

## **A IMPORTÂNCIA DO CUIDADO NUTRICIONAL NA SÍNDROME DE DOWN: UMA REVISÃO DE LITERATURA**

Anna Paula Diniz de Macedo Lins<sup>1</sup>  
Célia Regina Barbosa de Araújo<sup>2</sup>

### **RESUMO**

**OBJETIVO:** Apresentar os aspectos nutricionais destes portadores da Síndrome de Down e as orientações nutricionais recomendáveis, enfatizando a importância de um acompanhamento nutricional. **MÉTODOS:** Este estudo caracterizou-se por revisão bibliográfica sistemática e teve por objetivo reunir informações existentes na literatura sobre o tema escolhido. Segundo Silva e Menezes (2005), a revisão bibliográfica é uma fundamentação teórica que irá ser adotada para tratar o tema e o problema da pesquisa. Por meio de uma análise da literatura publicada traçou-se um quadro teórico e foi realizada uma estruturação conceitual que deu uma sustentação ao desenvolvimento da pesquisa. **RESULTADOS:** O cuidado nutricional na síndrome de Down faz a diferença na qualidade de vida destes indivíduos, prevenindo agravos a saúde devido às patologias relacionadas à síndrome, no qual o problema com a alimentação está presente em quase todas as patologias que envolvem pessoas especiais. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** A educação alimentar dos portadores da Síndrome de Down é essencial e merecem a atenção especial dos nutricionistas para a melhoria da qualidade de vida e cuidado nutricional destes indivíduos.

**Palavras-Chave:** Síndrome de Down. Hábitos alimentares. Aspecto nutricional. Orientação nutricional.

---

<sup>1</sup> Acadêmico do Curso de Pós-Graduação em Nutrição Clínica do Centro Universitário do RN. Email: rnannapaulalins@hotmail.com

<sup>2</sup> Professor Orientador do Curso de Pós-Graduação em Nutrição Clínica do Centro Universitário do RN. Email: celianut@hotmail.com

## **ABSTRACT**

### **THE IMPORTANCE OF NUTRITIONAL CARE IN DOWN SYNDROME: A LITERATURE REVIEW**

#### **SUMMARY**

**OBJECTIVE:** To present the nutritional aspects of these patients with Down Syndrome and recommended nutritional guidelines, emphasizing the importance of nutritional monitoring. **METHODS:** This study was characterized by systematic bibliographical review and had as objective to gather existing information in the literature on the chosen theme. According to Silva and Menezes (2005), the bibliographic review is a theoretical foundation that will be adopted to address the theme and the research problem. Through an analysis of the published literature a theoretical framework was traced and a conceptual structuring was carried out that gave a support to the development of the research. **RESULTS:** Nutritional care in Down syndrome makes a difference in the quality of life of these individuals, preventing health problems due to pathologies related to the syndrome, in which the problem with food is present in almost all pathologies involving special people. **CONCLUSION:** Food education for Down Syndrome patients is essential and deserves special attention from nutritionists to improve the quality of life and nutritional care of these individuals.

**Keywords:** Down's Syndrome. Eating habits. Nutritional aspect. Nutritional orientation.

## **1 INTRODUÇÃO**

A Síndrome de Down (SD) é uma das alterações genéticas cromossômicas mais conhecidas, trata-se de uma desordem genética vista pela primeira vez pelo médico britânico John Langdon Haydon Down em 1866 e sua causa é predominantemente a trissomia do cromossomo 21 (BERTAPELLI *et al.*, 2011).

No Brasil, a cada 600 e 800 nascimentos nasce uma criança com SD, independente de etnia, gênero ou classe social, sendo que a idade materna superior a 35 anos é um dos principais fatores de risco para o desenvolvimento de defeitos genéticos (BRASIL, 2012).

Essa condição leva ao portador apresentar uma série de características específicas. Entre elas estão o retardo mental e de crescimento, articulações mais fragilizadas e com hipermobilidade, alteração no sistema endócrino (principalmente relacionados à tireoide), extrema sonolência, a presença de hipotonia a alterações motoras e anatômicas, estruturais como a boca pequena, pulmões anormais, língua protusa e dificuldades de deglutição o que vão refletir em dificuldades na prática alimentar e, conseqüentemente, no estado nutricional dos portadores da síndrome (COPPEDE *et al.*, 2012). Essas características específicas apresentam implicações diretas e / ou indiretas sob os aspectos nutricionais, porque compromete a coordenação da mastigação e deglutição, levando tanto as escolhas alimentares limitadas e monótonas como também ao desenvolvimento de constipação e refluxo gastroesofágico devido a malformação e / ou hipotonia da musculatura digestiva, próprios de deficiências provenientes da síndrome (FUNDAÇÃO SÍNDROME DE DOWN, 2009).

