

Cuidados com bebês e crianças com Trissomia 18 ou Trissomia 13

“Livro de cuidados” para famílias

4ª Edição, janeiro de 2018

Kari Simon Krissy Megan Patrick Emerson Stacy Mary
Bella Hayley Gavin Leila Ashton Lunah Conor Lyndsay
Morghan Saskia Ella David Karson Sofie Natalia Hope
Della Nicholas Samuel Zion Rosalie Taylor Phillip Kyle
Avianna Morganne Ashlyn Aniella Eleanor Vivian Faren
Elizabeth Greta Sarah Arianna Joey Shelby Tiffan
Natalee Lillian Emma Kara Eden Akiaya
Annie Leilani Cary-Ann Lily
Brandon Alexander P
Abigail
Becca Hannah
Darina Kimberly Angela
Joseph Dawson Kameron Madeline Caleb

DISTRIBUIÇÃO GRATUITA

A tradução deste material foi autorizada pela SOFT à
Associação Síndrome do Amor e não pode ser vendida.

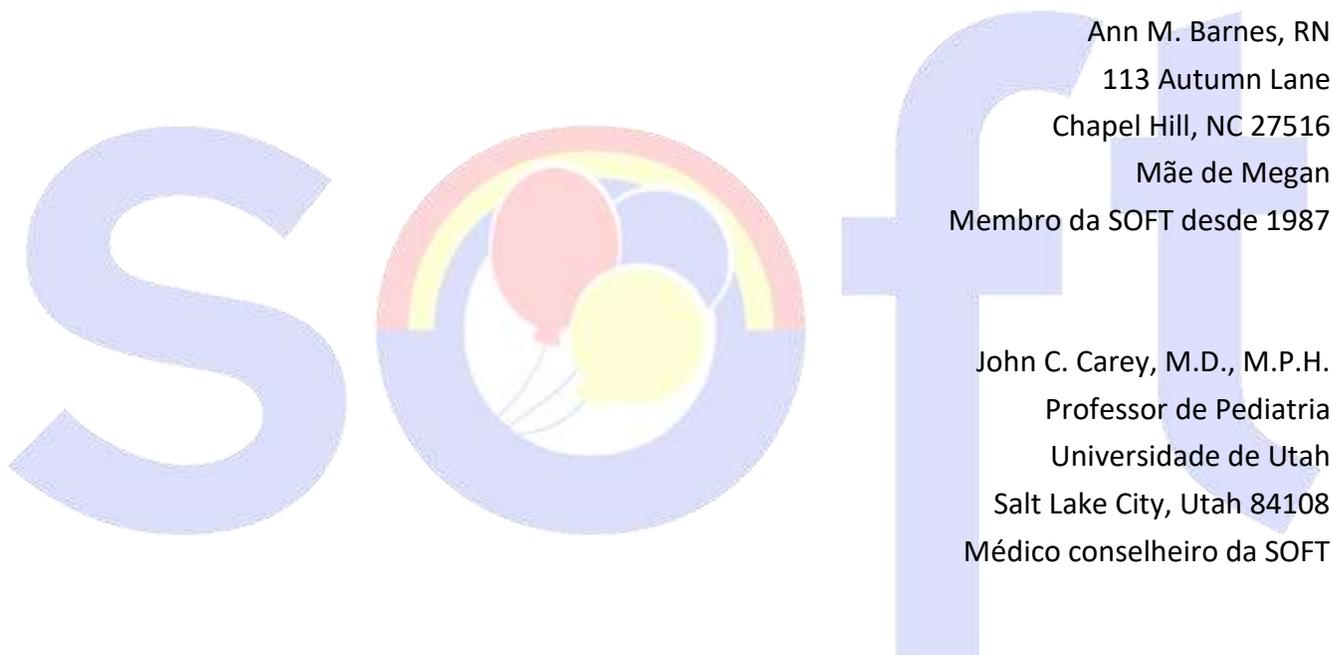
www.trisomy.org

Cuidados com Bebês e Crianças com Trissomia 18 ou Trissomia 13

“Livro de Cuidados” para famílias

4ª Edição, janeiro de 2018.

Ann M. Barnes, RN e John C. Carey, MD



Ann M. Barnes, RN

113 Autumn Lane

Chapel Hill, NC 27516

Mãe de Megan

Membro da SOFT desde 1987

John C. Carey, M.D., M.P.H.

Professor de Pediatria

Universidade de Utah

Salt Lake City, Utah 84108

Médico conselheiro da SOFT

Capa e última página: primeiro nome das crianças que nasceram com trissomia 18, 13 ou trissomias relacionadas e que fazem parte da família SOFT; os nomes apresentados são limitados por falta de espaço.

SOFT

The Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders

1-585-748-4621

www.trisomy.org

Publicado por
Munroe-Meyer Institute
Genetics and Rehabilitation
University of Nebraska Medical Center
985450 Nebraska Medical Center
Omaha, NE 68198-5450

Traduzido para o português pela Associação Síndrome do Amor¹
com a colaboração de Lorena C. Constantino Sufiati
e revisado por Dr. João J. Carneiro² e Dr. Charles M. Lourenço³

Todos os direitos reservados
Edição revisada com direito autoral 2018

“Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders”

ISBN 1-889843-75-X

Direito autoral original 1996

“Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders”

Todos os direitos reservados.

Este livro não pode ser reproduzido integralmente ou em partes, sem autorização

¹ Associação que apoia às famílias de Crianças com Síndromes Genéticas Severas, dentre elas T18 e T13

² MD, Professor Titular aposentado de Cirurgia Torácica e Cardiovascular da Faculdade de Medicina (USP-SP)

³ MD, PhD Neurogenética e Professor Titular de Genética Médica Centro Universitário Estácio Ribeirão Preto

Agradecimento

Embora seja incomum um autor agradecer a um coautor, os vários artigos médicos escritos pelo Dr. John C. Carey são tão importantes para este livro, que ele é reconhecido por sua paixão ao longo da vida em melhorar a qualidade do atendimento para os nascidos com trissomia 18 ou trissomia 13.

Kris Holladay, mãe de Kari (08/09/1977 - 03/06/1988), é reconhecida e homenageada como a mãe fundadora da The Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders (SOFT).

Barb Van Herreweghe, mãe de Stacy (21/05/1981), é reconhecida por seus muitos anos de liderança como presidente da SOFT. Barb revisou o livro e fez comentários sobre cuidados e relações de confiança.

Somos gratos às famílias da SOFT por compartilharem suas histórias como pais de crianças com essas síndromes. Alguns pais enviaram fotografias e muitas citações são dos boletins da SOFT, *"The SOFT Times"*, anteriormente *"the SOFT touch"*.

Editores anteriores, Pat & Ed O'Toole, pais de Becky (20/7/1983 - 19/12/1992), Gina & Glenn Csontos, pais de Mark (30/11/1995 - 29/09/2005), Margaret & Jim Thompson, pais de Greta (05/07/1980), e os editores atuais, Raquel & Steve Wagner, (pais de Ashton (11/10/1999), aos quais somos gratos por dedicarem seu tempo e talento na criação dos boletins da SOFT.

Bonnie Baty, MS, CGC, Professora Emérita de Pediatria, Divisão de Genética Médica da Universidade de Utah, é reconhecida por sua pesquisa em Trissomia 18 e Trissomia 13.

Steven D Cantrell, OD, ex-presidente da SOFT e pai de Ryan (04/10/1985 - 15/06/1986), que nos forneceu informações sobre saúde ocular.

Patricia Farmer, Ed, S, ex-presidente da SOFT e mãe de Joey (28/09/1977 - 07/01/1984), que revisou este livro e acrescentou comentários referentes à educação especial.

Pamela J Healey, PhD, Educadora Especial e Psicóloga do Desenvolvimento, ex-membro do Conselho da SOFT e mãe de Conor (02/04/1986 - 09/04/1986), que revisou o texto e contribuiu com informações sobre pesquisa.

Scott Showalter, MD, Pediatra da MPH, ex-membro do conselho da SOFT e pai de Patrick (06/02/1987 - 18/04/1987), que revisou e adicionou comentários a este livro.

Agradecimento aos Familiares: David Williams, pelo aconselhamento técnico; Patricia Butler, pelos comentários editoriais; e Frank Barnes, pela orientação, amor e apoio.

Sumário (com hyperlinks)

Agradecimento	3
Lista de Tabelas	5
Preâmbulo	7
Introdução	8
Diagnóstico	12
Anomalias congênitas	17
Marcos de desenvolvimento	21
Apneia central	27
Convulsões	27
Problemas alimentares	29
Alimentação por sonda	32
Refluxo gastroesofágico e aspiração	34
Alimentação de conforto	35
Constipação	36
Rotina de Cuidados Médicos, Crescimento e Outros Temas sobre Cuidados	38
Crescimento	39
Visão	42
Audição	46
Imunizações	49
Escoliose	51
Mortalidade	62
Apneia (obstrutiva)	62
Pneumonia	64
Cardíaco	65
Neoplasia (Tumor)	67
Questões sobre Cuidados	68
Gerenciamento de todos os cuidados	75
Instituições de cuidado pediátrico, cuidados paliativos pediátricos e programas de cuidados paliativos perinatais	75
Perda, Luto e Apoio	81
Fontes para pais	82
Referências	83

Tabelas

Tabela 1 Frequência de determinadas anomalias na Trissomia 18	19
Tabela 2 Frequência de determinadas anomalias na Trissomia13	20
Tabela 3 Trissomia 18 e Trissomia 13 – Desenvolvimento e Estudo de Habilidades	23
Tabela 4 Marcos de Desenvolvimento na Trissomia 18 e Trissomia 13	25
Tabela 5 Doenças Comuns e Problemas de Saúde na Trissomia 18 ou na Trissomia 13	26
Tabela 6 Possíveis Condições Visuais Vistas na Trissomia 18, trissomia 13 ou em qualquer criança	47
Tabela 7 Deficiências Sensoriais na Trissomia 18, 13, e na trissomia parcial ou mosaico 18 ou 13	48
Tabela 8 Curva de Crescimento para Trissomia 18 e 13 (a, b, c)	55
Tabela 9 The SOFT Registro de Cirurgias Cardíacas	59
Tabela 10 The SOFT Registro de Hospitais de Cirurgias Cardíacas	60
Tabela 11 Supervisão de Saúde e Orientação Antecipatório para Bebês e Crianças com Trissomia 18 e 13	74

Lista de Fotografias das Crianças

Megan	6
Kari, Stacy e Joey	10
Conor, Leilani, Zion, Ryan e Ecaterina	11
Joanna, Erin e Donald	17
Annie	20
Morghan e Lunah	24
Sofie Marie e Patrick	31
Simon	36
Jonathan e Arianna	39
Greta, Megan, Ryan, Kammie e Emerson	54
Lyndsay, Leila, Nora, Milan e Alexander	58
Ashton e Morganne	61
Kristina e Summer	64
Kimberly, Mary, Nicholas, Sam e Natalia	73
Saskia e Elizabeth	79
Tucker e Joey	81



Este livro é dedicado à

Megan Elizabeth Barnes

08/07/1985 – 29/12/2004

Trissomia 18

Filha amada de Frank e Ann Barnes

“Toda vida tem seu valor e seu propósito”

Preâmbulo

Este livro é um trabalho de amor e gratidão pelos quase 20 anos em que nossa vida foi agraciada por nossa filha caçula, Megan, que nasceu com trissomia 18. Megan era uma pequena professora que gentilmente guiava nossos corações.

"Leve sua bebê para casa e ame-a pelo tempo que você a tiver". Tais palavras costumam ser ditas aos pais que têm a sorte de poder levar para casa seus recém-nascidos com trissomia 18 ou trissomia 13. Amar esses pequenos preciosos bebês é a parte mais fácil. O medo da sua morte era a parte mais difícil.

Com o presente do tempo, nós aprendemos sobre muitos problemas de saúde, recursos, educação especial e muito mais. Mas havia uma falta de informações sobre os sobreviventes com o diagnóstico igual ao dela e almejávamos encontrar outras famílias. Foi perto do segundo aniversário de Megan que a SOFT realizou sua primeira conferência.

Finalmente conhecer outras crianças e suas famílias e sentir o valor dado a cada criança por pais e médicos que estavam na conferência foi uma experiência edificante, que nos encorajou a seguir os nossos corações.

Queríamos dar à nossa filha todas as chances de sobreviver e estar tão bem quanto possível. Ela era feliz e sabia que era amada, e era óbvio que o que ela mais valorizava era estar com as pessoas que a amavam.

Megan tocou o coração de muitos; mesmo aqueles que nunca a conheceram. Ela nos ensinou a sentir o amor incondicional e a tristeza de perder uma filha. Ela faz parte de quem eu e seu pai somos e sempre seremos.

É um privilégio compartilhar as lições que vieram com o legado de Megan, juntamente com as histórias que outros pais da SOFT têm relatado sobre seus filhos.

MEGAN

A bicicleta de menina
Rodas vermelhas girando
Você dá-lhe um giro.

Em sua posição você sorri,
Você gargalha,
alongando,
você é muito esperta!

Megan, querida doce Megan,
Com o cabelo vermelho, Megan
Você toca meu coração.

Por Joy Acey, professora assistente

MEMÓRIAS DE MEGAN

Só memórias permanecem
Da nossa amável Megan
Nós saboreamos os bons

Só memórias permanecem
De cabelo ruivo escuro
As senhoritas amavam

Só memórias permanecem
Olhos verdes, cílios longos
Como ela era bonita

Só memórias permanecem
Olhos expressivos
Diziam o que sua voz não podia

Só memórias permanecem
De sua doce disposição
Nós sentimos falta

Só memórias permanecem
Estas últimas para sempre
Elas terão que fazer

Por Frank Barnes, pai de Megan

Introdução

Nós convidamos o leitor a aprender sobre as questões diárias envolvendo a vida daqueles que têm trissomia 18 ou trissomia 13, e os desafios encontrados pelos pais que amam e cuidam desses bebês e crianças, alguns até adultos. Nós elaboramos este material a partir de uma combinação da literatura disponível a respeito destas síndromes e das informações fornecidas pelos pais, que são membros da Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders (SOFT). A filiação à SOFT é feita principalmente por famílias que têm ou tiveram um filho com trissomia 18, 13 ou síndromes relacionadas e inclui pais gestantes ou que tiveram sua gestação finalizada precocemente. Médicos e outros profissionais da saúde são também membros da SOFT, bem como apoiadores interessados.

A SOFT tem apoiado famílias há três décadas e uma lista consistente de problemas e preocupações tem sido relatada ao longo destes anos. **A principal preocupação de todos os pais é a sobrevivência de seu filho recém-nascido, se seu bebê vai para casa, como gerenciar o cuidado de um bebê com deficiência e problemas de saúde e um prognóstico incerto.**

Este e-book, *Cuidados com Bebês e Crianças com Trissomia 18 ou Trissomia 13*⁴, **pode ser baixado em PDF no seu computador e impresso.** Esperamos que este livro seja útil, **mas ele não deve substituir os cuidados e conselhos do seu médico.** Seu filho deve estar sob o cuidado de um médico que possa ajudá-lo com suas necessidades individuais. Embora utilizemos o título de médico, reconhecemos a importância dos demais profissionais de saúde que cuidam das necessidades de saúde dos nossos filhos; o pediatra, o médico da família, o médico assistente, o enfermeiro e os demais especialistas da área da saúde.

Outros e-Books da SOFT (Acesse as publicações no www.trisomy.org)

*Trisomy 18 – A Hand book for Families (Stenson et al., 1993)*⁵ - em inglês e espanhol
*Trisomy 13 – A Hand book for Families (Stenson et al., 1992)*⁶ – em inglês e espanhol

Recomendados:

Preparing for the Arrival of Your Baby by Berg et al., (2015)

www.internationaltrisomyalliance.com/uploads/1/4/8/3/14838122/march_6_ita_revised_book.pdf

⁴ Em inglês, *Care of the Infant and Child with Trisomy 18 or Trisomy 13 (2017)*.

⁵ Não disponível em português.

⁶ Não disponível em português

I Am Not a Syndrome - My Name is Simon by Crosier S, 2012. Pedidos em www.allstarpress.com ou www.Simonismyname.com⁷

The Complex Child E-Magazine <http://complexchild.org/>⁸

Genetics Home Reference <https://ghr.nlm.nih.gov/>⁹

Reconhecimento da SOFT em livros médicos:

Kyle T; Carman S. 2017. *Essentials of Pediatric Nursing*, 3nd edition, pg 1087. *“SOFT is a support organization for families who have had a child with a chromosome abnormality.”*¹⁰



⁷ Não disponível em português

⁸ Não disponível em português

⁹ Não disponível em português

¹⁰ Não disponível em português



Kari
08/09/1977 – 03/06/1988
Trissomia 18

Kris Holladay, mãe fundadora da SOFT, é mãe de Kari.



Stacy
21/05/1981
Trissomia 18

Barb VanHerreweghe, Presidente da SOFT desde 1993, é a mãe de Stacy.



Joey
28/09/1977 – 01/07/1984
Trissomia 13

"Eu chorei a primeira vez que Joey me chamou de 'Mamãe'. Me disseram que ele nunca me conheceria. Ele certamente conheceu seu 'Papai', quando ele entrou na sala." P.F., 2007

Joey é a inspiração para o fundo da **SOFT Conference Attendance Assistance**.



Conor
02/04/1986 – 04/09/1986
Trissomia 18

Pam Healey, autor de **What Should We Do Now** (2003) (para pais de novas crianças diagnosticadas com trissomia 18 ou 13)

Veja Publications>Pam's Papers
www.trisomy.org

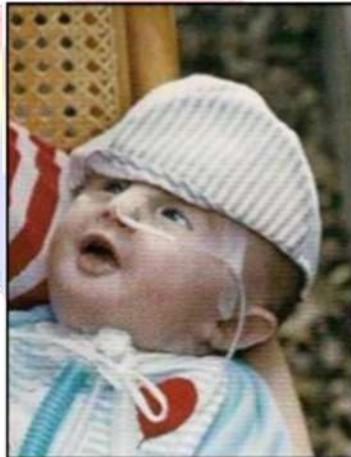


Leilani
05/03/2000
Trissomia 18



Zion
02/05/2001 – 16/02/2010
Trissomia 13

Zion é a inspiração para a **SOFT Conference Parade of Stars**



Ryan
04/10/1985 – 15/06/1986
Trissomia 18

Ryan é a inspiração para a **SOFT Conference Balloon Celebration**.



Ecaterina, "Cati"
26/04/2011
Trissomia 13

"Uma coisa que eu posso dizer sobre Cati é que ela é amada além da imaginação". R.M. 2013

"Maggie era como um prisma: pegava todo o amor que nossa família compartilhava, tornando-o maior, transformando-o em arco-íris." J. Z. , trissomia 18

"Eu tinha começado a pensar que talvez ela fosse uma da pequena porcentagem que iria fazer seu primeiro aniversário." (The SOFT Times, 2004)

Cuidados com bebês e crianças com Trissomia 18 e Trissomia 13

Ser familiar de um bebê, criança ou adolescente, e em alguns casos, de um jovem adulto, nascido com trissomia 18 ou trissomia 13, é um profundo ganho de experiência do coração. As necessidades únicas dessas crianças nos fornecem aprendizado sobre uma variedade de problemas de saúde e os respectivos cuidados necessários. Enquanto este livro retransmite as experiências relatadas com bebês e crianças com trissomia 18 ou trissomia 13, muitos dos temas discutidos representam desafios que também podem afetar pessoas com síndromes relacionadas.

Diagnóstico

O diagnóstico de trissomia 18, síndrome de Edwards, ou de trissomia 13, síndrome de Patau, é muito mais severo do que a da mais comumente conhecida trissomia 21, síndrome de Down. Atrasos motores e no desenvolvimento estão presentes em todas as três síndromes, mas na trissomia 18 e na trissomia 13 esses atrasos são geralmente maiores e o prognóstico inclui uma expectativa de vida mais curta, já que a maioria não sobrevive ao primeiro ano de vida. No entanto, **esses distúrbios não são universalmente letais, como às vezes descrito; 5-8% destas crianças vivem após seu primeiro ano de vida sem medidas extraordinárias.** E, uma vez que a idade de uma criança é superior a um ano, há 60% de chance de viver além dos 5 anos de idade. (Comunicação pessoal, Dr. John C. Carey, médico conselheiro da SOFT, 2011). **Um estudo populacional recente em vários Estados registrou uma sobrevida de 1 ano a mais em 13,4% entre crianças com trissomia 18 em e em 11,5% daquelas com trissomia 13, após uma intervenção médica mais agressiva e uma sobrevida de 5 anos em 12,3% das crianças com trissomia 18 e 9,7% para aquelas com trissomia 13 (Myer et al., 2016).**

A partir dos anos sessenta, a análise cromossômica começou a ser realizada através do cariótipo (cromossomos dispostos em uma ordem específica, contados e fotografados). O cariótipo continua a ser útil hoje para diagnosticar a trissomia 18 ou a trissomia 13. Desde meados dos anos noventa, tem sido um padrão no atendimento, uma triagem feita com soro materno analisando o nível de um hormônio que indica a **possibilidade** de uma condição de trissomia. No primeiro e/ou segundo trimestre de gestação, uma combinação dos exames maternos de sangue/soro com o ultrassom fetal pode detectar a possibilidade de um feto ter trissomia 21 ou trissomia 18. Quando há suspeita de trissomia 13, geralmente é através de achados no ultrassom e, algumas vezes, pode ser detectada através do exame de sangue no primeiro trimestre, chamado de Proteína Plasmática Associada à Gestação (PAPP = pregnancy associated plasma protein) (Best, 2006).

