a mesma em todos os casos. Infecções, situações de estresse, insônia, catatonia, transtornos psiquiátricos, autoimunidade e inflamação do sistema nervoso foram descritos em diferentes pacientes.[10–12,23,24]

Alguns estudos encontraram alterações no eletroencefalograma, na ressonância ou no líquido cefalorraquidiano, e parte dos pacientes melhorou após imunoterapia. Esses dados apoiam a possibilidade de um mecanismo imune em um subgrupo, mas não comprovam uma causa única nem permitem diagnosticar DSRD com um exame isolado.[10–12,23,24]

Quadro 23.6 – Manifestações que devem levantar suspeita

Domínio	Exemplos de mudança nova
Linguagem e cognição	Redução marcante da fala, mutismo, dificuldade de compreensão, lentificação, perda acadêmica ou de memória.
Atividades de vida diária	Perda de autonomia em higiene, alimentação, vestir-se, uso do banheiro ou tarefas antes dominadas.
Movimento e catatonia	Bradicinesia, congelamento, posturas, rigidez, estereotipias novas, agitação sem finalidade, negativismo ou estupor.
Sono e ritmo circadiano	Insônia nova ou grave, inversão de ciclo, despertares prolongados ou redução importante da necessidade aparente de sono.
Comportamento e psiquiatria	Retraimento, perda de interesse, ansiedade intensa, labilidade, sintomas obsessivos, alucinações ou comportamento desorganizado.
Neurologia	Crises, movimentos anormais, incontinência nova, alteração de marcha, fraqueza ou outros sinais focais.

URGÊNCIA
Regressão rápida, mutismo, recusa alimentar ou hídrica, imobilidade, agitação grave, febre, crises, alteração de consciência, déficit focal ou suspeita de catatonia exigem avaliação imediata. DSRD é diagnóstico de exclusão; estabilização clínica e busca de causas tratáveis não devem esperar.

23.7.1 Diagnóstico diferencial: antes de chamar de DSRD

Cerca de um quinto das pessoas encaminhadas com suspeita de DSRD recebe outro diagnóstico. Por isso, a investigação deve começar por causas frequentes e tratáveis: hipotireoidismo, doença celíaca, anemia, deficiências nutricionais, infecção, dor, constipação, perda auditiva ou visual, apneia do sono, efeitos de medicamentos, epilepsia, depressão, ansiedade, psicose, trauma, abuso, luto ou mudanças importantes no ambiente.[9,11,25]

Conforme a idade e os sinais clínicos, também devem ser consideradas encefalites, doenças autoimunes do sistema nervoso, doença de Wilson, alterações metabólicas e doença de Alzheimer de início precoce.[9,11,25]

Eixo	Avaliação essencial	Exames/estudos conforme contexto
História funcional	Linha do tempo; vídeos e registros escolares; habilidades basais; gatilhos; sono; autonomia; medicamentos; dor; infecção; ciclo menstrual.	Escalas funcionais, psiquiátricas e de catatonia; entrevistas com diferentes cuidadores.
Clínica e laboratório	Exame neurológico e geral; hemograma, eletrólitos, função renal/hepática, glicemia, inflamação, TSH/T4, B12, folato, ferritina/ferro, vitamina D, urina; celíaca e tireoide autoimune.	Infectologia, toxicologia, autoimunidade, metabolismo e outros exames dirigidos.
Neurologia	Ressonância de encéfalo com contraste; EEG; avaliação de movimentos e crises.	EEG prolongado, imagem vascular/ metabólica ou coluna conforme sinais.
Líquido cefalorraquidiano	Considerar na investigação especializada, sobretudo em início subagudo, sinais neurológicos ou suspeita inflamatória.	Células, proteína, glicose, bandas oligoclonais/índice de IgG, painel infeccioso e autoimune conforme protocolo.
Sono e sentidos	Polissonografia quando suspeita de apneia; audição e visão.	Avaliação otorrinolaringológica e outras medidas dirigidas.

O consenso internacional considera o início subagudo, a presença de sintomas em diferentes áreas e a exclusão razoável de outras causas. As categorias “possível” e “provável” ajudam profissionais e pesquisadores a usar a mesma linguagem. Elas não substituem o julgamento clínico nem exigem a mesma sequência de exames para todas as pessoas. A investigação deve considerar gravidade, segurança, disponibilidade e necessidade de sedação.[9]

Quadro 23.7 – Manejo: combinar suporte, psiquiatria, neurologia e imunologia

Intervenção	Quando considerar	Nível atual de evidência e cautelas
Tratar causas identificadas	Sempre: sono, dor, infecção, tireoide, celíaca, deficiência, epilepsia, efeitos medicamentosos e estressores.	Base clínica estabelecida; pode resolver ou reduzir regressão sem terapia específica para DSRD.
Suporte funcional	Desde o início: rotina previsível, comunicação acessível, nutrição, fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional e plano escolar.	Essencial mesmo durante investigação; metas devem partir da função basal.
Benzodiazepínico para catatonia	Quando catatonia é suspeita, com avaliação psiquiátrica e teste terapêutico monitorado.	Séries e experiência clínica; vigiar sedação, aspiração e piora da apneia.
Eletroconvulsoterapia	Catatonia grave, risco vital ou refratariedade, em serviço experiente e com consentimento adequado.	Relatos e séries mostram resposta, mas manutenção pode ser necessária; requer avaliação anestésica e ética.

Intervenção	Quando considerar	Nível atual de evidência e cautelas
Imunoglobulina intravenosa	Casos selecionados após investigação multidisciplinar, especialmente com perfil subagudo e suspeita neuroinflamatória.	Coortes observacionais mostram resposta relevante, porém sem ensaios randomizados; recaídas podem ocorrer na retirada.
Corticosteroides e outros imunomoduladores	Situações selecionadas por neuroimunologia; segunda linha se resposta/recidiva justificar.	Resposta a corticoide é inconsistente; rituximabe, micofenolato e outros têm dados limitados e riscos significativos.
Inibidores de JAK	Somente pesquisa ou uso excepcional em centro altamente especializado.	Série inicial com três pacientes tratados com tofacitinibe; eficácia, seleção, duração e segurança permanecem incertas.[26]

Em estudos retrospectivos, muitos pacientes melhoraram após imunoglobulina intravenosa (IVIg), inclusive alguns com exames neurológicos normais. Entretanto, esses estudos não tiveram grupo controle, parte da avaliação foi subjetiva e os casos vieram principalmente de centros especializados. Além disso, os sintomas podem variar naturalmente. Por isso, não é possível afirmar que a IVIg funciona para todas as pessoas com DSRD.[10–12,23,27]

Alguns pacientes voltaram a piorar quando a IVIg foi reduzida ou suspensa. Isso reforça a necessidade de objetivos claros, acompanhamento regular e decisão individualizada sobre duração e retirada do tratamento.[10–12,23,27]

A catatonia deve ser procurada ativamente porque pode ser tratada. Sinais como lentificação intensa, mutismo, posturas mantidas, resistência sem explicação, repetição de palavras ou movimentos, agitação sem objetivo e perda abrupta de iniciativa não devem ser atribuídos ao "comportamento da síndrome". Catatonia e mecanismos imunológicos podem coexistir, e o tratamento pode precisar abordar ambos.[22,28]

O estudo comparativo mais recente de Santoro e colaboradores acompanhou 212 pessoas com DSRD. Lorazepam e imunoglobulina intravenosa (IVIg) estiveram associados a melhora maior do que a ausência de tratamento. Em 24 semanas, a IVIg apresentou melhora maior do que o lorazepam nos cinco desfechos avaliados e continuou a mostrar ganhos entre 12 e 24 semanas. Como o tratamento não foi sorteado, diferenças entre os grupos podem ter influenciado os resultados. O estudo apoia uma tentativa terapêutica monitorada em casos selecionados, mas não prova que a IVIg seja necessária ou superior para todas as pessoas.[29]

Em outra coorte prospectiva, 126 pacientes que haviam melhorado mais de 50% com IVIg, mas mantinham sintomas, receberam depleção de células B, inibidor de JAK ou micofenolato. A depleção de células B esteve associada a maiores melhoras em algumas escalas e a menor número de eventos adversos. Entretanto, a escolha do tratamento foi clínica, e não aleatória, e o estudo incluiu apenas pessoas previamente responsivas à IVIg. Esses resultados orientam pesquisas e decisões em centros especializados, mas não autorizam imunossupressão de segunda linha como rotina ou primeira escolha.[30]

23.8 Matriz operacional da Linha de Cuidado

Eixo	Ações prioritárias
Rastrear	Qualificar padrão infeccioso; acompanhar crescimento, hemograma quando indicado, tireoide, doença celíaca, sono, audição, deglutição e vacinação; perguntar sobre perda de habilidades.
Prevenir	Vacinação completa; controle de fatores respiratórios e aspiração; nutrição; saúde bucal; ambiente sem fumaça; orientação de sinais de gravidade.
Intervir	Tratar infecções e comorbidades precocemente; corrigir modificadores; investigar de forma escalonada; iniciar suporte funcional imediato em regressão.

Eixo	Ações prioritárias
Encaminhar	Imunologia diante de infecção desproporcional ou testes persistentes; neurologia/psiquiatria/neuroimunologia diante de regressão subaguda, catatonia ou sinais neurológicos.
Orientar família e escola	Registrar função basal; valorizar mudanças observadas; evitar atribuir sintomas automaticamente à T21; compartilhar plano e critérios de urgência.
Monitorar e reavaliar	Usar desfechos clínicos: frequência e gravidade de infecções, internações, crescimento, resposta vacinal quando indicada, autonomia, linguagem, sono e participação.

23.9 O que dizer à família

- A T21 pode modificar a imunidade, mas isso não significa que toda pessoa tenha uma imunodeficiência grave.
- Vacinas, sono adequado, alimentação segura, tratamento de comorbidades e reconhecimento precoce de infecções são as medidas mais importantes.
- Exames imunológicos são solicitados quando o padrão clínico justifica; resultados isolados precisam ser interpretados com idade e contexto.
- Perda rápida de fala, autonomia, sono, interação ou movimento não deve ser considerada uma fase inevitável da T21
- DSRD existe, mas é um diagnóstico de exclusão; a investigação procura causas comuns, tratáveis e também sinais neurológicos ou inflamatórios.
- Tratamentos como IVIg, eletroconvulsoterapia ou inibidores de JAK exigem equipes experientes, objetivos mensuráveis e discussão clara de benefícios, limites e riscos.

23.9.1 Perguntas frequentes nos primeiros meses

- O resultado alterado de TREC ou KREC significa que o bebê tem imunodeficiência?
- A T21 exige exames imunológicos em todas as crianças?
- O calendário vacinal precisa ser diferente?
- Como reconhecer quando uma infecção ultrapassa o esperado?
- Cardiopatia, disfagia, refluxo, apneia e alterações das vias aéreas podem aumentar o risco de infecção?
- Quando é necessária avaliação com imunologista?

Essas perguntas devem ser respondidas de forma individualizada, considerando história clínica, triagem neonatal, comorbidades, crescimento, vacinação e evolução. O objetivo é oferecer vigilância sem transformar a T21, isoladamente, em diagnóstico de imunodeficiência.[2,15,16,20]

23.10 Síntese do capítulo

A imunidade na T21 é atípica, varia entre as pessoas e muda ao longo da vida. Alterações do timo, dos linfócitos T e B, da memória imunológica e dos interferons se somam a fatores respiratórios, nutricionais, anatômicos e sociais.

É preciso evitar dois extremos: considerar toda infecção ou autoimunidade como “parte da síndrome” ou classificar toda pessoa com T21 como imunodeficiente e submetê-la a exames e tratamentos permanentes.

A melhor vigilância acompanha a pessoa ao longo do tempo. É necessário registrar as infecções, manter as vacinas atualizadas, corrigir fatores que aumentam o risco e ampliar a investigação quando a gravidade ultrapassa o esperado.

Quando há regressão, agir cedo é importante. A DSRD é uma possibilidade real, mas continua sendo um diagnóstico de exclusão e exige avaliação multiprofissional. Terapias imunológicas podem beneficiar alguns subgrupos, porém a maior parte da evidência ainda vem de estudos observacionais. As incertezas devem ser explicadas com clareza.

MENSAGEM FINAL
Na T21, cuidar da imunidade significa equilibrar vigilância e prudência: prevenir o que é evitável, investigar o que é desproporcional e nunca normalizar uma mudança clínica ou funcional sem explicação.

Referências

1. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, *et al.* Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020;6(1):9. doi:10.1038/s41572-019-0143-7
2. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW; Council on Genetics. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010. doi:10.1542/peds.2022-057010
3. Ram G, Chinen J. Infections and immunodeficiency in Down syndrome. Clin Exp Immunol. 2011;164(1):9-16. doi:10.1111/j.1365-2249.2011.04335.x.
4. Verstegen RHJ, Kusters MAA, Gemen EFA, de Vries E. Down syndrome B-lymphocyte subpopulations, intrinsic defect or decreased T-lymphocyte help. Pediatr Res. 2010;67(5):563-569
5. Mitwalli M, Wahba Y, Shaltout A, Gouida M. Lymphocyte subgroups and recurrent infections in children with Down syndrome: a prospective case-control study. Cent Eur J Immunol. 2018;43(3):248-254. doi:10.5114/ceji.2018.80042
6. Joshi AY, Abraham RS, Snyder MR, Boyce TG. Immune evaluation and vaccine responses in Down syndrome: evidence of immunodeficiency? Vaccine. 2011;29(31):5040-5046. doi:10.1016/j.vaccine.2011.04.060
7. Valentini D, Marcellini V, Bianchi S, *et al.* Generation of switched memory B cells in response to vaccination in Down syndrome children and their siblings. Vaccine. 2015;33(48):6689-6696. doi:10.1016/j.vaccine.2015.10.083
8. Malle L, Bogunovic D. Down syndrome and type I interferon: not so simple. Curr Opin Immunol. 2021;72:196-205. doi:10.1016/j.coi.2021.06.006
9. Santoro JD, Patel L, Kammeyer R, *et al.* Assessment and diagnosis of Down syndrome regression disorder: international expert consensus. Front Neurol. 2022;13:940175. doi:10.3389/fneur.2022.940175
10. Santoro JD, Partridge R, Tanna R, *et al.* Evidence of neuroinflammation and immunotherapy responsiveness in individuals with Down syndrome regression disorder. J Neurodev Disord. 2022;14(1):35. doi:10.1186/s11689-022-09446-w.

11. Santoro JD, Filipink RA, Baumer NT, Bulova PD, Handen BL. Down syndrome regression disorder: updates and therapeutic advances. Curr Opin Psychiatry. 2023;36(2):96-103. doi:10.1097/YCO.0000000000000845

12. Rosso M, Fremion E, Santoro SL, *et al.* Down syndrome disintegrative disorder: a clinical regression syndrome of increasing importance. Pediatrics. 2020;145(6):e20192939. doi:10.1542/peds.2019-2939

13. Galbraith MD, Rachubinski AL, Smith KP, *et al.* Multidimensional definition of the interferonopathy of Down syndrome and its response to JAK inhibition. Sci Adv. 2023;9(26):eadg6218. doi:10.1126/sciadv.adg6218

14. Waugh KA, Araya P, Pandey A, *et al.* Trisomy 21 dysregulates T cell lineages toward an autoimmunity-prone state associated with interferon hyperactivity. Proc Natl Acad Sci U S A. 2019;116(48):24231-24241. doi:10.1073/pnas.1911583116

15. Eissa E, Afifi HH, Abo-Shanab AM, *et al.* Importance of TREC and KREC as molecular markers for immunological evaluation of Down syndrome children. Sci Rep. 2023;13:15445. doi:10.1038/s41598-023-42370-0

16. Marakhonov A, Mukhina A, Vlasova E, *et al.* Decreased TREC and KREC levels in newborns with trisomy 21. Front Pediatr. 2024;12:1468635. doi:10.3389/fped.2024.1468635

17. Malle L, Martin-Fernandez M, Buta S, Richardson A, Bush D, Bogunovic D. Excessive negative regulation of type I interferon disrupts viral control in individuals with Down syndrome. Immunity. 2022;55(11):2074-2084.e5. doi:10.1016/j.immuni.2022.09.007

18. Rachubinski AL, Wallace E, Gurnee E, *et al.* JAK inhibition decreases the autoimmune burden in Down syndrome. eLife. 2024;13:RP99323. doi:10.7554/eLife.99323

19. Illouz T, Biragyn A, Iulita MF, *et al.* Immune dysregulation and the increased risk of complications and mortality following respiratory tract infections in adults with Down syndrome. Front Immunol. 2021;12:621440. doi:10.3389/fimmu.2021.621440

20. Sociedade Brasileira de Pediatria. Imunizações em pessoas com Síndrome de Down: o que é importante saber? Nota Especial nº 141. Rio de Janeiro: SBP; 2024

21. Campos C, Casado Á. Oxidative stress, thyroid dysfunction and Down syndrome. Indian J Med Res. 2015;142(2):113-119. doi:10.4103/0971-5916.164218

22. Ghaziuddin N, Nassiri A, Miles JH. Catatonia in Down syndrome: a treatable cause of regression. Neuropsychiatr Dis Treat. 2015;11:941-949. doi:10.2147/NDT.S77307

23. Santoro JD, Jafarpour S, Khoshnood MM, *et al.* Safety and tolerability of intravenous immunoglobulin infusion in Down syndrome regression disorder. Am J Med Genet A. 2024;194(5):e63524. doi:10.1002/ajmg.a.63524

24. Santoro JD, Paul Eduthan N, Khoshnood MM, *et al.* Evidence of blood-brain barrier dysfunction and CSF immunoglobulin synthesis in Down syndrome regression disorder. Ann Clin Transl Neurol. 2025;12(4):805-820. doi:10.1002/acn3.52299

25. Santoro JD, Khoshnood MM, Nguyen L, *et al.* Alternative diagnoses in the work up of Down syndrome regression disorder. J Autism Dev Disord. 2025;55(6):2085-2091. doi:10.1007/s10803-023-06057-9

26. Rachubinski AL, Patel LR, Sannar EM, *et al.* JAK inhibition in Down syndrome regression disorder. J Neuroimmunol. 2024;395:578442. doi:10.1016/j.jneuroim.2024.578442

27. Santoro JD, Spinazzi NA, Filipink RA, *et al.* Immunotherapy responsiveness and risk of relapse in Down syndrome regression disorder. Transl Psychiatry. 2023;13(1):276. doi:10.1038/s41398-023-02579-z.

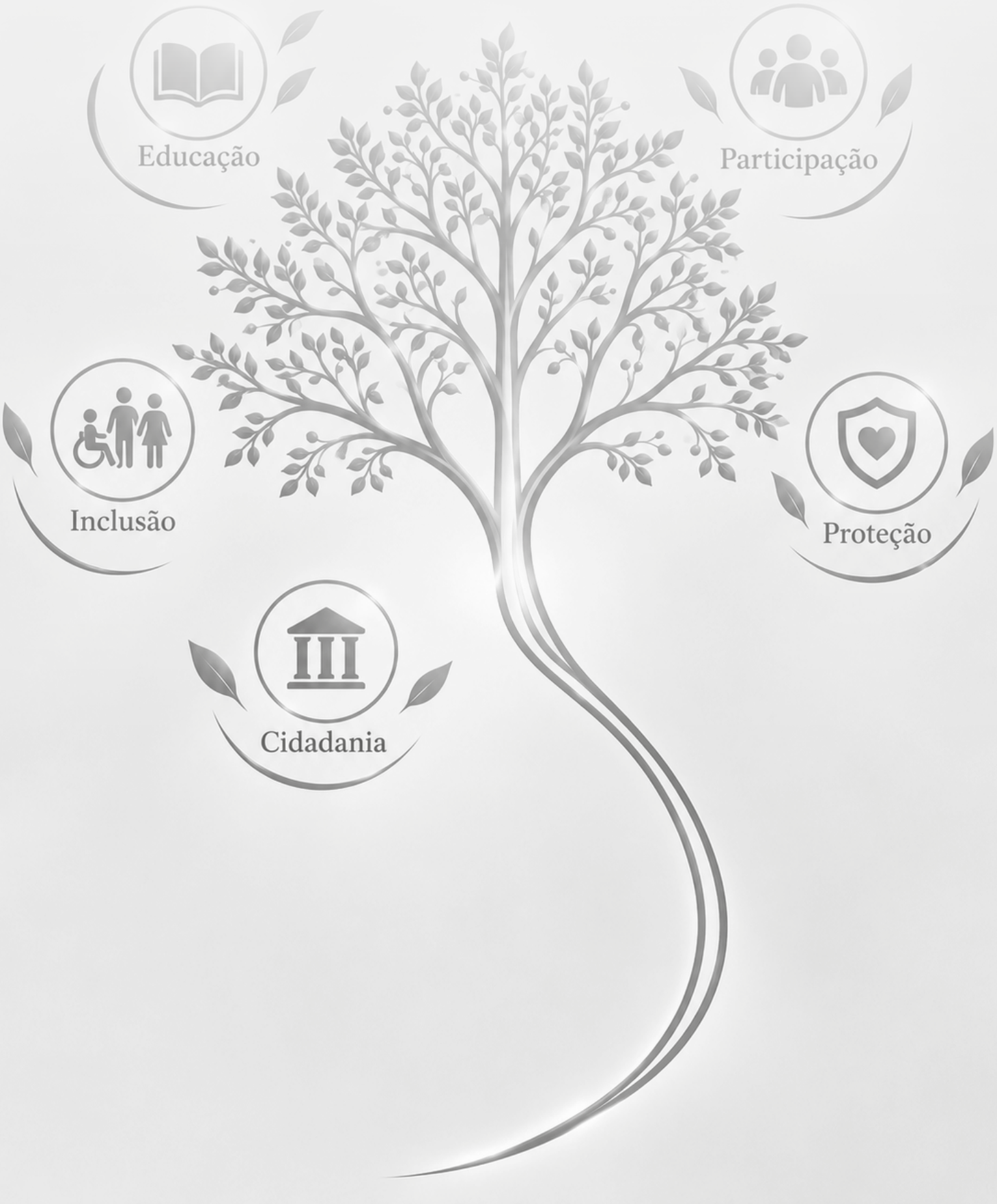
28. Kelley BJ, Bailey KJ, Hubregsen JJ. Clinical response to electroconvulsive therapy in a young adult with Down syndrome regression disorder. J ECT. 2025;41(2):e18-e20. doi:10.1097/YCT.0000000000001093

29. Santoro JD, Jafarpour S, Rafii MS, *et al.* A comparative effectiveness study of lorazepam or IVIg versus no treatment for Down syndrome regression disorder. Neurol Ther. 2026;15(3):1081-1097. doi:10.1007/s40120-026-00906-2

30. Espinosa JM. Stopping the autoimmune attack in Down syndrome: new breakthroughs and clinical trials [webinar]. Aurora (CO): Linda Crnic Institute for Down Syndrome, University of Colorado Anschutz Medical Campus; 2024 Oct 1

31. Santoro JD, Kazerooni L, Lucas MC, *et al.* Immunosuppression in Down syndrome regression disorder: a prospective observational cohort study. Brain Commun. 2026;8(3):fcag203. doi:10.1093/braincomms/fcag203

EIXO III:
Educação, Participação, Inclusão, Proteção e Cidadania



CAPÍTULO 24
Movimento associativo brasileiro, a defesa de direitos e o impacto das associações regionais na vida das pessoas com T21 e suas famílias: a Experiência do Instituto Ápice Down

24.1 Movimento Associativo Brasileiro e a Defesa de Direitos

Autoras: Cleo Bohn, Madalena Nobre e Janaína Parente

Este capítulo analisa a trajetória do movimento associativo das pessoas com síndrome de Down (T21) no Brasil na consolidação de direitos.[1,2] Na década de 1990, a união de entidades locais culminou na fundação da Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down (FBASD), integrando um processo histórico de fortalecimento do protagonismo das pessoas com deficiência e de suas famílias.[3] Esse percurso consolidou a transição da integração para a inclusão, reconhecendo o dever da sociedade em eliminar barreiras e adaptar-se à diversidade.[1,2,4]

Com foco na educação inclusiva e na escola regular para todos, a FBASD atuou junto ao ME e em articulação com suas filiadas na construção de políticas públicas.[3,5]. Suas frentes de ação abrangeram o fortalecimento associativo, realização de eventos nacionais – como os congressos de SD – e internacionais, parcerias, revisão do ordenamento jurídico e criação de programas de autodefensoria e *advocacy*.[3]

24.1.1 Trajetória histórica e mudança de paradigma

A organização social em torno da SD (T21) no Brasil reflete a transição do modelo biomédico/segregador para o modelo social e da funcionalidade (CIF)[6], fundamentado nos Direitos Humanos.[7,8] Essa trajetória evoluiu do isolamento assistencialista na década de 1970 para a mobilização familiar nos anos 1980.[1,3] e a articulação nacional com a criação da FBASD nos anos 1990.[3] A partir dos anos 2000, consolida-se marcos legislativos essenciais, como a ratificação da Convenção da ONU.[7,8] e a construção da Lei Brasileira de Inclusão (LBI)[5], culminando na era atual marcada pelo protagonismo direto da autodefensoria e pela representação política e internacional das próprias pessoas com T21.[3]

Figura 24.1 – Linha do tempo da ação Político-Associativa – síndrome de Down (T21)



24.1.2 Pilares de atuação do movimento associativo (*advocacy* e articulação política)

O trabalho das associações transitou do apoio assistencial para a articulação e incidência política (*advocacy*), atuando diretamente na formulação, implementação e aprimoramento de políticas públicas.[3] Nesse contexto de luta por direitos, o movimento associativo atua como ator coletivo de transformação social, ampliando a rede de atenção do nascimento ao envelhecimento. Ao articular saúde, educação, esporte, trabalho e direitos, constroi trajetórias com maior funcionalidade[6], autonomia e cidadania, além de apoiar famílias com trocas de experiências e engajar a parentalidade masculina por meio de ações esportivas, como o Futsal Down.

O movimento associativo atua no Brasil por meio de sete PILARES ESTRATÉGICOS:

Figura 24.2 – Pilares estratégicos da atuação do movimento associativo no Brasil



24.1.3 Matriz transversal: Linha de Cuidado ao longo do ciclo de vida e papel do movimento

A transversalidade e a intersetorialidade na linha de cuidado da pessoa com SD articulam as diversas áreas do desenvolvimento humano para atender às suas necessidades como sujeitos de direitos e efetivar a inclusão.[3,9] Contudo, a falta de continuidade entre setores governamentais e a sociedade civil ainda exige maior integração de políticas públicas e do movimento associativo como agente de transformação social.

Esse movimento tem sido o principal propulsor da Linha de Cuidado ao atuar na garantia de direitos, controle social e advocay, produção técnica e apoio familiar desde o diagnóstico ao envelhecimento.[3,9] O quadro a seguir ilustra essa articulação intersetorial ao longo dos ciclos de vida.

Quadro 24.1 – Articulação intersetorial conectando o desenvolvimento do indivíduo às ações do movimento associativo

Ciclo de Vida	Eixos Transversais (Intersetorialidade)	Papel e contribuições do movimento associativo
Nascimento e Primeira Infância (0 a 6 anos)	Saúde-Educação • Diagnóstico humanizado e comunicação da notícia. • Estimulação precoce global. • Educação infantil inclusiva em creches e pré-escolas.	• Acolhimento familiar e apoio parent-to-parent. • Orientação para encaminhamento terapêutico e pré-natal. • Garantia do direito ao ecocardiograma fetal e leitos neonatais. • Combate à recusa de matrícula na educação infantil.
Segunda Infância (7 a 12 anos)	Educação-Saúde-Cultura-Esporte • Escola regular inclusiva com AEE. • Adequação e acessibilidade curricular. • Prática esportiva e artística.	• Fiscalização do cumprimento da LBI nas escolas. • Articulação política contra o retrocesso na educação inclusiva. • Orientação às famílias e escolas para formação de professores. • Estímulo à inclusão em espaços comunitários de lazer.
Adolescência (13 a 18 anos)	Educação-Saúde-Trabalho-Assistência • Transição para o ensino médio e profissionalizante. • Educação sexual e manejo das mudanças puberais. • Treino de competências socioemocionais e habilidades sociais.	• Oficinas de Autodefensoria e desenvolvimento da autonomia. • Formação em Linguagem Simples. • Prevenção ao isolamento e estresse na adolescência. • Preparação para o mercado de trabalho e vida independente.
Vida Adulta (19 a 59 anos)	Trabalho-Direitos Humanos-Autonomia • EA e cumprimento da Lei de Cotas. • Moradia independente ou assistida. • Exercício dos direitos civis, afetivos e sexuais. • Tomada de Decisão Apoiada.	• *Advocacy* pela aprovação da Lei do EA. • Atuação de autodefensores em órgãos públicos e empresas. • Inclusão de pessoas com T21 nos cargos de gestão das associações. • Combate ao capacitismo e à interdição total de direitos.
Envelhecimento (60 anos ou +)	Saúde-Assistência Social-Geriatria • Intervenção no envelhecimento precoce. • Prevenção e suporte para demências (Alzheimer). • Suporte ao cuidador familiar idoso. • Centros de convivência ativos.	• Apoio e financiamento de pesquisas científicas sobre longevidade e T21 • Grupos de escuta para famílias e cuidadores idosos. • Defesa de políticas públicas integradas de cuidado contínuo (Política Nacional de Cuidados).

24.1.4 Agenda de futuro: Desafios e diretrizes para as próximas décadas

A evolução dos direitos das pessoas com deficiência no Brasil resulta de um longo processo de lutas por saúde, educação inclusiva, trabalho e acessibilidade.[1,2,4] Apesar dos avanços normativos[7,8], persiste o desafio de sua efetivação.[5] As conquistas das pessoas com T21 em autonomia, escolaridade e inserção social redefinem essa pauta, reafirmando o protagonismo da autodefensoria, o fortalecimento dos sistemas de apoio e a continuidade do cuidado articulado por políticas intersetoriais.[3,8,9]

Para orientar gestores, profissionais e formuladores de políticas públicas frente aos desafios das próximas décadas, estruturam-se nove eixos estratégicos:

Quadro 24.2 – Agenda de futuro do movimento associativo T21

Eixo / pilar estratégico	Descrição da Diretriz	Indicador / Conceito-chave
1. DEFESA DA EDUCAÇÃO INCLUSIVA, CONVENÇÃO DA ONU E DA LBI	Assegurar a permanência e a qualidade da educação inclusiva na escola comum, mantendo vigilância jurídica e articulação política contínuas contra retrocessos segregadores e tentativas de flexibilização da LBI e da Lei de Cotas, e garantindo AEE efetivo, adequação curricular e formação continuada para educadores.[3,5,7,8]	Fiscalização, inovação e apoio
2. ACESSIBILIDADE COMUNICACIONAL	Disseminar a Linguagem Simples, a CAA e os recursos visuais nos serviços públicos, no Judiciário e nos meios digitais.[3]	Compreensão e participação autônoma na sociedade
3. AUTODEFENSORIA E GESTÃO DELIBERATIVA	Consolidar a atuação de pessoas com SD em instâncias deliberativas de diretorias, conselhos de direitos e órgãos governamentais, promovendo a incidência política e a transição do papel consultivo para o protagonismo deliberativo.[3]	Liderança real
4. DESCENTRALIZAÇÃO TERRITORIAL E SUSTENTABILIDADE	Expandir o movimento associativo para municípios do interior e regiões remotas ainda não alcançadas, estruturando modelos contínuos de sustentabilidade financeira para o terceiro setor.	Minimizar vulnerabilidades
5. EMPREGO APOIADO	Regulamentar e consolidar a metodologia do EA como política pública de Estado em nível federal, promovendo renda própria, autonomia e superação da visão assistencialista.[3,5]	Independência, papel social e autoestima
6. MORADIA ASSISTIDA E VIDA INDEPENDENTE	Desenvolver alternativas públicas e comunitárias de moradias independentes com suporte gradual para adultos e idosos, assegurando a autonomia na ausência da família.[3,8]	Direito de escolha
7. ENVELHECIMENTO SAUDÁVEL E LINHA DE CUIDADO	Estruturar protocolos clínicos e sociais no SUS para o acompanhamento do envelhecimento na T21, com foco na prevenção, rastreio precoce do Alzheimer e suporte aos cuidadores familiares.[9]	Prevenção e qualidade de vida
8. COMBATE AO CAPACITISMO E APOIO À PESQUISA	Promover ações atitudinais de combate ao preconceito (*advocacy* pela criminalização do capacitismo) e fomentar a produção científica nacional sobre a T21 ao longo de todo o ciclo de vida.[3,5,7,8]	Mudança cultural
9. GESTÃO DE RISCOS, EMERGÊNCIAS CLIMÁTICAS E EVENTOS EXTREMOS	Apoiar pesquisas e protocolos operacionais de prevenção, alerta acessível, suporte sensorial e salvamento para pessoas com deficiência intelectual em desastres ambientais, a capacitação da Defesa Civil e o Corpo de Bombeiros para estratégias inclusivas de evacuação, resgate e acolhimento assistido em abrigos.[8]	Protocolos inclusivos

24.2 O Impacto das associações regionais na vida das pessoas com T21 e suas famílias: A experiência do Instituto Ápice Down

Autora: Janaína Parente

Como as associações regionais podem transformar o isolamento e a desinformação em redes de pertencimento, protagonismo e conquista de direitos para pessoas com Trissomia 21 e suas famílias?

As associações regionais de pessoas com Trissomia 21 (T21) e suas famílias representam, no Brasil contemporâneo, espaços essenciais de acolhimento, produção de conhecimento e *advocacy*. Mais do que entidades assistenciais, elas são mediadoras entre as necessidades concretas das famílias e as políticas públicas, traduzindo a Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e a Lei Brasileira de Inclusão (Lei nº 13.146/2015) em práticas cotidianas de cidadania e inclusão efetiva.[5,8,12]

O diagnóstico de T21 frequentemente provoca, nos primeiros momentos, desorientação, medo e solidão. Evidências científicas demonstram que o suporte social formal e informal constitui fator protetivo significativo para a qualidade de vida familiar e para o desenvolvimento da criança, influenciando positivamente áreas como socialização, linguagem e redução da sobrecarga parental. As associações regionais ocupam esse espaço ao oferecer acolhimento entre pares, orientação multiprofissional e acesso a informações confiáveis, combatendo o capacitismo e a desinformação.[13,14]

Nesse cenário, o Instituto Ápice Down, organização da sociedade civil sediada em Brasília e com trajetória iniciada em 2004, principalmente através de atendimentos terapêuticos interdisciplinares por uma rede de profissionais, ações sociais e capacitações coordenada pela família Quadros*, fundadora da instituição, ilustra de forma concreta o potencial transformador dessas iniciativas pioneiras no Distrito Federal, determinada pela sua missão em promover serviços, ações de relevância emocional, educacional, sociocultural e em saúde, voltados às pessoas com deficiência — especialmente pessoas com T21, por meio de orientação, capacitação profissionais, pais e cuidadores, desenvolvimento de projetos sociais e promoção da inclusão e da autonomia. Sua visão é ser referência nacional na promoção da inclusão, do desenvolvimento humano e do fortalecimento familiar, atuando com qualidade, responsabilidade e eficiência.[10,11]

Os valores institucionais reforçam ética e compromisso com a defesa dos direitos das pessoas com deficiência; respeito à diversidade, individualidade e dignidade humana; qualidade e responsabilidade nas informações e projetos; valorização e fortalecimento das famílias e da rede de apoio; promoção da inclusão social e da participação cidadã; e transparência, responsabilidade social e compromisso com o desenvolvimento humano.[10]

Entre os projetos e iniciativas desenvolvidos ou apoiados pelo Ápice Down destacam-se o Projeto Mãe Rara (acolhimento e fortalecimento de mães atípicas, com capacitações pedagógicas, cuidado com a saúde mental materna e campanha de combate ao capacitismo, com apoio institucional do Ministério dos Direitos Humanos e da Cidadania) de autoria da presidente atual Janaína Parente; o programa Cuidando de Quem Cuida; Ápice em Família – Rede de Apoio formada em 2024 para orientação e suporte diário; Programa de Autodefensores para formar jovens protagonistas de sua própria história; A publicação do *Guia T21: Caminhos para Inclusão e Desenvolvimento*; Simpósios, Seminários, palestras e rodas de conversa em alusão a Semana Nacional da Pessoa com Deficiência Intelectual e Múltipla. Essas ações abrangem educação nas escolas, universidades, suporte em clínicas e capacitação profissional, sempre com foco no protagonismo, autonomia e pertencimento social.[10]

A atuação do Instituto evidencia três impactos centrais das associações regionais. O primeiro é emocional e relacional: a criação de redes de pertencimento que reduzem o isolamento e permitem a

troca genuína de experiências entre famílias. O segundo é informativo e formativo: a difusão de conhecimentos técnicos e de direitos, por meio de eventos, materiais educativos e orientações, fortalece a autonomia familiar e a autodefensoria das pessoas com T21. O terceiro é político e social: a articulação com poder público, universidades, acordos de cooperação técnicas com confederações e outras entidades o que amplia a incidência sobre políticas de inclusão, saúde, educação e trabalho.[10,14]

Essas ações dialogam diretamente com o paradigma da deficiência como construção social, superando o modelo biomédico e centrando-se na pessoa e em suas potencialidades. Ao combater barreiras atitudinais e estruturais, as associações regionais contribuem para que a inclusão deixe de ser apenas discurso e se concretize em oportunidades reais de participação e cidadania plena.[4,8,12]

24.2.1 Considerações finais

As associações regionais não são meros complementos dos serviços públicos; elas são expressões vivas da organização coletiva e do direito à participação. A trajetória do Instituto Ápice Down e e as demais organizações do segmento demonstra que, quando famílias e pessoas com T21 se unem em torno de um projeto comum, tornam-se agentes de transformação social, construindo caminhos de dignidade, autonomia e pertencimento.[10,14]

24.3 Síntese do capítulo

O movimento associativo e as associações regionais constituem redes de participação, acolhimento, informação e defesa de direitos ao longo da vida das pessoas com T21. Sua atuação fortalece o protagonismo e a autodefensoria, aproxima famílias, sociedade civil e poder público e contribui para transformar direitos em oportunidades concretas de inclusão, autonomia, cidadania e pertencimento. A experiência da FBASD e do Instituto Ápice Down evidenciam, no território, como essas redes podem articular apoio familiar, formação, ações sociais e incidência política. O avanço da inclusão depende da continuidade e do fortalecimento dessas redes, com ética, informação, solidariedade e participação das próprias pessoas com T21.

FUNDADORES DO INSTITUTO ÁPICE DOWN	
NOME	**FORMAÇÃO E VÍNCULO FAMILIAR**
Andréa Quadros	Advogada e mãe de Júlia Quadros, pessoa com paralisia cerebral.
Karlo Quadros	Médico clínico, especialista em Saúde Mental e T21 e pai de Ana Beatriz, pessoa com T21
Nadja Quadros	Fisioterapeuta, especialista em T21, mestre em Avaliação Neuromotora e mãe de Ana Beatriz, pessoa com T21
Elias Couto	Médico proctologista e especialista em Medicina do Estilo de Vida.
Alcione Brasil	Médica cardiologista.

Referências

1. Lanna Júnior MC. História do movimento político das pessoas com deficiência no Brasil. Brasília: Secretaria de Direitos Humanos, Secretaria Nacional de Promoção dos Direitos da Pessoa com Deficiência; 2010. 443 p. Disponível em: https://bibliotecadigital.mdh.gov.br/jspui/handle/192/827

2. Maio IMML. Movimento político das pessoas com deficiência: reflexões sobre a conquista de direitos. Inclusão Social. 2017;10(2).

3. Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down, organizadora. Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down - 30 anos em defesa da inclusão: uma história de desafios e conquistas. 2a ed. Nobre MM, Madeira Coelho C, Silveira L, Santos L, autoras colaboradoras. Brasília: Pró-Consciência; 2026

4. Organização Mundial da Saúde; Banco Mundial. Relatório Mundial sobre a Deficiência. São Paulo: Secretaria dos Direitos da Pessoa com Deficiência; 2012. 334 p.

5. Brasil. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Brasília: Presidência da República; 2015. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2015/lei/l13146.htm.

6. Organização Mundial da Saúde. Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF). São Paulo: Edusp; 2003

7. Brasil. Decreto Legislativo nº 186, de 2008. Aprova o texto da Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e de seu Protocolo Facultativo. Brasília: Senado Federal; 2008

8. Brasil. Decreto nº 6.949, de 25 de agosto de 2009. Promulga a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo. Diário Oficial da União. 26 ago 2009

9. Brasil. Ministério da Saúde. Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down. Brasília: Ministério da Saúde; 2013

10. Instituto Ápice Down. Missão, visão, valores e projetos institucionais. Brasília: Instituto Ápice Down; [acesso em 2026]. Disponível em: https://apicedown.org.br/.

11. Correio Braziliense. Instituto Ápice Down reabre as portas com festa após 4 anos fechado. 16 ago 2024

12. Organização das Nações Unidas. Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência. Nova York: ONU; 2006

13. Estudos sobre suporte social, qualidade de vida familiar e desenvolvimento de crianças com T21. Repositórios acadêmicos (UFSCar e correlatos); 2021-2025

14. Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down. Atuação e redes regionais de apoio. [acesso em 2025-2026].

CAPÍTULO 25
Educação inclusiva da pessoa com T21: Da matricula à participação

Autora: Maria Antônia Goulart

A presença do estudante com Trissomia do Cromossomo 21 (T21) na escola, por si só, garante inclusão, aprendizagem e participação ao longo de sua trajetória escolar?

Nas últimas décadas, a educação brasileira ampliou significativamente o acesso de estudantes com deficiência às escolas comuns. Essa conquista resulta da consolidação de um conjunto de direitos assegurados pela legislação nacional e pelos tratados internacionais de direitos humanos, que reconhecem a educação como um direito de todas as pessoas e atribuem aos sistemas de ensino a responsabilidade de garantir seu exercício em igualdade de oportunidades. Para estudantes com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), esse movimento representou uma mudança histórica. A escola comum deixou de ser compreendida como um espaço de exceção para tornar-se o lugar legítimo de sua escolarização.[1–6,12,13,22]

A ampliação das matrículas, entretanto, trouxe um novo desafio para a educação brasileira. Se o principal debate das últimas décadas concentrou-se no acesso, hoje a questão central consiste em assegurar que esse acesso se traduza em oportunidades concretas de aprendizagem, participação, desenvolvimento e construção de projetos de vida. A presença física do estudante na sala de aula não garante, por si só, que ele participe das experiências educativas, estabeleça vínculos, desenvolva autonomia ou construa conhecimentos socialmente relevantes. Entre o direito de entrar na escola e o direito de aprender existe um percurso que precisa ser intencionalmente organizado.[12,13,19,20,22–24]

É justamente nesse percurso que se situa a educação inclusiva.

A inclusão não se resume à matrícula. Ela se concretiza quando a escola organiza, de forma contínua, as condições para que todos os estudantes participem da vida escolar. Essa compreensão desloca o foco da deficiência para a organização da própria escola. A questão deixa de ser se o estudante possui condições para acompanhar o currículo e passa a ser quais condições o currículo, a escola e seus profissionais constroem para que diferentes estudantes possam aprender.[8–13,25]

Essa mudança de perspectiva dialoga diretamente com o Modelo Biopsicossocial da deficiência adotado pela Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e pela Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF).[1]. Sob essa perspectiva, a deficiência deixa de ser compreendida exclusivamente como uma característica individual e passa a ser entendida como resultado da interação entre as características da pessoa e as condições oferecidas pelos ambientes em que ela vive. A participação depende tanto das capacidades do sujeito quanto da presença ou ausência de barreiras arquitetônicas, comunicacionais, pedagógicas, tecnológicas, organizacionais e atitudinais. Remover essas barreiras constitui responsabilidade da sociedade e, no caso da educação, responsabilidade da escola.[1,2,6,30]

Essa responsabilidade não se limita à oferta de recursos especializados ou à realização de adaptações pontuais. Ela envolve a forma como a instituição organiza o currículo, planeja o ensino, acompanha a aprendizagem, avalia seus estudantes, estabelece relações com as famílias, promove a colaboração entre profissionais e constrói uma cultura capaz de reconhecer a diversidade como característica constitutiva da educação. A inclusão deixa de ser um conjunto de estratégias destinadas a determinados estudantes para tornar-se um princípio orientador da qualidade da escola. (8–13,25–27)

Essa mudança exige também uma revisão da própria ideia de aprendizagem. Salas de aula nunca foram homogêneas. Todos os estudantes chegam à escola trazendo histórias de vida, conhecimentos prévios, interesses, formas de comunicação, repertórios culturais e ritmos de aprendizagem distintos. A presença de estudantes com T21 apenas torna mais evidente uma condição que sempre caracterizou os processos educativos: a variabilidade humana. Ensinar passa a significar responder a essa diversidade e construir diferentes caminhos para que todos tenham acesso aos conhecimentos produzidos pela humanidade.[12,14–18,28,29]

No caso das pessoas com T21, essa compreensão assume importância ainda maior. Embora existam características do desenvolvimento frequentemente descritas pela literatura científica, não existe um perfil único de estudante com T21. Cada pessoa constrói sua trajetória a partir da interação entre fatores biológicos, experiências familiares, oportunidades educacionais, relações sociais, condições de saúde, expectativas construídas ao longo da vida e contextos culturais nos quais está inserida. Planejar processos educativos para esses estudantes pressupõe reconhecer essa singularidade e abandonar práticas fundamentadas em generalizações ou expectativas homogêneas.[30–32]

Essa perspectiva modifica profundamente a função da escola. Ensinar deixa de significar apenas transmitir conteúdos curriculares e passa a envolver a construção de condições para que todos os estudantes participem da vida escolar, desenvolvam competências acadêmicas, sociais e emocionais, construam autonomia e preparem-se para exercer sua cidadania ao longo da vida. O currículo, a avaliação, os apoios especializados, a formação docente e a gestão escolar deixam de constituir dimensões independentes da organização educacional e passam a integrar uma mesma estratégia institucional voltada à garantia do direito à aprendizagem e à participação. [7–13,25]

Ao longo deste capítulo, a educação inclusiva será discutida a partir dessa perspectiva. O foco não estará na descrição de recursos específicos destinados às pessoas com T21, mas na análise das decisões institucionais que tornam possível a participação desses estudantes na vida escolar. Serão discutidos o papel do currículo, da avaliação, da parceria entre escola e família, da formação docente, dos processos de transição entre os diferentes ciclos da educação básica e da construção de culturas escolares comprometidas com a aprendizagem de todos. Mais do que responder como incluir estudantes com T21, este capítulo busca discutir como as escolas podem organizar-se para garantir que cada estudante encontre oportunidades reais de aprender, participar, desenvolver autonomia e construir seu projeto de vida.