Portanto, o presente trabalho é constituído de uma revisão de literatura atualizada e o objetivo principal é apresentar os aspectos nutricionais destes portadores da Síndrome de Down e as orientações nutricionais recomendáveis, enfatizando a importância de um acompanhamento nutricional.

## **2 METODOLOGIA**

Este estudo caracteriza-se por ser uma revisão bibliográfica sistemática. Deste modo, as informações foram coletadas nas bases do SCIELO, TRIP DATABASE E PUBMED, utilizando-se das palavras-chaves nos idiomas português e inglês: Síndrome de Down (Down's Syndrome), hábitos alimentares (eating habits), aspecto nutricional (nutritional aspect) e orientação nutricional (nutritional orientation). Foram incluídos no estudo somente os

resultados de meta análises, estudos de caso controle e série de casos estudados em seres humanos, estudos populacionais, sendo este publicado nos últimos seis anos.

A análise dos dados foi realizada inicialmente através de uma leitura exploratória, onde foram selecionados 90 artigos, os quais passaram por uma exploração mais seletiva, restando 32 deles. Após isso, foi realizada uma leitura analítica onde se excluíram 24 artigos e, por fim, através da leitura interpretativa, a pesquisa foi realizada com um total de 6 artigos (GIL, 1991).

### 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A tabela 1 apresenta as características dos artigos selecionados para análise sistemática, contendo dados como: referência, amostra, delineamento e objetivo e os principais achados.

**Tabela 1.** Análise dos estudos selecionados nos bancos de dados eletrônicos.

<b>Referência</b>	<b>Amostra</b>	<b>Delineamento e objetivo</b>	<b>Principais achados</b>
<b>K.K. Sukla<sup>1</sup> et al (2015)</b>	151 amostras com trissomia 21 com mães de idade média de 26 anos, no Sul da Ásia	Estudo populacional, de corte transversal. Fornecer evidências de que, além da idade avançada, genótipo materno, deficiência de micronutrientes e os níveis de homocisteína, individualmente e em combinação, são fatores de risco para a Síndrome de Down.	Suplementação nutricional e cuidados pré-natais poderiam potencialmente reduzir o risco de uma criança Síndrome de Down. Adicionalmente, estratégias nutricionais poderiam ser usadas para uma melhor gestão dos sintomas das crianças DS.
<b>Fabio Coppedè (2016)</b>	O autor não relata a quantidade da amostra utilizada	Revisão de artigo. Analisar as hipóteses e os fatores de risco que têm sido sugeridos para contribuir para o nascimento de uma criança com SD, incluindo o metabolismo do folato, dieta, estilo de vida, ambientais, ocupacional, genéticos e fatores epigenéticos, com foco em fatores de risco maternos e paternos, e tendo em conta a possível contribuição da avó materna e do desenvolvimento trissômico do embrião.	Uma grande quantidade de pesquisas ainda são necessárias para esclarecer esta questão que poderia ser alcançado apenas por internacionalmente orientada e bem- desenvolvido projetos colaborativos, que são em grande medida necessária e incentivado.
<b>Aniele G. et al (2012)</b>	O autor não relata a quantidade da	Revisão de artigo. Demonstrar a importância do cuidado nutricional na síndrome de Down.	O cuidado nutricional na síndrome de Down faz a diferença na qualidade de vida destes

	amostra utilizada		indivíduos, prevenindo agravos à saúde devido às patologias relacionadas à síndrome, no qual o problema com a alimentação está presente em quase todas as patologias que envolvem pessoas especiais.
<b>Adriane B. et al (2009)</b>	O autor não relata a quantidade da amostra utilizada	Revisão de literatura Apresentar os aspectos nutricionais destes portadores da Síndrome de Down e as orientações nutricionais recomendáveis, enfatizando a importância de um acompanhamento nutricional.	O acompanhamento nutricional faz a diferença na qualidade de vida dessas crianças, prevenindo agravos à saúde devido às patologias associadas à síndrome, no qual o problema com a alimentação é uma tônica constante em quase todas as patologias que envolvem crianças especiais.
<b>Andreia G. et al (2010)</b>	Realizou-se entre 2008 e 2009 no domicílio de 5 famílias, em Florianópolis	Estudo descritivo e qualitativo. Desenvolver uma sistematização de educação nutricional no processo de ressignificação do ato de comer das famílias de pessoas com Síndrome de Down.	Confirmou o papel da família como primeira educadora nutricional de seus filhos, transmitindo o primeiro significado do ato de comer e como mediadora do desenvolvimento cognitivo de seus filhos com Síndrome de Down, através da interação com o ambiente e a experiência vivida.
<b>Renata R et al (2015)</b>	20 crianças e adolescentes com Síndrome de Down	Estudo de desenho transversal, descritivo. A necessidade da realização de estratégias de educação nutricional, direcionadas às mães e realizadas em perspectiva intersetorial, visando à manutenção de um estado nutricional satisfatório e adequação do consumo de cálcio e zinco.	Constatou a necessidade de realização de estratégias de educação nutricional voltadas para crianças e adolescentes com SD, visando à manutenção de um estado nutricional satisfatório e adequação do consumo alimentar de cálcio e zinco.