Um **resultado negativo** na triagem **não exclui a possibilidade de uma condição de trissomia**, mas significa que não foi detectado risco aumentado para uma possível condição de trissomia desse teste em particular. A menos que existam outros fatores de risco, como idade materna ou gravidez anterior com uma doença genética, outros testes geralmente não são recomendados.

Um **resultado positivo da triagem não significa que o feto tem uma condição de trissomia**. Significa que **há uma possibilidade aumentada** que a gravidez seja afetada e que outros testes diagnósticos

sejam necessários. Se um teste de triagem mostra um risco aumentado para uma possível condição de trissomia, testes de diagnóstico para identificar trissomia 18 ou trissomia 13 poderão ser realizados, mas são mais invasivos. Estes testes (testes citogenéticos) estudam a composição genética das células no líquido amniótico obtido através de amniocentese, ou no tecido de amostras da vilosidade coriônica (AVC), ou no sangue fetal. Alguns pais optam por não fazerem testes invasivos devido a um possível risco, de 1% ou menos, para o feto e/ou por crenças pessoais.

Um novo **teste pré-natal não invasivo (NIPT)** que pode detectar a **possibilidade** de **trissomia 21, 18 ou 13**, com uma simples coleta de sangue, já na décima semana de gestação, foi comercializado em 2012. O primeiro desses testes foi anunciado como tendo mais de 98% de precisão, com menos de 1% de falsos positivos (O falso positivo ocorre quando o teste apresenta um resultado positivo quando ele na verdade não o é). Após 5 anos de uso, tornou-se evidente que um resultado negativo é quase sempre preciso, mas **um número significativo de resultados positivos é na realidade falso**. E, a precisão de 98% de acerto para todas as triagens positivas, não importando a idade da mulher ou a trissomia específica, parecia ser enganosa.

Preocupados, obstetras e médicos geneticistas desenvolveram uma ferramenta baseada na idade de uma mulher, na ocorrência de uma trissomia específica (trissomia 21 é a mais frequente e a trissomia 13 a mais rara), e na sensibilidade do teste para determinar com mais precisão os resultados do NIPT, chamada de calculadora de valor preditivo positivo (**PPV = Positive Predictive Value**). Alguns médicos podem não saber sobre a PPV e, portanto, pode ser apropriado compartilhar o link sobre a calculadora com seus médicos.

O NIPT analisa fragmentos de DNA provindos de células fetais livres (cfDNA), circulantes no sangue da mãe e pode detectar a **possibilidade** de trissomia 21, 18 ou 13 com maior precisão do que a triagem tradicional do soro materno. Atualmente, algumas empresas afirmam em sua literatura que o NIPT é apenas uma triagem e **um resultado positivo precisa de confirmação por testes invasivos**. Os benefícios e limitações do NIPT, e o fato de que a triagem e/ou testes invasivos realizados para confirmar a anomalia cromossômica, são **opcionais**, são informações que devem ser concedidas aos pais gestantes durante o pré-natal. Se uma triagem positiva não é confirmada, o cuidado perinatal será geralmente de acordo com o concedido para uma gravidez não afetada. A confirmação do **diagnóstico** positivo para trissomia 18 ou 13 pode limitar as opções de cuidado com a gestação, parto e pós-parto para o bebê, de acordo com a visão do obstetra sobre essas síndromes. Leia “Preparing for the Arrival of your Baby” (Berg *et al.*, 2015)¹¹, que pode te ajudar na discussão com seu médico sobre os cuidados perinatais. Nos últimos anos, pais gestantes postaram no Facebook sobre a necessidade de procurar por obstetras e outros profissionais de saúde que sejam favoráveis à gestação.

Outro teste genético, recentemente aprovado, que pode detectar condições de trissomia é o **microarray cromossômico (CMA)**, também chamado de CGH-array ou SNP-array. Ele é feito a partir de amostras obtidas durante amniocentese ou amostras de vilosidade coriônica ou a partir de uma coleta de sangue pós-natal. O array analisa mudanças sub microscópicas dentro de um cromossomo, encontrando informações não rotineiramente identificáveis através do cariótipo e fornece mais

¹¹ Não disponível em português.

informações do que o NIPT, incluindo descobertas de significado desconhecido que podem criar ansiedade nos pais (Stokowski e Klugman, 2013). O aconselhamento genético é necessário.

O aconselhamento genético é recomendado para todas as mulheres com "gestação de risco". Se um diagnóstico de trissomia 18 ou trissomia 13 é identificado antes da 24ª semana de gestação, o médico colocará como opção a interrupção da gravidez¹². Muitos que dão continuidade a gestação mencionam via Facebook quão perturbador é ser questionado repetidamente sobre a interrupção da gestação por vários profissionais da saúde. Uma referência aos novos programas de cuidado paliativo¹³ perinatal, oferecendo orientação para a criação de um plano de nascimento, desejos de fim de vida¹⁴ e opções/decisões de cuidados para o bebê nascido vivo estão ocorrendo com mais frequência para aqueles que continuam a gravidez. Esses programas são consultivos, às vezes feitos por telefone, e a participação é opcional.

Diagnóstico e Pais

A situação das famílias que têm bebês com trissomia, seja 18 ou 13, é particularmente única. Primeiro, a família precisa lidar com a baixa taxa de sobrevivência e, em seguida, a família deve lidar com a perspectiva de incapacidade se seus bebês sobrevivem. Sentimentos mistos sobre o que é melhor para o bebê são uma ocorrência natural. O apoio contínuo, bem como um esclarecimento acerca do prognóstico são cruciais neste momento para os pais. O médico tem a oportunidade única de fornecer este apoio contínuo. **É crucial que o médico ajude os pais a lidarem com esse paradoxo de se preparar para ambos, tanto para a probabilidade de morte quanto para a possibilidade de vida** (Carey, 1992).

"Nós soubemos do diagnóstico de nossa filha no quarto mês de minha gestação. Conhecíamos a síndrome de Down, mas o que era isso? Depois de ouvir o diagnóstico, saímos do consultório médico com o coração entorpecido pelos fatos sombrios" [the SOFT touch, 1990].

"Eu me senti sem esperança e perdida. Eu estava dividida entre ter medo de que ela morresse e ter medo que eu morresse e que ela sobrevivesse" [The SOFT Times, 2002].

Vital para a conversa entre o médico e os pais é a exposição de informações precisas e atuais sobre o risco de mortalidade e o resultado do desenvolvimento de crianças mais velhas com trissomia 18 ou 13. Todas as crianças irão progredir, atingindo alguns marcos de desenvolvimento, embora lentamente. [Carey, 2010]. **Um estudo publicado sobre a qualidade de vida em famílias de crianças com essas síndromes mostrou que 97% dos pais descrevem que seus filhos enriqueceram a família** (Javier *et al.*, 2012; Carey, 2012).

¹² No Brasil interromper a gravidez é crime passível de prisão. Somente é permitido o aborto no país em caso de risco de vida para a gestante, quando o feto sofre de anencefalia ou a gravidez é proveniente de estupro. Em raras situações, porém, é possível a solicitação via judicial, no entanto pode ser um processo demorado e coincidir com período em que a interrupção já não é mais possível.

¹³ Tais programas não são desenvolvidos no Brasil até a presente data.

¹⁴ No Brasil não é possível este tipo de escolha predeterminada, tal como recursar a ressuscitação ou atendimento médico.

Diagnóstico e Cuidados

O diagnóstico rápido em recém-nascidos com suspeita de trissomia 18 ou trissomia 13 pode auxiliar na tomada de decisões sobre cuidados e intervenções cirúrgicas (Carey, 2010). **A medicina reconhece que há uma satisfação maior dos familiares quando os pais são envolvidos na tomada de decisão sobre o paciente** (Brosco *et al.*, 2017). Andrews e colaboradores (2016) defenderam que a tomada de decisão no cuidado de bebês com trissomia 13 e 18 seja compartilhada. Uma publicação recente no Jornal da Associação Médica Americana (Journal of the American Medical Association = JAMA) defende o cuidado focado no paciente após o diagnóstico de trissomia 18 ou 13, com base no melhor interesse dos pais e da criança (Haug *et al.*, 2017). Assim, para essas síndromes, os pais devem procurar profissionais de saúde dispostos a incluí-los na tomada de decisão pré-natal e/ou após o nascimento de seu filho (Andrews *et al.*, 2016).

Hoje, na maioria das vezes, as decisões envolvendo os cuidados começam com o diagnóstico pré-natal, continuam no nascimento e durante os períodos críticos relacionados à saúde das crianças que vivem com essas síndromes. O médico deve ser capaz de esclarecer fatos sobre a síndrome sem interferir na tomada de decisão dos pais, explicando os problemas de saúde específicos da criança afetada e colaborando para que os pais tomem as decisões mais acertadas. Em uma pesquisa com pais, realizada online, Janvier *et al.* (2012) observaram que a maioria dos pais opta por cuidados de conforto ao invés de intervenção em seus filhos, mas uma porcentagem maior de crianças que passaram por intervenção sobreviveram além do primeiro aniversário, comparadas com aquelas que tiveram apenas cuidados de conforto. Alguns pais optam pelo cuidado de conforto no nascimento, mas depois mudam seu pensamento e pedem a realização de intervenção, tal como a cirurgia do coração. Outros escolhem intervenções desde o nascimento, de acordo com a necessidade (respiratória, cardíaca, nutrição e hidratação, até mesmo cirurgia) para dar ao seu filho todas as chances possíveis. Ocasionalmente, alguns tomam a decisão de cessar os esforços intervencionistas.

"Uma das coisas positivas que me lembro que foi dita quando Joseph nasceu foi: 'Não tenha medo de amar esse bebê'." Conselhos do pediatra que cuidou de Joe por toda sua vida (quase 22 anos) e no final falou em seu funeral (M.S., Joseph, trissomia 18).

"Conor nasceu em um grande hospital-escola em 1986 e não foi diagnosticado até três dias depois de nascer. E parece que muito mais foi feito por ele antes do diagnóstico de sua trissomia 18 do que depois. Aos seis dias de vida, ele foi enviado para casa para morrer e viveu menos de um dia. Ele permanece presente em nossas vidas" (P.H., Conor, trissomia 18).

Há hospitais que têm políticas de proteção de seus médicos quanto à obrigação de prestar cuidados considerados fúteis (Política de Futilidade)¹⁵. Julgamento do valor dos benefícios do resultado e os custos quando aplicados ao tratamento de condições, com estatísticas de sobrevivência muito baixas ou considerados universalmente letais. É apropriado pedir uma explicação da política de futilidade do

¹⁵ No Brasil, o médico deve atuar para o melhor interesse do paciente, buscando sempre salvar a vida ou dar melhor condição de vida a ele.

hospital e transmitir, aos profissionais de saúde, que as trissomias 18 e 13 não são universalmente letais e que uma série de estudos médicos sobre elas indicam **melhora nos resultados e na sobrevivência após intervenções (respiratórias, nutricionais, cardíacas) no início do período neonatal e, posteriormente, conforme necessidade** (Meyer *et al.*, 2015; Kosho & Carey, 2016)¹⁶.

Atualmente há cirurgias que não eram disponíveis trinta anos atrás, como o reparo cardíaco. Encontrar um cirurgião disposto a fazer a cirurgia cardíaca é difícil em muitos locais, mas está se tornando mais acessível. Veja a lista atual de hospitais que forneceram reparo/procedimento cardíaco na última década na página 59¹⁷. Alguns pais relatam ter sido necessário ir ao **Comitê de Ética Hospitalar** para obter aprovação para realização de cirurgia cardíaca em seus filhos. Os comitês de ética são compostos por bioeticista, médico, religiosos e outros profissionais de saúde pertinentes. O consenso a favor ou contra um procedimento é uma responsabilidade compartilhada pela comissão e pelo médico que apresenta o caso. Os pais também devem fazer parte desta reunião. **É necessário e apropriado que os pais expressem sua opinião, bem como seus desejos, que são relevantes para a tomada de decisões.**

"Nós queríamos que ela tivesse todas as chances possíveis. Nós nos reunimos com o Comitê de Ética. Eles concordaram em fazer a cirurgia cardíaca" (The SOFT Times, 2003).

"Nós perguntamos se o anestesista gostaria de segurar Aaron, e Aaron se tornou um ser humano com um nome que responde ao toque, carinho e amor. Ele concordou em ajudar na cirurgia" (The SOFT Times, 2006).

Por causa do pequeno número que sobrevive além do primeiro ano, há poucos médicos que possuem experiência no cuidado a longo prazo com uma criança com trissomia 18 (VanDyke, 1990). Carey estima que há aproximadamente 250 pessoas vivas com trissomia 18 e 13 com mais de um ano nos EUA (comunicação pessoal, 2014). A maioria dos médicos não espera que essas crianças sobrevivam, uma expectativa que pode orientar a abordagem do médico em relação aos cuidados. O médico que **trata cada problema quando ele ocorre**, aconselhando intervenções para promover o bem-estar e o potencial desenvolvimento ajuda a preparar o bebê e os pais para a possibilidade de a criança viver.

¹⁶ No SUS o atendimento deve ser universal e sempre no melhor interesse do paciente.

¹⁷ Lista de Hospitais relacionados nos Estados Unidos.



Joanna
14/10/1974 – 04/02/2013
Trissomia 18

Joanna viveu 38 anos, 3 meses e 20 dias; **uma das maiores longevidades** dos membros da SOFT com trissomia 18



Erin
22/02/1978 – 19/03/2013
Trissomia 13

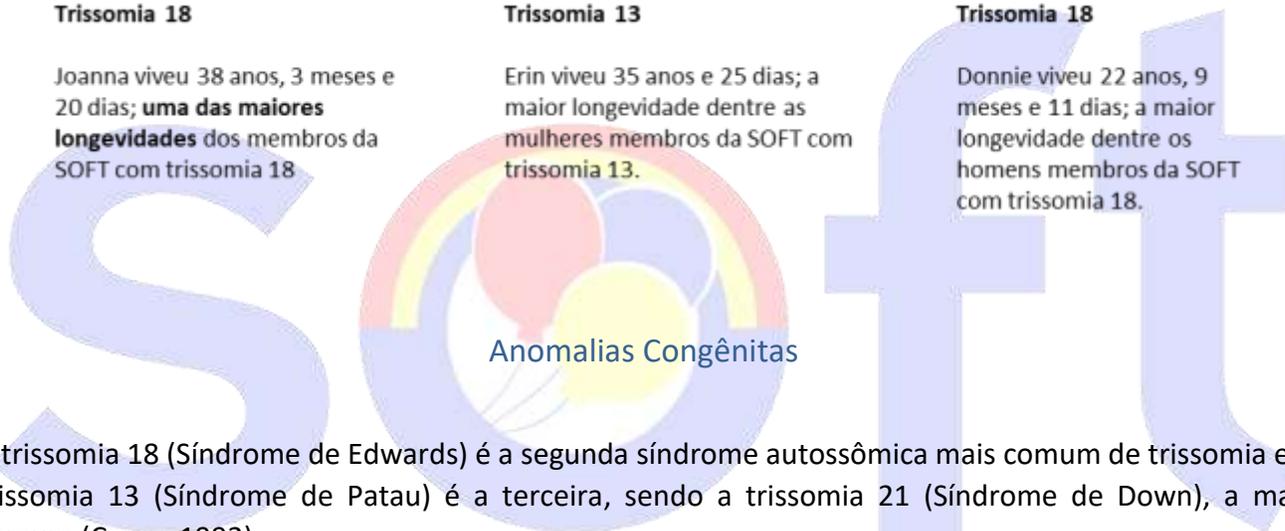
Erin viveu 35 anos e 25 dias; a maior longevidade dentre as **mulheres** membros da SOFT com trissomia 13.

Meninas nascidas com trissomia 18 mostram melhor sobrevivência que os meninos (Cereda and Carey, 2012).



Donald, "Donnie"
10/09/1992 – 21/06/2015
Trissomia 18

Donnie viveu 22 anos, 9 meses e 11 dias; a maior longevidade dentre os **homens** membros da SOFT com trissomia 18.



A trissomia 18 (Síndrome de Edwards) é a segunda síndrome autossômica mais comum de trissomia e a trissomia 13 (Síndrome de Patau) é a terceira, sendo a trissomia 21 (Síndrome de Down), a mais comum (Carey, 1992).

Autossômica refere-se a qualquer um dos cromossomos que não é um cromossomo sexual. Os cromossomos autossômicos são numerados de acordo com o tamanho, do maior com o número 1 para o menor com número 22. Cada célula humana normal contém 46 cromossomos compostos por **22 pares** autossômicos, mais dois cromossomos X no sexo feminino ou um cromossomo X e outro Y no masculino (Stenson *et. al.*, 1993).

Trissomia refere-se a três cópias de um cromossomo. Quando três cópias de qualquer um dos cromossomos estão presentes, em vez das duas normais, a célula fica com 47 cromossomos. No caso da trissomia 18 e 13, esse **cromossomo extra resulta em malformações congênitas, graves atrasos no desenvolvimento motor e uma alta incidência de mortalidade**. Uma discussão mais aprofundada dos cromossomos pode ser encontrada nos livros da SOFT para famílias referenciados na página 9.

Síndrome refere-se a um grupo de sinais e sintomas. Anomalias observadas através de ultrassom pré-natal ou presentes em um recém-nascido alertam ao médico para a possibilidade de uma anomalia

cromossômica. Com o exame clínico, o médico pode suspeitar de uma condição específica de trissomia, mas para que haja um diagnóstico é necessária a confirmação (Veja *Diagnóstico* na página 12).

Existem diferentes padrões de malformação na trissomia 18 e na trissomia 13. Esta diferença inclui características faciais, defeitos cardíacos e a presença potencial de holoprosencefalia em pessoas com trissomia 13 (Carey, 2010). Aqueles que apresentam síndromes relacionadas, como trissomia parcial ou trissomia em mosaico também podem ter anomalias congênitas. Seu prognóstico varia dependendo do grau de comprometimento, mas é mais promissor do que para aqueles com trissomia completa e eles geralmente atingem maiores marcos de desenvolvimento.

Defeitos cardíacos ocorrem em cerca de **90% daqueles que têm trissomia 18**, sendo o distúrbio mais comum a comunicação interventricular (CIV) com doença polivalvular, que é um espessamento das válvulas cardíacas. Em cerca de 10% das pessoas com trissomia 18, os defeitos cardíacos têm uma malformação cardíaca mais severa (Carey, 2010). Defeitos cardíacos ocorrem em cerca de **80% dos casos de trissomia 13**, sendo o defeito mais comum as lesões de desvio, como a comunicação interatrial (CIA) e comunicação interventricular (CIV). **A maioria das lesões cardíacas em ambas as síndromes geralmente não são aquelas que produzem morte neonatal, mas ocasionalmente acometimentos mais graves podem ocorrer** (Carey, 2010).

Muitas anomalias não afetam a saúde do bebê, tornando o tratamento opcional. No entanto, decisões imediatas e com possibilidade de risco podem ser necessárias. **Para os pais, muitas vezes há uma luta diária consigo mesmo e, por vezes, também com os médicos, para decidir qual cuidado é melhor para seu bebê.** Uma segunda opinião pode ser útil.

Anomalias que afetam cada sistema orgânico são observadas em estudos de pessoas com trissomia 18 ou 13, com alguma sobreposição entre síndromes. No entanto, **ambas as síndromes têm padrões identificáveis da malformação** (Carey, 2010). Uma pessoa com trissomia pode ter diversas anomalias, enquanto outra, com a mesma síndrome, pode ter somente algumas. Veja as Tabelas 1 e 2.