A matrícula representa o reconhecimento jurídico do direito à educação. A participação transforma esse direito em experiência concreta. É nesse percurso, sustentado pela ação cotidiana da escola, que a educação inclusiva deixa de ser uma política de acesso para afirmar-se como uma política de desenvolvimento humano, cidadania e justiça social.[1–6,8,12,13]

25.1 A escola constrói as condições para a participação

A garantia do direito à educação não se encerra no momento em que a matrícula é efetivada. A partir desse instante, inicia-se a responsabilidade da escola de construir as condições que permitirão ao estudante participar das experiências educativas em igualdade de oportunidades com os demais colegas. Essa responsabilidade constitui o eixo central da educação inclusiva e orienta todas as decisões e processos escolares.[1–6,12,13]

Participar da escola significa muito mais do que estar presente na sala de aula. Significa tomar parte nas situações de aprendizagem, compartilhar experiências com os colegas, estabelecer vínculos, contribuir para os projetos desenvolvidos pela turma, comunicar ideias, fazer escolhas, assumir responsabilidades e perceber-se como integrante legítimo daquela comunidade. A participação envolve

dimensões acadêmicas, sociais, culturais e afetivas que se desenvolvem simultaneamente ao longo da escolarização.[12,13,19,20,25]

É dessa participação que emerge o sentimento de pertencimento. Estudantes aprendem melhor quando reconhecem que ocupam um lugar legítimo na escola, quando suas contribuições são valorizadas e quando percebem que professores e colegas esperam sua presença nas atividades cotidianas. O pertencimento não decorre apenas das relações interpessoais; ele é produzido pelas decisões pedagógicas da escola. Um estudante sente-se pertencente quando participa das mesmas experiências vividas por seus colegas, ainda que percorra caminhos diferentes para aprender, comunicar-se ou demonstrar aquilo que sabe.[12,13,19,20,25]

Essa compreensão desloca a atenção para a organização dos ambientes escolares. A pergunta central deixa de ser quais limitações determinado estudante apresenta e passa a ser quais barreiras impedem sua plena participação. Barreiras arquitetônicas dificultam o acesso aos espaços físicos. Barreiras comunicacionais restringem o acesso às informações. Barreiras pedagógicas limitam as possibilidades de aprendizagem. Barreiras atitudinais reduzem expectativas e oportunidades de participação. A inclusão se constrói na medida em que essas barreiras são identificadas e progressivamente removidas.[1,2,6,12,13,25,30]

A legislação brasileira atribui claramente essa responsabilidade às instituições de ensino. A matrícula de estudantes com deficiência em escolas comuns constitui um direito assegurado, e sua recusa em razão da deficiência configura prática discriminatória. Da mesma forma, não há previsão legal que estabeleça número máximo de estudantes com deficiência por turma como justificativa para negar novas matrículas. A presença de estudantes com diferentes perfis de aprendizagem integra a realidade das escolas e exige respostas institucionais compatíveis com essa diversidade.[2–6]

Construir essas condições significa reconhecer que a diversidade não representa uma situação excepcional que exige respostas extraordinárias. Ela constitui a condição natural de qualquer grupo de estudantes. Cada criança chega à escola trazendo diferentes experiências de vida, conhecimentos prévios, formas de comunicação, interesses, repertórios culturais, ritmos de aprendizagem e modos de se relacionar com o conhecimento. A presença de estudantes com T21 torna essa diversidade mais visível, mas não altera sua natureza. A escola inclusiva organiza-se considerando essa variabilidade desde o início do planejamento pedagógico.[12,13,25]

Essa compreensão modifica a própria responsabilidade institucional da escola. A participação deixa de depender da capacidade do estudante de adaptar-se às práticas existentes e passa a depender da capacidade da escola de organizar experiências de aprendizagem acessíveis à diversidade de estudantes que atende. A pergunta orientadora deixa de ser *"o que este estudante não consegue fazer?"* e passa a ser *"quais condições ainda precisam ser construídas para que ele possa participar?"*. [8–13,25]

Essa mudança de foco produz consequências importantes para a organização do trabalho pedagógico. Nesse contexto, o professor regente continua sendo o responsável pelo planejamento, pelo desenvolvimento do currículo e pelos processos de ensino e aprendizagem de toda a turma, incluindo os estudantes com deficiência. Essa responsabilidade não se transfere ao professor do Atendimento Educacional Especializado, ao profissional de apoio ou a qualquer outro integrante da equipe escolar. Ao mesmo tempo, ela deixa de ser uma responsabilidade solitária.[4–6,9–12]

A educação inclusiva pressupõe trabalho colaborativo. Ensinar em contextos de diversidade exige que diferentes profissionais compartilhem conhecimentos, planejem conjuntamente, acompanhem o desenvolvimento dos estudantes e construam respostas articuladas para as barreiras identificadas no cotidiano escolar. O professor regente permanece como referência pedagógica da turma, mas passa a integrar uma rede de colaboração composta por coordenadores pedagógicos, professores

do Atendimento Educacional Especializado, gestores, profissionais de apoio, quando necessários, e demais profissionais da escola.[9–13,21,25,27]

Essa colaboração não substitui a docência; ela amplia sua potência. As decisões pedagógicas deixam de apoiar-se exclusivamente na experiência individual de um professor e passam a incorporar diferentes perspectivas sobre o desenvolvimento dos estudantes, os objetivos curriculares e as estratégias de ensino. O resultado não é a fragmentação das responsabilidades, mas seu compartilhamento em torno de um objetivo comum: criar condições para que todos os estudantes participem e aprendam.[9–13,21,25,27]

O profissional de apoio escolar insere-se nessa lógica. Sua presença não constitui um requisito para a matrícula nem um recurso obrigatório para todos os estudantes com T21. A necessidade desse apoio deve ser analisada a partir das demandas concretas de participação apresentadas pelo estudante nos diferentes contextos escolares. Quando indicado, o profissional de apoio integra a equipe pedagógica como um recurso de acessibilidade, contribuindo para ampliar a participação e favorecer o desenvolvimento da autonomia. Sua atuação não substitui a mediação pedagógica realizada pelo professor regente nem cria uma relação exclusiva entre o profissional e o estudante. Ao contrário, deve favorecer que o estudante participe das atividades propostas à turma, estabeleça relações com colegas e professores e desenvolva, progressivamente, maior independência.[5,6,9,10]

A participação também é construída nas relações entre os próprios estudantes. A aprendizagem escolar constitui um processo social. Crianças e adolescentes aprendem quando explicam ideias, formulam perguntas, observam estratégias utilizadas pelos colegas, resolvem problemas em grupo, negociam significados e produzem conhecimentos coletivamente. A cooperação entre pares não representa apenas uma estratégia para favorecer estudantes com deficiência; ela constitui uma forma qualificada de aprendizagem para todos.[19,20,28,29]

Projetos desenvolvidos em pequenos grupos, investigações coletivas, tutorias entre estudantes, atividades cooperativas, experiências de resolução compartilhada de problemas e situações em que diferentes estudantes assumem responsabilidades complementares ampliam as oportunidades de participação e fortalecem vínculos de pertencimento. Nessas experiências, cada estudante contribui a partir de suas possibilidades, ao mesmo tempo em que amplia suas competências acadêmicas, sociais e comunicativas.[19,20,28,29]

Essa dimensão social da aprendizagem adquire especial relevância para estudantes com T21. A convivência cotidiana favorece o desenvolvimento da comunicação, da autonomia, das habilidades sociais e da construção da identidade. Participar da escola significa participar também dos recreios, das atividades culturais, dos projetos esportivos, das viagens pedagógicas, das feiras de ciências, dos grupos de pesquisa, das apresentações artísticas, dos grêmios estudantis e de todas as experiências que constituem a vida escolar. A inclusão se fortalece quando essas oportunidades deixam de ser exceções e passam a integrar o cotidiano da escola.[19,20,32]

A construção dessas condições depende igualmente da relação estabelecida entre escola e família. As famílias acompanham o desenvolvimento de seus filhos em diferentes contextos e acumulam conhecimentos sobre suas formas de comunicação, interesses, estratégias de aprendizagem, modos de interação e experiências de vida. Essas informações ampliam significativamente a capacidade da escola de planejar situações de aprendizagem que dialoguem com a realidade dos estudantes.[8–13,25]

A parceria entre família e escola, entretanto, não deve restringir-se ao compartilhamento de informações ou ao acompanhamento do desempenho escolar. Trata-se de uma relação construída em torno de objetivos comuns. À escola cabe assegurar o direito à educação, organizar o currículo, desenvolver processos de ensino, acompanhar a aprendizagem e promover a participação dos estudantes. À família cabe compartilhar conhecimentos sobre a trajetória da criança ou do adolescente,

colaborar na definição de expectativas e participar da construção dos projetos educativos. Essas responsabilidades são complementares e fortalecem-se mutuamente quando sustentadas pelo diálogo, pela confiança e pelo reconhecimento dos diferentes saberes envolvidos na educação. [8–13,25]

Conhecer os repertórios prévios dos estudantes constitui um dos resultados mais importantes dessa parceria. Interesses, experiências familiares, atividades culturais, brincadeiras, temas que despertam curiosidade, lugares frequentados, histórias vividas e conhecimentos construídos fora da escola oferecem referências fundamentais para o planejamento pedagógico. Aprender envolve estabelecer relações entre aquilo que já se conhece e os novos conhecimentos que passam a integrar a experiência do estudante. Quanto mais significativa for essa relação, maiores tendem a ser as possibilidades de compreensão, participação e produção de sentido.[17,18,28,29]

É justamente nesse ponto que o currículo assume papel central. A participação não depende apenas da presença do estudante na escola, mas da forma como os conhecimentos são organizados, apresentados e vivenciados ao longo do processo educativo. Construir condições para participação significa, inevitavelmente, construir um currículo capaz de responder à diversidade das formas de aprender presentes em qualquer sala de aula. [7,12,14–18]

25.2 O currículo constrói oportunidades de aprendizagem

O currículo é o principal instrumento por meio do qual a escola concretiza seu compromisso com a aprendizagem de todos os estudantes. É nele que se definem os conhecimentos considerados socialmente relevantes, as experiências educativas propostas, as formas de organização do ensino e as oportunidades de participação oferecidas aos estudantes. Por essa razão, a construção de uma escola inclusiva passa necessariamente pela construção de currículos capazes de responder à diversidade de formas pelas quais as pessoas aprendem.[7,8,12–18,25]

Historicamente, a resposta mais frequente diante das dificuldades encontradas por estudantes com deficiência tem sido a adaptação posterior das atividades planejadas para a turma. Primeiro organiza-se um currículo pensado para um estudante considerado padrão; depois busca-se adaptações para aqueles que não conseguem acompanhá-lo. Ao depender de adaptações individuais, o currículo original é mantido praticamente inalterado e atribui-se ao estudante a necessidade de ajustar-se a uma proposta concebida para outros perfis de aprendizagem ou a uma redução significativa do seu acesso ao currículo.[8–13,14–16,25]

A perspectiva inclusiva desloca essa lógica. Em vez de adaptar posteriormente, é preciso planejar desde o início considerando que os estudantes são diferentes entre si. O currículo deixa de ser organizado para um perfil hipotético de aluno e passa a reconhecer que toda turma reúne pessoas com diferentes conhecimentos prévios, interesses, repertórios culturais, formas de comunicação, experiências de vida e ritmos de aprendizagem. A diversidade deixa de ser um problema a ser resolvido para tornar-se um dado de partida do planejamento pedagógico.[12,14–16,25]

Essa mudança altera profundamente a compreensão sobre acessibilização ao currículo. Tornar o currículo acessível não significa simplificar conteúdos nem reduzir expectativas de aprendizagem. Significa ampliar os caminhos pelos quais os estudantes podem acessar os conhecimentos escolares. A acessibilização curricular consiste na diversificação intencional das oportunidades de aprendizagem, de forma que diferentes estudantes encontrem diferentes possibilidades de compreender, explorar, produzir e compartilhar conhecimentos. [12,14–18]

Sob essa perspectiva, a primeira responsabilidade do planejamento pedagógico consiste em ampliar as formas de acesso aos objetos de conhecimento. Nenhum conceito existe de maneira isolada da

experiência humana. Todo conhecimento pode ser explorado por diferentes linguagens, diferentes suportes e diferentes experiências. Uma explicação oral pode ser acompanhada por imagens, objetos concretos, esquemas, vídeos, dramatizações, mapas conceituais, experimentações, recursos digitais, modelos tridimensionais, visitas de campo ou situações vivenciadas pelos próprios estudantes. Cada uma dessas possibilidades amplia as oportunidades para que diferentes perfis de aprendizagem estabeleçam relações entre novos conceitos e conhecimentos já construídos.[14–18,28,29]

Esse princípio assume especial importância para estudantes com T21. Diversos estudos apontam que a aprendizagem tende a tornar-se mais significativa quando conceitos abstratos são articulados a experiências concretas, relações visuais, vivências corporais e situações presentes no cotidiano. Entretanto, essa estratégia não beneficia apenas estudantes com deficiência. Todos aprendem melhor quando conseguem estabelecer relações entre aquilo que estudam e o mundo em que vivem. A concretização dos conceitos amplia a compreensão, favorece a memória e fortalece a produção de significados.[14–16,18,28,29,32]

Por essa razão, conhecer os repertórios prévios dos estudantes constitui uma etapa essencial do planejamento curricular. Nenhum processo de aprendizagem começa do zero. Crianças, adolescentes e jovens chegam à escola trazendo experiências familiares, conhecimentos construídos em diferentes contextos, referências culturais, interesses, brincadeiras, práticas sociais, valores e formas particulares de compreender o mundo. Esses repertórios representam o ponto de partida sobre o qual novos conhecimentos poderão ser construídos.[17,18,28,29]

As famílias desempenham papel decisivo nesse processo. São elas que conhecem, muitas vezes com maior profundidade, os interesses, os temas que despertam curiosidade, os ambientes frequentados, os modos de comunicação, as estratégias utilizadas no cotidiano e as experiências significativas vividas pelos estudantes. Essas informações permitem que o professor estabeleça pontes entre os conteúdos curriculares e aquilo que faz sentido para cada estudante. A participação da família deixa de representar apenas acompanhamento escolar e passa a integrar o próprio processo de planejamento pedagógico.Isso não significa, no entanto, que as famílias devem ser responsabilizadas por implementar as estratégias ou mesmo que elas possam interferir no planejamento da escola.[8–13,25]

Planejar a partir dos repertórios prévios também não significa restringir o currículo às experiências já conhecidas pelos estudantes. Significa utilizar essas experiências como ponto de apoio para ampliar progressivamente sua compreensão sobre o mundo. O currículo escolar existe justamente para apresentar novos conhecimentos, novas linguagens, novas formas de pensar e novas possibilidades de participação social. Quanto mais consistentes forem as conexões estabelecidas entre esses novos conhecimentos e aquilo que o estudante já conhece, maiores tendem a ser as possibilidades de aprendizagem.[17,18,28,29]

Além de ampliar as formas de acesso aos conhecimentos, um currículo inclusivo precisa diversificar as oportunidades para que os estudantes interajam com esses conhecimentos. Aprender não consiste apenas em receber informações. A aprendizagem ocorre quando o estudante manipula ideias, formula hipóteses, compara situações, resolve problemas, faz escolhas, testa possibilidades, organiza informações e produz explicações sobre aquilo que está estudando. O conhecimento se constrói na ação.[14–18,28,29]

Essa compreensão aproxima a organização curricular dos princípios do Desenho Universal para a Aprendizagem. O DUA propõe que o planejamento considere, desde sua origem, a variabilidade dos estudantes e organize diferentes possibilidades para que todos possam acessar as informações, interagir com elas e produzir respostas. Seu objetivo não consiste em criar atividades específicas para determinados grupos de estudantes, mas em ampliar as possibilidades de participação de todos.[14–16]

Entretanto, reduzir o DUA aos seus três princípios gerais pode empobrecer sua contribuição para a prática pedagógica. Sua maior potência reside na mudança de lógica que propõe ao planejamento. Em vez de perguntar como adaptar uma atividade para um estudante específico, o professor passa a perguntar quantos caminhos diferentes aquela atividade oferece para que estudantes diferentes possam aprender. O foco desloca-se da adaptação para o desenho do currículo.[14–16]

Essa mudança exige planejamento cuidadoso. Diversificar estratégias não significa oferecer um grande número de atividades desconectadas entre si. Significa organizar experiências coerentes com os objetivos de aprendizagem e suficientemente flexíveis para acolher diferentes formas de participação. Em algumas situações, essa diversificação ocorrerá por meio das linguagens utilizadas; em outras, pelos materiais disponíveis, pelas formas de organização da turma, pelos recursos tecnológicos, pelos tempos previstos para realização das atividades ou pelas possibilidades oferecidas para que os estudantes demonstrem aquilo que aprenderam.[14–18]

É justamente nesse ponto que a flexibilização das práticas pedagógicas adquire sentido. Frequentemente esse conceito é interpretado como sinônimo de redução das exigências acadêmicas ou simplificação dos conteúdos. Essa compreensão não corresponde aos princípios da educação inclusiva. (12,14–18)

25.2.1 Flexibilizar as práticas pedagógicas significa flexibilizar os caminhos, e não reduzir os destinos[12,14–18]

Os objetivos educacionais permanecem orientando o trabalho pedagógico. O que se transforma são as oportunidades construídas para que diferentes estudantes possam alcançá-los. Em determinadas situações, diferentes estudantes percorrerão trajetórias distintas para desenvolver competências semelhantes. Em outras, os próprios objetivos poderão ser individualizados, preservando a participação do estudante nas experiências coletivas da turma e assegurando desafios compatíveis com seu momento de desenvolvimento. [7,14–18,25]

Essa diferenciação exige que a escola mantenha expectativas elevadas em relação às possibilidades de aprendizagem de todos os estudantes. A flexibilização das práticas pedagógicas não autoriza a redução das oportunidades de desenvolvimento nem a oferta de propostas empobrecidas. Ao contrário, ela amplia o compromisso da escola com a aprendizagem ao reconhecer que estudantes diferentes necessitam de caminhos diferentes para continuar avançando.[12,13,18–20]

As pesquisas desenvolvidas pela Harvard Graduate School of Education em parceria com o Instituto Alana demonstram que ambientes educacionais organizados segundo princípios inclusivos beneficiam todos os estudantes. A diversificação das estratégias pedagógicas, a aprendizagem colaborativa, a valorização de diferentes formas de participação e a ampliação das possibilidades de acesso aos conhecimentos produzem ganhos acadêmicos e sociais tanto para estudantes com deficiência quanto para aqueles sem deficiência. A educação inclusiva não melhora apenas a aprendizagem de um grupo específico; ela qualifica o currículo oferecido pela escola como um todo.[19,20]

Essa compreensão conduz naturalmente a outra dimensão do trabalho pedagógico. Se estudantes podem aprender por diferentes caminhos, também precisam encontrar diferentes formas de demonstrar aquilo que aprenderam. A avaliação deixa, então, de ocupar um lugar periférico no processo educativo para tornar-se parte integrante da própria construção da aprendizagem. É sobre essa transformação da avaliação que trata a próxima seção deste capítulo.[14–20,25]

25.3 A avaliação orienta a construção das condições de aprendizagem

Se o currículo organiza oportunidades de aprendizagem, a avaliação permite compreender como essas oportunidades estão sendo apropriadas pelos estudantes e quais condições ainda precisam ser fortalecidas. Em uma perspectiva inclusiva, avaliar não significa verificar quem alcançou determinado padrão de desempenho. Significa produzir informações capazes de orientar decisões pedagógicas, acompanhar processos de desenvolvimento e apoiar a construção de novos percursos de aprendizagem.[17,18,25]

Essa mudança altera profundamente a função da avaliação na escola. Tradicionalmente, os processos avaliativos estiveram associados à classificação dos estudantes, à comparação entre desempenhos individuais e à certificação da aprendizagem. Embora essas funções façam parte da organização dos sistemas educacionais, elas não podem constituir a finalidade principal da avaliação quando o objetivo da escola é garantir a participação de todos os estudantes. A avaliação passa a ser compreendida como parte do próprio processo de ensino, oferecendo aos professores elementos para revisar estratégias, reorganizar o planejamento e ampliar as oportunidades de aprendizagem.[17,18,25]

Essa perspectiva desloca uma pergunta muito presente na cultura escolar: **“o estudante aprendeu?”**. Em seu lugar surge outra questão, pedagogicamente mais potente: **“o que esta avaliação revela sobre as condições que organizamos para que esse estudante pudesse aprender?”.**[17,18,25]

Essa mudança de foco impede que dificuldades de aprendizagem sejam interpretadas exclusivamente como características individuais do estudante. Quando a avaliação evidencia que determinados objetivos não foram alcançados, ela convida a escola a analisar o currículo, os recursos utilizados, as formas de apresentação dos conteúdos, as oportunidades de participação oferecidas, os apoios disponibilizados e as estratégias pedagógicas adotadas. A avaliação deixa de produzir apenas um diagnóstico sobre o estudante e passa a produzir informações sobre a qualidade das experiências educativas oferecidas pela própria escola.[12,17,18,25,30]

Essa compreensão possui implicações particularmente relevantes para estudantes com T21. A ampla variabilidade observada entre pessoas com essa condição torna inadequada a utilização de modelos avaliativos baseados exclusivamente na comparação entre estudantes ou na expectativa de desempenhos homogêneos. A aprendizagem precisa ser analisada considerando o percurso realizado por cada estudante, os apoios utilizados, os contextos em que a aprendizagem ocorreu e as possibilidades de ampliação progressiva de sua participação.[30–32]

Isso não significa abandonar os objetivos curriculares nem construir expectativas reduzidas de aprendizagem. Ao contrário, significa tornar esses objetivos suficientemente claros para que possam orientar diferentes percursos de desenvolvimento. Todos os estudantes têm direito de participar das experiências curriculares desenvolvidas pela turma. Entretanto, as formas pelas quais se aproximam desses conhecimentos e, em determinadas situações, alguns objetivos específicos de aprendizagem poderão variar em função das características e necessidades de cada estudante.[7,12,17,18,25]

Nessa perspectiva, a avaliação deixa de perguntar apenas se determinado conteúdo foi aprendido e passa a acompanhar como o estudante evolui em relação aos objetivos definidos para seu percurso educacional. O parâmetro mais relevante deixa de ser a comparação com os demais colegas e passa a ser a própria trajetória do estudante. Avaliar significa identificar avanços, reconhecer desafios ainda presentes e definir quais condições precisam ser fortalecidas para favorecer novas aprendizagens.[17,18,25]

Esse acompanhamento torna-se mais consistente quando a escola utiliza rubricas de aprendizagem. Diferentemente de instrumentos que classificam respostas apenas como certas ou erradas, as rubricas descrevem níveis progressivos de desenvolvimento de uma competência ou habilidade. Elas

tornam explícitos os objetivos educacionais, permitem acompanhar pequenas evoluções frequentemente invisíveis em avaliações tradicionais e oferecem referências mais precisas para o planejamento pedagógico.[17,18,25]

As rubricas também favorecem a participação do próprio estudante no processo avaliativo. Ao compreender os objetivos que orientam sua aprendizagem e reconhecer os avanços realizados, o estudante amplia sua capacidade de monitorar o próprio percurso, estabelecer metas e participar das decisões relacionadas ao seu desenvolvimento. A avaliação deixa de ser um procedimento realizado sobre o estudante para tornar-se um processo construído com ele.[17,18,25]

Essa participação precisa ser estimulada desde os primeiros anos da escolarização e fortalecida progressivamente ao longo da trajetória educacional. Sempre que possível, estudantes com T21 devem ser convidados a refletir sobre aquilo que aprenderam, identificar dificuldades, reconhecer estratégias que favoreceram sua participação e expressar seus interesses em relação às próximas etapas de aprendizagem. A autodeterminação constitui uma competência que também se aprende e se desenvolve na escola.[17,18,25]

De uma forma geral, pessoas com deficiência intelectual são pouco envolvidas na tomada de decisões em relação às suas próprias vidas. A presunção de incapacidade ainda persiste na sociedade e em muitos casos presume-se que eles não saberão ou não conseguirão avaliar determinadas situações. Isso é parte dos mitos sobre a deficiência sobre os quais se estabelece o capacitismo. Explicar de forma direta e clara para o estudante o que se espera dele é fundamental para envolvê-lo e responsabilizá-lo como parte do seu desenvolvimento. As tomadas de decisão cotidianas que impactam diretamente no alcance dos nossos objetivos na vida também ocorrem para pessoas com deficiência. Elas têm condições de compreender e de se autodeterminar quando a comunicação é acessibilidade e os apoios são oferecidos.[1,2,6,25,32]

Por essa razão, a avaliação inclusiva não se restringe aos momentos formais de verificação da aprendizagem. Ela acompanha continuamente as experiências vividas pelos estudantes, registra evidências produzidas em diferentes contextos e orienta decisões pedagógicas ao longo de todo o processo educativo. Observações sistemáticas, portfólios, registros descritivos, produções orais e escritas, projetos, experimentações, apresentações, autoavaliações, registros audiovisuais e diferentes formas de demonstração do conhecimento constituem fontes igualmente legítimas de informação sobre a aprendizagem.[1,2,6,25,32]

Mais importante do que diversificar instrumentos é garantir que todos eles estejam articulados aos objetivos educacionais construídos para aquele estudante. A avaliação deixa de ser um conjunto de procedimentos isolados e passa a integrar um processo permanente de planejamento, acompanhamento e tomada de decisão.[17,18,25]

Essa articulação torna evidente a importância dos instrumentos de planejamento educacional individualizado. Estudos de caso, registros sistemáticos, Planos de Atendimento Educacional Individualizado (PAEI) e demais instrumentos utilizados pelas redes de ensino não representam exigências administrativas. Constituem dispositivos de gestão pedagógica que permitem organizar informações, acompanhar processos de aprendizagem, registrar estratégias que favoreceram a participação dos estudantes e orientar decisões coletivas da equipe escolar.[17,18,25]

Sua elaboração precisa estar integrada à rotina pedagógica da escola. Mais do que documentos produzidos para cumprir exigências burocráticas, esses instrumentos devem orientar reuniões de planejamento, construção de estratégias pedagógicas e acompanhamento das trajetórias escolares. Quando utilizados dessa forma, transformam-se em importantes mecanismos de continuidade do trabalho educativo, especialmente nos momentos de transição entre professores, anos escolares e etapas da educação básica.[5,7,25]

É nesse contexto que o Plano Individualizado de Transição (PIT) assume especial relevância. Enquanto o planejamento educacional individualizado organiza as condições para a participação do estudante no presente, o PIT amplia o olhar da escola para o futuro. Seu objetivo não consiste apenas em preparar a passagem entre etapas escolares, mas em apoiar a construção do projeto de vida do estudante, articulando educação, autonomia, participação comunitária, formação profissional e inserção no mundo do trabalho.[5,7,25]

O PIT desloca a atenção da escola para uma pergunta essencial: **quais experiências precisam ser vividas durante a escolarização para ampliar as possibilidades de participação desse estudante na vida adulta?.**[25,32]

Essa questão amplia significativamente o alcance do planejamento pedagógico. A escola deixa de preparar apenas para a conclusão de etapas escolares e passa a preparar para a vida. Competências relacionadas à comunicação, organização da rotina, resolução de problemas, convivência social, autorregulação, mobilidade, uso dos recursos da comunidade, tomada de decisão e participação cidadã passam a integrar, de forma intencional, os objetivos educacionais desenvolvidos ao longo da escolarização.[25,32]

Essa perspectiva reforça uma ideia central deste capítulo: avaliar não significa apenas acompanhar o que o estudante aprendeu. Significa acompanhar, continuamente, se a escola está conseguindo construir as condições necessárias para que ele participe, aprenda, desenvolva autonomia e avance na construção de seu projeto de vida. .[12,13,22–24]

25.4 A participação precisa ser sustentada ao longo da trajetória escolar.[22–24]

A educação inclusiva exige atenção à medida que os estudantes avançam pelos diferentes ciclos da educação básica. Cada transição introduz novas demandas acadêmicas, sociais e organizacionais. Quando essas mudanças não são acompanhadas por planejamento e reorganização das práticas pedagógicas, aumentam as barreiras à participação e reduz-se a permanência dos estudantes na escola.[22–24]

Os dados do Censo Escolar mostram que a presença de estudantes público-alvo da Educação Especial cresce de forma consistente na Educação Infantil e nos anos iniciais do Ensino Fundamental, mas diminui progressivamente nos anos finais, no Ensino Médio e, de forma ainda mais acentuada, no Ensino Superior. Esse fenômeno, frequentemente denominado funil da inclusão, costuma ser interpretado como consequência das características dos próprios estudantes. Essa interpretação simplifica um problema muito mais complexo.[22–24]

O funil da inclusão revela, sobretudo, os limites encontrados pelos sistemas educacionais para sustentar, ao longo do tempo, as condições necessárias à participação dos estudantes. Em outras palavras, ele expressa menos as dificuldades das pessoas com deficiência e mais as dificuldades das escolas em reorganizar seus currículos, suas formas de ensinar e seus processos de acompanhamento diante das mudanças que caracterizam cada etapa da escolarização.[22–24]

A primeira transição importante ocorre entre os anos iniciais e os anos finais do Ensino Fundamental. Essa mudança representa um desafio para todos os estudantes. A organização escolar modifica-se profundamente. O estudante deixa de ter um professor que acompanha grande parte de sua rotina e passa a conviver com diferentes docentes, cada um responsável por componentes curriculares específicos. Os tempos escolares tornam-se mais fragmentados, os conteúdos adquirem maior complexidade e a própria dinâmica institucional exige níveis crescentes de autonomia.[9–13,25–27]

Essas mudanças são inerentes à organização da educação básica e não constituem, por si mesmas, um problema. O desafio surge quando a escola não cria mecanismos que assegurem continuidade entre uma etapa e outra. Informações construídas ao longo dos anos anteriores deixam de acompanhar o estudante, estratégias pedagógicas que favoreciam sua participação são interrompidas e o planejamento passa a ocorrer de forma excessivamente compartimentalizada. A cada componente curricular, o estudante parece iniciar novamente sua trajetória.[9–13,25–27]

Essa fragmentação afeta todos os estudantes, mas produz impactos mais intensos sobre aqueles que dependem de maior articulação entre os profissionais para garantir continuidade às condições de aprendizagem e participação.[9–13,25–27]

Nos anos finais do Ensino Fundamental e, sobretudo, no Ensino Médio, soma-se a esse cenário outro desafio importante. A especialização crescente das áreas do conhecimento fortalece o aprofundamento disciplinar, mas tende a reduzir as oportunidades de integração curricular. Cada professor concentra-se em objetivos específicos de sua disciplina, enquanto diminuem os espaços institucionais destinados ao planejamento conjunto, à construção de projetos interdisciplinares e ao acompanhamento compartilhado dos estudantes.[25,26,27]

Essa realidade é agravada pelas condições de trabalho presentes em grande parte das redes de ensino brasileiras. Muitos professores distribuem sua carga horária entre diferentes escolas e diferentes turmas, reduzindo significativamente o tempo disponível para reuniões pedagógicas, estudos de caso e planejamento coletivo. A escola passa a operar de forma fragmentada justamente no momento em que os estudantes necessitam de maior articulação entre seus diferentes profissionais.[25,26,27]

O enfrentamento do funil da inclusão exige reconhecer que as transições constituem momentos pedagógicos e não apenas administrativos. A passagem entre as etapas escolares precisa ser planejada. Informações sobre os estudantes, estratégias que favorecem sua participação, formas de comunicação, recursos de acessibilidade e objetivos educacionais devem acompanhar essas mudanças, permitindo que a escola preserve a continuidade dos processos de aprendizagem.[25–27]

Nesse contexto, instrumentos como o Plano Individualizado de Transição deixam de representar apenas mecanismos de preparação para a vida adulta. Eles passam a orientar também as diferentes transições vividas durante a própria escolarização. A mudança de segmento, de professor, de unidade escolar ou de modalidade de ensino precisa ser compreendida como parte do percurso educacional e planejada de forma colaborativa entre os profissionais envolvidos.[17,25]

Ao mesmo tempo, torna-se necessário repensar as formas pelas quais o currículo é organizado nos anos finais da educação básica. Quanto maior a fragmentação disciplinar, maior a necessidade de criar experiências que permitam aos estudantes estabelecer relações entre diferentes áreas do conhecimento e compreender sua aplicação em situações concretas da vida.[17,25]

Projetos integradores assumem, nesse contexto, importância estratégica. Ao mobilizar conhecimentos de diferentes componentes curriculares para investigar problemas reais, desenvolver pesquisas, produzir intervenções, criar soluções ou dialogar com desafios presentes na comunidade, esses projetos aproximam os estudantes dos objetos de conhecimento por diferentes caminhos e ampliam significativamente as possibilidades de participação.[12,14–20]

Aulas de campo, projetos de pesquisa, oficinas, experiências em laboratórios, atividades culturais, projetos de intervenção comunitária, empreendedorismo, iniciação científica e práticas extensionistas cumprem função semelhante. Mais do que metodologias ativas, representam oportunidades para reorganizar o currículo em torno de problemas concretos, permitindo que diferentes estudantes participem da construção do conhecimento utilizando múltiplas linguagens, diferentes formas de investigação e variados modos de expressão.[7,17,25]

Para estudantes com T21, essas experiências possuem relevância particular porque aproximam o currículo das situações nas quais o conhecimento efetivamente circula na vida cotidiana. Conceitos deixam de existir apenas como conteúdos escolares e passam a constituir instrumentos para compreender fenômenos, resolver problemas, tomar decisões e participar da comunidade. Essa contextualização amplia a produção de sentido, fortalece o engajamento e favorece a generalização das aprendizagens para outros contextos sociais.[1,2,6,25,32]

As transições também precisam preparar os estudantes para a vida adulta. Essa preparação não começa ao final do Ensino Médio. Ela acompanha toda a trajetória escolar, por meio da construção progressiva da autonomia, da participação social, da capacidade de fazer escolhas, da responsabilidade sobre a própria aprendizagem e da elaboração de projetos de futuro, com atenção especial ao trabalho. Diferente de crianças típicas que desde muito pequenas são questionadas sobre o que desejam ser quando crescerem, pessoas com T21 podem passar a vida toda sem nunca terem ouvido esse tipo de pergunta. O mito de serem eternas crianças opera de forma bastante incisiva com uma naturalização de que não serão inseridos no mundo do trabalho. O trabalho é essencial para dar sentido à vida adulta. É por meio dele que estabelecemos grande parte dos nossos vínculos sociais e contribuímos com a construção da sociedade em que vivemos. Introduzir desde a escola o tema do trabalho e ir possibilitando à pessoa com T21 a vivência de diferentes práticas sociais para que ela construa seu projeto de vida e de trabalho precisa ser parte do esforço entre a escola, a família e as demais organizações que acompanham o sujeito. As instituições de educação profissional e técnica podem ser bastante relevantes nessa fase ao oferecer a oportunidade de experienciar práticas profissionais de forma integrada aos estudos.[1,2,6,25,32]

A escola desempenha papel decisivo nesse processo quando amplia, progressivamente, as oportunidades para que os estudantes assumam responsabilidades, participem das decisões que dizem respeito às suas trajetórias e experimentem diferentes papéis sociais. A autonomia não é ensinada por meio de recomendações; ela se desenvolve quando os estudantes encontram oportunidades reais para exercê-la.[1,2,6,25,32]

Sob essa perspectiva, o sucesso da educação inclusiva não pode ser medido apenas pelo número de matrículas ou pela conclusão de determinada etapa escolar. Ele precisa ser analisado pela capacidade da escola de sustentar, ao longo do tempo, condições para que os estudantes continuem aprendendo, participando e construindo seus projetos de vida.[12,13,19,20,22–24]

Essa permanência depende diretamente da capacidade institucional da escola de aprender continuamente. Currículos acessíveis, avaliações inclusivas e processos de transição cuidadosamente planejados somente produzem efeitos duradouros quando são sustentados por uma cultura escolar comprometida com a aprendizagem de todos. É essa dimensão institucional que será discutida na próxima seção, dedicada à formação continuada dos profissionais da educação e à construção de culturas escolares inclusivas.[21,25–27]

25.5 A escola aprende a ensinar todos os estudantes

Nenhuma das condições discutidas até aqui se sustenta pela ação isolada de um professor ou pela existência de determinados recursos especializados. Currículos acessíveis, avaliações inclusivas, planejamento colaborativo e transições bem-sucedidas dependem da forma como a escola organiza seu trabalho coletivo. A educação inclusiva não se consolida por meio de iniciativas individuais; ela se estabelece quando a instituição incorpora a diversidade como princípio permanente de sua organização pedagógica.[9–13,21,25–27]

Essa distinção é particularmente importante porque, durante muitos anos, as políticas de formação continuada foram estruturadas a partir da lógica da especialização individual. Tornou-se comum selecionar um ou dois professores de cada escola para participar de cursos sobre Educação Especial ou educação inclusiva, esperando que esses profissionais retornassem às suas unidades capazes de disseminar os conhecimentos adquiridos para os demais colegas. Em muitos contextos, esses professores passaram a ser identificados como "os professores da inclusão", tornando-se referência para todas as questões relacionadas aos estudantes com deficiência.[9–11,21,26,27]

Embora essa estratégia tenha contribuído para ampliar o debate sobre inclusão nas escolas, ela também produziu um efeito indesejado: concentrou a responsabilidade pela inclusão em poucos profissionais. Em vez de fortalecer a capacidade institucional da escola, fortaleceu a ideia de que a educação inclusiva depende de especialistas ou de professores particularmente sensibilizados para o tema.[9–11,21,26,27]

Essa lógica contraria um dos princípios fundamentais da educação inclusiva. A aprendizagem dos estudantes com deficiência não constitui responsabilidade de um grupo específico de profissionais. Ela integra a responsabilidade pedagógica da escola como um todo. O professor regente continua sendo o responsável pelo ensino dos estudantes de sua turma. O Atendimento Educacional Especializado, os profissionais de apoio, a coordenação pedagógica, a gestão escolar e os demais profissionais contribuem para ampliar as possibilidades de atuação desse professor, mas não substituem sua função nem assumem isoladamente a condução do processo educativo.[4–6,9–13,21]

Essa compreensão modifica também o sentido da formação continuada. Formar professores para a educação inclusiva não significa apenas ampliar conhecimentos sobre diferentes deficiências ou apresentar estratégias metodológicas específicas. Significa fortalecer a capacidade da escola de analisar suas próprias práticas, identificar barreiras, construir soluções colaborativas e reorganizar continuamente seus processos de ensino.[9–13,21,25–27]

Os dados do Censo Escolar da Educação Básica evidenciam que esse continua sendo um desafio importante para a educação brasileira. Apesar do crescimento expressivo das matrículas de estudantes público-alvo da Educação Especial nas classes comuns, o percentual de professores com formação específica em Educação Especial ou educação inclusiva permanece reduzido, especialmente entre os professores regentes dos anos finais do Ensino Fundamental e do Ensino Médio. Essa realidade revela um descompasso entre a consolidação do direito à matrícula e os investimentos destinados à preparação dos profissionais responsáveis por garantir a aprendizagem desses estudantes.[21,22–24]

Entretanto, ampliar o número de professores certificados em cursos de formação continuada, por si só, não garante mudanças consistentes nas práticas escolares. A experiência de diferentes redes de ensino, assim como estudos desenvolvidos pelo Instituto Alana, demonstra que as formações produzem resultados mais duradouros quando envolvem equipes inteiras da mesma escola e quando se articulam ao cotidiano da prática pedagógica.[21,26,27]

Isso ocorre porque mudanças na cultura escolar não são produzidas individualmente. Elas resultam da construção de referenciais compartilhados entre professores, gestores, coordenadores pedagógicos e demais profissionais da instituição. Quando um número significativo de educadores participam conjuntamente de processos formativos, ampliam-se as possibilidades de desenvolver uma linguagem comum sobre currículo, avaliação, planejamento, acessibilidade e participação. As decisões deixam de depender exclusivamente da iniciativa individual de alguns professores e passam a integrar a organização pedagógica da escola.[21,26,27]

A formação continuada precisa, portanto, ser compreendida como uma estratégia de desenvolvimento institucional. Seu objetivo principal não é apenas ampliar conhecimentos individuais, mas fortalecer a capacidade coletiva da escola de ensinar em contextos marcados pela diversidade.

