

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
FACULDADE DE MEDICINA
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM SAÚDE DA CRIANÇA E
DO ADOLESCENTE

**COMPARAÇÃO ENTRE O DESEMPENHO
FUNCIONAL DE CRIANÇAS COM SÍNDROME DE
DOWN E CRIANÇAS COM DESENVOLVIMENTO
TÍPICO DOS 2 AOS 7 ANOS DE IDADE**

DISSERTAÇÃO DE MESTRADO

CAMILA ZANETTE OPPERMANN

Porto Alegre, Brasil

2014

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
FACULDADE DE MEDICINA
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM SAÚDE DA CRIANÇA E
DO ADOLESCENTE

**COMPARAÇÃO ENTRE O DESEMPENHO
FUNCIONAL DE CRIANÇAS COM SÍNDROME DE
DOWN E CRIANÇAS COM DESENVOLVIMENTO
TÍPICO DOS 2 AOS 7 ANOS DE IDADE**

CAMILA ZANETTE OPPERMANN

Orientadora: Prof. Dra. Lavínia Schüler Faccini

A apresentação desta dissertação é exigência do Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente, da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, para obtenção do título de Mestre

Porto Alegre, Brasil

2014

CIP - Catalogação na Publicação

Oppermann, Camila Zanette
COMPARAÇÃO ENTRE O DESEMPENHO FUNCIONAL DE
CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN E CRIANÇAS COM
DESENVOLVIMENTO TÍPICO DOS 2 AOS 7 ANOS DE IDADE /
Camila Zanette Oppermann. -- 2014.
127 f.

Orientadora: Lavínia S. Faccini.

Dissertação (Mestrado) -- Universidade Federal do
Rio Grande do Sul, Faculdade de Medicina, Programa
de Pós-Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente,
Porto Alegre, BR-RS, 2014.

1. Síndrome de Down . 2. Desempenho funcional. 3.
PEDI. 4. Inventário de incapacidades. 5.
Fisioterapia. I. Faccini, Lavínia S., orient. II.
Título.

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

FACULDADE DE MEDICINA

PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM

SAÚDE DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE

ESTA DISSERTAÇÃO / TESE FOI DEFENDIDA PUBLICAMENTE EM:

19/03/2014

E, FOI AVALIADA PELA BANCA EXAMINADORA COMPOSTA POR:

Prof. Dra. Magali Teresinha Quevedo Grave

UNIVATES - Centro Universitário Univates/Lajeado/RS

Prof. Dra. Carla Skilhan de Almeida

Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Prof. Dra. Temis Maria Felix

Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Prof. Dr. Paulo Roberto Antonacci Carvalho

Universidade Federal do Rio Grande do Sul

DEDICATÓRIA

Às famílias e crianças com síndrome de Down.
Pela oportunidade de conhecê-los melhor.
Pelo aprendizado não só durante a pesquisa,
mas também ao longo da minha
trajetória profissional.

AGRADECIMENTOS

Em especial, à minha orientadora Profa. Lavínia Schüler Faccini pela confiança e oportunidade de realizar este estudo.

Aos pais e familiares das crianças com síndrome de Down e desenvolvimento típico por aceitarem participar da pesquisa.

À Kinder - Centro de Integração da Criança Especial, ao Serviço de Genética Médica do HCPA e a Escola de Educação Física da Universidade do Rio Grande do Sul por auxiliarem no acesso às famílias.

À minha família pelo apoio.

Ao meu marido Éder pela parceria durante esse período e ao querido Fredinho nosso companheiro em todos os momentos.

À Universidade Federal do Rio Grande do Sul pela oportunidade de realizar a pós-graduação.

“Ninguém pode entrar duas vezes no mesmo rio, pois quando nele se entra novamente, não se encontra as mesmas águas, e o próprio ser já se modificou”

Heráclito

“Entrei novamente no rio, mas hoje sei nadar melhor”

Camila

RESUMO

Introdução: A síndrome de Down (SD) é a alteração cromossômica mais comum entre os humanos. O desenvolvimento funcional da criança com a síndrome é prejudicado pelas alterações neuromotoras, musculoesqueléticas, cardiológicas entre outras que a caracterizam. **Objetivos:** Comparar o desempenho funcional de crianças com SD com o de crianças com desenvolvimento típico (DT) dos dois aos sete anos de idade, provenientes da cidade de Porto Alegre e região metropolitana. Verificar a influência de características familiares e de patologias no desenvolvimento funcional das crianças e seus maiores déficits. **Métodos:** Estudo observacional com delineamento transversal, com amostragem por conveniência. Utilizou-se o Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI) para comparar o desenvolvimento funcional dos dois grupos de crianças. Os grupos também foram comparados por faixas etárias de um ano e seis meses. Foi utilizado um questionário para verificar as características familiares e patologias associadas às crianças. **Resultados:** Participaram 95 crianças, sendo 49 com SD e 46 com DT. Os dois grupos apresentaram diferença estatística em todas as áreas do PEDI analisadas quando comparados em conjunto ou por faixas etárias. As crianças com SD tiveram os escores abaixo do esperado em todas as áreas do PEDI, exceto quanto à assistência do cuidador nas áreas de mobilidade e função social. As características familiares que influenciaram no desenvolvimento funcional foram: profissão da mãe fora do lar, grau de instrução do pai e a frequência na escola. A presença de patologias associadas à síndrome não influenciou o desempenho funcional na SD. **Discussão/conclusão:** Tanto as crianças com SD como as com DT tiveram dificuldades funcionais, porém nas com SD elas apresentaram-se em atividades menos

complexas. As limitações cognitivas nas crianças com SD pode ter influenciado no desenvolvimento funcional. A profissão da mãe fora do lar e frequência na escola podem ter sido favoráveis devido à convivência com outras pessoas e crianças. Provavelmente, com o avanço das cirurgias cardíacas e demais tratamentos, as patologias associadas não influenciaram o desenvolvimento das crianças com SD. Foi verificado nesse estudo que as crianças com SD apresentaram desenvolvimento funcional abaixo do esperado em todas as áreas do PEDI. Quando comparados os dois grupos e subgrupos por faixa etária, crianças com SD e com DT, observou-se que as diferenças mantiveram-se mesmo nas faixas etárias superiores. Não temos como prever o desenvolvimento de uma criança com SD, porém podemos investir na sua independência e qualidade de vida.

Palavras-chave: Síndrome de Down, Desempenho Funcional, PEDI, Inventário de Incapacidade.

ABSTRACT

Introduction: Down syndrome (DS) is the most common chromosome abnormalities among humans. The functional development of the child with the syndrome is impaired by neuromotor, musculoskeletal, cardiac abnormalities that characterize among others.

Objectives: To compare the functional performance of Down syndrome (DS) children with that of children with typical development (TD) from two to seven years of age, from the city of Porto Alegre and its metropolitan area. To investigate the influence of family characteristics and pathologies in the functional development of children and their larger deficits.

Methods: Observational study with cross-sectional design with convenience sampling. We used the Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI) to compare the functional development of the two groups of children. The groups were also compared by age, using age ranges of one year and six months. A questionnaire was used to assess family characteristics and pathologies associated with children.

Results: Participants were 95 children, 49 with DS and 46 with TD. The two groups displayed statistical differences in all areas of the PEDI analyzed, when compared together and also in comparisons involving age groups. Children with DS had scores lower than controls in all areas of the PEDI, except for caregiver assistance in the areas of mobility and social function. Family characteristics that influence the functional development were: mother's profession outside the home, level of parent education and school attendance. The presence of pathologies associated with the syndrome did not influence the functional performance in SD. **Discussion/conclusion:** Both the children with DS and those with TD had functional difficulties; however, for those with DS, the difficulties appeared in less complex activities. Cognitive limitations in the children

with DS may have had an influence on the functional development. The profession of the mother outside the home and school attendance may have been favorable due to interaction with other people and children. Probably, with the advancement of cardiac surgery and other treatments associated pathologies did not influence children's development. It was found in this study that children with DS showed lower than expected functional development in all areas of the PEDI. When comparing the two groups and subgroups by age, children with DS and DT, it was observed that the differences remained even in old age. We cannot predict the development of children with DS; however, we can invest in their independence and quality of life.

Keywords: Down syndrome, Functional Performance, PEDI, Disability Inventory.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

CORPO DA DISSERTAÇÃO

| | |
|--|----|
| Quadro 1. Atividades de autocuidado que as crianças já deveriam estar realizando | 44 |
| Quadro 2. Atividades de mobilidade que as crianças já deveriam estar realizando | 44 |
| Quadro 3. Atividades de função social que as crianças já deveriam estar realizando | 45 |

ARTIGO EM PORTUGUÊS

| | |
|--|----|
| Quadro 1. Atividades de autocuidado que as crianças já deveriam estar realizando | 77 |
| Quadro 2. Atividades de mobilidade que as crianças já deveriam estar realizando | 77 |
| Quadro 3. Atividades de função social que as crianças já deveriam estar realizando | 78 |

ARTIGO EM INGLÊS

| | |
|---|----|
| Chart 1. Self-care activities that children should already be performing..... | 97 |
| Chart 2. Mobility activities that children should already be performing | 97 |
| Chart 3. Activities related to social function that children should already be performing | 98 |

LISTA DE TABELAS

CORPO DA DISSERTAÇÃO

| | |
|--|----|
| Tabela 1. Características das crianças com síndrome de Down e com desenvolvimento típico | 37 |
| Tabela 2. Escores Normativos nas diferentes áreas do PEDI | 38 |
| Tabela 3. Escores Normativos nas diferentes áreas do PEDI por faixas etárias em crianças com síndrome de Down e com desenvolvimento típico | 39 |
| Tabela 4. Correlações entre as diferentes áreas do PEDI em crianças com síndrome de Down (SD) e no desenvolvimento típico (DT) | 43 |

ARTIGO EM PORTUGUÊS

| | |
|--|----|
| Tabela 1. Características das crianças com síndrome de Down e com desenvolvimento típico | 75 |
| Tabela 2. Escores Normativos nas diferentes áreas do PEDI | 75 |
| Tabela 3. Escores Normativos nas diferentes áreas do PEDI por faixas etárias em crianças com síndrome de Down e com desenvolvimento típico | 76 |

ARTIGO EM INGLÊS

| | |
|--|----|
| Table 1. Characteristics of the children with Down syndrome and the children with typical development | 95 |
| Table 2. Normative scores in the different areas of the PEDI | 95 |
| Table 3. Normative scores in the different areas of the PEDI by age group, for children with Down syndrome (DS) and typical development (TD) | 96 |

LISTA DE ABREVIATURAS

UFRGS: Universidade Federal do Rio Grande do Sul

HCPA: Hospital de Clínicas de Porto Alegre

SD: Síndrome de Down

DT: Desenvolvimento Típico

PEDI: Pediatric Evaluation of Disability Inventory (Inventário de avaliação
Pediátrica de Incapacidade)

AHFEN: Autocuidado Habilidade Funcional Escore Normativo

AACEN: Autocuidado Assistência do Cuidador Escore Normativo

MHFEN: Mobilidade Habilidade Funcional Escore Normativo

MACEN: Mobilidade Assistência do Cuidador Escore Normativo

FHCEN: Função Social Habilidade Funcional Escore Normativo

FACEN: Função Social Assistência do Cuidador Escore Normativo

TCLE: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

SUMÁRIO

| | |
|---|----|
| 2 REVISÃO DE LITERATURA | 19 |
| 2.1 Síndrome de Down – características | 19 |
| 2.2 Incidência..... | 20 |
| 2.3 Principais alterações | 20 |
| 2.3.1 Alterações musculoesqueléticas | 21 |
| 2.3.2 Alterações cardiorrespiratórias | 22 |
| 2.3.3 Alterações neurológicas..... | 23 |
| 2.3.4 Alterações sensoriais | 24 |
| 2.3.5 Demais alterações | 24 |
| 2.3.6 Consequências das alterações | 25 |
| 2.4 A criança com síndrome de Down | 25 |
| 2.4.1 Impacto no funcionamento familiar | 25 |
| 2.4.2 Expectativas dos pais e familiares | 26 |
| 2.4.3 Atenção a pessoa com síndrome de Down | 26 |
| 2.5 Síndrome de Down e fisioterapia | 27 |
| 3 JUSTIFICATIVA | 30 |
| 4 OBJETIVOS | 31 |
| 4.1 Objetivo Geral | 31 |
| 4.2 Objetivos Específicos | 31 |
| 5 METODOLOGIA..... | 32 |
| 5.1 Delineamento..... | 32 |
| 5.2 Participantes..... | 32 |
| 5.3 Mensuração (Instrumento)..... | 33 |
| 5.4 Análise Estatística..... | 34 |
| 5.5 Tamanho Amostral | 35 |
| 5.6 Aspectos Éticos..... | 35 |
| 6 RESULTADOS | 36 |
| 6.1 Caracterizações da população em estudo | 36 |
| 6.2 Características Clínicas..... | 37 |
| 6.3 Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidades | 38 |
| 6.4 Influências das características das crianças no seu desempenho funcional..... | 40 |
| 6.5 Principais dificuldades encontradas nas atividades do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidades..... | 41 |

| | |
|---|-----|
| 7 DISCUSSÃO | 46 |
| 7.1 Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidades | 46 |
| 7.2 Influências das características das crianças no seu desempenho funcional..... | 47 |
| 7.3 Principais dificuldades encontradas nas atividades do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidades..... | 51 |
| 8 CONSIDERAÇÕES FINAIS | 53 |
| 9 REFERÊNCIAS | 54 |
| 10 ARTIGO EM PORTUGUÊS..... | 59 |
| INTRODUÇÃO..... | 61 |
| MÉTODO | 62 |
| Participantes..... | 62 |
| Instrumento | 63 |
| Análise Estatística..... | 64 |
| Aspectos Éticos..... | 64 |
| RESULTADOS | 65 |
| DISCUSSÃO | 67 |
| 11 ARTIGO EM INGLÊS | 79 |
| METHOD | 82 |
| Participants | 82 |
| Instrument | 83 |
| Statistical Analysis | 84 |
| Ethical Aspects | 84 |
| RESULTS | 84 |
| DISCUSSION..... | 87 |
| REFERENCES | 92 |
| APÊNDICE A -TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO | 99 |
| APÊNDICE B - QUESTIONÁRIO..... | 100 |
| APÊNDICE C - GRÁFICOS POR FAIXA ETÁRIA Erro! Indicador não definido. | |
| APÊNDICE D - DESEMPENHO DAS CRIANÇAS NAS TAREFAS DO PEDI..... | 108 |

1 INTRODUÇÃO

A trissomia autossômica mais comum, compatível com a vida pós-natal, é a trissomia do 21, mais conhecida como síndrome de Down (DIERSSEN, 2012). A síndrome de Down (SD) resulta em alterações neuromotoras, musculoesqueléticas, cardiopulmonares, endócrinas, entre outras. Essas alterações influenciam no desenvolvimento das crianças com essa síndrome (BERTOTI, 2002; BELLAMY; SHEN, 2009). As crianças com SD apresentam uma hipotonia acentuada no início da vida que parece diminuir ao longo dos anos (BELLAMY; SHEN, 2009).

Em um estudo transversal realizado para avaliar o desenvolvimento de crianças com SD aos dois e aos cinco anos de idade por meio do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidades (PEDI) verificou-se que o desempenho funcional de crianças com SD é inferior ao de crianças normais. Entretanto, as interações entre patologia e grupo etário revelam que esse desempenho não se mantém constante ao longo do desenvolvimento. As diferenças entre os grupos apresentam-se mais evidentes aos dois anos do que aos cinco anos de idade (MANCINI *et al.*, 2003).

Muito tem se questionado sobre a evolução das crianças com SD a fim de se dar uma devolutiva para os pais e familiares que passam por momentos de angústia e ansiedade observando que a criança tem um atraso inicialmente importante. Existem estudos com crianças com deficiência intelectual (WILEY *et al.*, 2012), atraso motor e estimulação precoce (EIGSTI *et al.*, 2010), paralisia cerebral (MANCINI *et al.*, 2002), déficit visual (MANCINI *et al.*, 2010), prematuridade (LOPES; DUARTE, 2011), mucopolissacaridose (GUARANY *et al.*, 2012) entre outros que utilizaram o PEDI como instrumento de avaliação do desenvolvimento funcional.

Avaliações funcionais são informativas para o planejamento do tratamento e identificam áreas específicas para intervenção alvo (WILEY *et al.*, 2012). Elas também

fornece informações sobre orientações do período previsto para o desenvolvimento de determinada área e o perfil com pontos fracos e fortes que poderão ser focados na intervenção (DOLVA *et al.*, 2004) .

Nesse sentido, esta dissertação apresenta um estudo transversal sobre o perfil funcional de crianças com SD e DT, na faixa etária de 2 a 7 anos de idade, no intuito de verificar, por meio do PEDI, as áreas de maior defasagem.

2 REVISÃO DE LITERATURA

2.1 Síndrome de Down – características

Em 1866, o pediatra inglês John Down descreveu indivíduos com incapacidades intelectuais e algumas das características da síndrome. Na época, relatava que havia uma baixa expectativa de vida devido à tuberculose que acreditava ser a causa hereditária da “degeneração” (DOWN, 1866). Ele realizou associações com caracteres étnicos, que era uma tendência da época.

Hoje se sabe que a causa da síndrome é resultado da presença de um cromossomo 21 extra como trissomia livre em 95% dos indivíduos com o diagnóstico (BERTOTI, 2002; BELLAMY; SHEN, 2009; ULRICH *et al.*, 2011), que foi demonstrado em 1959 pela primeira vez por Lejeune (BRASIL, 2012). Em torno dos 5% restantes são devidos a translocação e mosaicismos (BERTOTI, 2002; BELLAMY; SHEN, 2009). Recebeu o nome síndrome de Down em homenagem ao seu descritor, John Down.

A síndrome é caracterizada pela hipotonia, hiperextensibilidade articular, pele em excesso na região posterior do pescoço, base nasal plana, face aplanada, protrusão lingual, fissuras palpebrais obliquamente inclinadas, displasia da pelve, displasia da falange média do 5º. dedo, anomalia do pavilhão auricular, prega simiesca, diastase dos músculos retos abdominais (BELLAMY; SHEN, 2009; BULL, 2011). É a causa genética mais comum de deficiência intelectual (BOURKE *et al.*, 2008; KIDA *et al.*, 2013).

A relação entre os efeitos genômicos que causam a trissomia e os mecanismos patogênicos ainda não estão bem esclarecidos. Há uma grande variabilidade da expressão fenotípica da desordem (SINET *et al.*, 1994). Essa variabilidade pode afetar os indivíduos de diferentes maneiras (LOTT; DIERSSEN, 2010). Outros fatores

também podem influenciar como modificações epigenéticas, estresse, infecções, intervenção precoce e estilo maternal como sensibilidade e estimulação materna (LOTT; DIERSSEN, 2010).

O gene Dyrk 1A, por exemplo, é o candidato a explicar alguns fenótipos da SD. Ele está localizado em uma região crítica do cromossomo 21 e tem sido implicado com a aprendizagem e memória. Ratos com defeito na região Dyrk 1A apresentam microcefalia e defeitos dendríticos (DE LAGRAN *et al.*, 2012). Outras regiões estão relacionadas a demais características como deficiência intelectual, retardo do crescimento, hipotonia, defeitos cardíacos, entre outras (SINET *et al.*, 1994).

2.2 Incidência

Sua incidência é de uma criança para aproximadamente 800 crianças nascidas vivas. O aumento da incidência é proporcional à idade materna (GILLBERG; SODERSTROM, 2003; RESER, 2006; BELLAMY; SHEN, 2009). Segundo site do SIAT (Sistema Nacional de Informação sobre Agentes Teratogênicos) a mulher aos 20 anos apresenta uma incidência de 1/1650, já aos 45 anos passa para 1/20 nascidos vivos.

2.3 Principais alterações

A SD é uma desordem genética que afeta múltiplos órgãos e sistemas (LOMBARA; PALMER, 2012). Apresenta alterações musculoesqueléticas, cardíacas, neurológicas, gastrointestinais, endócrinas, de visão e audição (BULL, 2011; BRASIL, 2012; LOMBARA; PALMER, 2012).

2.3.1 Alterações musculoesqueléticas

Entre as alterações musculoesqueléticas podemos citar principalmente a hipotonia, hiperextensibilidade articular, pés planos, instabilidade patelar e atlantoaxial, diastase dos músculos reto abdominais, mãos, pés e dedos curtos, displasia da pelve (BERTOTI, 2002; BELLAMY; SHEN, 2009; BRASIL, 2012; LOMBARA; PALMER, 2012). A hipotonia contribui para o atraso no desenvolvimento dessas crianças incluindo o atraso no desenvolvimento da motricidade ampla e fina, bem como cognitivo (BERTOTI, 2002). A hipotonia e a frouxidão ligamentar alteram o controle postural e o equilíbrio (WANG *et al.*, 2012).

O controle postural na realização de tarefas é um ajuste necessário para a eficácia do movimento. Crianças e adolescentes com SD quando em investigação da relação entre o controle postural para a tarefa orientada e habilidade motora apresentam pobre controle postural dinâmico com maior oscilação do centro de gravidade e insuficiente habilidade motora nas atividades de ortostase, marcha, corrida e salto. A força muscular está associada aos deslocamentos e velocidade das oscilações, com maior força muscular menor deslocamento e velocidade mais lenta das oscilações (WANG *et al.*, 2012).

Na SD há um aumento da oscilação medial/lateral que é um preditor da instabilidade postural. Ela é característica de indivíduos com déficits de equilíbrio e patologias cerebelares. A dificuldade no controle postural de pessoas com SD pode ser atribuído aos déficits cerebelares que tem sido implicado no controle do equilíbrio durante a marcha e/ou pela inerente laxidão ligamentar, hipotonia e reduzida resistência nesses indivíduos. A maior instabilidade da marcha leva a padrões de movimento e compensações que aumentam o custo energético (AGIOVLASITIS *et al.*, 2009). Pessoas com SD utilizam estratégias compensatórias, como maior rigidez da articulação

do quadril e maior mobilidade de tornozelo, para a manutenção do equilíbrio como adaptação pela laxidão ligamentar e hipotonia para manter a estabilidade postural (GALLI *et al.*, 2008; RIGOLDI *et al.*, 2011).

A hipotonia, além da dificuldade no controle postural, é responsável pela dificuldade no controle antigravitacional, pelo déficit nas respostas sinérgicas posturais e pelo desenvolvimento de estratégias compensatórias o que prejudicam o movimento e a estabilização (BERTOTI, 2002).

2.3.2 Alterações cardiorrespiratórias

Como a hipotonia está distribuída em todos os grupos musculares, as crianças com SD, estão sob risco de doenças pulmonares restritivas com diminuição de volumes pulmonares e tosse ineficiente. Com a diminuição dos volumes pulmonares como a capacidade vital e a pulmonar total, há prejuízo da oxigenação sanguínea com quantidade de oxigênio diminuída e energia disponível para as atividades insatisfatória refletindo no condicionamento físico (BERTOTI, 2002).

Apresentam maior risco para internação hospitalar devido ao vírus da gripe com uma maior severidade da doença nas crianças menores de dois anos. Isso é atribuído a fatores como anatomia de via aérea superior anormal, hipotonia, maior propensão a doença pulmonar e crescimento pulmonar alterado (ZACHARIAH *et al.*, 2012).

A SD é frequentemente associada com defeitos cardíacos congênitos e fator decisivo para a morbidade e mortalidade da criança (WEIJERMAN *et al.*, 2010). O defeito do septo atrioventricular e ventricular, persistência do canal arterial (LANGE *et al.*, 2007; WEIJERMAN *et al.*, 2010) e tetralogia de Fallot são as patologias cardíacas mais comuns na síndrome (LOMBARA; PALMER, 2012).

Em estudo realizado com a população de Pelotas, Rio Grande do Sul, constatou-se uma prevalência de cardiopatia congênita de 46,8%, sendo 36,3% com defeito do

septo atrioventricular, 36,3% com comunicação interatrial e 27,4 % com outras patologias. Não foi encontrado tetralogia de Fallot entre os participantes (BOAS *et al.*, 2009).

Tem se observado uma maior expectativa de vida nas crianças com SD que pode ser atribuído aos avanços na cirurgia cardíaca (BOAS *et al.*, 2009; WEIJERMAN *et al.*, 2010) e manejo dessa condição o que impacta não só na sobrevida dessas crianças como na qualidade de vida e melhoria da saúde (THOMAS *et al.*, 2011). Atualmente, parece que a mortalidade em recém nascidos com SD está menos associada aos defeitos cardíacos congênitos e mais causadas por asfixia, baixo peso e prematuridade como em crianças com DT (WEIJERMAN *et al.*, 2010).

2.3.3 Alterações neurológicas

A SD é a causa mais comum de deficiência intelectual (BERTOTI, 2002). O déficit cognitivo é variável, podendo ser entre leve e moderado, e ocasionalmente, severo (BULL, 2011). A demência, semelhante à doença de Alzheimer, e crises convulsivas também estão presentes (LOTT; DIERSSEN, 2010). Apresenta um risco elevado de epilepsia na idade adulta, de um para quatro (GILLBERG; SODERSTROM, 2003). A deficiência intelectual tem um impacto profundo no funcionamento das famílias com um integrante com a síndrome necessitando uma maior demanda física, emocional e financeira (POVEE *et al.*, 2012).

As alterações no Sistema Nervoso são bem documentadas. O peso do encéfalo e cerebelo é menor e também apresenta braquicefalia (BERTOTI, 2002; BELLAMY; SHEN, 2009; LOTT; DIERSSEN, 2010). Anormalidades estruturais nos dendritos espinais dos tratos talâmicos do córtex motor possivelmente fundamentam a descoordenação motora e deficiência intelectual (BERTOTI, 2002; BELLAMY; SHEN, 2009). O reduzido tamanho do lobo temporal e distúrbios no funcionamento do

hipocampo têm sido associados aos sintomas cognitivos e falta de flexibilidade no comportamento com a persistência em utilizar estratégias antigas para solucionar novos problemas (LOTT; DIERSSEN, 2010). A ausência de mielinização das fibras nervosas na área pré-central, lobo frontal e cerebelo de lactentes reflete o estágio de maturação do desenvolvimento, contribui para a hipotonia generalizada e para a persistência dos reflexos primitivos (BELLAMY; SHEN, 2009).

2.3.4 Alterações sensoriais

As desordens oculares e visuais são frequentes em pessoas com a síndrome. Ocorre alta prevalência de perda auditiva condutiva (INTRAPIROMKUL *et al.*, 2012), provavelmente devido a patologias do orelha média (MCPHERSON *et al.*, 2007). A perda auditiva pode exacerbar o atraso no desenvolvimento mental dessas crianças (INTRAPIROMKUL *et al.*, 2012). Catarata (BULL, 2011), severo erro de refração (YANOVITCH *et al.*, 2010; BULL, 2011), ambliopia e estrabismo (YANOVITCH *et al.*, 2010) são comuns. Crianças com deficiência visual apresentam maior dificuldade de realizar atividades cotidianas tendo pior saúde mental (AKINCI *et al.*, 2008).

2.3.5 Demais alterações

O hipotireoidismo é comum na SD e pode levar a dificuldade na aprendizagem. O declínio cognitivo é um dos primeiros sinais de alteração da glândula tireóide (GILLBERG; SODERSTROM, 2003).

São comuns os problemas gastrointestinais como a atresia do esôfago e do duodeno e a doença celíaca. As doenças hematológicas como leucemias e anemias são pouco comuns (BULL, 2011).

2.3.6 Consequências das alterações

São muitas as alterações associadas à síndrome e estas influenciam de alguma maneira o desenvolvimento desses indivíduos. Os marcos do desenvolvimento se caracterizam em uma ou mais de cinco áreas: física, social/emocional, intelectual, de fala e linguagem e de habilidades adaptativas da vida. Esses marcos interagem entre si, por exemplo, uma criança com hipotonia grave que tenha experiências de movimento limitadas não desenvolverá um sistema sensorial bem adaptado. As crianças com problemas de processamento de informações sensoriais frequentemente se retraem de interações sociais diminuindo a oportunidade de desenvolver habilidades de fala e linguagem. Existe uma dinâmica entre os componentes dos sistemas sendo que um depende do desenvolvimento do outro (BELLAMY; SHEN, 2009).

Novas habilidades são construídas sobre proficiências adquiridas anteriormente (RIGOLDI *et al.*, 2011). Na SD existe a interação de várias deficiências como motoras, visuais, auditivas, que associadas desfavorecem o desenvolvimento dessas crianças.

2.4 A criança com síndrome de Down

2.4.1 Impacto no funcionamento familiar

Os pais de crianças com deficiência física ou intelectual experimentam um estresse maior do que pais de crianças com DT (TERVO, 2012). Alguns pais relatam que a dependência funcional da criança com SD como vestir-se, alimentar-se e uso do banheiro é estressante e cansativo para eles (POVEE *et al.*; 2012), bem como as dificuldades comportamentais que influenciam na saúde mental de mães que necessitam maior apoio para gerenciar o comportamento de seus filhos (BOURKE *et al.*, 2008).