A frequência da trissomia 18 ou 13 é semelhante em todas as culturas e nações. O número de gestações com ambas as Síndromes é maior do que o número de nascidos vivos, devido aos natimortos e as terminações eletivas¹⁸. A estimativa da terminação eletiva é cerca de 90% na Europa e 75% nos EUA. O estudo em Utah de 1994 indicou 1 em 6.000 nascidos vivos com trissomia 18 (Root e Carey, 1994). Com o aumento no uso do diagnóstico pré-natal e da idade materna média, estudos recentes indicam que a frequência **total** de gestações com trissomia 18 aumentou para 1 em 2.500, enquanto o **número de nascidos vivos diminuiu** para 1 em 7.000. Dados do Reino Unido atualizados (2004-2009) indicam que os nascidos vivos de Trisomia 18 são 1:10.000 (Carey conference workshop, 2012). A melhor estimativa de nascidos vivos com trissomia 13 é cerca de 1 em 10.000 (Carey, 2010).

¹⁸ Terminações eletivas são proibidas no Brasil e consideradas, via de regra, como aborto criminoso.

Tabela 1. Frequência de Determinadas Anomalias na Trissomia 18

Ocorrência frequente (> 50%)

Defeitos Cardíacos (VSD, defeitos cardíacos polivalvulares)
Mãos Cerradas com o dedo indicador sobrepondo-se ao 3º e o 5º sobrepondo-se ao 4º
Hérnias (inguinal, umbilical, etc)
Contraturas nas regiões articulares (incluindo o pé torto congênito)
Baixa espessura da derme (baixa impressão digital)
Proeminência occipital na parte de trás da cabeça
Dedão do pé encurtado (algumas vezes dobrado para trás)
Esterno curto (osso do peito)
Boca e Mandíbula pequenas

Ocorrência menos frequente (10 – 50%)

Ausência ou desenvolvimento anômalo do polegar
Desvio da mão no rádio ou ulna (ossos do antebraço)
Equinovaro (uma forma de pé torto)
Defeito renais
Onfalocele (hérnia do umbigo)
Ptose (pálpebra caída)
Esvoliose (curvatura da coluna vertebral, primariamente vista em crianças mais velhas)
Fissura no palato ou no lábio ou ambas (10-20%)

Baixa ocorrência (10%)

Hérnia diafragmática
Quadril deslocado
Hidrocefalia (excesso de líquido no cérebro)
Meningocele (uma forma de espinha bífida)
Defeitos oculares (olho)
Aplasia radial (falta de um osso que faz parte do pulso)

adaptado a partir de Jones (2013), Cereda e Carey (2012)

Tabela 2. Frequência de Determinadas Anomalias na Trissomia 13

Ocorrência frequente (> 50%)

Anormalidade cerebrais, especialmente **holoprosencefalia** (o cérebro não se divide adequadamente)

Defeitos Cardíacos, CIA, CIV, PDA (persistência do duto arterioso)

Hemangioma Capilar (marca de nascença de vasos sanguíneos minúsculos perto da superfície da pele)

Fissura no palato ou no lábio ou ambas

Dextrocardia (coração invertido ou virado para direita)

Hernia (umbilical e inguinal)

Microcefalia (cabeça moderadamente pequena, testa projetada para trás)

Anormalidade oculares (tais como olhos pequenos ou ausentes)

Polidactilia (existência de um 5º dedo extra ao lado do dedo mindinho da mão ou do pé)

Proeminencia posterior nos calcanhares

Defeitos no couro cabeludo

Ocorrência menos frequente (< 50%)

Rins císticos ou outros defeitos renais

Meningocele (uma forma de espinha bífida)

Onfalocele (defeito da parede abdominal, onde uma abertura no umbigo que permite a protrusão de vísceras)

Aplasia radial (falta de um osso que faz parte do antebraço)

adaptado a partir de Jones (2013)



Annie
25/05/2005 – 12/08/2005
Trissomia 13

Barb Farlow, um dos pais fundadores da **International Trisomy 13/18 Alliance (ITA)**, é a mãe de Annie.

A mãe de Annie é co-autora: **The Experience of Families with Children with Trisomy 13 and 18 in Social Networks**. Janvier A, Farlow B, Wilfond B (2012). Am Academy of Pediatrics

Preparing for the Arrival of your Baby
por Berg S, Farlow B, Robbins J, Bruns D (Um livro digital da ITA para pais gestantes)

Marcos de desenvolvimento

Estudos de casos individuais publicados durante os anos 1970-80 têm algumas informações sobre o desenvolvimento de crianças mais velhas com trissomia 18 ou trissomia 13, baseadas em relatos de caso, mas após a primeira reunião anual da SOFT em 1987, surgiu a oportunidade de estudar um grupo de crianças com essas Síndromes. Baty e colaboradores observaram que o primeiro trabalho na literatura pediátrica a discutir os desafios dos pais de crianças com trissomia 18 utilizou o grupo de apoio da SOFT para identificação de casos. **Este estudo direcionou os médicos nos cuidados a longo prazo de crianças com trissomia 18, assim como eles fariam com qualquer criança com deficiência (Van Dyke e Allen, 1990; Carey, 2010).**

Uma publicação de 1994 de um estudo feito por Baty *et al.*, envolveu pais da SOFT que preencheram questionários sobre o desenvolvimento psicomotor de seus filhos com trissomia 18 ou trissomia 13. Os registros médicos para a maioria destas crianças foram também obtidos para este estudo, com permissão dos pais. As atividades comuns relatadas para ambas as síndromes eram as seguintes e mostraram uma progressão das habilidades de acordo com a idade:

Primeiro ano: emitir sons, rolar, sorrir responsivamente, reconhecer e reagir a adultos próximos;

Dois e três anos: sentar apoiado, permanecer com objetos, imitar, brincar com jogos de bebês, sentar independente e reconhecer palavras;

Quatro à seis anos: rastejar conscientemente, brincar sozinha, seguir comandos simples, ajudar em tarefas de higiene, ficar de pé, entender causa e efeito e uso de sinais;

Crianças mais velhas: identificar objetos comuns, usar andador, rastejar, entender palavras e frases. O desenvolvimento de habilidades como andar e usar o banheiro foram relatadas para trissomia 13.

(Baty *et al.*, 1994)

Os marcos de desenvolvimento relatados para ambas as síndromes foram catalogados por Baty *et al.* (Veja marcos de desenvolvimento na Trissomia 18 e na Trissomia 13, tabela 4). Dentro dos boletins da SOFT, alguns pais de crianças com trissomia 18 notaram sucesso nas habilidades de higiene pessoal supervisionadas. Duas crianças com trissomia 13 usam adequadamente declarações de uma palavra, conforme relatado pelos pais que contribuíram para este livro. Uma criança com trissomia 18 foi vista em pé de maneira independente na conferência da SOFT.

Embora indivíduos com trissomia 18 e trissomia 13 estivessem claramente vivendo com uma deficiência de desenvolvimento de severa a profunda, elas conseguiam desenvolver muitas habilidades da infância e continuavam sempre aprendendo (Baty *et al.*, 1994). Crianças com trissomia 18 e trissomia 13 conseguem progredir mesmo que haja uma significativa incapacidade, não sendo apropriado usar o termo "vegetativo", como às vezes é usado em decisões de suporte de vida, nas

situações de terapia intensiva¹⁹ (Carey, 2012). Baty relatou estágio de desenvolvimento em crianças mais velhas, com trissomia 18 variando de 6 a 7 meses e naqueles com trissomia 13 em média de 13 meses (Carey, 2010).

"A tenacidade de Joey eliminou todas as dúvidas que qualquer um de nós tínhamos sobre ele! Ele sentou, rastejou e andou! Ele aprendeu a dizer as palavras 'Papai, mamãe, cima e vamos' e ele as usou adequadamente!" P.F., trissomia 13

"Stacy entende muito mais do que aquilo que ela é frequentemente capaz de nos comunicar." B.V., Stacy, trissomia 18

Pamela e Michael Healey tiveram um filho, Conor (02/04/1986 - 09/04/1986), que nasceu com trissomia 18. Um estudo realizado por Pamela J. Healey (PhD) em 2001-2 envolveu pais integrantes da SOFT, que preencheram questionários e participaram de entrevistas sobre o comportamento social, motor, de comunicação e adaptativo de seus filhos. Veja a Tabela 3.

O desenvolvimento continua ao longo da vida de cada síndrome com alguma perda de habilidade, particularmente motora, relacionada à idade ou às restrições da doença. (Healey, 2003). Aqueles com doença progressiva, eventualmente, podem ter maior dificuldade com habilidades, hospitalização e/ou cirurgia, tendo retrocessos com longos períodos necessários para recuperar habilidades, se a recuperarem em sua totalidade. **A diferença entre crianças com condições de trissomia e seus pares em desenvolvimento típico aumenta à medida que envelhecem, de modo que os quocientes de desenvolvimento diminuem, mas a aquisição de habilidades continua (Healey, 2003).** Baty *et al.* observou que a queda na curva de desenvolvimento para aqueles com trissomia quando comparados com a média de desenvolvimento de crianças **não representa uma perda de habilidades**, mas sim maior distância da curva normal. Uma pesquisa on-line com pais pertencentes aos grupos de apoio para a trissomia 18 e 13, descreveu uma deficiência significativa nas crianças sobreviventes, mas registrou que as crianças aprendem e progridem em seu próprio ritmo (Janvier *et al.* 2012).

Healey também avaliou sua pesquisa envolvendo 20 crianças com síndromes relacionadas em mosaico ou trissomia parcial 18 ou 13, na faixa etária de 25 meses - 17 anos, e observou melhores funcionalidades nestes do que naqueles com trissomia completa 18 ou 13, mas alguns apresentaram funcionalidade em níveis similares aqueles com trissomia completa. Nas pessoas com síndromes relacionadas, 20% demonstraram habilidades sociais de pelo menos 36 meses com alguns superiores a 48 meses. Mais de 50% apresentou habilidades de comunicação de pelo menos 12 meses, com alguns superando os 36 meses (Healey, 2003).

Terapias física, ocupacional, fonoaudiologia e visual estão disponíveis para as crianças que atendem aos critérios para programas de intervenção precoce ou educação especial em escola pública. Aqueles com trissomia 13 que apresentam deficiência visual e auditiva podem precisar de um programa mais

¹⁹ No Brasil não é permitido, via de regra, que os aparelhos, que estão sendo utilizados na terapia do paciente, sejam desligados.

abrangente. Os pais que levam seus filhos para terapias extras em uma clínica precisarão de indicação médica da criança e devem verificar com o setor de faturamento da clínica para saber como estes serviços serão reembolsados²⁰.

Tabela 3

Trissomia 18 e Trissomia 13 – Desenvolvimento e Estudo de Habilidades

Crianças Estudadas

37 crianças com trissomia 18 completa, com idades de 18 meses-21anos

12 crianças com trissomia 13 completa, com idades variando de 13 meses-24 anos

Desenvolvimento Total daqueles com trissomia 18 foi abaixo dos 18 meses. Aqueles com trissomia 13, foi alguns meses depois.

Desenvolvimento Social foi a área de maior força para ambas as trissomia, a 13 e a 18. A maioria dos que tem trissomia 18 demonstraram desenvolvimento social nos 7-24 meses de idade, com pontuação um pouco menor. Aqueles com trissomia 13 estabeleceram de 7-24 meses e mais crianças com trissomia 13 aproximaram-se do nível de dois anos do que aqueles com trissomia 18.

Habilidades de comunicação se mostraram funcionais para ambas desordens com 50% aos 6-12 meses. Alguns com trissomia 13 e poucos com trissomia 18 atingiram o nível de 12-18 meses. Quase um terço com trissomia 18 mas menos de 10% com trissomia 13 se mostraram funcionais antes de 7 meses em comunicação.

Habilidades Motoras 50% dos com trissomia 18 mostraram-se funcionais antes dos 7 meses com 90% pontuando aos 12 meses ou menos. Aqueles com trissomia 13 foram ligeiramente mais fortes com 75% nos 12 meses, ou antes disso.

Habilidades da vida diária mostrou que aproximadamente 20% daqueles com trissomia 18 se apresentaram funcionais acima dos 12 meses de idade. Na trissomia 13, um terço demonstraram habilidades acima de 12 meses.

Social Development of Children with Trisomy 18 and Trisomy 13 in the Context of Family and Community (Healey PJ, 2003)

Disponível em inglês e espanhol, os livros da SOFT *Trisomy 18 Handbook for Families* (Trissomia 18: Manual para as famílias) e *Trisomy 13 Handbook for families* (Trissomia 13: Manual para as Famílias)

²⁰ No Brasil, para tratamentos dentro do Sistema Único de Saúde (SUS) não é possível buscar administrativamente reembolso. Para convênios médicos, deve-se verificar o contrato firmado e as determinações da ANS (Agência Nacional de Saúde Suplementar).

forneem informações sobre intervenção precoce e educação em escolas públicas²¹. Os pais podem entrar em contato com seu departamento local de educação para obter detalhes sobre o registro e a localização da escola que seu filho frequentará. A educação especial pode não ser fornecida em todas as escolas, mas a lei exige disponibilidade dentro do distrito, devendo serviço de ônibus ser fornecido. Agendamentos para visitar a sala de aula, conhecer o professor e quem mais puder interagir com seus filhos podem ser feitos pelos pais²². A maioria das famílias tem sentimentos mistos sobre o envio de seus filhos para a escola.



Morgan
14/09/1996
Trissomia 18

“Morgan começou a usar andador aos 7 anos para se locomover na escola. Todavia, ela começou a andar segurando nas coisas em torno dos 4 anos e nós continuamos segurando suas mãos para que ela ande em casa.” M.K., 2007

Morgan sofreu reparo de DSV com 8 semanas de vida quando pesava 2,948 kg.



Lunah
03/12/2015
Trissomia 18

²¹ A Política Nacional de Educação Especial prevê a obrigação de inclusão de todas as crianças, devendo as escolas implantarem medidas de apoio. Porém, faz-se necessário verificar diretamente na escola ou no Município se há escolas que atendam as demandas da criança.

²² As referências do texto são baseadas na lei norte-americana.

Tabela 4**Marcos do Desenvolvimento na Trissomia 18 e Trissomia 13**

Trissomia 18	mês médio	Erro Padrão	Média T18	N	Média Normal
Sorrir responsivamente	4,7	(0,5)	0,5-24	54	0-2
Manter a cabeça erguida	9,0	(1,5)	0,3-36	33	0-2,5
Olhar para brinquedo/pessoa	4,4	(0,6)	0,2-24	57	0-1
Alcançar um objeto	9,6	(1,2)	2,5-36	38	3-5
Rir alto/gargalhar	13	(3,1)	2,3-96	36	1,5-3,3
Sentar-se com ajuda	20,4	(2,9)	3,5-60	25	1,6-4,3
Sentar-se sozinho	38,5	(6,3)	7,5-72	12	4,8-7,8
Falar sons de consoantes	23,0	(6,2)	8,0-52	8	5,6-10
Rolar	30,5	(16,5)	0,2-540	32	2,2-4,7
Primeiros dentes	11,5	(0,7)	4,0-20	30	4,0-17
Equilibrar-se nas mãos e joelhos	53,7	(18,1)	12-204	10	-
Andar com andador	39,5	(7,4)	24-60	5	-
Andar segurando os móveis	72			1	7,4-12,7
Andar sozinho				0	11,2-14,4
Usar sinais	61,5	(9,9)	36-84	4	-
Número de Sinais	2	(0,4)	1-3	4	-
Número de Palavras	3,4	(0,7)	1-5	5	-
<hr/>					
Trissomia 13	mês médio	Erro Padrão	Média T13	N	Média Normal
Sorrir responsivamente	5,5	(1,3)	0,5-1,5	12	0-2,0
Manter a cabeça erguida	9,5	(2,4)	0,7-24	10	0-2,5
Olhar para brinquedo/pessoa	8,4	(3,3)	0,9-40	12	0-1,0
Alcançar um objeto	14,2	(2,3)	4,5-30	10	3,0-5,0
Rir alto/gargalhar	10,4	(2,0)	4-20	9	1,5-3,3
Sentar-se com ajuda	22,4	3,1	15-36	7	1,6-4,3
Sentar-se sozinho	31,0	5,7	23-42	3	4,8-7,8
Falar sons de consoantes	19,4	7,6	11,8-27	2	5,6-10
Rolar	11,2	1,9	4-24	10	2,2-4,7
Primeiros dentes	10,0	1,3	4-18	10	4,0-17
Equilibrar-se nas mãos e joelhos	41,5	6,5	35-48	2	-
Andar com andador	32,5	12,1	9-58	4	-
Andar segurando os móveis	56,5	15,5	41-72	2	7,4-12,7
Andar sozinho	112			1	11,2-14,4
Usar sinais	72			1	-
Número de Sinais	6			1	-
Número de Palavras				0	-

Fonte: Baty BJ, Jorde LB, Blackburn BL, Carey JC (1994) Natural history of trisomy 18 and 13. II. Psychomotor Development. Am J Med Genet 49:190 c 1994 Wiley-Liss, Inc. reimpressão com permissão de John Wiley & Sons, Inc.

A incerteza da sobrevivência dificulta a decisão dos pais de matricular seus filhos em um programa de intervenção precoce. No entanto, a maioria descobrirá que a participação nessas atividades beneficia tanto a criança quanto os pais. Os pais participantes dos programas estão frequentemente dando suporte uns aos outros e compartilhando informações úteis. **O encaminhamento para intervenção precoce é recomendado no atendimento contínuo de bebês e crianças com trissomia 18 e trissomia 13 (Carey, 2010).** Com a orientação desses programas, tempo e amor, essas crianças desenvolvem suas próprias personalidades, aprendendo a responder positivamente aos cuidadores, aprendem a indicar preferências em brinquedos e lentamente adquirem habilidades atingindo alguns marcos de desenvolvimento.

"Enviar Joseph para a escola era algo que nós nunca tínhamos sonhado ver. Depois de cinco anos tendo-o tão próximo, no início foi difícil abandoná-lo na escola. Mas ele amou e eu tenho mais liberdade." M.S., Joseph, trissomia 18

"Pedimos à escola para enviar um professor para nossa casa depois de uma longa estadia no hospital. Ela teria ido para o ensino médio quando ela se recuperou, mas decidimos que era melhor continuar com professor e terapeuta vindo à nossa casa e a escola concordou em fazê-lo." A.B., Megan, trissomia 18

Tabela 5. Doenças Comuns & Problemas de Saúde na Trissomia 18 ou na Trissomia 13

Incidência frequente

Apneia
 Defeitos Cardíacos Congênitos
 Constipação
 Infecções de ouvido
 Pressão Sanguínea Elevada (13)
 Dificuldades alimentares
 Refluxo gastroesofágico (GE)

Fotofobia (18)
 Pneumonia
 Hipertensão Pulmonar
 Escoliose
 Convulsão
 Sinusite
 Infecção no Trato Urinário

Incidência menos frequente

Catarata em crianças com trissomia 13
 Glaucoma em crianças com trissomia 13
 Tumor de Wilms (câncer renal) em crianças com trissomia 18
 Outras anomalias

Incidência baixa

Hepatoblastoma (tumor hepático) em crianças com trissomia 18

Fonte: Registro SOFT, the SOFT touch, The SOFT times, 1988-2014

Problemas do Sistema Nervoso Central e Tônus Muscular Anormal

Anormalidades do cérebro e disfunção do sistema nervoso central contribuem para os problemas de saúde comuns para aqueles com trissomia 18 ou 13: apneia, convulsões e problemas de tônus muscular.

Apneia Central

As três principais categorias de apneia são central, obstrutiva (ver página 61) ou mista; uma combinação de apneia central e obstrutiva. A apneia do sono infantil é definida pela Academia Americana de Pediatria como "um episódio inexplicável de interrupção da respiração por 20 segundos ou mais, ou uma pausa respiratória mais curta associada à bradicardia, cianose, palidez e/ou hipotonia marcantes". **A prematuridade é a causa mais comum da apneia central infantil, mas é importante considerar outras causas.**

Sugere-se que a **apneia central**, seja isolada ou em combinação com outros problemas de saúde, em que a respiração faz pausas devido a disfunção do centro respiratório do sistema nervoso central no cérebro, é a causa mais comum de morte naqueles com menos de um ano de idade contendo trissomia 18 ou trissomia 13 (Root e Carey, 1994; Embleton *et al.*, 1996; Wyllie *et al.*, 1994; Carey, 2010). Alguns pais postam nas redes sociais que o tratamento com cafeína para apneia central ajudou; outros dizem que não teve efeito. Dr. Carey viu a cafeína sendo prescrita algumas vezes para bebês com apneia central, mas sem nenhum benefício definitivo. "Tratar a apneia central com cafeína é uma opção sobre a qual os pais podem pedir opinião de seus médicos" (Carey, 2012, comunicação pessoal).