Essa mudança de perspectiva desloca a formação do espaço do curso para o espaço da prática cotidiana.[21,26,27]

Nesse processo, os momentos de planejamento coletivo assumem papel central. Reuniões pedagógicas, estudos de caso, análise conjunta de produções dos estudantes, observação entre pares, planejamento interdisciplinar e avaliação compartilhada das práticas tornam-se espaços privilegiados de aprendizagem profissional. A escola passa a aprender a partir de sua própria experiência.[21,25–27]

Os estudos de caso ilustram de forma particularmente clara essa perspectiva. Quando diferentes profissionais analisam conjuntamente as trajetórias de um estudante, a discussão deixa de concentrar-se no diagnóstico ou nas limitações atribuídas à pessoa e passa a produzir perguntas sobre o currículo, a avaliação, as estratégias utilizadas, os recursos disponíveis e as barreiras ainda presentes. O estudante permanece no centro da discussão, mas o foco desloca-se para as decisões pedagógicas que poderão ampliar suas oportunidades de participação.[21,25–27]

Essa forma de trabalho fortalece outra característica essencial das escolas inclusivas: a disposição permanente para revisar suas próprias práticas. A educação inclusiva não oferece respostas prontas para todas as situações. Cada estudante, cada turma e cada contexto apresentam desafios particulares que exigem observação, reflexão, experimentação e reconstrução contínua das estratégias pedagógicas. Escolas inclusivas não são aquelas que já encontraram todas as respostas. São aquelas que aprenderam a formular continuamente novas perguntas sobre sua própria prática. [12,21,25–27]

Essa disposição para aprender institucionalmente aproxima a educação inclusiva do conceito de organizações que aprendem. A escola deixa de ser um espaço onde apenas os estudantes aprendem. Professores, gestores e equipes pedagógicas também aprendem continuamente, analisando suas experiências, compartilhando conhecimentos e produzindo coletivamente novas formas de ensinar.[26,27]

É nesse movimento que se constrói a cultura escolar inclusiva. Uma cultura não se transforma por decreto nem pela adoção isolada de determinadas metodologias. Ela se modifica quando os princípios da participação, da acessibilidade, da colaboração e da equidade passam a orientar as decisões cotidianas da instituição. Currículos são planejados considerando diferentes formas de aprender. Avaliações deixam de classificar para orientar novas intervenções. Famílias tornam-se parceiras do planejamento pedagógico. Estudantes participam das decisões sobre sua própria aprendizagem. Barreiras deixam de ser naturalizadas e passam a constituir objeto permanente de análise da escola.[12,21,25–27]

Quando isso acontece, a inclusão deixa de depender da presença de determinados profissionais ou da existência de determinados recursos. Ela passa a constituir uma característica da própria instituição.[12,21,25–27]

É justamente essa transformação que permite sustentar, ao longo do tempo, as condições de participação discutidas neste capítulo. A escola aprende a ensinar todos os estudantes porque aprende continuamente sobre si mesma. Aprende observando seus estudantes, revisando suas práticas, reorganizando seus currículos e fortalecendo o trabalho coletivo. Aprende, sobretudo, quando reconhece que ensinar em contextos de diversidade não representa uma tarefa adicional, mas a própria essência de uma educação comprometida com os direitos humanos e com a qualidade da aprendizagem.[12,21,25–27]

A educação inclusiva, portanto, não se consolida pela formação de alguns professores. Ela se consolida quando a escola aprende, coletivamente, a construir as condições para que todos os estudantes participem, aprendam, desenvolvam autonomia e exerçam seus direitos. É essa aprendizagem

institucional que transforma a inclusão em cultura e faz da diversidade um princípio permanente da qualidade da educação.[12,13,21,25–27]

25.6 Considerações finais

Ao longo das últimas décadas, o debate sobre educação inclusiva esteve fortemente concentrado na garantia do acesso das pessoas com deficiência às escolas comuns. Esse movimento foi e continua sendo indispensável. A matrícula representa o reconhecimento do direito à educação e rompe definitivamente com uma história marcada pela segregação, pela institucionalização e pela exclusão escolar. Entretanto, a consolidação desse direito desloca a agenda da educação inclusiva para um novo patamar de responsabilidade.[1–6,12,13]

O desafio contemporâneo já não consiste apenas em garantir que estudantes com T21 ingressem na escola. Consiste em assegurar que permaneçam, aprendam, participem, desenvolvam autonomia, construam vínculos, exerçam seus direitos e encontrem, na experiência escolar, oportunidades concretas para elaborar seus projetos de vida. A qualidade da inclusão passa a ser medida menos pela quantidade de matrículas e mais pela capacidade da escola de sustentar essas condições ao longo de toda a trajetória educacional.[12,13,19,20,32]

Essa mudança de perspectiva desloca também a compreensão sobre o próprio papel da escola. A educação inclusiva deixa de ser entendida como um conjunto de respostas destinadas a determinados estudantes e passa a orientar a organização de toda a instituição. Currículo, avaliação, gestão, formação docente, participação das famílias, organização dos tempos e espaços escolares e relações entre estudantes deixam de constituir dimensões independentes e passam a integrar uma mesma estratégia institucional voltada à construção das condições necessárias para que todos possam aprender.[8–13,21,25–27]

Essa talvez seja a principal contribuição da educação inclusiva para a educação contemporânea. Em vez de perguntar quais estudantes conseguem acompanhar o currículo, a escola passa a perguntar quais condições precisam ser construídas para que diferentes estudantes possam participar dele. Essa mudança desloca a responsabilidade da adaptação individual para a responsabilidade institucional e transforma profundamente a forma de compreender o planejamento pedagógico.[12,14–18,25]

Sob essa perspectiva, a acessibilização curricular deixa de representar um conjunto de adaptações realizadas após o surgimento das dificuldades e passa a constituir um princípio organizador do ensino. A avaliação deixa de classificar estudantes para orientar continuamente as decisões pedagógicas. A formação continuada deixa de concentrar-se na especialização individual de alguns professores e passa a fortalecer a capacidade coletiva da escola de responder à diversidade. O Plano Educacional Individualizado e o Plano Individualizado de Transição deixam de ser documentos administrativos para tornarem-se instrumentos de planejamento da trajetória educacional e da construção dos projetos de vida.[14–18,21,25]

Ao mesmo tempo, compreender a inclusão como responsabilidade institucional amplia o papel atribuído às famílias. Elas deixam de ocupar apenas o lugar de interlocutoras da escola e passam a participar da construção das condições de aprendizagem, compartilhando conhecimentos sobre os repertórios, interesses, formas de comunicação e experiências de vida dos estudantes. Essa parceria fortalece o planejamento pedagógico e aproxima o currículo das experiências concretas que produzem significado para a aprendizagem.[8–13,25]

A análise do chamado funil da inclusão reforça essa compreensão. A redução progressiva da presença de estudantes com deficiência ao longo da educação básica e do ensino superior não constitui

consequência inevitável de suas características individuais. Ela evidencia que as condições de participação precisam ser continuamente reconstruídas diante das mudanças organizacionais, curriculares e pedagógicas que caracterizam cada etapa da escolarização. Permanecer na escola exige que a própria escola aprenda a reorganizar-se continuamente.[22–24]

Essa capacidade de aprendizagem institucional talvez represente o principal desafio da educação inclusiva brasileira. Não basta formar alguns professores, adquirir recursos especializados ou implantar serviços de apoio. A consolidação da inclusão depende da construção de culturas escolares comprometidas com a colaboração, com a análise permanente das práticas pedagógicas e com a revisão contínua das barreiras que ainda restringem a participação dos estudantes. Uma escola inclusiva não é aquela que possui todas as respostas. É aquela que desenvolve capacidade permanente para aprender com seus estudantes e reorganizar seus processos diante da diversidade.[21,25–27]

No caso das pessoas com Trissomia do Cromossomo 21, essa compreensão adquire especial significado. A trajetória escolar não representa apenas um percurso de aquisição de conhecimentos acadêmicos. Ela constitui um espaço privilegiado para o desenvolvimento da autonomia, da comunicação, das funções executivas, das habilidades sociais, da participação comunitária, da autodeterminação e da construção do projeto de vida. A qualidade da educação inclusiva será medida, cada vez mais, pela capacidade das escolas de contribuir para que essas pessoas exerçam plenamente sua cidadania em todos os contextos da vida adulta.[19,20,28–32]

Mais do que preparar estudantes para concluir etapas escolares, a educação inclusiva prepara pessoas para participar da sociedade. Essa preparação exige que a escola reconheça a singularidade de cada estudante, organize currículos acessíveis, diversifique oportunidades de aprendizagem, acompanhe continuamente os processos de desenvolvimento e construa relações de parceria com as famílias e com a comunidade. Exige, sobretudo, que compreenda a diversidade não como exceção, mas como a condição natural de qualquer processo educativo.[12,13,19,20,25,32]

Retomando a pergunta que orientou este capítulo, é possível afirmar que **a presença do estudante com T21 na escola, por si só, não garante inclusão, aprendizagem e participação ao longo de sua trajetória escolar**. O que transforma a matrícula em inclusão é a capacidade da escola de construir, continuamente, as condições para que cada estudante participe das experiências educativas, acesse os conhecimentos produzidos pela humanidade, desenvolva autonomia, estabeleça vínculos, exerça seus direitos e elabore seu projeto de vida.[1,2,6,12,13,19,20,32]

A matrícula representa o reconhecimento jurídico do direito à educação. A participação representa sua concretização pedagógica. Entre esses dois momentos encontra-se a principal responsabilidade da escola contemporânea: construir, de forma intencional, colaborativa e permanente, as condições para que todos os estudantes aprendam e participem. É nesse compromisso cotidiano com a eliminação de barreiras, com a valorização da diversidade e com a promoção do desenvolvimento humano que a educação inclusiva deixa de ser apenas uma política de acesso e se afirma como um projeto ético de transformação da escola e da sociedade.[1–6,8,12,13,25]

Referências

1. Organização das Nações Unidas. Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência. Nova York: ONU; 2006
2. Brasil. Decreto nº 6.949, de 25 de agosto de 2009. Promulga a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo. Diário Oficial da União. Brasília; 2009
3. Brasil. Constituição da República Federativa do Brasil de 1988. Brasília: Presidência da República; 1988

4. Brasil. Lei nº 9.394, de 20 de dezembro de 1996. Lei de Diretrizes e Bases da Educação Nacional. Brasília: Presidência da República; 1996
5. Brasil. Ministério da Educação. Política Nacional de Educação Especial na Perspectiva da Educação Inclusiva. Brasília: MEC; 2008
6. Brasil. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Brasília: Presidência da República; 2015
7. Brasil. Ministério da Educação. Base Nacional Comum Curricular. Brasília: MEC; 2018
8. Maria Teresa Eglér Mantoan. Inclusão Escolar: o que é? Por quê? Como fazer? 3. ed. São Paulo: Summus; 2015
9. Enicéia Gonçalves Mendes. Inclusão escolar e educação especial: organização da escola e práticas pedagógicas. São Carlos: EdUFSCar.
10. Rosângela Gavioli Prieto. Inclusão escolar: políticas, práticas e perspectivas. São Paulo: Cortez.
11. David Rodrigues. Educação Inclusiva: dos conceitos às práticas de formação. Lisboa: Instituto Piaget.
12. UNESCO. A Guide for Ensuring Inclusion and Equity in Education. Paris: UNESCO; 2017
13. UNESCO. Global Education Monitoring Report 2020: Inclusion and Education – All Means All. Paris: UNESCO; 2020
14. CAST. Universal Design for Learning Guidelines Version 3.0. Wakefield: CAST; 2024
15. David H. Rose; Anne Meyer. A Practical Reader in Universal Design for Learning. Cambridge: Harvard Education Press.
16. David H. Rose; Anne Meyer; Gordon D. Universal Design for Learning: Theory and Practice. Wakefield: CAST Professional Publishing.
17. Grant Wiggins; Jay McTighe. Understanding by Design. Alexandria: ASCD.
18. John Hattie. Visible Learning. London: Routledge.
19. Thomas Hehir *et al.* A Summary of the Evidence on Inclusive Education. Cambridge: Harvard Graduate School of Education; São Paulo: Instituto Alana; 2016
20. Instituto Alana. Os benefícios da educação inclusiva para estudantes com e sem deficiência.
21. Instituto Alana. Diretrizes para políticas de formação continuada de professores na perspectiva da educação inclusiva.
22. Brasil. Instituto Nacional de Estudos e Pesquisas Educacionais Anísio Teixeira. Censo Escolar da Educação Básica 2024: Resumo Técnico. Brasília: Inep; 2025
23. Observatório de Educação Especial e Inclusão Educacional – Instituto Rodrigo Mendes.
24. Instituto Rodrigo Mendes. Panorama da Educação Especial no Brasil.
25. Mel Ainscow; Booth T. Index for Inclusion. Bristol: Centre for Studies on Inclusive Education.
26. Michael Fullan. The New Meaning of Educational Change. New York: Teachers College Press.
27. Andy Hargreaves; Fullan M. Professional Capital. New York: Teachers College Press.
28. Lev Vygotsky. A formação social da mente. São Paulo: Martins Fontes.
29. Jerome Bruner. A Cultura da Educação. Porto Alegre: Artmed.
30. World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). Geneva: WHO; 2001
31. World Health Organization. International Classification of Diseases – 11th Revision (ICD-11). Geneva: WHO.
32. Down Syndrome International. Position Statements and Resources on Inclusive Education.

CAPÍTULO 26
Aprendizagem, acessibilidade e participação da pessoa com T21

Mediação, apoios e aprendizagem ao longo da vida

Autoras: Edna Maia e Leide Maia

Pensar na aprendizagem da pessoa com Síndrome de Down (T21), também, ao longo da vida exige mais do que reunir métodos, recursos e estratégias. Exige, antes, um deslocamento do olhar: do diagnóstico que antecipa limites para o sujeito que aprende em relação com outras pessoas, com os ambientes, com a cultura e com as oportunidades que lhe são oferecidas. É a partir desse deslocamento que este capítulo se propõe a refletir sobre como construir oportunidades de aprendizagem que respeitem a diversidade, reduzam barreiras e ampliem a participação, a autonomia e o exercício da cidadania.

Na perspectiva biopsicossocial da deficiência, as possibilidades de aprender não são determinadas exclusivamente por características individuais ou por uma condição específica.

Elas se constroem na interação entre a pessoa, as atividades que realiza e os contextos em que vive. Uma mesma pessoa pode encontrar grandes dificuldades diante de uma proposta rígida, pouco acessível ou sustentada por expectativas reduzidas e, em outro ambiente, participar, comunicar o que sabe, fazer escolhas e construir novos conhecimentos quando encontra mediações, recursos e relações que reconhecem suas possibilidades.[1-3]

Isso significa compreender que a aprendizagem se constrói por meio de experiências, vínculos, mediações, linguagem, desejo, sentidos e participação. Envolve, ainda, a possibilidade de a pessoa se reconhecer e ser reconhecida no lugar de alguém que pode aprender, produzir conhecimentos, fazer perguntas, compartilhar ideias e transformar sua relação com o mundo.

Essa compreensão encontra apoio em diferentes referenciais teóricos. Embora partam de fundamentos distintos, suas contribuições podem ser articuladas para ampliar a compreensão sobre a aprendizagem, a mediação, a autonomia e a singularidade de cada pessoa. A perspectiva histórico-cultural de Vigotski evidencia que o desenvolvimento humano se constitui nas relações sociais e nas atividades mediadas, afastando a ideia de que as possibilidades de aprender estariam previamente determinadas pelas condições individuais.

Paulo Freire, por sua vez, compreende o educando como sujeito histórico, cultural e inacabado, para quem aprender não é receber passivamente informações, mas participar da produção do conhecimento e da leitura crítica da realidade. A psicanálise acrescenta a esse debate a atenção à singularidade e à relação de cada sujeito com o saber, advertindo que nenhum diagnóstico, método ou teoria pode dizer tudo sobre uma pessoa ou antecipar inteiramente seu percurso.[4-7]

Esses referenciais partem de fundamentos distintos e não oferecem uma síntese única sobre o desenvolvimento e a aprendizagem. Ainda assim, encontram-se na recusa de práticas que reduzem a pessoa a uma classificação ou a um conjunto de desempenhos.

As reflexões apresentadas neste capítulo também se apoiam nas trajetórias das duas autoras como professoras, educadoras e gestoras, construídas em diferentes espaços da educação. Essa experiência reúne a atuação no ensino e no serviço público — com destaque para o percurso de Edna Maia na rede municipal de Diadema —, o trabalho desenvolvido pelo Espaço Mosaico com pessoas com deficiência, famílias, profissionais e cerca de uma centena de escolas de São Paulo e de outros estados, a coordenação nacional da Autodefensoria da Federação Brasileira das Associações de Síndrome

de Down e, mais recentemente, o desenvolvimento de recursos e soluções educacionais acessíveis por meio da MAIA. A circulação por esses diferentes contextos tem mostrado que acesso, apoios e participação não são etapas isoladas, mas dimensões interdependentes de uma mesma trajetória de aprendizagem e de vida.

26.1 Acessibilidade e aprendizagem para todos

Garantir acesso à aprendizagem significa criar condições para que a pessoa compreenda a proposta, envolva-se com ela, participe e encontre formas legítimas de expressar o que sabe, pensa ou deseja comunicar. Matrícula, presença física ou atividade paralela não asseguram, por si, acesso ao currículo. O direito à educação se concretiza quando estão garantidas condições de permanência, participação e aprendizagem, com acessibilidade, adaptações razoáveis e apoios adequados às necessidades de cada pessoa.[2,3,8-10]

O Desenho Universal para a Aprendizagem (DUA) contribui ao propor que a diversidade seja considerada desde o início do planejamento. Em vez de organizar o ensino para um estudante idealizado e adaptar depois o que não funcionou, orienta a criação de diferentes possibilidades de envolvimento, representação, ação e expressão. Isso pode incluir explicações orais e escritas, imagens, exemplos concretos, leitura mediada, experimentos, recursos digitais e diferentes formas de resposta.[11]

A acessibilidade pedagógica envolve objetivos, conteúdos, estratégias, materiais, tempos, relações e formas de avaliação. A acessibilidade cognitiva busca favorecer a compreensão por meio de linguagem simples, organização visual, apresentação passo a passo, antecipação, exemplos contextualizados, redução de informações concorrentes, repetição com sentido e tempo suficiente para a elaboração da resposta.[12,13]

Esses cuidados precisam acompanhar toda a trajetória educacional. Crianças, adolescentes, jovens e adultos com T21 podem necessitar de diferentes apoios em diferentes momentos. Um adolescente que está construindo conhecimentos iniciais de leitura e escrita continua sendo adolescente; uma pessoa adulta que necessita de apoio para realizar cálculos continua sendo adulta. Temas, materiais e relações precisam respeitar idade, interesses, papéis sociais e momento de vida. Garantir acessibilidade não é infantilizar, mas criar caminhos para a apropriação do conhecimento.

Os objetivos de aprendizagem devem orientar as decisões pedagógicas. Quando a leitura autônoma não é o foco, um texto pode ser lido em voz alta. Se o objetivo é compreender uma situação ou expressar uma opinião, a resposta pode ocorrer pela fala, pela escrita, por imagens, gestos ou recursos de comunicação. Flexibilizar o acesso e a expressão não significa reduzir o objetivo, mas criar condições para alcançá-lo.

26.2 Apoios, recursos e práticas baseadas em evidências

Mesmo em ambientes planejados a partir de princípios universais, algumas pessoas precisarão de apoios específicos. Adaptações razoáveis, mediação pedagógica, apoio à comunicação, tecnologias assistivas, materiais acessíveis, mudanças no tempo e diferentes formas de avaliação podem ser decisivos.

O apoio não deve ser compreendido como um favor, uma concessão ou um sinal de menor capacidade. Trata-se de uma condição de equidade para que a pessoa possa exercer seu direito de aprender e participar. Ao mesmo tempo, é necessário observar como esse apoio é oferecido. Fazer pela pessoa

aquilo que ela pode realizar com tempo, orientação ou recursos adequados reduz oportunidades de experimentar, construir estratégias, cometer erros, tomar decisões e desenvolver maior autonomia.

A mediação pode assumir muitas formas: uma instrução mais objetiva, uma pergunta, uma pista visual, a divisão da atividade em etapas, uma pausa ou o apoio de um colega. Sua finalidade não é conduzir a uma resposta prevista a qualquer custo, mas criar condições para que a pessoa participe de sua construção.

As tecnologias assistivas e os recursos digitais ampliam possibilidades de comunicação, leitura, escrita e expressão. Esse debate ganha novas dimensões diante da rápida expansão da inteligência artificial. Vivemos uma transformação importante nas formas de produzir, organizar e acessar informações, e a educação não está fora desse movimento.

Ferramentas de inteligência artificial generativa podem apoiar a criação de materiais em diferentes formatos, a reorganização de textos, a elaboração de exemplos, o apoio à leitura e à escrita, a produção de imagens e a construção de atividades com diferentes níveis de complexidade.

Essas possibilidades podem contribuir para a acessibilidade e para a ampliação dos recursos disponíveis aos educadores, como temos observado no desenvolvimento da MAIA.

No entanto, a tecnologia precisa permanecer subordinada aos objetivos educacionais e ao conhecimento pedagógico. A inteligência artificial não conhece o estudante em sua singularidade, não acompanha sua história, não interpreta sozinha os sentidos de suas respostas e não deve determinar capacidades ou trajetórias.

Seu uso requer curadoria pedagógica e humana, verificação das informações produzidas, proteção de dados, transparência e atenção aos vieses presentes nos sistemas.

Mais do que automatizar atividades, o desafio é utilizar a tecnologia para ampliar as possibilidades de acesso e participação, preservando o papel dos profissionais, das relações educativas e da própria pessoa nas decisões que dizem respeito à sua aprendizagem.[14]

A experiência das autoras mostra que muitas dificuldades atribuídas inicialmente ao estudante se modificam quando mudam a linguagem, o material, o tempo ou a forma de participação. Quando a aprendizagem não acontece como esperado, é preciso rever objetivos, barreiras e apoios.

26.3 Acompanhamento e mediação das aprendizagens, participação e autonomia

Acompanhar as aprendizagens não significa transformar a trajetória da pessoa em uma sequência de indicadores ou verificar apenas quantas tarefas passou a realizar sozinha.

Significa observar como ela se relaciona com as propostas, que sentidos constrói, de que maneiras participa, o que comunica e em quais condições amplia sua compreensão e sua ação.

Algumas aprendizagens aparecem em produções concretas, como uma leitura; outras, quando a pessoa formula uma pergunta, sustenta uma escolha, pede ajuda ou expressa uma opinião. Esses movimentos também precisam ser reconhecidos como parte do processo de aprender. Registros, observações e conversas ajudam a compreender esse percurso e a rever mediações e apoios.

Aprendizagem e participação não são processos sucessivos. Aprende-se participando, compartilhando experiências e utilizando o conhecimento em situações sociais. A escola e os demais espaços educativos não oferecem apenas conteúdo. Eles inscrevem a pessoa em uma rede de relações, conhecimentos, expectativas e pertencimentos. Ser reconhecida como estudante é ocupar um lugar social e ser considerada capaz de aprender e contribuir. Esse reconhecimento é especialmente

importante para pessoas com T21, que muitas vezes ainda são submetidas a expectativas reduzidas, atividades paralelas e relações marcadas pela infantilização.

Participar envolve também a possibilidade de tomar a palavra. Pela fala, pela escrita, por imagens, gestos ou recursos de comunicação, expressar uma preferência, perguntar, recusar, consentir, pedir ajuda e discordar são ações de aprendizagem e formas de cidadania.

Essa dimensão encontra expressão importante na autodefensoria. A autonomia se fortalece quando a pessoa encontra espaços de escuta, pode falar em seu próprio nome, reconhecer direitos e participar das decisões que afetam sua vida.

Autonomia não significa fazer tudo sozinho nem deixar de precisar de apoios.

Significa participar das decisões, expressar preferências, compreender alternativas, assumir responsabilidades possíveis e contar com apoio sem ter a própria vontade substituída. Essas possibilidades precisam ser construídas desde a infância e ampliadas na adolescência e na vida adulta. A adultidade não surge automaticamente com a idade cronológica. Ela se constitui nas experiências, nas expectativas sociais, nas responsabilidades, nas oportunidades de escolha e no reconhecimento da pessoa como alguém capaz de aprender, decidir, desejar, assumir papéis e construir projetos de vida.[15]

Por isso, a aprendizagem precisa manter uma relação viva com a existência. Ler pode significar compreender uma mensagem, acessar uma informação, conhecer um direito ou acompanhar um roteiro de transporte. A matemática pode apoiar o uso do dinheiro, a organização do tempo, as compras e as decisões cotidianas. A comunicação permite pedir ajuda, consentir, recusar, argumentar e defender uma opinião. Conhecimentos escolares e aprendizagens da vida cotidiana não são campos opostos: podem se fortalecer mutuamente quando o currículo se conecta às experiências reais e amplia as possibilidades de presença no mundo.

Assim, quando a aprendizagem se conecta à vida e é sustentada por acessibilidade, mediação e apoios adequados, ela deixa de ser apenas um objetivo educacional e passa a constituir um caminho para a autonomia, a adultidade e o exercício da cidadania.

Referências

1. Brasil. Decreto nº 6.949, de 25 de agosto de 2009. Promulga a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência. Brasília, DF; 2009
2. Brasil. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência. Brasília, DF; 2015
3. Vigotski LS. A formação social da mente. São Paulo: Martins Fontes; 2007
4. Freire P. Pedagogia da autonomia: saberes necessários à prática educativa. São Paulo: Paz e Terra; 1996
5. Voltolini R. Crianças fora-de-série: psicanálise e educação inclusiva. São Paulo: Faculdade de Educação da Universidade de São Paulo; 2021
6. CAST. Universal Design for Learning Guidelines version 3.0. Lynnfield: CAST; 2024
7. Sassaki RK. As sete dimensões da acessibilidade. Brasília: Larvatus Prodeo; 2022. Coleção SingularidadeS.
8. Miao F, Holmes W. Guidance for generative AI in education and research. Paris: UNESCO; 2023
9. Lepri C. A pessoa no centro: autodeterminação, autonomia e adultidade para pessoas com deficiência. São Paulo: Saberes; 2019

CAPÍTULO 27
Da presença ao pertencimento: Desafios estruturais na inclusão social da pessoa com síndrome de Down

Autora: Melina Sales

27.1 Inclusão, pertencimento e participação social

A inclusão permanece um desafio estrutural na sociedade contemporânea. Estar presente em um espaço não significa, necessariamente, estar incluído nele. A pessoa com síndrome de Down conta hoje com legislação favorável no que diz respeito ao direito de frequentar e participar de ações e atividades sociais; a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Lei nº 13.146/2015)[10], por exemplo, assegura o direito à acessibilidade e à convivência plena. Ainda assim, essa população enfrenta cotidianamente barreiras atitudinais decorrentes do capacitismo, entendido como o preconceito estrutural contra a pessoa com deficiência [1]. Cabe, então, indagar como a comunidade, a família e a escola poderiam se organizar para enfrentar essa questão.

27.2 Convivência entre pares e fortalecimento do pertencimento

O primeiro ponto a debater é que a inclusão não pressupõe a exclusão entre os próprios pares. Todo grupo minoritário precisa, para se fortalecer e se reconhecer enquanto coletivo de cidadãos, se relacionar com seus próprios pares. Esse tipo de convívio em nenhum momento se opõe ao processo de inclusão; ao contrário, permite que pessoas em uma mesma condição fortaleçam relações socioafetivas e se tornem mais conscientes de seus direitos e de seu próprio valor humano. A perspectiva histórico-cultural de Vigotsky [2] oferece sustentação teórica a essa leitura: o desenvolvimento das funções psicológicas superiores depende da mediação do outro e da inserção do indivíduo no meio cultural e social, de modo que a deficiência intelectual não deve ser compreendida apenas como limitação biológica, mas como fenômeno produzido nas relações sociais e passível de compensação por meio de um ambiente inclusivo e colaborativo [3].

27.3 Arte, cultura, lazer e esporte como espaços de participação

Ações que busquem o envolvimento desse grupo em atividades coletivas de arte, cultura, lazer e esporte constituem espaços catalisadores do estreitamento desses laços de forma natural, além de promover a visibilidade social do coletivo. Iniciativas que aproximam pessoas com deficiência das práticas artísticas — teatro, dança, música e artes visuais — favorecem o reconhecimento de identidades e a ampliação das formas de expressão, contribuindo para o fortalecimento da cidadania e para a superação da invisibilidade historicamente imposta a esse público nos meios artísticos [4]. Quando pessoas com trissomia do 21 utilizam a arte como meio para evidenciar suas potencialidades, a ocupação de palcos e galerias deixa de ser uma simples apresentação e passa a configurar uma afirmação política de transformação: do lugar de marginalizado ao de protagonista do processo. Esse fortalecimento da prática de pertencimento permite que pessoas com síndrome de Down construam a percepção de que todos os espaços da sociedade podem, sim, ser ocupados de maneira significativa por elas.

27.4 Inclusão digital, *bullying* e *cyberbullying*

Em contraponto a esses benefícios, em uma era digital crescente, a exposição e a ocupação de espaços que — por uma lógica capacitista — não eram historicamente destinados a esse grupo marginalizado geram a necessidade da prevenção contra *bullying* e *cyberbullying*. A literatura científica aponta que o fenômeno do *cyberbullying* se diferencia do *bullying* tradicional por poder ocorrer a qualquer momento, sem um espaço fisicamente demarcado, com disseminação potencialmente global e tempo de permanência indeterminado das postagens ofensivas [5]: características que ampliam o potencial lesivo desse tipo de violência contra grupos já historicamente estigmatizados. Pesquisas recentes sobre pessoas com síndrome de Down na sociedade digital identificam justamente o capacitismo e a exclusão digital entre as principais barreiras enfrentadas por essa população, bem como uma formação de profissionais insuficiente e a implementação deficitária de políticas públicas de inclusão digital [6]. Para a pessoa com síndrome de Down, defender-se desse tipo de ataque é ainda mais desafiador, em função das especificidades da deficiência intelectual. Neste sentido, tanto a escola quanto a comunidade têm um urgente dever para com seus estudantes com trissomia do 21: o ensino visando a acessibilidade no universo digital deve incluir um processo educativo sobre o uso seguro das redes. Este paradigma de educação digital deve incumbir também a família, uma vez que a sociedade, da qual a família é parte, ainda carece de um letramento digital mais amplo no que respeita a práticas seguras e preventivas.

A inclusão não exige que a pessoa com deficiência se adeque ao ambiente; exige que o ambiente seja preparado para acolhê-la.

27.5 Ambientes inclusivos e enfrentamento do capacitismo

As medidas até aqui citadas — fortalecimento e reconhecimento através da cultura e do esporte, alfabetização digital voltada à prevenção do *cyberbullying* e capacitação para a detecção de ataques excludentes e capacitistas, se implementadas em sua máxima efetividade — têm o condão de fornecer à pessoa com síndrome de Down ferramentas para que ela possa atuar assertivamente em vários ambientes, desde que estes sejam de fato inclusivos. Uma pessoa com síndrome de Down, por mais preparada que seja, segue sendo uma pessoa com deficiência. Para que se atinja um estado de igualdade na maior medida do possível é necessário que a sociedade contribua com ambientes mais acolhedores e inclusivos: não é a pessoa com deficiência que precisa se adequar, mas o ambiente é que precisa ser adaptado a fim de acolhê-la. Movimentos sociais de pessoas com deficiência têm historicamente atuado nessa direção, questionando atitudes e pontos de vista equivocados sobre a capacidade desse público e reivindicando a efetivação de direitos já dispostos em lei [1]. Neste ponto, cumpre reafirmar: a lei por si só não é suficiente para a construção de uma sociedade inclusiva, pois sempre haverá atalhos que garantam o cumprimento da norma e, ao mesmo tempo, desobriguem a sociedade do esforço transformador que há de se empregar rumo a uma inclusão robusta e efetiva.

27.6 Redes de apoio, amizades e participação comunitária

Além das propostas acima, há outras de equivalente relevância, entre as quais: criar espaços no ambiente escolar nos quais se possa construir relações de amizade por meio da mediação, fortalecer redes de apoio constituídas por familiares de pessoas com síndrome de Down a fim de que sirvam de agentes de inclusão na sociedade, além de identificar e capacitar pessoas e instituições simpáticas às lutas das pessoas com deficiência. Bowman-Perrott et al., por exemplo, salienta a importância

da mediação de relações entre pares enquanto estratégia de promoção da inclusão escolar, uma vez que estas fortalecem as habilidades sociais e comportamentais dos alunos com deficiência [7]. Já sobre a atuação de familiares e simpatizantes, estudos afirmam que a construção de uma rede de apoio comunitária ganha em força quando estes atores se engajam em *advocacy*, embora a efetividade desta atuação imprescinda de políticas públicas direcionadas [8,9].

Quadro 27.1 – Caminhos para fortalecer pertencimento e inclusão social

Eixo	Caminhos apontados no texto
Convivência entre pares	Favorecer relações socioafetivas, reconhecimento coletivo e consciência de direitos.
Arte, cultura, lazer e esporte	Criar oportunidades de expressão, visibilidade social, protagonismo e pertencimento.
Inclusão digital	Ensinar uso seguro das redes e prevenção de *bullying*, *cyberbullying* e ataques capacitistas.
Ambientes inclusivos	Adaptar os ambientes para acolher a pessoa com deficiência, em vez de exigir sua adequação.
Escola e amizades	Criar espaços para construção de amizades por meio da mediação entre pares.
Redes de apoio	Fortalecer familiares, comunidade, pessoas e instituições comprometidas com inclusão e *advocacy*.

27.7 Inclusão de fato: da presença ao pertencimento

Diante do fato exposto no início deste artigo: da natureza estrutural da exclusão da pessoa com deficiência (e, por conseguinte, da pessoa com síndrome de Down) e do desafio consistente em sua erradicação, conclui-se que, para transformar o processo de inclusão da pessoa com trissomia do 21 em inclusão de fato, é preciso fortalecer essa comunidade enquanto sujeitos que se reconhecem como cidadãos com direito de ocupar espaços historicamente destinados apenas a pessoas neurotípicas, como qualquer outra pessoa. Esse fortalecimento se constrói pela convivência com os pares em espaços que tragam empoderamento ao cotidiano dessas pessoas, como o esporte, a cultura e as artes. Além disso, programas que promovam a inclusão digital são de suma importância para que essas pessoas não permaneçam vulneráveis a ataques e possam se posicionar também contra as barreiras atitudinais do ambiente digital. Redes de apoio e amizades dirigidas, entre outras ações, podem contribuir para que o processo de inclusão seja catalisado, construindo-se, a partir do caminho trilhado por tais iniciativas, uma sociedade em que a população com deficiência esteja no controle de sua atuação social e que conte com espaços verdadeiramente acolhedores e inclusivos — nos quais o indivíduo venha antes da deficiência e a pessoa com síndrome de Down possa contribuir socialmente a partir de suas aptidões e experiências.

Referências

1. Macagnan SS, Buzin KS, Tureck LT. Os movimentos sociais de pessoas com deficiência na luta pela desconstrução cultural: em foco a inclusão social. Rev Fac Educ. 2022.
2. Vigotski LS. Obras Escogidas. Tomo III: A História do Desenvolvimento das Funções Psíquicas Superiores. 1a ed. Madrid: Visor; 1997.
3. Stetsenko A, Selau B. A abordagem de Vygotsky em relação à deficiência no contexto dos debates e desafios contemporâneos: mapeando os próximos passos. Educação. 2018.

4. Pereira KF, Ferreira SA, Chahini TH. Inclusão social de pessoas com deficiência no contexto artístico. Contrib Cienc Soc. 2024:e6001.

5. Ferreira TR, Deslandes SF. Cyberbullying: conceituações, dinâmicas, personagens e implicações à saúde. Cien Saude Colet. 2018:3369-79.

6. Medeiros IG, Fonseca EM, Almeida VA, Rego FM. Desafios contemporâneos dos indivíduos com síndrome de Down na sociedade digital: educação, inclusão, preconceitos e resistência social. Veredas Direito. 2026:e237632.

7. Bowman-Perrott L, Gilson C, Boon RT, Ingles KE. Peer-mediated interventions for students with intellectual and developmental disabilities: a systematic review of reviews of social and behavioral outcomes. Dev Neurorehabil. 2023:134-54.

8. Burke MM, Arnold CK, Owen AL. Sibling advocacy: perspectives about advocacy from siblings of individuals with intellectual and developmental disabilities. Inclusion. 2015:162-75.

9. Lee CE, Hagiwara M, Burke MM, Arnold CK. Family support and disability policies: perspectives of siblings of people with intellectual and developmental disabilities. Res Pract Persons Severe Disabil. 2025.

10. Brasil. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Brasília: Presidência da República; 2015. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2015/lei/l13146.htm.

CAPITULO 28
Autonomia, autoproteção e participação digital da pessoa com T21

Tecnologia como apoio à vida cotidiana, à comunicação e à segurança

Autora: Patrícia Almeida

O avanço da inclusão na educação, trabalho e na vida em geral vem abrindo oportunidades e desafios para pessoas com T21. Cada vez mais o uso da tecnologia se impõe nas atividades do dia a dia, o que pode ser um facilitador ou uma barreira. O acesso às redes sociais e aplicativos de comunicação traz mais possibilidades de interação e ferramentas digitais ajudam a realizar tarefas cotidianas. Celulares equipados com uma variedade de aplicativos tornaram-se ferramentas poderosas que aumentam a acessibilidade, autonomia e qualidade de vida. No entanto, o aprendizado para o uso da tecnologia deve incluir educação para autoproteção e reconhecimento de situações de risco no ambiente digital e limites de uso para preservar a saúde mental, por exemplo.

Para algumas pessoas, com boa motricidade fina, as funções dos celulares ou aplicativos podem ser usadas para sistemas de comunicação alternativa e aumentativa, produção de histórias sociais, operações matemáticas, listas de afazeres, calendários, alarmes, localização, entre muitos outros. Caso a pessoa precise de uma superfície maior para digitar, ela pode usar um tablet, computador ou alguma forma de adaptação.

ATENÇÃO
O vício em telas é uma realidade para toda a população, inclusive para quem tem deficiência intelectual. É preciso sempre estar atento, controlar tempo de tela e monitorar o acesso dos jovens e adultos, pois os riscos durante a navegação são muitos, especialmente em grupos, sites e aplicativos de bate-papo.

A seguir, uma lista de aplicativos úteis, separados por categoria.

28.1 Ferramentas digitais úteis

Quadro 28.1 – Recursos e aplicações no cotidiano

Recurso	Aplicações e observações
Assistentes de Voz	OpenAi, Siri (Apple), Alexa (Amazon), Google Assistente (Google), etc. - Softwares baseados em Inteligência Artificial (IA) que compreendem linguagem para executar tarefas como definir alarmes, controlar dispositivos domésticos e buscar informações. Faça perguntas e diga o que fazer. Um dos problemas destas ferramentas é quando a articulação/dicção da pessoa com T21 não é clara suficientemente para acionar o dispositivo. Um estudo mostrou que o software que mais entendeu o público com T21 (em inglês) foi a OpenAI (Cibrian, 2025). É bom experimentar cada um deles para ver se funciona com a pessoa que vai usar.
Relógio digital com data, tempo	Estes tipos de relógio dão informações visuais fáceis de entender que facilitam o cumprimento da rotina com autonomia. Pode ser um tablet, ou um quadro digital.
Calendário - integração com despertador	O calendário do celular pode ser programado para tocar a cada tarefa que precisa ser realizada, ou mesmo como um lembrete para tomar água.
Despertador alarme (vozinha) - tomar remédio, cozinhar	Da mesma forma, o acessório de despertador do celular pode ser programado para disparar alarmes diários, semanais, mensais, ou na configuração necessária.

Recurso	Aplicações e observações
Calculadora	Facilita as contas na palma da mão.
Previsão do Tempo	Ajuda a decidir que roupa vestir, dependendo da temperatura e clima.
Lista	Bom para relacionar tarefas e ir marcando as que são realizadas.
Bloco de notas	Ajuda a anotar coisas a lembrar, tem possibilidade de escrever ou desenhar com o dedo.
WhatsApp	Várias ferramentas do aplicativo podem facilitar o uso: videofone, mensagem de áudio ou vídeo, correção da grafia de palavras conforme se escreve, uso de emojis para responder, transcrição das mensagens em áudio, entre outros. O aplicativo permite ainda participação em listas de interesses comuns e chamadas em grupo, favorecendo a socialização. Pessoas com deficiência intelectual têm usufruído bastante deste aplicativo.
CAA - Comunicação Alternativa e Aumentativa	Há muitas pessoas com T21 que têm dificuldade na comunicação, mas poucas usam sistemas de comunicação alternativa ou aumentativa. Existem diversos sistemas, de baixa tecnologia (cartões, símbolos, desenhos), ou alta tecnologia, como aplicativos em tablets ou celulares. Um dos mais usados em português é o TD Snap. É possível encontrar vários materiais gratuitos, inclusive um aplicativo no Arasaac: https://arasaac.org/index.html. Para mais informações sobre CAA e uma lista de profissionais especializados na área em todo Brasil, consulte o site da Isaac Brasil: https://www.isaacbrasil.org.br/.

28.2 Histórias sociais

Histórias sociais são narrativas curtas e personalizadas que descrevem situações do dia a dia para ajudar pessoas com deficiência intelectual ou autistas, a entender o que esperar de um evento e qual comportamento é adequado. Isso reduz a ansiedade, aumenta a previsibilidade e ajuda a regular as emoções e "organizar" a pessoa. Materiais adaptados da Fabi , criados por Fabiani Eggers, contém histórias sociais já prontas que ajudam a explicar situações novas.

https://linktr.ee/materiaisadaptadosfabi

O aplicativo PICTELLO é excelente para construção de histórias, inclusive pela própria pessoa, que podem ser histórias sociais, ou relatos de atividades ou viagens, que podem ser compartilhadas, usando fotos ou vídeos. Histórias sociais ou pessoais personalizadas podem também ser construídas no CANVA ou POWERPOINT , com imagens ou ilustrações e frases curtas, diretas e objetivas. Cuidado com as imagens. Estamos falando de jovens e adultos, não use imagens infantilizadas.

28.3 Linguagem simples

A Política Nacional de Linguagem Simples nos órgãos e entidades da administração pública direta e indireta de todos os Poderes da União, dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios foi instituída por lei federal em 2025, graças aos esforços do movimento de pessoas com deficiência (Lei 15.263/2025).[5] O guia *Simples Assim - comunique com todo mundo*, organizado por Patricia Almeida e publicado pela Fiocruz, explica em Linguagem Simples como fazer Linguagem Simples.

	Disponível gratuitamente em: https://drive.google.com/file/d/1M7Smi14NHkQdbznLI9u8YDIf8XyQXnPK/view

28.4 Linguagem simples e Inteligência Artificial (IA)

Além dos aplicativos mais comuns, como Chat GPT, GEMINI e CLAUDE, que podem ser usados com comandos para simplificar mensagens, explicar palavras e conceitos, alguns aplicativos especificamente traduzem textos seguindo as diretrizes da Linguagem Simples:

GRALHA - Gerador de Respostas e Apoio em Linguagem Humanizada e Acessível: Ajuda você a traduzir textos para Linguagem Simples, seguindo diretrizes internacionais.

https://chatgpt.com/g/g-67ab8c842b148191b497b2e150fa993b-gralha?locale=zh-HK

LEITURABILIDADE AI - uma ferramenta de inteligência artificial criada pelo Ministério Público do Estado do Rio de Janeiro (MPRJ) para simplificação textual.

	https://leiturabilidade.mprj.digital/

28.5 Rotina

Manter uma rotina organizada é fundamental para o bem-estar de pessoas com deficiência intelectual, TDAH ou autistas, pois proporciona uma sensação de segurança e previsibilidade no dia a dia. Alguns aplicativos que podem ajudar:

GOBLIN TOOLS - Coleção de ferramentas projetadas para ajudar pessoas neurodivergentes com tarefas que consideram difíceis.

TIMO - Aplicativo visual de rotinas, muito utilizado por pessoas com TDAH ou autismo. Ajuda a criar cronogramas visuais que aumentam a autonomia e diminuem a ansiedade.

TODOIST - Ideal para criar lista de tarefas, dividir projetos complexos em partes melhores e estabelecer lembretes automáticos para o dia a dia.

TICKTICK: TO-DOLIST - Aplicativo para organização intuitivo e fácil de usar. Tem espaço para tarefas, listas, calendário, contagem regressiva, hábitos, etc

MEMINDER: Um aplicativo altamente visual criado especificamente para fornecer prompts passo a passo para atividades diárias, como gerenciamento de medicação, culinária e tarefas domésticas.

28.6 Lista de compras

SHOPPIC - Transforma sua lista de compras em uma experiência visual, ajudando você a comprar mais rápido, esquecer menos itens e ter uma experiência de supermercado mais organizada.

28.7 Saúde

CLUE - Ajuda a acompanhar ciclo menstrual. Visual, intuitivo e fácil de usar. Ajuda a entender o corpo, informa sobre sintomas como cólica, TPM, corrimentos, libido, etc.

CAIXA DE REMÉDIOS - Auxilia na memória através de alertas sonoros, lendo o código de barras da embalagem e indicando a hora e a quantidade correta de cada medicamento.

LUMOSITY - Oferece jogos diários de treinamento cerebral para estimular a memória e a reabilitação cognitiva de forma divertida.

28.8 Segurança

ATENÇÃO: A pessoa precisa ter conhecimento e consentir o rastreamento! Converse com a pessoa e esclareça que o monitoramento é para sua segurança e tranquilidade da família.

LIFE360 - O *app* líder global em rastreamento familiar. Além de mostrar o mapa em tempo real, ele indica a velocidade do veículo, nível de bateria e possui alertas de emergência.

ISHARING - Focado em segurança familiar. Oferece alertas quando a pessoa chega ou sai de locais específicos (como casa ou trabalho) e permite enviar alertas de pânico

BUSCAR APPLE - monitore equipamentos mesmo se estiverem desligados. Com o *app*, você também localiza objetos que tenham um AirTag e mostra exatamente onde está a pessoa que você vai encontrar com a Busca Precisa.

28.9 Educação para autoproteção

Apesar da grande variedade de recursos tecnológicos disponíveis atualmente, nem sempre eles são acessíveis a pessoas com deficiência intelectual, além de poderem se tornar um risco, especialmente nas redes sociais.

Um estudo da Universidade de Kent, publicado em 2025, na Inglaterra, avaliou as experiências online de adultos com deficiência intelectual e apontou que 74% dos entrevistados usam a internet diariamente e 48% usam redes sociais todos os dias.[2]

Outro levantamento feito na Espanha, México e Chile, mostrou que 15,2% das pessoas com deficiência intelectual que usam a internet já foram vítimas de *cyberbullying*. Ser diferente foi a principal razão para ser vítima de *cyberbullying* (97,7%). Os comportamentos ocorrem em ambientes educacionais (46,67%), atividades de lazer/esporte (31,11%) e associações para pessoas com deficiência (15,56%). Agressões verbais (74,53%) foram os comportamentos de *cyberbullying* mais comuns. As vítimas de *cyberbullying* relataram uso inadequado de celular e Internet.[3]

De acordo com os estudos, é importante entender os problemas que pessoas com deficiência intelectual enfrentam online para ajudá-las a usar a internet com mais independência e segurança.

28.10 Dificuldades

- Sites difíceis de usar, textos difíceis de ler e entender, restrições que limitam o acesso dificultam o uso da internet;
- Falta de treinamentos acessíveis e direcionados para ajudar pessoas com deficiência intelectual a navegar com segurança o mundo online;

- Falta de conhecimento e monitoramento de cuidadores, prestadores de assistência social a priorizarem o acesso digital seguro e inclusivo;
- Falta de políticas públicas desenvolvidas pelo governo sobre o tema que sejam inclusivas para pessoas com deficiência.

É preciso que os jovens e adultos com deficiência intelectual recebam educação tecnológica para que sejam capazes de:

- Compreender os riscos e oportunidades relacionados ao uso das redes sociais por jovens com deficiência intelectual;
- Reconhecer indicadores de assédio sexual digital e *cyberbullying;*
- Adquirir estratégias para responder adequadamente a situações de risco
- Navegar online e usar aplicativos de maneira saudável e segura.

A educação digital para pessoas com T21 deve acontecer de uma maneira acessível e segura, em linguagem simples, com tutoriais, repetição e "role play", estratégias comumente usadas no aprendizado de outras tarefas para esta população. Um bom começo é o projeto Eu Me Protejo, que ensina, desde cedo, o nome das partes do corpo, inclusive as partes íntimas, que o corpo pertence à própria pessoa, situações de risco e o que fazer sobre elas.[6] Acesso abaixo.

O programa educacional Priscilla foi criado em 2025 na União Europeia para ajudar jovens com deficiência intelectual a navegar pelas redes sociais e pela internet de forma segura e responsável. Parte do programa foi adaptado para o português e está disponível gratuitamente aqui:

	https://inclusivenews.com.br/?p=35895		https://www.eumeprotejo.com

A autonomia e a autoproteção de pessoas com deficiência intelectual podem ser alcançadas com educação acessível e a ajuda da tecnologia com segurança.