As mães de crianças com SD que apresentam maior independência funcional em atividades de vida diária (AVD) possuem melhor saúde mental, enquanto que crianças

mais dependentes deixam as mães mais angustiadas (BOURKE *et al.*, 2008). Estudos têm demonstrado relação entre baixo nível sócio econômico e isolamento social com o pobre funcionamento familiar (POVEE *et al.*, 2012). Cuidar de uma criança com deficiência no desenvolvimento implica em exigências físicas, financeiras e emocionais. Essas variáveis de funcionamento familiar são fortes preditores do estresse dos pais (TERVO, 2012). Famílias que possuem uma criança com necessidades especiais demandam uma maior disponibilidade de tempo entre consultas e atendimentos de reabilitação e para suprir suas necessidades diárias de estimulação com maior dificuldade em trabalhar e melhorar ou manter seu poder aquisitivo.

Crianças com SD, assim como crianças com DT, apresentam um aumento no interesse por explorar objetos na presença dos pais. Na SD a exploração é um desafio devido às dificuldades motoras e de manter a atenção no objeto. Os pais podem oferecer o apoio necessário para que as crianças com SD superem suas dificuldades na exploração solitária (DE FALCO *et al.*, 2010).

2.4.2 Expectativas dos pais e familiares

Os pais e familiares de crianças com SD comparam o desenvolvimento de seu filho com as demais crianças e observam que eles não alcançam marcos esperados para a idade. Questionam sobre o desempenho de seu filho e quanto às expectativas futuras. Comparam o desenvolvimento de crianças da mesma idade com e sem SD para traçarem metas realistas de desenvolvimento funcional para seus filhos (DOLVA *et al.*, 2004). Muitos pais, inseguros com as expectativas futuras, sofrem com a possibilidade de verem seus filhos vítimas de futuras discriminações na sociedade.

2.4.3 Atenção a pessoa com síndrome de Down

Atualmente a sociedade tem estado mais receptiva a diversidade humana e consciente quanto à necessidade de proporcionar equidade de oportunidades às pessoas

com deficiência para que possam exercer seus direitos de conviver em comunidade. Não temos como prever o quanto uma criança com SD será independente em sua vida adulta, porém há consenso de que o investimento em saúde e educação proporcionará uma melhor qualidade de vida e autonomia (BRASIL, 2012).

No ano de 2012 foi lançado pelo Ministério da Saúde as Diretrizes de Atenção à Pessoa com SD. Dentre as diretrizes propostas pelo Ministério da Saúde podemos citar a construção compartilhada pela equipe multiprofissional do diagnóstico situacional e do plano de cuidado individual, a definição compartilhada das metas terapêuticas e o comprometimento dos profissionais, da família e do indivíduo com as metas propostas (BRASIL, 2012).

2.5 Síndrome de Down e fisioterapia

As características físicas apresentadas pelas crianças com SD resultam em déficits motores que influenciam no desenvolvimento dessas crianças. A hipotonia está associada aos problemas musculoesqueléticos e ao conseqüente atraso no desenvolvimento (BERTOTI, 2002; DOLVA *et al.*, 2007; RIGOLDI *et al.*, 2012).

A fisioterapia tem como objetivos no atendimento de crianças com SD intervir para minimizar os atrasos nas motricidades ampla e fina, prevenir mal-alinhamentos posturais e instabilidades favorecendo o movimento normal (BERTOTI, 2002). Sugere-se o início das intervenções precocemente para minimizar as diferenças no tempo de aquisição das habilidades beneficiando um desenvolvimento semelhante aos lactentes com DT (PEREIRA *et al.*, 2013).

Esses objetivos são alcançados pela utilização de atividades de manuseios, de posicionamentos e de facilitações favorecendo o controle antigravitacional em diferentes posturas. Em posições como supino e sedestação são encorajadas atividades

bimanuais na linha média incluindo coordenação mão-olho. Os exercícios de sustentação de peso estimulam o crescimento longitudinal, a estabilidade articular e facilitam a co-contracção, a produção de forças normais e o aumento do tônus muscular (BERTOTI, 2002).

As crianças com SD por apresentarem algum grau de deficiência intelectual podem apresentar características como capacidade de aprender um número limitado de coisas, necessidade de várias repetições para aprender, dificuldade em generalizar as habilidades e de mantê-las quando não praticadas com frequência, tempo de resposta mais lento e repertório de respostas limitado (BERTOTI, 2002; LOTT; DIERSSEN, 2010).

A partir disso a abordagem fisioterapêutica desenvolverá a habilidade de aplicar as atividades aprendidas a novas situações semelhantes aos da aprendizagem recente. O uso de atividades funcionais é importante, pois favorecem essa transferência à medida que são utilizadas tarefas com significado para o paciente. A criança tem mais chance de lembrar-se de uma nova atividade se essa foi apresentada associada a estímulos visuais, verbais e cinestésicos (BERTOTI, 2002). A intervenção visa ensinar a resolução de problemas motores com a adaptação a contextos variados tornando a criança independente da orientação constante em novas situações (BELLAMY; SHEN, 2009). A abordagem terapêutica enfatiza comportamentos motores necessários para a aquisição das habilidades funcionais visando à independência na autoajuda, comunicação e mobilidade (BELLAMY; SHEN, 2009).

A colaboração da família e demais pessoas que convivem com a criança é importante, pois podem incorporar as atividades e posicionamentos que favoreçam o desenvolvimento global da criança na sua prática diária (BERTOTI, 2002; BELLAMY; SHEN, 2009). O ambiente doméstico pode propiciar oportunidades para o

desenvolvimento motor infantil (SACCANI *et al.*, 2013). Na escola o terapeuta pode contribuir integrando os movimentos de terapia no contexto de sala de aula possibilitando que as atividades terapêuticas entremeiem as diversas atividades durante todo o dia da criança de maneira natural (BELLAMY; SHEN, 2009).

Um fator que não deve ser negligenciado é o condicionamento cardiopulmonar dessas crianças (BERTOTI, 2002). O condicionamento físico costuma estar abaixo do desejado. As crianças com SD são menos ativas que seus pares com DT e apresentam maior taxa de sobrepeso e obesidade (ULRICH *et al.*, 2011).

Enfim, as abordagens terapêuticas têm focalizado na obtenção de resultados funcionais como a independência nas áreas de autocuidado, função social e mobilidade. Com isso procura-se integrar o indivíduo na sociedade proporcionando uma maior autonomia e conseqüente melhor qualidade de vida.

3 JUSTIFICATIVA

A partir do que se relatou anteriormente, a SD pode ter uma expressão clínica bastante variada. Porém, em menor ou maior grau, sempre ocorrerão alterações no desenvolvimento em diferentes áreas.

Durante os atendimentos podíamos constatar a angústia dos pais e familiares em relação ao desenvolvimento das crianças. A literatura relata que as crianças com SD apresentam desenvolvimento próximo do DT com o passar da idade, porém os pais e familiares necessitavam de dados mais concretos para se tranquilizarem.

Com o conhecimento das dificuldades e habilidades das crianças com SD, os terapeutas podem intervir com maior propriedade, potencializando as habilidades adquiridas e superando as dificuldades apresentadas.

Esse estudo investigou esta questão. A maior compreensão do desenvolvimento da criança com SD, bem como da influência de suas características ambientais e familiares que podem estar relacionadas a isso, pode-se intervir precocemente favorecendo a independência funcional e conseqüentemente a qualidade de vida dessas crianças e de suas famílias.

4 OBJETIVOS

4.1 Objetivo Geral

Comparar o desempenho funcional de crianças com Síndrome de Down com o de crianças com desenvolvimento típico dos dois aos sete anos de idade por meio do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidades (PEDI).

4.2 Objetivos Específicos

- Comparar as diferenças no desempenho funcional entre os dois grupos por faixa etária de um ano e seis meses;
- Verificar a influência de características ambientais e familiares, incluindo variáveis socioeconômicas, no desenvolvimento funcional entre crianças com Síndrome de Down e com desenvolvimento típico;
- Verificar quais os déficits mais importantes no desempenho funcional em determinada faixa etária.

5 METODOLOGIA

5.1 Delineamento

Esse estudo é observacional com delineamento transversal. Fizeram parte um grupo de crianças com Síndrome de Down (SD) e um grupo de crianças com desenvolvimento típico (DT). Cada grupo foi dividido em subgrupos conforme idade cronológica dos dois aos sete anos de idade. Os grupos foram comparados entre si a partir das pontuações do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI).

5.2 Participantes

Critérios de inclusão (grupo SD): crianças diagnosticadas com síndrome de Down por meio de cariótipo realizado no serviço de genética do HCPA ou por exame clínico realizado por médicos especialistas em escolas especiais. Possuir idade entre dois e sete anos e residir em Porto Alegre ou região metropolitana.

Critérios de exclusão (grupo SD): crianças cujos pais por alguma razão não tiveram condições de responder à entrevista e questionário estruturado.

Critérios de inclusão (grupo DT): crianças com desenvolvimento típico sem diagnóstico de doença ou distúrbio do desenvolvimento, residentes na cidade de Porto Alegre ou região metropolitana com idades entre dois e sete anos completos e cujos pais ou responsáveis concordaram com a participação no estudo. Essas crianças foram selecionadas em estabelecimentos da rede de Escolas de Educação Infantil e Ensino Fundamental da cidade de Porto Alegre e em projetos da Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

Critérios de exclusão (grupo DT): crianças que apresentaram alguma suspeita de síndrome genética ou outras condições clínicas que implicavam em retardo do desenvolvimento motor ou intelectual.

5.3 Mensuração (Instrumento)

A avaliação das crianças foi realizada por meio da aplicação do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI) mediante entrevista com os pais ou cuidadores. Foi utilizado também um questionário (formulado pelos pesquisadores) para coletar dados familiares e culturais de maneira descritiva. A aplicação do teste e questionário para cada criança levou em média sessenta minutos e foi realizada pela mestrandia.

O PEDI tem o propósito de fornecer uma descrição detalhada do desempenho funcional da criança, prever seu desempenho futuro e documentar mudanças longitudinais no seu desempenho funcional. Ele focaliza os domínios de autocuidado, mobilidade e função social. O PEDI incorpora três escalas de medida: 1 – a capacidade de execução de habilidades funcionais selecionadas, 2 – o nível de assistência necessária por parte do provedor de cuidados (que reflete a independência da criança) e 3- identificação das modificações ambientais ou do equipamento necessário para a execução de uma atividade específica (MANCINI, 2005). A terceira escala não foi utilizada, pois não era interesse dos pesquisadores investigarem esse quesito.

Cada item das habilidades funcionais representa uma atividade e a habilidade para realizá-la é pontuada como (1) se a criança é capaz e (0) se não é capaz de realizá-la. Na assistência do cuidador a pontuação varia de 0 dependência total a 5 independência completa (MANCINI, 2005). Os itens do PEDI encontram-se descritos no apêndice D.

O PEDI foi padronizado e normatizado, passou por processo de tradução e de adaptação cultural do teste norte-americano no Brasil seguindo critérios e procedimentos descritos na literatura. Ele se destina ao uso em crianças cujas habilidades estão na faixa de 6 meses a 7 anos e 6 meses de idade. O teste apresenta três escores: bruto, normativo e contínuo. O escore bruto é o somatório de todos os itens pontuados em cada escala. Os escores normativo e contínuo são obtidos através do escore bruto. O escore normativo informa sobre o desempenho esperado de crianças de mesma faixa etária com desenvolvimento normal. Um escore normativo entre 30 e 70 é considerado dentro do intervalo de normalidade, inferiores a 30 ilustram atraso ou desempenho significativamente inferior e maior que 70, sugere uma criança com desempenho significativamente superior àquelas crianças brasileiras com desenvolvimento normal e de mesma faixa etária. A informação sobre o nível de capacidade da criança não se levando em consideração a faixa etária é fornecida pelo escore contínuo. Este escore padronizado é o que deve ser utilizado para traçar os mapas de itens de cada uma das seis escalas quantitativas do teste. A interpretação dos mapas de itens disponibiliza importantes informações clínicas para nortear ações terapêuticas dos profissionais da saúde (MANCINI, 2005).

5.4 Análise Estatística

Em função da normalidade dos dados ter sido rejeitada para certas variáveis do estudo (idade do pai ao nascimento da criança, renda familiar, número de irmãos e número de pessoas que vivem com a criança), optou-se pela utilização de testes de significância não-paramétricos (Teste de Mann-Whitney, Teste de Kruskal-Wallis e Teste Qui-quadrado de Independência). Como complementação do Teste de Kruskal-Wallis foram realizadas análises de comparações múltiplas, para verificar entre quais

grupos existiam diferenças estatisticamente significantes. O Coeficiente de Correlação não-paramétrico de Spearman foi utilizado para as análises de correlações. O nível de significância considerado para os testes foi de 5% ($p < 0,05$). As análises estatísticas foram realizadas no programa SPSS 20.0.

5.5 Tamanho Amostral

A amostra de caracterizou por ser de conveniência. Foram convidados a participar familiares de crianças com SD da Kinder – Centro de Integração da Criança Especial e do cadastro do Serviço de Genética do HCPA. As famílias de crianças com DT eram das instituições citadas anteriormente.

5.6 Aspectos Éticos

O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do rio Grande do Sul – UFRGS (projeto número: 21109). Os participantes do estudo foram incluídos apenas através da concordância e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) dos pais ou cuidadores das crianças participantes.

6 RESULTADOS

6.1 Caracterizações da população em estudo

Foram selecionadas para participar desse estudo 92 crianças com SD provenientes dos bancos de dados da Kinder - Centro de Integração da Criança Especial e do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). Dessas crianças selecionadas não foi possível contato telefônico com 36 famílias, três crianças haviam falecido, três números de telefones eram para recado e não obtivemos retorno e duas famílias faltaram à entrevista por motivos pessoais. Foi incluída uma criança proveniente de projeto da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS) totalizando 49 crianças com SD.

No grupo de crianças com DT foram convidadas a participar 49 famílias de crianças provenientes da comunidade e de crianças que praticavam atividades físicas, como iniciação a natação e ginástica olímpica, em projetos da UFRGS. Duas mães não responderam a pesquisa, pois aproveitavam esse horário para realizar outras atividades e uma criança foi excluída por ter diagnóstico de autismo. Restaram 46 crianças com DT.

As 95 crianças selecionadas eram habitantes de Porto Alegre e região metropolitana. As variáveis descritivas dos grupos SD e DT encontram-se na Tabela 1.

As crianças com SD e DT tiveram a média de idade muito semelhante. As mães das crianças com SD tinham idade superior às das mães de crianças com DT e também apresentaram menor nível de escolaridade e profissão fora do lar. Os pais não tinham diferença quanto à idade, mas os de criança com a SD apresentaram menor escolaridade. A renda das famílias de crianças com SD foi menor do que das crianças com DT e as gestações foram menos planejadas. Um número maior de crianças com SD tinham irmãos, mas o número de habitantes do domicílio foi praticamente o mesmo nos dois grupos. O principal cuidador também foi a mãe para ambos os grupos. Apesar de

mais da metade das crianças frequentarem creche ou escola, as crianças com DT apresentaram diferença quanto a frequência.

Tabela 1. Características das crianças com síndrome de Down e com desenvolvimento típico.

| Características | Síndrome de Down n = 49 | Desenvolvimento Típico n = 46 | p |
|---|------------------------------------|--|----------|
| Idade (meses)** x (DP) | 51,59 (20,15) | 58,65 (17,78) | = 0,089 |
| Sexo (feminino)* | 61,2% | 54,3% | = 0,497 |
| Idade da mãe no nascimento ** x (DP) | 34,69 (8,51) | 32,09 (5,33) | = 0,048 |
| Grau de instrução da mãe (superior)* | 10,4% | 58,7% | < 0,001 |
| Mãe com profissão fora do lar | 34% | 87% | < 0,001 |
| Idade do pai no nascimento ** x (DP) | 36,33 (13,98) | 35,18 (11,63) | = 0,895 |
| Grau de instrução do pai (superior)* | 2,6% | 42,9% | < 0,001 |
| Renda Familiar (salário mínimo)** x (DP) | 3,2 (4,19) | 9,04 (6,03) | < 0,001 |
| Gestação Planejada * | 34,8% | 64,4% | = 0,005 |
| Irmãos* | 76,1% | 41,3% | = 0,001 |
| Número de habitantes do domicílio** x (DP) | 3,85 (1,15) | 3,61 (1,18) | = 0,220 |
| Principal Cuidador (mãe) * | 77,6% | 71,1% | = 0,007 |
| Frequenta creche/escola * | 59,2% | 93,3% | < 0,001 |

DP: desvio padrão x: media *Crosstabs ** Mann-Whitney Test

6.2 Características Clínicas

As patologias cardíacas foram relatadas em 63,3% das crianças com SD, as respiratórias em 67,3%, as endócrinas em 20,4% e as ortopédicas em 14,3%. Nenhum pai ou responsável relatou desconhecer que seu filho apresentava doença cardíaca ou

respiratória, porém 20,4% desconheciam se a criança apresentava alguma alteração endócrina e 18,4% ortopédica. Quanto ao déficit sensorial auditivo acometeram 18,4% e visual 26,5% das crianças com SD.

Nas crianças com DT as patologias respiratórias prevaleceram afetando 37% das crianças seguidas das alterações endócrinas e ortopédicas com 2,2% das crianças.

6.3 Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidades

As crianças com SD apresentaram desenvolvimento considerado abaixo do esperado em todas as áreas do PEDI com escores normativos abaixo de 30, enquanto as crianças com DT mantiveram seus escores normativos acima de 30 quando analisadas na sua totalidade sem dividi-las em faixas etárias. Os dois grupos apresentaram diferenças estatisticamente significativas em todas as categorias analisadas (Tabela 2).

Tabela 2. Escores Normativos nas diferentes áreas do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidades (PEDI)

| ÁREAS DO PEDI | Síndrome de Down média (DP) | Desenvolvimento Típico média (DP) | <i>p</i> |
|-------------------------|--------------------------------|--------------------------------------|------------------|
| Autocuidado | | | |
| Habilidade Funcional | 19,43 (9,68) | 38,38 (11,47) | <i>p</i> < 0,001 |
| Mobilidade | | | |
| Habilidade Funcional | 15,13 (10,28) | 46,17 (10,81) | <i>p</i> < 0,001 |
| Função Social | | | |
| Habilidade Funcional | 17,80 (8,57) | 42,38 (11,75) | <i>p</i> < 0,001 |
| Autocuidado | | | |
| Assistência do Cuidador | 21,93 (12,03) | 47,55 (8,15) | <i>p</i> < 0,001 |
| Mobilidade | | | |
| Assistência do Cuidador | 22,54 (13,46) | 49,97 (9,69) | <i>p</i> < 0,001 |
| Função Social | | | |
| Assistência do Cuidador | 12,77 (5,56) | 41,30 (12,12) | <i>p</i> < 0,001 |

DP: desvio padrão

As crianças com SD ao terem seus escores normativos analisados apresentaram um aumento nas faixas etárias superiores havendo oscilações entre elas. Nos escores de mobilidade e autocuidado na assistência do cuidador, as crianças com SD apresentaram escores maiores que 30, dentro do considerado normalidade para o teste na faixa etária

dos 78 a 87 meses. As crianças com DT mantiveram seus escores normativos acima de 30. Para a maior parte das áreas houve um aumento gradativo desses escores com o aumento da idade. (Tabela 3).

Tabela 3. Escores Normativos nas diferentes áreas do PEDI por faixas etárias em crianças com síndrome de Down (SD) e com desenvolvimento típico (DT)

| Idade em meses/anos | AHFEN | | AACEN | | MHFEN | | MACEN | | FHFEN | | FACEN | |
|---------------------------|---------------|-----------------|----------------|---------------|----------------|----------------|----------------|----------------|----------------|----------------|---------------|----------------|
| | SD | DT | SD | DT | SD | DT | SD | DT | SD | DT | SD | DT |
| 23m a 41m 1a11m a 3a5m | 18,5 (8,6) | 39,7 (8,8) | 19,3 (10,4) | 44,6 (6,9) | 16,5 (9,4) | 42,3 (8,8) | 20,9 (10,4) | 44,3 (13,5) | 21,3 (7,7) | 53,0 (7,7) | 11,2 (2,3) | 39,4 (5,1) |
| 42 a 59 3a6m a 4a11m | 13,3 (5,8) | 35,2 (9,0) | 17,3 (10,7) | 49,5 (7,2) | 12,0 (6,9) | 41,5 (12,0) | 16,7 (9,2) | 48,8 (8,5) | 12,1 (5,6) | 35,4 (11,3) | 12,3 (5,7) | 36,9 (9,3) |
| 60 a 77 5a a 6a5m | 17,5 (8,2) | 35,55 (14,3) | 23,8 (9,6) | 44,0 (9,0) | 13,0 (6,8) | 49,7 (9,4) | 19,6 (16,2) | 52,2 (9,2) | 10,0 (0,0) | 39,5 (8,9) | 10,0 (0,0) | 44,7 (17,6) |
| 78 a 87 6a6m a 7a3m | 29,8 (8,9) | 49,5 (7,2) | 32,4 (13,0) | 54,0 (5,4) | 16,9 (15,9) | 54,7 (5,5) | 34,7 (16,5) | 55,4 (0,3) | 21,0 (10,0) | 50,4 (8,3) | 18,1 (8,8) | 47,0 (7,5) |

Média (desvio padrão); PEDI: Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidades; AHFEN: Autocuidado Habilidade Funcional Escore Normativo; AACEN: Autocuidado Assistência do Cuidador Escore Normativo; MHFEN: Mobilidade Habilidade Funcional Escore Normativo; MACEN: Mobilidade Assistência do Cuidador Escore Normativo; FHCEN: Função Social Habilidade Funcional Escore Normativo; FACEN: Função Social Assistência do Cuidador Escore Normativo; a: anos; m: meses.

Dando continuidade nas análises dos escores normativos das crianças com SD observa-se, também, diferenças significativas nas áreas de autocuidado nas habilidades funcionais e na assistência do cuidador, na mobilidade na assistência do cuidador e na função social nas habilidades funcionais.

A análise de comparação multivariada verificou para SD que os escores de mobilidade e o autocuidado para a assistência do cuidador e autocuidado na habilidade funcional são menores na faixa etária de 42 até 59 meses do que na de 78 até 87 meses. Porém a função social na habilidade funcional é maior entre a faixa etária de 23 até 41 meses em relação às faixas etárias 42 até 59 meses e a de 60 até 77 meses.

As crianças com DT apresentaram diferenças nas áreas de autocuidado e função social nas habilidades funcionais e na assistência do cuidador. Na mobilidade, a diferença apresentou-se na assistência do cuidador.

A análise multivariada para esse grupo (DT) constatou que há diferenças entre as faixas etárias comparadas com a de 78 até 87 meses. Na função social a faixa etária de 23 a 41 meses é maior do que a de 42 a 59 meses nas habilidades funcionais.

6.4 Influências das características das crianças no seu desempenho funcional

Nas diferenças de sexo, observou-se que o escore normativo para a função social nas habilidades funcionais foi maior para o sexo feminino entre as crianças com SD. As crianças com DT não apresentaram diferenças.

Considerando as variáveis familiares e socioeconômicas, podemos observar que na área de autocuidado nas habilidades funcionais, as crianças com SD apresentaram um melhor desempenho quando a mãe possuía profissão fora do lar. As crianças com DT apresentaram maiores escores para essa variável na função social na assistência do cuidador.

As crianças com SD também apresentaram maiores escores no autocuidado, tanto nas habilidades funcionais quanto na assistência do cuidador, quando frequentavam creche ou escola. Na variável grau de instrução do pai, a mobilidade nas habilidades funcionais foi maior entre a categoria fundamental completo em comparação à categoria fundamental incompleto.

Nas crianças com SD apesar de apresentarem patologias associadas às mesmas não influenciaram em seus escores. Porém, as crianças com DT exibiram menores escores nas áreas autocuidado e função social nas habilidades funcionais e assistência do cuidador, quando apresentaram patologias.

Em relação à realização ou não de reabilitação (fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiologia e estimulação precoce) apenas houve diferença estatisticamente significativa entre as crianças com SD, que **não** fizeram estimulação precoce, com relação à Função Social na Assistência do Cuidador. Realizavam fisioterapia 36 crianças (73,5%), fonoaudiologia 40 (81,6%), terapia ocupacional 14 (28,6%) e estimulação precoce 32 (65,3%).

As crianças com DT que realizavam atividades físicas (natação e ginástica olímpica), obtiveram maiores escores na mobilidade na habilidade funcional e assistência do cuidador e função social na assistência do cuidador. Trinta crianças realizavam atividades físicas (65,2%) do grupo com DT.

As características das crianças com SD e as áreas do PEDI que apresentaram correlação negativa foram entre a idade das crianças e a função social nas habilidades funcionais e entre a idade dos pais no nascimento da criança e a mobilidade nas habilidades funcionais. Nas crianças com DT as áreas correlacionadas foram mobilidade nas habilidades funcionais e mobilidade e função social na assistência do cuidador. As correlações entre as áreas para crianças com DT e SD encontram-se na Tabela 4.

6.5 Principais dificuldades encontradas nas atividades do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidades

Assim como as crianças com SD, as com DT também apresentam suas dificuldades. Podemos observar que nas crianças com SD as dificuldades se encontram em tarefas menos elaboradas quando comparadas às com DT. Os Quadros 1, 2 e 3 demonstram essas dificuldades.

No apêndice C estão ilustrados gráficos que representam a porcentagem de crianças com SD, na faixa etária de seis meses, que poderiam estar realizando determinada atividade, porém ainda não realizam. Como a amostra é pequena, não é

possível generalizar os achados para todas as crianças com SD, mas pode-se acompanhar o desenvolvimento nas atividades.

No apêndice D os gráficos comparam as crianças com SD e com DT nas diversas atividades do PEDI. Os gráficos de desempenho abaixo do esperado ilustram as atividades que poderiam estar sendo realizadas pelas crianças. Os gráficos de desempenho acima do esperado são as atividades que necessariamente as crianças não precisariam estar realizando.

Tabela 4. Correlações entre as diferentes áreas do PEDI em crianças com síndrome de Down (SD) e no desenvolvimento típico (DT)

| | AHFEN | | AACEN | | MHFEN | | MACEN | | FHFEN | | FACEN | |
|--------------|--------------|----|--------------|--------|--------------|--------|--------------|--------|--------------|--------|--------------|--------|
| | SD | DT | SD | DT | SD | DT | SD | DT | SD | DT | SD | DT |
| AHFEN | NS | NS | ,825** | ,582** | ,418** | ,427** | ,519** | NS | ,491** | ,505** | ,458** | ,292* |
| AACEN | NS | NS | NS | NS | ,310* | ,339* | ,537** | NS | ,344* | ,353* | ,550** | ,552** |
| MHFEN | NS | NS | NS | NS | NS | NS | ,392** | ,521** | NS | ,408** | NS | ,424** |
| MACEN | NS | NS | NS | NS | NS | NS | NS | NS | ,474** | NS | ,359* | NS |
| FHFEN | NS | NS | NS | NS | NS | NS | NS | NS | NS | NS | ,464** | ,372* |
| FACEN | NS | NS | NS | NS | NS | NS | NS | NS | NS | NS | NS | NS |

** Correlação é significativa ao nível de 0,01

* Correlação é significativo ao nível de 0,05

NS: não significante

AHFEN: Autocuidado Habilidade Funcional Escore Normativo

AACEN: Autocuidado Assistência do Cuidador Escore Normativo

MHFEN: Mobilidade Habilidade Funcional Escore Normativo

MACEN: Mobilidade Assistência do Cuidador Escore Normativo

FHCEN: Função Social Habilidade Funcional Escore Normativo

FACEN: Função Social Assistência do Cuidador Escore Normativo

Quadro 1. Atividades de autocuidado que as crianças já deveriam estar realizando:

| Síndrome de Down | Desenvolvimento Típico |
|---|--|
| ALIMENTAÇÃO | |
| Usa bem a colher | Uso da faca |
| Uso do copo sem tampa | Servir líquidos de jarra |
| HIGIENE PESSOAL | |
| Lava as mãos completamente | Seca as mãos completamente |
| VESTIR | |
| Coloca e retira camisas abertas na frente (sem fechar/fechando) | Coloca e retira camisas abertas na frente (fechando) |
| Abre e fecha fecho, sem separar | Abotoa e desabotoa |
| Retira calça com elástico na cintura | Veste calça, incluindo fechar fecho |
| Calça sapatos/sandálias | |
| TAREFAS DE TOALETE | |
| Auxilia no manejo de roupas | Limpa-se após evacuar |
| Indica necessidade de urinar | Mantém-se seco (dia e noite) |
| Faz distinção entre urinar e evacuar | Vai ao banheiro sozinho para evacuar |

Quadro 2. Atividades de mobilidade que as crianças já deveriam estar realizando:

| Síndrome de Down | Desenvolvimento Típico |
|--|--|
| TRANSFERÊNCIAS | |
| Abre e fecha torneira do chuveiro | Abre e fecha torneira do chuveiro |
| LOCOMOÇÃO | |
| Carrega objetos frágeis ou com líquidos | Carrega objetos frágeis ou com líquidos |
| Sobe e desce do meio fio | Sobe e desce do meio fio |
| Sobe e desce um conjunto de lances de escada sem dificuldade | Sobe e desce um conjunto de lances de escada sem dificuldade |

Quadro 3. Atividades de função social que as crianças já deveriam estar realizando:

| Síndrome de Down | Desenvolvimento Típico |
|---|--|
| COMUNICAÇÃO | |
| Entende quando é falado sobre relacionamentos entre pessoas ou coisa visíveis | Entende quando é falado sobre tempo e sequência de eventos |
| Compreende comando de dois passos | Compreende sentenças que falam de um mesmo sujeito, mas de forma diferente |
| Usa palavras específicas ou gestos para solicitar ações de outras pessoas | Fala sobre sentimentos e pensamentos próprios |
| Usa sentenças de 4-5 palavras | Conecta duas ou mais ideias para contar uma história simples |
| INTERAÇÃO SOCIAL | |
| Inicia uma brincadeira familiar | Durante a brincadeira pode sugerir passos novos ou diferentes |
| Tenta exercitar brincadeiras simples em atividade com outra criança | Brinca de jogos de regras |
| Agrupa materiais para formar algo | Inventa sequência elaborada de faz de conta a partir da imaginação |
| CASA/COMUNIDADE | |
| Diz o primeiro nome | Dá o nome e informações descritivas dos membros da família e dirige-se a um adulto para pedir auxílio quando perdido |
| Tem noção de sequência de eventos familiares na semana | Associa horário específico com atividade/evento |
| Começa a ajudar a cuidar de seus pertences (orientação e ordens constantes) | Começa a ajudar nas tarefas domésticas simples (orientação e ordens constantes) e inicia tarefas domésticas |
| Mostra cuidado apropriado perto de escadas e objetos cortantes e quentes | Ao atravessar a rua na presença de um adulto, não precisa ser advertida sobre normas de segurança |
| Vai ao ambiente externo da casa com segurança e é vigiada periodicamente | Explora e atua em estabelecimentos comunitários sem supervisão |

7 DISCUSSÃO

Como era de se esperar, os nossos resultados indicam que as crianças com SD apresentam um desempenho funcional abaixo do esperado para a idade tanto nas habilidades funcionais como na assistência do cuidador. As limitações cognitivas das crianças com SD têm uma influência importante no seu nível de funcionamento atingindo todas as áreas (RIHTMAN *et al.*, 2009).