Os médicos devem ter em mente a apneia epiléptica ao tratar apneias em neonatos com trissomia 18 (Fukasawa *et al.* 2015). No boletim informativo do SOFT Times de setembro de 2016, o Dr. Steven Cantrell lista **gatilhos visuais** mencionados por pacientes adultos com epilepsia fotossensível **que causam convulsões ou apneia ocasional**. Ele sugere que os mesmos gatilhos podem afetar as crianças com trissomia 18 ou trissomia 13 e aconselha que essas crianças usem óculos de proteção quando estiver com a família em torno de computadores, televisão, telefones celulares e outros com tela LED. Estes são gatilhos conhecidos para crianças em risco. (Veja a página 42).

Convulsões

As convulsões são um problema funcional do sistema nervoso que ocorrem em cerca de 25% a 50% dos bebês e crianças mais velhos com trissomia 18 ou trissomia 13 (Carey, 2010). A Epilepsia fotossensível (EFS) é comum na trissomia 18 e na trissomia 13 (Cantrell, boletim informativo da SOFT, 2016). Acesse www.trisomy.org²³ (Fotofobia e Epilepsia Fotossensível).

²³ Não disponível em português.

É possível que uma pequena quantidade de conteúdo estomacal sofra refluxo ou seja vomitado durante uma convulsão, obstruindo temporariamente as vias aéreas ou correndo o risco de aspiração. Os pais devem informar ao médico se seus filhos estiverem experimentando movimentos repetitivos incomuns, com agitação, um olhar em branco, olhos vibrantes, cabeça ou olhos voltados para um lado, ou qualquer outro comportamento preocupante, as **observações dos pais, bem como alguns testes, podem ajudar a identificar se a criança está passando por convulsões**. Se apropriado, o encaminhamento a um **neurologista** pediátrico pode ser feito pelo médico da criança. O teste é realizado com um eletroencefalograma (EEG) que mede a atividade elétrica no cérebro usando sensores ligados ao couro cabeludo, durante um estudo de sono noturno. Há uma variedade de diferentes medicamentos para tratar convulsões e o neurologista precisará das observações dos pais para ajudá-lo a determinar se um medicamento é eficaz ou se há problemas com efeitos colaterais.

Convulsões tendem a ser mais complicadas em crianças com trissomia 13, possivelmente devido à presença de um defeito estrutural no cérebro chamado **holoprosencefalia (HPE)**. HPE é uma falha do prosencefalo embrionário em se dividir de maneira adequada em lobos dos hemisférios cerebrais. **As más-formações de HPE variam de suave a grave e geralmente estão presentes em algum grau em cerca de 60-70% dos bebês com trissomia 13** (Carey, 2005). A neuroimagem pode determinar a presença de holoprosencefalia e é importante na previsão do prognóstico em pessoas com trissomia 13. Embora se saiba que as crianças com trissomia 13 *sem* holoprosencefalia têm apneia central, aqueles que sobrevivem ao primeiro ano de vida não têm holoprosencefalia semilobar (os hemisférios cerebrais estão parcialmente divididos) nem holoprosencefalia alobar (o cérebro não se dividiu) (Reynolds *et al.*, 1991; Morelli *et al.*, 2000; Carey, 2010). Sugerindo que a presença de HPE seja um fator de risco para a sobrevivência na trissomia 13.

Tônus Muscular Anormal

A hipertonia refere-se ao aumento do tônus muscular. Hipotonia significa tônus muscular diminuído. Os resultados neurológicos secundários ou funcionais na trissomia 18 e na trissomia 13 incluem a hipotonia na infância e, posteriormente a hipertonia. Crianças mais velhas que possuem trissomia 18 geralmente têm uma mistura com braços e tronco contendo pouco tônus, e com pernas que eventualmente tem o tônus aumentado (Carey, 2010).

Problemas no sistema nervoso central e o tônus muscular anormal afetam o desenvolvimento de habilidades motoras. Relacionado a isso, crianças com trissomia 18 ou trissomia 13 podem desenvolver problemas crônicos de saúde, como **escoliose** (curvatura da coluna vertebral), deslocamento do quadril e endurecimento de seus tendões (contraturas). O desenvolvimento do **estrabismo** (olho(s) virado(s) para dentro ou para fora) pode resultar em tônus muscular ocular desigual. O **nistagmo** (movimentos oculares involuntários) pode ser de origem neurológica (Comunicação pessoal, Dr. Steven Cantrell, 2011).

Se apropriado, o médico da criança pode indicá-la a um **ortopedista** pediátrico para cuidar de problemas do aparelho locomotor e a um **oftalmologista** pediátrico para problemas relacionados à visão. Os pais relatam frequentemente o uso de um colete ortopédico feito sob medida para prevenir ou retardar uma progressão da escoliose, órteses tornozelo-pé (AFOs, igualmente conhecida como

talas da canela), e faixas ou óculos para os olhos com o intuito de fortalecer os músculos do olho, como prescrito por especialistas para seus filhos. Terapias físicas, ocupacionais, de fala, música e visão são relatadas como benéficas para seus filhos, pelos pais.

Problemas alimentares

Um bebê nascido com trissomia 18 ou trissomia 13 geralmente começa a vida com problemas alimentares, que exigem paciência e persistência dos pais e auxílio dos profissionais de saúde. Alguns recém-nascidos são muito doentes ou prematuros para se alimentarem e são mantidos temporariamente com alimentação intravenosa (IV) até poderem tolerar a alimentação.

Bebês e crianças precisam receber calorias suficientes para prover energia, conforto e crescimento, e líquido suficiente para uma hidratação adequada. Os bebês se nutrem geralmente por sua ação de sugar, mas os recém-nascidos com trissomia 18 ou trissomia 13 sugam frequentemente têm pouca força e se cansam rapidamente com o esforço de chupar a mamadeira ou o seio materno. Alguns pais relataram que seus bebês não tinham capacidade para sugar. É um risco para essas crianças a aspiração de alimentos e leite. A aspiração é a passagem de pequena quantidade de líquido do esôfago através da traqueia e pulmões, o que pode causar uma pneumonia aspirativa (Veja a página 33).

A fraca coordenação dos músculos usados para respirar, sugar e engolir é um problema comum para esses bebês, podendo causar ingestão inadequada, asfixia e vômitos, às vezes. Tais problemas tornam difícil e demorado para os cuidadores alimentarem os bebês com fórmula suficiente para nutrição e hidratação adequadas. Estas questões alimentares frequentemente continuam nos bebês e crianças mais velhos. Se necessário, deve-se encaminhar a uma clínica de disfagia (dificuldade de engolir), ou a um profissional especializado para a indicação de exercícios orais, técnicas de alimentação e dispositivos adaptativos para ajudar na alimentação e/ou encaminhamento a um **gastroenterologista** pediátrico para que uma avaliação seja realizada. **Pode ser necessário realizar uma avaliação radiográfica (raio-X) para confirmar se a criança pode proteger suas vias aéreas para evitar a aspiração.**

A maioria dos bebês/crianças com trissomia 18 ou trissomia 13 é alimentada através de uma sonda nasogástrica (NG), quando passada pelo nariz, ou orogástrico (OG), quando inserido pela boca, passando pelo esôfago até o estômago. Eventualmente, alguns pais optam por colocarem uma sonda de gastrostomia permanente (sonda G, veja a página 31). O registro de Cirurgia da SOFT indica que a cirurgia mais comumente relatada para bebês e crianças com trissomia 18 ou trissomia 13 é a colocação de sonda diretamente no estômago, gastrostomia permanente (sonda G). Alguns pais relataram usar uma chupeta na boca de seu bebê para estimulação oral sempre que seu bebê é alimentado por gavagem. Eventualmente, alguns bebês aprenderam a tomar na mamadeira.

A amamentação no seio é mais difícil do que na mamadeira para todos os bebês. Para amamentar, a ajuda de uma profissional em lactação provavelmente será necessária. Na maioria das vezes, bebês

com trissomia 18 ou trissomia 13 são incapazes de aprender a se alimentarem por mamadeira ou mamar no seio; entretanto alguns pais relatam o sucesso com a mamadeira e alguns outros relatam o sucesso com amamentação.

"Ela ainda não tinha sido diagnosticada e recebeu alta para casa aos 7 dias de vida. Foram duas semanas de tentativas antes que ela finalmente aprendesse a pegar o seio e sugasse. Ela foi amamentada durante seu primeiro ano e ganhou 10 quilos." A.B., Megan, trissomia 18

"A enfermeira e eu trabalhamos em sua sucção e nós colocávamos uma chupeta na boca dela durante a alimentação. Ela... finalmente começou a mamar na mamadeira." (The SOFT Times, 2001).

Fissuras

As fendas orofaciais estão presentes em cerca de 10% dos bebês com trissomia 18 e 60% - 80% daqueles com trissomia 13 (Jones, 2013). Lábio leporino pode impedir uma criança de fechar a boca em torno do mamilo, o que é necessário para uma sucção efetiva. Fissura palatina pode permitir que algum alimento escoe nas passagens nasais através do céu da boca. Estes bebês exigem geralmente bicos especiais e orientação específica da equipe de enfermagem do berçário ou de especialistas alimentares para a realização de alimentação oral. A mamadeira especial "Haberman Feeder" foi citada por pais com bebês nascidos com fissura palatina, como a mamadeira que permitiu que seu filho aprendesse a mamar. Este produto tem um novo nome e agora é chamado de Alimentador para Necessidades Especiais. A empresa que comercializa este artigo acha que ele é benéfico para bebês com outras questões como fenda palatina e tem também uma versão mini para bebês prematuros. Alimentadores para Necessidades Especiais podem ser encomendados na Medela, Inc. em www.medela.com > pesquise por alimentador para necessidades especiais (special needs feeder) ou (1-800-435-8316 inglês ou espanhol)²⁴. Os pais devem verificar com a seguradora/plano de saúde sobre essa cobertura já que estas mamadeiras são caras e necessárias por uma razão médica.

O Registro de Cirurgia da SOFT (SOFT-SR) mostra mais cirurgias de reparo de fissura labial e/ou palato feitas naqueles com trissomia 13 em comparação com aqueles com trissomia 18. Os reparos podem envolver mais de uma cirurgia. Se a criança tiver um defeito cardíaco, o cirurgião plástico deve consultar o cardiologista da criança e os riscos x benefícios da cirurgia devem ser discutidos com os pais. Outros especialistas, tais como um cirurgião de ouvido, nariz e garganta (OTORRINO) podem ser consultados neste tipo de reparo. Alguns pais optam por não realizar cirurgia.

*"Grace estava bebendo em uma mamadeira **Haberman**. Esta mamadeira é especialmente projetada para bebês com fenda palatina." (The SOFT times, 2004)*

*"Ela foi inicialmente alimentada através de sonda, mas quatro dias depois, ela foi capaz de tomar a fórmula e leite materno pelo alimentador especial da **Haberman**." (The SOFT Touch, 2002)*

²⁴ É possível encontrar estes Alimentadores para Necessidades Especiais no Brasil.

Sustentação da Cabeça

Muitos bebês/crianças com trissomia 18 ou trissomia 13 frequentemente hiperestendem suas cabeças ou deixam-na caída para trás. Tal postura pode tornar a deglutição mais difícil. A equipe de enfermagem pode mostrar aos pais como posicionar e apoiar a cabeça do bebê para a alimentação. Quando apropriado, o médico da criança pode encaminhá-la a um fisioterapeuta para aconselhar quanto ao posicionamento, equipamento de se sentar para o alinhamento do corpo e a terapia apropriada para melhorar o tônus muscular. Com tempo e terapia, o controle da cabeça geralmente melhora.



Sofie Marie
24/01/2014
Trissomia 13

"Sofie Marie se alimentando em sua mamadeira Haberman e também alimentada por sonda nasogástrica. Consultas foram realizadas para reparo da fenda labial bilateral e fenda palatina"
K.H., 2014



Patrick
06/02/1987 – 18/04/1987
Trissomia 18

"Patrick nos ensinou tanto sobre o amor em tão pouco tempo." V.S., 1986

Irritabilidade

Alguns pais relatam que seus bebês com trissomia 18 ou trissomia 13 ficam muitas vezes irritados. Os bebês engolem o ar, especialmente ao ser alimentado, o que pode causar desconforto abdominal. É aconselhável fazer com que o bebê arrote durante a alimentação e ao término dela. A Constipação (ver página 35) causa desconforto e é um problema comum na trissomia 18 ou trissomia 13. O refluxo gastroesofágico (GE) (ver página 33) contribui para o desconforto e é um problema conhecido na trissomia 18 ou 13. Os bebês com dificuldades alimentares podem igualmente ficar incomodados e irritados devido à fome.

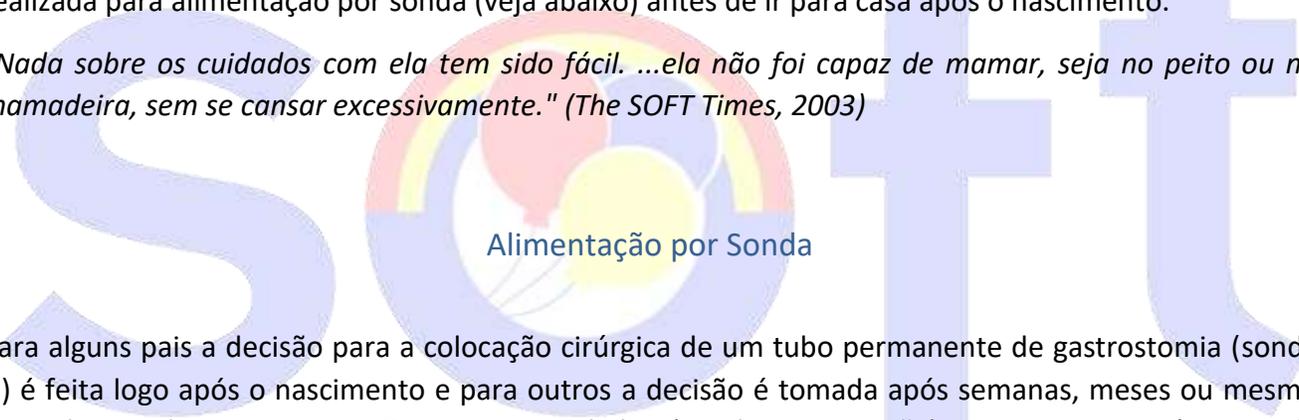
Todos os bebês têm períodos de inquietação e para pais, que estão tendo essa experiência pela primeira vez, pode ser difícil saber se seu bebê está excessivamente irritado. Informe ao pediatra se você está frequentemente se esforçando e tentando consolar um bebê inquieto. Medicamentos para estes sintomas podem ser considerados pelo pediatra e mudanças de fórmula também podem ser consideradas, se necessário.

Uma pequena porcentagem de todos os bebês tem cólica. Quando os bebês choram sem estar doente, com fome, desconfortáveis ou com dor, falamos que é cólica. A cólica geralmente começa em torno de três semanas de idade e vai até os três meses em média nos bebês. O choro inexplicável de um bebê é muito estressante para os pais. Fale com o pediatra se seu bebê estiver chorando excessivamente.

Fadiga

O defeito congênito no coração, o tônus muscular alterado e o baixo peso são problemas que contribuem para a fadiga nos bebês. O trabalho de coordenar a respiração, sucção e deglutição durante a alimentação necessita calorias e alguns bebês se cansam rapidamente com esse esforço. Pequenas quantidades de fórmula, dadas com frequência e usando bicos bem macios para bebês prematuros pode ser menos cansativo. Alimentar um bebê recém-nascido a cada duas ou três horas é desgastante para as mães, assim é importante deixar seus esposos ou outra pessoa ajudar tanto quanto possível. O ganho de peso é lento nesses bebês. A alimentação por gavagem é dada como um suplemento à alimentação oral por alguns pais. Alguns bebês podem precisar de ser alimentados totalmente por gavagem. Poucos recém-nascidos com trissomia 18 ou 13 tiveram uma gastrostomia realizada para alimentação por sonda (veja abaixo) antes de ir para casa após o nascimento.

"Nada sobre os cuidados com ela tem sido fácil. ...ela não foi capaz de mamar, seja no peito ou na mamadeira, sem se cansar excessivamente." (The SOFT Times, 2003)



Alimentação por Sonda

Para alguns pais a decisão para a colocação cirúrgica de um tubo permanente de gastrostomia (sonda G) é feita logo após o nascimento e para outros a decisão é tomada após semanas, meses ou mesmo anos depois do nascimento. O primeiro cuidador (geralmente a mãe) assume que será capaz de alimentar o bebê e pode criar um sentimento de anormalidade ou mesmo uma sensação de que falhou ao perceber que uma sonda de alimentação é necessária para bebê. Uma parcela muito pequena destes bebês/crianças pode ser adequadamente nutrida e hidratada sem a ajuda de um tubo de alimentação. Muitos pais acham que o uso dela beneficia ambos, a criança e os pais. Enquanto a maioria utiliza fórmulas enterais comerciais para alimentar seus filhos através da sonda, nos últimos anos, alguns pais postam no Facebook sobre fórmulas alimentares caseiras. Converse com o pediatra do seu filho se considerar esta última opção e esteja ciente da importância de consultar um nutricionista antes de usar alimentação caseira.

Após a colocação cirúrgica da sonda de gastrostomia, através da parede abdominal, o orifício precisa de tempo para cicatrizar em torno do tubo G de quatro a seis semanas, e, em seguida, o médico remove o tubo G e, no lugar dele insere um botão de gastrostomia (G-botão) no orifício. A colocação do botão G pode ser feita no consultório ou clínica médica. O botão G fornece uma abertura no nível da pele para o estômago, que permite a inserção de uma sonda para alimentação. Ter o botão G é

mais conveniente, pois é mais fácil colocar roupas sobre ele e o cuidador não precisa se preocupar em pegar ou puxar a sonda G que se estenderia por alguns centímetros. Existem vários tipos de botão G, mas a disponibilidade pode depender com qual empresa o hospital tem contrato no momento da cirurgia.

Se uma criança com trissomia 18 ou trissomia 13 não é alimentada com mamadeira ou no seio até 6 meses de idade, a indicação da gastrostomia deve ser considerada. Mesmo uma criança que parece ser capaz de se alimentar com mamadeira ou no seio deve passar por uma avaliação alimentar para analisar a competência das vias aéreas (Carey, 2010).

Quando uma criança tem uma doença ou um defeito cardíaco, um cardiologista pediátrico deve ser consultado antes de qualquer cirurgia e os benefícios e riscos da cirurgia devem ser discutidos. Alguns pais preferem evitar cirurgia e, se necessário, alimentar seu filho por gavagem. A equipe do hospital pode ensinar os pais a inserir com segurança a sonda e a verificar se a ponta está no estômago. Às vezes, ela é colada no rosto do bebê para ser usada em mais de uma alimentação, mas os pais devem sempre verificar se o posicionamento da sonda está correto antes de cada alimentação. Um estetoscópio é usado para este fim. Irritação da pele causada pela fita adesiva pode ser problemática. Informe ao médico se isso estiver acontecendo.

Alguns bebês ou crianças alimentados através de um tubo são também alimentados pela boca. Muitos são totalmente alimentados com tubos e poucos são alimentados apenas pela boca. Alguns aprendem eventualmente algumas habilidades de como se alimentar com a ajuda de um terapeuta ocupacional ou fonoaudiólogo. Um diagnóstico de trissomia 18 ou trissomia 13 torna seu filho elegível para programas de intervenção precoce e educação especial que fornecem terapias para aqueles que atendem aos critérios exigidos.

"Depois de muita perseverança (e sorte) Joseph agora come comida de mesa com as mãos e às vezes com uma colher. Ele bebe no copo e até mesmo numa caixa de suco." M.S., Joseph, trissomia 18

"Alimentá-lo foi difícil no início. Mas ficou melhor e ele aprendeu a comer comida com as mãos e beber no copo sem ajuda." P.F., Joey, trissomia 13

"O botão G (gastrostomia através de um orifício no abdômen) aos 5 anos de idade foi a melhor coisa que nós fizemos." B.V., Stacy, trissomia 18

Engasgos

Os bebês ocasionalmente se engasgam, cospem e às vezes vomitam enquanto estão sendo alimentados, mas na trissomia 18 ou trissomia 13, esses problemas geralmente ocorrem por diversas razões. Dificuldade em lidar com secreções orais, como drenagem de muco (catarro) na garganta a partir das vias áreas respiratórias superiores é comum e pode resultar em engasgos e/ou vômitos. Infecções nas vias respiratórias superiores (resfriados) e alguns tipos de alimentos, quando administrados pela boca, aumentam a produção de catarro. Ingestão inadequada de líquidos e certas medicações podem causar secura, o que engrossa as secreções mucosas. A orientação de um

nutricionista sobre hidratação adequada e alimentos especiais, bem como sobre engasgos e outros problemas alimentares pode ser útil. Engasgar pode ser uma questão comportamental ou um sinal de algum outro problema de saúde, tal como refluxo gastroesofágico. Veja o refluxo gastroesofágico abaixo. Se uma criança tem episódios frequentes de engasgos, os pais devem informar ao médico de seu filho.