#### 4 ASPECTOS NUTRICIONAIS

Uma característica importante dos bebês com Síndrome de Down é a hipotonia muscular generalizada. Isto significa que estes bebês apresentam uma musculatura mais flácida

e que por este motivo precisam de estímulos adequados logo ao nascer. Os bebês podem apresentar, no início, dificuldades com a sucção e deglutição e, mais tarde, com a mordida e a mastigação (LIMA, 2009).

As crianças têm maior probabilidade de apresentar cardiopatias congênitas, alterações endócrinas, obesidade, apnéia de sono, doença celíaca, disfunção motora do esôfago, atresia intestinal e suscetibilidade a infecção, metabolismo mais lento, a incidência de problemas cardíacos, obstipação intestinal (LUFT; MELLO, 2008).

Portadores desta síndrome apresentam maior probabilidade da disfunção da tireoide, o hipotireoidismo, que pode ser a causa de obesidade e sobrepeso ou por consequência da taxa metabólica basal ser mais lenta, ou ainda, por compulsão alimentar pela dificuldade na mastigação, a hipotonia geral dos músculos do sistema digestório com ênfase no duodeno e o pâncreas anular, que ocorre quando o tecido pancreático sobrepõe o duodenal (MARTIN; MENDES; HESSEL, 2011). Por serem flácidos, tais músculos não dão a sensação de saciedade após uma refeição e os portadores desta síndrome tendem a comer sem saber quando parar (FUNDAÇÃO SÍNDROME DE DOWN, 2009), os estudos têm mostrado grave prevalência de obesidade nessa população do que desnutrição (MOREIRA *et al.*, 2007), problemas de absorção e intestinal, por sua vez o excesso de peso contribui para o agravamento de problemas cardíacos e dificulta o desenvolvimento motor (andar, correr, saltar) (FUNDAÇÃO SÍNDROME DE DOWN, 2009).

Assim, justifica-se a abordagem das principais circunstâncias e aspectos nutricionais que estão presentes nos indivíduos portadores da Síndrome de Down, pois essas implicações reflete negativamente no crescimento e desenvolvimento dos mesmos (LUFT; MELLO, 2008).

## **5 ORIENTAÇÕES NUTRICIONAIS**

É essencial desde os primeiros dias de vida fazer um acompanhamento nutricional aos portadores dessa Síndrome, por apresentarem alteração do seu estado nutricional. O aleitamento materno é uma prática muito incentivada pelos nutricionistas. É o que melhor pode existir para estes bebês, tanto como nutrição e como trabalho muscular, ajudarão a melhorar o tônus muscular dos lábios, boca e língua. A proteção obtida pelos anticorpos no aleitamento materno, diminuirá as frequentes infecções respiratórias (LIMA MA, 2009).

Como essas crianças apresentam dificuldade de alimentação, recusam em comer pedaços, muitas mães não alteram os hábitos alimentares de seus filhos, com medo de que algum problema ocorra, por exemplo, o receio que a criança se engasgue. Por falta de

orientação, essas mães acabam mantendo a consistência do alimento inadequado, prejudicando o desenvolvimento da criança (MINGRONI, 2010).

Outro fator que interfere no atraso de hábitos saudáveis de alimentação, é o encaminhamento tardio para o tratamento destas crianças (MINGRONI, 2010).

A educação alimentar dos portadores de síndrome de Down é essencial para um desenvolvimento harmonioso. Faz parte dessa educação alimentar:

- 1 – Mastigar bem, muitas vezes cada bocado do alimento;
- 2 – Colocar pequenas porções de comida, de cada vez, na boca (uma dica é diminuir o tamanho dos talheres usados pela criança);
- 3 – Fracionar as refeições. Não deve-se concentrar a alimentação apenas no almoço e jantar. Ao se acostumar a grandes refeições, o estômago pode dilatar e a sensação de saciedade fica ainda mais difícil. Por isso, é indicado comer poucas quantidades, mas com intervalos de 3 a 4 horas: café da manhã, lanche da manhã, almoço, lanche da tarde e jantar.
- 4 – Organizar uma dieta equilibrada, a qual os outros membros da família também podem e devem aderir (LIMA, 2009).

O tipo de alimento fornecido ao portador de síndrome de Down também influenciará sua educação alimentar:

- 1 – Evitar, desde criança, o hábito de tomar refrigerante e comer muitos doces;
- 2 – Incentivar a opção do consumo pelas frutas, legumes e verduras com saladas coloridas, pratos bonitos e a partir do exemplo do restante da família;
- 3 – Controlar a quantidade de massas;
- 4 – Incentivar o consumo de frutas e sucos ácidos (isto é, azedos com pouco ou nenhum açúcar). Isso é importante para tornar a urina mais acida e dificultar o surgimento de infecções urinárias. Os portadores de síndrome de Down, devido à hipotonia dos músculos, tendem a reter a urina por mais tempo na bexiga, formando um meio de proliferação de bactérias. Se a urina é acida, diminuem as chances de sobrevivência destas bactérias (LIMA MA, 2009).