7.1 Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidades

Ao comparar as crianças com SD por faixas etárias, podemos observar que, com exceção da função social nas habilidades funcionais, elas apresentaram uma melhora no seu desempenho com o aumento da idade, porém inferior às crianças com DT. Diferentemente do que se esperava, no desenvolvimento da função social as crianças com faixa etária inferior obtiveram melhores escores quando comparadas com crianças com faixas etárias superiores. Isso possivelmente pode ter ocorrido porque com o passar da idade as exigências vão aumentando. Para uma criança mais nova é aceitável a comunicação através de gestos e balbucios, as brincadeiras sem regras, a falta de noção de tempo e do cuidado com a sua segurança e o desconhecimento das atividades de sua rotina. Nas crianças com maiores faixas etárias as demandas são outras, como a contação de histórias, as brincadeiras com regras, as noções de tempo e de atividades rotineiras e o cuidado com sua própria segurança podendo interagir em ambientes comunitários.

Além do atraso no desenvolvimento da função social nas habilidades funcionais as crianças com SD, indiferente da idade, continuam dependentes do cuidador principalmente nessa área. Isso pode ser explicado por uma maior dificuldade no domínio da linguagem, principalmente da linguagem expressiva (PATTERSON *et al.*, 2013), na produção da fala e na restrita aquisição do vocabulário (DIERSSEN, 2012)

que se refletem na dependência da criança que requer outra pessoa para demonstrar suas necessidades. As alterações estruturais auditivas e orais podem contribuir na dificuldade da linguagem, impactando na função social (VISSOTSAK *et al.*, 2013).

No autocuidado e mobilidade as crianças com idades de 78 a 87 meses apresentaram escores normativos superiores a 30 demonstrando uma maior independência nessas áreas, porém ainda inferior ao das crianças com DT. Outros estudos obtiveram resultados diferentes, quando as crianças com SD no grupo de 60 a 90 meses não apresentaram diferença das crianças com DT na mobilidade (MANCINI, 2003; FERREIRA *et al.*, 2009). As crianças com DT apresentaram melhor habilidade funcional e maior independência nas faixas etárias superiores o que era esperado, pois com a consolidação das habilidades, novas são inseridas no seu repertório.

7.2 Influências das características das crianças no seu desempenho funcional

As meninas com SD apresentaram melhor desenvolvimento na função social em relação aos meninos. Como alguns estudos descobriram que as meninas têm um melhor desempenho nas atividades e participação nas áreas funcionais, quando comparadas com meninos (RIHTMAN *et al.*, 2009), esse fato pode tê-las privilegiando nessa área. Também foi observado um melhor desempenho das meninas no autocuidado em pesquisa semelhante (DOLVA *et al.*, 2004). Já para as habilidades motoras foi demonstrado que os meninos com DT foram mais proficientes que as meninas (ROBINSON, 2011).

É sabido que o risco para SD cresce com o aumento da idade materna (GILLBERG; SODERSTROM, 2003). Nesse estudo observou-se que as mães de crianças com a síndrome apresentavam idade superior as das mães das crianças com DT.

Sugere-se que a idade materna e a baixa escolaridade da mãe estão associadas à dificuldade de aprendizagem da criança (GILLBERG; SODERSTROM, 2003), porém a idade das mães não influenciou o desenvolvimento nos dois grupos de crianças. Nesse estudo, entretanto, houve melhor desenvolvimento da mobilidade quando os pais apresentaram maior escolaridade. Em estudo com crianças até 18 meses, observou-se associação positiva entre desenvolvimento motor e renda familiar e educação das mães e negativa com a frequência em creche (SACCANI *et al.*, 2013).

As crianças com SD e mães com profissão fora do lar tiveram melhor desempenho funcional no autocuidado, enquanto as crianças com DT na função social na assistência do cuidador mostrando-se mais independentes nessa área. As crianças aprendem muito pela observação e imitação. Na prática assistencial podemos observar através de relato dos pais que as crianças com SD, quando começam a frequentar escola ou creche, lhe é exigido um certo grau de independência como na alimentação, higiene pessoal e controle esfinteriano. Quando os pais trabalham fora do lar, as crianças começam a frequentar essas instituições o que pode interferir no seu autocuidado. Em pesquisa realizada na Noruega constatou-se que as crianças com SD que entram um ano mais tarde na escola tiveram desempenho funcional nas áreas de função social e autocuidado menor quando comparadas às crianças com SD com a mesma idade, mas que foram inseridas no ensino sem adiamentos. Nesse mesmo estudo os fatores que atrasaram a entrada das crianças na escola foram a dificuldade na comunicação e no controle esfinteriano (DOLVA *et al.*, 2007).

A renda familiar das crianças com SD foi expressivamente menor, mas sem influência no seu desenvolvimento. A criança com atraso no desenvolvimento necessita de maiores cuidados e estímulos dos pais para que ela se desenvolva o mais próximo da normalidade. Muitas mães deixam de trabalhar fora para se dedicar à criança o que

reduz a renda familiar. Em estudo que analisou a renda per capita e escolaridade materna esses não impactaram no desenvolvimento de crianças com SD, mas nas crianças com DT na função social e autocuidado (FERREIRA *et al.*, 2009).

As patologias associadas foram relatadas em um grande número de crianças com SD (95,7%), mas essas não interferiram no desenvolvimento funcional das mesmas. Evidências mostram que crianças pequenas que necessitam cirurgia cardíaca têm uma maior incidência de atraso nas motricidades grossa e fina e no desenvolvimento da linguagem expressiva (LAING *et al.*, 2011). Estudos de nível populacional descrevem os defeitos cardíacos congênitos com ocorrência entre 0,4 a 0,8% dos nascidos vivos (PIERPONT *et al.*, 2007). A patologia mais comum encontrada em pesquisa semelhante foram as cardíacas (56%), seguida dos déficits visuais (49%) e auditivos (30%) (DOLVA *et al.*, 2004). Nessa mesma pesquisa, observou-se que o desempenho funcional das crianças com SD não foi influenciado pelo tipo de SD, pela presença de patologia cardíaca e déficits visuais e auditivos. Comparando à pesquisa de Dolva, as complicações cardíacas foram encontradas em 63,3% das crianças com SD no nosso trabalho. Porém, encontramos um número menor de crianças com déficits visuais (26,5%) e auditivos (18,4%) o que pode ser explicado pela dificuldade de se ter um acompanhamento nessas áreas no nosso país. As crianças com DT tiveram pior desempenho funcional no autocuidado e função social quando apresentaram patologias associadas, das quais 37% apresentaram alguma intercorrência respiratória. A nossa opinião é que as crianças com DT têm uma menor resiliência às patologias quando comparadas as crianças com DT.

Boa parte das crianças com SD, logo após o diagnóstico, são encaminhadas para intervenções como estimulação precoce, fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional entre outros. Nessa pesquisa, as crianças com SD, que realizaram

reabilitação, não apresentaram diferença no desenvolvimento funcional quando comparadas àquelas que não realizaram. Na estimulação precoce o desenvolvimento na área de função social na assistência do cuidador apresentou um escore menor, demonstrando uma maior dependência das crianças nessa área. Esse fato pode ter ocorrido devido à possibilidade de um número maior de famílias de crianças com SD que apresentaram maiores dificuldades procuraram a estimulação precoce. Em pesquisa semelhante, foi encontrada diferença estatística na fonoaudiologia no item comer textura variada que pertence ao autocuidado do PEDI (DOLVA *et al.*, 2004). Estudos demonstram que atividades físicas trazem benefícios para pessoas com deficiência intelectual (GIAGAZOGLU *et al.*, 2013). A terapia ocupacional em estudo randomizado demonstrou que os atendimentos domiciliares melhoraram a manipulação de objetos e a motricidade fina com ganhos significativos no desempenho funcional (WUANG *et al.*, 2013). Os resultados de uma meta-análise, que incluiu crianças com atraso no desenvolvimento, indicam que a intervenção é efetiva no desenvolvimento das habilidades motoras fundamentais e que essas precisam ser ensinadas, praticadas e reforçadas em programas adequados (LOGAN *et al.*, 2012).

As crianças com DT apresentaram maiores escores na mobilidade nas habilidades funcionais e assistência do cuidador quando realizavam atividades físicas. Em um estudo com pré-escolares com DT observou-se que as crianças que realizavam atividades físicas em programas planejados apresentaram melhor desenvolvimento nas habilidades motoras fundamentais do que as que realizavam atividades físicas livres (ROBINSON, 2011). Nesse mesmo estudo foi relatado que crianças que se percebem com baixa competência física não perseveraram e perdem o interesse nas tarefas relacionadas ao movimento. Fato que pode influenciar no desenvolvimento não só das crianças com DT, mas também nas com SD.

As crianças com SD apresentaram maiores dificuldades em determinadas atividades como as que exigiam motricidade fina e controle postural. Para manter uma postura adequada durante a realização de um movimento são necessários ajustes, ou seja, um controle postural eficiente (WANG *et al.*, 2012). As atividades de maior dificuldade estão expostas nos gráficos do apêndice D.

7.3 Principais dificuldades encontradas nas atividades do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidades

Durante as entrevistas os pais de ambos os grupos relataram que não permitiam que as crianças realizassem certas atividades por motivos de segurança como usar a faca, servir-se de jarra, carregar objetos frágeis ou com líquidos. Também por questão de segurança, os pais de crianças com SD, não permitiam que andassem na calçada e perto de escada sem estar de mãos dadas com um cuidador. Demonstraram preocupação, pois observavam que as crianças não tinham noção do perigo ao atravessar a rua, não temiam a altura nem objetos cortantes ou quentes e apresentavam atitudes perigosas como fugir. Os pais de crianças com DT tinham preocupações diferentes como atravessar rua movimentada, mas sem a presença de um adulto e a possibilidade da criança aceitar passear ou receber algo de pessoa estranha.

Em relação à atividade de abrir e fechar a torneira do chuveiro que está incluída na tarefa de transferência no chuveiro, os pais relataram que as crianças não alcançavam e por isso não a manuseavam. Nas tarefas de locomoção, apesar de apresentarem dificuldades nas mesmas atividades, em torno de 50% de crianças com SD já poderiam estar realizando se comparamos com aproximadamente 10% das crianças com DT. Em pesquisa realizada na Noruega com crianças com SD dos 60 aos 72 meses, 14% das crianças com SD conseguiam subir escadas sem dificuldade e 11,6% descer (DOLVA *et al.*, 2004). Os escores de mobilidade na SD foram os menores, quando

comparados as outras áreas do PEDI, exceto dos 60 aos 77 meses. Os pais não permitiam que a criança realizasse sozinha transferências no ônibus e no carro por questões de segurança, o que pode ter refletido no escore bruto e conseqüentemente no escore normativo.

A proteção dos pais pode ter influenciado na maior independência das crianças nas áreas de mobilidade e autocuidado. Apesar das crianças conseguirem realizar as atividades, as tornando-se mais independentes, em função da proteção e também da pressa em realizar as atividades do dia a dia os pais podem ter interferido.

Nas tarefas de toalete as crianças com SD apresentaram atrasos importantes, pois ainda em sua maioria não tinham controle de esfíncteres o que em alguns casos era exigido para frequentar a escola. Crianças com deficiência intelectual geralmente tem um período maior para o aprendizado das tarefas de toalete (DOLVA *et al.*, 2004). Em um estudo longitudinal 35% das crianças com SD não desenvolveram as tarefas de toalete aos 4 anos de idade e aos 11 anos um terço ainda estava enurética (DOLVA *et al.*, 2004).

8 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Foi verificado nesse estudo que as crianças com SD apresentaram desenvolvimento funcional abaixo do esperado em todas as áreas do PEDI. Ao comparar os dois grupos e subgrupos por faixa etária, crianças com SD e crianças com DT, observou-se que as diferenças mantiveram-se mesmo nas faixas etárias superiores.

O desenvolvimento funcional das crianças foi influenciado de forma diferente nos dois grupos pelas características ambientais e familiares. As características das crianças que apresentaram melhora no desenvolvimento funcional na SD foram: o sexo feminino, a frequência em creche ou escola e o grau de instrução do pai. No DT foi a realização de atividade física. Na estimulação precoce as crianças com SD, que realizaram a atividade, obtiveram pior desenvolvimento funcional. A profissão da mãe fora do lar influenciou positivamente os dois grupos. Em relação à presença de patologias associadas, essas não influenciaram no desenvolvimento funcional das crianças com SD, mas as crianças com DT apresentaram piores resultados.

Quando comparadas às crianças com DT, as crianças com SD apresentaram dificuldades em atividades menos complexas e essas permaneceram ao longo do tempo. Também muito dessas dificuldades das crianças com SD são relacionadas às questões de segurança o que interferem na pontuação de todas as áreas do PEDI.

Nessa pesquisa, acreditamos contribuir com um maior conhecimento do desenvolvimento funcional das crianças com SD dos dois aos sete anos de idade norteando as orientações aos pais e as ações terapêuticas de forma mais específica.

Esse estudo foi limitado por ser transversal e pelo número pequeno de crianças com SD. Pensamos que um estudo longitudinal pudesse verificar como poderiam evoluir essas crianças ao longo do tempo e uma amostra maior teria uma maior significância clínica para que os resultados pudessem ser generalizados.

9 REFERÊNCIAS

Agiovlasitis S, McCubbin JA, Yun J, Mpitsos G, Pavol MJ. Effects of Down syndrome on three-dimensional motion during walking at different speeds. Gait & Posture, v.30, n.3, p.345-350. 2009.

Akinci A, Oner O, Bozkurt OH, Guven A, Degerliyurt A, Munir K. Refractive errors and ocular findings in children with intellectual disability: A controlled study. Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus, v.12, n.5, p.477-481. 2008.

Bellamy SG, Shen EYC. Transtornos Genéticos: Uma Perspectiva Pediátrica. In: D. A. Umphred (Ed.). Reabilitação Neurológica. Rio de Janeiro, 2009; 332 - 360.

Bertoti DB. Retardo Mental: Foco na Síndrome de Down. In: J. S. Tecklin (Ed.). Fisioterapia Pediátrica. Porto Alegre: Artmed, 2002; 236 - 259.

Boas LTV, Albernaz EP, Costa RG. Prevalence of congenital heart defects in patients with Down syndrome in the municipality of Pelotas, Brazil. Jornal De Pediatria, v.85, n.5, Sep-Oct, p.403-407. 2009.

Bourke J, Ricciardo B, Bebbington A, Aiberti K, Jacoby P, Dyke P, Msall M, Bower C, Leonard H. Physical and Mental Health in Mothers of Children with Down Syndrome. The Journal of Pediatrics, v.153, n.3, p.320-326.e3. 2008.

Brasil. Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down. Ministério da Saúde. 2012.

Bull MJ. Clinical Report—Health Supervision for Children With Down Syndrome. Pediatrics, v.128, p.392 - 406. 2011.

De Falco S, Esposito G, Venuti P, Bornstein MH. Mothers and Fathers at Play with their Children with Down Syndrome: Influence on Child Exploratory and Symbolic Activity. Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities, v.23, n.6, p.597-605. 2010.

De Lagran MM, Benavides-Piccione R, Ballesteros-Yanez I, Calvo M, Morales M, Fillat C, DeFelipe J, Ramakers GJA, Dierssen M. Dyrk1A Influences Neuronal Morphogenesis Through Regulation of Cytoskeletal Dynamics in Mammalian Cortical Neurons. Cerebral Cortex, v.22, n.12, Dec, p.2867-2877. 2012.

Dierssen M. Down syndrome: the brain in trisomic mode. Nature Reviews Neuroscience, v.13, n.12, Dec, p.844-858. 2012.

Dolva AS, Coster W, Lilja MW. Functional performance in children with Down syndrome. American Journal of Occupational Therapy, v.58, n.6, Nov-Dec, p.621-629. 2004.

Dolva AS, Lilja M, Hemmingsson H. Functional performance characteristics associated with postponing elementary school entry among children with Down syndrome. American Journal of Occupational Therapy, v.61, n.4, Jul-Aug, p.414-420. 2007.

Down JLH. Observations on an Ethnic Classification of Idiots. London Hospital Reports, v.3, p.259 -262. 1866.

Eigsti HJ, Chandler L, Robinson C, Bodkin AW. A longitudinal study of outcome measures for children receiving early intervention services. Pediatric Physical Therapy, v.22, n.3, p.304-313. 2010.

Ferreira DM, Salles BF, Marques DVM, Furieri M, Bonomo LMM, Salles FLP, De Andrade M. Functionality of children with and without Down Syndrome. Revista de Neurociências, v.17, n.3, p.231-238. 2009.

Galli M, Rigoldi C, Brunner R, Virji-Babul N, Giorgio A. Joint stiffness and gait pattern evaluation in children with Down syndrome. Gait & Posture, v.28, n.3, Oct, p.502-506. 2008.

Giagazoglou P, Kokaridas D, Sidiropoulou M, Patsiaouras A, Karra C, Neofotistou K. Effects of a trampoline exercise intervention on motor performance and balance ability of children with intellectual disabilities. Research in Developmental Disabilities, v.34, n.9, Sep, p.2701-2707. 2013.

Gillberg C, Soderstrom H. Learning disability. The Lancet, v.362, n.9386, p.811-821. 2003.

Guarany NR, Schwartz IVD, Guarany FC, Giugliani R. Functional capacity evaluation of patients with mucopolysaccharidosis. Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine, v.5, n.1, p.37-46. 2012.

Intrapiromkul J, Aygun N, Tunkel DE, Carone M, Yousem DM. Inner ear anomalies seen on CT images in people with Down syndrome. Pediatric Radiology, v.42, n.12, Dec, p.1449-1455. 2012.

Kida E, Rabe A, Walus M, Albertini G, Golabek AA. Long-term running alleviates some behavioral and molecular abnormalities in Down syndrome mouse model Ts65Dn. Experimental Neurology, v.240, Feb, p.178-189. 2013.

Laing SR, Walker K, Ungerer J, Badawi N, Spence K. Early development of children with major birth defects requiring newborn surgery. Journal of Paediatrics and Child Health, v.47, n.3, Mar, p.140-147. 2011.

Lange R, Guenther T, Busch R, Hess J, Schreiber C. The presence of Down syndrome is not a risk factor in complete atrioventricular septal defect repair. The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery, v.134, n.2, p.304-310. 2007.

Logan SW, Robinson LE, Wilson AE, Lucas WA. Getting the fundamentals of movement: a meta-analysis of the effectiveness of motor skill interventions in children. Child Care Health and Development, v.38, n.3, May, p.305-315. 2012.

Lombara A, Palmer E. Down Syndrome. CINAHL Rehabilitation Guide. S. Richman. Ipswich, Massachusetts: EBSCO Publishing: 20p p. 2012.

Lopes BM, Duarte HF. Análise do Desempenho Motor em Crianças Prematuras: Comparativo com Padrões de Normalidade. Revista Saúde e Pesquisa, v.4, n.3, p.329-334. 2011.

Lott IT, Dierssen, M. Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. Lancet Neurology, v.9, n.6, Jun, p.623-633. 2010.

Mancini MC, Braga MAF, Albuquerque KA, Ramos TMV, Chagas PSC. Comparação do desempenho funcional de crianças com visão subnormal e crianças com desenvolvimento normal aos 2 e 6 anos de idade. Rev. Ter. Ocup. Univ. São Paulo, v.21, n.3, p.215-222. 2010.

Mancini MC, Fiúza PM, Rebelo JM, Magalhães LC, Coelho ZAC, Paixão ML, Gontijo AP, Fonseca ST. Comparação do Desempenho de Atividades Funcionais em Crianças com Desenvolvimento Normal e Crianças com Paralisia Cerebral. Arq Neuropsiquiatr, v.60(2-B), p.446-452. 2002.

Mancini MC, Silva PC, Gonçalves SC, Martins SM. Comparação do Desempenho Funcional de Crianças Portadoras de Síndrome de Down e Crianças com Desenvolvimento Normal aos 2 e 5 Anos de Idade. Arq Neuropsiquiatr, v.61(2-B), p.409-415. 2003.

Mancini MC. Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI): Manual da Versão Brasileira Adaptada. BELO HORIZONTE. 2005 (UFMG)

Mcpherson B, Lai SP, Leung KK, Ng, IH. Hearing loss in Chinese school children with Down syndrome. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology, v.71, n.12, p.1905-1915. 2007.

Patterson T, Rapsey CM, Glue P. Systematic review of cognitive development across childhood in Down syndrome: implications for treatment interventions. Journal of Intellectual Disability Research, v.57, n.4, Apr, p.306-318. 2013.

Pereira K, Basso RP, Rodrigues ARL, Silva LGP, Tudella E. Infants with Down syndrome: Percentage and age for acquisition of gross motor skills. Research in Developmental Disabilities, v.34, n.3, Mar, p.894-901. 2013.

Pierpont ME, Basson CT, Benson DW, Gelb BD, Giglia TM, Goldmuntz E, McGee G, Sable CA, Srivastava D, Webb CL. Genetic basis for congenital heart defects: Current knowledge - A scientific statement from the American heart association congenital cardiac defects committee, council on cardiovascular disease in the young. Circulation, v.115, n.23, Jun, p.3015-3038. 2007.

Povee K, Roberts L, Bourke J, Leonard H. Family functioning in families with a child with Down syndrome: a mixed methods approach. Journal of Intellectual Disability Research, v.56, n.10, Oct, p.961-973. 2012.

Reser JE. Evolutionary neuropathology and Down syndrome: An analysis of the etiological and phenotypical characteristics of Down syndrome suggests that it may represent an adaptive response to severe maternal deprivation. Medical Hypotheses, v.67, n.3, p.474-481. 2006.

Rigoldi C, Galli M, Cimolin V, Camerota F, Celletti C, Tenore N, Albertini G. Gait strategy in patients with Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type and Down syndrome. Research in Developmental Disabilities, v.33, n.5, Sep-Oct, p.1437-1442. 2012.

Rigoldi C, Galli M, Mainardi L, Crivellini M, Albertini G. Postural control in children, teenagers and adults with Down syndrome. Research in Developmental Disabilities, v.32, n.1, 2011/2//, p.170-175. 2011.

Rihtman T, Tekuzener E, Parush S, Tenenbaum A, Bachrach SJ, Ornoy A. Are the cognitive functions of children with Down syndrome related to their participation? Developmental Medicine and Child Neurology, v.52, n.1, Jan, p.72-78. 2009.

Robinson LE. The relationship between perceived physical competence and fundamental motor skills in preschool children. Child Care Health and Development, v.37, n.4, Jul, p.589-596. 2011.

Saccani R, Valentini NC, Pereira KRG, Muller AB, Gabbard C. Associations of biological factors and affordances in the home with infant motor development. Pediatrics International, v.55, n.2, Apr, p.197-203. 2013.

Sinet PM, Theophile D, Rahmani Z, Chettouh Z, Blouin JL, Prieur M, Noel B, Delabar JM. Mapping of the down syndrome phenotype on chromosome 21 at the molecular level. Biomedicine & Pharmacotherapy, v.48, n.56, p.247-252. 1994.

Tervo RC. Developmental and behavior problems predict parenting stress in young children with global delay. Journal of Child Neurology, v.27, n.3, p.291-296. 2012.

Thomas K, Bourke J, Girdler S, Bebbington A, Jacoby P, Leonard H. Variation Over Time in Medical Conditions and Health Service Utilization of Children with Down Syndrome. The Journal of Pediatrics, v.158, n.2, p.194-200.e1. 2011.

Ulrich DA, Burghardt AR, Lloyd M, Tiernan C, Hornyak JE. Physical Activity Benefits of Learning to Ride a Two-Wheel Bicycle for Children With Down Syndrome: A Randomized Trial. Physical Therapy, v.91, n.10, Oct, p.1463-1477. 2011.

Visootsak J, Hess B, Bakeman R, Adamson LB. Effect of congenital heart defects on language development in toddlers with Down syndrome. Journal of Intellectual Disability Research, v.57, n.9, Sep, p.887-892. 2013.

Wang HY, Long IM, Liu MF. Relationships between task-oriented postural control and motor ability in children and adolescents with Down syndrome. Research in Developmental Disabilities, v.33, n.6, Nov-Dec, p.1792-1798. 2012.

Weijerman M, van Furth AM, van der Mooren MD, van Weissenbruch MM, Rammeloo L, Broers CJM, Gemke R. Prevalence of congenital heart defects and persistent pulmonary hypertension of the neonate with Down syndrome. European Journal of Pediatrics, v.169, n.10, Oct, p.1195-1199. 2010.

Wiley S, Meizen-Derr J, Grether S, Choo DI, Hughes ML. Longitudinal functional performance among children with cochlear implants and disabilities: A prospective study using the Pediatric Evaluation of Disability Inventory. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology, v.76, n.5, p.693-697. 2012.

Wuang YP, Ho GS, Su CY. Occupational therapy home program for children with intellectual disabilities: A randomized, controlled trial. Research in Developmental Disabilities, v.34, n.1, Jan, p.528-537. 2013.

Yanovitch T, Wallace DK, Freedman SF, Enyedi LB, Kishnani P, Worley G, Crissman B, Burner E, Young TL. The accuracy of photoscreening at detecting treatable ocular conditions in children with Down syndrome. Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus, v.14, n.6, p.472-477. 2010.

Zachariah P, Rutenber M, Simões EA. Down Syndrome and Hospitalizations due to Respiratory Syncytial Virus: A Population-Based Study. The Journal of Pediatrics, v.160, n.5, p.827-831.e1. 2012.

10 ARTIGO EM PORTUGUÊS

COMPARAÇÃO ENTRE O DESEMPENHO FUNCIONAL DE CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN E CRIANÇAS COM DESENVOLVIMENTO TÍPICO DOS 2 AOS 7 ANOS DE IDADE.

Autores: Camila Zanette Oppermann (1)

Lavínia Schüler Faccini (1, 2)

1 – Programa de Pós Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente, Faculdade de Medicina, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil.

2 – Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Brasil.

Objetivos: Comparar o desempenho funcional de crianças com síndrome de Down (SD) com o de crianças com desenvolvimento típico (DT) dos dois aos sete anos de idade.

Métodos: Quarenta e nove crianças (30 femininos, 19 masculinos) com SD (média de idade: 4 anos e 9 meses, DP: 1,48) e quarenta e seis crianças (25 femininos, 21 masculinos) com DT (média de idade: 4 anos e 3 meses, DP: 1,68) tiveram seu desenvolvimento funcional comparados pelo Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI). Os grupos também foram comparados por faixas etárias de um ano e seis meses.

Resultados: Os dois grupos apresentaram diferença estatística em todas as áreas do PEDI analisadas quando comparados em conjunto e por faixas etárias. As crianças com SD tiveram os escores abaixo do esperado em todas as áreas do PEDI, exceto para a assistência do cuidador nas áreas de mobilidade e função social.