"Ela definitivamente mostrou sinais de que algo diferente estava acontecendo. Ela começou a engasgar muito mais e parecia não tolerar mais sua comida tão bem." (the SOFT touch, 1993)

"Ela ocasionalmente tinha episódios de engasgos, mas depois ficaram mais frequentes, tendo de um a dois engasgos por dia. O pediatra ouviu minhas preocupações e com um teste detectou o problema que precisava de cirurgia." A.B., Megan, trissomia 18

Refluxo gastroesofágico e aspiração

Normalmente, os pais de bebês ou crianças com problemas alimentares são questionados pelo médico sobre a possibilidade de refluxo. O refluxo gastroesofágico é a volta de uma pequena quantidade do conteúdo estomacal em direção a garganta. O refluxo gastroesofágico é um achado consistente em bebês com trissomia 18 e 13. Em bebês mais velhos, é uma possível explicação para a irritabilidade e pneumonias recorrentes. A avaliação da presença do refluxo gastroesofágico como potencial fator nos problemas alimentares deve ocorrer (Carey, 2010).

O refluxo ácido crônico ao longo do tempo pode irritar o esôfago e colocar o bebê em risco de aspiração. A aspiração é a passagem de líquido do esôfago/estômago através da traqueia para os pulmões. Isto pode contribuir para o desenvolvimento de uma pneumonia aspirativa. A aspiração durante a alimentação ou a partir do refluxo pode levar à morte precoce.

Medidas simples podem ajudar a diminuir a ocorrência de refluxo, tais como manter a cabeça do bebê elevada aproximadamente 30 graus ou mais após a alimentação enquanto a digestão estiver ocorrendo, e levantar uma extremidade do colchão formando 30 graus para dormir. Não use travesseiros para elevação, pois a superfície firme do colchão é mais segura. É muito importante perguntar ao médico sobre as posições recomendadas para o sono devido ao refluxo ou aos frequentes problemas de cuspir, que pode resultar em pneumonia devido à aspiração. Geralmente, o refluxo ocorre com frequência em bebês e pode ser tratado com medicamentos prescritos pelo médico, mas, se persistente, o encaminhamento a um gastroenterologista pediátrico será necessário para recomendações sobre o tratamento.

A cirurgia de funduplicatura é feita para bloquear o ácido do estômago através do envolvimento completo do esôfago distal pelo fundo gástrico e pode ser sugerida, se a medicação para refluxo não for eficaz. O Registro de Cirurgia da SOFT mostra atualmente que 23% das crianças com trissomia 18 e sonda G também tiveram que realizar funduplicatura e 68% com trissomia 13 e tubo G também tiveram que realizar funduplicatura. Estes procedimentos não puderam ser realizados durante a

mesma cirurgia. Se uma criança tem um defeito cardíaco e uma cirurgia está sendo considerada, um cardiologista pediátrico deve ser consultado. Alguns pais recusam a cirurgia.

Tipicamente, a equipe de funcionários do hospital trabalha com pais para assegurar que seus recém-nascidos possam tomar a nutrição oral ou se alimentar por gavagem ou por uma sonda de gastrostomia antes que o bebê receba alta para ir para casa. Os bebês aptos a receber alta vão para casa com observações para acompanhamento de seu médico, para aqueles com condições limitantes de vida. A participação nesses programas é opcional. Veja a página 75. Esteja ciente de que os problemas citados neste capítulo podem não ser aparentes no recém-nascido, mas com o tempo, pode ser necessária uma avaliação e o tratamento por outros profissionais de saúde.

Alimentação de conforto

A sacarose (água açucarada) pode ser dada a criança na UTI neonatal, pois ela confere hidratação e conforto temporários a ela, mas não é alimento adequado. Esteja ciente que uma abordagem diferente para a alimentação tem ocorrido para alguns recém-nascidos com trissomia 18 ou trissomia 13, como visto na seguinte citação.

"Eu estava tirando leite materno, mas os cuidadores do hospital estavam dando ao nosso bebê apenas quantidades mínimas de sacarose (água açucarada) para conforto. Fiquei chocada quando eles nos informaram que alguns pais não alimentam seus bebês. Uma enfermeira foi essencial para nós e finalmente nosso bebê começou a receber o leite materno através de uma sonda nasogástrica." S.C., Simon, trissomia 18 [Global Genes advertisement (2014) Our "Labeled" Child's Name is Simon: Fighting for Treatment by Sheryl Crosier]²⁵

Um projeto de lei, chamado "Lei Simon"²⁶, foi assinado pelo governador do Kansas, Brownback, em 7 de abril de 2017, e entrou em vigor em 1º de julho de 2017. Este projeto de lei impede que o profissional de saúde prive de procedimentos para a manutenção da vida ou autorize a não tentativa de ressuscitar um menor, sem a permissão dos pais²⁷. E se os pais pedirem uma explicação sobre a "hospital's futility policy"²⁸, deve ser fornecida. O governador do Texas, Abbott, assinou uma lei semelhante em 16 de agosto de 2017, que passou a vigorar em 1º de abril de 2018.

²⁵ Não disponível em português.

²⁶ Lei com vigência no Estado do Kansas, Estados Unidos.

²⁷ No Brasil, a omissão do profissional ou dos pais pode, em tese, ser considerada crime.

²⁸ Tipo de política adotadas em hospitais americanos, não havendo equivalente no Brasil.



Simon
07/09/2010 – 03/12/2010
Trissomia 18

Simon é inspiração para:

A Lei de Simon

I Am Not a Syndrome; My Name Is Simon,
escrito por sua mãe, Sheryl Crosier.

Hello My Name Is Simon

Uma reflexão do amor de irmãos sobreviventes,
escrito por Samuel e Sean Crosier com Sheryl
Crosier.

Veja a página 8 para o link de obtenção

Constipação

Constipação se refere a dificuldade de esvaziar o intestino e é um problema comum para aqueles de todas as idades nascidos com trissomia 18 ou trissomia 13. Fezes constipadas são descritas como secas ou duras, mas no caso da trissomia 18 ou trissomia 13 também podem se referir à dificuldade de esvaziar o intestino, não importando qual consistência tenha. O desconforto abdominal, a sensação de estar empanturrado e a diminuição do apetite podem ocorrer com a constipação. Em consequência, um bebê que tolera um volume menor de alimento pode acordar com frequência por causa de fome.

Defeitos congênitos que afetam o intestino estão presentes em um pequeno número de bebês com trissomia 18 ou trissomia 13 (Jones, 2013). Informe ao médico de seu filho se ele estiver tendo dificuldade com os movimentos intestinais. Se necessário, pode ser feito um encaminhamento para um gastroenterologista pediátrico para avaliação, para descartar anormalidades na anatomia ou função do intestino. Numerosas causas e comorbidades estão associadas à constipação e os achados são importantes para o cuidado.

Rotina diária

A constipação é uma preocupação diária para aqueles com trissomia 18 ou trissomia 13. O conselho padrão para qualquer um com problemas de constipação é aumentar a quantidade de fibra na dieta, aumentar a ingestão de líquidos e fazer mais exercícios. Um aumento na fibra aumenta o volume do bolo fecal, mas pode ser ineficaz, se a ingestão de líquidos não for aumentada também. A orientação do pediatra ou nutricionista, sobre fórmulas, produtos enterais para alimentação por sonda ou dieta, além da quantidade de água necessária para hidratação adequada são importantes. Além disso, o conselho de um especialista em alimentação pode beneficiar aqueles com dificuldades alimentares; alimentação complementar ou por sonda pode ser necessária para algumas crianças.

Prevenir a constipação só com exercícios não é possível naqueles com trissomia completa 18 ou trissomia 13, assim o uso de um laxante é comum. Existem muitos tipos de laxantes com diferentes ações que o pediatra pode lhe indicar. MiraLax (polietileno glicol 3350 (PEG) sem eletrólitos) será discutido aqui, pois é considerado o "Padrão Ouro de Cuidados" para prisão de ventre em crianças (comunicação pessoal, Dr. JC Carey, 2013). MiraLax retém água nas fezes e é absorvido em quantidades mínimas com um risco muito baixo de desequilíbrio de eletrólitos (Walia *et al.*, 2013). É indicado para constipação ocasional em adultos, mas é usado também para crianças. A medicação laxante mais estudada é a PEG sem eletrólitos, para a qual há evidências de eficácia e segurança moderadas (Balsa, 2013).

Polietileno glicol (PEG) 3350 foi examinado minuciosamente pelo FDA devido seus efeitos neuropsiquiátricos adversos, e sua decisão em 2011 foi de que nenhuma ação é necessária com base nas informações disponíveis. Acesse a página da FDA em www.fda.gov. Converse com o médico do seu filho antes de iniciar o uso de MiraLax ou qualquer laxante. Quando estiver conversando sobre o MiraLax, informe ao médico se seu filho tem um histórico de doença renal, obstrução intestinal, ou síndrome do intestino irritável. Os efeitos adversos são relacionados a dose do laxante e incluem diarreia (10%), inchaço ou gases (6%), dor abdominal (2%), que quando presentes devem ser prontamente relatados ao médico (Ferry GD, 2013).

O supositório de glicerina Pedi-Lax (anteriormente Babylax) é outro produto familiar para os pais da SOFT. Ele foi desenvolvido para aliviar a constipação ocasional para crianças entre 2-5 anos de idade; devendo o médico ser consultado para uso em menores de 2 anos. Dr. Carey aconselha que todos os pais conversem com o médico antes de usar Pedi-Lax, que faz com que as fezes absorvam água tornando-as macias, promovendo motilidade intestinal geralmente dentro de 15 minutos a uma hora.

"Nada funciona para sempre com Stacy. A medicação e as técnicas usadas precisavam ser alteradas em poucos meses." B. V., Stacy, trisomy18

"Com cerca de 8 meses ela teve prescrição de uso de Lactulose, mas, às vezes, ela também precisa de Babylax. Na adolescência, ela teve prescrição de MiraLax e funcionou bem." A.B., Megan, trissomia 18

"Enquanto paciente de múltiplos Gastroenterologistas, ela experimentou alguns efeitos colaterais perigosos e duradouros, devido a altas doses de MiraLax (prescritas pelo médico)." J. S., Giuliana, trissomia 18 em mosaico

Habilidades de higiene pessoal

A colocação no assento sanitário, após as refeições e o sono, estabelece uma rotina de horário que geralmente é benéfica para o sucesso do treinamento no uso do sanitário.

"Ela é colocada no banheiro em horários rotineiros para urinar. Ela quase nunca faz na fralda." (The SOFT Times, 2003)

"Ela não indicava a necessidade de ir, mas respondia a rotina de uso do sanitário (após alimentação e sono), com cerca de 75% de sucesso para a urina e 80% para fezes." AB, Megan, trissomia 18

Impactação Fecal

A diminuição na frequência de evacuação e o aumento gradual na retenção de fezes resultam na secagem das fezes no reto e a constipação. Quando isto acontece as fezes retidas se tornam endurecidas, fazendo com que fique mais difícil para o bebê empurrá-las para fora e às vezes podem ficar impactadas e imóveis. É possível que as fezes saiam em torno da impactação e a criança pareça estar com diarreia. Orientação do médico é necessária para o tratamento da impactação fecal e para os cuidados com a constipação.

A constipação é uma queixa frequente que representa 5% das visitas ao consultório pediátrico (DDHealth.info.org). A maioria dos casos são diagnosticados como funcionais (não causados por anormalidade ou doenças), mas ocasionalmente, se crônica, a constipação pode ser um sintoma de um problema subjacente. Se necessário, exames e raios-X devem ser realizados para descartar anormalidades intestinais, obstrução ou doença.

Inúmeras cirurgias gastrointestinais (GI) estão listadas na SOFT-SR, que é encontrado no site da SOFT em www.trisomy.org. Por exemplo: o tratamento da obstrução ou ressecamento intestinal e o tratamento da má rotação intestinal abrangem um total de 22 crianças com trissomia 18, e 37 com trissomia 13 (Um dos quais passou por cirurgia de má rotação duas vezes em um intervalo de cinco anos). O divertículo de Meckel, uma anomalia congênita que pode causar obstrução, foi removido em 9 crianças com trissomia 18, e uma com trissomia 13.

Esteja ciente de que o enema deve ser usado com cautela, sob orientação do médico do seu filho, já que este procedimento pode retirar os eletrólitos do bebê e alterar os fluidos corporais em crianças. Isto é especialmente verdadeiro para enemas realizados com água da torneira (Marcas JW, 2012. Constipation, MedicineNet.com, WebMD).

Laxantes e fibras (com ingestão adequada de líquido) são eficazes na melhora peristaltismo intestinal, a menos que a constipação seja causada por uma doença ou por um trânsito gastrointestinal lento (a motilidade lenta no intestino grosso permite uma maior absorção de água e a secagem das fezes) (DDHealthInfo.org). Quando se consegue fezes macia, é importante continuar o tratamento diário, conforme prescrito, para evitar a recorrência da constipação.

Rotina de Cuidados Médicos, Crescimento e Outros Temas sobre Cuidados

O cuidado médico para aqueles com trissomia 18 ou trissomia 13 é muitas vezes complexo já que vários problemas de saúde são comuns. Os recém-nascidos que poderão receber alta do hospital precisarão estar sob os cuidados de um pediatra. Preparar os pais para a possível perda de seu bebê é

parte do trabalho médico, mas é crucial também preparar os pais para a pequena possibilidade de se tornarem cuidadores de uma criança com incapacidades. "Esperança é o que nos fez passar por tudo." (D.D., mãe da SOFT, 2013). Tenha em mente que mesmo aqueles que precisam de cuidados paliativos ou hospitalização podem viver mais tempo do que o previsto. Algumas poucas famílias da SOFT relatam que seus filhos receberam alta desses programas porque estavam bem melhor do que o esperado.

Cuidados médicos de rotina e alguns problemas de saúde potenciais para um bebê ou criança com trissomia 18 ou trissomia 13 são abordados neste capítulo. O acompanhamento pediátrico de bebês/crianças inclui medições e a elaboração de tabelas de crescimento, discutindo e registrando o progresso de desenvolvimento da criança, fornecimento de imunizações e a triagem de possíveis problemas. Informações documentadas do acompanhamento médico da criança servem de referência, quando utilizadas no preenchimento de formulários de saúde solicitados por profissionais especializados nesta análise. O início da intervenção precoce ou na escola pública geralmente requer um exame físico, visual e auditivo e o calendário de imunizações atualizado.



Jonathan
03/04/1996 – 27/08/2006
Trissomia parcial 3,5,13
desbalanceada

"Jonathan foi doador de tecidos. Nós não sabíamos até sermos questionados sobre a doação, a doação de órgãos ou tecidos é uma opção para aqueles com condição trissômica. Ele ter ajudado a outras pessoas nos conforta."
C.C., 2011



Arianna
19/06/2006
Trissomia 13

Crescimento

Baty *et al.* observou que bebês e crianças com trissomia 18 e trissomia 13 crescem lentamente e são geralmente menores do que outras crianças, especialmente aquelas com trissomia 18. As informações seguintes, do estudo de Baty *et al.*, explicam onde estes recém-nascidos estão em uma curva de crescimento ao usar um gráfico de crescimento padrão.

Dos 96 bebês/crianças com trissomia 18, o peso médio de nascimento foi 2,195 Kg. Em um gráfico de crescimento, eles estão consistentemente abaixo das linhas percentis mais baixas para peso e altura (comprimento), exceto no nascimento, onde eles tinham uma sobreposição com as linhas de curva de crescimento padrão.

Dos 31 bebês/crianças com trissomia 13, o peso médio ao nascimento foi de 2,676 Kg. Em um gráfico de crescimento, eles possuem mais pontos de sobreposição de peso e altura (comprimento) com a curva do gráfico de crescimento padrão do que a trissomia 18.

As medições da circunferência da cabeça para ambas as condições mostram sobreposição com a curva de crescimento padrão, embora as medias sejam menores.

Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: I., Growth, Physical Assessment, Medical Histories, Survival and Recurrence Risk (Baty et al., 1994)

Colocar o crescimento dessas crianças em um gráfico de crescimento padrão é tão inadequado quanto plotar o crescimento de um bebê prematuro em um gráfico de crescimento padrão. Uma avaliação mais detalhada do crescimento dos bebês prematuros está disponível, comparando seu crescimento com outros bebês prematuros.

A partir de informações fornecidas pelos pais e de registros médicos, Baty *et al.* desenvolveram as primeiras curvas de crescimento para peso, altura e circunferência da cabeça desde o nascimento até 18 anos de idade para trissomia 18, e do nascimento aos 7 anos para trissomia 13. Diferentemente dos gráficos de crescimento padrão masculino ou feminino, esses gráficos representam dados combinados de bebês e crianças de ambos sexos e fornecem uma média para a comparação com o crescimento de outras crianças com o mesmo transtorno. Veja as páginas 54-56. Sugere-se que essas curvas sejam impressas e colocadas junto aos registros médicos do seu filho, para monitorar o crescimento dele. Os gráficos de crescimento estão disponíveis para download e impressão no site da SOFT (www.trisomy.org)

Há um aumento na necessidade calórica para todo o bebê com doença cardíaca e as anomalias congênitas do coração estão presentes em cerca de 90% dos bebês com trissomia 18 e 80% daqueles com trissomia 13. O pediatra da criança pode encaminhá-la a um nutricionista, para determinar a necessidade calórica e discutir a dieta. Pode ser considerado o uso de fórmula altamente calórica ou suplementos nutricionais a serem adicionados à fórmula. A orientação do pediatra da criança, bem como da nutricionista, é importante para as crianças que apresentam dificuldade de alimentação. A alimentação por sonda, discutida no tópico Problemas Alimentares, permite maior controle sobre a quantidade de calorias e líquido consumidos. Algumas poucas crianças mais velhas com estas síndromes, que são alimentadas parcialmente ou totalmente pela sonda, têm percentis maiores de peso quando comparados a seus pares com mesma altura (comprimento).

"Ele ficou com 8,640 Kg por um ano e, em seguida, seu médico pediu para que fosse adicionado um suplemento em seu leite que lhe conferia calorias extras. Funcionou mesmo." (The SOFT Times, 2004)

"Apesar do prognóstico de incapacidade, ela continuou a crescer em comprimento, atingindo 53 cm e 2,500 Kg." (The SOFT Times, 2001)

"Eu nunca na minha vida pensei que eu teria que dizer que Stacy precisaria estar em uma dieta." (The SOFT Times, 2007)

"Depois de uma hospitalização prolongada, ela se tornou menos ativa do que imaginávamos. Alimentada totalmente através da sonda sem adição de calorias, ela gradualmente ganhou peso no ano seguinte. Com seus problemas cardíacos, pensamos que fosse retenção de líquidos, mas o médico avaliou e viu que ela estava gordinha. O nutricionista recalculou as calorias e água sob livre demanda necessárias para que ela perdesse um quilo por mês." A.B., Megan, trissomia 18

Puberdade

Três mulheres jovens com trissomia 18 e uma com trissomia 13 têm (ou tiveram) ciclos menstruais como relatado por seus pais para esta atualização. Os sinais secundários de puberdade se desenvolveram, tais como crescimento do cabelo púbico e das axilas (embaixo do braço) e o desenvolvimento de seios. A menarca (início da menstruação) ocorreu de 13 a 18 anos nos três casos de trissomia 18.

Normalmente, um aumento na gordura corporal é necessário para qualquer menina para atingir a puberdade. A mulher adolescente, que está abaixo do peso e é muito pequena para sua idade, como ocorre algumas vezes na trissomia 18, pode não atingir a puberdade. Uma jovem, com trissomia 18, que sobreviveu 25 anos não mostrou sinais de desenvolvimento da puberdade. Ela estava abaixo ou no menor percentil de peso na curva de crescimento da trissomia 18, flutuando entre 13,640 e 16,820 Kg nos últimos sete anos de sua vida. Alguns pais de meninas mais velhas relatam questões comportamentais, como beliscar a si ou aos outros e pequenas alterações de humor, ficando mais quietas. A presença de "Atitude" é mencionada por alguns pais; em todas as idades. Em seguida estão relatos selecionados sobre a puberdade em duas mocinhas e em um rapaz com trissomia 18, bem como de uma mocinha e um rapaz com trissomia 13.

Ela tinha 13 anos, com trissomia 18, e pesava cerca de 27,215 Kg na menarca. Ela tem agora 27 anos e pesa 36,287 Kg. Ela tem um fluxo menstrual normal por vários dias, mas os ciclos são irregulares. No início da puberdade, ela começou a ter convulsões e teve que ser medicada. Sua mãe relata que suas convulsões são induzidas hormonalmente.