Os alimentos podem ser divididos em três grupos, de acordo com as funções que exercem em nosso organismo:

- 1 – Alimentos construtores: carnes, aves, peixes, miúdos ou vísceras, ovos, ovas de peixe, leguminosas secas (feijão, lentilha, grão de bico, etc.), leite e derivados. Estes alimentos constroem e reparam os tecidos orgânicos, formam às células, ossos, dentes, músculos. Por isso, devem ser ingeridos em maior quantidade na infância, adolescência e gestação;
- 2 – Alimentos reguladores: verduras, legumes e frutas. Estes alimentos regulam os processos do nosso organismo e as condições internas. Protegem nosso corpo contra doenças;

3 – Alimentos energéticos: arroz, macarrão, batata, farinha, manteiga, margarina, mel, açúcar, etc. Estes alimentos têm por finalidade gerar calor e energia, a fim de podermos desempenhar todas as atividades do dia-a-dia: andar, trabalhar, brincar, etc (ORG (BR), 2007).

Para que a alimentação seja nutritiva, equilibrada e forneça ao organismo tudo o que ele necessita, devemos colocar em toda refeição pelo menos um alimento de cada grupo acima. A fim de facilitar a elaboração do cardápio e de se ter certeza que ele está balanceado (ORG (BR), 2007). A alimentação das crianças portadoras dessa Síndrome deve ser feita pelo o uso de utensílios especiais.

## **6 A IMPORTÂNCIA DO PROFISSIONAL NUTRICIONISTA NO ACOMPANHAMENTO DOS PORTADORES COM SÍNDROME DE DOWN**

É importante um acompanhamento periódico nos pacientes com síndrome de Down, pois estes apresentam características específicas que devem ser considerados por todos profissionais envolvidos no tratamento, como a nutricionista que faz orientação nutricional e prescrição adequada às necessidades de cada indivíduo (MUSTACCHI, 2012).

Deve-se incluir no tratamento nutricional: educação alimentar, escolhas alimentares saudáveis e equilibradas, restrições alimentares e a prática de atividade física. Desde o nascimento da criança com SD a educação alimentar deve ser realizada como medida preventiva (PEREIRA, 2009).

A análise dos hábitos alimentares, auxilia no processo dos problemas com o excesso de peso, relacionados com a incidência das alterações metabólicas, os quais são fatores que predispõe a obesidade nos portadores da SD, uma imediata intervenção nutricional contribuirá para prolongada expectativa de vida (SILVA *et. al.*, 2009).

A relação entre a adoção de dietas desequilibradas e a manifestação de doenças crônicas, incluindo as associadas ao sobrepeso e à obesidade, são apresentadas por alguns indivíduos portadores da SD (ROIESKI *et. al.*, 2010).

A maioria dos adolescentes com SD possuem habitualmente, uma dieta inadequada caracterizada como fora do padrão recomendado como saudável, com predominância de alimentos de fácil mastigação e alto valor calórico, o que pode aumentar consequentemente o risco de desenvolverem sobrepeso e obesidade (ROIESKI *et. al.*, 2010).

A educação nutricional deve ser realizada desde a infância e que, em se tratando de indivíduos com SD, deve ter como um maior foco na família, especialmente os pais que são pessoas conscientes do valor de uma alimentação saudável (ROIESKI *et. al.*, 2010).

Devem-se dar maior ênfase a programas que estimulem o valor nutricional dos alimentos e a uma dieta adequada para uma condição de vida mais saudável destes indivíduos que apresentam essa alteração genética. Devem promover uma interação destes portadores com o alimento, através de atividades informais, naturais e rotineiras e embora desenvolvidos por profissionais da área de nutrição, buscar a participação dos pais, no ambiente de casa, para que possam alcançar os objetivos determinados (ROIESKI *et. al.*, 2010).

Portanto, os programas não podem se restringir apenas a uma orientação dietética. E sim, promover conhecimento destes e o gosto por alimentos saudáveis, de forma a provocar mudanças nos hábitos alimentares, garantindo a ingestão adequada de calorias e nutrientes para evitar que quadros de deficiências ou excessos possam prejudicar o crescimento e desenvolvimento normal. Desta forma a prática, juntamente com a atividade física, irão evitar comprometimentos futuros, uma vez que este grupo populacional possui tendência em desenvolver sobrepeso e obesidade (ROIESKI *et. al.*, 2010).