Discussão: Tanto as crianças com SD como as com DT tiveram dificuldades funcionais, porém nas com SD elas apresentaram-se em atividades menos complexas. As limitações cognitivas nas crianças com SD podem ter influenciado no desenvolvimento funcional. Não temos como prever o desenvolvimento de uma criança com SD, porém podemos investir na sua independência e qualidade de vida.

INTRODUÇÃO

A trissomia autossômica mais comum, compatível com a vida pós-natal, é a trissomia do 21, mais conhecida como síndrome de Down (1). A incidência varia de uma para 650 a 1000 nascidos vivos (2). O aumento da incidência é proporcional a idade materna (3).

A síndrome de Down resulta em alterações neuromotoras, musculoesqueléticas, cardiopulmonares, endócrinas, entre outras (4). É a causa genética mais comum de deficiência intelectual (5, 6) com dificuldades de leve a grave no aprendizado (2). Essas alterações influenciam no desenvolvimento das crianças com essa síndrome (7, 8).

A relação entre os efeitos genômicos que causam a trissomia e os mecanismos patogênicos ainda não estão bem esclarecidos. Há uma grande variabilidade da expressão fenotípica da desordem (9). Essa variabilidade pode afetar os indivíduos de diferentes maneiras (10).

Os pais e familiares de crianças com a síndrome comparam o desenvolvimento de seu filho com crianças da mesma idade com e sem SD e observam que eles não alcançam os marcos esperados para a idade. Questionam sobre o desempenho de seu filho e quanto às expectativas futuras para traçarem metas realistas de desenvolvimento funcional (11).

Avaliações funcionais são informativas para o planejamento do tratamento e identifica áreas específicas para intervenção alvo (12). Elas também fornecem informações sobre orientações do período previsto para o desenvolvimento de determinada área e o perfil com pontos fracos e fortes que poderão ser focados na intervenção (11).

Atualmente a sociedade tem estado mais receptiva a diversidade humana e consciente quanto à necessidade de proporcionar equidade de oportunidades às pessoas

com deficiência para que possam exercer seus direitos de conviver em comunidade. No ano de 2012 foi lançado no Brasil pelo Ministério da Saúde as Diretrizes de Atenção à Pessoa com SD. Dentre as diretrizes propostas para o cuidado das pessoas com SD podemos citar a construção compartilhada pela equipe multiprofissional do diagnóstico situacional e do plano de cuidado individual, a definição compartilhada das metas terapêuticas e o comprometimento dos profissionais, da família e do indivíduo com as metas propostas (13).

Nesse estudo, foi comparado o desempenho funcional de crianças com SD com o de crianças com DT e traçou-se um perfil funcional dessas crianças. De acordo com as diretrizes, o perfil funcional tem o intuito de prever as dificuldades futuras para prevenir ou minimizar e potencializar as habilidades para que as crianças tenham um desempenho o mais próximo da normalidade.

MÉTODO

Participantes

Esse estudo é observacional com delineamento transversal. Fizeram parte um grupo de crianças com SD e um grupo de crianças com DT dos dois aos sete anos de idade. Cada grupo foi dividido em subgrupos de um ano e seis meses.

Critérios de inclusão (grupo SD): crianças diagnosticadas com síndrome de Down através de cariótipo realizado no serviço de genética do HCPA ou por exame clínico realizado por médicos especialistas em escolas especiais. As crianças deveriam ter idades entre dois e sete anos, serem residentes em Porto Alegre e região metropolitana e cujos pais ou responsáveis concordaram com a participação no estudo.

Critérios de exclusão (grupo SD): outras síndromes genéticas diagnosticadas e crianças cujos pais por alguma razão não tiveram condições de responder à entrevista e questionário estruturado.

Critérios de inclusão (grupo DT): crianças com desenvolvimento típico sem diagnóstico de doença ou distúrbio do desenvolvimento, residentes na cidade de Porto Alegre e região metropolitana com idades entre dois e sete anos completos. Essas crianças foram localizadas em estabelecimentos da rede de Escolas de Educação Infantil e Ensino Fundamental da cidade de Porto Alegre e em projetos da Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

Critérios de exclusão (grupo DT): crianças que apresentaram alguma suspeita de síndrome genética ou outras condições clínicas que implicavam em retardo do desenvolvimento motor ou intelectual.

Instrumento

Os grupos foram comparados entre si a partir das pontuações do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI). Um questionário (formulado pelo pesquisador) foi utilizado para coletar dados familiares e culturais de maneira descritiva.

O PEDI focaliza os domínios de autocuidado, mobilidade e função social e incorpora três escalas. Foram utilizadas a escala 1 que avalia a capacidade de execução de habilidades funcionais selecionadas. Nessa escala cada item das habilidades funcionais representa uma atividade e a habilidade para realizá-la é pontuada como (1) se a criança é capaz e (0) se não é capaz de realizá-la.

Na escala 2, que verifica o nível de assistência necessária por parte do provedor de cuidados (que reflete a independência da criança) a pontuação varia de 0 dependência total a 5 independência completa.

O PEDI foi padronizado e normatizado, passou por processo de tradução e de adaptação cultural do teste norte-americano no Brasil seguindo critérios e procedimentos descritos na literatura. Ele se destina ao uso em crianças cujas habilidades estão na faixa de 6 meses a 7 anos e 6 meses de idade.

Análise Estatística

Em função da normalidade dos dados ter sido rejeitada para certas variáveis do estudo (idade do pai no nascimento, renda familiar, número de irmãos e número de pessoas que vivem com a criança), optou-se pela utilização de testes de significância não-paramétricos (Teste de Mann-Whitney, Teste de Kruskal-Wallis e Teste Qui-quadrado de Independência). Como complementação do Teste de Kruskal-Wallis foram realizadas análises de comparações múltiplas, para verificar entre quais grupos existiam diferenças estatisticamente significantes. O Coeficiente de Correlação não-paramétrico de Spearman foi utilizado para as análises de correlações. O nível de significância considerado para os testes foi de 5% ($p < 0,05$). As análises estatísticas foram realizadas no programa SPSS 20.0.

Aspectos Éticos

O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Rio Grande do Sul – UFRGS (projeto número 21109). Os participantes do estudo foram incluídos apenas através da concordância e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) dos pais ou cuidadores das crianças participantes.

RESULTADOS

As variáveis descritivas dos grupos encontram-se na Tabela 1. As crianças com SD e DT tiveram a média de idade muito semelhante. As mães das crianças com SD tinham idade superior as mães de crianças com DT e também apresentaram menor nível de escolaridade e profissão fora do lar. Os pais não tinham diferença quanto à idade, mas os de criança com a SD tiveram menor escolaridade. A renda das famílias de crianças com SD foi menor do que das crianças com DT e as gestações foram menos planejadas. Um número maior de crianças com SD tinham irmãos, mas o número de habitantes do domicílio foi praticamente o mesmo nos dois grupos. O principal cuidador também foi a mãe para ambos os grupos. Apesar de mais da metade das crianças frequentarem creche ou escola, as crianças com DT apresentaram diferença quanto a frequência.

As patologias cardíacas foram relatadas em 63,3% das crianças com SD, as respiratórias 67,3%, as endócrinas 20,4% e as ortopédicas 14,3%. Nenhum pai ou responsável relatou desconhecer que seu filho apresentava doença cardíaca ou respiratória, porém 20,4% desconheciam se a criança apresentava alguma alteração endócrina e 18,4% ortopédica. Quanto ao déficit sensorial, auditivo acometeram 18,4% e visual 26,5% das crianças.

As crianças com SD apresentaram desenvolvimento considerado abaixo do esperado em todas as áreas do PEDI com escores normativos abaixo de 30, enquanto as crianças com DT mantiveram seus escores normativos acima de 30 quando analisadas na sua totalidade sem dividi-las em faixas etárias. Os dois grupos apresentaram diferenças estatisticamente significativas em todas as categorias analisadas (Tabela 2).

Quando realizadas as comparações por faixas etárias, as crianças com SD apesar dos escores normativos apresentarem um aumento no grupo com faixas etárias

superiores, não houve padrão uniforme. Nos escores de mobilidade e autocuidado na assistência do cuidador, as crianças com SD apresentaram escores maiores que 30, dentro do considerado normal para o teste na faixa etária dos 78 a 87 meses. As crianças com DT mantiveram seus escores normativos acima de 30 e para a maior parte das áreas houve um aumento gradativo desses escores com o aumento da idade. (Tabela 3).

Quando comparadas as faixas etárias com relação aos escores normativos para crianças com SD podemos observar diferenças significativas nas áreas de autocuidado tanto nas habilidades funcionais como na assistência do cuidador, na mobilidade na assistência do cuidador e função social nas habilidades funcionais.

Comparativamente para as crianças com DT essas se diferenciaram na mobilidade e na função social na assistência do cuidador.

A análise de comparação multivariada verificou para SD que os escores de mobilidade e autocuidado para a assistência do cuidador e autocuidado na habilidade funcional são menores na faixa etária de 42 até 59 meses do que na de 78 até 87 meses. Porém, a função social na habilidade funcional é maior entre a faixa etária de 23 até 41 meses em relação às faixas etárias 42 até 59 meses e a de 60 até 77 meses. Em relação às crianças com DT a mesma análise constatou que há diferenças entre todas as faixas etárias comparadas com a de 78 até 87 meses.

Considerando as variáveis familiares e socioeconômicas podemos observar que na área de autocuidado nas habilidades funcionais as crianças com SD apresentaram um melhor desempenho quando a mãe possuía profissão fora do lar. As crianças com SD também apresentaram maiores escores no autocuidado, tanto nas habilidades funcionais quanto na assistência do cuidador, quando frequentavam creche ou escola. Na variável grau de instrução do pai a mobilidade nas habilidades funcionais foi maior entre a categoria fundamental completo em relação à categoria fundamental incompleto. Nas

crianças com SD o fato de apresentarem patologias associados não influenciou em seus escores.

Em relação à realização ou não de reabilitação (fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiologia e estimulação precoce) apenas houve diferença estatisticamente significativa entre as crianças com SD, que não fizeram estimulação precoce, com relação à Função Social na Assistência do Cuidador.

Assim como as crianças com SD, as com DT também apresentam suas dificuldades. Podemos observar que as crianças com SD as dificuldades se encontram em tarefas menos elaboradas quando comparadas ao DT. Os Quadros 1, 2 e 3 demonstram essas dificuldades.

DISCUSSÃO

De uma maneira geral, os nossos resultados indicam que as crianças com SD apresentam um desempenho funcional abaixo do esperado para a idade tanto nas habilidades funcionais como na assistência do cuidador. As limitações cognitivas das crianças com SD têm uma influencia importante no seu nível de funcionamento atingindo todas as áreas (2).

Quando comparadas as crianças com SD por faixas etárias podemos observar que, com exceção da função social nas habilidades funcionais, as crianças apresentaram uma melhora no seu desempenho com o aumento da idade, porém ainda inferior as crianças com DT. Diferente do encontrado por Mancini que aos cinco anos de idade as diferenças se encontravam no autocuidado e função social (14). Ao contrário do que se esperava, no desenvolvimento da função social as crianças com faixa etária inferior obtiveram melhores escores quando comparadas com crianças com faixas etárias superiores. Isso possivelmente pode ter ocorrido porque com o passar da idade as

exigências vão aumentando. Para uma criança mais nova é aceitável a comunicação através de gestos e balbucios, as brincadeiras sem regras, não ter noção do tempo e de atividades da rotina diária e semanal, bem como não ter o cuidado com a sua segurança, características observadas para essas crianças. Nas crianças com maiores faixas etárias as demandas são outras, como contar histórias, as brincadeiras com regras, as noções de tempo e atividades rotineiras e o cuidado com sua própria segurança podendo interagir em ambientes comunitários.

Além do atraso no desenvolvimento da função social nas habilidades funcionais as crianças com SD, independente da idade, continuam permanecendo dependentes do cuidador principalmente nessa área. Isso pode ser explicado por uma maior dificuldade no domínio da linguagem, principalmente da linguagem expressiva (15) e na produção da fala e na restrita aquisição do vocabulário (1) que se refletem na dependência da criança que requer outra pessoa para demonstrar suas necessidades. As alterações estruturais auditivas e orais podem contribuir na dificuldade da linguagem, impactando na função social (16).

Já para o autocuidado e mobilidade as crianças com idades de 78 a 87 meses apresentaram maior independência, porém ainda mais dependentes do que as crianças com DT. Outros estudos obtiveram resultados diferentes, quando as crianças com SD no grupo de 60 a 90 meses não apresentaram diferença das crianças com DT na mobilidade (14, 17).

As meninas com SD apresentaram melhor desenvolvimento na função social. Como alguns estudos descobriram que as meninas têm um melhor desempenho nas atividades e participação nas áreas funcionais quando comparadas com meninos (2), esse fato pode estar privilegiando nessa área. Também foi observado um melhor desempenho das meninas no autocuidado em pesquisa semelhante (11).

É sabido que o risco para SD aumenta com o aumento da idade materna (3). Nesse estudo observou-se que as mães de crianças com a síndrome apresentavam idade superior as das crianças com DT.

Sugere-se que a idade materna e a baixa escolaridade da mãe estão associadas à dificuldade de aprendizagem da criança (3), porém a idade das mães não influenciou o desenvolvimento nos dois grupos de crianças. Entretanto, houve melhor desenvolvimento da mobilidade quando os pais apresentaram maior escolaridade.

As crianças com SD e mães com profissão fora do lar tiveram melhor desempenho funcional no autocuidado enquanto as crianças com DT mostraram-se mais independentes na função social. As crianças aprendem muito pela observação e imitação. Na prática assistencial podemos observar através de relato dos pais que as crianças com SD quando começam a frequentar escola ou creche lhe é exigido um certo grau de independência como na alimentação, higiene pessoal e controle esfincteriano. Quando os pais trabalham fora do lar, as crianças começam a frequentar essas instituições o que pode interferir no seu autocuidado. Em pesquisa realizada na Noruega constatou-se que as crianças com SD que entram um ano mais tarde na escola tiveram desempenho funcional nas áreas de função social e autocuidado menor quando comparados as crianças com SD com a mesma idade, mas que foram inseridas no ensino sem adiamentos. Nesse mesmo estudo os fatores que atrasaram a entrada das crianças na escola foram a dificuldade na comunicação e controle esfincteriano (18).

A renda familiar das crianças com SD foi expressivamente menor, mas sem influência no seu desenvolvimento. Muitas mães deixam de trabalhar fora para se dedicar a criança o que reduz a renda familiar. Em estudo que analisou a renda per capita e escolaridade materna esses não impactaram no desenvolvimento de crianças com SD (17).

As patologias associadas (95,7%) não interferiram no desenvolvimento funcional das crianças com SD. Evidências mostram que crianças pequenas que necessitam cirurgia cardíaca tem uma maior incidência de atraso nas motricidades grossa e fina e no desenvolvimento da linguagem expressiva (19).

Ao contrário do que se esperava, as crianças com SD que realizaram reabilitação não apresentaram melhor desenvolvimento. Na estimulação precoce o desenvolvimento na área de função social na assistência do cuidador apresentou um escore menor, demonstrando uma maior dependência dessas crianças nessa área. Em pesquisa semelhante, foi encontrada diferença estatística na fonoaudiologia no item comer textura variada que pertence ao autocuidado do PEDI (11). Estudos demonstram que atividades físicas trazem benefícios para pessoas com deficiência intelectual (20). A terapia ocupacional em estudo randomizado demonstrou que os atendimentos domiciliares melhoraram a manipulação de objetos e motricidade fina com ganhos significativos no desempenho funcional (21).

As crianças com SD apresentaram maiores dificuldades em determinadas atividades, que de modo geral podemos dizer que foram as que exigiam motricidade fina e controle postural. Para manter uma postura adequada durante a realização de um movimento são necessários ajustes, ou seja, um controle postural eficiente (22).

Os pais relataram durante as entrevistas que certas atividades não permitiam que as crianças realizassem por motivos de segurança como o uso da faca, servir-se de jarra, carregar objetos frágeis ou com líquidos. Também por questão de segurança, os pais de crianças com SD, não permitiam andar na calçada e perto de escada sem estar de mãos dadas. Relataram preocupação, pois observavam que as crianças não tinham noção do perigo ao atravessar a rua, quanto à altura, objetos cortantes ou quentes e apresentavam atitudes perigosas como fugir.

Nas tarefas de locomoção, apesar de apresentarem dificuldades nas mesmas atividades, um número maior de crianças com SD já poderiam estar realizando. Em pesquisa realizada na Noruega, 14% das crianças com SD conseguia subir escadas sem dificuldade e 11,6% descer (11). Os escores de mobilidade na SD foram os menores, quando comparados as outras áreas do PEDI, exceto dos 60 aos 77 meses. Porém muitos itens os pais não permitiam que a criança realiza-se sozinha nas transferências no ônibus e no carro por questões de segurança o que se refletiu no escore bruto e consequentemente no escore normativo.

A proteção dos pais pode ter influenciado na maior independência das crianças nas áreas de mobilidade e função social. Apesar das crianças conseguirem realizar as atividades, as tornando mais independentes, em função da proteção e também da pressa em realizar as atividades os pais podem acabar interferindo.

Nas tarefas de toalete as crianças com SD apresentaram atrasos importantes, pois ainda em sua maioria não tinham controle de esfíncteres. Crianças com deficiência intelectual geralmente tem um período maior para o aprendizado das tarefas de toalete (11). Em um estudo longitudinal 35% das crianças com SD não desenvolveram as tarefas de toalete aos 4 anos de idade e aos 11 anos um terço ainda estava enurética (11).

Atualmente, as abordagens terapêuticas têm focalizado na obtenção de resultados funcionais como a independência nas áreas de autocuidado, função social e mobilidade. Com isso procura-se integrar o indivíduo na sociedade proporcionando uma maior autonomia e conseqüente melhor qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

1. Dierssen M. Down syndrome: the brain in trisomic mode. *Nature Reviews Neuroscience*. 2012 Dec;13(12):844-58.
2. Rihtman T, Tekuzener E, Parush S, Tenenbaum A, Bachrach SJ, Ornoy A. Are the cognitive functions of children with Down syndrome related to their participation? *Dev Med Child Neurol*. [Article]. 2009 Jan;52(1):72-8.
3. Gillberg C, Soderstrom H. Learning disability. *The Lancet*. 2003;362(9386):811-21.
4. Lombara A, Palmer E. Down Syndrome. In: Richman S, editor. *CINAHL Rehabilitation Guide*. Ipswich, Massachusetts: EBSCO Publishing; 2012. p. 20p.
5. Bourke J, Ricciardo B, Bebbington A, Aiberti K, Jacoby P, Dyke P, et al. Physical and Mental Health in Mothers of Children with Down Syndrome. *The Journal of Pediatrics*. 2008;153(3):320-6.e3.
6. Kida E, Rabe A, Walus M, Albertini G, Golabek AA. Long-term running alleviates some behavioral and molecular abnormalities in Down syndrome mouse model Ts65Dn. *Experimental Neurology*. 2013 Feb;240:178-89.
7. Bellamy SGS, E.Y.C. Transtornos Genéticos: Uma Perspectiva Pediátrica. In: UMPHRED DA, editor. *Reabilitação Neurológica*. 5 ed. Rio de Janeiro; 2009. p. 332 - 60.
8. Bertoti DB. Retardo Mental: Foco na Síndrome de Down. In: TECKLIN JS, editor. *Fisioterapia Pediátrica*. 3 ed. Porto Alegre: Artmed; 2002. p. 236 - 59.
9. Sinet PM, Theophile D, Rahmani Z, Chettouh Z, Blouin JL, Prieur M, et al. Mapping of the down syndrome phenotype on chromosome 21 at the molecular level. *Biomedicine & Pharmacotherapy*. 1994;48(56):247-52.

10. Lott IT, Dierssen, M. Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. *Lancet Neurology*. 2010 Jun;9(6):623-33.
11. Dolva AS, Coster W, Lilja M. Functional performance in children with Down syndrome. *Am J Occup Ther*. [Article]. 2004 Nov-Dec;58(6):621-9.
12. Wiley S, Meinzen-Derr J, Grether S, Choo DI, Hughes ML. Longitudinal functional performance among children with cochlear implants and disabilities: A prospective study using the Pediatric Evaluation of Disability Inventory. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2012;76(5):693-7.
13. BRASIL. Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down. Ministério da Saúde. 2012.
14. Mancini M.C. SPC, Gonçalves S.C., Martins S.M. Comparação do Desempenho Funcional de Crianças Portadoras de Síndrome de Down e Crianças com Desenvolvimento Normal aos 2 e 5 Anos de Idade. *Arq Neuropsiquiatr*. 2003;61(2-B):409-15.
15. Patterson T, Rapsey CM, Glue P. Systematic review of cognitive development across childhood in Down syndrome: implications for treatment interventions. *Journal of Intellectual Disability Research*. 2013 Apr;57(4):306-18.
16. Visootsak J, Hess B, Bakeman R, Adamson LB. Effect of congenital heart defects on language development in toddlers with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*. 2013 Sep;57(9):887-92.
17. Ferreira DM, Salles BF, Marques DVM, Furieri M, Bonomo LMM, Salles FLP, et al. Functionality of children with and without Down Syndrome. *Funcionalidade de crianças com e sem Síndrome de Down*. 2009;17(3):231-8.

18. Dolva AS, Lilja M, Hemmingsson H. Functional performance characteristics associated with postponing elementary school entry among children with Down syndrome. *Am J Occup Ther.* [Article]. 2007 Jul-Aug;61(4):414-20.
19. Laing SR, Walker K, Ungerer J, Badawi N, Spence K. Early development of children with major birth defects requiring newborn surgery. *Journal of Paediatrics and Child Health.* 2011 Mar;47(3):140-7.
20. Giagazoglou P, Kokaridas D, Sidiropoulou M, Patsiaouras A, Karra C, Neofotistou K. Effects of a trampoline exercise intervention on motor performance and balance ability of children with intellectual disabilities. *Research in Developmental Disabilities.* 2013 Sep;34(9):2701-7.
21. Wuang YP, Ho GS, Su CY. Occupational therapy home program for children with intellectual disabilities: A randomized, controlled trial. *Research in Developmental Disabilities.* 2013 Jan;34(1):528-37.
22. Wang H-Y, Long IM, Liu M-F. Relationships between task-oriented postural control and motor ability in children and adolescents with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities.* 2012 Nov-Dec;33(6):1792-8.

Tabela 1. Características das crianças com síndrome de Down e com desenvolvimento típico.

| Características | Síndrome de Down n = 49 | Desenvolvimento Típico n = 46 | p |
|---|------------------------------------|--|----------|
| Idade (meses)** x (DP) | 51,59 (20,15) | 58,65 (17,78) | = 0,089 |
| Sexo (feminino)* | 61,2% | 54,3% | = 0,497 |
| Idade da mãe no nascimento ** x (DP) | 34,69 (8,51) | 32,09 (5,33) | = 0,048 |
| Grau de instrução da mãe (superior)* | 10,4% | 58,7% | < 0,001 |
| Mãe com profissão fora do lar | 34% | 87% | < 0,001 |
| Idade do pai no nascimento ** x (DP) | 36,33 (13,98) | 35,18 (11,63) | = 0,895 |
| Grau de instrução do pai (superior)* | 2,6% | 42,9% | < 0,001 |
| Renda Familiar (salário mínimo)** x (DP) | 3,2 (4,19) | 9,04 (6,03) | < 0,001 |
| Gestação Planejada * | 34,8% | 64,4% | = 0,005 |
| Irmãos* | 76,1% | 41,3% | = 0,001 |
| Número de habitantes do domicílio** x (DP) | 3,85 (1,15) | 3,61 (1,18) | = 0,220 |
| Principal Cuidador (mãe) * | 77,6% | 71,1% | = 0,007 |
| Frequente creche/escola * | 59,2% | 93,3% | < 0,001 |

DP: desvio padrão x: média *Crosstabs ** Mann-Whitney Test

Tabela 2. Escores Normativos nas diferentes áreas do PEDI

| ÁREAS DO PEDI | Síndrome de Down média (DP) | Desenvolvimento Típico média (DP) | p |
|-------------------------|--|--|-------------|
| Autocuidado | | | |
| Habilidade Funcional | 19,43 (9,68) | 38,38 (11,47) | $p < 0,001$ |
| Mobilidade | | | |
| Habilidade Funcional | 15,13 (10,28) | 46,17 (10,81) | $p < 0,001$ |
| Função Social | | | |
| Habilidade Funcional | 17,80 (8,57) | 42,38 (11,75) | $p < 0,001$ |
| Autocuidado | | | |
| Assistência do Cuidador | 21,93 (12,03) | 47,55 (8,15) | $p < 0,001$ |
| Mobilidade | | | |
| Assistência do Cuidador | 22,54 (13,46) | 49,97 (9,69) | $p < 0,001$ |
| Função Social | | | |
| Assistência do Cuidador | 12,77 (5,56) | 41,30 (12,12) | $p < 0,001$ |

DP: desvio padrão

Tabela 3. Escores Normativos nas diferentes áreas do PEDI por faixas etárias em crianças com síndrome de Down (SD) e com desenvolvimento típico (DT)

| Idade em meses/anos | AHFEN | | AACEN | | MHFEN | | MACEN | | FHFEN | | FACEN | |
|---------------------------|---------------|-----------------|----------------|---------------|----------------|----------------|----------------|----------------|----------------|----------------|---------------|----------------|
| | SD | DT | SD | DT | SD | DT | SD | DT | SD | DT | SD | DT |
| 23M a 41M 1A11M a 3A5M | 18,5 (8,6) | 39,7 (8,8) | 19,3 (10,4) | 44,6 (6,9) | 16,5 (9,4) | 42,3 (8,8) | 20,9 (10,4) | 44,3 (13,5) | 21,3 (7,7) | 53,0 (7,7) | 11,2 (2,3) | 39,4 (5,1) |
| 42M a 59M 3A6M a 4A11M | 13,3 (5,8) | 35,2 (9,0) | 17,3 (10,7) | 49,5 (7,2) | 12,0 (6,9) | 41,5 (12,0) | 16,7 (9,2) | 48,8 (8,5) | 12,1 (5,6) | 35,4 (11,3) | 12,3 (5,7) | 36,9 (9,3) |
| 6M0 a 77M 5A a 6A5M | 17,5 (8,2) | 35,55 (14,3) | 23,8 (9,6) | 44,0 (9,0) | 13,0 (6,8) | 49,7 (9,4) | 19,6 (16,2) | 52,2 (9,2) | 10,0 (0,0) | 39,5 (8,9) | 10,0 (0,0) | 44,7 (17,6) |
| 7M8 a 87M 6A6M a 7A3M | 29,8 (8,9) | 49,5 (7,2) | 32,4 (13,0) | 54,0 (5,4) | 16,9 (15,9) | 54,7 (5,5) | 34,7 (16,5) | 55,4 (0,3) | 21,0 (10,0) | 50,4 (8,3) | 18,1 (8,8) | 47,0 (7,5) |

Média (desvio padrão)

AHFEN: Autocuidado Habilidade Funcional Escore Normativo

AACEN: Autocuidado Assistência do Cuidador Escore Normativo

MHFEN: Mobilidade Habilidade Funcional Escore Normativo

MACEN: Mobilidade Assistência do Cuidador Escore Normativo

FHCEN: Função Social Habilidade Funcional Escore Normativo

FACEN: Função Social Assistência do Cuidador Escore Normativo

A: anos

M: meses

Quadro 1. Atividades de autocuidado que as crianças já deveriam estar realizando:

| Síndrome de Down | Desenvolvimento Típico |
|---|--|
| ALIMENTAÇÃO | |
| Usa bem a colher | Uso da faca |
| Uso do copo sem tampa | Servir líquidos de jarra |
| HIGIENE PESSOAL | |
| Lava as mãos completamente | Seca as mãos completamente |
| VESTIR | |
| Coloca e retira camisas abertas na frente (sem fechar/fechando) | Coloca e retira camisas abertas na frente (fechando) |
| Abre e fecha fecho, sem separar | Abotoa e desabotoa |
| Retira calça com elástico na cintura | Veste calça, incluindo fechar fecho |
| Calça sapatos/sandálias | |
| TAREFAS DE TOALETE | |
| Auxilia no manejo de roupas | Limpa-se após evacuar |
| Indica necessidade de urinar | Mantém-se seco (dia e noite) |
| Faz distinção entre urinar e evacuar | Vai ao banheiro sozinho para evacuar |

Quadro 2. Atividades de mobilidade que as crianças já deveriam estar realizando:

| Síndrome de Down | Desenvolvimento Típico |
|--|--|
| TRANSFERÊNCIAS | |
| Abre e fecha torneira do chuveiro | Abre e fecha torneira do chuveiro |
| LOCOMOÇÃO | |
| Carrega objetos frágeis ou com líquidos | Carrega objetos frágeis ou com líquidos |
| Sobe e desce do meio fio | Sobe e desce do meio fio |
| Sobe e desce um conjunto de lances de escada sem dificuldade | Sobe e desce um conjunto de lances de escada sem dificuldade |

Quadro 3. Atividades de função social que as crianças já deveriam estar realizando:

| Síndrome de Down | Desenvolvimento Típico |
|---|--|
| COMUNICAÇÃO | |
| Entende quando é falado sobre relacionamentos entre pessoas ou coisa vivíveis | Entende quando é falado sobre tempo e sequência de eventos |
| Compreende comando de dois passos | Compreende sentenças que falam de um mesmo sujeito, mas de forma diferente |
| Usa palavras específicas ou gestos para solicitar ações de outras pessoas | Fala sobre sentimentos e pensamentos próprios |
| Usa sentenças de 4-5 palavras | Conecta duas ou mais ideias para contar uma história simples |
| INTERAÇÃO SOCIAL | |
| Inicia uma brincadeira familiar | Durante a brincadeira pode sugerir passos novos ou diferentes |
| Tenta exercitar brincadeiras simples em atividade com outra criança | Brinca de jogos de regras |
| Agrupa materiais para formar algo | Inventa sequência elaborada de faz de conta a partir da imaginação |
| CASA/COMUNIDADE | |
| Diz o primeiro nome | Dá o nome e informações descritivas dos membros da família e dirige-se a um adulto para pedir auxílio quando perdido |
| Tem noção de sequência de eventos familiares na semana | Associa horário específico com atividade/evento |
| Começa a ajudar a cuidar de seus pertences (orientação e ordens constantes) | Começa a ajudar nas tarefas domésticas simples (orientação e ordens constantes) e inicia tarefas domésticas |
| Mostra cuidado apropriado perto de escadas e objetos cortantes e quentes | Ao atravessar a rua na presença de um adulto, não precisa ser advertida sobre normas de segurança |
| Vai ao ambiente externo da casa com segurança e é vigiada periodicamente | Explora e atua em estabelecimentos comunitários sem supervisão |

11 ARTIGO EM INGLÊS

Submetido: Developmental Medicine & Child Neurology

Comparison of the Functional Performance of Children with Down Syndrome and Children With Typical Development

Authors: Camila Zanette Oppermann (1)

Lavínia Schüler Faccini (1, 2)

1 – Graduate Program in Child and Adolescent Health Care, Federal University of Rio Grande do Sul, Brazil.