Ela tinha 15 anos de idade, com trissomia 18, e pesava em torno de 30 Kg na menarca. Atualmente, ela tem 32 anos e pesa 34 quilos. Ela tem fluxo normal por 2 dias e fluxo reduzido por mais 1-2 dias. Seus ciclos são muito irregulares, às vezes com 5-6 meses de intervalo, algumas vezes esparsadas por 6 - 7 meses. As convulsões se iniciaram quando ela tinha 8 anos de idade. Sua mãe relata que suas convulsões não estão relacionadas a alterações hormonais.

Um jovem com trissomia 18, que sobreviveu por 21 anos, teve o crescimento de uma pequena quantidade de pelo púbico e nas axilas quando ele tinha cerca de 18 ou 19 anos de idade, mas nunca

apresentou pelos faciais. O início das convulsões ocorreu no final da adolescência e sua mãe acredita que as convulsões estavam relacionadas a alterações hormonais que ocorreram com a puberdade.

Ela tinha 11 anos de idade, com trissomia 13, e pesava cerca de 22-23 quilos na menarca. Ela tem agora 25 anos e pesa 38,5 Kg. Seus ciclos são regulares. Ela fica irritada no período pré-menstrual. Ela teve uma convulsão devido a febre alta aos 4 anos de idade e foi medicada com fenobarbital. Permaneceu livre de convulsões até os 11 anos, quando começou a ter convulsões mensalmente. Sua mãe não tem certeza se o retorno das convulsões estava relacionado com sua menarca. Verificou-se que sua dose de fenobarbital precisava ser aumentada e ela precisava da adição de outro medicamento para convulsões. Além disso, suplementos de cálcio e vitamina D foram prescritos, porque o uso prolongado de fenobarbital tinha depletado seus nutrientes ósseos.

Ele tinha 11 anos, com trissomia 13, e pesava cerca de 40-41 Kg quando iniciou a puberdade. Ele tem agora 16 anos e 58 quilos. Ele tem um leve crescimento de barba que é raspada. No primeiro ano da puberdade seu comportamento tornou-se mais agitado, mas nos últimos anos esse comportamento se foi. Problemas com acne ocorreram por cerca de 3 anos, mas o maior problema tem sido o entupimento das glândulas sudoríparas que provoca furúnculos. Recentemente, um foi removido cirurgicamente. Os episódios de convulsão começaram quando ele era mais jovem e estão sob controle com medicação. Não houve nenhuma mudança nos quadros de convulsão com puberdade.

Malformações do olho geralmente ocorrem na trissomia 13 e têm uma baixa ocorrência na trissomia 18. É recomendado que um exame oftalmológico seja feito por um oftalmologista pediátrico em todos os bebês com trissomia 13 e quando os sinais e sintomas estiverem presentes naqueles com trissomia 18. Para ambas as síndromes, o exame oftalmológico periódico é recomendado para crianças com mais de um ano de idade (Carey, 2005). Dr. Steven D. Cantrell, optometrista, relata que existem muitos testes de visão não-verbal que podem estimar com precisão a prescrição de óculos e os pais devem perguntar ao seu especialista oftalmológico se seu filho precisa de óculos. Problemas de visão podem ser detectados e corrigidos com a prescrição de óculos. A qualidade de vida é aumentada quando uma criança consegue ver rostos e expressões e se envolver com os pais. Steven e sua esposa, Peggy, tiveram um filho, Ryan (10/4/85 - 6/15/86), que nasceu com trissomia 18.

Cantrell tem observado a saúde ocular das crianças que ele vê em conferências anuais da SOFT anualmente desde 1987. Nos últimos anos, ele "ficou convencido que essas crianças são afetadas pela epilepsia fotossensível em algum grau". Descrições de problemas oculares selecionados comuns na trissomia 13 e percebidas em algumas crianças com trissomia 18, são detalhadas abaixo, bem como as observações recentes de Cantrell e do boletim da SOFT no artigo Vison, Light Sensitivity, Headaches and Seizures,²⁹ (SOFT Times, setembro de 2016).

²⁹ Não disponível em português.

Fotofobia e epilepsia fotossensível

Fotofobia (resposta ocular dolorosa à luz brilhante) ocorre na trissomia 18 desde a primeira infância, pois essas crianças têm níveis reduzidos de pigmento macular, que leva à sensibilidade dolorosa dos olhos. Cantrell relatou resultados de estudos recentes mostrando que algumas crianças com trissomia 13 foram diagnosticadas com epilepsia fotossensível (ETS) (Spagnoli *et al.*, (2015) <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25459971>). Antes do próximo exame oftalmológico do seu filho, diga ao médico que os olhos de seu filho podem ser sensíveis a luzes brilhantes e que a exposição pode causar uma convulsão. Mencione que a epilepsia fotossensível é comum na trissomia 18 e na 13 (Cantrell, 2016).

Alguns gatilhos conhecidos para convulsão e apneia ocasional em adultos com epilepsia fotossensível estão listados abaixo, e podem ter um efeito semelhante em crianças com trissomia, se os olhos não estiverem protegidos (Cantrell, 2016).

- lâmpadas de LED (lojas grandes muitas vezes têm iluminação ofensiva aos olhos, lâmpadas de LED azul/branca);
- Acender e desligar luzes brilhantes em uma sala ou luzes piscando;
- Luz piscando através de ventiladores de teto, ou a luz solar através de árvores;
- Novas televisões de tela plana LED, e todas as telas tecnológicas (reduzir o brilho da tela, se possível);
- Bebê/criança aproveitando o tempo em família juntos em torno da TV e outras tecnologias, se os olhos não estão protegidos.

Cantrell incentiva a nutrição saudável do olho, lentes de contato (veja o quadro abaixo) e utensílios oftálmicos para proteger os olhos. A ingestão DIÁRIA de luteína antioxidante e zeaxantina que filtram naturalmente os comprimentos de onda azuis nocivas com alta energia luminosa protegendo a saúde dos olhos. Folhas verdes e vegetais amarelos fornecem esses antioxidantes. Uma mãe da SOFT fez um suco verde para sua filha com trissomia 18 e sua fotofobia melhorou.

Lentes médicas BluTech escuras são melhores para crianças com trissomia 18 ou 13

Cantrell recomenda o uso de **lentes médicas BluTech escuras** ao ar livre e quando nas proximidades de telas de tecnologia, como televisores e computadores. Toda a tecnologia pode desencadear uma convulsão se os olhos tiverem desprotegidos. Além disso, estas lentes devem ser usadas em um passeio de carro, com os pais, através de uma avenida, no shopping ou em grandes lojas luminosas brilhosas. Os olhos desprotegidos podem propiciar o desenvolvimento de insônia e aumentar o risco de convulsão noturna, com apneia potencial. O uso de **óculos de sol com lentes BluTech mais escuras** dentro de casa irá reduzir os sintomas e aumentar o conforto. Os adultos relatam a ocorrência de **dores de cabeça** severas após uma convulsão, que podem ser consequência desta em crianças nascidas com trissomia 18 e 13. Pergunte ao médico do seu filho sobre remédios de dor de cabeça seguros. (comunicação pessoal Cantrell, 2017).

Kodak BluTech: www.BluTechLenses.com ou ligue para um representante local 800-258-5902

Irritação dos olhos

Muitas vezes, essas crianças não fecham totalmente as pálpebras ao dormir. A superfície exposta do olho torna-se seca e irritada. Cílios longos, juntamente com o fechamento incompleto das pálpebras pode causar vermelhidão, uma condição ocular de coceira chamada Blefarite. A prescrição de antibiótico/esteroide em gotas ou pomada podem tratar a blefarite.

Muitas partículas no ar como poeira, mofo, pólen e areia podem entrar em nossos olhos e machucá-los. Os cílios ajudam a varrer essas partículas para fora. Crianças com trissomia têm cílios muito longos que acabam acumulando tudo e contribuindo para os olhos vermelhos com secreção.

Limpeza dos cílios com OcuSoft Infant Lid Scrubs³⁰, lava tirando as partículas;

Colocar colírio diariamente também é necessário para hidratar os olhos. Cantrell sugere que seja utilizado Natural Ophthalmics Ortho K thin³¹ 3 vezes ao dia e Ortho K thick³² na hora de dormir.

Discos de algodão previamente umedecidos com OcuSoft³³ para crianças estão disponíveis em lojas sem necessidade de receita médica. Produtos naturais oftálmicos: Colírios Ortho K thin e colírios Ortho K Thick estão disponíveis com prescrição médica. Ligue para 1-877-220-970 e fale com um representante perto de sua casa (Steven Cantrell, OD, 2016).

Catarata

Catarata é quando a lente cristalina do olho está turva, ao invés de transparente. A incidência de catarata é maior na trissomia 13, do que na Trissomia 18 e aqueles com trissomia 13 são mais propensos a ter catarata ao nascimento. A remoção da catarata é a cirurgia ocular mais frequente

³⁰ Produto americano não encontrado no Brasil. Importante verificar com o médico o produto adequado a cada criança.

³¹ Idem

³² Idem

³³ Idem

relatada ao SOFT-SR para um bebê ou criança com trissomia 13. Aqueles com trissomia 18 são menos propensos a nascer com catarata, mas podem desenvolvê-la com a idade, possivelmente devido a deficiência de antioxidantes, que causam sensibilidade à luz e são necessários para proteger os olhos do dano ultravioleta. Uma dieta rica em antioxidantes como luteína e zeaxantina, seja a partir de suplementos nutricionais ou alimentos como espinafre, couve e outras folhas verdes diminuí a sensibilidade à luz e catarata. A catarata interfere na visão normal e, quando avançada, pode causar perda significativa na visão (Comunicação pessoal, Cantrell, OD, 2007). A cirurgia de catarata substitui a lente turva por um implante intraocular transparente. Antes da cirurgia, uma consulta com um cardiologista sobre os riscos e benefícios da cirurgia deve ser realizada para aqueles que possuem defeitos cardíacos congênitos.

Estrabismo

Uma das formas mais comuns de estrabismo é a esotropia (olhos cruzados), que muitas vezes aparece em bebês ou crianças muito pequenos. Como observado em doenças do sistema nervoso central, o estrabismo é um problema relacionado àqueles que têm o tônus muscular anormal. O reparo mais frequente nos olhos registrado no SOFT-SR para trissomia 18 é a cirurgia de estrabismo; relatada 6 vezes mais para trissomia 18, do que para trissomia 13. "A hipermetropia elevada não corrigida pode causar olhos cruzados. Os bebês possuem maior probabilidade de ter miopia ou hipermetropia, pois quando tentam focalizar provocam frequentemente olhos cruzados, que pode ser tratado com uso de lentes corretivas. Às vezes a cirurgia é necessária, mas é uma boa ideia o uso de óculos em primeiro lugar." (Comunicação pessoal, Dr. Steven Cantrell, 2017). A cirurgia de estrabismo é feita por razão médica, para alinhar os dois olhos e tem resultado estético positivo. O cirurgião oftalmológico deve conversar com o cardiologista da criança e discutir com ele os riscos e benefícios antes de qualquer cirurgia em crianças com anomalias cardíacas. Alguns pais optam por não fazer a cirurgia. A cobertura do olho de melhor visão com um tapa-olho para melhorar a visão no olho mais fraco foi realizada em algumas crianças da SOFT que tiveram estrabismo, e o uso de lentes corretivas também tem sido igualmente prescrito.

"A esotropia se desenvolveu nos primeiros meses. Quando ela passou pelo seu primeiro aniversário, o oftalmologista disse que ela era uma "sobrevivente " e fez o reparo do estrabismo. Ele advertiu a família que existe outra forma de estrabismo, a exotropia (olho virado para fora), que poderia resultar do reparo, o que aconteceu em um olho cerca de 4 meses após sua cirurgia." A.B., Megan, trissomia 18

Glaucoma

Glaucoma é uma condição oftálmica na qual o acúmulo de líquido dentro do olho aumenta a pressão sobre o nervo óptico. Alguns bebês com trissomia 13 têm o glaucoma congênito ou de início precoce tendo como resultado do aumento da pressão intraocular e que pode ser a razão para uma irritabilidade inexplicada (Carey, 2005). O tratamento com colírio para manter a pressão ideal é comum

para qualquer pessoa com glaucoma. O SOFT-SR lista cirurgias de glaucoma em 9 crianças com trissomia 13; 0 para a trissomia 18.

Audição

A maioria dos Estados nos EUA exigem triagem obrigatória de audição em recém-nascidos. Os bebês que não passam na triagem recebem encaminhamentos para realização de exames. Nos Estados ou regiões onde não ocorre a triagem auditiva para todos os recém-nascidos, é importante ser feito um encaminhamento a um especialista em audição. Uma avaliação com um audiologista pediátrico deverá ser realizada nos casos mais complexos. Na trissomia 18 e trissomia 13, uma avaliação auditiva é realizada com 6 meses de idade por um audiologista pediátrico treinado (Carey, 2010). Os pais geralmente estão cientes das respostas que indicam que seu bebê pode ouvir sons e suas observações oferecem informações valiosas para a avaliação da audição de seus filhos.

Respostas Evocadas pelo Tronco Cerebral Auditivo (RETC) ou Respostas Cerebrais (tronco) Auditivas (RCP) mensuram a resposta por ondas cerebrais aos sons ouvidos através de fones de ouvido. Eletrodos são colocados no couro cabeludo e provavelmente a sedação será necessária para manter a criança imóvel. Outro teste chamado de teste auditivo de resposta comportamental pode geralmente ser feito em crianças com mais de um ano e nenhuma sedação é necessária. Este teste é feito em uma sala silenciosa e as crianças são avaliadas por sua resposta, tal como uma mudança no padrão de respiração ou no movimento dos olhos para tons ou outros sons introduzidos pelo fonoaudiólogo. Às vezes, a triagem auditiva realizada e o teste de acompanhamento posterior mostram resultados diferentes. A perda auditiva de moderada à severa tem sido relatada em algumas crianças mais velhas com trissomia 18 e trissomia 13.

Tabela 6. Possíveis Condições Visuais Observadas na Trissomia 18, trissomia 13 ou em qualquer criança

Condições Visuais

Ambliopia - Um olho desenvolve menos visão do que o outro e pode causar olhos cruzados.

Astigmatismo - tanto a miopia quanto a hipermetropia e pode afetar a visão de perto ou de longe.

Blefarite (pálpebras irritadas que podem estar doloridas) pode ter remela e secreção no AM com aparência de casquinhas. Trate limpando com discos de algodão, pano morno, e hidratando com colírio oftálmico ou ainda com colírios e pomadas prescritas por seu oftalmologista).

Catarata (comum na trissomia 13) - a lente transparente dentro do olho fica opaca em um ou ambos os olhos, a cirurgia pode não ser necessária se um dos olhos enxerga bem. Pode haver problemas para obter um implante de lente intraocular no tamanho necessário para uma criança.

Opacidade da córnea (pequenas manchas na córnea que podem interferir na visão) Muitas vezes inofensivas, sem necessidade de tratamento. Consulte o médico sobre a necessidade de tratamento.

Olhos secos (olhos sem lubrificação adequada) Pode causar uma infecção, tratamento com lágrima artificial ou pomada ou a implantação de um plug no ducto lacrimal pode ajudar.

Pregas do Epicanto (dobra extra de pele próxima ao nariz) Inofensivo, mas pode dar a aparência de olho cruzado.

Glaucoma (pressão intraocular elevada) Tratado com colírio prescrito pelo médico e/ou cirurgia quando necessária.

Hipermetropia (visão de longe, dificuldade em ver de perto) A não correção pode causar estrabismo. Tratar com lentes corretivas.

Fechamento incompleto da Palpebra - as pálpebras não fecham completamente o olho ao dormir. Pode ser dolorosa e a exposição pode causar olhos vermelhos e lacrimejantes. Tratar com lágrima artificial, limpar a palpebra, pomada na hora de dormir, ou cirurgia podem melhorar o fechamento.

Cartilagem Intraocular (tecido conjuntivo disperso aleatoriamente por todo o olho) Isso pode interferir na visão normal, mas nenhum tratamento é necessário.

Coloboma da Íris (fechamento incompleto da região arredondada colorida da íris) Pode assemelhar-se a um buraco de fechadura e permite que muita luz entre no olho, aumentando a sensibilidade à luz).

Síndrome de Marcus Gunn (olhos rolar para trás quando mamando, tomando mamadeira ou comendo) é inofensivo.

Cílios longos nos olhos - Geralmente não causa nenhum problema, mas quando os cílios se voltam para dentro podem arranhar os olhos, causando continuamente lacrimejamento, vermelhidão vermelho, olhos irritados e infecção. Também pode causar desconforto se os cílios tocarem nos óculos.

Micro-oftalmologia (um olho é menor em tamanho do que o outro (subdesenvolvido)) A visão pode ser normal no olho menor, mas geralmente não é e pode ser cego.

Miopia (visão de perto, dificuldade em enxergar longe). Tratada com lentes corretivas.

Nistagmo (movimentos involuntários dos olhos) Lentes corretivas podem ajudar.

Hipoplasia do Nervó Óptico (nervó óptico subdesenvolvido) Pode interferir na visão normal. Não é necessário tratamento.

Fotofobia (extrema sensibilidade à luz, muito comum na trissomia 18) Trate com óculos escuro BluTech, chapéus, janelas automáticas coloridas e ingestão de Luteína e Zeaxantina adicionais através de dieta ou suplemento. Acesse www.BluTechLenses.com ou ligue para 800-258-5902

Ptose (a pálpebra superior cai e é mais baixa que a outra) Não requer cirurgia, a menos que interfira na visão.

Estrabismo (desequilíbrio muscular, um olho não é reto, aparece e some com frequentemente e pode alternar de um olho para o outro) Óculos podem corrigir ou uma cirurgia pode ser necessária

(Cantrell, SOFT Times 2001, update 2017)

Tabela 7. Deficiências Sensoriais na Trissomia 18, 13, e na trissomia parcial ou mosaico 18 ou 13

Audição

Trissomia 18 (de 37 crianças)

A audição estava boa em cerca de 50% daquelas com trissomia 18;

Aproximadamente 50% tiveram audição parcial e poucos tiveram uma perda profunda de audição.

Trissomia 13 (de 12 crianças)

A audição estava boa em 66% daquelas com trissomia 13;

16,5% tiveram audição parcial e 16,5% tiveram uma perda profunda de audição.

Trissomia parcial ou mosaico 18 ou 13 (de 20 crianças)

25% tiveram audição parcial e poucas tiveram perda auditiva profunda.

Visão

Trissomia 18 (de 37 crianças)

Tiveram a visão boa cerca de 66% daquelas com trissomia 18;

Mais de 25% estavam com visão parcial e poucos estavam com cegueira funcional.

Trissomia 13 (de 12 crianças)

A visão é um grande problema para aqueles com trissomia 13;

33% tinham com visão parcial, 25% estavam com cegueira funcional e 25% eram completamente cegos.

Trissomia parcial ou mosaico 18 ou 13 (de 20 crianças)

Tiveram a visão boa cerca de 75% daquelas com trissomia parcial ou mosaico;

Poucos estavam com visão parcial e pouquíssimos estavam com cegueira funcional.

Social Development of Children with Trisomy 18 and Trisomy 13 in the Context of Family and Community (Healey, P.J., 2003)

Algumas mães da SOFT que estão no Facebook relatam que seus filhos usam uma faixa elástica na cabeça contendo aparelho auditivo (Soft Bands = Baha e Pronto Soft).