## **7 OS FATORES DE RISCO PARA A SÍNDROME DE DOWN**

Os fatores de risco que têm sido sugeridos para contribuir para o nascimento de uma criança com SD, incluindo o metabolismo do folato, alimentação, estilo de vida, fatores ambientais, ocupacional, genéticos e epigenéticos, com foco em fatores de risco maternos e paternos e tendo em conta a possível contribuição da avó materna e do desenvolvimento do embrião trissômico, em um cenário complexo retratando o nascimento de uma criança com SD como resultado de complexo gene-ambiente interações e processos de seleção que envolvam diferentes gerações (COPPEDÈ 2015).

Os fatores de risco para a Síndrome de Down incluem: 1. Dieta da avó materna, genótipo, estilos, fatores ambientais e exposições ocupacionais em peri-concepção pode favorecer a recombinação ou erros levando a não-disjunção do cromossomo 21 em meiose I materna (que ocorre durante o desenvolvimento fetal no corpo da avó materna) ou erros nos primeiros eventos em sequência a meiose I e meiose II. 2. Idade materna na concepção, e a dieta materna, genótipo, estilos de vida, ambientais e exposições ocupacionais pode favorecer erros meiótica materna meiose II ou erros no segundo evento em sequência a meiose I e II que levam para não disjunção do cromossomo 21. 3. Hábitos alimentares paterno, estilos de vida, genótipo bem como o ambiente e a exposição ocupacional pode favorecer o cromossomo 21 dissomia em espermatozoides, contribuindo assim para casos de trissomia 21 de origem paterna. 4. Complexas interações entre o genoma do desenvolvimento trissômico embrião e dieta materna,

exposições ambientais e o genótipo pode contribuir para qualquer erro judiciário da trissomia 21, gestações ou sobrevivência até o nascimento (COPPEDÈ 2015).

Por conseguinte, é provável que a dieta da avó materna, estilos de folato, tabagismo e etilismo, bem como a exposição ambiental a agentes genotóxicos em periconcepção, em interação com o genótipo da avó materna, poderia ser responsável pela mistura sulfocrômica a não-disjunção 21, mas dados sobre fatores de risco da avó são ainda largamente ausente (COPPEDÈ 2015). De acordo com essa hipótese, foi observado que a falta de ácido fólico complementar durante a gestação aumenta o risco de erros de MII em idade materna e idade materna avançada (HOLLIS *et al.* 2013).

Outros fatores de risco maternos para ter uma criança com trissomia 21

Apesar de que a maioria da literatura abordando o risco materno de trissomia 21 está focada na idade materna, padrões de recombinação de cromossomos e comprometimento do metabolismo do folato, alguns outros potenciais fatores de risco têm sido investigados, incluindo peso materno durante a gravidez, o uso de pílulas anticoncepcionais, condições socioeconômicas, tabagismo e exposição à radiação (YANG *et al.* 1999; GHOSH *et al.* 2011; SPERLING *et al.* 2012; HUNTER *et al.* 2013; HILDE BRAND *et al.* 2014). A obesidade materna tem sido associada a um aumento do risco materno de nascimento de uma criança com SD por vários autores, e as concentrações de marcadores séricos maternos alterando com peso materno, de modo a que a concentração sérica de marcadores para a detecção de uma possível trissomia 21 deve ser ajustado para o peso materno para melhorar a precisão de testes de rastreamento (HUANG *et al.* 2013; HILDEBRAND *et al.* 2014). O aumento de peso materno é também um indicador de baixo estatuto socioeconômico e baixa condição socioeconômica materna tem sido associada com não-disjunção do cromossomo 21 (HUNTER *et al.* 2013; GHOSH *et al.* 2014). Dois estudos sugerem que o uso de produtos do tabaco, tais como cigarro ou o tabaco de mascar, pode ser exacerbada pelo uso de pílulas anticoncepcionais orais em periconcepção, deliberando sobre tipos específicos de erros levando ao cromossomo 21 separação anômala durante a meiose (YANG *et al.* 1999; GHOSH *et al.* 2011), e há evidências crescentes de que o tabagismo materno, que influencia modificações epigenéticas na prole, pode ser associado a um risco aumentado de cardiopatia congênita também em lactentes DS (ALVERSON *et al.* 2011; BERGSTRÖM *et al.* 2016). Há também evidências de um aumento de casos de trissomia 21 na Europa após o acidente de Chernobil, provavelmente devido à baixa dose de irradiação em regiões contaminadas pelas nuvens radioativas (SPERLING *et al.* 2012).