2 – Genetics Department, Federal University of Rio Grande do Sul, Brazil.

Objectives: To compare the functional performance of Down syndrome (DS) children with that of children with typical development (TD).

Methods: Forty-nine children (30 female, 19 male) with DS and forty-six children (25 female, 21 male) with TD, aged 2 to 7 years old, had their functional development compared using the Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI). The groups were also compared by age, using age ranges of one year and six months.

Results: The two groups displayed statistical differences in all areas of the PEDI analyzed, when compared together and also in comparisons involving age groups. Children with DS had scores lower than expected in all areas of the PEDI, except for caregiver assistance in the areas of mobility and social function.

Discussion: Both the children with DS and those with TD had functional difficulties; however, for those with DS, the difficulties appeared in less complex activities. Cognitive limitations in the children with DS may have had an influence on the functional development. We cannot predict the development of children with DS; however, we can invest in their independence and quality of life.

INTRODUCTION

The most common autosomal trisomy compatible with postnatal life is trisomy 21, which is also known as Down syndrome (DS).¹ The incidence of DS varies from 1 in every 650 to 1 in every 1000 live births.² The increase is proportional to the age of the mother.³

DS results in, among other things, neuromotor, musculoskeletal, cardiopulmonary, and endocrinal alterations.⁴ It is the most common genetic cause of intellectual disability,^{5,6} and results in mild to severe learning difficulties.² The alterations influence the development of children with this syndrome.^{7,8}

The relationship between the genomic effects, which cause the trisomy, and the pathogenic mechanisms, are not well understood. There is great variability in the phenotypic expression of the disorder⁹ and this variability can affect individuals in different ways.¹⁰

The parents and relatives of children with the syndrome compare the development of their child to that of children of the same age with and without DS and note that they do not reach the milestones expected for the age. They ask about the performance of their child and about future expectations, in order to plan realistic functional development goals.¹¹

Functional assessments are informative for the planning of treatment and identifying specific areas for target intervention.¹² They also provide information about guidelines for the estimated time required for the development of a given area, as well as a profile with strengths and weaknesses, which can be focused on in the intervention.¹¹

Currently, society is more receptive to human diversity and conscious about the need to provide equal opportunity to people with disabilities so that they can exercise their rights to live in the community. In 2012, the Brazilian Ministry of Health launched the Guidelines for Care of People with DS (*Diretrizes de Atenção à Pessoa com SD*). Among the proposed guidelines for the care of people with DS, we can cite the construction shared by the multidisciplinary staff of the situation analysis and the individual care plan, as well as the shared definition of the therapeutic goals, and the commitment of the professionals, family, and the individual, to the proposed targets.¹³

According to the guidelines, in this study we sought to outline a functional profile of the children with DS, in order to predict their future difficulties, thus being able to avoid or minimize them, and also enhance their skills so that they can have a fulfilling life as close as possible to normality.

METHOD

Participants

This is an observational cross-sectional study. It consisted of one group of children with DS and one group of children with typical development (TD) — both groups of children were two to seven years of age. Each group was divided into age subgroups of one year and six months.

Inclusion criteria (DS group): Children diagnosed as having DS through karyotyping done in the genetic service of the Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) or clinical examination done by medical experts in special schools. Children must be aged between two and seven years of age, reside within the city or metropolitan area of Porto Alegre, and their parents or guardians must agree to participate in the study.

Exclusion criteria (DS group): other diagnosed genetic syndromes, and children whose parents for some reason were unable to respond to the interview and the structured questionnaire.

Inclusion criteria (TD group): children with typical development (TD) without a diagnosis of disease or disturbance in development, residing within the city or metropolitan area of Porto Alegre, and aged between two and seven years of age. These children were located in establishments of the Early Childhood and Elementary Education School network in the city of Porto Alegre, as well as from projects involving the Federal University of Rio Grande do Sul.

Exclusion criteria (TD group): children who had any suspicion of a genetic syndrome, or other clinical conditions that involved retardation of motor skills or intellectual development.

Instrument

The groups were compared based on the scoring of the Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI). A questionnaire (formulated by the researcher) was used to descriptively collect family and cultural data.

The PEDI focuses on the areas of self-care, mobility, and social function, and incorporates three scales. Scale 1 was used to assess the ability to execute selected functional skills. In this scale, each item of the functional skills represents an activity, and the ability to perform it is scored as: (1) the child is able to perform it; or (0) the child is not able to perform it.

Scale 2 verifies the level of assistance needed by the care provider (which reflects the child's independence), with the score ranging from 0 (total dependence) to 5 (complete independence).

The PEDI was standardized and normalized and it underwent translation and cultural adaptation in Brazil from the North American test, using criteria and procedures described in the literature. It is intended for use with children whose skills are in the range of 6 months to 7 years and 6 months of age.

Statistical Analysis

Depending on the normality of the data that was rejected for certain variables of the study (father's age at birth, family income, number of siblings, and number of people living with the child), we opted for the use of non-parametric significance tests (e.g., Mann-Whitney test, Kruskal-Wallis test, and Chi-Square Test of Independence). To complement the Kruskal-Wallis test, multiple comparison analyses were conducted to determine which groups have significant differences between them. The non-parametric Spearman correlation coefficient was used for analysis of correlations. The level of significance for the tests was 5% ($p < 0.05$). Statistical analyses were performed using the SPSS program.

Ethical Aspects

The study was approved by the Research Ethics Committee of the Federal University of Rio Grande do Sul (project number 21109). The study participants were only included upon agreement and signature of the informed consent form (TCLE in Portuguese) by the parents or caregivers of the children participating.

RESULTS

The descriptive variables of the groups are shown in Table 1. The children with DS and TD had a very similar average age. The mothers of the children with DS were older than the mothers of children with TD and they also had a lower level of education

and worked less outside the home. There was no age difference for the parents, but the parents of children with DS had less education. The income for the families of the children with DS was lower than for the children with TD, and the pregnancies were less planned. A greater number of children with DS had siblings, but the number of household inhabitants was virtually the same in both groups. The primary caregiver was the mother for both groups. Although more than half of the children attend daycare or school, the children with TD displayed differences in regards to attendance frequency.

Cardiac disorders were reported in 63.3% of the children with DS, respiratory disorders in 67.3%, endocrinic disorders in 20.4%, and orthopedic disorders in 14.3%. No parent or guardian reported not knowing that his child had cardiac or respiratory disease; however, 20.4% did not know if the child had any endocrinic abnormality, and 18.4% were unaware of orthopedic problems. Regarding sensory loss, auditory and visual deficiencies affected 18.4% and 26.5% of the children, respectively.

Children with DS exhibited development that was considered to be below expectations in all areas of the PEDI, with normative scores below 30, while children with TD maintained normative scores above 30 when analyzed as a whole; that is, without dividing them into age groups. The two groups presented statistically significant differences in all of the categories analyzed (Table 2).

When the comparisons were done by age, despite the normative scores showing an increase in the DS group for the older age ranges, there was no uniform pattern. In the scores for mobility and self-care in caregiver assistance, the children with DS had scores greater than 30, which is within what is considered to be normal for the test in the 78 to 87 month age range. The children with TD maintained normative scores above 30, and for most of the areas there was a gradual increase in these scores with an increase in age (Table 3).

For children with DS, when comparing the age groups with respect to the normative scores, we can observe significant differences in the areas of self-care both in the functional skills and caregiver assistance, in the mobility in caregiver assistance, and social function in the functional skills.

In comparison, the children with TD differ in the mobility and social function in caregiver assistance.

The analysis of multivariate comparisons found that, for DS, the scores for mobility and self-care for caregiver assistance, and self-care in the functional skill, are less at 42 to 59 months than at 78 to 87 months. However, social function in the functional skill is greater at 23 to 41 months than at 42 to 59 months and 60 to 77 months. In relation to children with TD, the same analysis found that there are differences among all the age ranges when compared to the 78 to 87 month age range.

Regarding family and socioeconomic variables, we can observe that, in the area of self-care in the functional skills, the children with DS performed better if the mother has a profession outside the home. Children with DS also had higher scores in self-care, both in functional abilities and in caregiver assistance, when attending daycare or school. For the variable involving the level of education of the father, mobility in the functional skills was higher among the completed primary education category in relation to the incomplete primary education category. For the children with DS, the fact that they exhibit no associated pathologies did have an influence on their scores.

Regarding doing or not doing rehabilitation (physiotherapy, occupational therapy, speech therapy, and early stimulation), in relation to social function in caregiver assistance, there was only a statistically significant difference among the children with DS who did not do early stimulation.

Just like the children with DS, those with TD also have their difficulties. We can observe that, in comparison with TD, the difficulties for the children with DS are found in less elaborate tasks. Charts 1, 2, and 3 show these difficulties.

DISCUSSION

In general, our results indicate that the children with DS exhibit functional performance below expectations for their age in both functional skills and caregiver assistance. Cognitive limitations of the children with DS have an important influence on their level of functioning, and this affects all areas.²

When comparing the children with DS by age range, we can see that the children did not show an improvement in performance with the increase in age, contrary to the findings of Mancini.¹⁴ Contrary to what was expected, in the development of social function, the children in a younger age range obtained better scores in comparison with children in the older age ranges. This possibly could have occurred because, with an increase in age, the requirements are more demanding. For a younger child, communication is acceptable through gestures and babbling, games without rules, not having a sense of time or a sense of daily or weekly routine activities, as well as not taking care of one's safety; characteristics which were observed for these children. For the children in the older age range, the demands are different; for example, how to tell stories, games with rules, a sense of time and routine activities, and care for their own safety. Consequently, they are able to interact in community settings.

Besides the delayed development of social function in the functional skills, the children with DS, regardless of age, continue to remain dependent on the caregiver, especially in this area. This can be explained by an increased difficulty in mastering the language, especially expressive language,¹⁵ and difficulty producing speech, as well as

limited vocabulary acquisition,¹ which is reflected in the child's dependence on another person to demonstrate his needs. The oral and auditory structural changes may contribute to the difficulty of the language, thus impacting social function.¹⁶

As for self-care and mobility, children aged 78 to 87 months were more independent, but they were still more dependent than children with TD. Other studies obtained different results; for example, the children with DS in the 60 to 90 month group did not display any difference in mobility in comparison with the children with TD.^{14,17}

Girls with DS showed better development in social function. As some studies have found that girls perform better in activities and participation in functional areas in comparison with boys,² this fact may have favored them in this area. Better performance was also observed for the girls in self-care in similar research.¹¹

It is known that the risk of DS increases with maternal age.³ In this study, it was observed that the mothers of DS children were older than the mothers of the children with TD.

It is suggested that the maternal age and the low level of education of the mother are associated with the child's learning difficulty;³ however, the age of the mothers did not affect the development in the two groups of children. Nevertheless, there was better development of mobility when parents had higher education.

Children with DS born to mothers with a profession outside the home had better functional performance in self-care, whereas children with TD were shown to be more independent in the social function. Children learn a lot by observation and imitation. In nursing practice we can observe through parents' reports that, when children with DS start attending school or daycare, a certain degree of independence is required for feeding, personal hygiene, and sphincter control. When both parents work outside the

home, children begin attending these institutions, which can interfere in their self-care. In research conducted in Norway, it was found that children with DS starting school a year late had functional performance in the areas of social function and self-care that was less than for children with DS of the same age who had begun formal education without delay. In the same study, the factors that delayed the enrollment of children in school were the difficulty communicating and sphincter control.¹⁸

The family income of children with DS was significantly lower, but it had no influence on their development. Many mothers stop working outside the home to dedicate themselves to the child, which reduces the family income. In a study that analyzed the per capita income and maternal education, these factors did not impact the development of children with DS.¹⁷

The associated pathologies (95.7%) did not interfere in the functional development of the children with DS. Evidence shows that young children who need heart surgery have a higher incidence of delay in developing gross and fine motor skills and expressive language.¹⁹

Contrary to what was expected, children with DS who underwent rehabilitation did not produce better development. In cases of early stimulation, there was a lower score for development in the area of social function in caregiver assistance, thus demonstrating the greater dependency of these children in this area. In a similar study, a statistical difference was found in phonology for the item “eating varied textures” which belongs to the PEDI self-care.¹¹ Studies show that physical activity has benefits for people with intellectual disabilities.²⁰ Occupational therapy in a randomized study demonstrated that home care improved the handling of objects and fine motor skills, with significant functional performance gains.²¹

Children with DS had greater difficulties in certain activities, which in general we can say were those that required fine motor skills and postural control. To maintain proper posture while performing a movement requires adjustments; that is, efficient postural control.²²

Parents reported during interviews that they do not let the children perform certain activities for safety reasons; for example, using a knife, serving themselves from a jug, carrying fragile objects or objects with liquids. Also for safety reasons, the parents of children with DS do not allow them to walk on the sidewalk or near stairs without being held by the hand. They reported being concerned, as they had observed that the children have no sense of danger when crossing the street, or sense of height or sharp or hot objects, and, additionally, they have dangerous habits such as the likelihood to flee.

In the tasks involving movement, despite having difficulties in the same activities, a greater number of children with DS could already be performing them. In research conducted in Norway, 14% of the children with DS could ascend stairs without difficulty and 11.6% could descend stairs.¹¹ The mobility scores for the children with DS were lower when compared to other areas of the PEDI, except for the 60 to 77 month age range. However, many of the items the parents do not allow the child to do alone for safety reasons (e.g., getting onto a bus or into a car), which was reflected in the gross score, and consequently, in the normative score.

The protection of the parents may have had an influence on the increased independence of the children in the areas of mobility and social function. Although the children were able to perform the activities, thus making them more independent, depending on the level of protection and also the urgency to perform the activities, the parents can end up interfering.

For toilet tasks, the children with DS presented significant delays, since in most cases they still did not have sphincter control. Children with mental disabilities generally need more time to become toilet trained.¹¹ In a longitudinal study, 35% of the children with DS had not yet been toilet trained by 4 years of age, and at 11 years of age a third were still enuretic.¹¹

Currently, therapeutic approaches are focusing on achieving functional outcomes such as independence in the areas of self-care, social function, and mobility. The idea is to integrate the individual into society, thus providing greater autonomy and, consequently, better quality of life.

REFERENCES

1. Dierssen M. Down syndrome: the brain in trisomic mode. *Nature Reviews Neuroscience*. 2012 Dec;13(12):844-58.
2. Rihtman T, Tekuzener E, Parush S, Tenenbaum A, Bachrach SJ, Ornoy A. Are the cognitive functions of children with Down syndrome related to their participation? *Dev Med Child Neurol*. [Article]. 2009 Jan;52(1):72-8.
3. Gillberg C, Soderstrom H. Learning disability. *The Lancet*. 2003;362(9386):811-21.
4. Lombara A, Palmer E. Down Syndrome. In: Richman S, editor. *CINAHL Rehabilitation Guide*. Ipswich, Massachusetts: EBSCO Publishing; 2012. p. 20p.
5. Bourke J, Ricciardo B, Bebbington A, Aiberti K, Jacoby P, Dyke P, et al. Physical and Mental Health in Mothers of Children with Down Syndrome. *The Journal of Pediatrics*. 2008;153(3):320-6.e3.
6. Kida E, Rabe A, Walus M, Albertini G, Golabek AA. Long-term running alleviates some behavioral and molecular abnormalities in Down syndrome mouse model Ts65Dn. *Experimental Neurology*. 2013 Feb;240:178-89.
7. Bellamy SGS, E.Y.C. Transtornos Genéticos: Uma Perspectiva Pediátrica. In: UMPHRED DA, editor. *Reabilitação Neurológica*. 5 ed. Rio de Janeiro; 2009. p. 332 - 60.
8. Bertoti DB. Retardo Mental: Foco na Síndrome de Down. In: TECKLIN JS, editor. *Fisioterapia Pediátrica*. 3 ed. Porto Alegre: Artmed; 2002. p. 236 - 59.
9. Sinet PM, Theophile D, Rahmani Z, Chettouh Z, Blouin JL, Prieur M, et al. Mapping of the down syndrome phenotype on chromosome 21 at the molecular level. *Biomedicine & Pharmacotherapy*. 1994;48(56):247-52.

10. Lott IT, Dierssen, M. Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. *Lancet Neurology*. 2010 Jun;9(6):623-33.
11. Dolva AS, Coster W, Lilja M. Functional performance in children with Down syndrome. *Am J Occup Ther*. [Article]. 2004 Nov-Dec;58(6):621-9.
12. Wiley S, Meinzen-Derr J, Grether S, Choo DI, Hughes ML. Longitudinal functional performance among children with cochlear implants and disabilities: A prospective study using the Pediatric Evaluation of Disability Inventory. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2012;76(5):693-7.
13. BRASIL. Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down. Ministério da Saúde. 2012.
14. Mancini M.C. SPC, Gonçalves S.C., Martins S.M. Comparação do Desempenho Funcional de Crianças Portadoras de Síndrome de Down e Crianças com Desenvolvimento Normal aos 2 e 5 Anos de Idade. *Arq Neuropsiquiatr*. 2003;61(2-B):409-15.
15. Patterson T, Rapsey CM, Glue P. Systematic review of cognitive development across childhood in Down syndrome: implications for treatment interventions. *Journal of Intellectual Disability Research*. 2013 Apr;57(4):306-18.
16. Visootsak J, Hess B, Bakeman R, Adamson LB. Effect of congenital heart defects on language development in toddlers with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*. 2013 Sep;57(9):887-92.
17. Ferreira DM, Salles BF, Marques DVM, Furieri M, Bonomo LMM, Salles FLP, et al. Functionality of children with and without Down Syndrome. *Funcionalidade de crianças com e sem Síndrome de Down*. 2009;17(3):231-8.

18. Dolva AS, Lilja M, Hemmingsson H. Functional performance characteristics associated with postponing elementary school entry among children with Down syndrome. *Am J Occup Ther.* [Article]. 2007 Jul-Aug;61(4):414-20.
19. Laing SR, Walker K, Ungerer J, Badawi N, Spence K. Early development of children with major birth defects requiring newborn surgery. *Journal of Paediatrics and Child Health.* 2011 Mar;47(3):140-7.
20. Giagazoglou P, Kokaridas D, Sidiropoulou M, Patsiaouras A, Karra C, Neofotistou K. Effects of a trampoline exercise intervention on motor performance and balance ability of children with intellectual disabilities. *Research in Developmental Disabilities.* 2013 Sep;34(9):2701-7.
21. Wuang YP, Ho GS, Su CY. Occupational therapy home program for children with intellectual disabilities: A randomized, controlled trial. *Research in Developmental Disabilities.* 2013 Jan;34(1):528-37.
22. Wang H-Y, Long IM, Liu M-F. Relationships between task-oriented postural control and motor ability in children and adolescents with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities.* 2012 Nov-Dec;33(6):1792-8.

Table 1. Characteristics of the children with Down syndrome and the children with typical development.

| Characteristics | Down syndrome n = 49 | Typical development n = 46 | p |
|---|-------------------------|-------------------------------|----------------------|
| Age (years, months)** x (SD) | 4, 9 (1.48) | 4, 3 (1.68) | = 0.089 |
| Gender (female)* | 30 | 25 | = 0.497 |
| Age of the mother at birth ** x (SD) | 34.69 (8.51) | 32.09 (5.33) | = 0.048 |
| Mother's level of education (tertiary)* | 10.4% | 58.7% | < 0.001 |
| Mother with profession outside the household | 34% | 87% | < 0.001 |
| Age of the father at birth ** x (DP) | 36.33 (13.98) | 35.18 (11.63) | = 0.895 |
| Father's level of education (superior)* | 2.6% | 42.9% | < 0.001 |
| Family income (minimum salary)** x (SD) | 3.2 (4.19) | 9.04 (6.03) | < 0.001 |
| Planned pregnancy * | 34.8% | 64.4% | = 0.005 |
| Siblings* | 76.1% | 41.3% | = 0.001 |
| No. of inhabitants per household** x (SD) | 3.85 (1.15) | 3.61 (1.18) | = 0.220 |
| Main carer (mother) * | 77.6% | 71.1% | = 0.007 |
| Attending daycare / school * | 59.2% | 93.3% | < 0.001 |
| SD: standard deviation | x: average | *Crosstabs | ** Mann-Whitney test |

Table 2. Normative scores in the different areas of the PEDI

| AREAS OF THE PEDI | Down syndrome average (SD) | Typical development average (SD) | p |
|-----------------------------|-------------------------------|-------------------------------------|-----------|
| Self-care | | | |
| functional skill | 19.43 (9.68) | 38.38 (11.47) | p < 0.001 |
| Mobility | | | |
| functional skill | 15.13 (10.28) | 46.17 (10.81) | p < 0.001 |
| Social function | | | |
| functional skill | 17.80 (8.57) | 42.38 (11.75) | p < 0.001 |
| Self-care | | | |
| caregiver assistance | 21.93 (12.03) | 47.55 (8.15) | p < 0.001 |
| Mobility | | | |
| caregiver assistance | 22.54 (13.46) | 49.97 (9.69) | p < 0.001 |
| Social function | | | |
| caregiver assistance | 12.77 (5.56) | 41.30 (12.12) | p < 0.001 |
| SD: standard deviation | | | |

Table 3. Normative scores in the different areas of the PEDI by age group, for children with Down syndrome (DS) and typical development (TD)

| Age in months | NSSFS | | NSSCA | | NSMFS | | NSMCA | | NSSFFS | | NSSFCA | |
|-----------------|---------------|-----------------|----------------|---------------|----------------|----------------|----------------|----------------|----------------|----------------|---------------|----------------|
| | DS | TD | DS | TD | DS | TD | DS | TD | DS | TD | DS | TD |
| 23 to 41 | 18.5 (8.6) | 39.7 (8.8) | 19.3 (10.4) | 44.6 (6.9) | 16.5 (9.4) | 42.3 (8.8) | 20.9 (10.4) | 44.3 (13.5) | 21.3 (7.7) | 53.0 (7.7) | 11.2 (2.3) | 39.4 (5.1) |
| 42 to 59 | 13.3 (5.8) | 35.2 (9.0) | 17.3 (10.7) | 49.5 (7.2) | 12.0 (6.9) | 41.5 (12.0) | 16.7 (9.2) | 48.8 (8.5) | 12.1 (5.6) | 35.4 (11.3) | 12.3 (5.7) | 36.9 (9.3) |
| 60 to 77 | 17.5 (8.2) | 35.55 (14.3) | 23.8 (9.6) | 44.0 (9.0) | 13.0 (6.8) | 49.7 (9.4) | 19.6 (16.2) | 52.2 (9.2) | 10.0 (0.0) | 39.5 (8.9) | 10.0 (0.0) | 44.7 (17.6) |
| 78 to 87 | 29.8 (8.9) | 49.5 (7.2) | 32.4 (13.0) | 54.0 (5.4) | 16.9 (15.9) | 54.7 (5.5) | 34.7 (16.5) | 55.4 (0.3) | 21.0 (10.0) | 50.4 (8.3) | 18.1 (8.8) | 47.0 (7.5) |

Average (standard deviation)

NSSFS: Normative Score for Self-care Functional Skill

NSSCA: Normative Score for Self-care Caregiver Assistance

NSMFS: Normative Score for Mobility Functional Skill

NSMCA: Normative Score for Mobility Caregiver Assistance

NSSFFS: Normative Score for Social Function Functional Skill

NSSFCA: Normative Score for Social Function Caregiver Assistance

Chart 1. Self-care activities that children should already be performing:

| Down syndrome | Typical development |
|--|--|
| EATING | |
| Uses spoon well | Use of knife |
| Use of cup without lid | Serving liquids from a jug |
| PERSONAL HYGIENE | |
| Washes hands thoroughly | Dries hands thoroughly |
| DRESSING | |
| Puts on and takes off shirts unbuttoned at the front (without buttoning) | Puts on and takes off shirts unbuttoned at the front (able to button up shirt) |
| Opens and closes fastening, without separating | Buttons and unbuttons |
| Removes pants with elastic waist | Uses pants and is able to tie cord / close zipper etc. |
| Puts on shoes/sandals | |
| TOILET TASKS | |
| Assists in the handling of clothes | Cleans himself after defecating |
| Indicates need to urinate | Keeps himself dry (day and night) |
| Distinguishes between urinating and defecating | Goes to the bathroom alone to defecate |

Chart 2. Mobility activities that children should already be performing:

| Down syndrome | Typical development |
|--|--|
| TRANSFERS | |
| Opens and closes shower faucet | Opens and closes shower faucet |
| MOVEMENT | |
| Carries fragile objects or objects with liquids | Carries fragile objects or objects with liquids |
| Ascends and descends the curb | Ascends and descends the curb |
| Ascends and descends a flight of stairs without difficulty | Ascends and descends a flight of stairs without difficulty |

Chart 3. Activities related to social function that children should already be performing:

| Down syndrome | Typical development |
|---|---|
| COMMUNICATION | |
| Understands when something is spoken about relationships between people or visible things | Understands when something is spoken about time and sequence of events |
| Understands commands involving two steps | Understands sentences referring to the same subject but which are expressed differently |
| Uses specific words or gestures to invoke actions from other people | Talks about feelings and own thoughts |
| Uses 4 to 5 word sentences | Connects two or more ideas to tell a simple story |
| SOCIAL INTERACTION | |
| Can initiate a familiar game | Can suggest new or different steps during the game |
| Tries to play simple games in an activity with another child | Plays games involving rules |
| Gathers materials to form something | Invents elaborate make-believe sequences from imagination |
| HOME/COMMUNITY | |
| Says first name | Gives name and descriptive information about family members, and goes to an adult to request help when lost |
| Is aware of sequence of familiar events during the week | Associates specific times with an activity/event |
| Begins helping to take care of belongings (constant orientation and orders) | Begins to help with simple household tasks (constant orientation and orders) and initiates household tasks |
| Shows appropriate care near stairs and sharp and hot objects | Does not need to be warned about safety rules when crossing the street in the presence of an adult |
| Safely goes to the external environment of the house and is regularly monitored | Explores and acts in community establishments without supervision |

APÊNDICE A -TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

A Dra. Lavinia Schüler Faccini e a fisioterapeuta Camila Zanette Oppermann, pesquisadoras da Faculdade de Medicina – Saúde da Crianças e do Adolescente – Universidade Federal do Rio Grande do Sul, solicitam a sua participação na pesquisa **COMPARAÇÃO DO DESEMPENHO FUNCIONAL DE CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN E CRIANÇAS COM DESEMPENHO NORMAL DOS 2 AOS 7 ANOS DE IDADE**, após informar os seguintes dados:

1 – Objetivo da pesquisa

Comparar o desempenho funcional (nas áreas de auto-cuidado, mobilidade e interação social) de crianças com síndrome de Down com o de crianças normais dos dois aos sete anos de idade através do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI). Através da identificação das principais dificuldades das crianças com síndrome de Down, comparado com crianças normais, poderemos promover um tratamento mais específico fortalecendo as potencialidades dessas crianças promovendo uma maior independência em suas atividades de vida diária.

2 – Procedimento

- Entrevista com o principal cuidador da criança quando esse responderá:

- a) a um questionário sobre a situação familiar e da criança formulado pelo pesquisador;
- b) ao Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidades (PEDI).