"... o fonoaudiólogo disse que grande parte da transmissão se perdia em seus canais auditivos, porque eles eram incrivelmente pequenos. Mas à medida que Lilly crescer, espero que seus canais auditivos também cresçam. E então ela vai ouvir melhor." LH, Pray for Lilly Blog, 2011

"Jack recebeu aparelhos auditivos para experimentar por 30 dias, mas ainda não vimos nenhuma reação ao ruído." (The SOFT Times, 2003)

"Ela tem audição em cada ouvido e uma de perda de transmissão em cada uma, de moderada a severa. Aparelhos auditivos são caros e nosso seguro não quer cobri-los." (The SOFT Times, 2004)

"Ella finalmente conseguiu seus aparelhos auditivos depois da ajuda do 'Easter Seals' e nosso fonoaudiólogo concorda que ela estava com perda auditiva profunda. Notamos que ela procura os sons quando os ouve." (The SOFT Times, 2005)

Imunizações

A Academia Americana de Pediatria (The American Academy of Pediatrics - AAP³⁴) tem diretrizes severas no que diz respeito às imunizações de bebês e crianças com problemas neurológicos. O médico deve seguir as recomendações da AAP. Medicaid³⁵ possui uma lista de imunizações necessárias, que seguem as recomendações da AAP. **As imunizações devem ser determinadas individualmente** (Bruns, 2014). Algumas crianças podem deixar de ser imunizadas por razões religiosas ou reação adversa a uma determinada vacina, ou precisam postergar a vacinação devido a uma doença ou outras intercorrências. Duas mães da SOFT se perguntaram se o fato de seus bebês terem baixo peso (< 2,270 Kgs) poderia ter contribuído para a reação pós-vacinal neles. Foram analisados os registros de imunização das crianças do estudo, feito por Baty *et al.*, e não foram encontradas evidências de aumento nas reações adversas às imunizações de crianças com trissomia 18 e trissomia 13, quando comparadas com crianças cromossomicamente normais, embora o número de crianças estudadas seja pequeno (Baty *et al.*,1994). O Registro de Imunização da SOFT (SOFT-IR) manteve as informações fornecidas pelos pais sobre o histórico vacinal de seus filhos. Alguns pais postergam ou se recusam a dar as vacinas, mas das crianças vacinadas a maioria recebeu as imunizações padrões e a vacina anual contra a gripe. Os pais também relataram a existência de reação. A maioria das reações foi típica, como febre (apenas), vermelhidão ou formação de edemas no local ou não especificadas, mas outras reações adversas também ocorreram. Pouquíssimos identificaram a vacina que poderia ter causado a reação. Nenhum deles mencionou se a reação adversa de seu filho tinha sido relatada ao Sistema de Registros de Eventos Adversos da Vacina (Vaccine Adverse Event Reporting System - VAERS) - CDC.

Registros de Imunização da SOFT (SOFT-IR) de pais que relataram reações, a partir de dezembro de 2016

- De 204 com T18 que receberam a vacina, 25 tiveram reação: 12 típicas, 13 preocupantes ou adversos;
- De 82 com T13 que receberam a vacina, 6 tiveram reação: 3 típicas, 3 preocupantes ou adversos;
- Somente uma criança com trissomia mosaico 13 teve uma reação preocupante.

Reações Adversas ou Preocupantes Registradas:

- Doença – T18 = 8; T13 = 2;
- Convulsão – T13 = 1
- Episódios de apneia respiratória – T18 = 4
- Febre, convulsão – T13 = 1
- Convulsão, morte – T18 = 1 (Japão)

O vírus sincicial respiratório (VSR) é uma infecção pulmonar grave para bebês prematuros e crianças com doença pulmonar crônica. Em crianças mais velhas e adultos, o resultado é geralmente um resfriado ou uma doença branda nas vias respiratória, mas uma criança mais velha com trissomia 18 foi

³⁴ Instituto americano fundado em 1930 com o objetivo de estabelecer normas de saúde pediátricas.

³⁵ Medicaid é um programa de saúde social dos Estados Unidos para famílias e indivíduos de baixa renda e recursos limitados.

hospitalizada com VSR. Ele ocorre durante o inverno e no início da primavera como uma epidemia anual.

O VSR é facilmente transmitido pelo contato direto com secreções infecciosas nas mãos e por gotículas no ar, sendo que o vírus pode sobreviver por horas em superfícies, como bancadas. Medidas preventivas envolveriam limitar a exposição em creches, se for possível, e incentivar a boa lavagem das mãos em casa e em qualquer ambiente onde você levar seu filho (Showalter, The SOFT Times, 2004-2005). Dr. Scott Showalter, pediatra, tem participado anualmente das conferências da SOFT, desde 1987, para atender as crianças que porventura fiquem doentes durante as conferências. Scott e sua esposa, Vivian, tiveram um filho, Patrick (06/02/1987 - 18/04/1987), que nasceu com trissomia 18.

Anticorpos para prevenir uma infecção pelo VSR podem ser administrados via injeção intramuscular de Synagis® (Palivizumab³⁶). O tratamento com Synagis® deve começar antes do início da temporada do VSR, sendo administrado uma vez por mês até o final da temporada do vírus. O período de infecção pelo vírus pode variar em diferentes partes do país³⁷. Existem diretrizes específicas para quem o Synagis® é indicado. É somente para aqueles bebês e crianças com menos de dois anos de idade, que são considerados mais susceptíveis ao VSR. A doença pulmonar crônica ou insuficiência cardíaca congestiva, que necessitam de tratamento, ou ainda, a hipertensão pulmonar faz com que os bebês sejam considerados susceptíveis ao vírus. É útil que os pais de crianças com menos de 2 anos que têm trissomia 18 e trissomia 13 conversem com o médico sobre a possibilidade de seu filho receber esses anticorpos para prevenir VSR, perguntando se ele pode receber os anticorpos também no ano seguinte. Isso às vezes será aprovado pelo seguro de saúde com uma carta do seu médico³⁸.

Músculos e Esqueleto

Uma variedade de anomalias musculares e esqueléticas ocorre na trissomia 18 e na trissomia 13, incluindo malformações significativas do ponto de vista médico e anomalias menores de membros e esqueleto (Carey, 2010) (Veja as Tabelas 1 e 2 nas páginas 18-19). Se necessário, o médico da criança pode encaminhá-lo a um **ortopedista pediátrico** para avaliação das anomalias que podem necessitar de gesso ou intervenção cirúrgica. As radiografias permitem o diagnóstico mais preciso e ajudam na tomada de decisão sobre o que será melhor para a criança. Alguns pais optam pela não intervenção, outros adiam a intervenções até que seu filho seja mais velho e outros optam pela correção. Se uma criança tem um defeito cardíaco, decisões sobre a cirurgia requerem uma consulta também com o cardiologista da criança, para analisar os benefícios e riscos das intervenções.

³⁶ Nome genérico.

³⁷ Podem variar também entre países.

³⁸ O SUS fornece o referido medicamento na rede pública de saúde.

Escoliose

Curvatura da coluna vertebral (escoliose) é um problema potencial para crianças mais velhas com trissomia 18 e pode ocorrer também na trissomia 13. **A escoliose deve ser avaliada clinicamente nas consultas de rotina, em crianças com trissomia 18 a partir dos dois anos de idade. Normalmente, com o passar do tempo, uma série de radiografias da coluna vertebral é feita quando se suspeita de escoliose (Carey, 2005).** O estágio inicial da escoliose pode ser visto olhando para as costas da criança, avaliando se há desalinhamento dos quadris ou deslocamento da coluna vertebral. Os pais devem solicitar ao médico do seu filho a avaliação dessas questões. Se necessário, o médico pode encaminhar a criança para um ortopedista pediátrico para um exame clínico especializado e a realização de raios-X que determinarão o tipo de escoliose, o grau de curvatura e o planejamento do tratamento. A Curvatura maior que 20 graus é geralmente tratada com uma cinta ortopédica de ajuste personalizado; usado para atrasar ou parar a progressão, às vezes usado por anos com reajuste de acordo com o crescimento. **Se a progressão da curvatura for maior que 40 graus, a cirurgia é geralmente considerada.** A Progressão de uma curvatura mais grave, diminui gradualmente a capacidade pulmonar levando, a longo prazo, a complicações cardíacas e pulmonares. Algumas crianças do Registro de Cirurgia da SOFT possuíam fusão espinhal com menos de 10 anos de idade, mas a maioria dos cirurgiões ortopédicos prefere esperar até 10 anos ou mais, devido ao crescimento contínuo que pode causar a necessidade de mais reparos. **Nos últimos anos, poucos pais mencionaram via Facebook que Hastes de Crescimento ajustáveis (coluna ou costela) foram usadas para retardar a fusão espinhal até que seus filhos fossem mais velhos.** Quando a criança tem um defeito cardíaco congênito, o cirurgião ortopédico deve consultar o cardiologista pediátrico, quando a cirurgia for indicada. Os pais precisam ser informados dos riscos e benefícios.

"Ela teve uma cinta Boston por vários anos; quando ela deixou de ser eficaz, VEPTRs foram instalados e ela veio a cada 4 meses durante 5 anos para a devida expansão. Os VEPTRs* foram removidos e a fusão espinhal foi realizada." J.V., Elanor, trissomia 18, 2012*

*Prótese vertical expansível de titânio para costela (VEPTR) **Hastes ajustáveis.**

Risco de fratura

Crianças mais velhas, com trissomia 18 e trissomia 13, têm sido diagnosticadas com osteopenia ou osteoporose. Osteopenia se refere à densidade mineral óssea (DMA) menor do que o normal, mas não tão baixa para ser classificada como osteoporose. A osteoporose se refere a uma DMA muito baixa. A diminuição da densidade óssea aumenta o risco de fratura. Exames e tratamentos para estas circunstâncias estão disponíveis. Uma jovem com trissomia 18 recebe Zometa® para osteoporose, uma vez por ano por meio de terapia intravenosa. Ela não tolera medicação oral. Sempre pergunte de que maneira o medicamento pode ser administrado e seus possíveis efeitos colaterais.

Vários pais relatam que seu filho sofreu uma fratura quando estava sendo pego ou por uma queda. A falta de atividade física necessária para desenvolver ossos fortes, a ingestão inadequada de cálcio e vitamina D e os efeitos colaterais de alguns medicamentos aumentam a incidência de fratura.

*"CPR nele causou múltiplas fraturas e precisou de reparação cirúrgica e gesso. Ele começou a ter fraturas ósseas aos 11 anos e meio e teve 12 fraturas nos últimos 9 meses. Estamos vendo um **endocrinologista**." (mais tarde, ele foi tratado com bisfosfonatos)." J.W., Nicholas, trissomia 13, 2007*

Geniturinário

Uma variedade de defeitos no trato geniturinário tem sido descrita em pessoas com trissomia 18 ou trissomia 13. Infecções do trato urinário (ITU) ocorrem com frequência em ambas as síndromes. Sintomas como a micção frequente de pequenas quantidades de urina, desconforto ao urinar, cheiro de urina forte e febre devem ser relatados ao médico. **Um efeito adverso da constipação é a infecção do trato urinário, especialmente para as meninas** (Dr Liptak, workshop da conferência da SOFT, 1999).

Devido à alta frequência de defeitos renais, o ultrassom abdominal é recomendado naqueles com trissomia 18. Aqueles com defeito renal significativo devem receber acompanhamento em relação a infecção e a insuficiência renal (Carey, 2010). Veja a página 66 sobre a triagem daqueles com trissomia 18 para **Wilms (tumor renal)**.

"Disseram-nos que a causa provável da pedra nos rins era o Lasix®. Ela o tomou apenas por um mês na infância." JD, Giuliana, trissomia 18 mosaico.

"Ele teve outra infecção do trato urinário. A causa é a presença de um divertículo na sua bexiga que retém a urina. Então, agora ele toma uma dose diária de manutenção de antibiótico." (The SOFT Times, 2007)

Dental

A Academia Americana de Odontologia Pediátrica (The American Academy of Pediatric Dentistry - AAPD) recomenda que a primeira visita ao dentista seja antes dos 12 meses de idade ou no máximo 6 meses depois da erupção do primeiro dente do bebê. A infecção bacteriana relacionada ao desenvolvimento de cáries dentárias pode ser adquirida muito cedo e orientações sobre cuidados odontológicos preventivos são importantes. Normalmente, aqueles que têm doença cardíaca congênita vão precisar receber antibiótico antes dos procedimentos dentários. O cuidado dental é essencial, porque as cáries e a doença periodontal podem levar a infecção para o fluxo sanguíneo, que pode afetar o coração. Os pais podem pedir ao médico uma indicação de um dentista pediátrico. Se necessário, o médico ou dentista da criança pode prescrever um antibiótico profilático para usar antes do exame odontológico.

Os vários avisos de um prognóstico ruim podem atrasar a decisão de iniciar a assistência odontológica. A higiene oral é necessária. Um dentista pediátrico pode instruí-lo como limpar os dentes de seu filho. Crianças com trissomia 18 ou trissomia 13 são muitas vezes oralmente defensivas, resistentes a

qualquer objeto em sua boca, exceto seus próprios dedos. Escovar os dentes pode ser um desafio. Um pai da SOFT recomenda um produto dental chamado Biotene®, um gel dental que é tolerado bem por sua filha, porque espuma pouco. Biotene® contém enzimas para ajudar a reduzir os sintomas de boca seca. Alguns medicamentos têm como efeito colateral a boca seca ou o crescimento excessivo de tecido gengival. Um número de pais da SOFT relatou que seus filhos tiveram o procedimento dental feito em um hospital sob anestesia geral. O departamento estadual de serviços sociais terá uma lista de dentistas³⁹ que aceitam Medicaid. As visitas odontológicas devem ocorrer a cada 6 meses para limpeza e reavaliação. Os pais devem verificar com o escritório de faturamento odontológico sobre reembolso⁴⁰.

Segurança

Fazer aulas de **reanimação cardiopulmonar** em adultos e crianças (RCP) e aprender o que fazer em caso de emergência beneficiará toda a família. Entre em contato com o corpo de bombeiros local e/ou transporte de emergência para que eles saibam que há uma criança com necessidades especiais de saúde que vive em sua casa. Isto os ajudará a encontrar mais rapidamente sua casa, se for necessário.

"Eu sou uma mãe orgulhosa vendo e ouvindo meus meninos descreverem/demonstrarem como fazer o RCP. Agradeço à Associação Americana de Cardiologia pelo dia da família grátis!" T.G., Soft Facebook, 2014

Crianças com trissomia 18 ou trissomia 13 vão a muitos especialistas. Eles podem precisar de alimentação por sonda, oxigênio, medicamentos, transporte em cadeira de rodas e muito mais durante uma viagem ao médico. O cuidador tem muitos detalhes para lembrar e deve informar ao médico sobre a história de seu filho e o motivo para a consulta.

Cada especialista pedirá um relatório médico, lista de cirurgias feitas, especificações dos medicamentos e dosagem que a criança recebe e se a criança tem alguma alergia. Registre e mantenha essas informações atualizadas com as alterações feitas, para levar a consultas clínicas ou hospitalares garantindo que todos os profissionais de saúde recebam as mesmas informações.

Dr. Carey sugere pedir a cada profissional, que trata seu filho, para fazer um breve resumo de suas conclusões e recomendações em um livro de registro. Um membro experiente em tecnologia da SOFT recomenda **o uso de um aplicativo chamado Genius Scan⁴¹**, para acompanhar o histórico médico. O aplicativo transforma seu telefone em um scanner e converte os arquivos em PDF. Você pode armazená-los no aplicativo, bem como exportá-los para a nuvem ou e-mail.

³⁹ Lista relacionada a profissionais dos Estados Unidos.

⁴⁰ No Brasil, alguns planos de saúde possuem atendimento odontológico incluso.

⁴¹ Aplicativo de celular disponível para IOS e Android.



Megan
15/05/1980
Trissomia 18

Megan faz parte dos 10% que possuem Trissomia 18 nascidas com o coração normal.

"Falou-se sobre Trissomia 18 e 13 no nascimento. O exame de sangue indicou Trissomia 9. O diagnóstico de Greta foi alterado para SLO quando ela tinha 21 anos de idade." M.T., 2008



Greta
15/07/1980
Smith Lemli/Opitz (SLO)

SLO, algumas vezes confundida com a trissomia 13, está relacionada como uma síndrome com muitos problemas similares.



Ryan
23/12/1999
Trissomia 18 Mosaico

"Nós vivemos um dia de cada vez com Ryan e agradecemos a Deus por cada dia que temos".
M.S., **histórias de famílias da SOFT**

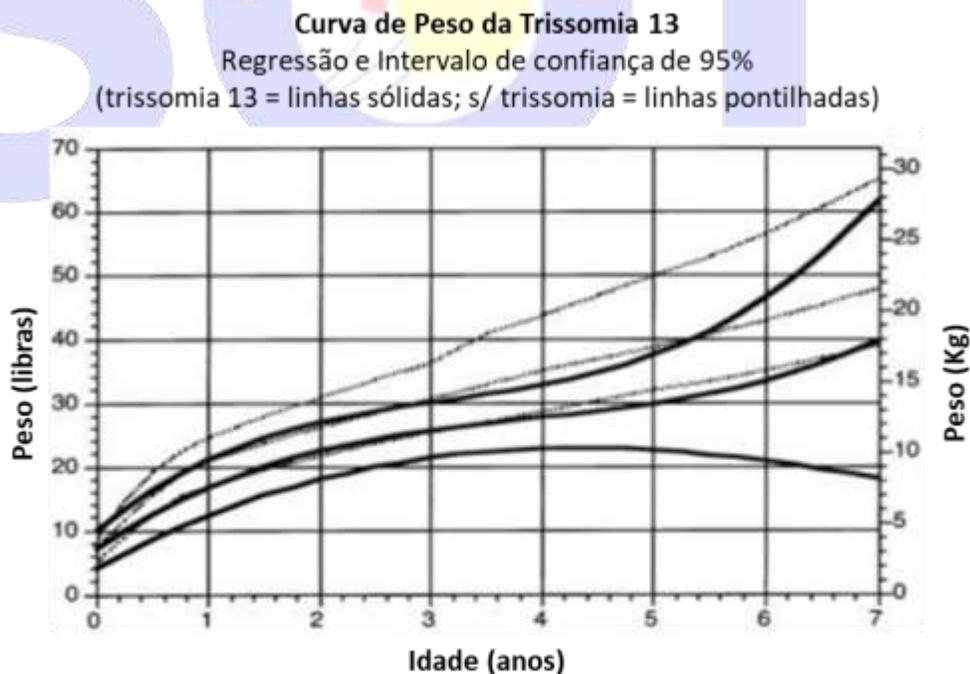
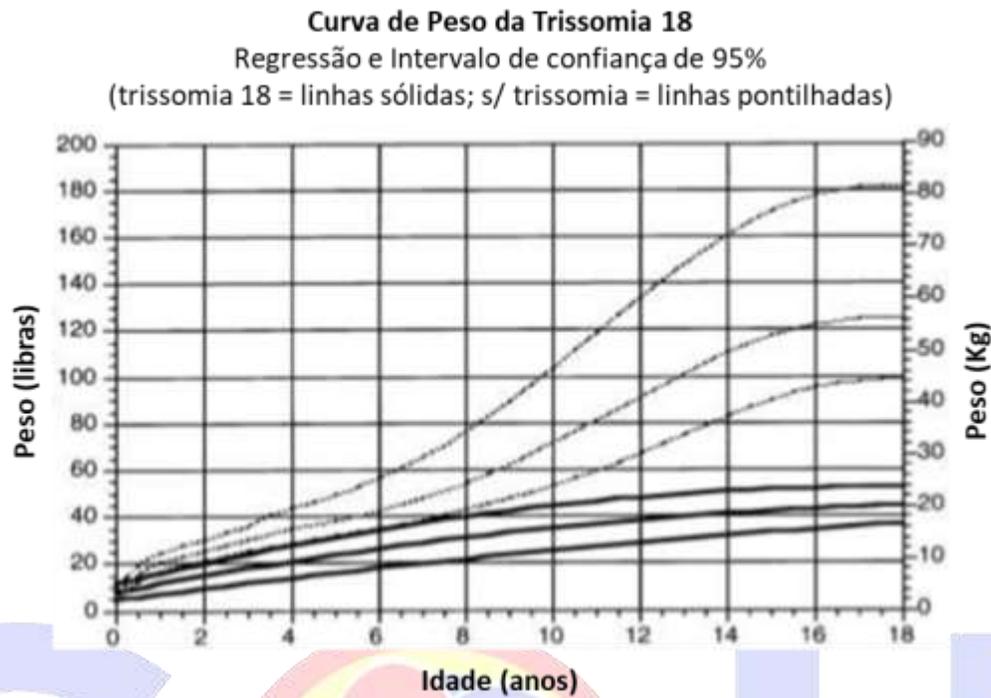