Referências

1. Cibrian FL, Chen Y, Anderson K, *et al.* Limitations in speech recognition for young adults with Down syndrome. Univ Access Inf Soc. 2025;24:2295-2313. doi:10.1007/s10209-025-01197-4
2. Triantafyllopoulou P, Newsome K, Chadwick DD. Safer online lives: Internet use and online experiences of adults with intellectual disabilities - a survey study. J Appl Res Intellect Disabil. 2025;38(3):e12042067
3. Jenaro C, Flores N, Vega V, Cruz M, Pérez MC, Torres VA. *Cyberbullying* among adults with intellectual disabilities: some preliminary data. Res Dev Disabil. 2018;75:25-33
4. https://priscillaproject.eu/my-story
5. Brasil. Lei nº 15.263, de 14 de novembro de 2025. Institui a Política Nacional de Linguagem Simples nos órgãos e entidades da administração pública direta e indireta de todos os Poderes da União, dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios. Diário Oficial da União. 17 nov 2025; Seção 1: p. 1.
6. Maria N, Almeida P. Cartilha Eu Me Protejo: educação para a prevenção do abuso na infância [Internet]. Brasília: Projeto Eu Me Protejo; 2019 [acesso em 30 ago 2026]. Disponível em: https://www.eumeprotejo.com/

CAPÍTULO 29
Proteção, autonomia e prevenção: Construindo ambientes seguros ao longo da vida

Equilíbrio entre cuidado protetivo e participação social da pessoa com Trissomia 21

Autora: Giordana Garcia

A proteção da pessoa com Trissomia 21 não se limita ao cuidado cotidiano nem pode ser reduzida a práticas de vigilância ou restrição. Ela exige a construção de condições concretas que sustentem desenvolvimento humano, participação social e exercício de direitos ao longo de todo o ciclo de vida. O desafio contemporâneo central está em conciliar proteção e autonomia sem que uma anule a outra.

A questão fundamental permanece: estamos preparados para equilibrar proteção e participação? A evidência científica e a experiência prática indicam que ainda não de forma consistente. Persistem dois modelos insuficientes: a superproteção, que limita experiências e reduz autonomia, e a exposição desassistida, que ocorre quando faltam apoios estruturados. Ambos aumentam vulnerabilidades.

O equilíbrio não ocorre espontaneamente. Ele depende de formação técnica, redes intersetoriais, comunicação acessível e uma cultura de direitos humanos aplicada ao cotidiano. Proteger com qualidade significa organizar ambientes previsíveis, acessíveis e apoiados, nos quais a participação seja possível com segurança e mediação adequada.

Minha compreensão sobre esse tema foi construída na interseção entre prática institucional, pesquisa e vivência familiar. Durante vinte anos na Polícia Civil do Distrito Federal, com atuação em violência contra grupos vulneráveis, observei que a violência raramente é um evento isolado. Ela se estrutura em relações de poder assimétricas, dependência, isolamento e falhas de comunicação. Como educadora, pesquisadora, presidente do Instituto MoT21 e mãe de duas crianças, incluindo um filho com Trissomia 21 e TEA, essa compreensão se aprofundou na prática cotidiana do cuidado e da proteção.

A Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e a Lei Brasileira de Inclusão estabelecem que autonomia, participação e tomada de decisão apoiada são direitos fundamentais. Isso redefine o papel das redes de cuidado: não substituir a pessoa, mas construir apoios progressivos que ampliem sua capacidade de decisão e proteção.[1,2]

O Instituto MoT21 atua justamente nessa interface, traduzindo conhecimento científico em práticas de proteção, formação de famílias e qualificação de profissionais para ambientes mais seguros e inclusivos.

29.1 Vulnerabilidade e fatores de risco

A vulnerabilidade à violência em pessoas com deficiência não decorre da condição em si, mas da interação entre fatores individuais e contextuais. Barreiras de comunicação, dependência funcional, isolamento social e baixa educação em direitos são determinantes centrais.

Dados recentes reforçam a dimensão do problema. Em 2025, o Disque 100 registrou 644 mil denúncias, envolvendo 4,659 milhões de violações de direitos humanos, com crianças, adolescentes e pessoas com deficiência entre os grupos mais afetados. Esses números representam apenas parte da realidade, pois a subnotificação é elevada em contextos de dependência do agressor, medo ou incapacidade de comunicação.[5]

A literatura internacional confirma esse padrão. A metanálise de Fang *et al.*, com mais de 16 milhões de crianças, estimou prevalência global de violência de 31,7% entre crianças com deficiência, com risco aproximadamente duas vezes maior em comparação com crianças sem deficiência. Estudos anteriores, como Jones *et al.*, já apontavam essa tendência, indicando consistência ao longo do tempo.[3,4]

Revisões recentes em saúde pública e deficiência intelectual destacam fatores de risco recorrentes: dependência de cuidadores, baixa alfabetização em direitos, ausência de comunicação funcional, institucionalização inadequada e fragilidade de redes de proteção.[6]

As formas de violência incluem agressões físicas, psicológicas, sexuais, patrimoniais, institucionais e negligência. Em muitos casos, o agressor faz parte do círculo de confiança da vítima, o que dificulta a identificação e a denúncia. O processo de aliciamento tende a ser gradual, baseado em manipulação emocional, quebra de limites e imposição de segredos.

29.2 Prevenção baseada em evidências

A prevenção eficaz não se baseia em controle excessivo, mas no fortalecimento de competências individuais e na qualificação dos ambientes.

Três eixos são fundamentais:

Quadro 29.1 – Prevenção baseada em evidências

Eixo	Aplicação protetiva
Educação corporal e sexual baseada em direitos	O conhecimento do próprio corpo, da privacidade e do direito de recusa é fator protetivo essencial. A ausência dessa educação aumenta significativamente a vulnerabilidade a abusos e manipulações.[6]
Comunicação funcional e acessível (CAA)	A Comunicação Aumentativa e Alternativa é instrumento de proteção. Permite expressar desconforto, recusar interações e relatar situações de risco, reduzindo o silenciamento estrutural.[6]
Alfabetização em segurança digital e social	O ambiente digital é espaço de socialização e risco. A prevenção envolve educação sobre privacidade, reconhecimento de manipulação, proteção de dados e interações seguras.

A prevenção deve ser compreendida como um sistema integrado de competências pessoais e ambientais, e não como ações isoladas.

29.3 Autonomia como processo contínuo

A autonomia não é um estado fixo, mas um processo progressivo de desenvolvimento. Ela depende de oportunidades de escolha, mediação adequada e experiências graduais de responsabilidade.

Na infância, manifesta-se em escolhas simples e reconhecimento emocional. Na adolescência, amplia-se para circulação social, uso de recursos e relações interpessoais. Na vida adulta, envolve decisões sobre trabalho, saúde, afetividade e organização da vida cotidiana.

A literatura em desenvolvimento humano indica que a ausência de oportunidades de escolha aumentam a dependência e a vulnerabilidade. Por outro lado, a exposição sem suporte adequado também eleva riscos. O ponto central é o equilíbrio entre apoio e progressão de autonomia.[1,2,6]

Quadro 29.2 – Síntese dos eixos de segurança

Dimensão	Elementos centrais
Fatores de vulnerabilidade	Dependência funcional; barreiras de comunicação; isolamento; superproteção; baixa educação em direitos; ausência de CAA.
Sinais de alerta	Mudanças comportamentais persistentes; medo de pessoas ou locais; regressão de habilidades; lesões sem explicação; alterações no sono, alimentação ou uso digital.
Estratégias de prevenção	Educação corporal e sexual; CAA; treino de limites e recusa; alfabetização digital; experiências graduais de autonomia.
Rede de cuidado	Escuta qualificada; articulação intersetorial; protocolos de notificação; formação continuada; participação da família e da pessoa nas decisões.

29.4 Síntese do capítulo

A segurança deve ser compreendida como eixo transversal da Linha de Cuidado ao longo de todo o ciclo de vida. Proteção, autonomia, participação e prevenção são dimensões interdependentes de um mesmo sistema.[1,2]

Quando a segurança é fragilizada, a autonomia se reduz. Quando a autonomia é suprimida, a vulnerabilidade aumenta. Quando a participação é limitada, a proteção se torna ineficaz. O equilíbrio entre essas dimensões é condição para o desenvolvimento humano e para o exercício de direitos.

A resposta à questão inicial é, portanto, dupla: ainda não estamos plenamente preparados, mas os caminhos são conhecidos. O desafio é estrutural e exige mudança de paradigma: sair de um modelo centrado no controle para um modelo baseado em capacidades, apoios e direitos.

Construir ambientes seguros não significa restringir vidas, mas qualificar relações, serviços e oportunidades. Uma sociedade inclusiva é aquela que compreende que proteger é, simultaneamente, ampliar possibilidades de vida com dignidade, participação e autonomia sustentada.[1,2]

Referências

1. Brasil. Decreto nº 6.949, de 25 de agosto de 2009. Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência. Brasília, DF, 2009
2. Brasil. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência. Brasília, DF, 2015
3. Fang, Z. *et al.* Global estimates of violence against children with disabilities. The Lancet Child & Adolescent Health , 2022
4. Jones, L. *et al.* Prevalence and risk of violence against children with disabilities. The Lancet , 2012
5. Santos, A. C. *et al.* Violência contra pessoas com deficiência no Brasil: análise de notificações do SINAN, 2011– 2021. Revista Brasileira de Epidemiologia , 2023
6. Starke M, Larsson A, Punzi E. People with intellectual disability and their risk of exposure to violence: identification and prevention - a literature review. J Intellect Disabil. 2025;29(3):760-783. doi:10.1177/17446295241252472

CAPÍTULO 30
O direito humano ao cuidado e a garantia de direitos ao longo da vida

Proteção jurídica, capacidade civil, previdência e planejamento de longo prazo da pessoa com T21

Autores: Marcus Maurer de Salles e Cahuê Alonso Talarico

Introdução

O presente capítulo mapeia o ecossistema de proteção jurídica da pessoa com deficiência (PcD), com foco no ordenamento jurídico brasileiro — notadamente a Lei Brasileira de Inclusão (LBI – Lei nº 13.146/2015) e a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência (CDPD) —, percorrendo as políticas públicas, a nova teoria das capacidades civis e o planejamento previdenciário e sucessório de longo prazo. A pesquisa adota abordagem qualitativa e método dedutivo, partindo das premissas gerais da CDPD e da LBI para sua aplicação às situações jurídicas específicas da pessoa com T21, com levantamento documental voltado à legislação nacional (Constituição Federal, Código Civil, LBI e leis previdenciárias), a julgados dos Tribunais Superiores (STJ e STF) e a instrumentos internacionais, com destaque à Opinião Consultiva nº 31/2025 da Corte Interamericana de Direitos Humanos sobre o direito ao cuidado enquanto um direito humano.[6,2,1,5]

O capítulo está estruturado em três partes: primeiro, mapeia-se o acesso a políticas públicas de saúde, educação, trabalho e convivência, com foco em adaptações razoáveis; segundo, examina-se a superação da presunção de incapacidade civil rumo à teoria das capacidades, diferenciando Curatela e Tomada de Decisão Apoiada; terceiro, analisam-se os mecanismos jurídicos e previdenciários voltados a garantir longevidade com dignidade, por meio de planejamentos preventivos e proteção estrutural na fase idosa.

30.1 Fundamentos do direito humano ao cuidado

30.1.1 Contextualização e natureza do cuidado

O direito ao cuidado é necessidade transversal e universal, que se manifesta como direito humano, fundamental e irrenunciável, pressuposto para o gozo de outros direitos, como saúde e vida. Sua natureza engloba redes sólidas de apoio destinadas a proteger o indivíduo diante de adversidades; mais que simples proteção, contudo, o cuidado deve viabilizar que a pessoa exerça sua autonomia, realize seu projeto de vida e conquiste a efetiva cidadania. Nesse sentido, a OC-31/25 define o cuidado como o conjunto de ações necessárias para preservar o bem-estar humano, incluindo a assistência a quem se encontra em situação de dependência ou necessita de apoio, temporária ou permanentemente.[5]

30.1.2 O Cuidado no Direito Internacional e Interamericano

A proteção internacional do cuidado evoluiu da Declaração Universal dos Direitos Humanos e do Pacto sobre Direitos Econômicos, Sociais e Culturais até a CDPD, passando pelas Convenções de

Direitos tanto da Mulher quanto da Criança. No âmbito interamericano, a Convenção Americana e o Protocolo de San Salvador reforçam a proteção social, a valorização do trabalho doméstico não remunerado e a corresponsabilidade familiar — exigindo a socialização da sobrecarga que recai sobre mães e cuidadoras familiares de pessoas com T21 e a repartição justa dessas responsabilidades entre Estado, mercado, comunidade e família.

30.1.3 O Cuidado como direito autônomo na Convenção Americana

A Corte Interamericana revolucionou a temática na Opinião Consultiva OC-31/25, declarando o cuidado como direito humano fundamental e autônomo, não apenas acessório.

Esse direito estrutura-se em TRÊS DIMENSÕES FUNDAMENTAIS: o direito de ser cuidado, pelo qual toda pessoa com algum grau de dependência tem direito a receber atenção de qualidade, adequada e digna para seu bem-estar integral, com maximização de sua autonomia; o direito de cuidar, isto é, prestar assistência em condições seguras e dignas, remunerada ou não, com garantias trabalhistas e sem discriminação ou violência; e o direito ao autocuidado, que assegura a quem cuida e a quem é cuidado tempo, espaço e recursos para buscar o próprio bem-estar físico, mental e emocional. Essas três dimensões, como se verá ao longo deste capítulo, permeiam de forma transversal a proteção jurídica da pessoa com T21, da atenção à saúde à estruturação da rede de apoio ao longo da vida.

30.1.4 Princípios norteadores

A proteção associada ao cuidado apoia-se em TRÊS PILARES. O primeiro é a CORRESPONSABILIDADE SOCIAL E FAMILIAR: o zelo não recai só sobre a família, mas é rateado com Poder Público e sociedade. O segundo é a SOLIDARIEDADE, obrigando atuação colaborativa na mitigação de vulnerabilidades. O terceiro é a IGUALDADE E NÃO-DISCRIMINAÇÃO, objetivando desmantelar a associação enraizada que sobrecarrega quase exclusivamente mães de pessoas com T21, sendo vital assegurar a emancipação financeira e existencial destas mulheres no contexto familiar.

30.1.5 Obrigações dos Estados

Para tornar efetivo o direito ao cuidado, os Estados possuem obrigações de cumprimento imediato e obrigações de desenvolvimento progressivo. Devem adotar medidas legislativas e políticas públicas voltadas à redistribuição equitativa das tarefas de cuidado, bem como fiscalizar sua efetividade. A Corte atribui especial relevância à criação e à consolidação de Sistemas Nacionais de Cuidados (SNC) como ferramentas institucionais e estruturais capazes de organizar, financiar e supervisionar a prestação de cuidados a partir de um enfoque de direitos humanos.

30.2 Acesso a direitos e políticas públicas

30.2.1 Direito à saúde

O direito à saúde das pessoas com T21 alicerça-se no paradigma do cuidado integral ao longo de todas as etapas da vida, superando a perspectiva puramente biomédica ou infanto-juvenil, e abrange tanto o tratamento de comorbidades associadas à condição quanto o acesso universal a ações de promoção da saúde, prevenção de doenças, diagnóstico precoce e programas contínuos de habilitação e reabilitação. No âmbito do SUS, o art. 18 da LBI assume papel central ao garantir atenção integral à saúde da pessoa com deficiência em todos os níveis de complexidade.

A LBI e o recém-aprovado Estatuto do Paciente positivam o consentimento prévio, livre e esclarecido, determinando que procedimentos médicos, cirúrgicos ou hospitalizações dependem do consentimento da própria pessoa com deficiência, salvo risco de morte ou emergência. Esse marco consolida a transição do modelo de substituição da vontade para o modelo de apoio à tomada de decisão, tornando o direito à saúde indissociável da dignidade, da autonomia e do protagonismo da pessoa com T21. Nessa linha, o Estatuto do Paciente também prevê a Diretiva Antecipada de Vontade (DAV), pela qual a pessoa com T21 pode registrar por escrito quais tratamentos ou cuidados aceita ou recusa receber

30.2.2 Direito à educação

A consolidação do direito à educação das pessoas com T21 sob a perspectiva inclusiva impõe mudança paradigmática: supera-se o antigo modelo de integração — em que o estudante precisava se adaptar à escola — pelo modelo de inclusão, no qual o sistema de ensino deve se reestruturar para acolher a diversidade humana. No plano internacional, o esteio dessa garantia é o art. 24 da CDPD, que assegura sistema educacional inclusivo em todos os níveis, vedando a exclusão do sistema geral sob alegação da condição e impondo o apoio necessário à formação efetiva. No Brasil, a CF/88 já garantia o Atendimento Educacional Especializado (AEE), e o art. 24 da CDPD e a LBI reforçam que ele deve ocorrer sem segregar o aluno com deficiência — não é mais possível conceber o apartheid educacional.

A jurisprudência do STF consolidou essa garantia: a ADI 5.357 vedou a cobrança de valores adicionais ou a transferência de custos aos alunos com deficiência para o financiamento de adaptações por instituições particulares, atribuindo-lhes o custo solidário da inclusão; a ADI 6.590 proibiu que instituições especializadas, indevidamente chamadas de “escolas especiais”, funcionem como alternativa ao ensino regular, segregando alunos com e sem deficiência — o que o Supremo classificou como retrocesso, a ser interpretado sempre à luz do modelo social da deficiência.

30.2.3 Direito ao trabalho

O acesso ao mercado produtivo é alicerce indispensável ao autossustento financeiro, prestígio social e emancipação da pessoa com T21, deslocando o impedimento do indivíduo para as barreiras impostas pelo meio de inserção laboral — o trabalho de livre escolha viabiliza não só a subsistência material, mas a dignidade, a identidade social e a cidadania ativa.

A LBI exige igualdade em padrões remuneratórios e perspectivas de carreira com base na escolha pessoal, com direito ao emprego apoiado (art. 37) e o reforço das políticas de cotas no mercado privado. Na mesma linha, o STF firmou diretriz (RE 1.237.867) para redução de jornada sem cortes salariais a servidores que cuidam de dependentes com deficiência — além dos próprios servidores com deficiência —, fortalecendo os pilares das redes de cuidado.

30.2.4 Direito à vida social e comunitária

A deficiência não pode ser justificativa para o isolamento social: a sociedade não será inclusiva garantindo-se apenas escolas e empregos, sem amparar o lazer, o esporte e a cultura.

A CDPD e a LBI exigem acessibilidade plena como precondição da vivência comunitária digna, o que para a população com T21 implica a eliminação de barreiras atitudinais e cognitivas e o desenvolvimento de formatos de comunicação acessíveis (audiodescrição, linguagem simples) que garantam

compreensão e autonomia no espaço público. Essa fruição é tutelada pelo art. 30 da CDPD, que exige dos Estados-partes condições para a participação em atividades culturais, artísticas e desportivas em igualdade de condições, de modo a erradicar o isolamento e propiciar enraizamento ativo na vida pública coletiva.

30.3 Acesso à justiça e à capacidade jurídica plena

30.3.1 A Tomada de Decisão Apoiada - TDA

O moderno Direito Civil afasta a premissa excludente da interdição genérica total, adotando um instituto focado na plena capacidade da pessoa: a transição da antiga lógica de substituição da vontade, historicamente materializada pela interdição plena, para o modelo da vontade assistida ou apoiada. Para as pessoas com T21, esse avanço garante que a condição genética não seja limitadora do pleno exercício da cidadania.

A TDA, inserida no Código Civil pela LBI, possibilita à pessoa designar apoiadores de confiança que atuam como facilitadores na compreensão de negócios, contratos e burocracias. Os apoiadores não decidem pelo indivíduo: auxiliam na compreensão do contexto, avaliam riscos e garantem que a manifestação de vontade da pessoa apoiada seja fielmente transmitida ao mundo exterior, valorizando suas capacidades em vez de focar em limitações.

30.3.2 Curatela: necessidade e limites

A curatela converteu-se em medida civil extraordinária e de estrita excepcionalidade, distanciando-se do antigo automatismo de indicação a partir do mero diagnóstico da pessoa com T21. Trata-se de instituto do direito de família de natureza protetiva, destinado a amparar quem, por causas transitórias ou permanentes, está impossibilitado de exprimir plenamente sua vontade. No contexto da T21, sua finalidade foi ressignificada pelo modelo social da deficiência: afastou-se a antiga premissa de incapacidade civil absoluta, adotando-se uma perspectiva de autonomia com apoio, em que a vontade da pessoa deve ser, sempre que possível, respeitada — trata-se de incapacidade relativa, não mais de substituição de vontade.

Há, assim, separação categórica entre a gestão de negócios e a gestão da própria vida: a curatela não se estende aos atos existenciais do indivíduo. Sob a LBI, o curador não possui poderes para interferir em decisões sobre o próprio corpo, a saúde, a sexualidade, o casamento, o voto ou a privacidade da pessoa com T21, restringindo-se seu escopo a assinar contratos, movimentar contas de grande vulto, alienar imóveis ou gerir heranças, quando impossível fazê-lo pela TDA.

30.4 Acesso à previdência e o direito à longevidade

30.4.1 Direitos e benefícios da Previdência e Assistência Social

A arquitetura jurídica de proteção social voltada às pessoas com T21 exige compreensão que ultrapassa a mera transferência de renda, alcançando a garantia de autonomia e a mitigação de vulnerabilidades históricas associadas à deficiência intelectual — o arcabouço normativo internacional e doméstico impõe ao Estado o dever de assegurar condições materiais dignas, reconhecendo as especificidades biológicas, sociais e econômicas da T21 e de seu núcleo familiar.

Essa proteção se concretiza por institutos distintos no Regime Geral de Previdência Social (RGPS) e na assistência social pura — o Benefício de Prestação Continuada, a Aposentadoria da Pessoa com Deficiência e a Pensão por Morte —, com o debate jurídico frequentemente centrado na flexibilização do critério de suficiência econômica familiar face aos elevados custos com terapias e saúde. Frente ao INSS, o dependente com deficiência intelectual tem dependência econômica presumida pela legislação previdenciária, tornando o benefício vitalício e resguardando-o do desamparo em momento de extrema vulnerabilidade familiar.

30.4.2 Direito ao Planejamento Sucessório e Proteção Patrimonial

O planejamento sucessório voltado às pessoas com T21 transcende a mera engenharia patrimonial: configura-se como instrumento de garantia de direitos fundamentais, dignidade e perpetuação da autonomia. Superada a lógica assistencialista e restritiva que a vulnerabilidade presumida historicamente impunha, o atual paradigma constitucional e convencional exige que o planejamento familiar harmonize a proteção patrimonial com o protagonismo e a capacidade jurídica do indivíduo.

As angústias ligadas ao falecimento do cuidador primário podem ser contornadas por planejamento sucessório inclusivo, combinando institutos como testamento com cláusulas protetivas (incomunicabilidade, inalienabilidade e impenhorabilidade), legado de alimentos e usufruto vitalício, para garantir renda periódica, ou ferramentas como holding familiar e previdência privada.

30.5 Considerações finais

A Opinião Consultiva OC-31/25 da Corte Interamericana de Direitos Humanos consolidou o cuidado como direito humano autônomo, estruturado nas dimensões de ser cuidado, cuidar e autocuidado, fundado na solidariedade e vinculante para legisladores, julgadores e formuladores de políticas públicas dos Estados-membros do Sistema Interamericano.

No Brasil, o Supremo Tribunal Federal vem consolidando jurisprudência garantista, reforçando que educação, trabalho e redes de proteção social devem se adaptar ativamente à pessoa com T21, superando o mero assistencialismo. Particularmente relevante para este estudo é o reconhecimento, por essas decisões, da necessidade de proteção também aos cuidadores familiares, e não apenas à pessoa com deficiência. A convergência entre o parâmetro interamericano e a jurisprudência doméstica reforça a exigibilidade de um sistema de cuidado corresponsável, capaz de assegurar autonomia e dignidade à pessoa com T21 ao longo de todas as etapas da vida.

Referências

1. Brasil. Constituição (1988). Constituição da República Federativa do Brasil. Brasília, DF: Senado Federal; 1988.
2. Brasil. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Brasília, DF: Presidência da República; 2015.
3. Brasil. Lei nº 15.378, de 6 de abril de 2026. Institui o Estatuto dos Direitos do Paciente. Brasília, DF: Presidência da República; 2026.
4. Brasil. Supremo Tribunal Federal; Conselho Nacional de Justiça. Cadernos de Jurisprudência: Concretizando Direitos Humanos. Brasília, DF: STF/CNJ; 2025.

5. Corte Interamericana de Direitos Humanos. Parecer Consultivo OC-31/25: O conteúdo do direito ao cuidado. San José: Corte IDH; 2025.
6. Organização das Nações Unidas. Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência. Nova York: ONU; 2006.

CAPÍTULO 31
Projeto de vida, redes de apoio e direito ao cuidado da pessoa com T21

Necessidades das famílias, autonomia apoiada e construção do futuro ao longo da vida

Autora: Deusina Lopes da Cruz

Como construir, ao longo da vida, uma rede de apoio que respeite as escolhas da pessoa com T21, compartilhe as responsabilidades do cuidado e permaneça disponível quando os pais já não puderem coordená-lo?

Contribuições a partir da experiência pessoal de Deusina Lopes da Cruz, maranhense que vive em Brasília/DF, desde 1974. É mãe de Marcos Fabrício e de Carlos Felipe, homem autista nascido em 1982, em uma época em que ainda havia escassez de informações sobre diferentes deficiências, inclusive sobre o autismo, e circulavam concepções equivocadas, como a teoria da "mãe geladeira", que atribuía o autismo a uma suposta relação afetiva fria das mães com seus filhos. Seu conhecimento foi construído ao longo de uma trajetória que perpassa a maternidade atípica, a luta conjunta com outras famílias pelos direitos de seus filhos e a participação na construção de legislações e políticas abrangendo saúde, educação, assistência social, trabalho, renda e diferentes serviços. Essa trajetória também inclui a formação de parcerias voltadas ao acesso ao diagnóstico, ao desenvolvimento pessoal, às autonomias, à inclusão e à igualdade de oportunidades. A necessidade de ampliar conhecimentos levou-a à realização de estudos no Brasil e no exterior. Escreve livros com frequência como forma de resgatar conhecimentos, incorporar realidades e ampliar saberes diante dos novos desafios presentes nos ciclos de vida de crianças, jovens e adultos autistas e nas dimensões biopsicossociais dessa condição biológica, inclusive diante de prejuízos neurocognitivos graves.

NOTA DA AUTORA:
As contribuições apresentadas neste capítulo incorporam fragmentos de escritos e livros de Deusina Lopes da Cruz, além de conteúdos de sua autoria disponíveis na internet e localizáveis a partir do nome da autora.

Apresentação: de onde falo

Escrevo a partir da experiência de mãe, cuidadora e defensora dos direitos das pessoas com deficiência. Sou mãe de Carlos Felipe, homem autista nascido em 1982, em uma época marcada por pouca informação, escassez de serviços e reduzidas perspectivas de cuidado ao longo da vida. A trajetória de nossa família foi atravessada por estigma, culpabilização materna, isolamento e pela necessidade de transformar a experiência privada do cuidado em participação social e luta por direitos.

Autismo e trissomia do cromossomo 21 são condições distintas e não devem ser confundidas. Entretanto, famílias de pessoas com diferentes deficiências frequentemente compartilham perguntas semelhantes: quem oferecerá apoio quando nossos filhos crescerem? Onde e com quem viverão? Como poderão fazer escolhas, trabalhar, construir vínculos, circular na comunidade e receber os cuidados necessários sem perder sua voz e sua autonomia?

Essas perguntas não devem surgir apenas quando os pais envelhecem. A construção do futuro começa na infância, nas oportunidades de escolha e participação, na ampliação progressiva da

autonomia e na formação de uma rede que não dependa exclusivamente de uma única pessoa - geralmente a mãe.

31.1 O futuro não começa na vida adulta

Nos primeiros anos, a família tende a concentrar suas preocupações em exames, terapias, desenvolvimento e ingresso na escola. Com o crescimento, surgem outras questões: autonomia, sexualidade, trabalho, renda, moradia, relações afetivas, segurança, participação comunitária e continuidade do cuidado. Essas dimensões não devem ser tratadas como assuntos tardios. Elas são preparadas diariamente, desde a infância.

O projeto de vida não é um plano rígido elaborado pelos adultos para a pessoa com T21. É um processo dinâmico, construído com sua participação, revisto conforme suas preferências, competências, necessidades de apoio e contextos de vida. A finalidade não é produzir independência absoluta, mas ampliar escolha, pertencimento, responsabilidade e possibilidades reais de participação. Logo, autonomia não significa fazer tudo sozinho. Significa participar das decisões, expressar preferências e receber apoio proporcional para conduzir a própria vida.

NOTA EDITORIAL:
Este capítulo foi organizado editorialmente a partir das contribuições, escritos, livros e conteúdos previamente produzidos e disponibilizados pela autora, Deusina Lopes da Cruz. A organização para esta obra buscou preservar sua experiência, trajetória, ideias e perspectiva autoral, realizando apenas adequações de estrutura, linguagem e apresentação necessárias à harmonização editorial do livro.

MENSAGEM-CHAVE:
Autonomia não significa fazer tudo sozinho. Significa participar das decisões, expressar preferências e receber apoio proporcional para conduzir a própria vida.

31.2 Necessidades e observações dos pais ao longo do ciclo de vida

Etapa	O que os pais costumam perguntar ou observar	Necessidades da família e da pessoa	Papel da equipe e da rede
Diagnóstico e primeiros anos	Como será o futuro? Estou fazendo o suficiente?	Informação confiável, acolhimento, apoio emocional e organização das prioridades.	Comunicar sem fatalismo, evitar excesso de intervenções e reconhecer o vínculo familiar como parte do cuidado.
Primeira infância	Atrasos nos marcos, dúvidas sobre terapias, alimentação, sono e comunicação.	Rotina possível, estimulação integrada à vida cotidiana e prevenção da sobrecarga.	Apoiar desenvolvimento, saúde e participação em ambientes comuns da infância.
Idade escolar	Inclusão, aprendizagem, comportamento, amizades e preconceito.	Articulação entre família, escola e saúde; expectativas altas e realistas.	Remover barreiras, adaptar apoios e acompanhar participação, não apenas desempenho acadêmico.
Adolescência	Puberdade, sexualidade, segurança, identidade e tomada de decisões.	Escuta direta do adolescente e preparação gradual para a vida adulta.	Promover autodeterminação, autocuidado, mobilidade, proteção e educação sexual acessível.

Etapa	O que os pais costumam perguntar ou observar	Necessidades da família e da pessoa	Papel da equipe e da rede
Vida adulta	Trabalho, renda, moradia, relacionamentos e uso da comunidade.	Oportunidades concretas e apoios ajustados às necessidades.	Integrar saúde, assistência social, qualificação profissional, trabalho e participação social.
Envelhecimento dos pais	Quem continuará o cuidado? O que acontecerá em uma emergência?	Plano de continuidade, rede ampliada, organização documental e proteção social.	Planejar antes da crise e evitar que irmãos sejam automaticamente designados como cuidadores.
Envelhecimento da pessoa com T21	Mudanças funcionais, cognitivas, sensoriais e necessidade crescente de apoio.	Preservação dos vínculos, acompanhamento clínico e ajustes no ambiente.	Aumentar suporte sem retirar escolhas, identidade ou participação comunitária.

31.3 Da proteção à autonomia com apoio

O desejo de proteger é legítimo, especialmente diante de experiências de discriminação, violência ou exclusão. Entretanto, proteção excessiva pode restringir experiências essenciais para a aprendizagem. No outro extremo, exigir independência sem oferecer apoio expõe a pessoa a riscos evitáveis. A meta é construir autonomia apoiada: segurança, escolha e participação com suporte suficiente e revisável.

Situação	Como se manifesta	Exemplo prático
Proteção necessária	Reduz riscos reais sem impedir a participação.	Ensinar travessia segura e acompanhar até que a habilidade esteja consolidada.
Superproteção	Substitui escolhas e impede experiências que poderiam ser realizadas com apoio.	Falar sempre pela pessoa, não permitir tarefas domésticas ou decisões simples.
Desassistência	Exige desempenho independente sem acessibilidade, ensino ou suporte.	Cobrar uso autônomo do transporte sem treinamento, comunicação ou plano de segurança.
Autonomia apoiada	Permite escolhas, responsabilidades e participação com apoio proporcional.	Oferecer opções compreensíveis, tempo para resposta, recursos de comunicação e ajuda apenas quando necessária.

31.4 Como o projeto de vida é construído no cotidiano

O futuro torna-se mais concreto quando objetivos amplos são traduzidos em experiências cotidianas. Cada oportunidade de escolher, comunicar, colaborar e circular na comunidade amplia repertórios que serão utilizados na adolescência e na vida adulta.

Domínio	Experiências que constroem o futuro
Comunicação	Expressar escolhas, recusa, dor, necessidade de ajuda e preferências; utilizar fala, sinais, imagens, dispositivos ou outros recursos quando necessário.
Autocuidado	Participar do banho, vestuário, higiene, alimentação, preparo de materiais e organização da própria rotina.
Responsabilidades domésticas	Guardar objetos, colaborar nas refeições, cuidar de pertences, participar da limpeza e assumir tarefas compatíveis com sua idade.
Mobilidade e segurança	Reconhecer trajetos, utilizar transporte com apoio progressivo, identificar pessoas de confiança e saber pedir ajuda.

Domínio	Experiências que constroem o futuro
Dinheiro e consumo	Compreender escolhas de compra, limites, troco, uso seguro de cartões e proteção contra exploração financeira.
Educação e trabalho	Explorar interesses, desenvolver habilidades, experimentar tarefas reais e conhecer possibilidades de formação e trabalho apoiado.
Relações e participação	Construir amizades, participar de atividades culturais, esportivas, religiosas ou comunitárias e exercer direito à intimidade.
Tomada de decisão	Receber informação acessível, comparar opções, manifestar vontade e participar das decisões sobre saúde, escola, trabalho e moradia.

31.5 Matriz prática do capítulo

A matriz abaixo sintetiza ações que podem ser incorporadas às consultas, reuniões de equipe e planejamento familiar.

RASTREAR	•Participação nas decisões • Comunicação funcional • Sobrecarga do cuidador • Fragilidade da rede • Riscos de isolamento
PREVENIR	• Superproteção • Dependência concentrada na mãe • Rupturas nas transições • Ausência de plano de emergência • Barreiras atitudinais
INTERVIR	• Metas de autonomia • Ensino de habilidades de vida diária • Plano de apoio individualizado • Reunião de rede e definição de responsabilidades • Família sobre direitos, serviços e benefícios
ENCAMINHAR	• APS, assistência social e escola • Centro-Dia e serviços comunitários • Qualificação profissional e trabalho • Apoio jurídico quando necessário • Moradia e continuidade do cuidado
ORIENTAR	• Incluir a pessoa com T21 • Revisar o plano periodicamente • Não presumir irmãos como cuidadores • Planejar antes da crise • Compartilhar cuidados não diminui o afeto

31.6 O cuidado não pode permanecer concentrado na mãe

Em muitas famílias, o cuidado prolongado recai predominantemente sobre mulheres. Quando uma única pessoa assume consultas, terapias, alimentação, higiene, deslocamentos, decisões, documentação e articulação dos serviços, aumentam o risco de exaustão, adoecimento, empobrecimento, abandono de projetos pessoais e insegurança quanto ao futuro.

Compartilhar cuidados não significa amar menos. Significa reconhecer que quem cuida também precisa de tempo, renda, descanso, saúde, relações, estudo e trabalho. Para a pessoa cuidada, ampliar os apoiadores reduz a dependência de um único vínculo, favorece novas experiências e torna a rede mais resistente a doenças, ausências e mudanças familiares.

ATENÇÃO
Sinais de sobrecarga incluem exaustão persistente, isolamento, perda de renda, abandono do autocuidado, conflitos familiares, sensação de não haver substitutos e medo constante de adoecer. Esses sinais devem gerar intervenção e articulação da rede, não julgamento da família.

A Política Nacional de Cuidados reconhece o direito a ser cuidado, a cuidar e ao autocuidado, e propõe corresponsabilidade entre Estado, famílias, setor privado e sociedade. Esse marco reforça que o cuidado não é obrigação privada e invisível de uma única pessoa, mas uma dimensão social, econômica, política e ética.[6,7]

31.7 Construindo uma rede de apoio que permaneça

A rede de apoio deve ser construída antes que os pais estejam idosos, doentes ou impossibilitados de coordenar o cuidado. Ela não se limita a profissionais. Inclui vínculos afetivos, serviços públicos, recursos comunitários, pessoas de confiança e organizações que conheçam a pessoa com T21 e respeitem sua forma de comunicação e suas escolhas.

Núcleo da rede	Perguntas para a família e a equipe
Pessoas de confiança	Quem conhece bem a pessoa? Quem compreende sua comunicação, suas preferências e seus sinais de desconforto?
Saúde	Quem coordena as informações clínicas? Há um resumo de saúde atualizado e acessível à família e à equipe?
Vida diária	Quem pode apoiar alimentação, higiene, mobilidade, uso de medicamentos e organização da rotina?
Participação social	Com quem a pessoa mantém amizades, lazer, pertencimento comunitário e atividades fora de casa?
Educação, trabalho e renda	Quem acompanha benefícios, formação, trabalho, contratos e riscos de exploração?
Decisões	Quem pode oferecer apoio sem substituir indevidamente a vontade da pessoa?
Emergências	Quem será acionado diante de hospitalização, ausência ou morte do cuidador principal?
Continuidade	Quais pessoas e serviços permanecerão quando os pais não puderem mais coordenar o cuidado?

31.8 Direito de viver na comunidade e apoios disponíveis

A Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência reconhece o direito de viver na comunidade, escolher onde e com quem morar e acessar apoios que evitem isolamento ou segregação. No Brasil, a Convenção foi promulgada pelo Decreto no 6.949/2009 e possui equivalência constitucional.[1,2]

Esse direito não significa negar necessidades de cuidado. Significa organizar cuidado, moradia e participação a partir das preferências da pessoa, evitando que a necessidade de apoio seja utilizada como justificativa automática para institucionalização.

Recurso ou serviço	Finalidade	Cuidado na interpretação
Centro-Dia	Atendimento diurno especializado, compartilhamento de cuidados com a família, convivência, apoio à autonomia e prevenção do isolamento.	Não substitui moradia nem deve funcionar como espaço de segregação.

Recurso ou serviço	Finalidade	Cuidado na interpretação
Residência Inclusiva	Serviço de acolhimento do SUAS para jovens e adultos com deficiência, em situação de dependência, sem autossustentabilidade ou retaguarda familiar suficiente.	É serviço de proteção social; não deve ser confundido com escolha residencial comum ou solução automática para toda família.
Moradia para vida independente	Moradia com apoios coletivos ou individualizados que respeitem e ampliem autonomia.	Exige planejamento, recursos, acessibilidade e definição clara dos apoios.
Atendente pessoal	Pessoa que presta assistência ou cuidados básicos e essenciais nas atividades diárias.	Não realiza procedimentos privativos de profissões regulamentadas.
Profissional de apoio escolar	Apoia alimentação, higiene, locomoção e participação nas atividades escolares quando necessário.	Não substitui professor, profissionais de saúde ou planejamento pedagógico inclusivo.
Serviço Residencial Terapêutico	Moradia comunitária da Rede de Atenção Psicossocial para pessoas egressas de longa internação psiquiátrica, sem suporte social ou familiar.	Não é modalidade geral de moradia para adultos com T21 e não deve ser apresentado como equivalente à Residência Inclusiva.
BPC	Benefício assistencial de um salário mínimo para quem cumpre critérios legais de deficiência e vulnerabilidade socioeconômica.	Não é aposentadoria; requer avaliação e verificação dos critérios vigentes. A família deve buscar CRAS e INSS.
Auxílio-Inclusão	Apoio relacionado à entrada no trabalho de determinados beneficiários do BPC que cumpram os requisitos legais.	Deve ser analisado individualmente para evitar desinformação sobre renda e manutenção de benefícios.

PARA A FAMÍLIA
Conhecer direitos não obriga a família a escolher um serviço específico. A decisão deve considerar a vontade da pessoa com T21, suas necessidades de apoio, a qualidade da oferta local e a preservação de vínculos comunitários.

31.9 Plano familiar de continuidade do cuidado

O plano deve ser construído com a pessoa com T21, em linguagem acessível, e revisado nas transições de vida ou sempre que ocorrer mudança importante na saúde, na família, na moradia ou na rede. Não é um documento para prever tudo; é um instrumento para reduzir improvisação e orientar decisões em situações comuns e emergenciais.

Dimensão	Situação atual	Objetivo futuro	Apoios e responsáveis	Próxima revisão
Saúde				
Comunicação e tomada de decisão				
Autocuidado e vida doméstica				
Mobilidade e segurança				
Educação, trabalho e renda				
Moradia e convivência				
Relações afetivas e participação social				
Ausência temporária do cuidador				
Continuidade após os pais				

31.10 Perguntas que precisam ser feitas antes da crise

☐	A pessoa com T21 participa das decisões sobre sua vida e dispõe de comunicação suficiente para expressar concordância, recusa e preferências?
☐	Quais atividades realiza sozinha, com supervisão, com ajuda parcial ou com ajuda total?
☐	Quem, além dos pais, conhece sua rotina, sua comunicação, seus medicamentos e suas necessidades de apoio?
☐	A pessoa possui vínculos afetivos e atividades regulares fora do núcleo familiar?
☐	Os documentos pessoais, registros de saúde, benefícios e contatos de emergência estão organizados?
☐	Há um plano para doença, hospitalização ou ausência temporária do cuidador principal?
☐	Os irmãos foram convidados a participar livremente ou estão sendo presumidos como futuros cuidadores?
☐	A família conhece CRAS, CREAS, Centro-Dia, serviços de saúde, associações e recursos existentes no território?
☐	O planejamento considera os desejos da pessoa com T21 ou apenas os medos dos adultos?
☐	As metas de autonomia estão sendo ensinadas e praticadas no cotidiano?

31.11 O que os profissionais precisam compreender

☐	Não reduzir a família à função de cuidadora nem presumir disponibilidade permanente da mãe.
☐	Incluir a pessoa com T21 nas conversas, inclusive quando utiliza comunicação não oral.
☐	Abordar trabalho, renda, moradia, sexualidade, relações e continuidade do cuidado antes do envelhecimento dos pais.
☐	Não transferir automaticamente aos irmãos a responsabilidade pelo cuidado futuro.
☐	Registrar preferências, estratégias de comunicação, rotinas essenciais e apoios necessários.
☐	Reconhecer sinais de exaustão e articular saúde, assistência social e rede comunitária.
☐	Oferecer informação acessível sobre direitos e serviços, sem prometer ofertas inexistentes no território.
☐	Evitar que a busca por segurança resulte em restrição injustificada, isolamento ou segregação.
☐	Revisar o plano de vida e de apoio em cada transição importante.

31.12 O que aprendi como mãe e cuidadora

Aprendi que o cuidado precisa ser humano, ético, simples na linguagem e livre de estigma. A pessoa cuidada não pode desaparecer atrás de diagnósticos, rotinas e procedimentos. Da mesma forma, quem cuida não pode desaparecer atrás da obrigação de estar disponível o tempo todo.

Compartilhar cuidados com familiares, profissionais, assistentes pessoais e serviços qualificados não diminui o amor. Ao contrário, amplia segurança, relações e possibilidades de vida. Para a pessoa com deficiência, uma rede maior favorece experiências sociais, educação, trabalho, moradia, mobilidade, proteção e manutenção das habilidades. Para mães, pais e demais cuidadores, permite autocuidado, trabalho, estudo, descanso e continuidade de seus próprios projetos.

O cuidado é um direito ao longo da vida. Quando reconhecido como responsabilidade coletiva, deixa de produzir isolamento e passa a sustentar autonomia, pertencimento e dignidade.

31.13 Síntese do capítulo

SÍNTESE
O projeto de vida da pessoa com T21 não deve ser elaborado apenas pelos pais nem adiado até a vida adulta. Ele é construído desde a infância, por meio de escolhas, responsabilidades, vínculos, aprendizagem e participação. Cuidar não significa substituir permanentemente a vontade da pessoa, mas oferecer os apoios necessários para que viva com segurança, dignidade e possibilidade de escolha. O futuro torna-se mais protegido quando o cuidado deixa de depender de uma única pessoa e passa a ser sustentado por uma rede familiar, comunitária e pública.

Referências

1. United Nations. Convention on the Rights of Persons with Disabilities. New York: United Nations; 2006.
2. Brasil. Decreto no 6.949, de 25 de agosto de 2009. Promulga a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo. Diário Oficial da União. 26 ago 2009.
3. Brasil. Lei no 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Diário Oficial da União. 7 jul 2015.
4. Brasil. Lei no 8.742, de 7 de dezembro de 1993. Dispõe sobre a organização da Assistência Social e dá outras providências. Diário Oficial da União. 8 dez 1993.
5. Brasil. Decreto no 6.214, de 26 de setembro de 2007. Regulamenta o Benefício de Prestação Continuada da assistência social devido à pessoa com deficiência e à pessoa idosa. Diário Oficial da União. 28 set 2007.
6. Brasil. Lei no 15.069, de 23 de dezembro de 2024. Institui a Política Nacional de Cuidados. Diário Oficial da União. 24 dez 2024.
7. Brasil. Decreto no 12.562, de 23 de julho de 2025. Regulamenta dispositivos da Lei no 15.069/2024 e institui o Plano Nacional de Cuidados. Diário Oficial da União. 24 jul 2025.
8. Brasil. Conselho Nacional de Assistência Social. Resolução no 109, de 11 de novembro de 2009. Aprova a Tipificação Nacional de Serviços Socioassistenciais. Diário Oficial da União. 25 nov 2009.
9. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria no 3.090, de 23 de dezembro de 2011. Dispõe sobre os Serviços Residenciais Terapêuticos no âmbito da Rede de Atenção Psicossocial. Diário Oficial da União. 26 dez 2011.
10. Cruz DL, Silva MFL, Silva CFL. O direito social ao cuidado: pessoas com deficiência, autistas, idosas, com outras condições e seus cuidadores. Brasília: Federação Nacional das Apaes; 2023.

NOTA EDITORIAL
As referências normativas foram revisadas em julho de 2026. A disponibilidade dos serviços e os critérios administrativos de acesso podem variar conforme o território e sofrer alterações; recomenda-se confirmar informações atualizadas nos órgãos responsáveis antes da orientação individual.