Os pesquisadores responsáveis por este projeto são Dra. Lavínia Schüler Faccini, e a fisioterapeuta Camila Zanette Oppermann (Fone: 51-3308-9826), no endereço do Departamento de Genética da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Av. Bento Gonçalves 9500, Prédio 43-312, sala 113.

Fui informado que posso solicitar maiores informações a respeito da pesquisa ao Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Rio Grande do Sul pelo telefone 3308-3629.

Autorizo o uso dos resultados obtidos nas entrevistas para fins de pesquisa. Terei a liberdade de retirar o consentimento para avaliações assim que desejar. Declaro que recebi cópia do presente Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

Responsável

Pesquisadora

Nome da criança:

APÊNDICE B - QUESTIONÁRIO

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
FACULDADE DE MEDICINA
PÓS-GRADUAÇÃO SAÚDE DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE

COMPARAÇÃO ENTRE O DESEMPENHO FUNCIONAL DE CRIANÇAS COM
SÍNDROME DE DOWN E CRIANÇAS COM DESEMPENHO NORMAL DOS
2 AOS 7 ANOS DE IDADE.

QUESTIONÁRIO

1 - Data de hoje: __/__/____

2 - ID: _____

DADOS DE IDENTIFICAÇÃO DA CRIANÇA

3 - Nome: _____

4 - Diagnóstico: _____

5 - D.N.: __/__/____ 6 - Idade atual: _____

7 - Sexo: F (1) M (0)

DADOS DE IDENTIFICAÇÃO DOS PAIS/CAUIDADORES

8 - Nome da mãe: _____

9 - D.N.: __/__/____ 10 - Idade no nascimento da criança: _____

11 - Grau de instrução: (____) 1 - analfabeto
2 - fundamental incompleto
3 - fundamental completo
4 - ensino médio incompleto
5 - ensino médio completo
6 - graduação incompleto
7 - graduação

12 - Profissão: _____

13 - Nome do Pai: _____

14 - D.N.: __/__/____ 15 - Idade no nascimento da criança: _____

16 - Grau de instrução: (____) 1 - analfabeto
2 - fundamental incompleto
3 - fundamental completo
4 - ensino médio incompleto
5 - ensino médio completo
6 - graduação incompleto
7 - graduação

17 - Profissão: _____

18 - Renda mensal familiar (em salários mínimo): _____

19 -Gestação planejada: (1) sim (0) não

20 - Época da descoberta do diagnóstico: (1) pré-natal (0) pós-natal

INFORMAÇÕES SOBRE A CRIANÇA

Patologias associadas: (1) sim (0) não (3) não sabe

21 - Cardíacas: ___

22 - Respiratórias ___

23 - Endócrinas ___

24 - Ortopédicas ___

Em caso positivo, descrever:

Apresenta algum déficit sensorial: (1) sim (0) não (3) não sabe

25 - Auditivo ___

26 - Visual ___

Em caso positivo, descrever:

27 - Ordem de nascimento da criança: ___

28 - No. De irmãos: ___

29 - Número de pessoas que vivem com a criança? _____

30 - Principal cuidador: () 1 - mãe

2 - pai

3 - avós

4 - babá

5 - outros: _____

31 - Frequenta creche ou escola: () 1 - Pré-escola no ensino regular

2 - Pré-escola em escola especial

3 - Ensino fundamental no ensino regular

4 - Ensino fundamental em escola especial

5 - não frequenta

Realiza atendimento de reabilitação: (1) sim (0) não

32 - Fisioterapia: ___

Quantas vezes por semana ___ Idade início: ___ Idade fim: ___ Quanto tempo? ___

33 - Fonoaudiologia: ___

Quantas vezes por semana ___ Idade início: ___ Idade fim: ___ Quanto tempo? ___

34 - Terapia ocupacional : ___

Quantas vezes por semana ___ Idade início: ___ Idade fim: ___ Quanto tempo? ___

35 - Grupo de estimulação precoce: ___

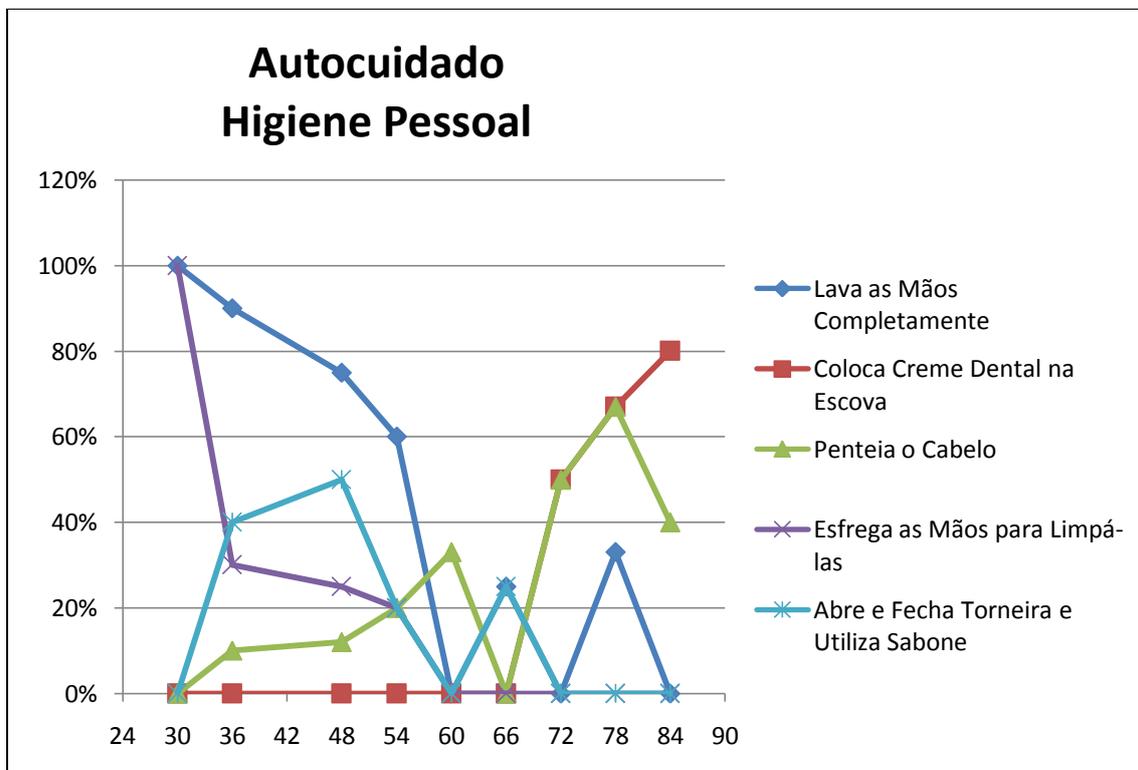
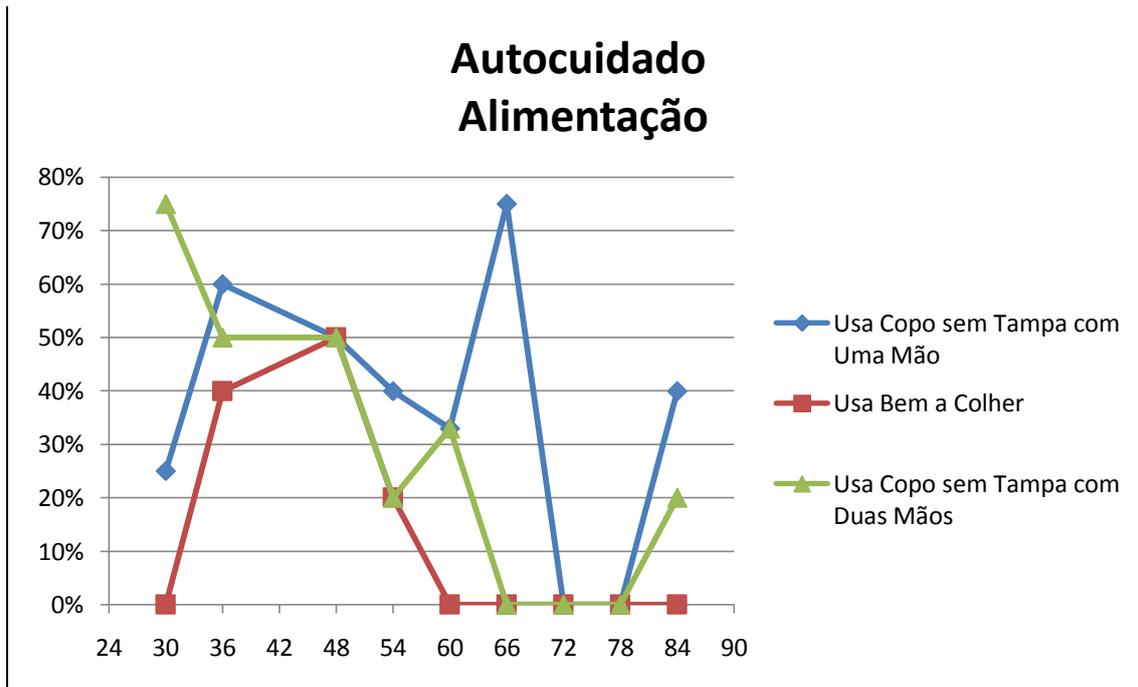
Quantas vezes por semana ___ Idade início: ___ Idade fim: ___ Quanto tempo? ___

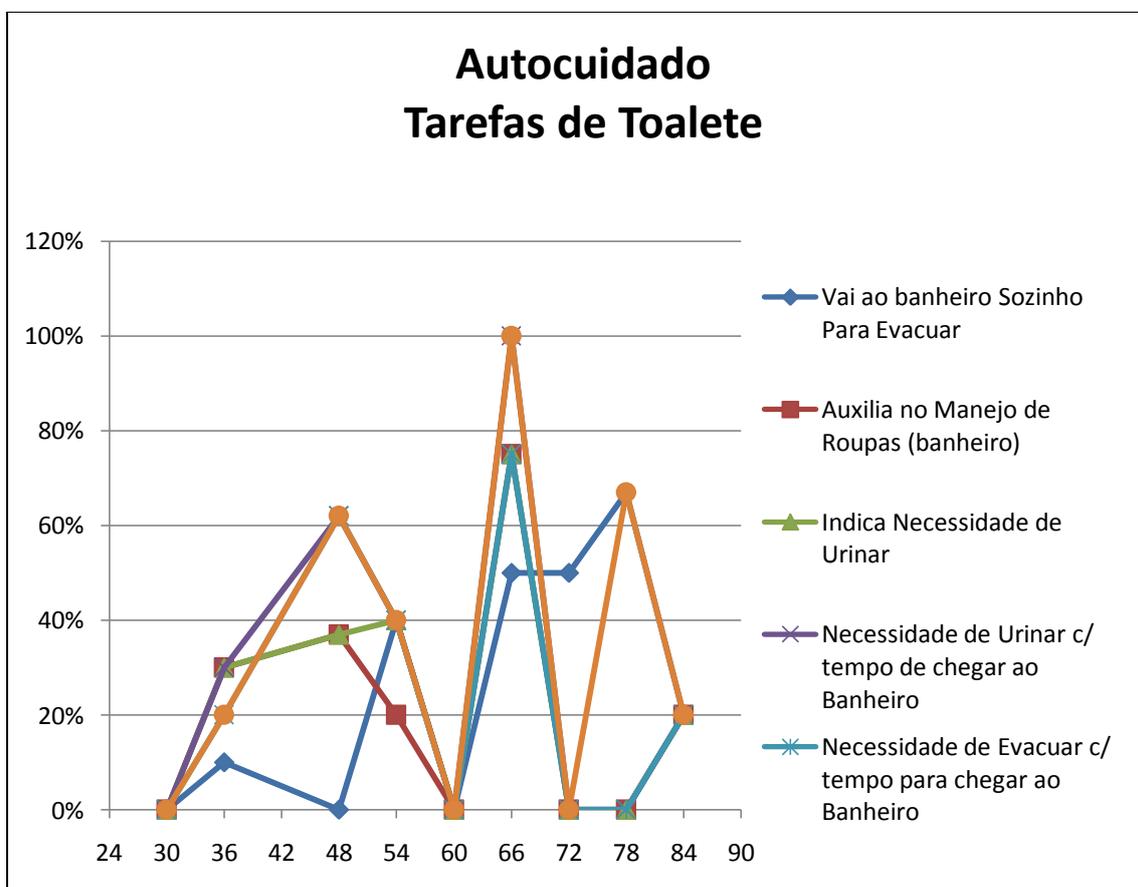
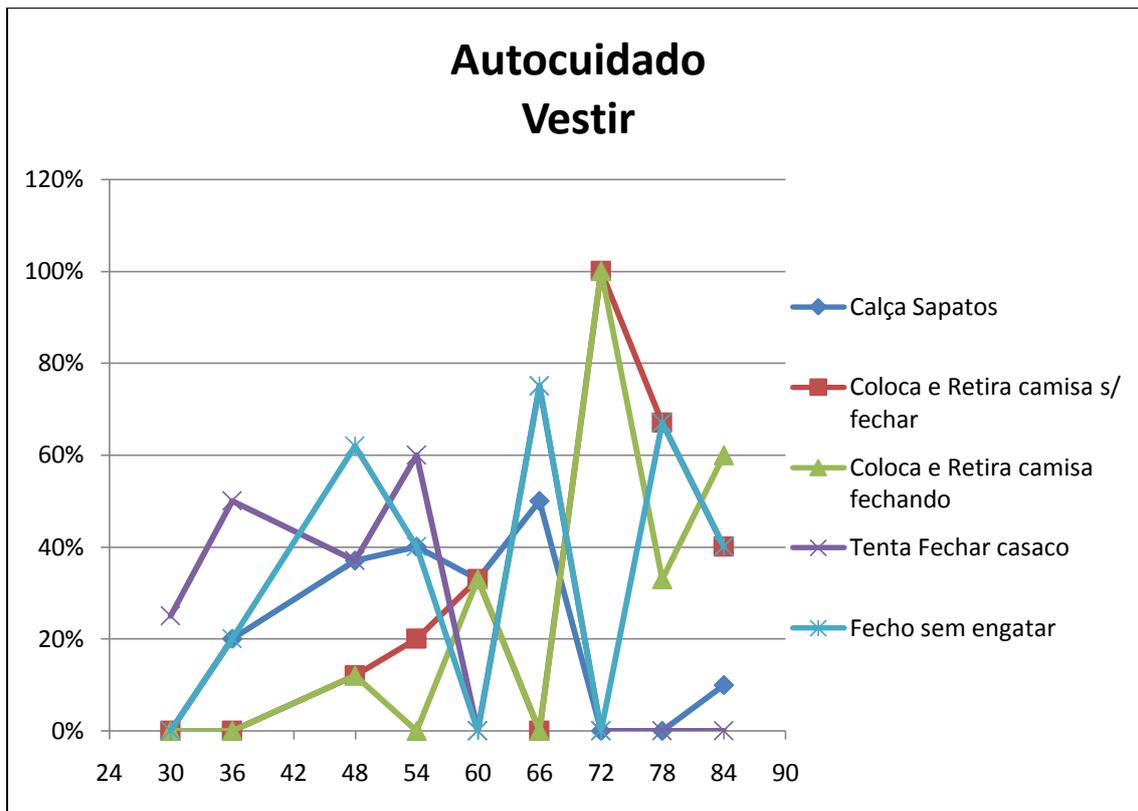
36 - Outros:

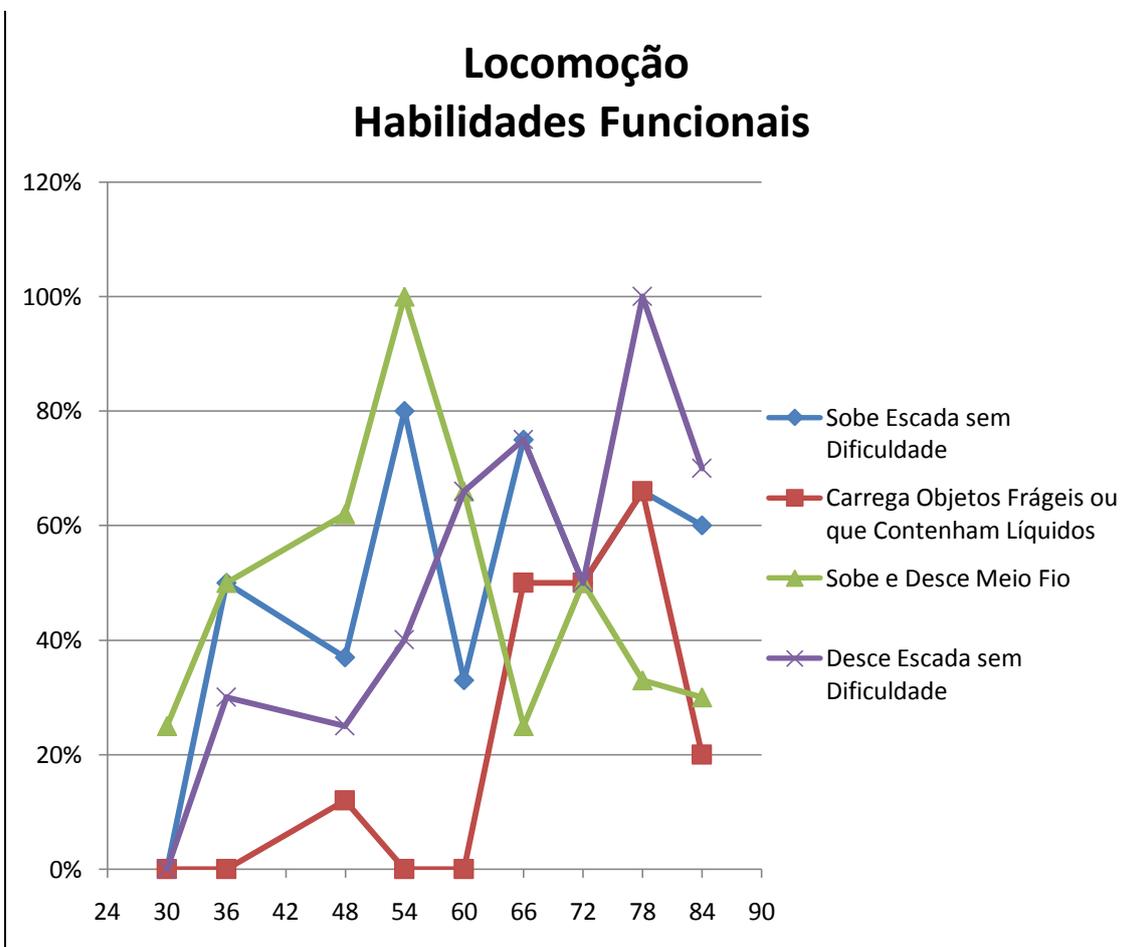
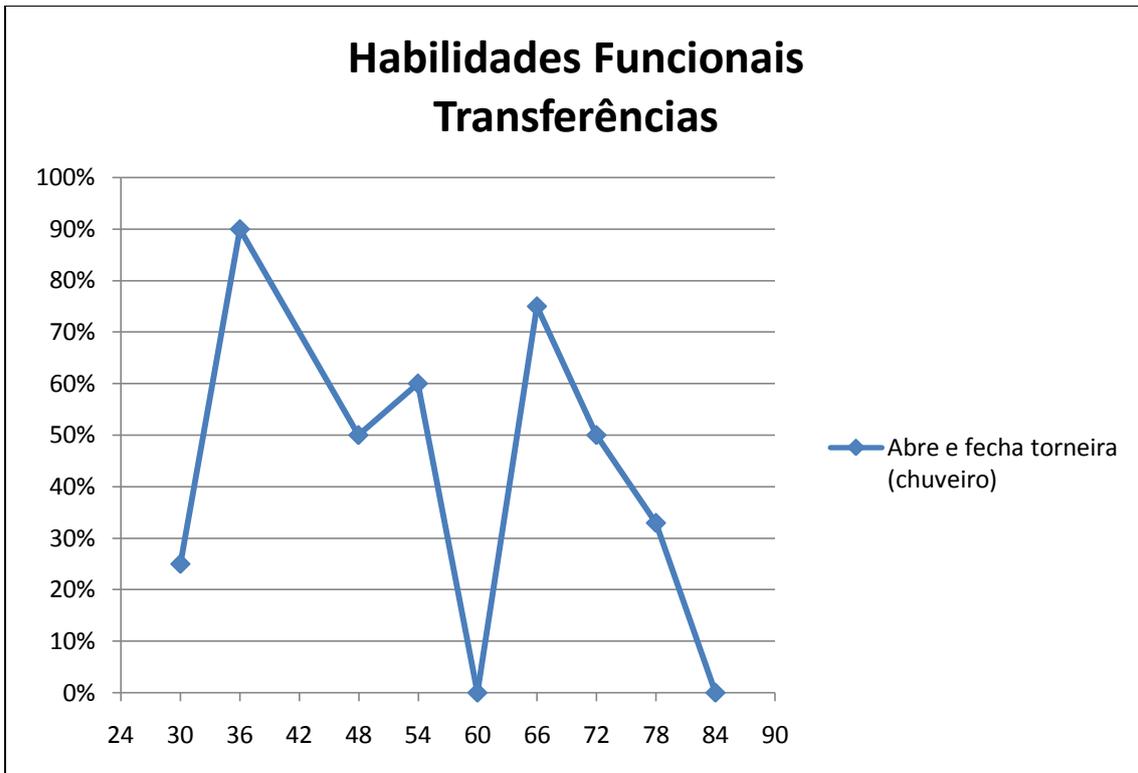
Quais? _____

APÊNDICE C – GRÁFICOS POR FAIXA ETÁRIA

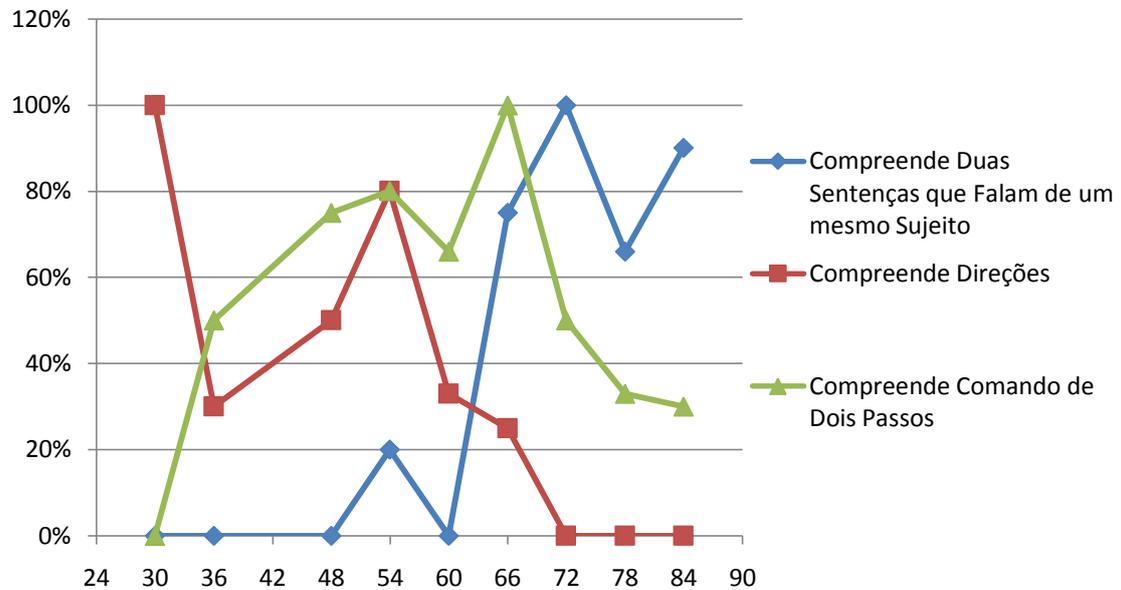
Porcentagem de crianças com síndrome de Down que poderiam estar realizando atividades por faixa etária de seis meses (dos 30 meses até 84 meses)



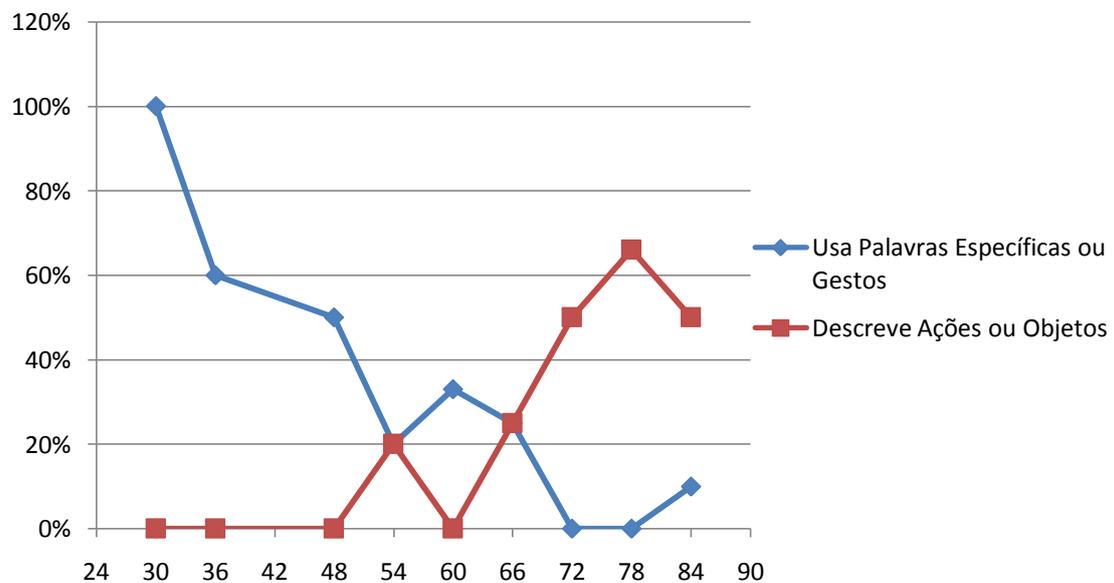


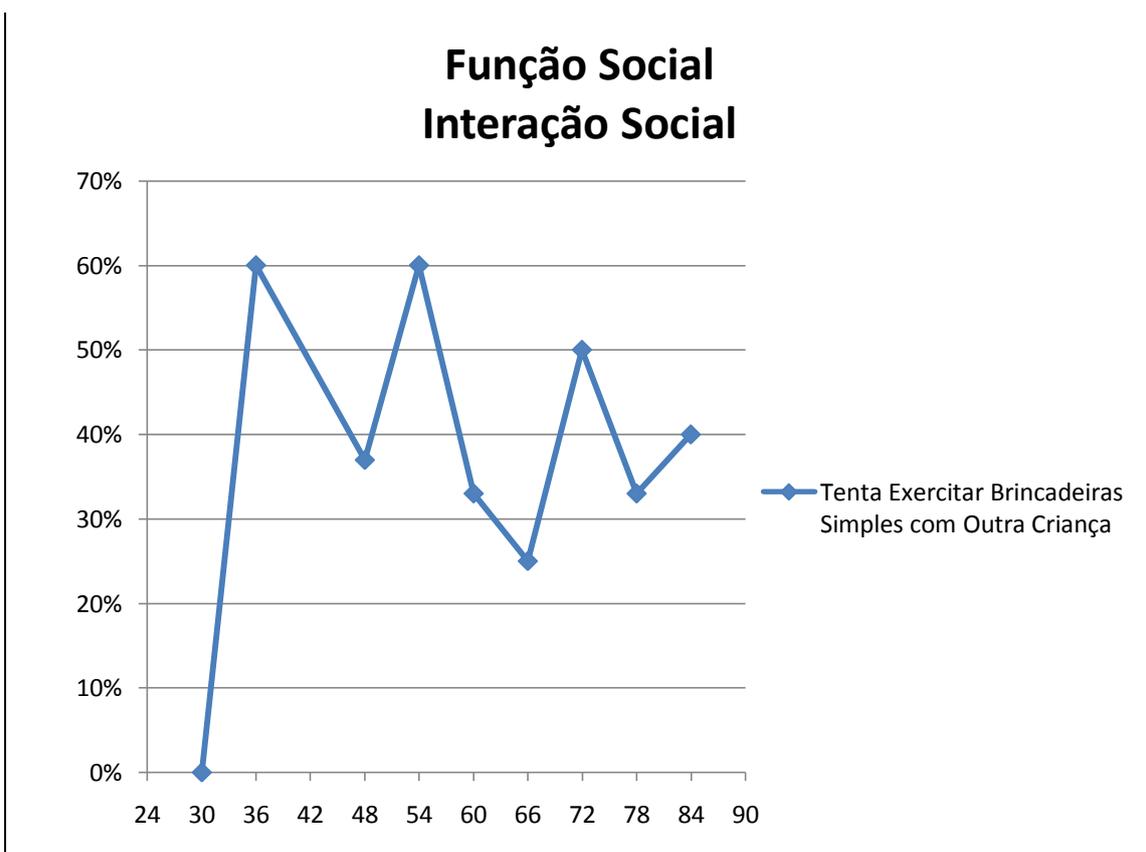
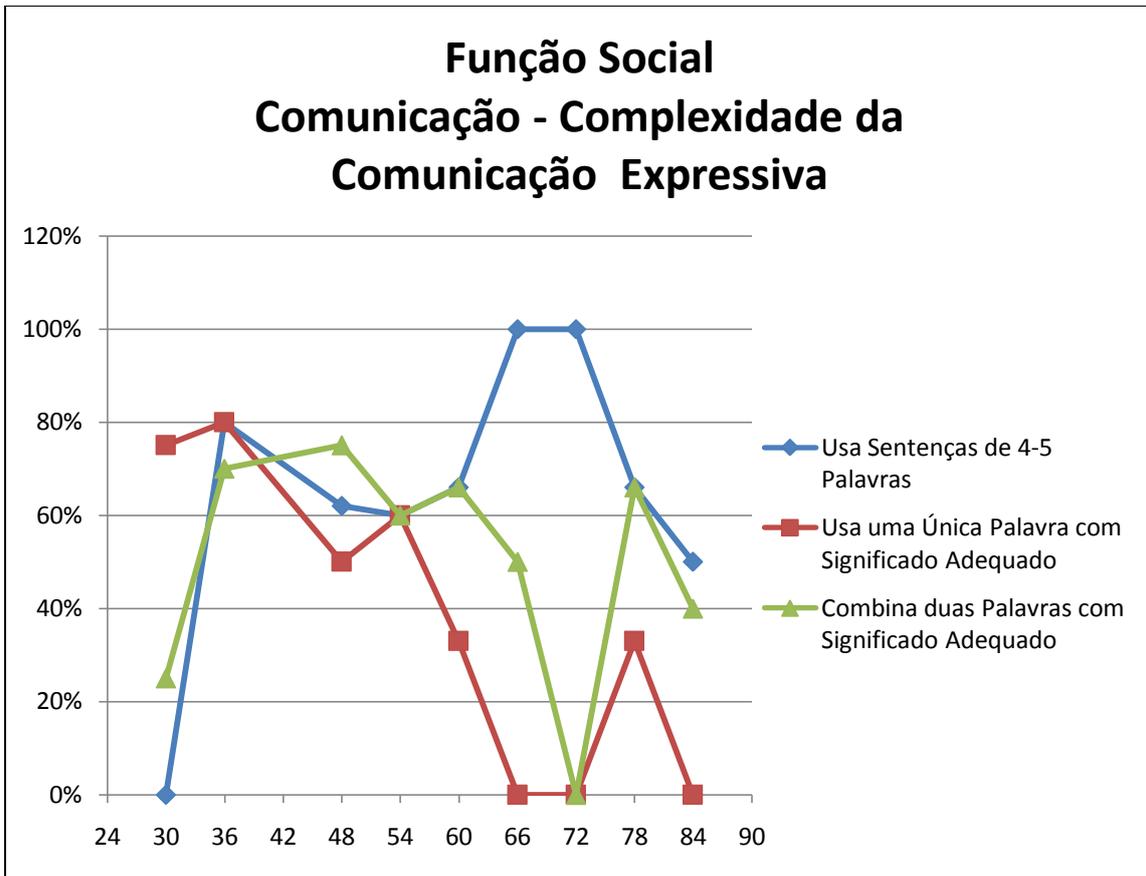