Fatores de risco paterno

Entre os fatores de estilo de vida provavelmente contribuindo para aneuploidia em espermatozoides, tabagismo, álcool e cafeína têm sido amplamente estudados, mas os efeitos de composição dos três são muito difíceis de separar porque eles são comportamentos comuns de estilo de vida (TEMPLADO *et al.* 2011). A obesidade tem sido recentemente relacionada com cromossomo 21 aneuploidia em espermatozoides (JUREWICZ *et al.* 2014). Além disso, homens com alta de folato tem frequências inferiores de esperma com dissomias X e 21, sexo nulissomia e uma menor medida global de esperma aneuploidia em comparação com os homens com menor consumo (Young *et al.* 2008). Da mesma forma, os padrões de dieta caracterizado pela alta ingestão de peixe, frango, frutas, crucíferas, legumes, tomates, frondosa vegetação e produtos hortícolas, legumes e grãos inteiros diminuem dissomias de cromossomos X e 21, em comparação com os padrões de dieta ocidentais caracterizada por consumos elevados de carne vermelha e de carne processada, gorduras e açúcares (Jurewicz *et al.* 2016). Exposição ambiental aos inseticidas piretróides foi associado a um aumento da taxa de aneuploidia em espermatozoides, incluindo cromossomo 21 dissomias (Radwan *et al.* 2015a), a exposição a poluentes atmosféricos específicos (PM2.5) foi associado ao aumento do cromossomo 21 e dissomias de cromossomos sexuais (Jurewicz *et al.* 2015), por conseguinte, como recentemente revistos pelo autor (Coppedè 2015), apesar de que há cada vez mais provas para uma possível contribuição da deficiência do metabolismo do folato para o risco materno de nascimento de uma criança com SD, apenas bem projetados estudos prospectivos abrangendo mais de pelo menos três gerações posteriores poderiam contribuir para clarificar esta questão (Coppedè 2015).

## **8 PAPEL DA VIA FOLATO-HOMOCISTEÍNA POLIMORFISMOS GENÉTICOS E COFADORES NA SÍNDROME DE DOWN: UM ESTUDO DE TRIÁDE**

As interações gene-gene e gene-ambiente na via folato-homocisteína têm um papel predisponente para Síndrome de Down? O estudo fornece evidências de que, além da idade avançada, genótipo materno, deficiência de micronutrientes e os níveis de homocisteína, individualmente e em combinação, são fatores de risco para a síndrome de Down.

É conhecido que polimorfismos em certos folato-homocisteína-genes da via (especialmente o alelo T de MTHFR C677T), elevada homocisteína e níveis baixos de folato nas mães durante a gravidez têm se mostrado fatores de risco para a síndrome de Down em certas populações asiáticas (incluindo a região leste da Índia), enquanto os mesmos SNPs (polimorfismo de nucleotídeo único) não são um fator de risco nas populações europeias. Esta

situação contraditória faz alusão a Gene-ambiente (nutrição) em diferentes populações que precisa ser explorado.

Os principais resultados demonstrados são que os polimorfismos nos genes da via foliar-homocisteína em mães coletivamente constituem um risco genotípico para DS que é efetivamente modificado por interações entre genes e pelo ambiente afetando folato, homocisteína e níveis de vitamina B12. O estudo também apoia a ideia de que esses fatores de risco maternos fornecem uma vantagem adaptativa durante a gravidez no nascimento vivo da criança DS.

As implicações mais amplas para as mães geneticamente suscetíveis a desenvolver uma criança DS (particularmente no Sul da Ásia), a suplementação nutricional periconcepcional e cuidados pré-natais poderiam potencialmente reduzir o risco de uma criança DS. Adicionalmente, estratégias nutricionais poderiam ser usadas para uma melhor gestão dos sintomas das crianças DS.

## **9 CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Com a presente revisão bibliográfica sistemática, pode-se concluir que o cuidado nutricional na síndrome de Down faz a diferença na qualidade de vida destes indivíduos, prevenindo agravos a saúde devido às patologias relacionadas à síndrome, no qual o problema com a alimentação está presente em quase todas as patologias que envolvem pessoas especiais.

As hipóteses e os fatores de risco que têm sido sugeridos para contribuir para o nascimento de uma criança com Síndrome de Down, incluindo o metabolismo do folato, alimentares, de estilo de vida, ambientais, ocupacional, genéticos e fatores epigenéticos, com foco em fatores de risco maternos e paternos, e tendo em conta a possível contribuição da avó materna e do desenvolvimento do embrião trissômico, em um cenário complexo retratando o nascimento de uma criança com Síndrome de Down como resultado de complexas interações gene-ambiente e processos de seleção que envolvam diferentes gerações.

Foi demonstrado que os polimorfismos nos genes da via foliar-homocisteína em mães coletivamente constituem um risco genotípico para Síndrome de Down que é efetivamente modificado por interações entre genes e pelo ambiente afetando folato, homocisteína e níveis de vitamina B12. O estudo também apoia a ideia de que esses fatores de risco maternos fornecem uma vantagem adaptativa durante a gravidez nascimento vivo da criança Síndrome de Down. Para as mães geneticamente suscetíveis para ter uma criança com Síndrome de Down (particularmente no Sul da Ásia), periconcepcional suplementação nutricional e cuidados pré-

natais poderiam potencialmente reduzir o risco de uma criança com Síndrome de Down. Adicionalmente, estratégias nutricionais poderia ser usado para uma melhor gestão dos sintomas das crianças Síndrome de Down.