CAPÍTULO 32
A linha de cuidado como estratégia de governança para a formulação de políticas públicas destinadas às pessoas com Trissomia do Cromossomo 21

Autores: Eduardo Pedrosa e Augusto Bravo

Introdução

O envelhecimento da população com Trissomia do Cromossomo 21, a ampliação das demandas por acompanhamento multiprofissional, a necessidade de apoio às famílias, a inclusão educacional, a preparação para a vida adulta e a promoção da autonomia demonstram que as políticas públicas não podem mais ser construídas de forma fragmentada ou limitada a ações pontuais. A complexidade dessas necessidades exige uma nova forma de organização estatal, baseada na integração entre diferentes áreas, na produção de conhecimento e na participação ativa da sociedade.[4-6]

Embora o Brasil possua um importante marco jurídico de proteção às pessoas com deficiência, fundamentado na Constituição Federal de 1988[4-6], na Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e na legislação nacional de inclusão, ainda permanecem desafios relacionados à descontinuidade dos serviços, às desigualdades regionais, à dificuldade de articulação entre redes públicas e à ausência de mecanismos permanentes de planejamento, monitoramento e avaliação.

Nesse contexto, a Linha de Cuidado surge.[1-3] como uma estratégia fundamental de governança pública. Mais do que um instrumento técnico da área da saúde, ela representa uma metodologia capaz de organizar responsabilidades, estabelecer fluxos assistenciais, integrar diferentes políticas públicas e orientar decisões governamentais baseadas em evidências.[1-3,9]

> A construção de uma Linha de Cuidado para as pessoas com Trissomia do Cromossomo 21 permite compreender que o cuidado não se limita ao atendimento clínico, mas envolve uma rede ampla de proteção social composta por saúde, educação, assistência social, trabalho, cultura, esporte e direitos humanos. Trata-se de uma abordagem que reconhece a pessoa em sua integralidade, considerando suas necessidades, potencialidades, autonomia e participação na sociedade.[4,5,9]

Ao organizar trajetórias de atenção.[1-3] desde o diagnóstico até o envelhecimento, a Linha de Cuidado contribui para reduzir barreiras de acesso, qualificar os serviços, fortalecer a atuação dos profissionais e oferecer maior segurança às famílias, que historicamente assumiram o papel de coordenadoras individuais de uma rede pública muitas vezes fragmentada.[1-3,9]

Essa perspectiva também exige uma mudança na forma de compreender a formulação das políticas públicas. A efetividade das ações destinadas às pessoas com T21 depende da articulação entre ciência, gestão pública, sociedade civil e Poder Legislativo.[4,9]

32.1 A Linha de Cuidado como estratégia de Governança e Governança Intersetorial

32.1.1 A Linha de Cuidado como estratégia de Governança das Políticas Públicas

A Linha de Cuidado constitui um dos principais instrumentos de organização das redes de atenção à saúde, pois permite estruturar fluxos assistenciais, definir responsabilidades e garantir a continuidade do acompanhamento das pessoas ao longo do tempo. Entretanto, sua relevância ultrapassa

a dimensão clínica, tornando-se uma estratégia de governança pública capaz de integrar políticas, otimizar recursos e fortalecer decisões baseadas em evidências.[1-3,9]

No caso das pessoas com Trissomia do Cromossomo 21, essa abordagem é fundamental diante da diversidade de necessidades existentes durante todo o ciclo de vida. O acompanhamento adequado envolve diagnóstico oportuno, atenção multiprofissional, estimulação precoce, acompanhamento de condições associadas, inclusão educacional, apoio às famílias, preparação para a vida adulta, inserção social e envelhecimento saudável.[4,5]

Essas demandas não podem ser atendidas de forma isolada por um único serviço. Exigem articulação permanente entre saúde, educação, assistência social, trabalho, cultura, esporte e direitos humanos, formando uma rede integrada de proteção e promoção da cidadania.[4,5,9]

A ausência de coordenação entre políticas públicas produz descontinuidade do cuidado, dificuldades de acesso, demora nos atendimentos, sobrecarga das famílias e, muitas vezes, aumento da judicialização. Em contrapartida, uma Linha de Cuidado estruturada fortalece a Atenção Primária à Saúde como coordenadora.[1-3] da assistência, qualifica os encaminhamentos para serviços especializados e amplia a eficiência da Rede de Atenção à Saúde.[1-3,9]

Sob a perspectiva da administração pública, a Linha de Cuidado também possibilita estabelecer metas, indicadores, responsabilidades institucionais e mecanismos de avaliação. Dessa forma, deixa de ser apenas uma ferramenta assistencial e passa a representar um modelo de planejamento estratégico, capaz de orientar investimentos públicos e melhorar os resultados das políticas implementadas.[9,11]

32.1.2 A Linha de Cuidado como modelo de Governança Pública

Os desafios relacionados à Trissomia do Cromossomo 21 demonstram que ampliar serviços, isoladamente, não é suficiente para assegurar inclusão, autonomia e qualidade de vida. A efetividade das políticas públicas depende da capacidade do Estado de integrar instituições, organizar processos e estabelecer mecanismos permanentes de coordenação, avaliação e participação social.[4,5]

Por essa razão, a Linha de Cuidado deve ser compreendida como um modelo de governança pública, e não apenas como um instrumento técnico da área da saúde. Sua implementação envolve planejamento estratégico, articulação entre diferentes setores, produção de conhecimento, participação democrática e compromisso institucional permanente.[4,9,11]

Esse modelo deve estar fundamentado em cinco pilares essenciais: conhecimento científico, gestão pública eficiente, participação da sociedade civil, atuação do Poder Legislativo e avaliação contínua dos resultados. A integração desses elementos possibilita uma resposta estatal mais qualificada e reduz a fragmentação histórica das políticas destinadas às pessoas com deficiência.[4,9,11]

CINCO PILARES PARA A GOVERNANÇA DA LINHA DE CUIDADO

- Conhecimento científico
- Gestão pública eficiente
- Participação da sociedade civil
- Atuação do Poder Legislativo
- Avaliação contínua dos resultados

Nesse processo, o Parlamento exerce papel fundamental ao promover o diálogo entre diferentes atores, acompanhar a execução das políticas, estimular avanços legislativos e contribuir para a garantia de recursos e instrumentos necessários à implementação das ações.[4]

As Frentes Parlamentares, especialmente aquelas dedicadas aos direitos das pessoas com deficiência e às condições específicas como a Trissomia do Cromossomo 21, constituem espaços de governança colaborativa. Sua atuação aproxima o conhecimento técnico da experiência das famílias e transforma demandas sociais em propostas concretas de políticas públicas.[4]

Um exemplo concreto dessa atuação legislativa no Distrito Federal é a Lei Distrital nº 7.912, de 16 de junho de 2026, de autoria do deputado Eduardo Pedrosa, que instituiu a Política Distrital sobre a comunicação humanizada da suspeita e da confirmação do diagnóstico da T21 durante a gestação, o pré-natal ou os primeiros dias de vida. A proposta, construída a partir da escuta de famílias por Iarla Violatti, foi apresentada por ela ao deputado e contribuiu para a iniciativa legislativa que resultou na referida Lei.[8]

DA GOVERNANÇA À POLÍTICA PÚBLICA — LEI DISTRITAL Nº 7.912/2026
Comunicação humanizada → capacitação profissional → protocolo de orientação → acolhimento → informação acessível → encaminhamento → monitoramento

A construção de políticas sustentáveis depende, portanto, da união entre ciência, gestão pública, participação social e compromisso político. Somente por meio dessa articulação será possível consolidar uma política de Estado, capaz de garantir continuidade, planejamento e efetividade independentemente de mudanças administrativas ou governamentais.[4,11]

32.2 Perspectivas para o fortalecimento da Política Nacional e Modelo de Governança

32.2.1 Perspectivas para o fortalecimento da Política Nacional para pessoas com trissomia do cromossomo 21

O fortalecimento das políticas públicas destinadas às pessoas com Trissomia do Cromossomo 21 exige a superação de ações fragmentadas e a consolidação de uma estratégia nacional baseada na integralidade, na intersetorialidade e na governança orientada por evidências.[4,5,9]

Nesse contexto, a institucionalização de uma Linha Nacional de Cuidado representa uma medida estruturante para organizar diretrizes comuns, estabelecer fluxos assistenciais e reduzir desigualdades regionais. Essa iniciativa deve considerar as diferentes realidades territoriais e garantir acompanhamento contínuo desde o período pré-natal até o envelhecimento, reconhecendo que as necessidades das pessoas com T21 se transformam ao longo da vida.[1-3,9]

Outro instrumento fundamental é a criação de um Registro Nacional da Pessoa.[7] com Trissomia do Cromossomo 21, integrado aos sistemas públicos de informação e desenvolvido em conformidade com a legislação de proteção de dados pessoais. Esse registro permitirá conhecer melhor o perfil da população, identificar necessidades regionais, orientar investimentos, fortalecer pesquisas científicas e subsidiar decisões mais eficientes por parte dos gestores públicos.[7,10]

PROPOSTAS ESTRUTURANTES PARA O FORTALECIMENTO DA POLÍTICA NACIONAL
Institucionalização de uma Linha Nacional de Cuidado.
Registro Nacional da Pessoa com T21 integrado aos sistemas públicos de informação, em conformidade com a proteção de dados pessoais.
Fortalecimento dos Centros de Referência e qualificação permanente dos profissionais.
Monitoramento por indicadores de acesso, diagnóstico, estimulação precoce, inclusão escolar, participação social, autonomia, empregabilidade e qualidade de vida.
Cooperação interfederativa entre União, estados, Distrito Federal e municípios.

A consolidação dessa política também depende do fortalecimento dos Centros de Referência especializados e da qualificação permanente dos profissionais envolvidos no atendimento. A formação

continuada de equipes da saúde, educação e assistência social é essencial para garantir práticas baseadas em evidências, atendimento humanizado e respostas adequadas às especificidades das pessoas com T21 e suas famílias.[4,5,9]

Da mesma forma, torna-se indispensável a implantação de mecanismos permanentes de monitoramento e avaliação. Indicadores relacionados ao acesso aos serviços, diagnóstico, estimulação precoce, inclusão escolar, participação social, autonomia, empregabilidade e qualidade de vida devem orientar a avaliação das políticas públicas e permitir o aperfeiçoamento contínuo das ações governamentais.[10,11]

A cooperação entre União, estados, Distrito Federal e municípios é igualmente essencial para assegurar uma política nacional integrada. A governança interfederativa deve estimular o compartilhamento de experiências, a pactuação de metas e a articulação entre redes públicas, garantindo que os direitos das pessoas com Trissomia do Cromossomo 21 sejam efetivados em todo o território brasileiro.[4,9]

32.3 Síntese do capítulo

A formulação de políticas públicas destinadas às pessoas com Trissomia do Cromossomo 21 demanda uma profunda transformação na forma como o Estado organiza suas respostas institucionais. A complexidade das necessidades que acompanham essa população ao longo do curso da vida evidencia que modelos fragmentados, centrados em ações isoladas e desarticuladas, não são capazes de assegurar, de forma plena, os direitos fundamentais, a autonomia, a participação social e a inclusão.[4,5]

Nesse contexto, a Linha de Cuidado consolida-se como um modelo estratégico de governança pública, capaz de integrar políticas setoriais, organizar responsabilidades institucionais, estabelecer fluxos de atenção, qualificar o planejamento e fortalecer mecanismos permanentes de monitoramento e avaliação. Sua contribuição ultrapassa os limites da assistência em saúde, tornando-se um instrumento estruturante para a coordenação de políticas públicas orientadas pela integralidade do cuidado, pela intersetorialidade e pela produção de resultados.[1-3,9,11]

Ao reconhecer que as necessidades das pessoas com Trissomia do Cromossomo 21 atravessam diferentes áreas governamentais, a Linha de Cuidado reafirma a importância da atuação articulada entre saúde, educação, assistência social, trabalho, cultura, esporte, direitos humanos e demais políticas voltadas à promoção da cidadania. Essa integração permite reduzir a fragmentação administrativa, otimizar recursos públicos, ampliar o acesso aos serviços e oferecer respostas mais efetivas às pessoas com Síndrome de Down e às suas famílias.[4,5,9]

Nenhuma política pública poderá ser considerada verdadeiramente inclusiva sem assegurar o protagonismo das próprias pessoas com deficiência. Em consonância com a Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência[4], a participação ativa das pessoas com Síndrome de Down deve orientar todas as etapas da formulação, implementação, monitoramento e avaliação das políticas públicas, respeitando sua autonomia, suas escolhas, suas formas de comunicação e seu direito de participar das decisões que impactam suas vidas.

PARTICIPAÇÃO E PROTAGONISMO
Nenhuma política pública poderá ser considerada verdadeiramente inclusiva sem assegurar o protagonismo das próprias pessoas com deficiência.

Mais do que ampliar serviços, trata-se de construir um modelo de gestão pública capaz de acompanhar as pessoas com Trissomia do Cromossomo 21 em todas as etapas da vida, desde o diagnóstico

até o envelhecimento, assegurando acesso oportuno, continuidade do cuidado, inclusão educacional, participação comunitária, inserção no mundo do trabalho, promoção da autonomia e envelhecimento com qualidade de vida.[1-5,9]

Conclui-se, portanto, que a consolidação de uma Linha Nacional de Cuidado para as pessoas com Trissomia do Cromossomo 21 representa um passo decisivo para a construção de um novo paradigma de políticas públicas no Brasil.[1-5,9]

Referências

1. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Primária à Saúde. Linhas de Cuidado [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; [citado 2026 ago 24]. Disponível em: https://linhasdecuidado.saude.gov.br/portal/
2. Brasil. Ministério da Saúde. O que é uma Linha de Cuidado? [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2024 [atualizado 2026 jun 10; citado 2026 ago 24]. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/faq/o-que-e-uma
3. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 483, de 1º de abril de 2014. Redefine a Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e estabelece diretrizes para a organização das suas linhas de cuidado. Brasília: Ministério da Saúde; 2014
4. Brasil. Decreto nº 6.949, de 25 de agosto de 2009. Promulga a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo. Diário Oficial da União. 2009 ago 26
5. Brasil. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Diário Oficial da União. 2015 jul 7
6. Brasil. Constituição da República Federativa do Brasil de 1988. Brasília: Senado Federal; 1988
7. Brasil. Lei nº 13.709, de 14 de agosto de 2018. Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD). Diário Oficial da União. 2018 ago 15
8. Distrito Federal. Lei nº 7.912, de 16 de junho de 2026. Institui a Política Distrital sobre a comunicação humanizada da suspeita e da confirmação do diagnóstico da síndrome de Down – trissomia do cromossomo 21 – T21, durante a gestação, pré-natal ou nos primeiros dias de vida das crianças, no Distrito Federal, e dá outras providências. Diário Oficial do Distrito Federal. 2026 jun 17;(109):2-3
9. Brasil. Ministério da Saúde. Articulação das Redes de Atenção à Saúde e Atenção Primária à Saúde [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; [citado 2026 ago 25]. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saps/redes-de-atencao-a-saude
10. Brasil. Ministério dos Direitos Humanos e da Cidadania. Cadastro-Inclusão da Pessoa com Deficiência [Internet]. Brasília: MDHC; 2026 [atualizado 2026 ago 6; citado 2026 ago 25]. Disponível em: https://www.gov.br/mdh/pt-br/navegue-por-temas/pessoa-com-deficiencia/acoes-e-programas/cadastro-inclusao-da-pessoa-com-deficiencia
11. Brasil. Ministério dos Direitos Humanos e da Cidadania. Relatório final do Grupo de Trabalho sobre Avaliação Biopsicossocial Unificada da Deficiência: indicadores para monitoramento da política [Internet]. Brasília: MDHC; 2024 [citado 2026 ago 25]. Disponível em: https://www.gov.br/mdh/pt-br/navegue-por-temas/pessoa-com-deficiencia/publicacoes/relatorio-final-gt-avaliacao-biopsicossocial-de-2024/relatorio_final_gt_avaliacao_-biopsicossocial_unificada.pdf

CAPÍTULO 33
Educação permanente, educação continuada, ensino e pesquisa na Síndrome de Down (T21): da evidência científica à qualificação da Linha de Cuidado

Como o ensino, a pesquisa, a extensão, a inovação, a educação permanente e a educação continuada, fundamentados em evidências científicas, contribuem para qualificar a Linha de Cuidado da Pessoa com Síndrome de Down?

Autores: Karlo Quadros e Nadja Quadros

Introdução

A qualificação da Linha de Cuidado da Pessoa com Síndrome de Down depende da capacidade de produzir, incorporar, disseminar e aplicar conhecimentos científicos na prática cotidiana. Nas últimas décadas, os avanços nas áreas da genética, neurodesenvolvimento, reabilitação, educação, funcionalidade e participação modificaram profundamente a compreensão sobre a síndrome, ampliando as possibilidades de promoção da saúde, prevenção de agravos, desenvolvimento humano e inclusão social. Entretanto, para que essas evidências produzam impacto real na vida das pessoas, é necessário que sejam incorporadas à formação profissional, aos serviços de saúde, às políticas públicas e às práticas interdisciplinares.[1–5]

Mais do que um conjunto de recomendações técnicas, uma Linha de Cuidado baseada em evidências constitui um processo permanente de construção do conhecimento, no qual pesquisa, ensino, extensão, educação permanente e educação continuada atuam de forma integrada para promover melhorias contínuas na qualidade da atenção.

33.1 Pesquisa: produzindo evidências para transformar o cuidado

A pesquisa científica constitui o alicerce da prática baseada em evidências. É por meio dela que são produzidos conhecimentos sobre história natural da síndrome, fatores de risco, intervenções terapêuticas, estratégias educacionais, tecnologias assistivas, funcionalidade, participação e qualidade de vida. Essas evidências permitem substituir práticas baseadas exclusivamente na tradição ou na experiência individual por decisões clínicas fundamentadas em resultados científicos consistentes.[2–6]

Além da produção de conhecimento, a pesquisa possibilita avaliar programas assistenciais, validar protocolos clínicos, desenvolver instrumentos de avaliação, mensurar resultados e identificar lacunas que orientam novas investigações. Dessa forma, constitui elemento essencial para a atualização permanente da Linha de Cuidado e para a melhoria contínua dos serviços oferecidos às pessoas com Síndrome de Down.

As universidades ocupam posição estratégica nesse processo ao integrar ensino, pesquisa e extensão. Além da produção científica, são responsáveis pela formação de profissionais comprometidos com a prática baseada em evidências, pelo desenvolvimento de tecnologias, pela avaliação de modelos assistenciais e pela aproximação entre o conhecimento acadêmico e as necessidades dos serviços e da sociedade. A articulação entre universidades, serviços de saúde, instituições de ensino e organizações da sociedade civil fortalece a inovação, amplia a produção de conhecimento e favorece a qualificação permanente da Linha de Cuidado.[2,4,7]

33.2 Ensino e universidade: formando profissionais para a Linha de Cuidado

As universidades desempenham papel estratégico na transformação da assistência ao integrar ensino, pesquisa e extensão. São responsáveis pela formação de profissionais capazes de compreender a síndrome de Down sob a perspectiva do Modelo Biopsicossocial, da Classificação Internacional de Funcionalidade (CIF), do cuidado centrado na pessoa e na família e do trabalho interprofissional.[1,4,7]

Entretanto, apesar dos avanços científicos, a síndrome de Down ainda ocupa espaço reduzido em muitos currículos da graduação, residências e programas de pós-graduação. A inserção sistemática desse conteúdo na formação dos profissionais da saúde, educação e assistência social favorece o desenvolvimento de competências relacionadas à vigilância clínica, promoção da funcionalidade, participação social, tomada de decisão compartilhada e organização das redes de cuidado.

A consolidação dessa proposta também depende da inserção sistemática da Síndrome de Down nos currículos da graduação, das residências, da pós-graduação e dos programas de formação profissional. A abordagem deve contemplar conteúdos relacionados ao Modelo Biopsicossocial, à CIF, ao cuidado centrado na pessoa e na família, ao trabalho interprofissional, à tomada de decisão compartilhada e à organização da Linha de Cuidado em todos os ciclos da vida. Dessa forma, a formação profissional aproxima-se das necessidades reais da população e contribui para reduzir a distância entre o conhecimento científico e a prática assistencial.[1,4,7]

Além da formação inicial, as universidades exercem papel fundamental na produção de tecnologias, inovação, avaliação de políticas públicas, desenvolvimento de protocolos clínicos e aproximação entre conhecimento científico e necessidades reais da população, fortalecendo a integração entre academia, serviços e comunidade.[2,4,7,8]

33.3 Educação Permanente em Saúde: transformando conhecimento em prática

A Educação Permanente em Saúde constitui uma estratégia para qualificar continuamente o processo de trabalho nos serviços. Diferentemente de ações pontuais de capacitação, parte dos problemas vivenciados pelas equipes para promover reflexão crítica, aprendizagem significativa e transformação das práticas assistenciais.[8,9]

Na Linha de Cuidado da Pessoa com síndrome de Down, a Educação Permanente favorece a construção de protocolos compartilhados, a discussão interdisciplinar de casos, o fortalecimento da comunicação entre os diferentes níveis de atenção e a incorporação sistemática das melhores evidências científicas na tomada de decisão clínica. Essa abordagem contribui para reduzir a fragmentação do cuidado, ampliar a resolutividade das equipes e fortalecer a integralidade da atenção.

33.4 Educação Continuada: mantendo profissionais atualizados

A rápida evolução do conhecimento científico exige atualização constante dos profissionais que atuam com pessoas com síndrome de Down. Novas diretrizes clínicas, avanços diagnósticos, tecnologias terapêuticas, mudanças nas políticas públicas e evidências emergentes tornam indispensável a participação em cursos, congressos, programas de capacitação, especialização e atividades de desenvolvimento profissional.[2,5,10]

Embora complementares, educação continuada e educação permanente possuem finalidades distintas. A educação continuada prioriza a atualização técnico-científica por meio de cursos, congressos,

especializações e outras atividades formativas. Já a educação permanente em saúde utiliza os problemas reais do processo de trabalho como eixo da aprendizagem, promovendo reflexão crítica, mudanças nas práticas e melhoria contínua da qualidade da atenção. A articulação entre ambas fortalece a incorporação das evidências científicas e sustenta a qualificação permanente da Linha de Cuidado.[8–10]

33.5 Integração entre ensino, pesquisa, extensão e prática assistencial

Uma Linha de Cuidado baseada em evidências depende da integração permanente entre pesquisa, formação profissional e prática clínica. O conhecimento produzido pela pesquisa deve orientar o ensino; o ensino deve preparar profissionais para atuar de forma crítica e interdisciplinar; a educação permanente deve incorporar esse conhecimento aos serviços; e a educação continuada deve garantir sua atualização constante. Esse ciclo virtuoso fortalece a qualidade da assistência, reduz a variabilidade das práticas, amplia a segurança do cuidado e favorece melhores desfechos para as pessoas com Síndrome de Down e suas famílias.[1–10]

Quadro 33.1 – Papel da pesquisa, do ensino e da educação na qualificação da Linha de Cuidado da pessoa com síndrome de Down

Dimensão	Contribuição para a Linha de Cuidado
Pesquisa	Produz evidências científicas, desenvolve tecnologias, avalia intervenções e orienta a atualização das diretrizes e protocolos clínicos.
Universidades	Integram ensino, pesquisa e extensão, produzem conhecimento, desenvolvem tecnologias, formam profissionais e aproximam a produção científica das necessidades dos serviços e da sociedade.
Ensino	Forma profissionais e insere a síndrome de Down nos currículos da graduação, residências e pós-graduação, preparando-os para uma prática interdisciplinar e baseada em evidências.
Educação Permanente em Saúde	Transforma o conhecimento científico em mudanças nos processos de trabalho por meio da reflexão crítica, discussão de casos, construção de protocolos e qualificação contínua das equipes.
Educação Continuada	Mantém os profissionais atualizados por meio de cursos, congressos, especializações, capacitações, diretrizes e outras atividades de atualização científica.

33.6 Síntese do capítulo

A qualificação da Linha de Cuidado da Pessoa com Síndrome de Down exige um ciclo contínuo entre produção de evidências, formação profissional e transformação das práticas. A pesquisa produz e avalia conhecimentos, tecnologias, protocolos e modelos assistenciais; o ensino e a universidade aproximam a formação das necessidades reais das pessoas e dos serviços; a Educação Permanente em Saúde utiliza os problemas do cotidiano de trabalho para promover reflexão crítica e mudanças nas práticas; e a Educação Continuada mantém os profissionais atualizados diante da evolução científica, tecnológica e normativa. Integradas à extensão e à prática assistencial, essas dimensões favorecem a incorporação sistemática das melhores evidências, reduzem a fragmentação e a variabilidade do cuidado e fortalecem a integralidade, a segurança e a qualificação permanente da Linha de Cuidado.

Referências

1. World Health Organization. International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). Geneva: World Health Organization; 2001
2. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, *et al.* Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020;6:9
3. Sackett DL, Rosenberg WMC, Gray JAM, Haynes RB, Richardson WS. Evidence based medicine: what it is and what it isn't. BMJ. 1996;312:71-72
4. Schalock RL, Luckasson R, Tassé MJ. Intellectual Disability: Definition, Diagnosis, Classification, and Systems of Supports. 12th ed. Washington (DC): American Association on Intellectual and Developmental Disabilities; 2021
5. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW, *et al.* Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022;149:e2022057010
6. Cochrane Handbook for Systematic Reviews of Interventions. Version 6.4. Cochrane Collaboration; 2023
7. Frenk J, Chen L, Bhutta ZA, *et al.* Health professionals for a new century: transforming education to strengthen health systems. Lancet. 2010;376:1923-1958
8. Brasil. Ministério da Saúde. Política Nacional de Educação Permanente em Saúde. Brasília: Ministério da Saúde; 2018
9. Ceccim RB, Feuerwerker LCM. O quadrilátero da formação para a área da saúde. Physis. 2004;14(1):41-65
10. Institute of Medicine. Crossing the Quality Chasm: A New Health System for the 21st Century. Washington (DC): National Academies Press; 2001

CAPÍTULO 34
Autodefensoria e participação política

A construção de uma rede de protagonismo da pessoa com T21

Autoras: Edna Maia e Leide Maia

A história da defesa dos direitos das pessoas com T21 no Brasil está ligada à mobilização das famílias. Foram elas que criaram associações, enfrentaram a segregação e reivindicaram saúde, educação, trabalho e vida em comunidade. Esse movimento foi essencial para a constituição da Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down (FBASD) e de outras organizações. [1–3]

Com o avanço do movimento político das pessoas com deficiência, o questionamento do modelo médico e a afirmação do modelo social ganhou força a reivindicação das próprias pessoas com deficiência por participação direta nas decisões e na defesa de seus direitos. Para as pessoas com deficiência intelectual, esse processo ocorreu de forma mais tardia e exigiu acessibilidade, apoios e oportunidades de formação política. A produção de acessibilidade e a aprendizagem coletiva são, justamente, dimensões fundamentais dos movimentos de autodefensoria. [1–3]

A autodefensoria insere-se nesse novo momento. Ela amplia o movimento associativo ao reunir famílias, organizações e pessoas com deficiência em uma luta compartilhada, na qual os próprios sujeitos de direitos ocupam espaços de decisão, representação e liderança. A pessoa com T21 passa a participar da definição das pautas, a expressar escolhas e a atuar em defesa de direitos individuais e coletivos. [1–3]

Na FBASD, essa caminhada começou em 2016, com a criação do Grupo Nacional de Autodefensoria, formado por 13 participantes. Entre 2016 e 2020, o grupo construiu referências, participou da elaboração das diretrizes e produziu os Cadernos da Autodefensoria , escritos em linguagem simples e validados por autodefensores e autodefensoras. [4]

A partir de 2021, a Federação ampliou a Autodefensoria, chamando suas filiadas a criar grupos regionais e locais. Foi nesse momento que nossa trajetória, no Espaço Mosaico, filiado à FBASD, se encontrou de forma mais direta com esse movimento. Leide Maia participou da criação e assumiu a coordenação da Autodefensoria da Região Sudeste, onde permaneceu por cinco anos. Em 2023, Edna Maia assumiu a coordenação nacional da Autodefensoria da Federação.

Ao acompanhar o crescimento da rede, compreendemos que ampliar o número de grupos precisava caminhar junto com a qualificação do trabalho. A autodefensoria se constrói em experiências coletivas nas quais cada pessoa compartilha o que sabe, escuta outras perspectivas, elabora opiniões e amplia sua compreensão sobre direitos e participação social.

Por isso, propusemos formações de mediadores tendo como referenciais teóricos Vigotski, Paulo Freire e Madalena Freire. Esses referenciais reconhecem cada autodefensor e autodefensora como sujeito de conhecimento, com história, experiências e potencial para aprender. O grupo torna-se espaço de construção coletiva do saber, e a mediação cria condições para o diálogo, a comunicação acessível e a participação. Autodefensores, autodefensoras, mediadores, apoiadores e coordenações aprendem juntos. [5–8]

As formações de *advocacy* para os autodefensores aprofundaram esse processo. Autodefensores e autodefensoras de grupos locais, regionais e nacional passaram a estudar a organização do Estado, os Poderes Executivo, Legislativo e Judiciário, a elaboração das leis, a representação e a incidência

política. Ao circularem entre grupos e conhecerem pessoas de diferentes regiões, fortaleceram também o pertencimento a um movimento nacional.

Em 2026, a Autodefensoria da FBASD está presente nas cinco regiões do Brasil, com 19 grupos e quase 300 autodefensores e autodefensoras. Desde 2023, foram realizados oito encontros regionais e, em novembro de 2025, realizamos o Encontro Nacional de Autodefensores durante o IX Congresso Brasileiro de Síndrome de Down, realizado em conjunto com o VII Congresso Ibero-americano de Síndrome de Down, em Campinas, reunindo cerca de 400 pessoas da rede de autodefensoria. [9]

A formação continuada dos mediadores foi organizada para sustentar essa rede, articular os diferentes territórios, aprofundar a prática da mediação e apoiar tanto os grupos existentes quanto a criação de novos grupos. Hoje, uma autodefensora preside uma das organizações filiadas e outros autodefensores integram a diretoria da Federação. Esses avanços revelam uma transformação política: as pessoas com T21 passam a ocupar o movimento associativo também como dirigentes, representantes e formuladoras de propostas.

A autodefensoria é parte da luta histórica pelos direitos das pessoas com deficiência e representa um novo momento dessa trajetória. Famílias e organizações permanecem fundamentais, agora ao lado de autodefensores e autodefensoras que se organizam para falar, decidir, representar e defender direitos. Fortalecer esse movimento significa ampliar a acessibilidade, formar lideranças, sustentar redes e reconhecer a pessoa com T21 como cidadã, sujeito político e participante ativo da construção de uma sociedade mais justa e anticapacitista.

Referências

1. Organização das Nações Unidas (ONU). Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência. Nova York: ONU; 2006
2. Brasil. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Diário Oficial da União. 7 jul. 2015
3. Lanna Júnior MCM, organizador. História do movimento político das pessoas com deficiência no Brasil. Brasília: Secretaria de Direitos Humanos; Secretaria Nacional de Promoção dos Direitos da Pessoa com Deficiência; 2010
4. Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down. Cadernos da Autodefensoria. Brasília: FBASD; 2020
5. Freire P. Pedagogia da autonomia: saberes necessários à prática educativa. São Paulo: Paz e Terra; 2004
6. Vigotski LS. A formação social da mente. 7. ed. São Paulo: Martins Fontes; 2007
7. Vigotski LS. Pensamento e linguagem. 4. ed. São Paulo: Martins Fontes; 2008
8. Freire M. O que é um grupo? In: Freire M, organizadora. Grupo: indivíduo, saber e parceria: malhas do conhecimento. 3. ed. São Paulo: Espaço Pedagógico; 2003. p. 29-38
9. Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down. Dados da Rede Nacional de Autodefensoria: julho de 2026. Brasília: FBASD; 2026. Documento institucional da FBASD.

CAPÍTULO 35
Relato das Experiências Exitosas

Autores: Beatriz Elizabeth Bagatin Veleda Bermudez, Maria de Fátima Joaquim Minetto, Noemia da Silva Cavalheiro, Andrea Petermann Chatagnier Sperandio, Carolina Joukoski Garcia, Vera Lúcia Carneiro, Susana Giraldi, Raquel Bassan , Yasmine Mendes Pupo, Claudia Moreira, Alex Duarte, Edna Maia, Leonardo Gontijo, Lisley Sophia e Ana Cláudia M. de Figueiredo

Introdução

Uma linha de cuidado não se constrói apenas a partir de diretrizes, evidências científicas e marcos normativos. Ela também se fortalece quando encontra, na realidade, experiências capazes de transformar princípios em práticas, direitos em oportunidades e conhecimento em caminhos concretos de cuidado, inclusão e participação.

Em diferentes contextos, pessoas, instituições, profissionais, pesquisadores, educadores, famílias, movimentos sociais e organizações da sociedade civil vêm construindo iniciativas que demonstram que é possível transformar realidades. Algumas dessas experiências nasceram da vivência familiar com a Trissomia do Cromossomo 21 (T21); outras surgiram do encontro profissional, científico, educacional ou humano com pessoas com T21 e com os desafios impostos pelas barreiras ainda presentes na sociedade.

São trajetórias distintas, movidas por diferentes pontos de partida, mas que encontram um propósito comum: ampliar possibilidades, remover barreiras e contribuir para que pessoas com T21 possam exercer seus direitos, desenvolver suas potencialidades, fazer escolhas e participar plenamente da vida em sociedade.

Este capítulo reúne algumas dessas experiências exitosas. Elas não são apresentadas como modelos únicos, fórmulas prontas ou caminhos a serem simplesmente reproduzidos. Cada experiência carrega a singularidade de seu território, de seu tempo, das pessoas envolvidas e das circunstâncias que impulsionaram sua construção.

Ao percorrê-las, porém, é possível reconhecer elementos que se aproximam: a disposição para questionar práticas estabelecidas, a construção de redes, a produção e o compartilhamento de conhecimento, a inovação, a defesa de direitos, a transformação dos ambientes e, especialmente, o reconhecimento da pessoa com T21 como sujeito de sua própria história.

Mais do que apresentar iniciativas que deram certo, estas páginas revelam possibilidades. Mostram que uma experiência transformadora pode nascer de uma necessidade vivida por uma família, de uma inquietação profissional, de uma pergunta de pesquisa, de uma sala de aula, de um serviço de saúde, de uma instituição, de um projeto social ou, simplesmente, de um encontro capaz de modificar a maneira como alguém compreende a diversidade humana.

E talvez esteja justamente aí uma de suas maiores potências: não é preciso ter uma pessoa com T21 na própria família para assumir o compromisso de construir uma sociedade na qual ela tenha oportunidades, direitos, voz, participação e pertencimento.

Compartilhar experiências exitosas é também uma forma de fazê-las circular, provocar novas perguntas e inspirar outras construções. Que os relatos apresentados neste capítulo sejam, portanto, mais do que registros do que já foi realizado. Que sejam pontes entre as transformações que já começaram e tantas outras que ainda podemos construir juntos.

35.1 O Ambulatório da Síndrome de Down do Hospital de Clínicas da UFPR e a Associação Reviver Down

Em 1993, uma mãe cansada da solidão do diagnóstico fundou a Associação Reviver Down. Em 1997, essa luta virou o Ambulatório da Síndrome de Down do Hospital de Clínicas da UFPR, pioneiro na América Latina. Essa foi a realidade que nos propusemos a transformar: o isolamento das famílias e a ideia de que uma síndrome resume uma pessoa.[1] Hoje acompanhamos mais de 5.000 pacientes, com equipe interdisciplinar e olhar bioecológico que enxerga cada pessoa em sua família, escola e comunidade.[2] Cardiopatias congênitas, presentes em 50% dos casos, passaram a ser identificadas e tratadas precocemente, e mais de 90% dos pacientes iniciam intervenção precoce até os 6 meses de vida.[1] Formamos gerações de profissionais e sustentamos, com a Reviver Down, uma rede que vai do nascimento à vida adulta. Aprendemos que nenhuma família chega pronta para a notícia, e que a forma como ela é dada marca para sempre esse vínculo. Aprendemos que inclusão não é favor, é direito hoje um terço de nossos pacientes está incluído no ensino regular[1], mas o obstáculo raramente está na criança: está numa escola despreparada para a diferença. Aprendemos, sobretudo, com as próprias pessoas com T21: antes de "pessoas com deficiência", são pessoas. Ainda há muito a superar: despreparo de serviços, desigualdade de acesso e uma transição para a vida adulta pouco estruturada nas políticas públicas. Para quem constrói uma sociedade mais inclusiva, deixamos o princípio que guia cada consulta destes vinte anos: nada sobre nós, sem nós.[1,2,3]

Referências

1. Bermudez, B.E.B.V., Cat, M.N.L., Minetto, M.F.J. et al. (2016). Perfil dos pacientes acompanhados no Ambulatório de Síndrome de Down do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná. Tese de Doutorado, Acervo Digital, UFPR.
2. Bronfenbrenner, U. (2011). Bioecologia do desenvolvimento humano: tornando os seres humanos mais humanos. (A. Carvalho-Barreto, Trad.). Porto Alegre: Artmed.
3. Minetto, Maria de Fátima Joaquim; Bermudez, Beatriz Elizabeth Bagatin Veleda (Org.). Bioecologia do desenvolvimento na Síndrome de Down: práticas em saúde e educação baseadas em evidências. Curitiba: Íthala, 2017.

Equipe atual do Ambulatório da Síndrome de Down:
Beatriz Elizabeth Bagatin Veleda Bermudez | Maria de Fátima Joaquim Minetto | Noemia da Silva Cavalheiro | Andrea Petermann Chatagnier Sperandio | Carolina Joukoski Garcia | Vera Lúcia Carneiro | Susana Giraldi | Raquel Bassan | Yasmine Mendes Pupo

https://ufpr.br/projeto-vivencias-em-sindrome-de-down-da-ufpr-atende-cerca-de-30-pacientes-por-semana-no-hospital-de-clinicas/

https://reviverdown.org.br/

Presença que transforma: Instituto Alana

A atuação do Alana no campo da síndrome de Down nasceu da convicção de que a inclusão se constrói com a presença e a participação das pessoas com T21 nos espaços onde conhecimento e decisões são produzidas. Essa compreensão se fortalece na parceria com a Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down (FBASD), cuja experiência e diálogo com pessoas com T21, famílias e organizações da sociedade civil orientam nossas ações. Organizações vinculadas à FBASD também integram a Rede Buriti-SD como polos de pesquisa, aproximando a ciência das realidades e prioridades da comunidade. Autodefensores e pessoas com T21 participam de iniciativas do Alana, como *hackathons* [maratona colaborativa de inovação, visando a resolução de problemas. O termo vem da união de *hack* (programar com criatividade) e *marathon* (maratona). N. da E.] inclusivos, ações de *advocacy* e processos de escuta. Essa participação ultrapassou os projetos sobre T21 e alcançou espaços que orientam os caminhos da instituição. O conselho de adolescentes do Alana, que contribui para ações presentes e futuras, inclui uma pessoa com T21.

Essa trajetória transformou a maneira como o Alana atua. Passamos a considerar a participação de pessoas com deficiência desde o desenho dos projetos, a incorporar acessibilidade em materiais, eventos e ações e a questionar parceiros quando elas não estão representadas em iniciativas que lhes dizem respeito. A inclusão deixou de ser apenas um tema e passou a orientar nossas práticas e relações institucionais. A principal aprendizagem é que participação não é etapa complementar nem validação posterior. É um direito e uma condição para que pesquisas, políticas e iniciativas sejam legítimas e transformadoras. A convivência com pessoas com T21 tem nos ajudado a compreender, de forma concreta e humana, o que significa inclusão, ser sujeito de direitos e participar de todos os espaços. Quando essa presença transforma relações, projetos e decisões, a inclusão deixa de ser escolha ou gesto adicional e passa a ser essencial à forma como uma instituição atua e se relaciona com a sociedade.

Claudia Moreira

Líder de projetos de pesquisa científica no Alana

https://alana.org.br/

O Instituto Cromossomo 21

O Instituto Cromossomo 21 nasceu a partir da minha própria trajetória. Durante a produção e direção de um longa-metragem cuja protagonista era uma jovem com síndrome de Down, vivi anos de pesquisa, convivência e escuta que transformaram completamente a minha forma de compreender a deficiência. Percebi que as maiores barreiras não estavam nas pessoas, mas nas baixas expectativas, na falta de oportunidades e nos ambientes pouco favoráveis ao desenvolvimento. Essa experiência despertou em mim o desejo de estudar o tema e criar projetos capazes de ampliar autonomia, protagonismo e pertencimento. Foi assim que fundei o Instituto Cromossomo 21. Ao longo dos anos, convivendo com milhares de famílias e pessoas com deficiência intelectual, identifiquei um padrão: muitos adultos desejavam viver sua vida adulta, fazer escolhas e assumir responsabilidades, mas raramente encontravam oportunidades para experimentar isso. Dessa inquietação nasceu a Expedição 21 e outros projetos de impacto social do Instituto. Mais do que ensinar habilidades,

buscamos construir ambientes que permitam às pessoas desenvolverem seu potencial e serem reconhecidas como protagonistas de suas próprias histórias.

Realidade que propusemos a transformar - O Instituto Cromossomo 21 nasceu da compreensão de que a principal barreira enfrentada pelas pessoas com deficiência intelectual não está, necessariamente, em sua condição, mas na forma como a sociedade organiza os ambientes em que elas vivem. Nosso propósito nunca foi transformar pessoas, mas provocar uma mudança de paradigma: questionar modelos de educação, inclusão e desenvolvimento que limitam o potencial humano antes mesmo que ele possa ser revelado. Acreditamos que autonomia, protagonismo e participação social são competências que emergem quando as pessoas encontram ambientes que acreditam em suas capacidades, oferecem oportunidades reais de aprendizagem e respeitam suas singularidades. Foi com esse propósito que surgiu a Expedição 21 , uma imersão que funciona como um laboratório social, simulando uma sociedade verdadeiramente inclusiva. Durante a experiência, os participantes vivenciam um ambiente estruturado com expectativas positivas, desafios reais, acessibilidade comunicacional e oportunidades para tomar decisões e assumir responsabilidades. Criamos um ambiente com exigência e suporte. Não reduzimos os desafios por causa da deficiência; adaptamos os caminhos para que cada pessoa possa enfrentá-los de forma significativa. A literatura demonstra que ambientes positivos e encorajadores favorecem o desenvolvimento, e é exatamente isso que buscamos proporcionar. Ao final da imersão, percebemos que a maior transformação acontece também na forma como a sociedade passa a enxergar essas pessoas. A Expedição 21 demonstra que a inclusão depende menos das características individuais e muito mais da qualidade dos ambientes que construímos. Não perguntamos do que uma pessoa é capaz; perguntamos que ambiente estamos oferecendo para que ela revele suas capacidades.

Impactos e mudanças - Ao longo de quase 16 anos de atuação, o Instituto Cromossomo 21 consolidou seu trabalho em três eixos: audiovisual, educação inclusiva, mercado de trabalho e desenvolvimento da autonomia de pessoas com deficiência intelectual. No audiovisual, produzimos filmes, documentários e conteúdos que ampliam a representatividade e contribuem para desconstruir estereótipos. Na educação, desenvolvemos programas que promovem experiências concretas de autonomia, protagonismo e participação social, além de iniciativas gratuitas voltadas à formação e ao fortalecimento das famílias. Um dos marcos mais importantes dessa trajetória é a validação científica da metodologia da Expedição 21 . A pesquisa demonstra, por meio de evidências, que um ambiente estruturado, com expectativas positivas, desafios adequados e acessibilidade comunicacional, impacta significativamente o desenvolvimento de pessoas com deficiência intelectual. Esse resultado reforça uma mudança de paradigma: o desenvolvimento humano não depende apenas das características individuais, mas também da qualidade dos ambientes que construímos. Esperamos que essas evidências contribuam para orientar práticas educacionais, políticas públicas e uma compreensão mais baseada em potencialidades do que em limitações.

Aprendizados ao caminhar ao lado das pessoas com T21 e suas famílias - Aprendi, antes de tudo, a questionar muitas das minhas próprias convicções sobre desenvolvimento humano, autonomia e inclusão. Talvez o maior aprendizado tenha sido compreender que a inclusão não deve ser um projeto isolado, mas uma característica de uma sociedade bem estruturada. Ambientes acessíveis, comunicação clara, relações respeitosas e oportunidades de participação beneficiam todas as pessoas, não apenas quem tem deficiência. Da mesma forma, aprendi que naturalizar a deficiência é essencial para construirmos uma sociedade verdadeiramente inclusiva. Enquanto tratarmos a deficiência como exceção, continuaremos criando barreiras. Quando entendemos que a diversidade faz parte da condição humana, passamos a construir ambientes preparados para acolher diferentes formas de aprender, comunicar e participar. Também compreendi que autonomia nasce da experiência. As pessoas revelam seu potencial quando encontram oportunidades, desafios adequados e

apoio na medida certa. Depois de todos esses anos, a principal transformação aconteceu em mim. Hoje acredito que não devemos perguntar se uma pessoa é capaz, mas se o ambiente que construímos permite que ela demonstre do que é capaz. Essa convicção orienta todo o trabalho do Instituto Cromossomo 21.

Mensagem para quem deseja construir uma sociedade inclusiva - A inclusão começa muito antes de uma política pública ou de uma legislação. Ela começa quando estamos dispostos a revisar nossas próprias crenças, reconhecer nossos preconceitos e questionar as expectativas que construímos sobre o outro. Não existe inclusão sem convivência. É a convivência que reduz estereótipos, aproxima as pessoas e transforma a diversidade em pertencimento. Quando compartilhamos os mesmos espaços, deixamos de enxergar diagnósticos e passamos a enxergar pessoas. Também acredito que precisamos mudar a pergunta. Em vez de questionar como incluir alguém, devemos perguntar como construir ambientes que já considerem a diversidade desde a sua origem. No fim, a inclusão não beneficia apenas as pessoas com deficiência. Ela torna a sociedade mais humana, inovadora, inteligente e justa para todos. Construir ambientes inclusivos não é um ato de solidariedade, mas uma escolha baseada em evidências de que todos se desenvolvem melhor quando pertencem.