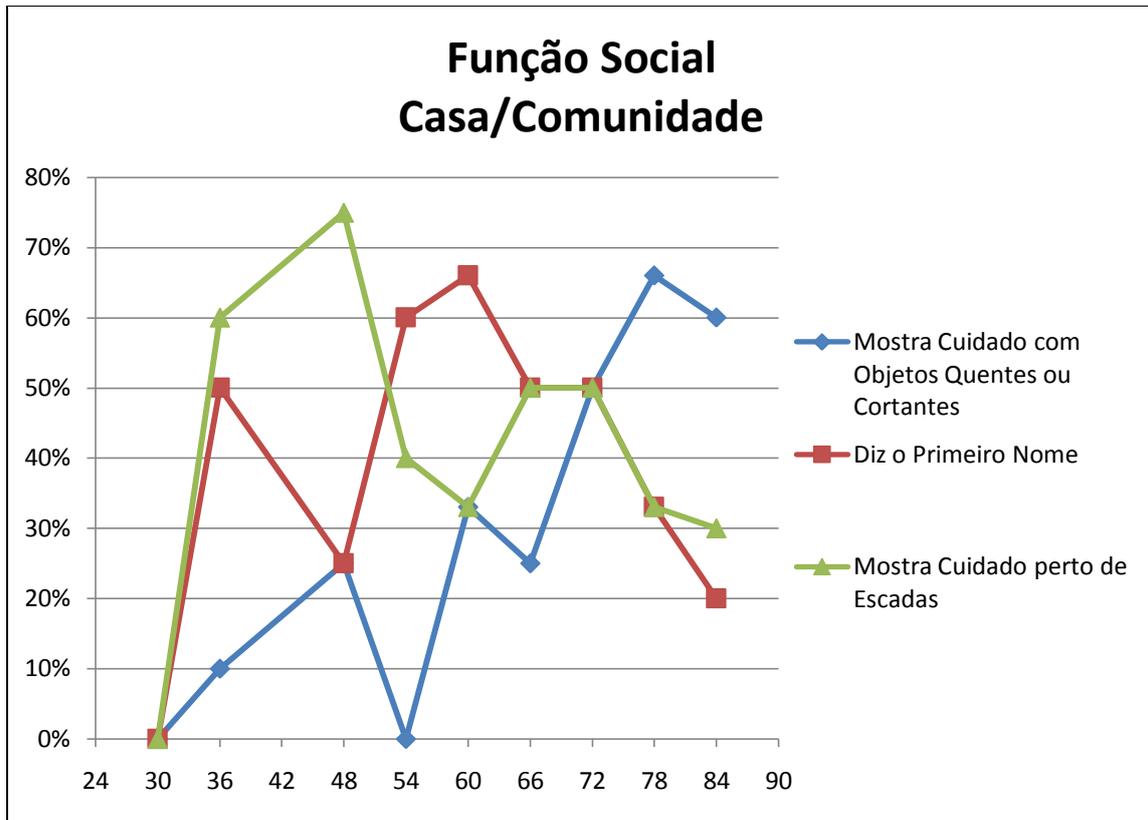
Função Social Comunicação - Compreensão de Sentenças Complexas



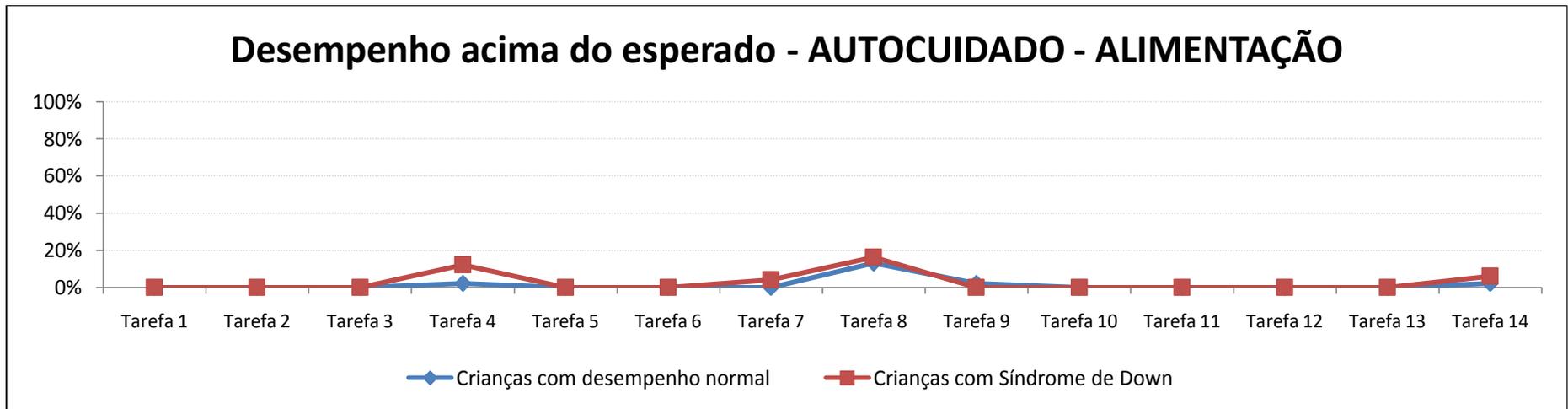
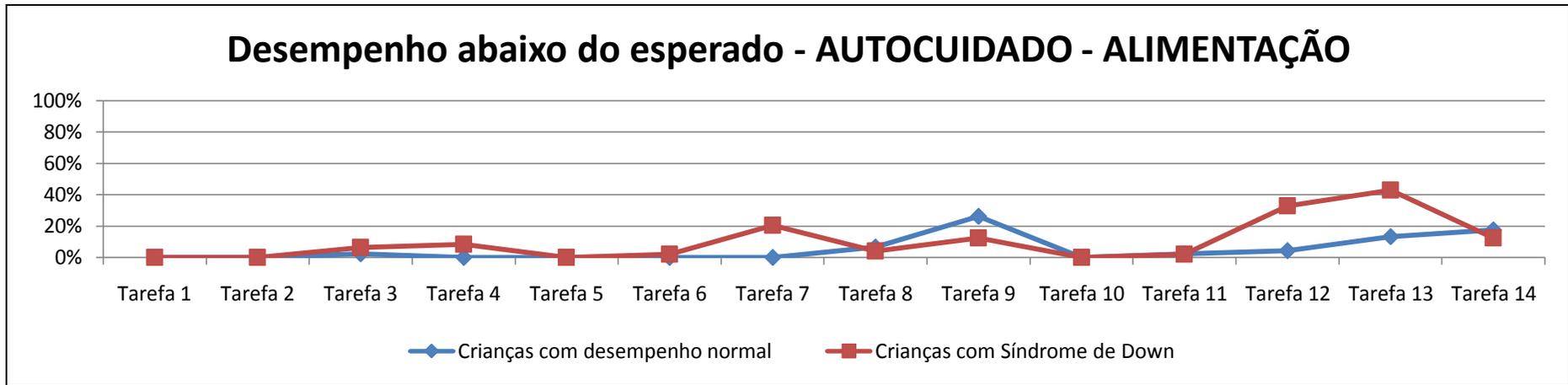
Função Social Comunicação - Uso Funcional da Comunicação



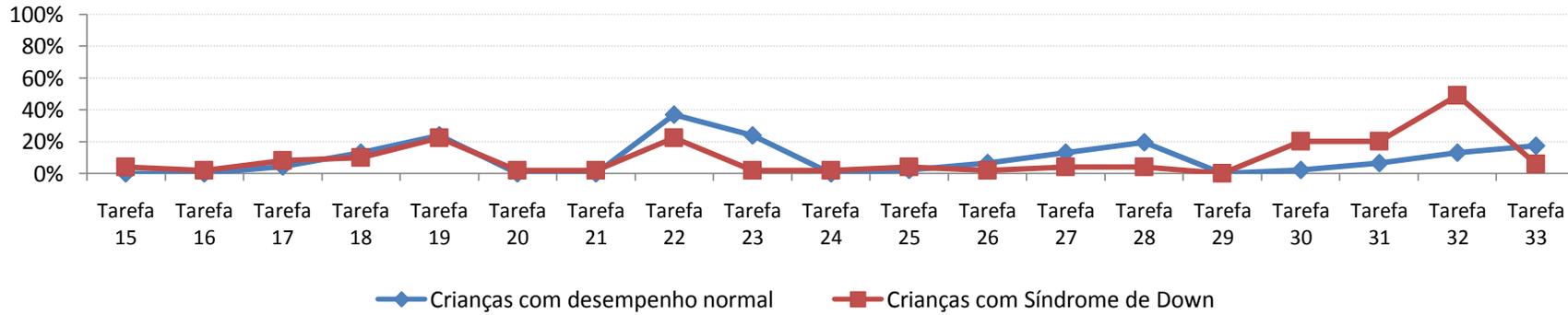




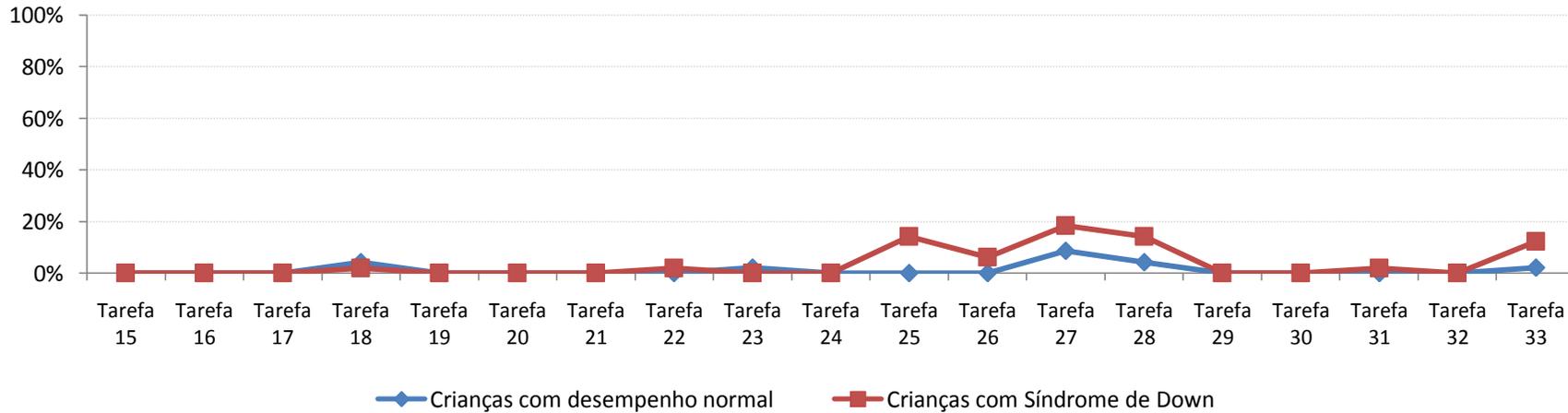
APÊNDICE D - DESEMPENHO DAS CRIANÇAS NAS TAREFAS DO PEDI



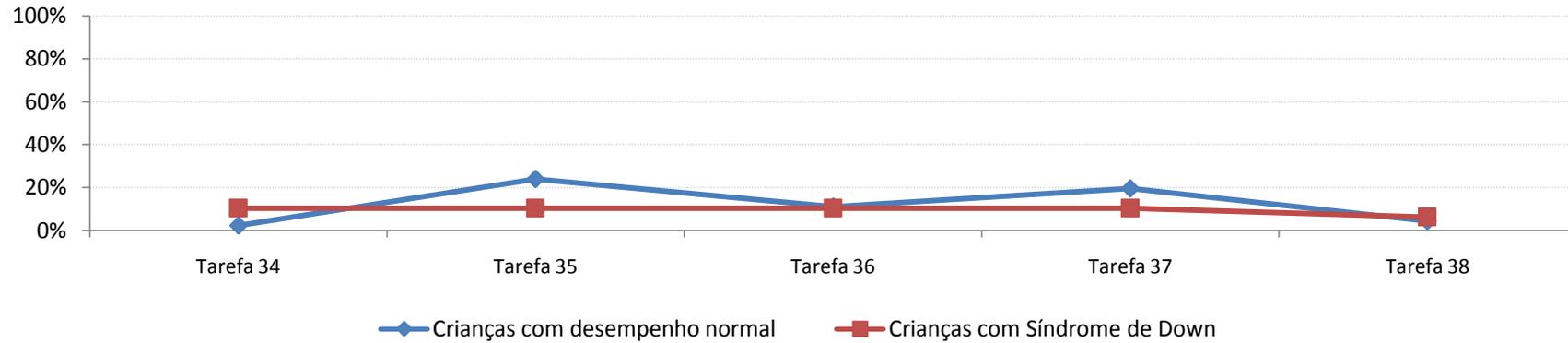
Desempenho abaixo do esperado - AUTOCUIDADO - HIGIENE PESSOAL



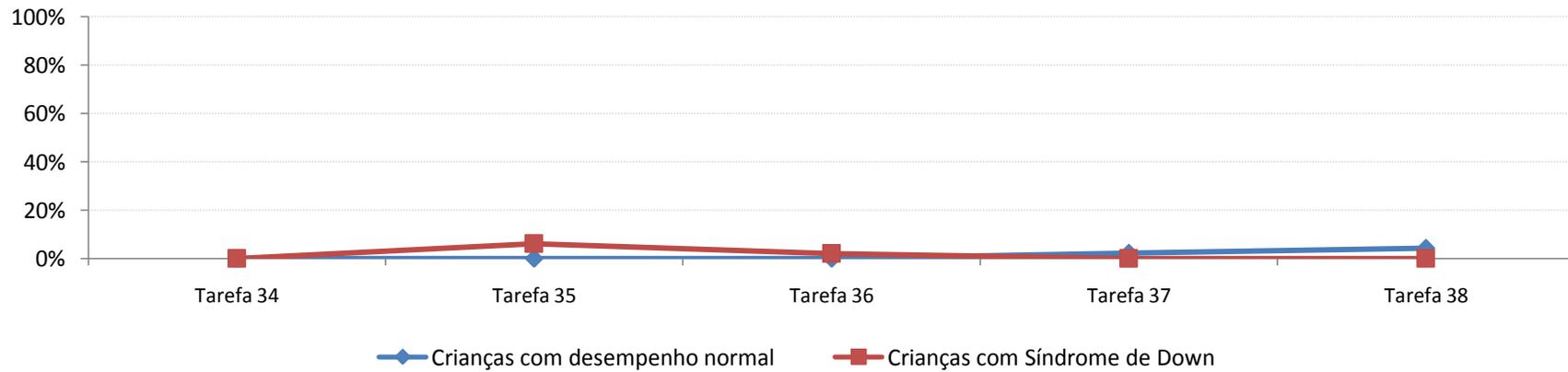
Desempenho acima do esperado - AUTOCUIDADO - HIGIENE PESSOAL



Desempenho abaixo do esperado - AUTOCUIDADO - BANHO



Desempenho acima do esperado - AUTOCUIDADO - BANHO



ITENS DE AUTOCUIDADO

ALIMENTAÇÃO

| | |
|----|--|
| 1 | Come alimento batido, amassado, coado |
| 2 | Come alimento moído, granulado |
| 3 | Come alimento picado/em pedaços |
| 4 | Come comida de texturas variadas |
| 5 | Alimenta-se com os dedos |
| 6 | Pega comida com colher e leva até a boca |
| 7 | Usa bem a colher |
| 8 | Usa bem o garfo |
| 9 | Usa faca para passar manteiga no pão, corta alimentos macios |
| 10 | Segura mamadeira ou copo com bico ou canudo |
| 11 | Levanta o copo para beber, mas pode derramar |
| 12 | Levanta com firmeza, copo sem tampa usando ambas as mãos |
| 13 | Levanta com firmeza, copo sem tampa usando uma das mãos |
| 14 | Serve-se de líquidos de uma jarra ou embalagem |

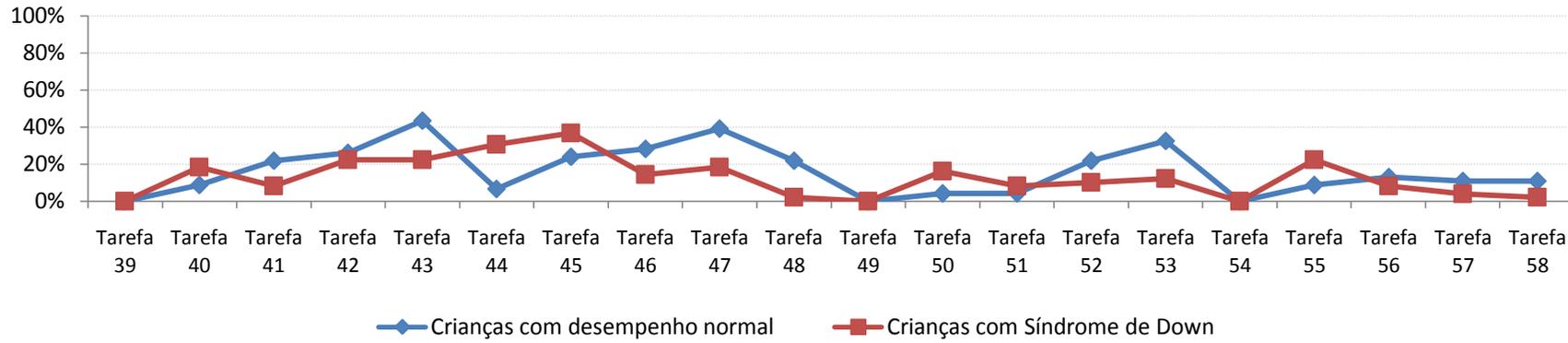
HIGIENE PESSOAL

| | |
|----|--|
| 15 | Abre a boca para a limpeza dos dentes |
| 16 | Segura escova de dentes |
| 17 | Escova os dentes, porém sem escovação completa |
| 18 | Escova os dentes completamente |
| 19 | Coloca creme dental na escova |
| 20 | Mantém a cabeça estável quando o cabelo é penteado |
| 21 | Leva o pente ou escova até o cabelo |
| 22 | Escova ou penteia o cabelo |
| 23 | É capaz de desembaraçar e partir o cabelo |
| 24 | Permite que o nariz seja limpo |
| 25 | Assoa nariz com o lenço |
| 26 | Limpa o nariz usando lenço ou papel quando solicitado |
| 27 | Limpa o nariz usando lenço ou papel sem ser solicitado |
| 28 | Limpa e assoa o nariz sem ser solicitado |
| 29 | Mantém as mãos elevadas para que as mesmas sejam lavadas |
| 30 | Esfrega as mãos uma na outra para limpá-las |
| 31 | Abre e fecha a torneira utilizando sabão |
| 32 | Lava as mãos completamente |
| 33 | Seca as mãos completamente |

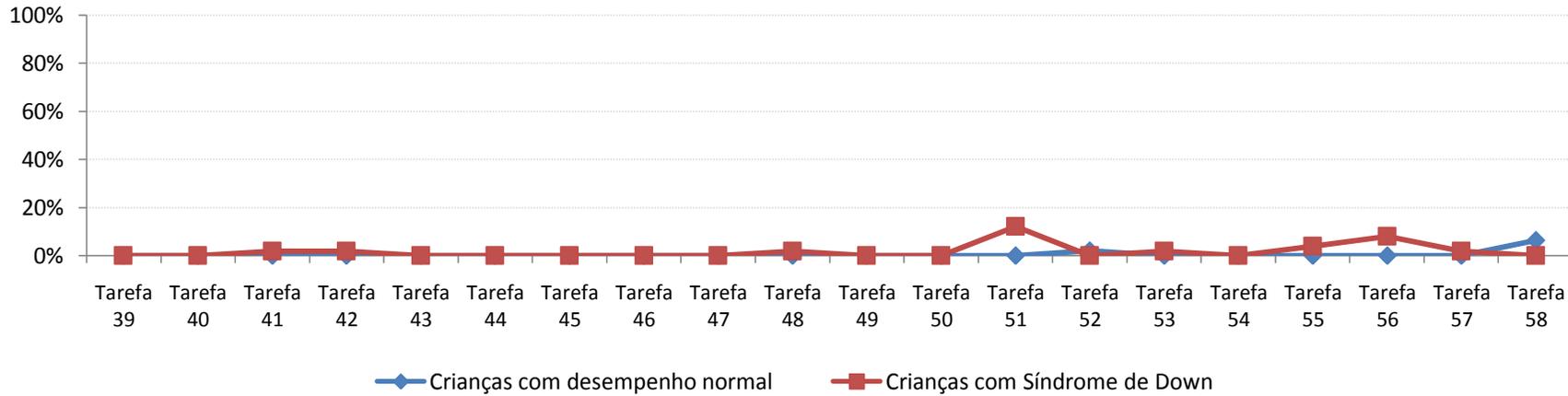
BANHO

| | |
|----|--|
| 34 | Tenta lavar as partes do corpo |
| 35 | Lava o corpo completamente, não incluindo a face |
| 36 | Utiliza sabonete/esponja |
| 37 | Seca o corpo completamente |
| 38 | Lava e seca a face completamente |

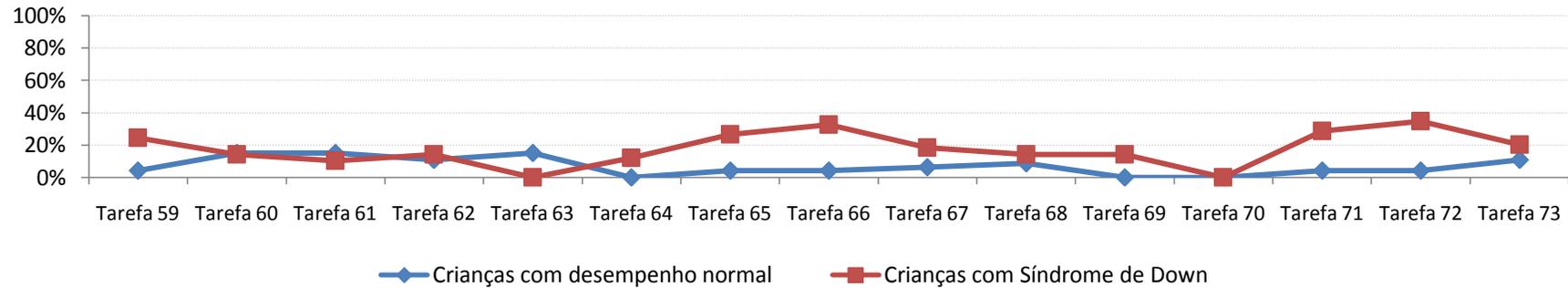
Desempenho abaixo do esperado - AUTOCUIDADO - VESTIR



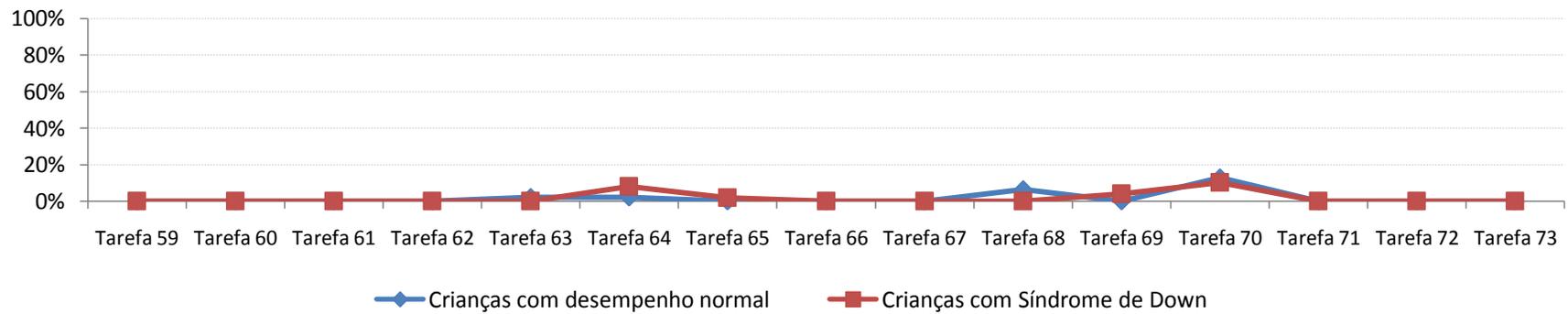
Desempenho acima do esperado - AUTOCUIDADO - VESTIR



Desempenho abaixo do esperado - AUTOCUIDADO - TAREFAS DE TOALETE



Desempenho acima do esperado - AUTOCUIDADO - TAREFAS DE TOALETE



ITENS DE AUTOCUIDADO

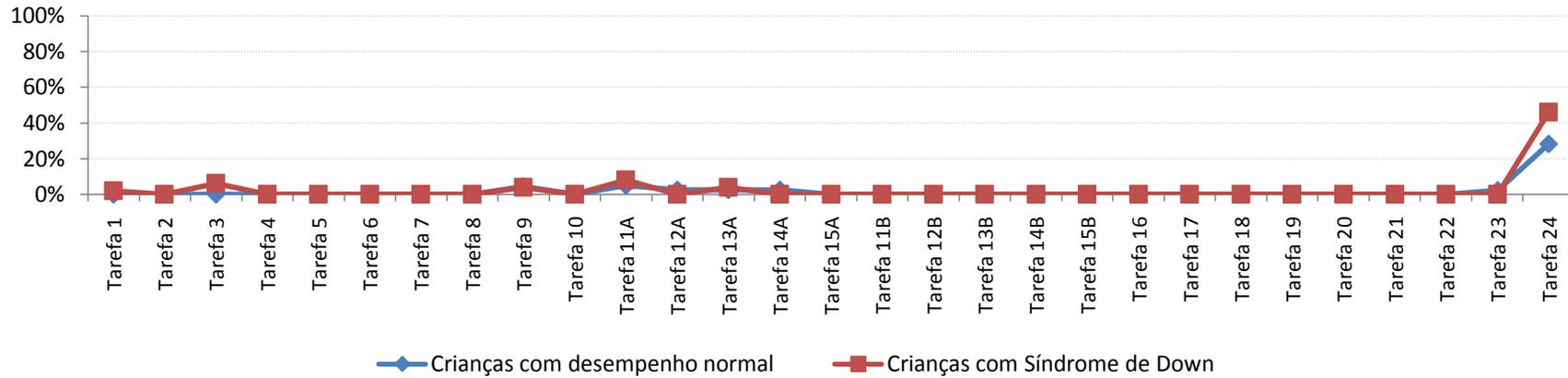
VESTIR

| | |
|----|---|
| 39 | Auxilia empurrando os braços para vestir a manga da camisa |
| 40 | Retira camisetas, vestido ou agasalho sem fecho |
| 41 | Coloca camisetas, vestido ou agasalho sem fecho |
| 42 | Coloca ou retira camisas abertas na frente, porém sem fechar |
| 43 | Coloca ou retira camisas abertas na frente, fechando-as |
| 44 | Tenta participar no fechamento de vestimentas |
| 45 | Abre e fecha fecho de correr, sem separá-los ou fechar o botão |
| 46 | Abre e fecha colchete de pressão |
| 47 | Abotoa e desabotoa |
| 48 | Abre e fecha fecho de correr, separando e fechando colchete/botão |
| 49 | Auxilia colocando as pernas dentro das calças para vestir |
| 50 | Retira calças com elástico na cintura |
| 51 | Veste calças com elástico na cintura |
| 52 | Retira calças, incluindo abrir fechos |
| 53 | Veste calças incluindo fechar fechos |
| 54 | Retira meias e abre os sapatos |
| 55 | Calça sapatos/sandálias |
| 56 | Calça meias |
| 57 | Coloca sapato no pé correto/maneja fechos de velcro |
| 58 | Amarra sapatos |