Os Nutricionistas devem estar atualizados no assunto em questão para oferecer o melhor para a família. Além das informações atualizadas sobre a síndrome, devem ter conhecimento sobre as terapias nutricionais disponíveis, para instruir os pais na busca de melhores alternativas para se obter uma melhor qualidade de vida do portador da Síndrome de Down. Portanto é necessário garantir alimentação adequada, orientação nutricional, já nos primeiros anos de vida e estes devem ser incentivados pelo Nutricionista, sendo o aleitamento materno como a principal alimentação. A educação alimentar é essencial, merecendo um enfoque especial pelos profissionais da área da saúde para garantir aos portadores de síndrome de Down melhor qualidade de vida.

## REFERÊNCIAS

- ALVERSON, Clinton J. et al. Maternal smoking and congenital heart defects in the Baltimore-Washington Infant Study. **Pediatrics**, p. peds. 2010-1399, 2011.
- BERGSTRÖM, Sofie et al. Trends in congenital heart defects in infants with down syndrome. **Pediatrics**, p. e20160123, 2016.
- BERTAPELLI, Fábio et al. Desempenho motor de crianças com Síndrome de Down: uma revisão sistemática. **Journal of the Health Sciences Institute**, v. 29, n. 4, p. 280-284, 2011.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down**. Brasília, 2012.
- COPPEDE, Aline Cirelli et al. Desempenho motor fino e funcionalidade em crianças com síndrome de Down. **Fisioterapia e Pesquisa**, v. 19, n. 4, p. 363-368, 2012.
- COPPEDÈ, Fabio. The genetics of folate metabolism and maternal risk of birth of a child with Down syndrome and associated congenital heart defects. **Frontiers in genetics**, v. 6, 2015.
- COPPEDÈ, Fabio et al. Increased MTHFR promoter methylation in mothers of Down syndrome individuals. **Mutation Research/Fundamental and Molecular Mechanisms of Mutagenesis**, v. 787, p. 1-6, 2016.
- DE MOURA, Adriane Brandt et al. Aspectos nutricionais em portadores de síndrome de down. **Saúde**, v. 1, n. 2, 2014.
- FARRELL, Richard J.; KELLY, Ciarán P. Celiac sprue. **New England Journal of Medicine**, v. 346, n. 3, p. 180-188, 2002.
- FUNDAÇÃO SÍNDROME DE DOWN. **A saúde da criança com síndrome de Down, problemas de tireóide**. Campinas (SP): FSDOWN; 2009. Disponível em: URL: <[http://www.fsdown.org.br/sindrome\\_down.php](http://www.fsdown.org.br/sindrome_down.php)>. Acesso em: 10 fevereiro 2017.
- GHOSH, Sujoy; GHOSH, Papiya; DEY, Subrata Kumar. Altered incidence of meiotic errors and Down syndrome birth under extreme low socioeconomic exposure in the Sundarban area of India. **Journal of community genetics**, v. 5, n. 2, p. 119-124, 2014.
- GHOSH, Sujoy et al. Epidemiology of Down syndrome: new insight into the multidimensional interactions among genetic and environmental risk factors in the oocyte. **American journal of epidemiology**, v. 174, n. 9, p. 1009-1016, 2011.
- HILDEBRAND, Eric et al. Maternal obesity and risk of Down syndrome in the offspring. **Prenatal diagnosis**, v. 34, n. 4, p. 310-315, 2014.
- HOLLIS, NaTasha D. et al. Preconception folic acid supplementation and risk for chromosome 21 nondisjunction: a report from the National Down Syndrome Project. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 161, n. 3, p. 438-444, 2013.

HUANG, Tianhua et al. The impact of maternal weight discrepancies on prenatal screening results for Down syndrome. **Prenatal diagnosis**, v. 33, n. 5, p. 471-476, 2013.

HUNTER, Jessica Ezzell et al. The association of low socioeconomic status and the risk of having a child with Down syndrome: a report from the National Down Syndrome Project. **Genetics in medicine: official journal of the American College of Medical Genetics**, v. 15, n. 9, p. 698, 2013.

JUREWICZ, Joanna et al. Dietary patterns and the frequency of disomy in human sperm. **Urology**, v. 93, p. 86-91, 2016.

JUREWICZ, Joanna et al. The relationship between exposure to air pollution and sperm disomy. **Environmental and molecular mutagenesis**, v. 56, n. 1, p. 50-59, 2015.

JUREWICZ J, Radwan M, Sobala W, Radwan P, Jakubowski L, Hawuła W, Ulan´ska A, Hanke W (2014). **Lifestyle factors and sperm aneuploidy**. *Reprod Biol* 14:190–199

LIMA M.A. **Doenças Humanas Cromossômicas, Parte 2 Síndrome de Down**. Viçosa (MG): UFV – Disponível em: <http://ufv.br/dgb/BIO240/DC04.htm>. Acesso em: 10 de janeiro de 2017.