Alex Duarte

Educador Social

https://cromossomo21.com.br/

Fundação Síndrome de Down: uma experiência de transformação, conhecimento e inclusão

A Fundação Síndrome de Down nasceu do compromisso de famílias que acreditaram que a síndrome de Down não poderia definir os limites da vida de seus filhos. Em um período em que predominam concepções centradas na deficiência e na reabilitação, a instituição foi criada com o propósito de construir novos caminhos, reconhecendo as pessoas com síndrome de Down como sujeitos de direitos, capazes de aprender, participar da vida em comunidade, desenvolver autonomia e construir seus próprios projetos de vida. Desde sua origem, a Fundação adotou uma perspectiva que valoriza as potencialidades de cada pessoa e compreende que a inclusão depende da transformação dos contextos sociais, educacionais e culturais. Essa concepção acompanha a evolução das discussões sobre deficiência, aproximando- se do modelo social e da perspectiva dos direitos humanos, segundo os quais as principais barreiras à participação não estão nas pessoas, mas nas condições que limitam o exercício pleno de sua cidadania. Esse entendimento orienta um modelo de atuação que acompanha as diferentes etapas da vida, articulando saúde, educação, assistência social, cultura, trabalho e garantia de direitos.

Ao longo de sua história, a instituição ampliou continuamente suas estratégias de intervenção, buscando responder às necessidades das pessoas com síndrome de Down e de suas famílias, sem perder de vista que inclusão é um processo coletivo, construído na interação entre indivíduos, comunidades e políticas públicas. Uma das contribuições mais significativas da Fundação foi a defesa da educação inclusiva em um momento em que essa perspectiva ainda encontrava pouca adesão no país. A atuação junto às escolas favoreceu a construção de práticas pedagógicas mais inclusivas e reafirmou o direito de crianças e jovens aprenderem em ambientes comuns, convivendo com a diversidade e participando ativamente da vida escolar. Com o amadurecimento dessa experiência,

novas frentes de atuação passaram a contemplar a formação profissional, a inserção no mundo do trabalho, o fortalecimento da autonomia, a vida adulta e, mais recentemente, os desafios relacionados ao envelhecimento das pessoas com síndrome de Down.

Ao longo desse percurso, a Fundação consolidou um conjunto de metodologias e tecnologias sociais que ampliam as possibilidades de participação social. Projetos como o Ateliê de Artes Thomaz Perina evidenciam o potencial da arte como espaço de expressão, desenvolvimento e reconhecimento de talentos. As ações desenvolvidas pela Biblioteca e pelo Projeto LAH – Livros, Artes e Histórias promovem o acesso à leitura, à cultura e ao conhecimento como direitos fundamentais, fortalecendo experiências de aprendizagem, convivência e participação.

O compromisso com as famílias também constitui uma característica marcante da atuação institucional. Iniciativas como o Bem-Vindo Bebê e a Hora da Notícia ampliam o acesso à informação, fortalecem vínculos e oferecem apoio desde os primeiros momentos após o nascimento, favorecendo a construção de expectativas positivas em relação ao desenvolvimento, à autonomia e às possibilidades de participação social das pessoas com síndrome de Down.

Mais do que desenvolver programas, a Fundação construiu uma experiência baseada na produção, sistematização e disseminação do conhecimento. A prática cotidiana tornou-se fonte permanente de reflexão, aperfeiçoamento e inovação, contribuindo para o desenvolvimento de metodologias que dialogam com diferentes áreas do conhecimento e qualificam a atuação de profissionais, gestores, pesquisadores e instituições comprometidas com a inclusão. Essa produção de conhecimento também se expressa na realização de eventos científicos, simpósios, encontros e congressos que promovem o intercâmbio entre pesquisadores, profissionais, estudantes, famílias e pessoas com deficiência. Esses espaços favorecem o diálogo entre a produção acadêmica e a experiência prática, ampliando a circulação de evidências, metodologias e estratégias capazes de fortalecer políticas públicas e práticas profissionais comprometidas com os direitos das pessoas com deficiência.

Os impactos dessa trajetória podem ser observados em diferentes dimensões. As pessoas com síndrome de Down ampliaram suas oportunidades de desenvolvimento, escolarização, inserção profissional, participação comunitária e exercício da cidadania. As famílias passaram a construir expectativas mais positivas sobre o futuro de seus filhos e filhas, fortalecendo processos de autonomia e participação. Ao mesmo tempo, escolas, empresas, profissionais e gestores foram desafiados a rever concepções, superar barreiras atitudinais e desenvolver ambientes mais inclusivos. Essa experiência demonstra que a inclusão não se limita ao acesso a serviços especializados. Ela exige a construção de redes colaborativas, o fortalecimento dos territórios, a produção de conhecimento e o compromisso permanente com a transformação das práticas sociais. A articulação entre diferentes políticas públicas e áreas do conhecimento amplia as possibilidades de participação e contribui para que cada pessoa possa desenvolver plenamente suas potencialidades ao longo de todo o ciclo de vida.

Os desafios contemporâneos reforçam a importância dessa perspectiva. Questões relacionadas à vida independente, à moradia com apoio, ao envelhecimento das pessoas com síndrome de Down e ao fortalecimento das redes de suporte exigem novas respostas, metodologias e políticas capazes de acompanhar as mudanças vividas por essa população. Esses temas ampliam o compromisso com uma inclusão que não se restringe à infância ou ao período escolar, mas acompanha a pessoa em todas as fases da vida. A trajetória da Fundação Síndrome de Down evidencia que a construção de uma sociedade inclusiva depende da articulação entre conhecimento, inovação, compromisso ético e participação social. Sua experiência demonstra que reconhecer potencialidades, fortalecer direitos e transformar contextos são processos indissociáveis.

Mais do que um conjunto de projetos, a Fundação consolidou uma forma de compreender a inclusão como prática cotidiana, baseada no respeito à diversidade, na valorização das singularidades e na convicção de que toda pessoa tem o direito de participar plenamente da vida em sociedade. É

essa compreensão que continua inspirando profissionais, famílias, gestores e comunidades a construir ambientes cada vez mais acessíveis, acolhedores e comprometidos com a dignidade humana.

história, os programas, as publicações e as ações desenvolvidas pela Fundação

https://www.fsdown.org.br/o-que-fazemos

35.5 MAIA: Uma Metodologia de Educação para Todos

Como construir uma escola em que todos os estudantes possam aprender, participar e avançar? Essa pergunta orientou a criação da Metodologia Acessível para Inclusão e Aprendizagem (MAIA), desenvolvida a partir da experiência com estudantes, famílias, professores e escolas e fundamentada nos princípios da educação inclusiva, do Desenho Universal para Aprendizagem (DUA), da linguagem simples, da acessibilidade e das políticas públicas de educação inclusiva. A inclusão escolar se concretiza quando cada estudante encontra condições de acessar o currículo, compreender os conteúdos, participar das atividades e demonstrar o que aprendeu. Com esse propósito, a MAIA integra conhecimento pedagógico, tecnologia e recursos acessíveis para apoiar professores no planejamento de práticas inclusivas. A plataforma reúne milhares de atividades, avaliações, formações e ferramentas para adaptação de materiais, além de apoiar a elaboração de Estudos de Caso, Planos Educacionais Individualizados (PEI) e Planos de Atendimento Educacional Especializado (PAEE).

Um dos diferenciais da metodologia é reconhecer que a heterogeneidade faz parte da sala de aula. Os recursos são organizados em diferentes níveis de complexidade, permitindo que todos os estudantes trabalhem os mesmos conteúdos, porém com objetivos, apoios e estratégias compatíveis com suas necessidades e formas de aprendizagem. Dessa forma, o foco deixa de ser a adaptação individual realizada após o planejamento e passa a ser a construção de práticas pedagógicas acessíveis desde sua concepção. A linguagem simples constitui outro pilar da MAIA, articulando estrutura textual, vocabulário acessível, recursos visuais e validação com o público a que se destina, favorecendo o acesso à informação e ao conhecimento. Associada à curadoria pedagógica, aos parâmetros de acessibilidade e à inteligência artificial, amplia as possibilidades de criação e adaptação de materiais, preservando os objetivos de aprendizagem e valorizando a autonomia docente. Ao longo de sua trajetória, a metodologia tem contribuído para ampliar a aprendizagem, a participação e a autonomia de estudantes com deficiência, além de fortalecer o trabalho de professores e gestores.

Mais do que um conjunto de recursos, a MAIA representa uma forma de compreender a diversidade como característica própria da escola e de transformar os princípios da educação inclusiva em práticas concretas. Ao apoiar professores, estudantes, famílias e redes de ensino, contribui para que a inclusão se consolide como direito, prática cotidiana e elemento essencial da qualidade e da equidade na educação.

Edna Maia

Educadora e Especialista em diversidade e inclusão

Plataforma oficial MAIA de Educação Inclusiva:

https://maiaedu.com.br/

35.6 Transformação Cultural e Inclusão Laboral: A Experiência do Instituto Mano Down

Quando idealizei o Instituto Mano Down, tinha a convicção de que o acesso ao trabalho para a pessoa com síndrome de Down (T21) não deveria depender apenas da existência de uma vaga, mas do reconhecimento de suas potencialidades e da oferta de apoios adequados. Apesar dos inegáveis avanços legais, como a Lei Brasileira de Inclusão e a Lei de Cotas, a inclusão laboral plena ainda esbarra no desconhecimento e na falta de preparo do mercado corporativo.

Para transformar essa realidade estrutural, criamos em 2017 o programa INCLUO / Talento Apoiado. Nossa atuação baseia-se na metodologia do Emprego Apoiado, compreendendo a inclusão profissional como um processo contínuo que se inicia nos contextos familiar e educacional. Na prática, traçamos o perfil vocacional do candidato, alinhamos o desenvolvimento do emprego junto à organização e mantemos um rigoroso acompanhamento pós-colocação. Além de oferecer formação técnica aos trabalhadores, atuamos fortemente nas empresas parceiras com sensibilizações e capacitações voltadas para gestores, líderes e equipes operacionais.

Os resultados colhidos de 2019 a 2025 comprovam a eficácia do nosso modelo. Promovemos a inclusão de 74 pessoas com deficiência intelectual no mercado de trabalho formal de Belo Horizonte, atingindo uma notável taxa de retenção de 97% após 12 meses de contratação. Já consolidamos parcerias com 27 empresas de diferentes setores e viabilizamos mais de 120 ações de sensibilização. O impacto é tão expressivo que 100% dessas organizações relatam mudanças positivas em sua cultura organizacional, destacando o aumento da empatia, da colaboração e do fortalecimento do senso de propósito interno.

Para nós e para as famílias atendidas, cada nova contratação vai muito além do crachá. Significa a conquista da autonomia, o fortalecimento da autoestima e o reconhecimento social pleno. O trabalho consolida-se, assim, como uma ferramenta insubstituível de cidadania, fundamental para que cada pessoa com T21 possa sustentar sua independência e ser protagonista do seu próprio projeto de vida.

Leonardo Gontijo

Idealizador e diretor-presidente

https://manodown.com.br

35.7 Manifesto pela Participação: Pessoas com T21, Famílias e Iniciativas que Transformam Realidades

Em 1998, nasceu a Associação Vitória Down, a primeira instituição do Espírito Santo voltada exclusivamente para a síndrome de Down. Após um ano de encontros, familiares e profissionais decidiram transformar a dor em ação, impulsionados pela indignação diante da entrega desumanizada do diagnóstico — realidade que infelizmente persiste. Recusando prognósticos deterministas, decidimos acolher nossos filhos por suas potencialidades.

Há quase trinta anos, diante da escassez de informações sobre a Trissomia do Cromossomo 21, inspiramo-nos nos materiais da SerDown (BA) e da UpDown (SP) e nos filiamos à Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down para buscar conhecimentos atualizados, descentralizar o saber e construir caminhos no território capixaba.

O que começou com o acolhimento de poucas famílias transformou-se em uma instituição sólida e profissionalizada. Pautada na inovação e na ciência, nossa equipe se mantém atualizada para romper com o assistencialismo e inaugurar debates antes silenciados localmente, como o envelhecer, o mundo do trabalho e as relações afetivas na vida adulta.

Investimos na formação de profissionais da saúde e educação, estabelecemos parcerias com diferentes universidades locais, apresentamos trabalhos em congressos internacionais e participamos de Conselhos, contribuindo para a construção e o acompanhamento de políticas públicas. Somos também um dos nove primeiros polos envolvidos no Projeto Buriti, em parceria com o Alana.

Propomo-nos a transformar isolamento em autonomia, fortalecendo famílias e formando autodefensores potentes. Celebramos jovens que concluíram o ensino médio, conquistaram o mundo do trabalho e ampliaram suas vozes, inclusive no Senado Federal e em conferências da ONU, em Nova Iorque e Genebra.

A inclusão não é caridade, mas dever de justiça. Exige coragem para investir no protagonismo e na consciência de direitos. Convidamos a sociedade a caminhar conosco: um mundo que acolhe a potência da pessoa com T21 é um mundo onde todos podem estar onde quiserem estar.

Lisley Sophia Nunes Dias

https://vitoriadown.com.br

35.8 Pacto 33: Recomendações para um Brasil Anticapacitista (2027–2030)

Buscando incluir na agenda das candidaturas aos Poderes Executivo e Legislativo as demandas das pessoas com deficiência, a Rede Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Rede In) divulgou o Pacto 33: Recomendações para um Brasil Anticapacitista (2027–2030), semelhantemente ao que fez nas eleições de 2022.

A primeira parte do título do documento encontra razão de ser no artigo 33 da Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência (CDPD), que determina a participação dessas pessoas e das suas organizações representativas no monitoramento da implementação da CDPD. Já a menção ao anticapacitismo tem relação com o reconhecimento de que a discriminação e o preconceito contra essas pessoas, enraizados nas atitudes, normas e decisões, entre outros, precisam ser enfrentados em toda sua amplitude e vieses.

A iniciativa busca contribuir para que o próximo ciclo governamental transforme direitos reconhecidos em políticas públicas concretas. Para tanto, apresenta 9 diretrizes, 8 propostas e 71 metas, que são aptas a orientar programas de governo, compromissos eleitorais e prioridades legislativas e a propiciar o papel da sociedade civil como agente estratégico na formulação, no aperfeiçoamento e no monitoramento das ações estatais.

As políticas públicas, sendo alinhadas com essas propostas e metas, têm o potencial de fortalecer a compreensão da deficiência como construção social e enfraquecer a lógica assistencialista, contribuindo para a construção de uma agenda pública inclusiva, anticapacitista e comprometida com a efetivação dos direitos humanos das pessoas com deficiência.

O êxito dessa empreitada dependerá da capacidade da Rede In conscientizar as candidaturas – e, mais adiante, as pessoas eleitas – sobre a importância de cada proposta, meta e diretriz do Pacto,

conscientizar a sociedade sobre a relevância do seu papel no processo de divulgação do documento e conscientizar as próprias pessoas com deficiência a fazerem valer o lema “nada sobre nós sem nós”.

Sem essa participação política ampla, não alcançaremos o objetivo último do Pacto, que é viabilizar que os direitos humanos dessas pessoas deixem de existir apenas no papel para passar a existir nas suas vidas, tornando o Brasil mais justo, inclusivo, acessível e anticapacitista.

Ana Cláudia M. de Figueiredo

Diretora Executiva da Rede In



CAPÍTULO 36
Famílias: histórias de cuidado, transformação e autonomia

Autores: Iarla Brenda Cardoso de Aguiar Violatti e Leopoldo Nascimento Violatti, Flávio Pacheco, Elenilva S. da Silva Coutinho, Fernanda Setubal, Elda Menezes, Dayane e André, Vanessa De Barba, Erika Iaropoli Carneiro, Leide César, Lívia Borges e Marcos de Araújo, Pedro Ulisses, Rafael Lima Quadros, Lincoln Moreira Jorge Junior, Márcia Vasconcellos Babeto, Juliana Mello, Carolina Solon, Bárbara Elisa P. Alves, Augusto Mergulhão Schmidt, Ana Paula Alessio, André Barros, Mônica Barros, Erika Nobre e Ricardo Moura, Maria Madalena Nobre, Margarida e Antonio

Introdução

Toda história começa em algum lugar. Para muitas pessoas com Trissomia do Cromossomo 21 (T21), esse primeiro lugar é a família — espaço onde a notícia chega, os primeiros vínculos se constroem, as dúvidas aparecem e, pouco a pouco, novos caminhos começam a ser desenhados.

Não existe uma única forma de viver a T21 em família. Há diferentes histórias, configurações familiares, contextos sociais, possibilidades de acesso, desafios, expectativas e maneiras de compreender a deficiência. Cada trajetória é singular. Em comum, porém, muitas famílias descobrem que cuidar não significa limitar, proteger não significa impedir experiências e amar também significa acreditar na capacidade de crescer, escolher, participar e construir a própria vida.

Ao longo dessa caminhada, mães, pais, irmãos, avós e outros familiares também são transformados. Aprendem com as conquistas, atravessam incertezas, enfrentam barreiras e, muitas vezes, precisam desconstruir expectativas para reconhecer outras possibilidades de futuro. Não raramente, tornam-se também agentes de transformação dos espaços por onde passam — na escola, nos serviços de saúde, na comunidade, no trabalho e na defesa de direitos.

Mas nenhuma família deveria precisar percorrer esse caminho sozinha. O desenvolvimento, a participação e a qualidade de vida das pessoas com T21 não podem depender exclusivamente do esforço familiar. São responsabilidades compartilhadas entre família, sociedade e Estado e exigem políticas públicas, serviços acessíveis, profissionais qualificados, redes de apoio e ambientes verdadeiramente inclusivos.

É igualmente importante reconhecer que, à medida que a pessoa com T21 cresce, sua própria voz deve ocupar cada vez mais espaço. A família permanece como referência de afeto e apoio, mas o protagonismo pertence à pessoa. Apoiar é também saber caminhar ao lado, oferecendo suporte sem substituir escolhas e criando condições para que autonomia e autodeterminação sejam exercidas de maneira possível e progressiva.

Neste capítulo, são as famílias que tomam a palavra. Seus relatos não pretendem representar todas as experiências familiares, nem oferecer receitas sobre como viver a T21. São histórias reais, atravessadas por afetos, descobertas, desafios, aprendizados e transformações.

Ao reuni-las, desejamos revelar algo que nenhuma diretriz clínica, isoladamente, conseguiria traduzir: por trás de cada linha de cuidado existem vidas que se entrelaçam, famílias que também aprendem e se transformam e, sobretudo, pessoas com T21 construindo suas próprias histórias.

A Chegada de Ana Beatriz: O Presente que Julguei Ser Grego

Autora: Nadja Quadros

Quando o sol ainda não havia cessado o brilho e os primeiros retalhos de sombra se despejavam no céu de Belo Horizonte, o meu marido, após receber o resultado do cariótipo da minha filha, veio assentar-se ao meu lado. Estava grávida de 3 meses, e a translucência nucal da minha bebê estava aumentada, com suspeita de síndrome de Down. Viajamos para Belo Horizonte para fazermos o cariótipo express, aquele cujo resultado sai em 24 horas. Pela sua expressão facial, eu já havia percebido que uma sentença se iniciava. Foi isso que eu senti. Naquele momento, uma vida inteira pela frente foi visualizada, carregada de dor e desilusões. E eu pensei: "*O que Deus está fazendo comigo?*"... As lágrimas corriam no meu rosto, os meus olhos ficaram embaçados e a noite chegou com toda a sua escuridão. Não entendia por que nós havíamos sido escolhidos para esta missão.

Karlo, meu marido, que sempre buscou as respostas nas evidências científicas, desta vez não acreditou que Ana Beatriz tivesse uma explicação científica. Não quis buscar na medicina a explicação para sua diferença. Enquanto eu chorava, ele ajoelhou-se ao meu lado, no pé da nossa cama, e começou a agradecer a Deus a oportunidade e a confiança de ter nos escolhido como seus pais. Disse-me que a explicação vinha do alto. E que um dia iríamos entender...

Daí, mais 6 meses se passaram, e cada dia era uma eternidade. Buscava, no cotidiano da minha experiência com Deus, a cura para a síndrome de Down. Como se a SD fosse uma doença. Estava à procura de um milagre. Tinha esperança de que Deus pudesse mudar o nosso destino.

Até que um dia, Pedro, meu filho mais velho, sentindo-se abandonado, sentou-se ao meu lado e, muito triste, me perguntou:

— Mamãe, eu não sabia que esperar um bebê, no caso a minha irmã, ia te deixar tão triste!

— Você até esqueceu que sou seu filho!

Daquele dia em diante, mesmo com toda a dor, passei a me esforçar para viver e, sobretudo, cuidar do meu filho. Não tinha forças para a rotina, então resolvi viajar com Pedro, cheia de culpa por não aceitar a condição que a minha filha apresentava. Amava ela sem a síndrome. Um dia ouvi na igreja que Deus dava à gente os filhos que precisamos ter. Nas missas de cura, comecei a sentir um mover de Deus em minha vida. Achava que era um milagre, que tudo ia se transformar. De tanto barganhar com Deus, um dia um padre me falou:

— Minha filha, Deus com certeza ainda continua fazendo milagres, sim. Mas não pense só na cura genética.

E eu insistia com ele que, se Deus quisesse, transformaria o material genético dela em apenas 46 cromossomos.

— Para Deus nada é impossível — disse eu ao padre.

Foi quando ele falou:

— Tenho certeza de que para Deus nada é impossível. Mas você já pensou que o milagre que você espera pode também ser o que ela, com síndrome de Down, vai fazer na sua vida e na da sua família? Pense nisso. Esta dor vai passar. Tenha fé, pois o jugo com Jesus é leve, e Ele, na sua sabedoria, não nos oferece nada que não possamos suportar. Meu marido me sustentou. A minha mãe, como sempre, ficou ao meu lado e muitas vezes cobrava de mim a força que eu não tinha. Sabia que doía nela me ver daquele jeito. Pedro, com seu jeitinho especial e diferente de ser, não parava de me dizer:

— Mamãe, aqui estou. Eu e meu papai vamos cuidar de você e de Ana Beatriz. Fica feliz!

Hoje, quase 17 anos se passaram. Anos bem vividos, de muita alegria, conquistas, desafios e superações.

Ana Beatriz mudou as nossas vidas, ressignificou a nossa existência. Com ela, por ela e por tantas outras pessoas, eu e o pai dela dedicamos a nossa vida ao cuidado integral da pessoa com deficiência e de sua família. A Síndrome de Down foi a porta de entrada para uma missão muito maior: acolher, cuidar e transformar a vida de pessoas com deficiência e de suas famílias.

Ao longo desses anos, fundamos o Ápice Down, ONG que desenvolveu um importante trabalho de formação em T21, pós-graduações, acolhimento e atendimento interdisciplinar. Chegamos a oferecer 3.873 atendimentos, de 14 de março de 2011 a dezembro de 2014. Em 26 de março de 2013, participamos da criação do CRISDown como cofundadores. Permanecemos na equipe até o início da pandemia, quando fomos convidados para coordenar a escrita científica dos *Guias de Desenvolvimento Neuropsicomotor, Sinais de Alerta e Estimulação Essencial e Oportuna*, desenvolvidos pelo Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB), em parceria com o Ministério da Saúde, voltados à Trissomia do Cromossomo 21 (T21) e aos Transtornos do Neurodesenvolvimento mais Prevalentes.

Essa missão continua por meio do Instituto Nadja Quadros (INQ), onde seguimos dedicando nossas vidas ao cuidado interdisciplinar de pessoas com deficiência e de suas famílias, à formação de profissionais, à pesquisa científica e ao desenvolvimento de tecnologias voltadas ao desenvolvimento neuropsicomotor. Em 2025, integrei a delegação brasileira na 14ª Conferência Mundial da Síndrome de Down da ONU, em Nova York.

E hoje realizamos mais um grande sonho: entregar esta obra, Diretrizes para Elaboração da Linha de Cuidado da Pessoa com Síndrome de Down (T21) em Todos os Ciclos da Vida . Mais do que um livro, ela representa o compromisso de compartilhar conhecimento, fortalecer redes de cuidado e contribuir para que cada pessoa com T21 e sua família tenham acesso a uma atenção integral, baseada em evidências científicas e, acima de tudo, humanizada.

Eu não sabia que Bia seria um cristal, pois brilha como uma estrela. Ela, com seu jeito infinito de ser gente me revela Deus, transformou a minha vida e a de sua família. Me atrevo até a dizer: mudou a vida de muitas pessoas, das que vivem e convivem com ela e até de quem ouve falar dela. Desde que passou a existir, vem desafiando a natureza, os médicos, a ciência, a educação, sua família, seus amigos e até a síndrome de Down. Em 2021, quase a perdemos para a COVID-19, mas ela também superou, deu a volta por cima.

Quando Deus a desenhou, tenho certeza de que Ele gastou um tempo maior, porque ela é demais. Deus deu a ela tantos predicados, tantas características, que não couberam em 46 cromossomos.

Hoje, olhando para trás, tenho certeza de que Karlo e aquele padre tinham razão. O milagre nunca foi a mudança de um cromossomo. O verdadeiro milagre sempre foi a Bia. Ela é amor, propósito e missão.

Te amamos, minha filha…

Um filho, antes de qualquer diagnóstico

Autores: Iarla Brenda Cardoso de Aguiar Violatti e Leopoldo Nascimento Violatti

Quando decidimos aumentar nossa família, recorremos à fertilização *in vitro*. A gestação foi tranquila e, durante todo o pré-natal, nossa única preocupação era um pé torto congênito e duas alterações cardíacas (CIA e CIV). Em nenhum momento houve suspeita de síndrome de Down.

No dia do nascimento, tudo parecia seguir como esperado. Mas, assim que Samuel nasceu, o silêncio tomou conta de mim. Ele estava arroxeado e não chorou imediatamente. Como eu já havia perdido meu primeiro filho, Davi, após um parto prematuro extremo, aquele instante despertou um medo que ainda hoje é difícil de colocar em palavras. Eu só queria ouvir o choro do meu filho. Só queria que ele sobrevivesse. Enquanto a equipe prestava os primeiros cuidados, Leopoldo viveu uma experiência que jamais esqueceremos. Ele ouviu, de forma muito clara, uma voz dizendo: *"Ele não vai ter nada."*

Naquele momento, acreditou que aquela mensagem se referia ao coração de Samuel, que já sabíamos precisar de acompanhamento.

Pouco depois, o médico mencionou "T21". Nós nem sabíamos o que aquilo significava. Até aquele momento, a síndrome de Down não fazia parte da nossa realidade. Quando voltei ao quarto, meu marido e minha enteada, Sofia, que acompanhou o parto, conversaram comigo sobre a suspeita. Entre tantas emoções, uma frase dita por ela permanece viva em nossa memória: *"Se isso for confirmado, não muda nada no amor que eu sinto por ele."*

Talvez seja por isso que costumamos dizer que não vivemos o luto do diagnóstico. Sabemos que muitas famílias passam por esse processo e acolhemos cada história com respeito. A nossa, porém, foi diferente. Depois da perda do Davi, existia apenas um desejo: que Samuel permanecesse conosco. O diagnóstico nunca ocupou o lugar do nosso filho. Antes de qualquer sigla, existia um bebê que precisava do nosso amor, do nosso cuidado e da nossa presença. Os 21 dias na UTI neonatal foram intensos. O mais difícil não foi enfrentar aparelhos ou exames, mas sair do hospital todos os dias e deixar nosso filho ali. Mesmo recém-operada, eu permanecia ao lado dele por cerca de doze horas diárias. Aprendemos a celebrar pequenas vitórias que, para nós, tinham o tamanho de milagres. A maior delas foi vê-lo respirar sozinho, sem a necessidade do oxigênio.

Hoje entendemos que Samuel não apenas nasceu em nossa família; ele transformou completamente a nossa história. Foi por causa dele que encontrei meu propósito na defesa dos direitos das pessoas com deficiência. Passei a compreender que essa era a missão que Deus havia confiado à nossa família. Leopoldo costuma dizer que todas as decisões que tomamos hoje têm um único objetivo: construir um futuro melhor para o Samuel e para tantas outras pessoas.

Se pudéssemos voltar ao dia do nascimento, diríamos a nós mesmos: *"Vai ficar tudo bem. Olhem primeiro para o seu filho. Ele é um bebê que precisa de vocês, antes de qualquer diagnóstico. Acreditem: não existe nada que vocês não possam aprender junto com ele."* E, às famílias que hoje recebem um diagnóstico, gostaríamos de deixar um convite: conheçam primeiro o seu filho. O diagnóstico pode explicar uma condição, mas jamais será capaz de definir uma pessoa. Permitam que o amor venha antes do medo, antes das dúvidas e antes dos rótulos. Foi assim que conhecemos Samuel. E foi ele, muito antes de qualquer diagnóstico, quem nos ensinou o verdadeiro significado da esperança, do propósito e do amor.

Nossa escolha perfeita

Autor: Flávio Pacheco

O susto passou na primeira madrugada, substituído por uma sede imensa de vida. Aurora chegou trazendo a alegria em dobro e a certeza de que o duplo diagnóstico (Down e Autismo) não muda a nossa essência; pelo contrário, nos evoluiu. Ela não veio como um fardo, mas como nossa luz. Hoje, quem mais precisa somos nós. Para quem inicia essa caminhada, dizemos: esqueçam os rótulos. O

amor não precisa de condições, e a felicidade genuína não cabe em expectativas limitadas. Ela é apenas a Aurora, nossa escolha perfeita.

Hoje, acredito que cuidar de uma mãe é cuidar de toda família

Autora: Elenilva S. da Silva Coutinho

Sou mãe de três filhos: Camila, Elisa e Luiz Eduardo, pessoa com T21. Sou mãe típica e atípica. Não sei onde termina uma maternidade e começa a outra, pois ambas são feitas de desafios, angústias, preocupações e, acima de tudo, muitas alegrias. Nunca vivi o luto por ser mãe atípica. Fui, sim, questionada por não senti-lo e até estimulada a vivê-lo. Mas esse nunca foi o sentimento que escolhi cultivar, embora as preocupações com o futuro tenham me angustiado em muitos momentos.

Quando o voluntariado entrou na minha vida, descobri a importância de lutar por direitos e de fazer a diferença não apenas na vida dos meus filhos, mas também na vida de outras pessoas com T21. Compreendi a força das ações coletivas e da construção de políticas públicas capazes de garantir direitos, inclusão e oportunidades para todos. Em 2025, por meio do projeto Atenção a Quem Cuida, vivi uma das experiências mais transformadoras da minha trajetória. Pude acompanhar de perto a reconstrução de muitas mulheres, mães atípicas que ainda enfrentavam o luto, a dor, a sobrecarga da rotina e, muitas vezes, a depressão. Caminhar ao lado delas, acolhê-las e testemunhar seu reencontro com a esperança foi um marco na minha vida.

Essa experiência fortaleceu ainda mais o meu propósito dentro da Associação DFDown: promover ações que acolham e fortaleçam mulheres, mães atípicas, para que possam reconstruir suas vidas, cuidar da saúde mental, redescobrir a alegria de viver e seguir com mais leveza diante dos desafios que a maternidade nos traz. “Hoje, acredito que cuidar de uma mãe é cuidar de toda família.”

Acreditar é o primeiro passo para Voos inimagináveis

Autora: Fernanda Setubal

A Maria chegou com trissomia 21 e cardiopatia congênita. Um diagnóstico que assusta! Foram 5 meses de UTI, oxigênio e sonda de alimentação. Mas aprendemos que o amor e a estimulação precoce transformam realidades. Ver nossa filha superar barreiras e conquistar autonomia a cada dia nos dá a certeza: olhem para o potencial dos seus filhos, não para os rótulos. Acreditar é o primeiro passo para voos inimagináveis. Com amor e as bênçãos de Deus, seguimos firmes!

Miquéias: um ser tão especial e surpreendente

Autora: Elda Menezes (irmã de Miquéias)

Como descrever um ser tão especial e surpreendente como Miquéias? Nascido em 22 de novembro de 1984, o caçula de 17 irmãos veio ao mundo em uma época em que a criança com T21 era rotulada de “mongol”. Não havia estudos, médicos preparados, escolas ou programas governamentais para deficiência. Nada tinha.

Miquéias foi criado participando ativamente de tudo na família, crescendo entre irmãos e sobrinhos de sua faixa etária. A exclusão escolar foi sua primeira grande barreira: nenhuma escola, pública ou privada, o aceitou. Diante disso, sua própria família assumiu o papel do Estado: tudo o que ele sabe, foram suas irmãs que o ensinaram. Anos mais tarde, mudamos para Brasília. Na capital, enfrentamos uma luta gigantesca pela sua vida. Miqueias passou por momentos muito difíceis, enfrentando quase três anos de hemodiálise. A espera pelo transplante de rim não foi longa por falta de doador — pois sua irmã era compatível —, mas pelo preconceito estrutural para encontrar uma equipe médica que aceitasse realizar o procedimento em uma pessoa com T21.

Superada a tempestade do transplante, Miquéias nos ensina diariamente a ser pessoas com fé e a acreditar que, em meio aos caos, não importam as circunstâncias, tudo vai ficar bem porque Deus está no controle. Ainda existem muitos desafios na saúde, na educação e no preconceito entre familiares. Mas as pessoas com T21 são capazes de aprender e vencer as dificuldades, pois transbordam vontade e determinação. Conviver com o Miquéias é algo maravilhoso e divino. O amor que ele transmite é inexplicável.

Para os profissionais e gestores que lerão esta obra, deixamos o aprendizado de nossa jornada: as diretrizes médicas só farão sentido se humanizarem o olhar. Que as redes de cuidado garantam o direito à saúde e à inclusão sem as barreiras do preconceito que quase custaram a vida desse lindo Homem que se tornou o Miquéias. Olhem para a pessoa, potencializem sua autonomia e aprendam com o amor deles.

O diagnóstico nos orienta, e a Bia nos conduz

Autora: Dayane e André

Somos pais da Beatriz. Ela transforma, todos os dias, nossa busca por respostas em uma busca pelas melhores possibilidades. A T21 faz parte da nossa história, mas nunca foi o ponto de chegada do nosso olhar: o diagnóstico nos orienta, e a Bia nos conduz. Aprendemos a trocar a pergunta “o que ela não consegue fazer?” por “quais oportunidades podemos oferecer para que ela se desenvolva?”. Nessa caminhada, descobrimos que o amor acolhe, as expectativas criam oportunidades e é o olhar que transforma o cuidado. Nosso desejo é que cada vez mais famílias, profissionais e gestores se permitam fazer esse mesmo movimento: deixar de enxergar o diagnóstico como ponto de chegada e passar a enxergar a criança como ponto de partida.

Diversidade não é exceção: é a beleza do mundo

Autora: Vanessa De Barba

Gustavo Chebli Gustavo Chebli tem 11 anos. É um menino lindo, forte, inteligente, apaixonado por esportes. Caminhar ao seu lado nos ensinou que diversidade não é exceção: é a beleza do mundo. Também revelou dores, preconceitos, o cansaço de estar sempre atentos; mas mostrou que nem tudo o que é bom precisa ser fácil. Que cada pessoa que cruze o caminho do Guga — e de tantas outras crianças — escolha enxergar primeiro a pessoa, fazendo da inclusão um compromisso diário, com respeito, escuta, afeto e oportunidades reais.

Ser mãe da Lorena é viver um amor que não cabe em palavras

Autora: Erika Iaropoli Carneiro

Lorena Ser mãe da Lorena é viver um amor que não cabe em palavras. Ter uma filha com síndrome de Down me ensinou a enxergar a vida com mais amor, sensibilidade e gratidão. Lorena é luz, alegria, carinho e a prova de que cada pessoa é única e especial à sua maneira. Tenho um orgulho imenso de ser sua mãe, de acompanhar cada conquista e de aprender com ela todos os dias. Minha filha, você é uma bênção na minha vida e faz meu coração transbordar de felicidade.

Conhecer direitos também é uma forma de cuidar

Autora: Leide César

Quando Juliana nasceu, em 1986, eu não conhecia ninguém com síndrome de Down. Naquela época, quase não víamos pessoas com deficiência nas escolas, no trabalho, nas ruas ou participando da vida social. Para uma mãe que acabava de receber uma filha com deficiência, o futuro era cercado de perguntas, inseguranças e quase nenhuma resposta. Também não existia o conjunto de garantias que temos hoje. Educação inclusiva, trabalho, acessibilidade, autonomia e participação social ainda estavam distantes da realidade de muitas famílias. Juliana cresceu e, junto com ela, eu vi o Brasil mudar.

A Constituição Federal de 1988 abriu caminhos ao afirmar a dignidade, a igualdade e a proteção das pessoas com deficiência. Anos depois, a Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência, incorporada ao Brasil com status constitucional, fortaleceu uma mudança essencial: a pessoa com deficiência passou a ser reconhecida como detentora de direitos, com autonomia e participação social em igualdade de condições. Em 2015, a Lei Brasileira de Inclusão consolidou muitas dessas conquistas.

Mas esses 40 anos ao lado da Juliana me ensinaram algo que nenhuma lei consegue realizar sozinha: um direito só transforma uma vida quando é conhecido e exercido. Por isso, acredito que conhecer os direitos de nossos filhos e familiares com deficiência também é uma forma de cuidar. As famílias precisam conhecê-los para defendê-los e para que seus familiares possam fazer escolhas, desenvolver suas potencialidades, participar da sociedade e construir seus próprios caminhos.

Hoje, olhando para Juliana e para tudo o que vivemos, vejo o quanto avançamos — e o quanto ainda precisamos avançar. Aprendi que inclusão não é favor, concessão ou gentileza. Inclusão é direito. E ajudar uma pessoa com deficiência a conhecer, exercer e defender seus direitos também é uma profunda forma de amor.

Amor que transforma

Autores: Lívia Borges e Marcos de Araújo

Quando Luana nasceu com síndrome de Down e cardiopatia grave, condição identificada apenas no momento do parto, deparamo-nos com o despreparo da rede de saúde para nos acolher e orientar. Luana precisou ser internada na UTI, e essa separação, no instante em que o bebê real ocupava o lugar do idealizado, foi um grande desafio. Transformamos dores e incertezas em amor, estimulação e

inspiração para aqueles que desacreditavam do potencial das pessoas com deficiência, percebendo a urgência de disseminar informação.

Essa vivência ultrapassou a esfera familiar e inspirou o então deputado federal William Dib, que relatou a história do nascimento de Luana Abhayomi na justificativa oficial do Projeto de Lei nº 3.514/2012.[1] A motivação do PL foi a falta de preparo do sistema de saúde em orientar as famílias diante do diagnóstico, visando unir governo e sociedade no apoio à saúde, à educação, ao trabalho e à qualidade de vida das pessoas com SD e de seus familiares. [1,2] A iniciativa foi apensada a novo PL e culminou na sanção da Lei Federal nº 14.306/2022 [2], que instituiu o "Dia Nacional da Síndrome de Down" e deu ampla visibilidade à causa, impulsionando ações de conscientização em alinhamento com o calendário internacional.

Sem que tivéssemos planejado, Luana tornou-se agente de transformação e nos convocou ao ativismo pela inclusão. Luana cresceu aprendendo conosco sobre a SD, reconhecendo semelhanças e diferenças e sentindo orgulho de quem é. Diariamente, ela nos encanta, desafia e agradece por ter nascido. Seus sentimentos foram registrados ipsis litteris no poema "Meus Porquês"[3], sobre seu nascimento, no qual sua gratidão responde às dúvidas de mães quanto à continuidade da gestação ou ao futuro do filho, além de sensibilizar os profissionais.

Ao longo dos anos, Luana nos mostra que aprendemos muito mais do que ensinamos. Compreendemos que, quanto mais rápido aceitamos a realidade e suas mudanças, melhores condições temos de promover seu desenvolvimento e garantir seus direitos.

Referências

1. Brasil. Câmara dos Deputados. Projeto de Lei nº 3.514, de 2012. Institui a Semana Nacional de Ações Públicas e Sociais no Campo da Síndrome de Down e dá outras providências. Brasília: Câm. dos Dep.; 2012.
2. Brasil. Lei nº 14.306, de 2022. Institui o Dia Nacional da Síndrome de Down. DOU. 2022 mar 4; Seção 1:1.
3. Ver item 35.1

Crescer Juntos

Autor: Pedro Ulisses

Quando minha irmã nasceu, eu tinha seis anos e era filho único. Confesso que, no começo, senti medo e até um pouco de ciúmes. De repente, toda a atenção da família precisou se voltar para aquela bebê que precisava de tantos cuidados, principalmente por causa da cardiopatia e das inúmeras consultas e terapias.

Com o passar dos anos, fui entendendo que aquele espaço que parecia ter sido tirado de mim, na verdade, estava sendo ampliado para todos nós. Crescemos juntos.

Hoje, apesar de termos interesses diferentes, descobrimos muitos pontos em comum. A Bia ama filmes, principalmente O Rei Leão. Ela conhece detalhes da história que muitas pessoas nunca perceberam. Conversamos sobre personagens, músicas e cenas. Muitas vezes ela me surpreende com sua memória e com a forma como enxerga as histórias.

Ela também me ensinou que cada pessoa aprende de um jeito. Quando algo desperta seu interesse, ela mergulha naquele universo com uma dedicação impressionante. Isso me fez entender que capacidades não podem ser medidas apenas pelo que alguém tem dificuldade de fazer.

A síndrome de Down nunca foi a protagonista da nossa família. O protagonismo sempre foi do amor. Aprendemos que inclusão não acontece apenas na escola, no trabalho ou nas políticas públicas. Ela começa dentro de casa, quando irmãos brincam juntos, assistem a filmes, compartilham músicas, aprendem a respeitar o tempo um do outro e descobrem que as diferenças não afastam — elas aproximam. Nossa história mostra que crescer ao lado de uma pessoa com síndrome de Down transforma todos os envolvidos. Não porque ela precise ser mudada, mas porque ela nos ensina diariamente sobre empatia, respeito, paciência e alegria.

Se hoje sou uma pessoa mais sensível às diferenças, mais paciente e mais humana, grande parte disso devo à convivência com minha irmã. Não consigo imaginar minha vida sem ela. Ela faz parte de quem eu sou!

Se pudermos deixar uma mensagem para outras famílias, é esta: permitam que seus filhos cresçam juntos. Incentivem a convivência, valorizem as potencialidades de cada criança e nunca deixem que um diagnóstico seja maior do que os sonhos.

Porque nós somos uma família que aprendeu que o amor sempre será a maior forma de inclusão.

“Nunca deixem de acreditar”

Autores: Pedro Ulisses e Rafael Lima Quadros

Para mim, a Bia sempre fez terapias. Cresci vendo minha irmã indo para a fonoaudiologia, fisioterapia, psicologia e tantas outras atividades que ajudaram no seu desenvolvimento.

Eu e a Bia estudamos na mesma escola, mas em turmas diferentes. Sempre que eu consigo, gosto de ir ver a Bia na Educação Física. Gosto de vê-la fazendo as atividades e interagindo com os colegas dela.

Se eu pudesse deixar uma mensagem para outras famílias, seria muito simples:

Nunca desistam. Se vocês têm um filho ou uma filha com síndrome de Down, nunca deixem de acreditar nele. Confiem, incentivem e, acima de tudo, amem. O amor faz toda a diferença.

Luísa: inclusão que transforma estruturas

Autores: Lincoln Moreira Jorge Junior e Márcia Vasconcellos Babeto

Luísa, nossa filha, é uma pessoa única, com afetos, personalidade, sonhos e possibilidades. Quem a conhece se impressiona com sua presença falante e seu vasto vocabulário. Aos dez anos, pratica esportes, escolhe o que veste, gosta de comédia antiga e música variada. Já lê com autonomia, discorda de nós à mesa e faz questão de ser ouvida. Convive com pessoas com T21 e outras deficiências, mas também com amigos neurotípicos da escola regular, sem pedir licença a nenhum dos dois grupos.

Quando ela nasceu, dedicamo-nos ao estudo da intervenção precoce. Tivemos acesso a informações, profissionais, terapias e escola que nem toda família alcança, e isso pesou tanto quanto a

dedicação. Falar de superação sem falar de acesso é meia verdade. Cada um a seu modo, atravessamos o luto pela filha idealizada, sem perder as janelas de estímulo. Entre erros e acertos, com rotina e gente disposta a se envolver, o desenvolvimento foi consistente, ainda que desafiador.

A fase escolar e a puberdade têm sido os momentos mais difíceis, por escancararem as diferenças e tornarem o capacitismo mais explícito.

O capacitismo mais comum não é hostil, é benevolente. Às vezes é o elogio fácil, o "que fofa" que não exige nada dela, ou o aplauso pela simples existência, em vez do reconhecimento por suas conquistas. Isso vale também pra quem milita: a vida da militância real é mais luta que dança. É um passo além da bandeira em rede social, é participar de reunião chata, buscar orçamento, ocupar espaço, criticar leis e sustentar a rede de apoio que ninguém vê em post.

Nossa provocação a quem cuida, educa ou formula políticas públicas é direta: parem de perguntar o que Luísa e as pessoas com T21 conseguem superar. Perguntem o que vocês, sistema, escola, gestores, estão dispostos a mudar para que elas não precisem superar tantas barreiras. Inclusão verdadeira transforma estrutura. Se nada mudou ou incomodou até aqui, ainda não é inclusão.