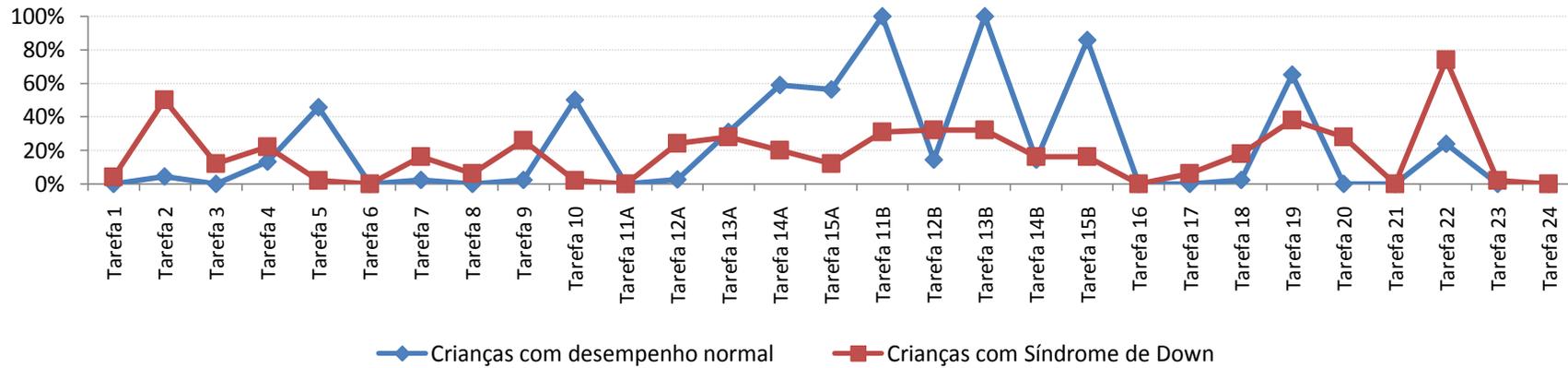
TAREFAS DE TOALETE

| | |
|----|---|
| 59 | Auxilia no manejo de roupas |
| 60 | Tenta limpar-se depois de utilizar o banheiro |
| 61 | Utiliza o vaso sanitário, papel higiênico e dá descarga |
| 62 | Lida com roupas antes e depois de utilizar o banheiro |
| 63 | Limpa-se completamente depois de evacuar |
| 64 | Indica quando molhou fralda ou calça |
| 65 | Ocasionalmente indica necessidade de urinar (durante o dia) |
| 66 | Indica, consistentemente, necessidade de urinar e com tempo de utilizar o banheiro |
| 67 | Vai ao banheiro sozinho para urinar (durante o dia) |
| 68 | Mantém-se constantemente seco durante o dia e a noite |
| 69 | Indica necessidade de ser trocado (fezes) |
| 70 | Ocasionalmente indica necessidade de evacuar (durante o dia) |
| 71 | Indica, consistentemente, necessidade de evacuar e com tempo de utilizar o banheiro |
| 72 | Faz distinção entre urinar e evacuar |
| 73 | Vai ao banheiro sozinho para evacuar, não tem acidentes intestinais |

Desempenho abaixo do esperado - MOBILIDADE - TRANSFERÊNCIAS



Desempenho acima do esperado - MOBILIDADE - TRANSFERÊNCIAS

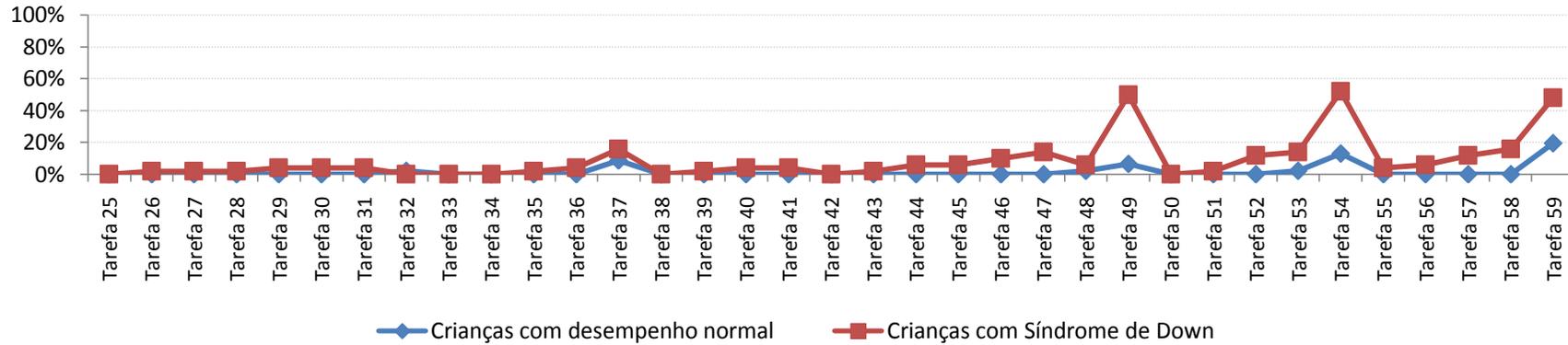


ITENS DE MOBILIDADE

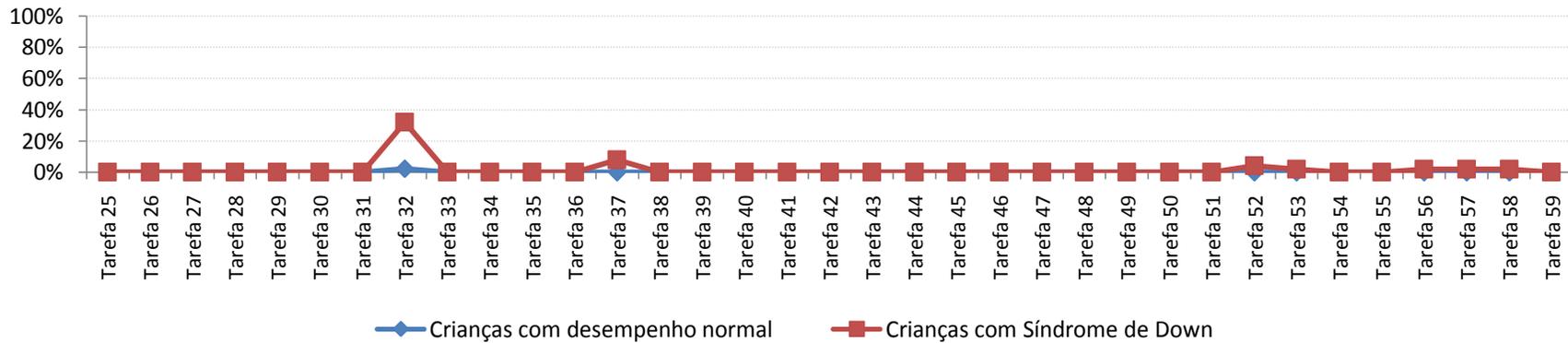
TRANSFERÊNCIAS

| | |
|------|---|
| 1 | Fica sentado se estiver apoiado em equipamento ou no adulto (privada) |
| 2 | Fica sentado sem apoio na privada ou troninho |
| 3 | Senta e levanta da privada baixa ou troninho |
| 4 | Senta e levanta de privada para adulto |
| 5 | Senta e levanta de privada sem usar seus próprios braços |
| 6 | Fica sentado se estiver apoiado em equipamento ou no adulto (cadeira) |
| 7 | Fica sentado em cadeira ou banco sem apoio |
| 8 | Senta e levanta de cadeira, móvel baixa/infantis |
| 9 | Senta e levanta de cadeiras para adultos |
| 10 | Senta e levanta de cadeira sem usar os próprios braços |
| 11 A | Movimenta-se no carro; mexe-se e sobe e desce da cadeirinha de carro |
| 12 A | Entra e sai do carro com pouco auxílio ou instrução |
| 13 A | Entra e sai do carro sem assistência ou instrução |
| 14 A | Maneja cinto de segurança ou cinto da cadeira do carro |
| 15 A | Entra e sai do carro e abre e fecha a porta do mesmo |
| 11 B | Sobe e desce do banco do ônibus |
| 12 B | Move-se com o ônibus em movimento |
| 13 B | Desce a escada do ônibus |
| 14 B | Passa na roleta |
| 15 B | Sobe e desce do ônibus |
| 16 | Passa de sentado para deitado na cama ou berço |
| 17 | Passa para sentado na beira da cama |
| 18 | Sobe e desce da sua própria cama |
| 19 | Sobe e desce da sua própria cama, sem usar os braços |
| 20 | Entra no chuveiro |
| 21 | Sai do chuveiro |
| 22 | Agacha para pegar sabonete ou shampoo no chão |
| 23 | Abre e fecha Box ou cortinado |
| 24 | Abre e fecha torneira |

Desempenho abaixo do esperado - MOBILIDADE - LOCOMOÇÃO



Desempenho acima do esperado - MOBILIDADE - LOCOMOÇÃO

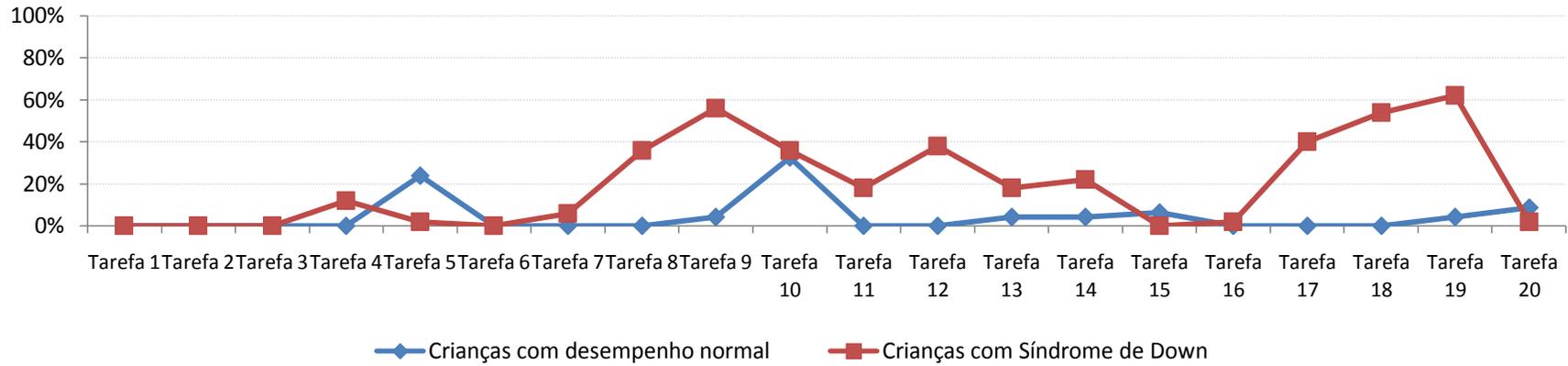


ITENS DE MOBILIDADE

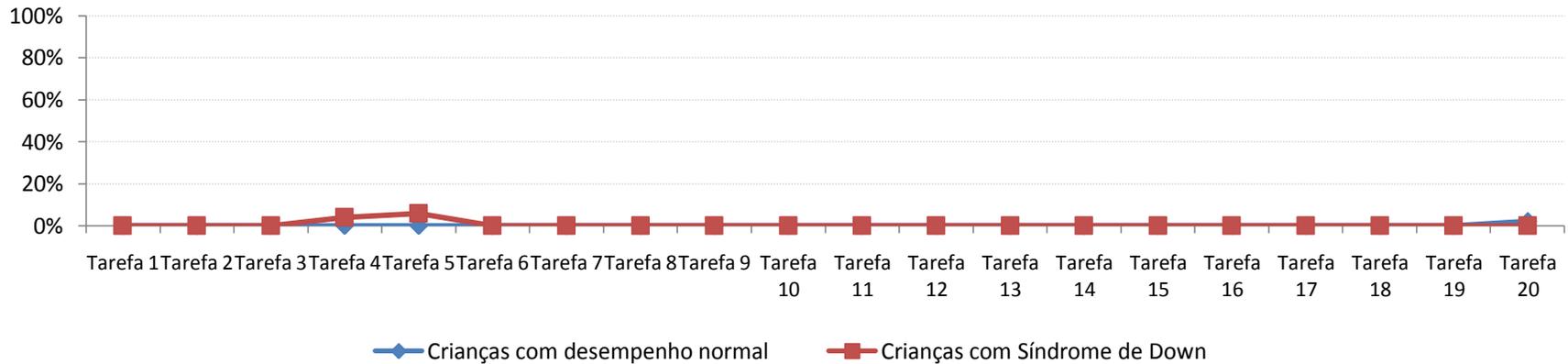
LOCOMOÇÃO

| | |
|----|---|
| 25 | Rola, pivoteia, arrasta ou engatinha |
| 26 | Anda, porém segurando-se |
| 27 | Anda sem auxílio |
| 28 | Move-se pelo ambiente, mas com dificuldade |
| 29 | Move-se pelo ambiente sem dificuldade |
| 30 | Move-se entre ambientes, mas com dificuldade |
| 31 | Move-se entre ambientes, sem dificuldade |
| 32 | Move-se em ambientes internos por 15 metros; abre e fecha portas |
| 33 | Muda de lugar intencionalmente |
| 34 | Move-se com objetos pelo chão |
| 35 | Carrega objetos pequenos que cabem em uma das mãos |
| 36 | Carrega objetos grandes que requerem ambas as mãos |
| 37 | Carrega objetos frágeis ou que contenham líquidos |
| 38 | Anda, mas segurando-se (ambiente externo) |
| 39 | Anda sem apoio (ambiente externo) |
| 40 | Move-se por 3 – 15 metros (ambiente externo) |
| 41 | Move-se por 15 - 30 metros (ambiente externo) |
| 42 | Move-se por 30 – 45 metros (ambiente externo) |
| 43 | Move-se por 45 metros ou mais(ambiente externo), mas com dificuldade |
| 44 | Move-se por 45 metros ou mais(ambiente externo), mas sem dificuldade |
| 45 | Anda em superfícies niveladas |
| 46 | Anda em superfícies pouco acidentadas |
| 47 | Anda em superfícies irregulares e acidentadas |
| 48 | Sobe e desce rampas |
| 49 | Sobe e desce meio fio |
| 50 | Arrasta-se, engatinha p/ cima por partes ou lances de escada (1 – 11 degraus) |
| 51 | Arrasta-se, engatinha p/ cima por um lance de escada completo (12 – 15 degraus) |
| 52 | Sobe partes de um lance de escada ereto |
| 53 | Sobe um lance de escada, mas com dificuldade (lento para a idade) |
| 54 | Sobe um conjunto de lances de escada sem dificuldade |
| 55 | Arrasta-se, engatinha p/ baixo por partes ou lances de escada (1 – 11 degraus) |
| 56 | Arrasta-se, engatinha p/ baixo por um lance de escada |
| 57 | Desce ereto um lance de escada completo (12 – 15 degraus) |
| 58 | Desce um lance completo, mas com dificuldade (lento para idade) |
| 59 | Desce um conjunto de lances de escada sem dificuldade |

Desempenho abaixo do esperado - FUNÇÃO SOCIAL - COMUNICAÇÃO



Desempenho acima do esperado - FUNÇÃO SOCIAL - COMUNICAÇÃO

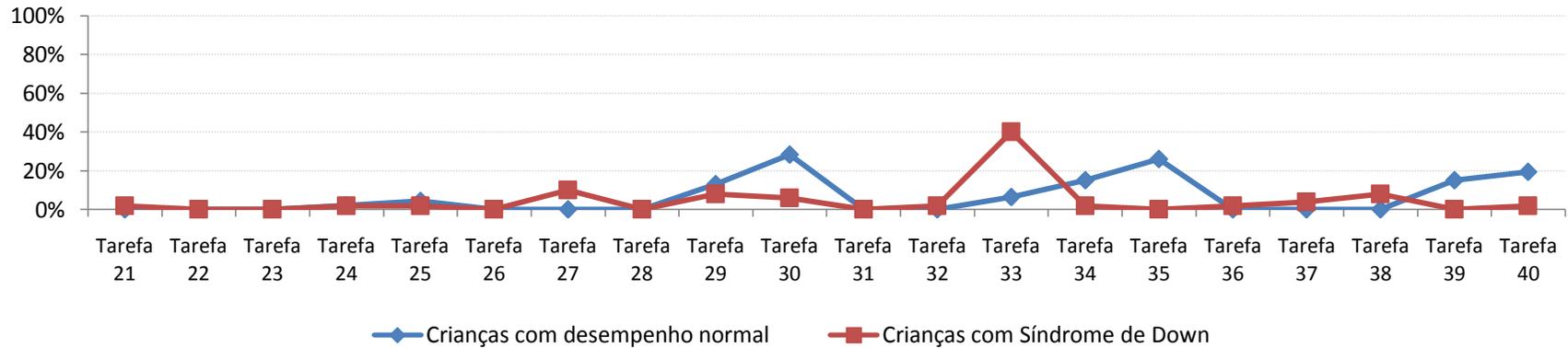


ITENS DE FUNÇÃO SOCIAL

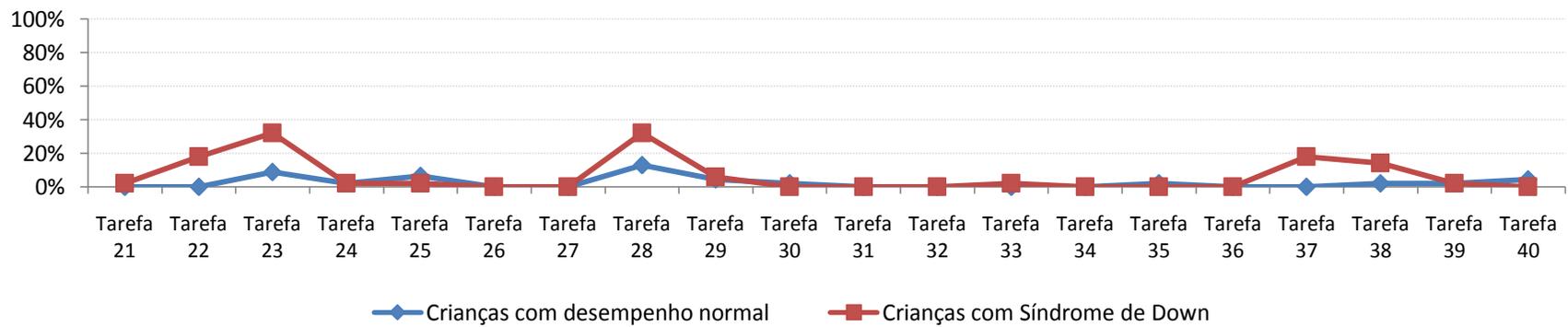
COMUNICAÇÃO

| | |
|----|--|
| 1 | Orienta-se pelo som |
| 2 | Reage ao não; reconhece o próprio nome ou de alguma pessoa familiar |
| 3 | Reconhece 10 palavras |
| 4 | Entende quando você falado sobre relacionamentos entre pessoas/ coisas visíveis |
| 5 | Entende quando você fala sobre tempo e sequencia de eventos |
| 6 | Compreende sentenças curtas sobre objetos e pessoas familiares |
| 7 | Compreende comandos simples com palavras que descrevem pessoas ou coisas |
| 8 | Compreende direções que descrevem onde alguma coisa está |
| 9 | Compreende comandos de dois passos, utilizando se/então, antes/depois |
| 10 | Compreende duas sentenças que falam de um mesmo sujeito, mas de forma diferente |
| 11 | Nomeia objetos |
| 12 | Usa palavras específicas ou gestos para direcionar ou requisitar ações de outros |
| 13 | Procura informações fazendo perguntas |
| 14 | Descreve ações e objetos |
| 15 | Fala sobre sentimentos ou pensamentos próprios |
| 16 | Usa gestos que tem propósito adequado |
| 17 | Usa uma única palavra com significado adequado |
| 18 | Combina duas palavras com significado adequado |
| 19 | Usa sentenças de 4 – 5 palavras |
| 20 | Conecta duas ou mais ideias para contar história simples |

Desempenho abaixo do esperado - FUNÇÃO SOCIAL - INTERAÇÃO SOCIAL



Desempenho acima do esperado - FUNÇÃO SOCIAL - INTERAÇÃO SOCIAL

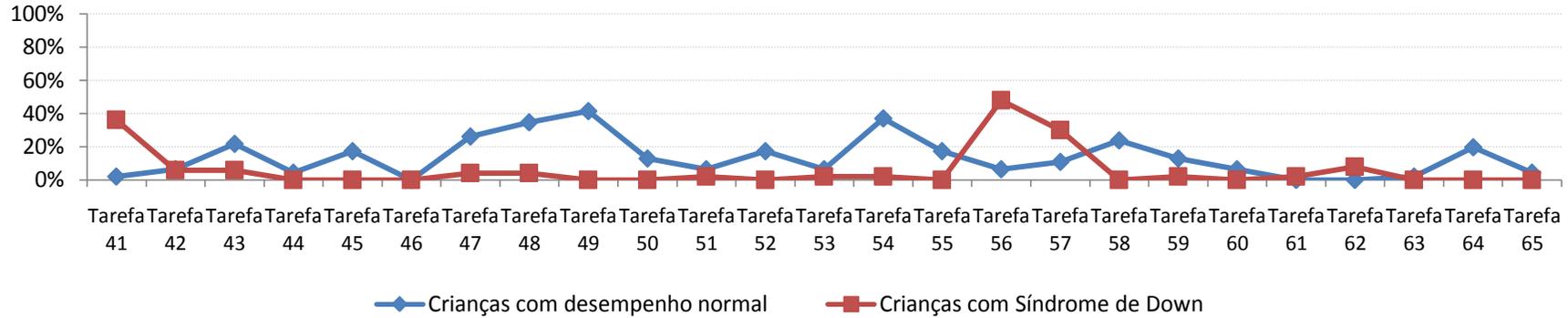


ITENS DE FUNÇÃO SOCIAL

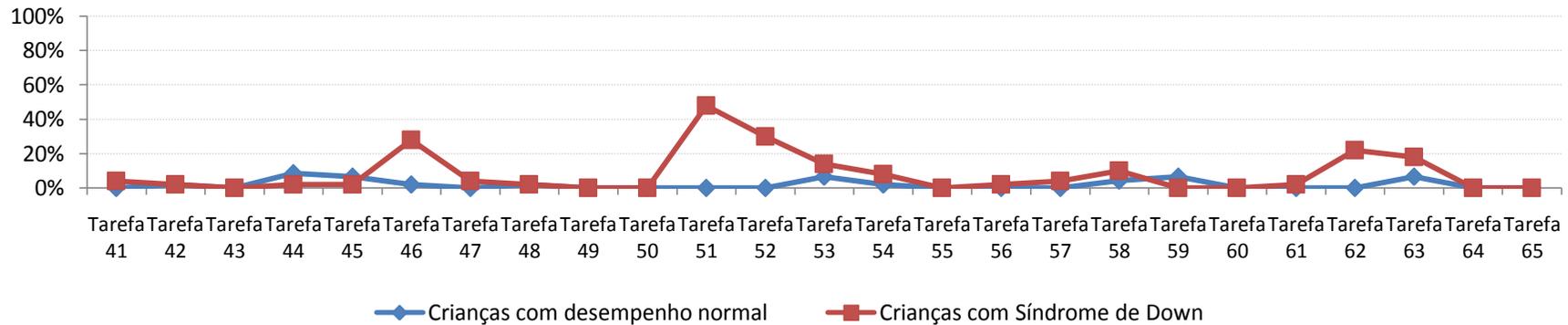
INTERAÇÃO SOCIAL

| | |
|----|---|
| 21 | Tenta indicar o problema ou dizer o que é necessário para ajudar a resolvê-lo |
| 22 | Se transtornado por algum problema precisa de ajuda imediata ou seu comportamento é prejudicado |
| 23 | Se transtornado por algum problema consegue pedir ajuda e esperar se houver demora de pouco tempo |
| 24 | Em situações comuns a criança descreve o problema e seus sentimentos com algum detalhe |
| 25 | Diante de algum problema comum a criança pode procurar um adulto para trabalhar uma solução em conjunto |
| 26 | Mostra interesse em relação aos outros (jogos com adultos) |
| 27 | Inicia uma brincadeira familiar |
| 28 | Aguarda sua vez em um jogo simples quando é dada dica de que é sua vez |
| 29 | Tenta imitar uma ação prévia de um adulto durante uma brincadeira |
| 30 | Durante brincadeira pode sugerir novos passos ou responder sugestão de adulto com outra ideia |
| 31 | Percebe a presença de outra criança e pode vocalizar/gesticular para os companheiros |
| 32 | Interage com outras crianças em situações breves e simples |
| 33 | Tenta exercitar uma brincadeira simples em atividade com outra criança |
| 34 | Planeja e executa atividade cooperativa com outras crianças |
| 35 | Brinca de jogos de regras |
| 36 | Manipula brinquedos, objetos ou corpo com intenção |
| 37 | Usa objetos reais ou substituídos em sequência simples de faz de conta |
| 38 | Agrupa materiais para formar alguma coisa |
| 39 | Inventa longas rotinas de faz de conta envolvendo coisa que a criança já entende ou conhece |
| 40 | Inventa sequências elaboradas de faz de conta a partir da imaginação |

Desempenho abaixo do esperado - FUNÇÃO SOCIAL - CASA/COMUNIDADE



Desempenho acima do esperado - FUNÇÃO SOCIAL - CASA/COMUNIDADE



ITENS DE FUNÇÃO SOCIAL

CASA/COMUNIDADE

| | |
|----|--|
| 41 | Diz o primeiro nome |
| 42 | Diz o primeiro e o último nome |
| 43 | Dá o nome e informações descritivas sobre os membros da família |
| 44 | Dá o endereço completo de casa; se no hospital dá o número do quarto |
| 45 | Dirige-se a um adulto para pedir auxílio sobre como voltar para casa/quarto do hospital |
| 46 | Tem uma noção geral do horário das refeições e das rotinas durante o dia |
| 47 | Tem alguma noção da sequência dos eventos familiares na semana |
| 48 | Tem conceito simples de tempo |
| 49 | Associa um horário específico com atividades/eventos |
| 50 | Olha o relógio regularmente ou pergunta as horas para cumprir o curso das obrigações |
| 51 | Começa a ajudar a cuidar dos seus pertences se for dada uma orientação e ordens constantes |
| 52 | Começa a ajudar nas tarefas domésticas simples se for dada uma orientação e ordens constantes |
| 53 | Ocasionalmente inicia rotinas simples para cuidar dos seus próprios pertences; pode requisitar ajuda ou ser lembrado de completá-las |
| 54 | Ocasionalmente inicia tarefas domésticas simples; pode requisitar ajuda ou ser lembrado de completá-las |
| 55 | Inicia e termina pelo menos uma tarefa doméstica que envolva vários passos e decisões; pode requisitar ajuda física |
| 56 | Mostra cuidado apropriado quando está perto de escadas |
| 57 | Mostra cuidado apropriado perto de objetos quentes ou cortantes |
| 58 | Ao atravessar a rua na presença de adultos não precisa ser advertida sobre as normas de segurança |
| 59 | Sabe que não deve aceitar passeio, comida ou dinheiro de estranhos |
| 60 | Atravessa rua movimentada, com segurança, na ausência de adulto |
| 61 | A criança brinca em casa com segurança sem precisar ser vigiada constantemente |
| 62 | Vai ao ambiente externo da casa com segurança e é vigiada apenas periodicamente |
| 63 | Segue regras/expectativas da escola e de estabelecimentos comunitários |
| 64 | Explora e atua em estabelecimentos comunitários sem supervisão |
| 65 | Faz transações em uma loja da vizinhança sem assistência |