LUFT, V. C.; MELLO, E. D. Síndrome de Down: supervisão em saúde, aspectos e manejo nutricional. **Nutrição Pauta**, v. 16, n. 78, p. 19-23, 2006.

MARTIN, Juan Eduardo Samur-San et al. Peso, estatura e comprimento em crianças e adolescentes com Síndrome de Down: Análise comparativa de indicadores antropométricos de obesidade. **Revista de Nutrição**, 2011.

MINGRONI D.R.P. **Alimentação na Síndrome de Down – Relação pais – criança**. CEFAC – Curso de Especialização em Fonoaudiologia Clínica – Motricidade Oral; 2007; São Paulo (SP), Brasil

MINGRONI DRP. **Alimentação na Síndrome de Down – Relação pais – criança**. CEFAC – Curso de Especialização em Fonoaudiologia Clínica – Motricidade Oral; 2010; São Paulo (SP), Brasil.

MOREIRA, Glaucia Cerqueira; RAIMUNDO, D. F.; PEREIRA NETTO, M. Avaliação do estado nutricional de crianças com síndrome de Down da APAE/Escola Estadual Walter Vasconcelos de crianças especiais do município de Muriaé-MG. **Rev Científica da FAMINAS**, v. 3, 2007.

MUSTACCHI, Zan. **Curvas padrão pômdero-estatural de portadores de Síndrome de Down procedentes da região urbana da cidade de São Paulo**. 2002. Tese de Doutorado. Universidade de São Paulo.

NISIHARA, Renato M. et al. Doença celíaca em crianças e adolescentes com síndrome de Down. **Jornal de Pediatria**, v. 81, n. 5, 2005.

ORG (BR). **Alimentação e Síndrome de Down**. Cartilha, 2007. [8 telas] Disponível em: URL: <http://www.projetodown.org.br/cartilha07.doc>. Acesso em: 28 janeiro de 2017.

PEREIRA, Joana Flávia Cavalheiros Gonçalves. **Obesidade na Síndrome de Down**. Faculdade de ciências da nutrição e alimentação. Universidade do Porto; 2009. Disponível em: [http://repositorioaberto.up.pt/bitstream/10216/54724/1/131710\\_0980TCD80.pdf](http://repositorioaberto.up.pt/bitstream/10216/54724/1/131710_0980TCD80.pdf). Acesso em: 20 de fevereiro de 2017.

RADWAN, Michał et al. Occupational risk factors and frequency of sex chromosome disomy. **Human Fertility**, v. 18, n. 3, p. 200-207, 2015.

ROIESKI, Ivandra Mari. Avaliação da dieta habitual de adolescentes com Síndrome de Down. **Saúde. com**, v. 6, n. 2, 2016.

SANTOS, Joseane Almeida; FRANCESCHINI, Sylvia do Carmo Castro; PRIORE, Silvia Eloiza. Curvas de crescimento para crianças com Síndrome de Down. **Rev Bras Nutr Clin**, v. 21, n. 2, p. 144-8, 2006.

SILVA, Luana Cristina Faria. **Avaliação antropométrica e hábitos alimentares de portadores de síndrome de Down da Asin- São José dos Campos**. Universidade do Vale do Paraíba – UNIVAP. Faculdade ciência da saúde. XIII Encontro Latino Americano de Iniciação Científica e IX Encontro Latino Americano de Pós-Graduação. 2009. Disponível em: [http://www.inicepg.univap.br/cd/INIC\\_2009/anais/arquivos/RE\\_1031\\_0738\\_01.pdf](http://www.inicepg.univap.br/cd/INIC_2009/anais/arquivos/RE_1031_0738_01.pdf). Acesso em: 22 fevereiro 2017.

SIMÕES, Luciana Ramos Costa. AVALIAÇÃO NUTRICIONAL E ANTROPOMÉTRICA DE CRIANÇAS DE 06 E 36 MESES, COM SÍNDROME DE DOWN, E OFERTA DE OFICINAS DE CULINÁRIA À SUAS FAMÍLIAS–FUNDAÇÃO DOM BOSCO–BH. **Sepex–Semana de Pesquisa e Extensão do Uni–BH**, p. 30-7, 2007.

TEMPLADO C, Vidal F, Estop A (2011). **Aneuploidy in human spermatozoa**. *Cytogenet Genome Res* 133:91–99

VILDOSO, Mario. Diagnóstico y manejo nutricional de pacientes con síndrome de Down. **Medwave**, v. 6, n. 06, 2006.

YANG, Quanhe et al. Risk factors for trisomy 21: Maternal cigarette smoking and oral contraceptive use in a spopulation-based case-control study. **Genetics in Medicine**, v. 1, n. 3, p. 80-88, 1999.