Meu maior professor

Autora: Juliana Mello

Ser mãe do Gabriel é a missão mais linda da minha vida. Quando a T21 entrou na nossa história, achei que eu seria a responsável por ensiná-lo. Hoje sei que era o contrário. Foi ele quem me mostrou que o amor é paciente, que as maiores vitórias cabem nos menores gestos e que cada conquista merece ser celebrada. É cansativo, desafiador e, às vezes, solitário. Mas, acima de tudo, é transformador. Gabriel é meu maior incentivador, meu maior professor e a razão de eu me tornar, todos os dias, uma mulher mais forte, mais humana e infinitamente melhor.

O amor gratuito de Deus

Autora: Carolina Solon

Próximo ao nascimento da minha filha, recebi o diagnóstico de T21 e um prognóstico cheio de comorbidades. Foi devastador. Rezei a Deus e pedi um milagre pela intercessão de São Pio. Desejei uma filha perfeita como nos sonhos. Quando nasceu, vi a síndrome, as dificuldades e o sofrimento que ela enfrentaria. Esqueci da beleza da alma que Deus me confiou. Um dia, depois da dor, vi nos olhos da Isabela de Pio o amor gratuito de Deus. O que fiz para merecer tanto amor? Isabela de Pio é perfeita porque foi sonhada por Deus e não por mim. Que possamos dilatar nossos corações para amar sem medidas a vida que Deus amou primeiro!

Ela desperta nas pessoas a sua melhor versão

Autores: Bárbara Elisa P. Alves e Augusto Mergulhão Schmidt

Para mim, o nascimento da Sarah foi um acontecimento. Não só na nossa vida, mas na vida daqueles que se permitiram olhar as diferenças de forma mais humana. Ela desperta nas pessoas a sua

melhor versão e, naturalmente, arranca um sorriso sincero. Os medos existem, claro, mas aprendi a confiar no potencial dela. Hoje, minha preocupação não é se Sarah terá autonomia, pois sei que terá, mas se estamos ensinando nossos filhos típicos a conviver com as diferenças com respeito, empatia e naturalidade.

Miguel: uma história de vida, autonomia e amor

Autora: Ana Paula Alessio

Miguel chegou à minha vida e, desde então, me ensina diariamente que cada pessoa tem seu próprio tempo, sua própria forma de existir e uma maneira singular de deixar sua marca no mundo.

Sua trajetória foi construída com desafios, terapias, tratamentos, aprendizados e muitos momentos em que foi preciso persistir. Mas, olhando para trás, percebo que a maior transformação não aconteceu apenas nele. Aconteceu em mim.

Ser mãe do Miguel me ensinou a substituir a pressa pela presença, a expectativa pela escuta e a comparação pelo respeito à sua individualidade. Aprendi que desenvolvimento não é uma linha reta e que pequenas conquistas podem ter um significado imenso.

Miguel tem sua personalidade, seus desejos, suas dificuldades, seus talentos e seus sonhos. Precisa de apoio em algumas áreas, mas também tem muito a oferecer. Quando encontra oportunidades para participar, escolher, se expressar e experimentar o mundo, ele nos mostra sua capacidade.

Meu maior desejo é que Miguel seja visto antes de tudo como uma pessoa: com dignidade, desejos, potencialidades e direito de fazer escolhas sobre a própria vida.

Ao caminhar ao lado dele, aprendi que inclusão não é apenas permitir que alguém esteja presente. É criar condições reais para que essa pessoa participe, seja ouvida, tenha oportunidades e possa construir sua própria história.

Aos profissionais, famílias, educadores e gestores que constroem caminhos para pessoas com T21, deixo uma reflexão: não olhem apenas para aquilo que uma pessoa não consegue fazer. Olhem para aquilo que ela pode se tornar quando encontra oportunidades, apoio, respeito e alguém que acredita nela.

Cuidar é também preparar para a autonomia, abrir caminhos e permitir que cada pessoa ocupe, com dignidade, seu lugar no mundo.

Miguel me ensinou que, muitas vezes, não é preciso correr para chegar a algum lugar. A própria caminhada já é transformação.

Mila: nosso milagre

Autores: André e Mônica Barros

O que é a vida? A vida é como um sopro. Achamos que temos controle sobre a vida. Achamos que escolhemos quantos filhos teremos, como serão, quando nascerão.

Projetamos, idealizamos. Às vezes, esquecemos que a vida não depende tão somente da junção de um espermatozoide e um óvulo. Somos tão espertos, sabemos como as coisas funcionam, mas não fazemos a vida funcionar. É preciso algo mais, mais do que um desejo, um homem, uma mulher, uma

barriga, um médico, uma máquina, um remédio. É preciso uma determinação de Deus para que haja vida, um sopro. Milla, você nos ensinou isso. Sua fragilidade nos assustou, sua força nos impressionou. A determinação de Deus para que você vivesse foi grande. Com certeza, em você, ele soprou mais forte, ao ponto de trazê-la para a nossa família. No seu nascimento, há 11 anos, não sabíamos todas as razões que Deus tinha para soprar tão forte assim e ainda não sabemos, mas entendemos que, se ele tanto se importava e queria a sua vida, nós também a queríamos. Você já chegou nos ensinando que a vida não é linear, quadradinha, previsível, controlável. Como um vento impetuoso, veio nos libertando de tantos paradigmas e nos fazendo verdadeiramente livres.

Por que pensar no futuro, quando o presente, por si só, já era tão desafiador? 67 dias na UTI nos ensinaram a viver um dia de cada vez. Deixar nossa bebezinha de 1 kg com T21 e voltar para casa sozinhos foi como amputar um pedaço de nós. Deixamos nossa bebê de 27 semanas em pleno desenvolvimento no hospital. Acariciar sua pele através de uma luva, enquanto observava dia após dia sua formação completar, era mais do que estranho, era surreal. Quantos medos! Nos manter no presente era um exercício dificílimo diante de tanta ansiedade. Foi preciso ordenar às nossas almas que se aquietassem, lembrando que, em nossa finitude e total impotência, nada poderíamos fazer, a não ser nos entregarmos às mãos Daquele que tudo pode. Junto com você, ficamos no CPAP, baixamos a saturação, precisamos de muito oxigênio, ficamos roxos, fizemos transfusão, e que bom que você venceu todas as etapas e protocolos! Você foi chegando aos poucos: primeiro, um diagnóstico, um papel com uma sentença assustadora de síndrome de Down; depois, uma imagem de ultrassom sempre carregada de medo do que poderia aparecer e, para completar, um suspense diário sobre se você continuaria a se desenvolver na barriga.

Mas, finalmente, com 36 semanas, a nossa prematurinha extrema foi para casa! Extrema vontade de viver!

O que dizer sobre os seus olhinhos amendoados, olhinhos de gatinha? Seus olhos nos fizeram enxergar um mundo que não conhecíamos. Nos levaram a nos tornar fisioterapeutas, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais, psicopedagogos. Seus olhos nos conduziram a estudar a fundo assuntos que desconhecíamos. Seus olhos nos levaram a ter que mudar os nossos olhos.

Passamos a enxergar a vida com outras possibilidades. Às vezes, ainda fica tudo embaçado; somos míopes demais para enxergar o que é tão simples. Seu tempo é diferente, e vamos nos adaptando ao seu ritmo. Vamos aprendendo a ver com coragem, sem pressa, sem ansiedade, aprendendo a ver com o coração.

E, por falar em coração, como não falar em amor? Aprender a amar sem esperar nada em troca, sem depositar expectativas.

Somos desafiados diariamente a viver um amor que vai além de palavras, que requer uma atitude: que renuncia, que acolhe, que sofre, que luta. Um amor paciente e bondoso. Um amor que não desiste. Um amor que se alegra com conquistas que passariam despercebidas. Um amor que vibra com vitórias aparentemente banais.

Um amor que nos leva a dar boas risadas com momentos comuns. Um amor que se diverte com você. Um amor que nos ensina a valorizar as coisas simples da vida. Como somos gratos a Deus, Milla, pela sua vida.

Nem sabia que queria você!

Autores: Erika Nobre e Ricardo Moura

Nasceu Malu. Nasceu de uma forma diferente do que esperávamos. Nasceu com a diversidade estampada em seu rosto, mostrando ao mundo que ser diferente não diminui ninguém.

Hoje ela tem 10 anos. É cheia de vida, ama conversar e tem opinião para tudo. É engraçada, autônoma e dona de uma sensibilidade ímpar. Ama ler histórias e inventar as suas. Faz teatro, pratica esportes, dança e participa da vida de forma plena.

E nós seguimos aprendendo com ela. Aprendendo sobre os limites entre proteger e permitir que ela experimente, escolha, erre e conquiste. Porque Malu precisa de apoio, mas também precisa de espaço para ser quem é e construir seu próprio caminho.

Malu foi feita para o mundo. E talvez por isso eu repita tantas vezes para ela: *"Grandes coisas você fará."*

Filha, você é necessária neste mundo. Nem sabia que queria você!

Da infância ao envelhecimento: Uma história de coragem

Autora: Maria Madalena Nobre

Lembro bem do dia em que Flávio nasceu, em 30 de agosto de 1987. Naquela época, a informação era muito restrita e, quando uma criança com deficiência nascia, vinham muitos sentimentos de insegurança, culpa, medo, dúvidas e a sensação de não saber por onde começar. A sociedade ainda estava presa a padrões de perfeição e pouco preparada para acolher a diferença. Aos poucos, aquele impacto inicial foi se transformando em instrumento de luta. Hoje, Flávio é um homem de 39 anos, irmão da Talitha e tio do Moreno. Tem síndrome de Down, autismo e deficiência auditiva bilateral, mas sua identidade vai muito além do diagnóstico: ele é uma pessoa com qualidades, potencialidades, valores e um jeito único de estar no mundo. Foi ele quem despertou em mim uma força que eu não conhecia.

Percorri inúmeras escolas em busca de matrícula. Muitas diziam por telefone que havia vaga; quando eu chegava com o Flávio, a resposta mudava: a vaga já não existia. Essa discriminação velada fortaleceu a minha decisão de lutar. Busquei o Ministério Público para garantir o seu direito à educação e me engajei mais fortemente no movimento associativo da síndrome de Down, sendo fundadora da primeira Associação do DF (Pró-Down) e uma das fundadoras da Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down, atuando como sua primeira presidente. Com o tempo, compreendi que a luta do meu filho era também a luta de muitas outras famílias.

Antes de o Flávio nascer eu era uma pessoa; depois dele, tornei-me outra — não me lembro mais de quem eu era antes. Meu filho me conduziu, dia após dia, a um profundo crescimento pessoal. Aprendi a enxergar a vida por outra perspectiva, revi valores, descobri uma força que desconhecia e entendi que o amor, quando caminha com persistência, transforma pessoas, famílias e a própria sociedade.

Às famílias deixo um convite: nunca desistam, valorizem cada pequena conquista e acreditem no potencial dos seus filhos. A luta é diária, assim como a construção da cidadania. Todos os dias surgem novos desafios, mas é preciso continuar buscando caminhos. Aos profissionais, deixo o meu reconhecimento e o incentivo para que continuem estudando, acolhendo e acreditando nas possibilidades

de cada pessoa. Aos gestores públicos, faço um apelo: fortaleçam políticas públicas e redes de cuidado que acompanhem as pessoas com deficiência da infância ao envelhecimento, oferecendo educação, saúde, trabalho e inclusão social.

Que nenhuma família caminhe sozinha e que, antes de qualquer diagnóstico, enxerguemos sempre a pessoa, sua dignidade e o seu direito de ocupar plenamente o seu lugar no mundo.

TONICO - Da aceitação à expressão artística

Autores: Margarida e Antonio

Tonico veio ao mundo com a síndrome de Dow. A primeira coisa que recebeu dos pais foi a aceitação, seguida da estimulação precoce desde o seu nascimento, com fisioterapia, fonologia, terapia ocupacional e natação antes de começar a andar. Ficou em pé sozinho com 1 ano de idade. Saía com os pais para todos os lugares, ficava em casa no chão com portas e janelas abertas, som ligado e barulho normal. Gostava de ir para rua brincar com outras crianças.

Começou a frequentar a escola de ensino regular com 5 anos de idade, no Jardim da Infância. Concluiu o Ensino Médio regular. Participou do projeto educativo no Movimento Escoteiro em Grupo Escoteiro inclusivo, iniciando como Lobinho, depois como Escoteiro, chegando a categoria Sênior. Praticou natação no DEFER em turma regular, participando de provas em Brasília, Bahia e São Paulo. Praticante da Equoterapia, passou para turma regular na Escola de Equitação no Regimento de Polícia Montada da Polícia Militar do DF, tendo participado de várias provas em Brasília, Minas Gerais e São Paulo, tendo conquistado vários troféus.

A convite da Professora Maraisa Helena e do Professor Wilson Veneziano, foi convidado a fazer parte do Projeto Participar da UnB, de alfabetização de adultos com deficiência intelectual. É muito gratificante para nós pais, quando rebemos o relato que sua filha foi alfabetizada com a ajuda deste projeto, como relata a Drª Nadja sobre sua filha, a querida Bia. Como artista plástico, fez várias exposições em Brasília, tendo participado de vários “Salão de Artes Riachuelo” da Marinha do Brasil – Comando do 7º Distrito Naval, tendo conquistado certo ano honroso 2º lugar. Participa da Escola inclusiva “Namastê” de Dança Cigana. Atualmente, participa da escola inclusiva “Pellinsky” de dança do Boi, Indiana, Carimbó e Forró.

CAPÍTULO 37
Vozes da T21: Nada Sobre Nós Sem Nós

Eu Sou a Luz

Autora: Ana Beatriz Lima Quadros

Meu nome é Ana Beatriz. Tenho síndrome de Down, tenho dezesseis anos e muitos sonhos.

A minha família é o meu abrigo. Meu coração bate forte pelos meus irmãos. Somos três forças. É lindo viver a nossa união.

A minha mãe me faz sentir a vida mais bela e mais colorida. Ela faz meu mundo bem melhor. Eu não tenho como pagar toda a dedicação dela, só tenho o meu amor para dar.

Meu pai é meu anjo da guarda e representa para mim um milagre. Nós também temos as nossas músicas. Michael Jackson é um dos nossos preferidos.

Rafa é meu companheiro. Gosto de jogar Brawl Stars com ele, brincar de bola e jogar outros jogos. A gente se diverte muito junto.

Pedro é meu irmão mais velho. Ele mora fora e estuda no ITA. Vivo contando os dias para ele chegar. Quando estamos juntos, amamos cantar e assistir a filmes. Nosso preferido é O Rei Leão.

A música faz parte de mim. Gosto de ouvir, cantar, dançar e escrever músicas. A música tem magia. Ela me faz feliz, me faz sonhar e me ajuda a mostrar quem eu sou.

Eu estudo, tenho amigos e faço parte do Teatro dos Ventos. No final deste ano, vamos apresentar O Auto da Compadecida. Gosto muito de teatro e sonho em terminar o ensino médio, fazer faculdade de cinema e ser atriz. Quero participar de filmes e contar histórias.

Gosto de fazer minhas escolhas, de ser ouvida e de fazer muitas coisas sozinha. Sou autodefensora do Ápice Down e gosto de defender os nossos direitos e mostrar que a nossa voz precisa ser ouvida.

Este ano, no Dia Internacional da Síndrome de Down, fui convidada para falar na Câmara Federal e na Câmara Distrital. Eu e minha família ficamos muito felizes. Foi muito especial poder ocupar esses espaços e falar sobre quem eu sou e sobre os nossos direitos. Sei que esse será o início de muitas outras oportunidades.

Quero que as pessoas entendam que nós também temos sonhos. Pessoas com síndrome de Down podem estudar, trabalhar, fazer faculdade, ter autonomia, amar e ser felizes.

Eu gosto de música, de magia e de sonhar. A síndrome de Down faz parte de mim, mas eu sou muito mais do que ela.

Eu sou a Bia. Eu sou a luz.

Mulher como Todas

Autora: Liane Martins Collares

Meu nome é Liane Martins Collares, nasci em Bagé (RS) e tenho 63 anos. Tenho Síndrome de Down (T21), mas acima de tudo, gosto de dizer que sou Liane, uma mulher como todas.

Aos 2 anos, minha primeira fonoaudióloga foi uma boneca falante, a Prosinha, que me fez exercitar a fala com clareza e entusiasmo. Ela falava 14 frases curtas e fazia com que eu as repetisse, exercitando minha musculação facial. A inclusão esteve presente desde cedo. Acredito ter sido a primeira aluna com T21 a frequentar uma escola regular no Brasil, ainda no final dos anos 1960. Mais tarde, em Brasília, concluí o Ensino Fundamental e fui oradora da turma. Quanta emoção! Infelizmente, o Ensino Médio me foi negado pela falta de acolhimento das escolas. É muito injusto quando o direito básico à educação é negado! A falta do diploma do Ensino Médio restringiu meu acesso ao mercado de trabalho, Espero que em breve seja possível mudar essa realidade.

Minha inserção no mercado de trabalho foi marcada por muita luta. Comecei como estagiária na Associação Pró-Down (1997 e 1998), estagiei na CORDE/DF, sob a coordenação do Dr. Paulo Becker, um grande exemplo na garantia dos nossos direitos. Trabalhei formalmente na Sociedade Cruz de Malta, atuando com crianças (2001 a 2009), no STJ (2010 a 2014), na Coordenação de Promoção da Pessoa com Deficiência/GDF (2015 a 2016) e como Diretora de Relações Públicas da Associação DFDown (2018). Realizei o sonho de ser escritora ao publicar minha autobiografia, *Liane, Mulher como Todas* (2004), provando que somos capazes quando nos dão oportunidades.

Minha voz alcançou o mundo. Como palestrante, percorri escolas, universidades e congressos pelo Brasil e no exterior. Representei a FBASD e o Brasil na ONU (2017 e 2023), na Conferência do Dia Internacional da Síndrome de Down, em Nova York, defendendo a inclusão plena e a linguagem simples como pilares da verdadeira autonomia para pessoas com deficiência intelectual. Palestrei on-line para representantes de mais de 100 países para defender que as pessoas T21 influenciem políticas públicas e que sejam incluídas plenamente na sociedade.

No esporte, conquistei dois ouros na natação nas Olimpíadas Especiais de Minneapolis, EUA (1991). Na arte, fiz parte de diversos grupos teatrais e fui premiada no Festival Nacional de Teatro de Barbacena, MG, como Melhor Atriz (2016) e atuei no filme *Cromossomo 21* (2017). E

m 2020, participei da *Expedição 21* e por ser a expedicionária mais experiente, Alex Duarte criou o Troféu Liane Collares em minha homenagem, tornando-me um símbolo de representatividade e longevidade. Para coroar essa jornada de liderança, em 2024, a equipe de Mauricio de Sousa criou uma personagem inspirada em mim no projeto Donas da Rua, reconhecendo minha luta constante em favor da inclusão.

O primeiro grupo social inclusivo que vivenciei foi minha família. Meus pais (Edison e Marilei) e meus irmãos (Marcus Vinicius e Lisiane) nunca me esconderam. Como costumo dizer: *"O sim da minha família é diferente do sim da sua, assim como a sua história é diferente da minha".* Vocês nem imaginam o quanto meus pais lutaram para que eu fosse aceita, sempre na defesa dos meus direitos, seja na escola regular, no esporte, em competições nacionais e internacionais, ou na sociedade, participando de festas e bailes infantis desde criança.

Na minha família é assim: cada um faz o seu e nós fazemos o nosso. Um equilíbrio perfeito entre individualidade e união, entre independência e apoio mútuo. Tenho autonomia e atitude para fazer as coisas que gosto de fazer. *"Se a minha família tivesse me rejeitado, negando a sua parte na minha história, ficaria um vazio que ninguém poderia preencher"*.

Aos 63 anos, meu recado: Tenho certeza que minha caminhada servirá de motivação para outras pessoas com deficiência, para que possam ser incluídas na família, escola regular, esporte, mercado de trabalho, e na sociedade, para exercer o pleno direito da cidadania. Espero que a minha história possa ajudar casais que receberam filhos com T21; que anime outras pessoas com T21 a exercerem sua cidadania e mostre às famílias que é possível vencer os obstáculos e chegar a um final feliz.

Hoje, meus pais e eu somos, mais uma vez, pioneiros: inauguramos o território da terceira idade na T21. Há pouca informação sobre o tema. Sim, pessoas com T21 também envelhecem, se tornam idosas, têm cabelos brancos, mudam de ritmo e precisam ser tratadas com a maturidade que a idade exige. O ciclo que vivo hoje é o resultado de uma vida inteira de lutas, conquistas e cidadania.

Hoje celebro a conquista de envelhecer. Minha família e eu somos testemunhas e construtores desse tempo. Envelhecer com T21 não é apenas biológico; é um ato de cidadania que exige autonomia e respeito. Que nossas palavras gerem transformações e alcancem muitos corações! Meu recado final é de otimismo. Lembrem-se da sábia lição: *"Não coloque limites nos seus sonhos, coloque fé".* Com um beijo da Liane!!!

Meu bordado se chama Laura Negri

Autora: Laura Negri

Estou feliz... sou assistente educacional em Curitiba e participei da Semana Pedagógica. As crianças retornam às aulas, poderei viver com elas novos aprendizados e conquistas!

Mas este meu momento não está acontecendo por acaso. Meu caminho tem sido desafiador e rico em oportunidades. Aprendi a bordar, e acredito que somos um "bordado inacabado", ele vai mostrando novas cores e significados, é resultado de projeto contínuo das minhas escolhas, ponto a ponto, e por vezes à várias mãos. Meu bordado se chama Laura Negri, muitos fios me teceram nestes 33 anos: sou professora, pedagoga, psicomotricista relacional, autodefensora pela FBASD, paranaense e instrutora de Move Dance.

Minha família acreditou que eu seria mais que um diagnóstico, e assim fui além, investi com força e determinação para que o meu melhor acontecesse. Fiz terapias para o meu desenvolvimento.

A inclusão sempre foi minha bandeira, estudei em escolas regulares e as atividades extracurriculares foram em ambientes plurais, porque todos devem ter essa oportunidade de viver e serem aceitos na sociedade; foi desta forma que fui escoteira, fiz ballet, teatro, natação, dança contemporânea e yoga. Toda esta vivência contribuiu para a minha autonomia, e falando nela, participei da *Expedição 21* edição internacional, uma experiência imersiva que me fez refletir sobre a vida adulta na prática.

Ninguém vive só, precisa tecer rede de apoio, e aqui falo dos meus amigos. Juntos temos momentos de alegria, enfrentamos desafios e celebramos as conquistas e vitórias de cada um. Ao lado deles e de mediadores atuo no movimento de autodefensoria, que fortalece nossa voz, busca visibilidade e respeito aos nossos direitos. Não foram poucas as vezes que vivi ou presenciei atos capacitistas. Por isso sou ativista, faço palestras para pensarmos juntos em leis, acessibilidade e políticas públicas.

Sigo bordando, construindo a liberdade de ser eu mesma, e hoje sonho com o amor de alguém caminhando ao meu lado.

Nunca deixe de sonhar

Autor: Vinícius Streda

Eu me chamo Vinícius Streda, tenho 38 anos de idade. Moro com meus pais no interior da cidade de Santo Cristo no estado do Rio Grande do Sul. É muito importante estar incluído em toda a Nossa Sociedade em todos os seus Espaços. Todas as diretrizes são muito importantes para uma sociedade

em termos de equidade. Nós somos pessoas como todas as iguais porque temos o mesmo direito como Homens e Mulheres, de estarmos em uma convivência com nossas famílias, na educação de ensino e no mercado de trabalho.

Eu estudei no Ensino Regular numa escola de minha comunidade no interior de Santo cristo/RS, até a quinta série numa escola multisseriada. Depois fui estudar num colégio maior na minha cidade. A convivência com as demais pessoas, colegas e professores era muito importante. Era muito importante estar com todas as pessoas e colegas de aula. Porém muitos desafios foram superados, porque houve situações de preconceitos e discriminações. Teve um profissional de educação porque não estava preparado para a inclusão.

Fui trabalhar no mercado de trabalho, as pessoas valorizavam muito. Também muitas dificuldades encontradas, todas foram superadas. O meu maior sonho era escrever uma novela e escrever o livro *Nunca deixe de sonhar* com a psicopedagoga Carina Streda. Tive que ler todas as minhas ideias muitas vezes, depois lia mais uma vez. Dia 31 de agosto de 2010 fizemos o lançamento do livro. Surgiram muitas palestras, viagens e eventos na sociedade no geral, feiras de livros e congressos, tendo comigo a minha Prima e psicopedagoga Carina Streda, ela segue a sua carreira profissional atendendo no seu próprio consultório na Cidade de Santo Ângelo RS. A partir disso fiz muitas palestras e viagens sozinho, representei a Federação Brasileira na ONU Nova Iorque.

Que honra estar participando deste livro que realmente vai ser um Grande Sucesso. Para Nós do Grupo Nacional de autodefensoria da Federação brasileira de suas afiliadas da Pessoa com síndrome de down (T21). É uma grande conquista estar representando o nosso Grupo Nacional da Federação Brasileira. Deixando a seguinte mensagem. Que todos acreditem no potencial e nas Capacidades de todas as Pessoas com deficiências e principalmente as suas famílias. Meu muito obrigado, Vinícius Streda Escritor, palestrante e autodefensor do Grupo Nacional.

Minha trajetória como adulto com síndrome de Down

Autor: Messias Gonçalves

Sou Messias Gonçalves, autodefensor da Região Nordeste e Diretor de Relacionamento Institucional da Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down (FBASD). Tenho 24 anos, moro em João Pessoa/PB, graduando em Educação Física e trabalho como promotor de vendas na empresa Doce Mel. Estudei em escola regular pública, fiz o curso técnico em Controle Ambiental no Instituto Federal da Paraíba (IFPB). Nesse período vivi experiências importantes. Escolhi cursar Educação Física porque sempre gostei de praticar esportes. Quero usar o esporte para promover saúde, inclusão e qualidade de vida.

Minha autonomia foi construída aos poucos. Aos 14 anos entrei no Grupo ANIMA, onde aprendi a enfrentar desafios e acreditar em mim. Em 2023, conheci a Autodefensoria, um momento que transformou minha vida. Compreendi que a síndrome de Down faz parte de mim, mas não define quem eu sou. Descobri que tenho voz, que posso fazer escolhas, defender direitos e participar das decisões sobre minha vida. Em 2024 participei da *Expedição 21*, lá aprendi que ser adulto é enfrentar desafios, hora acertando, ora errando e está tudo bem. Essa caminhada junto à FBASD me levou a representar o Brasil na ONU, em Genebra, em 2025, no Dia Internacional da Pessoa com Síndrome de Down, fortalecendo meu compromisso com a construção de uma sociedade mais justa e inclusiva. Mesmo sendo ativista e conhecendo meus direitos, já enfrentei situações de capacitismo, uma delas foi na faculdade, mas não deixei que isso me impedisse de seguir.

Essas experiências reforçaram minha vontade de mostrar que pessoas com deficiência podem transformar a sociedade quando recebem oportunidades. Contudo, nada disso aconteceu sozinho. Minha família, o Grupo ANIMA, meus professores e todas as pessoas que acreditaram em mim foram fundamentais. Sonho em concluir a graduação e continuar como autodefensor e desenvolver projetos que promovam autonomia, inclusão e qualidade de vida. Desejo que minha história inspire outras pessoas a acreditarem em seus sonhos, porque a síndrome de Down nunca definiu quem eu sou. O que define minha trajetória é a coragem de transformar oportunidades em conquistas.

A Minha História: Educação, Trabalho e Defesa de Direitos

Autora: Jéssica Mendes de Figueiredo

Há muitas histórias na minha vida. Eu vou contar a vocês algumas delas. Na escola sofri muito preconceito e discriminação. Tive muitas dificuldades, mas superei todas elas e aprendi muitas coisas. Em toda minha vida escolar sempre tive uma rede de apoio para me ajudar. Primeiro a minha família e depois colegas e professores.

Fiz amizades muito importantes na escola, como a Karen e a Samara. Até hoje nos encontramos sempre. Essas amizades da infância são muito importantes para mim. Durante o período escolar, fizemos várias viagens, como por exemplo Ouro Preto, Pirenópolis e Goiás Velho. Essas viagens ampliaram minha autonomia e me fizeram adquirir experiências importantes para a vida. Depois do ensino médio, eu fiz vestibular e fui estudar fotografia no Instituto Superior de Brasília.

Comecei a trabalhar voluntariamente em 2013 como fotógrafa do Conselho Nacional dos Direitos das Pessoas com Deficiência. Em 2014 eu fui contratada com carteira assinada para trabalhar na Secretaria Nacional dos Direitos das Pessoas com Deficiência. Um tempo depois me tornei fotógrafa oficial da Secretaria. Sinto orgulho da minha profissão. Fui reconhecida por causa dela. Eu acredito que as minhas fotografias inspiraram outras pessoas com T21 a fotografarem também e verem a fotografia com outros olhos. Hoje sou também consultora de linguagem simples, além de outras atividades. Neste mês completo 13 anos na Secretaria. Quando não estou na Secretaria, faço exposições fotográficas em lugares importantes. A minha última exposição foi *Azul y Blanco: As Belezas do Lago Argentino*, no Conselho Nacional de Justiça. Em 2017 publiquei um livro de fotografias, *Asas e Flores: O Olhar Fotográfico de Jéssica Mendes*.

Nas horas vagas também sou palestrante. Em 2024, palestrei na ONU em Viena, na Áustria. Representei a Escola de Gente - Comunicação em Inclusão em uma mesa sobre liderança de jovens com deficiência. Eu costumo falar também sobre capacidade jurídica, linguagem simples, inclusão no trabalho, educação inclusiva e autodefensoria.

Sou ativista em prol das pessoas com deficiência. Meu ativismo começou na adolescência. Quando fui trabalhar no Conade, eu ouvia debates sobre leis e direitos das pessoas com deficiência. Quando chegava em casa, eu conversava com minha mãe sobre essas leis e direitos e sobre dúvidas que eu tinha. Pensamos então em criar um grupo de pessoas com T21 para que elas também pudessem aprender sobre seus direitos. Procuramos jovens e adultos com deficiência para participarem do grupo. Reunimos 18 pessoas de todo o Brasil. Convidamos também três pessoas para fazerem a mediação junto com a minha mãe. Isso foi em 2016.

Depois de um tempo, o grupo tornou-se Grupo Nacional de Autodefensoria, porque tinha o objetivo de capacitar pessoas para terem autonomia e independência e defenderem seus direitos, principalmente o direito à participação política e cidadã. Os encontros desse Grupo contribuíram para que as pessoas conhecessem os seus direitos e deveres, fossem empoderadas e se tornassem protagonistas de suas vidas.

No final de 2019, o Grupo concordou com a proposta da minha mãe de criarmos grupos em vários estados do Brasil. O Grupo concordou também com a proposta de transferir a coordenação para a FBASD, organização à qual me dediquei por muitos anos. Hoje sou Conselheira Consultiva da Escola de Gente.

A importância da autodefensoria é fazer com que todas as pessoas com deficiência possam exercer seus direitos em todos os lugares. É importante também para ampliar o protagonismo de pessoas com deficiência e permitir que elas exerçam sua independência e seus direitos como: direito ao trabalho, direito de fazer suas escolhas, direito à participação política, direito à educação e outros direitos. Tem também o direito à capacidade plena, que permite que todos esses direitos sejam aplicados na prática. Eu passei por muitas dificuldades e discriminação, mas elas só me fortaleceram.

E passei por desafios que me tornaram a pessoa que sou hoje: uma pessoa perseverante e muito mais forte. Agradeço a Deus por isso. Espero que a sociedade possa mudar para tornar o mundo mais inclusivo.

O que mais espero pra minha vida

Autora: Lorena Capitani

Tenho 21 anos, faço 6º semestre de Pedagogia (vou ser professora de Educação Infantil). Para isso, desde o 1º semestre, sou estagiária de Educação Precoce no Instituto Nadja Quadros, junto a alunos de 3 a 4 anos, inclusive, com síndrome de Down. Nestes casos, as crianças ficam tranquilas ao meu lado, talvez porque eu me pareço com elas. E os pais também se sentem muito bem ao me ver trabalhando com seus filhos. Há um caso inclusive de uma aluna com SD pedir aos pais para ir estudar na minha turma. Além da faculdade e do estágio, faço natação (desde pequena), teatro, dança, psicoterapia e psicopedagogia. Também sou coroinha da minha igreja. Ah, e eu namoro há 2 anos e três meses. Meu namorado é da minha idade, faz faculdade de artes cênicas e também tem síndrome de Down; aprendemos e nos divertimos muito juntos. O que mais espero pra minha vida é que as pessoas com algum tipo de deficiência como eu possam ocupar mais espaço na sociedade e serem respeitadas como todos devem ser.

Transformei minha história em propósito

Autora: Beatriz Casali

Meu nome é Beatriz Casali, tenho 26 anos, nasci em Aracaju, Sergipe, e sou a terceira filha de Cesare Casali e Helaine Casali. Antes mesmo de eu nascer, meus pais sonhavam em ter uma foi durante o meu parto que eles receberam o diagnóstico de que eu tinha síndrome de Down. O que para muitas famílias poderia representar medo e incertezas, para a minha significou o início de uma caminhada baseada no amor, na união e na certeza de que eu seria incentivada a desenvolver todo o meu potencial.

Minha família sempre foi a minha maior rede de apoio. Desde pequena, fui estimulada em casa e acompanhada nas terapias com muito carinho. Meus irmãos participaram ativamente desse processo, brincando, aprendendo comigo e me ajudando a conquistar cada nova habilidade. Cresci sabendo que era capaz e que minhas limitações jamais seriam maiores do que meus sonhos. Sempre estudei em escolas regulares. Apesar das oportunidades, também vivi situações que marcaram minha história.

Como muitas pessoas com deficiência, muitas vezes me senti invisibilizada. Lembro que diversos colegas só me cumprimentavam quando eu estava acompanhada da minha irmã de consideração,

que foi uma grande amiga e um porto seguro durante essa fase. Essas experiências me ensinaram a importância da inclusão verdadeira e do respeito às diferenças. Hoje tenho orgulho de dizer que transformei minha história em propósito. Sou uma das influenciadoras mais reconhecidas do mercado quando o assunto é inclusão e representatividade. Já tive a oportunidade de trabalhar com grandes marcas, como Disney e Volkswagen, mostrando que pessoas com síndrome de Down também podem ocupar campanhas, inspirar pessoas e construir carreiras de sucesso.

Ao lado da minha família, apoio projetos que promovem a inclusão e defendem os direitos das pessoas com deficiência. Acredito que a representatividade transforma vidas e abre portas para quem vem depois de nós. Quero que minha trajetória mostre que um diagnóstico não define quem somos. Somos capazes de sonhar, conquistar espaços, liderar mudanças e ocupar, com orgulho, lugares de verdadeiro protagonismo .

Eu compreendo tudo, só não consigo expressar tudo para todas as pessoas

Autor: João Vicente Fiorentini

Meu nome é João Vicente Fiorentini, tenho 30 anos, sou uma pessoa com síndrome de Down. Nasci e moro em Porto Alegre, Rio Grande do Sul. Aprendi a escrever o meu nome com 5 anos, na Escola Infantil Piazito. Lá também criei um livro sobre dinossauros e fiz uma sessão de autógrafos.

onde me formei. A troca de escola foi em busca de uma educação inclusiva. A primeira escola não oferecia inclusão escolar nem inclusão social. O fato de eu não ser formalmente alfabetizado nunca me impediu de aprender. Eu compreendo tudo, só não consigo expressar tudo para todas as pessoas. Para isso eu uso a Comunicação Aumentativa e Alternativa, a CAA. No Ensino Médio eu fui para o Colégio Estadual Piratini. Lá eu usei a CAA na sala de aula e consegui acompanhar as aulas. Me formei no Colégio Estadual Piratini. Fiz o ENEM e tirei uma boa nota. Atualmente eu estudo música, toco ukulelê e canto. Também faço esportes. Sou palestrante, ministro palestras sobre inclusão, sobre o uso da CAA e sobre minhas atividades profissionais. Sou fotógrafo, com algumas exposições realizadas em Porto Alegre, Florianópolis e Rio de Janeiro, entre outras cidades. Faço fotos de arte e também fotografo eventos e a produção de filmes de cinema. Em todas estas atividades a CAA está presente, com ela eu tenho acesso à mais pessoas e sou compreendido melhor. Eu tenho diabetes e cuido muito da minha saúde. Cuido da minha alimentação e das minhas medicações. Quando falam sobre a dificuldade de acesso à saúde eu me identifico, porque as pessoas com síndrome de Down também sofrem preconceito, muitas vezes tendo tratamentos negados. Nós temos 3 cromossomos 21, e a nossa aparência nos diferencia das pessoas sem essa trissomia, somos segregados pela nossa aparência. Nós todos temos que lutar contra o capacitismo, vamos mostrar para os que nos acham incapazes que, na verdade, podemos tudo!

Um cromossomo a mais me diferencia, mas não me define

Autor: Gabriel Camargos

Sou Gabriel Camargos, tenho 31 anos. Filho de Beatriz e Ângelo. Somos três irmãos e pela providência de Deus, sou filho do meio. Nasci em uma família simples, no interior de Minas Gerais (Florestal). Minha mãe conta que foi muito difícil receber a notícia do meu diagnóstico, foi uma

Com 18 dias iniciei as terapias, o que é fundamental para um bom desenvolvimento. Sempre frequentei escolas comuns. Como morávamos em uma cidade muito pequena, com poucos recursos, a opção inteligente era fazer parcerias. Graças a Deus minha mãe trabalhava na área da educação, mesmo antes do meu nascimento. Sempre me perguntam como foi? Não foi nada fácil, mas foi possível e minha alfabetização aconteceu aos 9 anos. Minha família sempre foi e continua sendo minha grande rede de apoio, por isso consegui estudar e fazer o curso que eu sempre sonhei. Na pré-adolescência, convivendo com amigos surdos, descobri a paixão pela Libras. O que começou como curiosidade, virou um grande sonho. Compartilhei esse desejo com minha terapeuta, Drª Lídia Lopes, especialista em T21, que acreditou em mim e me incentivou a cursar uma faculdade de Libras. E não é que deu certo? Mas não pensem que foi fácil todo esse processo!

Durante minha graduação na Faculdade UNINTESE, foram muitos desafios, pois eu trabalhava em BH e depois em Contagem, morando em Florestal, mas tive muito apoio para alcançar esse objetivo. Com a graça de Deus, em dezembro de 2025, foi minha tão sonhada colação de grau, me formei em Comunicação Assistiva Tradução e Interpretação. Hoje sou reconhecido como o primeiro intérprete de Língua de Sinais com T21 graduado no mundo. Hoje atuo como intérprete de libras e palestrante levando minha história, como estímulo para outras famílias.

Em 2026 tive a honra de representar o Brasil em um evento da Down Syndrome International, na ONU, em Nova York, em celebração ao Dia Internacional da Síndrome de Down. Vou encerrar minha fala com um desabafo triste, mas necessário, sei que já avançamos muito na inclusão, mas infelizmente, o capacitismo ainda é muito presente em todos os espaços, vejo e sinto isso no meu dia a dia, pois, por muitas vezes quando tenho oportunidade de mostrar o meu trabalho, ainda tem profissionais da área de inclusão que não veem meu potencial, mas sim como uma chance que me dão apenas por ter a T21.

Continuo lutando dia após dia, afinal o que pensam e acham de mim é só o que pensam e acham, mas não o que eu sou realmente. Deixo aqui um recadinho: Um cromossomo a mais me diferencia, mas não me define. A luta diária é que me move a não parar nunca! Que Deus nos Abençoe!

Quando há oportunidades e apoio

Autora: Priscilla Mesquita de Almeida

Nasci no Recife em 1991. Sou educadora física, autodefensora da Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down e presidente da ONG INTEGRARTE-Centro Pró-Integração Cidadania e Arte. Desde cedo aprendi que nenhuma pessoa deve ser definida por uma só característica. Sempre fui estimulada a me desenvolver e a participar da vida em sociedade. Sou a uma sociedade melhor. Na escola nem sempre foi fácil lidar com preconceitos, mas nunca deixei de crer no valor do conhecimento. Concluir o ensino médio foi uma grande vitória, mas uma das maiores conquistas foi ingressar no ensino superior. Escolhi Educação Física porque sempre gostei dessa área e entendo o corpo como importante ferramenta de expressão, saúde e inclusão.

Na graduação (2013 a 2017), enfrentei desafios como qualquer estudante, mas com barreiras adicionais sobre as baixas expectativas sobre mim: “será que ela vai terminar o curso?”. Alguns professores sequer tinham materiais adaptáveis. A conclusão do curso foi uma vitória pessoal e coletiva. Estagiei em academias, investi em cursos de Pilates, Zim Zumba e Coach Dance, participei de processos seletivos, passando a trabalhar como instrutora de Dança, Pilates, alongamento e funcional. Outra experiência fundamental foi com o INTEGRATE, que há quase 30 anos promove a autonomia e a inclusão de pessoas com deficiência intelectual. Lá encontrei acolhimento e oportunidades para desenvolver

potencialidades ao lado de outros jovens. Entrei como aluna, hoje sou voluntária, instrutora, e presidente desde 2025.

Sou a primeira pessoa com síndrome de Down a presidir a ONG. Já a autodefensoria ampliou minha visão sobre cidadania e participação social. Por meio da FBASD e da Autodefensoria da Região Nordeste, participo de eventos importantes para dar voz às pessoas com deficiência.

Um pouco sobre mim

Autor: Gustavo Façanha

Eu sempre tive apoio da minha família em tudo... Isso me ajuda a ser uma pessoa independente e a fazer o que quero. Estou me preparando para realizar um projeto de futuramente poder morar sozinho, e sim com apoio da minha família.

Tenho 26 anos e sou apaixonado pela arte, faço teatro, canto, teclado...já participei de várias peças. Também cuido do meu corpo e da minhamente, faço inglês, musculação, caminhada, natação, ando de bicicleta.

O que mais gosto é me divertir. Amo assistir shows, filmes e Teatro, passear e ir para balada com meus amigos, porque gosto de estar com pessoas.

Hoje meu grande desafio é tirar a carteira de motorista, já estou na autoescola e logo voupoder dar carona para meus amigos e para minha família.

O que me deixa feliz é ajudar o próximo, fazer palestras. Gosto de mostrar para a sociedade do que somos capazes. Conclui o curso superior de tecnologia em Eventos e o curso técnico de Computação Gráfica. Sou autodefensor na Associação DFDOWN e *Advocacy* da Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down.

Meu lema é: "*Nunca desista dos seus sonhos*".

Meus porquês[1]

Autor: Luana Abhayomi

Mamãe, por que você me escolheu? Por que eu entrei na sua barriga?

Mamãe, por que eu fiquei na sua barriga? Me conta, vai.

Mamãe, por que fiquei comendo a sua comida lá dentro? Adorei a sua comida.

Eu estava lá no céu, por que você me escolheu? Eu gostei que você me escolheu.

Obrigada, queria tanto você comigo. Sempre amo tanto, que eu nasci.

Eu estava na barriga. Eu amo tanto você, você fez carinho em mim.

Sempre te amo tanto, porque você está aqui comigo. Eu quero tanto você.

Eu quero pra mim o presente que você deu: você, mamãe.

Mamãe, hum, hum, por que eu morei aqui? Fala!

Eu estava na barriga e fiz carinho em você.

Será que foi você que me escolheu? Não sei saber.

Referência

1. Este poema, de autoria de Luana, foi anotado por sua mãe e integra a coletânea oficial das poesias premiadas, na categoria PcD. Versos que nascem no Cerrado: III Prêmio Candanguinho de poesia infantojuvenil / Instituto Voar Cultural. -- Brasília, DF : 2025; 126 p. : il.

Minha história, meus caminhos e meus sonhos

Autora: Maria Clara Machado Israel

Meu nome é Maria Clara Machado Israel. Sou atriz, modelo em formação, autodefensora e secretária parlamentar no gabinete do deputado Eduardo Pedrosa, na Câmara Legislativa do Distrito Federal. Também atuo como coordenadora da Frente Parlamentar da Síndrome de Down e participo de outras frentes relacionadas aos direitos das pessoas com deficiência.

Ao longo da minha trajetória, venho conquistando espaços diferentes. Como atriz, participei do filme Colegas e o Herdeiro, gravado em Porto Alegre e apresentado em festivais no Brasil e no exterior. Também comecei minha preparação profissional para trabalhar como modelo pela BRFW — Brasil Fashion Week. Meu sonho é crescer nessa carreira e me tornar uma modelo internacional, como a Maju de Araújo.

Sou também palestrante e mestre de cerimônias. Já participei de seminários, congressos, audiências públicas, sessões solenes e eventos sobre inclusão. Gosto de falar sobre os nossos direitos e defender que as pessoas com deficiência tenham acesso à educação, à saúde, ao trabalho e à participação na sociedade, inclusive o direito de votar e escolher seus representantes.

Minha atuação já foi reconhecida com homenagens, entre elas o Prêmio Ser Mulher Destaque 2026 e uma Moção de Louvor da Câmara Legislativa do Distrito Federal, pela minha contribuição e dedicação à inclusão.

Tenho namorado, gosto de estar com meus amigos e com a minha família e também gosto de redes sociais, arte e moda. Quero continuar estudando e pretendo fazer uma faculdade. Ainda estou decidindo entre redes sociais e artes plásticas.

Para mim, ser mulher é acreditar, tentar, cair, levantar e continuar brilhando. Cada passo da minha história me trouxe até aqui — e eu ainda tenho muitos sonhos para realizar.

Sobre os autores



Aleksandro Belo Ferreira

Endocrinologista Pediátrico pela Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo. Cofundador do Elo21 Centro Avançado de Genética e Saúde Integrativa. Autor do livro *Propedêutica Médica da Criança ao Idoso*. São Paulo/SP.



Alex Duarte

Cineasta e educador social. Graduado em Comunicação Social, Pós-graduado em Psicopedagogia Clínica e Especialista em Neurociências e Educação. Fundador e CEO do Instituto Cromossomo 21 e Criador da *Expedição 21*, um programa pioneiro de imersão que estimula a autonomia de jovens com deficiência intelectual, o qual tornou-se objeto de pesquisa científica pela USP. Diretor do premiado longa-metragem *Cromossomo 21* e condecorado com o título de Cidadão Brasileiro pela Academia de Letras e Ciências de SP. Autor de livros sobre pessoas com deficiência. São Paulo/SP. E-mail: alex@cromossomo21.com.br



Alexandre Franco Miranda

Cirurgião-dentista; Pós-doutor em Odontologia (USP e SL Mandic). Doutor e Mestre em Ciências da Saúde (UnB); *Fellow in Special Care Dentistry* (iADH). Especialista em Odontologia Hospitalar (CFO) e em Gerontologia (SBGG). Pós-graduado em Atendimento Odontológico de Pacientes com Necessidades Especiais (UniBF). Professor da Universidade Católica de Brasília no curso de Odontologia (Práticas Clínicas Integradas para Pessoas com Deficiência e Grupos Especiais) e no Programa de Pós-Graduação *Stricto Sensu* em Gerontologia. Sócio-proprietário da Special Odontologia. Brasília/DF. E-mail:alexandrefmiranda@gmail.com



Alexandre de Paula Sampaio

Fonoaudiólogo (PUC-Goiás). Pós-graduado em Saúde da Criança e do Adolescente (FCM-UNICAMP); em Trissomia do 21 pelo (CEPEC-SP-FMABC); em Comunicação Alternativa (Alcance Meeting). Aprimoramento em Neurociências da Visão (IP-USP). Especialista em Linguagem pelo CFFa. Membro da ISAAC-Brasil e SBFa, onde compõe o Comitê de Comunicação Alternativa e coordena o Grupo de Trabalho em Acessibilidade Comunicacional e o Grupo de Trabalho em Fonoaudiologia Neurofuncional. Campinas/SP. E-mail: fgoalexandresampaio@gmail.com



Amália Vieira

Neuropsicopedagoga, palestrante e formadora. Especialista em Desenvolvimento Cognitivo na Trissomia do Cromossomo 21 (T21). Fundadora do Instituto Amália Vieira e coordenadora do Projeto Mãe Rara, desenvolve ações de formação, avaliação e intervenção baseadas em evidências científicas para promover aprendizagem, funcionalidade, participação e autonomia. Brasília/DF. E-mail: amaliavieirap@hotmail.com



Amilton Ricardo Arantes Moura

Graduado em Licenciatura Plena em Educação Física pela Universidade Estadual Paulista (UNESP-SP), Especialista em Treinamento de Força e Saúde pela Universidade de Brasília (UnB). Atua como Personal Trainer.



Ana Carolina Sucupira

Terapeuta ocupacional, Especialista em Terapia Ocupacional Pediátrica. Servidora da SES/DF (COMPP) e preceptora da Residência Multiprofissional em Saúde Mental Infantojuvenil. Atua no desenvolvimento infantil, com foco em TEA e outros transtornos do neurodesenvolvimento. Brasília/DF. E-mail: anacarolinasucupira@gmail.com



Ana Cláudia M. de Figueiredo

Advogada, pesquisadora, ex-assessora de Ministra/o no Tribunal Superior do Trabalho e no Supremo Tribunal Federal, integrante do Comitê de Pessoas com Deficiência no Âmbito Judicial do CNJ, ex-conselheira no Conade. Idealizadora, cofundadora e Diretora Executiva da Rede In. Representante dessa organização no Observatório de Direitos Humanos do Poder Judiciário. Graduada em Letras e Direito. Pós graduada em Direito do Trabalho e Processo do Trabalho. Mestra em Direitos Humanos e Cidadania pela UnB. Brasília/DF.



Anderson Albuquerque de Carvalho

Doutor, fisioterapeuta, docente e pesquisador do SUS. Autor de pesquisas pioneiras em apneia na Trissomia 21, validando o STOP-Bang e o hematócrito como biomarcador. Investiga VNI, saúde metabólica e neuroproteção glinfática. Revisor de periódicos como a PLOS ONE e Sleep and Breathing. ORCID: 0000-0002-1256-7675. E-mail: anderson.carvalho2026@proton.me



Andrea Petermann Chatagnier Sperandio

Formação em Odontologia pela PUCPR. Odontopediatria na USP/Bauru. Especialista em Acupuntura e Medicina Chinesa pelo Cesac. Pós-graduanda em Ortopedia Funcional dos Maxilares no NEOM-RB. Extensionista no Ambulatório da Síndrome de Down do HC/UFPR. Curitiba/PR. Email: deia_pcs@hotmail.com



Angela Maria Sacramento

Terapeuta Ocupacional, Especialista em Terapia Ocupacional em Reabilitação (UNICAMP), Mestre e Doutora em Gerontologia (UCB), referência técnica distrital da Terapia Ocupacional na SES/DF. Experiência em reabilitação neuro-cognitiva de adultos e idosos. Áreas de pesquisa em reabilitação neurológica, cognitiva e neurociências. Brasília/DF. OCIRD:0000-0002-8994-5929. E-mail: sacrapesquisa@gmail.com



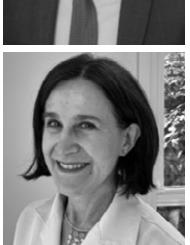
Anne Gerymaia Melo

Médica graduada pela Universidade de Brasília – UnB; possui Residência em Pediatria Geral pela Escola Paulista de Medicina – EPM; Título de Especialista em Pediatria pela Sociedade Brasileira de Pediatria; Especialização em Cardiologia Pediátrica e de Congênitos Adultos pelo Instituto do Coração – INCOR da Faculdade de Medicina da USP – FMUSP; MBA em Gestão Empresarial pela Fundação Getulio Vargas – FGV; e especialização em Síndrome de Down pelo Centro de Estudos e Pesquisas Clínicas de São Paulo – CEPEC-SP, sob coordenação do Dr. Zan Mustacchi. Brasília/DF.



Augusto Bravo

Especialista em Processo Legislativo, Direito Constitucional e Gestão Pública, com 34 anos de CLDF. Professor e Palestrante, atua como Advocacy de Políticas Públicas de Saúde. É fundador do Instituto Vidas Atípicas e Cuidando de Quem Cuida (Global Care Alliance), que acolhem e garantem direitos a famílias atípicas. Brasília/DF. E-mail: bravoaugustobravo@gmail.com



Beatriz Elizabeth Bagatin Veleda Bermudez

Pediatra, Doutora em Saúde da Criança e do Adolescente. Atua no Ambulatório de Adolescentes, Síndrome de Down e pós Transplante de Medula Óssea do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná. Professora de Medicina da mesma Universidade. Membro do Grupo de Trabalho de Saúde Digital e Departamento Científico de Medicina do Adolescente da Sociedade Brasileira de Pediatria.



Cahuê A. Talarico

Advogado, professor e mestre em Direito. Fundador do Instituto Caleidoscópio, diretor jurídico da Autistas Brasil. Coordenador do Comitê Jurídico da FBASD, preside as Comissões da Pessoa com Deficiência da OAB/Santos e IBDFAM/Santos, e é membro nas comissões da OAB/SP e CFOAB. E-mail: cahueat@gmail.com



Carolina Joukoski Garcia

Cirurgião dentista, Especialista em Implantodontia, especialista em Medicina Tradicional Chinesa e em Acupuntura na Odontologia, com Habilitação em Oxido Nitroso, pós graduação/capacitação em Autismo. Atende na Especialidade Amigo Especial da Prefeitura Municipal de Curitiba desde 2008 e no Ambulatório de SD do HC desde 2016. Curitiba/PR. E-mail: carol.jg@uol.com.br



Caroline de Oliveira Alves

Terapeuta ocupacional, Doutora em Ciências e Tecnologias em Saúde (UnB). Professora da Universidade de Brasília e pesquisadora em desenvolvimento infantil, cuidados neonatais e intervenção precoce. Brasília/DF. E-mail: carolineoliveiraalves@gmail.com



Cláudia Carvalho

Nutricionista graduada pela Universidade de Brasília (UnB), com Residência em Nutrição Clínica pelo HRAN/DF. Possui experiência no atendimento nutricional de pessoas com Trissomia 21 (T21) e Transtornos do Neurodesenvolvimento, com atuação na Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal (SES/DF). Brasília/DF.



Claudia Moreira

Graduada em Farmácia e Bioquímica, Mestrado e doutorado em Ciências Biológicas, com ênfase em Biologia Molecular, pela Universidade Federal de São Paulo, em colaboração com a Universidade de Michigan. Atuou em imunologia, validação de testes diagnósticos para doenças infecciosas e fortalecimento de infraestrutura laboratorial em países africanos, em colaboração com o CDC. Atualmente, lidera os projetos de pesquisa científica no Alana. Participou da criação do Alana Down Syndrome Center, no MIT, e é pesquisadora e membro do Comitê Executivo da Rede Buriti-SD, a primeira rede brasileira de pesquisa dedicada à síndrome de Down. São Paulo/SP.



Cléo Bohn

Graduada em Administração, Especialista em Administração Estratégica (USP). Presidente da FBASD em 2º mandato (2025/2028). Membro titular do Conade (2025/2028), coordenando a Comissão de Monitoramento da Convenção pelos Direitos das Pessoas com Deficiência (CMC), integrando a diretoria ampliada do colegiado. Suplente do Conanda, mediadora de pessoa com SD na representação do Comitê de Cuidados (MDS). Idealizadora do FutsalDownDF, diretora do Instituto Ápice Down, conselheira da Comissão pelos Direitos do Autismo (OAB/DF) e do CEP(IESB). Brasília/DF. E-mail: cleobohn@yahoo.com.br



Daniel Victor Santos Loretti

Psicólogo, terapeuta e Coordenador Clínico. Especialista em ABA, Neuropsicologia e Avaliação Psicológica. Atua na avaliação, planejamento terapêutico, supervisão clínica e gestão de equipes voltadas ao neurodesenvolvimento. Brasília/DF. E-mail: daniel.psi.loretti@gmail.com



Dennis Burns

Médico pediatra, alergista e imunologista pediátrico. Especialista em Pediatria e Alergia e Imunologia Pediátrica e Mestre em Medicina do Trabalho. Ex-presidente da Sociedade de Pediatria do Distrito Federal (SPDF) e de cargos de liderança na SBP. Sua atuação técnico-científica e institucional destaca-se pela articulação entre a pediatria clínica, a atenção à saúde da pessoa com T21 e a estruturação de linhas de cuidado integradas no SUS e na saúde suplementar. Brasília/DF.



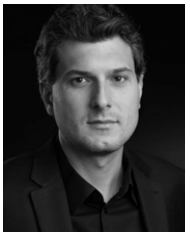
Deusina Lopes da Cruz

Servidora pública federal, economista e especialista em políticas públicas, desenvolvimento social, inclusão e cuidados. Cedida pela CONAB, atua no MDS, representa o Ministério no CONADE e integra comitês interministeriais nas áreas de tecnologia assistiva e doenças raras. É escritora e autora de obras como Um Autista Muito Especial, Família, Deficiência e Proteção Social e publicações sobre direitos, cuidado, autismo e envelhecimento.



Edna Maia

Pedagoga, psicopedagoga com aperfeiçoamento em Educação e Psicanálise (IP-USP). Fundadora do Espaço Mosaico (SP) e da MAIA, atua há 40 anos na educação inclusiva e coordena a Autodefensoria da FBASD. Foi premiada, em 2000, pela FGV, pelo trabalho em educação inclusiva desenvolvido na prefeitura de Diadema/SP. E-mail: edna.maia@mosaicoespaco.com.br



Eduardo Pedrosa

Administrador, empresário e deputado distrital em seu segundo mandato na Câmara Legislativa do Distrito Federal (CLDF). Reconhecido por uma atuação técnica e de forte impacto social, ele preside atualmente a Comissão de Economia, Orçamento e Finanças (CEOF), onde trabalha pelo desenvolvimento econômico e pela geração de empregos no DF.É presidente das Frentes Parlamentares do Autismo, da Síndrome de Down, das Doenças Raras, do Enfrentamento ao Câncer e das Pessoas Pré e Pós-Transplantadas, Valorização da Vida e de Saúde e Segurança do Trabalhador, articulando políticas públicas que garantam dignidade e suporte especializado a famílias atípicas e trabalhadores. Brasília/DF.



Elias Couto Almeida Filho

Médico cirurgião e proctologista, especialista em Medicina Integrativa, com atuação na interface do eixo intestino-cérebro. É responsável técnico pelo Instituto Vitalis 360, onde atua com uma abordagem integral e interdisciplinar do cuidado em saúde. Brasília/DF.



Erika Nobre Duarte de Moura

Fonoaudióloga graduada pela Universidade Católica de Pernambuco (UNICAP), Mestre em Distúrbios da Comunicação Humana pela Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (PUC/SP) e aperfeiçoamento em Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA - PUC/SP). Atua há mais de 25 anos na área da CAA. É membro da ISAAC Brasil, voluntária do Coletivo CAA e fonoaudióloga da Rede SARAH de Hospitais de Reabilitação. Brasília/DF. E-mail: erika_nobre@hotmail.com



Fernanda de Lima Oliveira

Médica, graduada em Medicina pelo Centro Universitário de Brasília (UniCEUB), em 2020. Concluiu Residência Médica em Pediatria pelo Hospital Universitário de Brasília (HUB), em 2025. Atualmente, atua nas áreas clínica com atendimentos ambulatoriais e também na área de Urgência e Emergência Pediátrica pelo Instituto de Gestão Estratégica de Saúde do Distrito Federal (IGESDF). Brasília/DF. E-mail: delimaoliveirafernanda@gmail.com



Francisca Márcia Martins de Sousa

Fisioterapeuta neuropediátrica, com formação em Bobath Baby, RTA (reequilíbrio tóraco abdominal), Busquet e terapia intensiva TheraSuit. Atua no desenvolvimento infantil, reabilitação neurológica e tratamento da assimetria craniana no INQ. Brasília/DF.



Francislene Pereira da Silva Leite

Graduada em Farmácia e Bioquímica pela Universidade Católica de Santos e em Pedagogia pela Universidade Cidade de São Paulo. Especialista em Psicopedagogia. Mestre em Ciências da Saúde pela Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo. São Paulo/SP. E-mail: francisleneleite@gmail.com



Gabriela de Melo Souza da Silva Costa

Médica, graduada em Medicina pela UCB, em 2016. Concluiu Residência Médica em Pediatria pelo Hospital Universitário de Brasília (HUB), em 2025. Atualmente, atua na área de Urgência e Emergência Pediátrica pelo Instituto de Gestão Estratégica de Saúde do Distrito Federal (IGESDF). Brasília/DF.



Giordana Paula Neve Garcia

Educadora, docente, escritora e policial civil, Presidente do Instituto MoT21, Host do MotivaCast. Graduada em Letras (UCB), Pós-graduada em Segurança Pública (FORTIUM), Neurociência (PUCPR), T21 (Limbios) e TEA (CBI of Miami), com Especialização pela ESPC/PCDF em Prevenção à violência contra a mulher e Oitiva e atendimento de crianças vítimas de violência sexual. Brasília/DF. E-mail: gigapcdf@gmail.com



Hayssa Mayumy Carmo Nakahara

Psicóloga, pós-graduada em Análise do Comportamento Aplicada (ABA) e em Síndrome de Down, em Neuropsicologia, gerente geral do Instituto Nadja Quadros (INQ), diretora administrativa Instituto Ápice Down, com atuação em gestão clínica, desenvolvimento infantil e atendimento interdisciplinar de pessoas com transtornos do neurodesenvolvimento. Brasília/DF.



Hellen Delchova Rabelo

Terapeuta ocupacional, Mestranda em Ciências para a Saúde pela ESP-DF. Especialista em Contextos Hospitalares (COFFITO) e pós-graduada em Terapia Ocupacional em Neonatologia e Implicações na Infância. Preceptora do Programa de Residência Multiprofissional em Neonatologia da (SES-DF) com experiência no atendimento de bebês internados em Unidade Neonatal e ambulatório de seguimento. Áreas de pesquisa: neonatologia, primeiríssima infância e intervenção precoce. Brasília/DF. E-mail: hellendelchova@gmail.com



Hudson Azevedo Pinheiro

Fisioterapeuta, Pós-doutorando em Ciências e Tecnologias em Saúde pela Universidade de Brasília (UnB), Doutor em Ciências e Tecnologias em Saúde (UnB), Mestre em Gerontologia pela Universidade Católica de Brasília. Especialista em Gerontologia pela Sociedade Brasileira de Geriatria e Gerontologia. Servidora da Secretaria de Saúde do DF, atuando como preceptora do programa de residência multiprofissional em saúde do adulto e do idoso. Áreas de pesquisa: envelhecimento, sarcopenia e funcionalidade. Brasília/DF. E-mail: hudsonap@gmail.com



Iarla Violatti

Graduanda em Terapia Ocupacional, Diretora de Comunicação e Marketing do Instituto Ápice Down, coordenadora de Frentes Parlamentares do DF, fundadora do podcast *Singular* e autora da proposta que originou a Lei Distrital nº 7.912/2026. Brasília/DF. E-mail: iarlabrenda1@gmail.com

Isis Maria Quezado Soares Magalhães

Médica Oncologista e Hematologista Pediatra, diretora médica do Hospital da Criança de Brasília. Mestre e Doutora área de Biologia Molecular Leucemias Pediátricas (FCS-UnB). Treinamento *Leukemia Research Fund Centre at the Institute of Cancer Research*, Londres. Titulada em Hematologia pela ABHH. Titulada em Cancerologia, área de Oncologia Pediátrica, pela SBC. Brasília - DF https://orcid.org/0000-0003-2447-3753 E-mail: contato@isismagalhaes.com.br



Janaína Parente

Graduada em Gestão Pública com especialização em Processo Legislativo - CEFOR da Câmara dos Deputados. Preside o Instituto Ápice Down e o Instituto Aurora. Consultora da Frente Parlamentar de T21 e Autismo - CLDF. Idealizadora do Projeto Mãe Rara e do Canal Meditativo Maternas - Spotify. Autora do livro infantil "Aurora a Menina Observadora" - Tagore Editora. Brasília/DF. E-mail: parenteJanaína@gmail.com



Jéssica Marques Macedo

Jéssica Marques Macedo é psicóloga. Pós-graduada em Terapia Cognitivo-Comportamental (TCC), Análise do Comportamento Aplicada (ABA) e Neuropsicologia. Atua com avaliação neuropsicológica de crianças, adolescentes, adultos e idosos e atendimento clínico de adultos. Possui experiência na condução de grupos terapêuticos e na avaliação de pessoas com transtornos do neurodesenvolvimento. Brasília/DF. E-mail: jessicamarquespsicologia@gmail.com



Jocelmo Tolentino

Professor e terapeuta, graduado em Educação Física (UDF) e Bacharel, graduado em Pedagogia, Psicomotricista (ABP), especialização em Psicopedagogia, Neuropsicopedagogia, pós-graduado em Educação Especial, Atendimento Educacional Especializado (AEE), ABA e Mestrando em Intervenção Precoce. Especialista em desenvolvimento de crianças e adolescentes neurodivergentes. Brasília-DF. E-mail: jocelmoiago@gmail.com



José Ferreira Belizário Filho

Psiquiatra da Infância e Adolescência. Doutor em Ciências da Saúde pelo Centro de Pesquisas René Rachou e Mestre em Pediatria pela Universidade Federal de Minas Gerais – UFMG. Conselheiro consultivo da Escola de Gente Comunicação em Inclusão. Belo Horizonte/BH. E-mail: josebelisario@gmail.com



Karlo Quadros

Médico clínico com atuação na interface entre deficiência intelectual, saúde mental e prática clínica interdisciplinar. Pós-graduado em abordagem interdisciplinar em SD e curso de capacitação em TEA, com ênfase na abordagem biopsicossocial e na prática clínica baseada em evidências. Atua no COMPP–SES/DF, no Ambulatório de Saúde Mental de Pais e Cuidadores Primários de Crianças com Transtornos do Neurodesenvolvimento, no Grupo Terapêutico GIOPE, e integra a equipe do INQ. Participa do matriciamento em saúde mental infantil junto às Unidades Básicas de Saúde do DF. Professor do Curso de Capacitação em Desenvolvimento Neuropsicomotor, Sinais de Alerta e Estimulação, no âmbito do Programa PRONAS/PCD-MS, em parceria com o HCB, integrando as disciplinas de Elaboração do PTS. Brasília/DF.



Leide Maia

Historiadora (USP) e psicopedagoga (UNIFAI). Fundadora do Espaço Mosaico (SP) e da MAIA, atua no desenvolvimento de práticas, metodologias e materiais didáticos acessíveis, na formação de profissionais e na promoção da educação inclusiva. É coordenadora adjunta da Autodefensoria da FBASD. E-mail: leide.maia@maiaedu.com.br





Lenir Santos

Advogada, Doutora em saúde pública pela Unicamp, foi presidente da FBASD e é vice-presidente da Fundação Síndrome de Down. Campinas/SP.



Leonardo Gontijo

Palestrante, professor, escritor e empreendedor social, idealizador e diretor-presidente do Instituto Mano Down. Graduado em Engenharia Civil e Direito, consolidou uma sólida carreira executiva antes de migrar para o Terceiro Setor e se tornar uma das principais vozes da inclusão no país. Autor do livro *Mano Down – Relatos de um irmão apaixonado*, inspirado por sua convivência com o irmão caçula, o músico Eduardo Gontijo (Dudu do Cavaco), que tem SD. Também é criador do Portal Incluo e atua como Professional & Self Coach. Belo Horizonte/MG. E-mail: leonardo@manodown.com.br



Lídia Lopes

Psicóloga especialista em síndrome de Down (T21). Doutora em Psicologia com foco na orientação de famílias na T21. Palestrante, consultora e pesquisadora. Autora de publicações científicas nacionais e internacionais. Criadora do Informa21, primeiro Chatbot brasileiro com foco na informação sobre T21.



Lisley Sophia Nunes Dias

Cofundadora e Presidente da Associação de Pais, Amigos e Pessoas com Síndrome de Down do Espírito Santo – Vitória Down. É também a atual Vice-presidente da FBASD, palestrante, empresária e atuante no setor do voluntariado. Com formação em Magistério (especialização em Educação Infantil), graduação em Serviço Social e pós-graduação em Terapia Familiar Sistêmica, alia a sua sólida bagagem acadêmica à liderança institucional para o fortalecimento da inclusão, a consolidação dos DH e a garantia da plena cidadania.



Lívia Borges

Psicóloga clínica, advogada, Mestre em Ciência Política (DH). Especialista em Psicossomática, foi diretora da ABMP. Atuou como consultora colaboradora da SEPPIR/UNESCO. Diretora da Pró-Consciência e autora de publicações de prevenção da gravidez, drogas e vícios e abuso sexual em adolescentes. Ex-conselheira do CDPDDH. Brasília/DF. E-mail: info@pro-consciencia.com.br



Lucas Diniz Vieira

Psicomotricista. Educação Física (Lic./Bach.), Pós graduado em Psicomotricidade e ABA. Atua como aplicador e coordenador clínico, educacional e esportivo, focando no desenvolvimento motor, autonomia, inclusão e habilidades funcionais. Brasília/DF. E-mail: prolucasdiniz@gmail.com



Luciana Rezende de Oliveira

Fonoaudióloga, Mestre e Doutoranda pela Universidade de Brasília. Se dedica aos Transtornos do Neurodesenvolvimento, ABA e CAA. Professora universitária e supervisora clínica (UCB/UNIPLAN). Membro da ISAAC-Brasil, SBFa e conselheira do CREFONO 5 (2025-2028). Atuação em Brasília/DF. ORCID: https://orcid.org/0000-0003-0259-5397



Luisa Antonietto Cigagna

Graduanda do 5º ano de Medicina pela FCMSCP. Participou de Ligas Acadêmicas de Psiquiatria e Psicanálise. Integra o Núcleo de Pesquisas em Cardio-Oncologia, Cardio-Metabolismo e Cardiologia Clínica Aplicada a Doenças Sistêmicas. Bolsista da Rede Buriti-SD. São Paulo/SP.



Madalena Nobre

Pedagoga, especialista em Metodologia e Didática do Ensino; Licenciada em Educação Física; MBA em Gerenciamento de Projetos; 1ª presidente da FBASD; Fundadora da 1ª Associação de Síndrome de Down do DF; Integrou três Conselhos Nacionais de defesa de direitos; Professora aposentada da SEEDF; coautora do livro "Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down - 30 anos em defesa da inclusão: Uma História de Desafios e Conquistas**"**. João Pessoa/PB. E-mail: nobre@terra.com.br



Márcia Cabral

Psicopedagoga especialista em síndrome de Down e Mestre em Educação.



Márcia Martinelli

Fisioterapeuta com atuação especializada em Fisioterapia Neuropediátrica e Neurofuncional. Pós-graduação nas áreas de Neuropediatria e Neurofuncional, e formação complementar em métodos de reabilitação neurológica pediátrica. É capacitada em Conceito Bobath, Método Busquet, Reequilíbrio Tóraco-Abdominal (RTA) e TheraSuit. Atua na avaliação e intervenção de crianças com alterações do desenvolvimento neuropsicomotor e comprometimentos neurológicos.



Marcos Rogério Tofoli

Professor, Doutor em Currículo e Formação de professores da área de Ciências da Natureza. Presidente da Fundação Síndrome de Down e diretor da regional sudeste da Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down.



Marcus Maurer de Salles

Advogado e professor universitário. Mestre e Doutor em Relações Internacionais (UFSM e USP). Fundador e Presidente do Instituto Caleidoscópio. Coordenador do Comitê de Relações Internacionais da FBASD. Diretor da Alonso Carneiro Advogados. Ex-Assessor Jurídico Internacional do MERCOSUL. Ex-pesquisador visitante do IPEA. Membro da Comissão de Direitos da Pessoa com Deficiência da OAB/Santos e da OAB/São Paulo. E-mail: mmsalles79@gmail.com



Maria Antônia Goulart

Mestre em Saúde Coletiva pelo IFF/Fiocruz e bacharel em Direito pela UnB. Diretora do Centro de Referência em Educação Inclusiva (CREI – Sesc Senac) e cofundadora do Movimento Down. Atua nas áreas de educação inclusiva e direitos das pessoas com deficiência.



Maria de Fátima Joaquim Minetto

Psicóloga, Doutora com Estágio de Pós Doutoramento em Psicologia (UFSC). Mestre em Educação e Especialista em Educação Especial (UFPR), Especialista em Transtorno do Espectro Autismo pelo Child Behavior Institute (CBI-USA). Terapeuta Familiar Sistêmica. Professora do Departamento de Teoria e Fundamentos da Educação da UFPR e do Programa de Pós Graduação em Educação da UFPR, na linha de pesquisa Processos Psicológicos em Contextos Educacionais. Membro da equipe interdisciplinar do Ambulatório da Síndrome de Down do Hospital de Clínicas desde 1997 até a presente data. Coordena o LAPEEDH/LABEBÊ que conta com a parceria de pesquisadores da OMS, Autism Speaks, e das Universidades do EUA, Espanha e Portugal.

Melina Sales dos Santos

Atriz, cantora, jornalista, psicopedagoga e ativista dos direitos das pessoas com deficiência. Pós-graduada em Arte-Educação e Psicopedagogia. Atua no teatro e na música desde 2001 e já publicou cartilhas e textos sobre inclusão e síndrome de Down. É idealizadora do Projeto PIPA – Pedagogia Inclusiva Pelas Artes, da CaminhaDown DF e do Folia Inclusiva, iniciativas voltadas à inclusão de pessoas com deficiência por meio da arte. Brasília/DF. E-mail: pipapedagogia@gmail.com



Moema Arcoverde Bezerra

Graduada em Medicina pela UFPB. Médica pediatra da SES-DF, com atuação no CRISDown. Especialista em Pediatria e Saúde Perinatal, com pós-graduação em Abordagem Interdisciplinar da Síndrome de Down pela AESJK. Brasília/DF.



Nadja Nara Camacam de Lima Quadros

Fisioterapeuta, Mestre pela UnB, pesquisadora do PRONAS-PCD/HCB-MS, atua na SES-DF (COMPP), no INQ e é autora de guias sobre TND do Ministério da Saúde. Brasília/DF.



Noemia da Silva Cavalheiro

Assistente social, Mestre em Psicologia e especialista em Gestão Hospitalar. Fundou a Associação Reviver Down em 1993 e o Ambulatório da Síndrome de Down em 1997, sediado no Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (UFPR). Curitiba/PR.



Orestes Vicente Forlenza

Médico Psiquiatra, Especialista em Psiquiatria Geriátrica. Professor Titular e Chefe do Departamento de Psiquiatria da Faculdade de Medicina da USP (FMUSP). Vice-presidente do Conselho Diretor do Instituto de Psiquiatria do Hospital das Clínicas (IPq-HC) da FMUSP. Diretor do Laboratório de Neurociências (LIM-27) e coordenador do Ambulatório de Envelhecimento e Síndrome de Down do IPq-HCFMUSP. Coordenador da Rede BURITI-SD.



Patricia Almeida

Jornalista, Mestre em Estudos da Deficiência e Especialista em Linguagem Simples. Coautora do "Eu Me Protejo" e guia "Simples Assim: Comunique com todo mundo". Cofundadora do Movimento Down. Foi diretora da FBASD, membra do conselho da Down Syndrome International e assessora da CORDE. Articuladora do Dia Internacional da Síndrome de Down no Brasil e na ONU. Brasília/DF. E-mail: patricia.smalmeida@gmail.com



Raquel Cristina Bissacot

Pedagoga, neuropsicopedagoga e psicanalista. Possui ampla trajetória profissional na área da educação, com atuação nas redes pública e privada de ensino. Extensionista no Ambulatório da Síndrome de Down do HC/UFPR. Curitiba/PR.



Rosana Cipriano Jacinto da Silva

Professora, Mestre em Educação (UnB), graduada em Letras/Espanhol, Especialista em Língua Portuguesa. Servidora pública aposentada da SEED. Atuou como Coordenadora-Geral de Políticas de Educação Especial (SECADI-MEC) e (SEMESP-MEC). Exerceu função estratégica no MDIC. Pesquisadora e consultora nas áreas de educação inclusiva, neurociência aplicada à educação, políticas públicas e acessibilidade educacional. Assessora Parlamentar e Coordenadora da Comissão de Defesa das Pessoas com Deficiência da Câmara dos Deputados. Brasília/DF.



Rosane Lowenthal

Mestre e Doutora em Distúrbios do Desenvolvimento pela Universidade Presbiteriana Mackenzie. Pós-doutorado em Psiquiatria pela UNIFESP. Especialista em Educação para áreas da Saúde pela USP e em Gestão de Escolas Médicas pela ABEM. foi presidente da FBASD. Conselheira consultiva da Escola de Gente Comunicação em Inclusão. Pesquisadora da Rede Buriti-SD e da BP Educação. São Paulo/SP. E-mail: rosane.lowenthal@gmail.com ORCID 0000-0002-6330-850X



Simone Schwartz

Especialista em Gestão da Clínica pelo Instituto Sírio Libanês; sexóloga e especialista em Educação Sexual e Orientação Familiar pelo ISOF/UPIS-DF; graduação em enfermagem pela Universidade Federal de Santa Catarina. Atuando como gestora e enfermeira na Atenção à Saúde Mental Infantil da SES/DF. Experiência na área de Enfermagem como enfermeira, professora e supervisão de estágio; Gestão em APS e AAE; Educação e Orientação Sexual, Saúde Mental, Emergência. Brasília/DF.



Susana Giraldi

Doutora em Pediatria. Dermatologista. Sócia Fundadora da Sociedade Latino Americana de Dermatologia Pediátrica. Médica do Ambulatório de Dermatologia Pediátrica do HC/UFPR. Curitiba/PR. E-mail: susanagiraldi@hotmail.com



Suyenne Figueiredo Bezerra de Menezes Vieira

Fisioterapeuta, Especialista em Fisioterapia Neurológica, ABA, Psicomotricidade, UTI Pediátrica e Neonatal, Fisioterapia Oftálmica e Avaliação em Saúde. Formação em Bobath, Bobath Baby, RTA (reequilíbrio tóraco abdominal e Certifação Internacional no Método Snoezelen. Atua no CRETEA-DF, com foco em autismo, desenvolvimento infantil, estimulação multissensorial e intervenção precoce. Brasília/DF. E-mail: suyennemenezes@yahoo.com.br



Sumara de Oliveira Santana

Nutricionista, Mestre em Nutrição Humana (UnB). Pós-graduada em Nutrição Materno-Infantil e em Nutrição Funcional e Terapia Alimentar no Autismo e TDAH. Servidora da Secretaria de Saúde do DF. Atua no CRETEA-DF, com foco em nutrição no autismo e seletividade alimentar. Brasília/DF.



Tatiane Maciel de Carvalho

Cirurgiã-dentista, Mestre e Especialista em Disfunção Temporomandibular (SL Mandic). Especialista em Ortodontia (ABO-DF) e Odontopediatria (Uningá). Pós-graduada em Atendimento Odontológico de Pacientes com Necessidades Especiais (UniBF) e em Odontologia do Sono (Dental Sleep Medicine). Habilitação em Laserterapia (Uningá) e Sedação Inalatória com Óxido Nitroso (ÁRIA). Sócia-proprietária da Special Odontologia. Brasília/DF. E-mail: tatianemacielc@gmail.com



Thiago Coelho Paim Lima

Médico ortopedista, graduado pela UnB, com atuação em Ortopedia Pediátrica e Cirurgia do Pé e Tornozelo. Mestre e doutorando, é membro titular da SBOT e da ABTPé. Chefe da especialidade de Pé e Tornozelo do Hospital Sírio-Libanês de Brasília e professor e preceptor do Fellowship em Cirurgia do Pé e Tornozelo de Brasília (IDOR). Brasília/DF.



Vera Lúcia Carneiro

Cirurgiã Dentista pela UFPR. Especialista em Odontologia Preventiva e Social. Especialista em Odontologia para Pacientes com Necessidades Especiais pelo CFO. Mestre em Odontologia. Curitiba/PR. E-mail: vera-carneiro@uol.com.br





Victor Hugo Eulalio Alves

Graduando do 5º ano de Medicina pela FCMSCSP. Atuou como presidente do Centro Acadêmico Manoel de Abreu (CAMA), órgão de representação estudantil. Bolsista da Rede Buriti-SD. São Paulo/SP.



Victor Hugo Mosquera Filho

Advogado, formado pelo Centro Universitario de Brasilia (CEUB) a 2020-, com especializaçao em Contabilidade e Planejamento Tributário pela Universidade de Brasília (Unb) - 2023 -, Graduando de Medicina no Centro Universitário de Brasilia - CEUB, Monitor de Pediatria e Habilidades Pediátricas e Coordenador da Liga de Pediatria do CEUB e Presidente da Liga de Cirurgia Robótica e Laparoscópica do Distrito Federal. Brasília/DF.



Viviane Felipe Cantos Veras

Fonoaudióloga, Especialista em linguagem, Transtorno do Espectro Autista e Déficit Intelectual, ABA, TEACCH, CAA e Prompt. Atua na SES/DF (CRE-TEA), na clínica IPES, atuação em gestão, desenvolvimento infantil e atendimento de crianças e adolescentes com transtornos do neurodesenvolvimento, autora de guias sobre TND do Ministério da Saúde. Brasília/DF. E-mail: vivi.fonoaudiologa@gmail.com



Yasmine Mendes Pupo

Doutora (2013) em Odontologia pela UEPG. Professora adjunto do curso de graduação em Odontologia da Universidade Federal do Paraná. Docente permanente do Programa de Pós-Graduação em Odontologia - UFPR (Linhas de Pesquisa com ênfase em Pessoas com Necessidades Especiais e Propriedades Físicas Químicas e Biológicas dos Materiais).



Zan Mustacchi

Médico Geneticista e pediatra. Doutor e Mestre em Farmácia (Análises Clínicas)/USP. Responsável pelo Ambulatório de Genética do Hospital Infantil Darcy Vargas (HIDV); Ex-presidente do Deptº. de Genética da SBP; Membro do Depto. de Genética da SPSP; Diretor Clínico do CEPEC-SP; Coordenador Responsável do Curso de Especialização em SD Pós Graduação Lato-Sensu (CEPEC-SP–FMABC); Recebeu o Prêmio Científico do Dia Internacional da Síndrome de Down 21 de Março de 2013 no World Down Syndrome Congress, pela contribuição para o avanço científico relacionado à síndrome de Down" e o Prêmio Ações Inclusivas para Pessoas com Deficiência "Personalidade do ano de 2017" pela Secretaria dos Direitos da Pessoa com Deficiência do Governo do Estado de SP. São Paulo/SP. E-mail: cursoespecializacao@sindromededown.com.br

Mais detalhes sobre os autores, acesse o QrCode.

Pessoas com síndrome de Down (T21) e familiares que compartilharam seus depoimentos



Ana Beatriz de Lima Quadros
Estudante do 1º ano do ensino médio do colégio Marista de Águas Claras. Estuda na Escola Teatro dos Ventos e é autodefensora do Ápice Down. Brasília/DF.



Beatriz Casali

Influenciadora digital, modelo e palestrante. Apaixonada por moda, encontrou nesse universo uma forma de expressar sua personalidade e inspirar milhares de pessoas diariamente. Com mais de meio milhão de seguidores nas redes sociais, compartilha conteúdos sobre moda, lifestyle e inclusão, mostrando que estilo e autenticidade caminham juntos. Seu grande sonho é cursar uma faculdade de Moda e seguir ampliando sua atuação no segmento que tanto ama. Aracajú/SE. Instagram: @beatrizcasali



Gabriel Lourenço Silva Camargos

Graduado em Comunicação Assistiva/Tradução e Interpretação pela faculdade UNINTE-SE. Trabalhou em Belo Horizonte como auxiliar administrativo por 4 anos na Empresa MRV engenharia, e trabalhou na CNH Industrial em Contagem, como Auxiliar de RH por 2 anos. Em Janeiro de 2016 passou por uma transição de carreira com apoio da CNH Industrial de sua Terapeuta Dra. Lídia Lopes e hoje presta serviço como Palestrante motivacional, Intérprete de Libras, como profissional autônomo. Hoje, carrega com muito orgulho o título de Primeiro Intérprete de Libras graduado com Síndrome de Down do Brasil. Florestal/MG. Instagram @gabrielcamargoslibras



Gustavo Façanha

Ator de teatro, com participação em diversos espetáculos. Graduado em Tecnologia em Eventos e curso técnico de Computação Gráfica. Autodefensor na Associação DF-DOWN e *advocacy* da Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down, onde atua como auxiliar administrativo. Brasília/DF. Instagram: @gfacanha



Jéssica Mendes de Figueiredo
Graduada em Fotografia; trabalha na Secretaria Nacional dos Direitos das Pessoas com Deficiência. Palestrante e ativista em prol da inclusão social das pessoas com deficiência. Autora do livro de fotografias Asas e Flores, que é o resultado de uma das suas exposições fotográficas. É uma das idealizadoras e criadoras do Grupo Nacional de Autodefensoria da FBASD. É Conselheira Consultiva da Escola de Gente - Comunicação em Inclusão e validadora de textos em Linguagem Simples. Brasília/DF.
Instagram: @jessica_mendesf



João Vicente Fiorentini

Fotógrafo, palestrante e ator. Instagram: @joao.vicente.21

Joseilson Messias Gonçalves



Graduando em Educação Física. Diretor de Relações Institucionais e autodefensor da Região Nordeste da FBASD. Representou o Brasil na ONU em Genebra, durante as atividades alusivas ao Dia Internacional da Síndrome de Down. Atua promotor de vendas e em ações em defesa da educação inclusiva e no enfrentamento ao capacitismo, incluindo participação em iniciativas junto ao MEC. É Expedicionário do Cromossomo 21, realiza palestras e formações em escolas, abordando temas como capacitismo, acessibilidade, inclusão e eliminação das barreiras. João Pessoa/PB.
Instagram: @messiasgonçalves

L**aura Negri**



Professora pelo curso de Formação de Docentes; pedagoga e psicomotricista pós-graduada pelo Centro Internacional de Análise Relacional; autodefensora pela Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down e Federação Paranaense; co-autora do livro Bioecologia do Desenvolvimento na Síndrome de Down, Autodefensoria.
Instagram: @soulauranegri

Liane Martins Collares



Escritora, ativista, palestrante e atleta brasileira com síndrome de Down. Nascida em Bagé/RS, é reconhecida como uma das pioneiras da inclusão escolar e social no Brasil e a primeira mulher com deficiência intelectual a assumir cargo comissionado na Secretaria da Mulher do Distrito Federal. É diretora da FBASD. Brasília/DF.
Instagram: @lianecollares

Lorena Capitani



Modelo e estudante de pedagogia na UDF. Sonha trabalhar na educação infantil. Brasília/DF. Instagram: @lorena_capitani

Luana Abhayomi



Dançarina de dança do ventre, modelo e influenciadora digital. É autodefensora pelo Instituto Ápice Down e agente de inclusão cultural da editora Pró-Consciência. A história de seu nascimento foi o ponto central da justificativa do PL, cujo encaminhamento deu origem à Lei nº 14.306/2022, que instituiu o Dia Nacional da Síndrome de Down. Brasília/DF. Instagram: @luanaabhayomi

Maria Clara Machado Israel



Atriz, modelo em formação, autodefensora, secretária parlamentar na Câmara Legislativa do Distrito Federal e coordenadora da Frente Parlamentar da Síndrome de Down, tendo participado também de outras frentes relacionadas aos direitos das pessoas com deficiência. Participou do filme Colegas e o Herdeiro, Foi agraciada com o Prêmio Ser Mulher Destaque 2026 e uma Moção de Louvor da Câmara Legislativa do Distrito Federal. Instagram: @clarinha.israel

Priscilla Mesquita de Almeida



Bacharel em Educação Física, com atuação voltada à inclusão e ao desenvolvimento humano. Autodefensora da Região Nordeste, palestrante e ativista da causa da Pessoa com Deficiência, com experiência na promoção de acessibilidade, protagonismo e direitos. Presidente da ONG INTEGRARTE. Especialista em Pilates e Zumba (certificação internacional), atua como professora de dança, movimento e Zumba na ONG Integrarte. Também exerce atividades como professora de Pilates, Zumba, dança e alongamento pela Prefeitura do Recife – PE. Profissional comprometida com a inclusão, o bem-estar e a valorização das potencialidades de cada indivíduo por meio do movimento e da educação. Recife/PE. Instagram: @priscillamesquitaalmeida

Vinícius Ergang Streda



Escritor, palestrante e autodefensor do Grupo Nacional. Viaja pelo Brasil para falar sobre educação, acessibilidade, mercado de trabalho e o combate ao capacitismo. Atua fortemente na conscientização sobre a síndrome de Down e na defesa de uma sociedade mais justa e inclusiva. Autor do livro autobiográfico *Nunca Deixe de Sonhar*, em parceria com sua prima Carina Streda. Santo Cristo/PS. Instagram: @vini.autor

Ana Paula Alessio

André e Mônica Barros

Augusto Mergulhão Schmidt

Bárbara Elisa P. Alves

Carolina Solon

Dayane e André

Elda Menezes (irmã de Miquéias)

Elenilva S. da Silva Coutinho

Erika Iaropoli Carneiro

Erika Nobre e Ricardo Moura

Fernanda Setubal

Flávio Pacheco

Iarla Brenda C. de A. Violatti e Leopoldo Nascimento Violatti

Juliana Mello

Leide César

Lincoln Moreira Jorge Junior e Márcia Vasconcellos Babeto

Lívia Borges e Marcos de Araújo

Margarida e Antonio

Maria Madalena Nobre

Pedro Ulisses de Lima Quadros (irmão de Ana Beatriz)

Rafael de Lima Quadros (irmão de Ana Beatriz)

Vanessa De Barba

Compreender a singularidade humana

através da ciência

é o primeiro passo;

aplicar esse conhecimento

para criar um mundo acessível e inclusivo

é a nossa grande obra.

Pró-Consciência®



Formato: 210 x 297 mm

Fonte: Calibri

A organização de linhas de cuidado para pessoas com síndrome de Down (T21) exige uma abordagem integrada, longitudinal e intersetorial. Para responder a esse desafio, a obra Diretrizes para Elaboração da Linha de Cuidado da Pessoa com Síndrome de Down (T21) apresenta-se como um compêndio técnico-assistencial baseado em evidências, destinado a profissionais de saúde, gestores, educadores, pesquisadores e famílias.

Fundamentado no Modelo Biopsicossocial da deficiência, na Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) e nas evidências da neurociência do desenvolvimento, o livro propõe a estruturação de um cuidado centrado na pessoa ao longo de todos os ciclos da vida — da gestação ao envelhecimento. Ao longo dos capítulos, a obra reúne fundamentos conceituais, diretrizes clínicas interdisciplinares, recomendações para vigilância em saúde e estratégias de intervenção alinhadas à realidade dos serviços de saúde, educação e assistência social.

Produzida de forma independente e colaborativa por especialistas, profissionais, familiares e pessoas com T21, a publicação entende a síndrome de Down como uma expressão da diversidade humana. Seu objetivo é superar modelos fragmentados de atenção e servir como referencial técnico-científico para subsidiar a prática interdisciplinar, a elaboração de protocolos assistenciais e o desenvolvimento de políticas públicas voltadas à autonomia, funcionalidade e participação social plena.

APOIO
Pró Consciência®
Inspirando a busca,
Compartilhando o saber.

Não pode ser vendido.

ISBN 978-65-86485-56-1
9 786586 485561