Kameron "Kammie"
08/05/1997
Trissomia 18



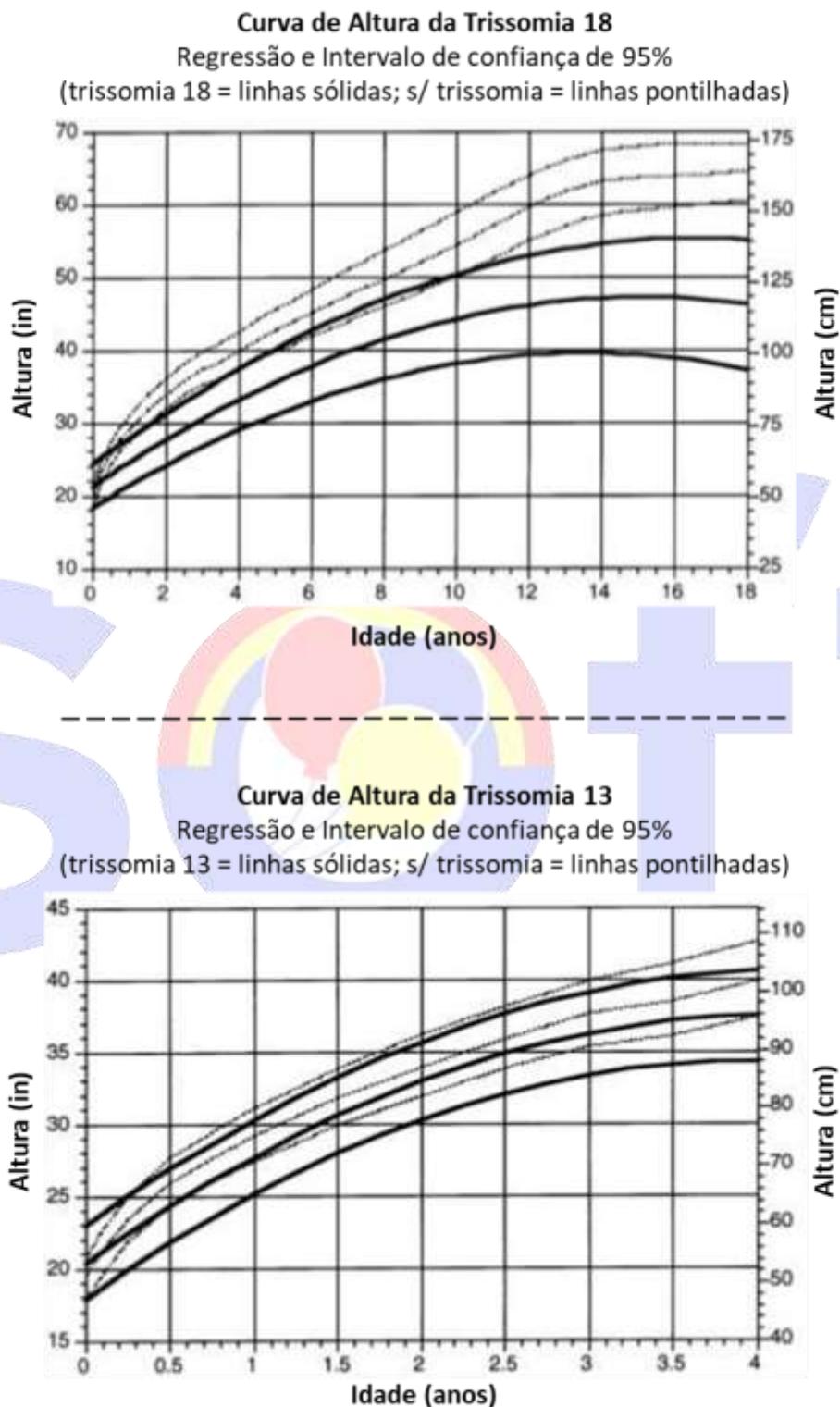
Emerson
23/06/2011
Trissomia Parcial 18q e
Trissomia Parcial 13p
translocação

Tabela 8a. Curvas de Crescimento para Trissomia 18 e 13



Fonte para curvas de peso: Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC (1994) Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: I. Growth, physical assessment, medical histories, survival and recurrence risk. Am J Med Genet 49: 175-188, © 1994 Wiley-Liss, Inc. reimpresso com permissão de John Wiley & Sons, Inc

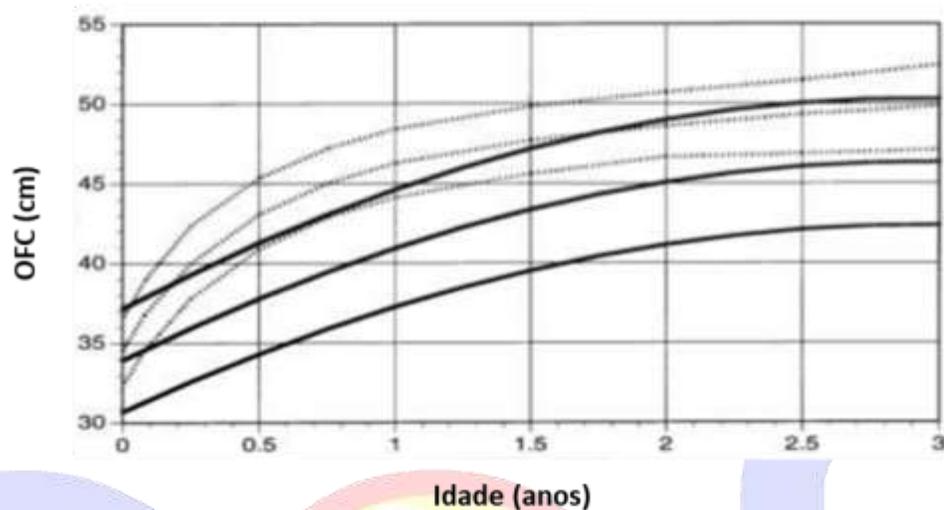
Tabela 8b. Curvas de Crescimento para Trissomia 18 e 13



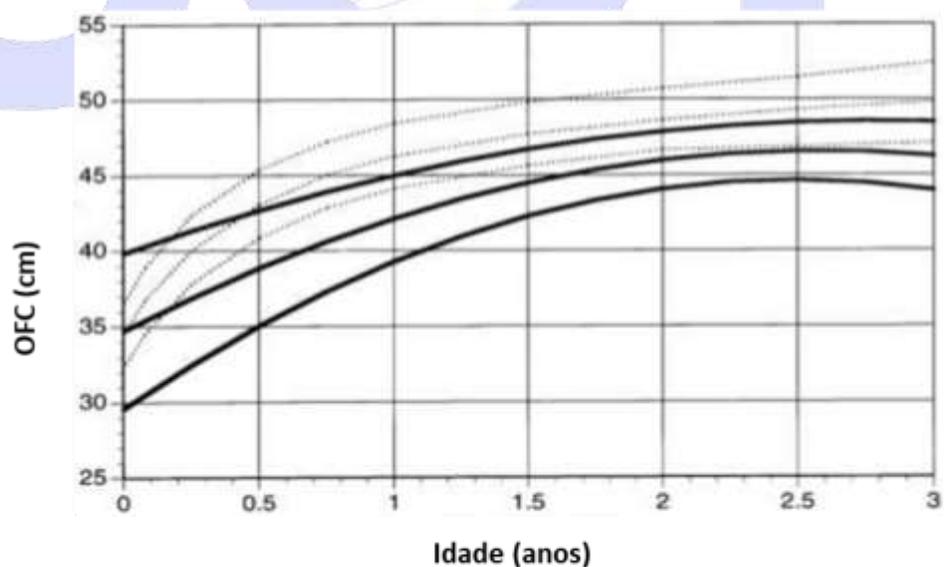
Fonte para curvas de peso: Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC (1994) Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: I. Growth, physical assessment, medical histories, survival and recurrence risk. *Am J Med Genet* 49: 175-188, © 1994 Wiley-Liss, Inc. reimpresso com permissão de John Wiley & Sons, Inc

Tabela 8c. Curvas de Crescimento para Trissomia 18 e 13

Curva de Circunferência da Cabeça da Trissomia 18
Regressão e Intervalo de confiança de 95%
(trissomia 18 = linhas sólidas; s/ trissomia = linhas pontilhadas)



Curva de Circunferência da Cabeça da Trissomia 13
Regressão e Intervalo de confiança de 95%
(trissomia 13 = linhas sólidas; s/ trissomia = linhas pontilhadas)



Fonte para curvas de peso: Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC (1994) Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: I. Growth, physical assessment, medical histories, survival and recurrence risk. Am J Med Genet 49: 175-188, © 1994 Wiley-Liss, Inc. reimpresso com permissão de John Wiley & Sons, Inc



Lindsay
20/07/2000
Trissomia 18

"O Dr. Carey nos disse que o reparo do coração de Lyndsay foi o realizado mais cedo que ele tem conhecimento, para uma criança com trissomia 18."
L.S., 2014

Lyndsay fez uma cirurgia cardíaca para um CIV grande, um CIA pequeno e PDA quando tinha 2 semanas de idade e pesava apenas cerca de 1,900 Kg.



Leila
28/12/2011
Trissomia 18

Leila fez traqueostomia aos 2 meses de idade e reparo cardíaco de TOF aos 9 meses.



Nora
09/02/2013
Trissomia 13

Nora fez um reparo cardíaco para CIV e CIA aos 8 meses de idade.



Milan
02/11/2010
Trissomia 18

Milan fez CIV aos 2 meses e 3 semanas.



Alexander
10/01/2014 – 08/03/2014
Trissomia 13,
Translocação Robertsoniana

"Um médico do Comitê de Ética disse que está havendo uma mudança positiva de atitude em relação à trissomia 18." A.S., Janessa, trissomia 18, 2014

"As várias cirurgias que foram feitas no Joey durante seus seis curtos anos foram sempre para melhorar sua qualidade de vida. Nós acreditamos que elas melhoraram. P.F., Joey, trissomia 13

Tabela 9. Cirurgia Cardíaca**Registro de Cirurgias Cardíacas da SOFT (out 2017, SOFT-SR)**

Trissomia 18	T18	T18M	T13	T13M	RD	Total
AMPLIAÇÃO DA AORTA	1	0	0	0	2	3
REPARO DE COARCTAÇÃO AÓRTICA	9	0	3	1	1	14
STENT DA VÁLVULA AÓRTICA	0	0	1	0	0	1
REPARO DO ANEURISMA DO SEPTO ATRIAL	1	0	0	0	0	1
REPARO DA COMUNICAÇÃO INTERATRIAL	33	8	10	3	17	71
REPARO DO SEPTO ATRIOVENTRICULAR	3	0	0	0	1	4
DILATAÇÃO COM BALÃO	3	0	0	0	0	3
CIRURGIA DA VÁLVULA AÓRTICA BISCUSPIDE	1	0	0	0	1	2
BLAYLOCK-TAUSSIG	3	0	1	0	3	7
CATETERISMO CARDÍACO	17	2	2	2	1	24
PROCEDIMENTO CARDÍACO COM "COILS" (ESPIRAIS)	2	0	2	0	1	5
SAÍDA DUPLA DO VENTRÍCULO ESQUERDO	3	0	0	1	1	5
ECMO (OXIGENAÇÃO POR MEMBRANA EXTRACORPÓREA)	1	0	0	0	0	1
CIRURGIA DE FONTAN	1	0	0	0	0	1
CIRURGIA DE GLENN	0	0	0	0	1	1
SÍNDROME DO CORAÇÃO ESQUERDO HIPOPLÁSICO	1	0	0	0	0	1
REPARO DA VÁLVULA MITRAL	1	0	1	0	1	3
MARCAPASSO	6	2	0	0	0	8
REPARO DO DUCTO ARTERIOSO PERSISTENTE	47	4	7	5	15	78
PERICARDIECTOMIA	0	0	0	0	1	1
OCLUSÃO DO FORAME OVAL PERMANENTE	2	0	0	0	0	2
REMOÇÃO DA BANDAGEM DA ARTÉRIA PULMONAR	5	1	1	0	1	8
BANDAGEM DA ARTÉRIA PULMONAR	19	2	4	0	3	28
ATRESIA PULMONAR	5	0	0	0	1	6
REPARO DA ESTENOSE PULMONAR	3	1	0	1	1	6
REPARO DA VEIA PULMONAR	1	1	0	0	0	2
CIRURGIA DE ROSS	0	0	0	1	0	1
COLOCAÇÃO DE SHUNT	2	0	1	0	1	4
CIRURGIA NÃO-ESPECIFICADA	5	2	0	3	5	15
RETORNO VENOSO PULMONAR TOTAL	0	0	1	0	1	2
REPARO DE TETRALOGIA DE FALLOT	7	2	5	0	6	20
REPARO DO TRONCO ARTERIOSO	0	0	0	0	1	1
REPARO DA COMUNICAÇÃO INTERVENTRICULAR	66	10	9	3	22	110

T = trissomia, M = mosaïcismo, RD = síndromes relacionadas (SOFT-SR)

[Acima tabela de cirurgia e abaixo tabela hospitalar atualizadas dinamicamente no site SOFT.](#)

"Devemos fazer a cirurgia? Posso colocá-lo nisso? E se ele morrer? Será que algum dia me perdoarei? Que tipo de qualidade de vida ele terá se não fizermos cirurgia?" [The SOFT Times, 2001]

Tabela 10. Trissomia 18 e 13 – Hospitais de Cirurgia Cardíaca nos EUA

**Hospitais que fazem a cirurgia cardíaca desde 2007 para T18 e T13
e o ano da última cirurgia realizada**

Alguns hospitais listados podem não fazer mais o procedimento para T18 ou T13	ano	Estado
STOLLERY CHILDREN'S HOSPITAL, EDMONTON, AB, CANADA	2014	AB
CHILDREN'S OF ALABAMA, BIRMINGHAM, AL	2017	AL
ARKANSAS CHILDREN'S HOSPITAL, LITTLE ROCK, AR	2007	AR
SAN DIEGO CHILDREN'S HOSPITAL, SAN DIEGO, CA	2012	CA
LUCILE PACKARD CHILDREN'S HOSPITAL - STANFORD, PALO ALTO, CA	2014	CA
UCSF BENIOFF CHILDREN'S HOSPITAL, SAN FRANCISCO, CA	2016	CA
UC DAVIS MEDICAL CENTER, SACRAMENTO, CA	2013	CA
CHILDREN'S HOSPITAL COLORADO, AURORA, CO	2017	CO
CHILDREN'S NATIONAL MEDICAL CENTER, WASHINGTON, DC	2012	DC
A.I. DUPONT CHILDREN'S HOSPITAL, WILMINGTON, DE	2012	DE
ST JOSEPH'S CHILDREN'S HOSPITAL, TAMPA, FL	2007	FL
WOLFSON CHILDREN'S HOSPITAL, JACKSONVILLE, FL	2011	FL
CHILDREN'S HEALTHCARE OF ATLANTA EGGLESTON, ATLANTA, GA	2013	GA
TUBINGEN KINDERKLINIK, TUBINGEN, GERMANY	2017	De
KAPIOLANI MEDICAL CNTR FOR WOMEN & CHILDREN, HONOLULU, HI	2013	HI
ST FRANCIS MEDICAL CENTER, PEORIA, IL	2009	IL
ADVOCATE LUTHERAN GENERAL HOSPITAL, PARK RIDGE, IL	2009	IL
PAYTON MANNING CHILDREN'S -St VINCENT'S, INDIANAPOLIS, IN	2016	IN
NORTON CHILDREN'S HOSPITAL, LOUISVILLE, KY	2016	KY
CHILDREN'S HOSPITAL OF NEW ORLEANS, NEW ORLEANS, LA	2016	LA
BOSTON CHILDREN'S HOSPITAL, BOSTON, MA	2011	MA
JOHNS HOPKINS HOSPITAL, BALTIMORE, MD	2014	MD
C.S. MOTT CHILDREN'S HOSPITAL, UM, ANN ARBOR, MI	2014	MI
CHILDREN'S HOSPITAL OF MICHIGAN, DETROIT, MI	2010	MI
CHILDREN'S HOSPITAL OF MINNESOTA, MINNEAPOLIS, MN	2007	MN
CARDINAL GLENNON MEDICAL CENTER, ST LOUIS, MO	2017	MO
CHILDREN'S MERCY HOSPITAL, KANSAS CITY, MO	2017	MO
CAROLINAS MEDICAL CNTR-LEVINE CHILDREN'S, CHARLOTTE, NC	2015	NC
CHILDREN'S HOSPITAL & MEDICAL CENTER, OMAHA, NE	2017	NE
PRESBYTERIAN HOSPITAL, ALBUQUERQUE, NM	2011	NM
SUNRISE HOSPITAL - CHILDREN'S HEART CENTER, LAS VEGAS, NV	2017	NV
NATIONWIDE CHILDREN'S HOSPITAL, COLUMBUS, OH	2016	OH
CHILDREN'S HOSPITAL OF PITTSBURGH, PITTSBURGH, PA	2008	PA
CHILDREN'S HOSPITAL OF PHILADELPHIA, PHILADELPHIA, PA	2013	PA
PENN STATE HERSHEY CHILDREN'S HOSPITAL, HERSHEY, PA	2013	PA

CHILDREN'S HOSPITAL OF PHILADELPHIA, PHILADELPHIA, PA	2014	PA
GREENVILLE MEMORIAL CHILDREN'S HOSPITAL, GREENVILLE, SC	2007	SC
MEDICAL UNIVERSITY OF SOUTH CAROLINA, CHARLESTON, SC	2017	SC
LeBONHEUR CHILDREN'S HOSPITAL, MEMPHIS, TN	2017	TN
TEXAS CHILDREN'S HOSPITAL, HOUSTON, TX	2016	TX
COOK CHILDREN'S MEDICAL CENTER, FORT WORTH, TX	2014	TX
CHILDREN'S HOSPITAL OF SAN ANTONIO, SAN ANTONIO, TX	2009	TX
MEDICAL CITY DALLAS HOSPITAL, DALLAS TX	2014	TX
METHODIST CHILDREN'S HOSPITAL, SAN ANTONIO, TX	2015	TX
UNIVERSITY HOSPITAL, SAN ANTONIO, TX	2013	TX
TEXAS CHILDREN'S HOSPITAL, HOUSTON, TX	2010	TX
BIRMINGHAM CHILDREN'S HOSPITAL, WEST MIDLANDS, ENGLAND	2015	UK
PRIMARY CHILDREN'S MEDICAL CENTER, SALT LAKE CITY, UT	2015	UT
UNIVERSITY OF VA MEDICAL HOSPITAL, CHARLOTTESVILLE, VA	2015	VA
ROANOKE MEMORIAL HOSPITAL, ROANOKE, VA	2008	VA
CHILDREN'S HOSPITAL OF THE KING'S DAUGHTERS, NORFOLK, VA	2011	VA
SEATTLE CHILDREN'S HOSPITAL, SEATTLE, WA	2017	WA
CHILDREN'S HOSPITAL OF WISCONSIN, MILWAUKEE, WI	2016	WI
RUBY MEMORIAL HOSPITAL, MORGANTOWN, WV	2013	WV
SUNNINGHILL HOSPITAL, GAUTENG, SOUTH AFRICA	2015	ZA

SOFT-SR Nov 2017 www.trisomy.org



Ashton
11/10/1999
Trissomia 18

Ashton conheceu o Dr. Carey com 12 horas de vida. Ele nos deu estatísticas e informações para nos ajudar a tomar o tipo de decisões que nenhum pai jamais deveria ter que fazer." R. & S.W., 2013

Ashton tinha um reparo de CIV quando ela estava com cerca de 2 anos e meio.



Morganne
09/10/1998 – 13/05/1999
Trissomia 18

"Como pode qualquer tipo de esperança ser falso, quando é tudo o que você tem? Para mim, a esperança não pode ser falsa. Ter um pouco de esperança nos fez passar por tudo isso." D.D., 2013

Mortalidade

"As pessoas nos disseram que tê-lo seria a coisa mais difícil que já tínhamos feito. Mas eles estavam errados. A parte mais difícil é não o ter." P.F., Joey, trissomia 13

A tristeza do luto antecipado é experimentada por todos os pais daqueles diagnosticados com trissomia 18 ou trissomia 13. O risco de aborto espontâneo ou de um natimorto, ou de uma perda fetal durante o trabalho de parto é maior do que em gestações não afetadas (Morris & Savva, 2008). Estudos sobre a sobrevivência de bebês nascidos vivos afetados, sem menção de quaisquer intervenções, indicam em ambas as síndromes que 50% morrem na primeira semana de vida e 5-8% vivem além do primeiro ano (Rasmussen *et al.*, 2003; Carey 2012; Cereda & Carey 2012). Estudos populacionais mais recentes mostram uma melhora na sobrevivência com as intervenções (Meyer *et al.* 2015; Kosho & Carey, 2016). Aproximadamente a metade dos bebês do estudo de Meyer nasceram prematuramente e a **idade gestacional no nascimento** esteve fortemente relacionada com a mortalidade. Os profissionais de saúde relembram aos pais em cada visita que a situação do seu bebê é "grave", mesmo quando o bebê está passando bem. A maioria dos pais **espera** que seu bebê seja a exceção às estatísticas, mas **teme** que a perda prevista aconteça. Os pais daqueles que vivem além da infância, em algum momento, começam a transformar a tristeza de esperar que seu bebê morra em vontade de descobrir o que pode ser feito para ajudar seu bebê a desenvolver seu potencial e aproveitar a vida. Esta transição é emocionalmente edificante para os pais. No entanto, o medo da perda prevista retorna a cada urgência médica. Para aqueles que atingem a infância ou além disso, há menos ênfase de seus médicos sobre a morte e uma referência comum ao seu filho "escrever seu próprio livro".

"Eu estava preparado para a chegada de um novo bebê. Mas eu não estava preparado para convulsões, sondas, medicamentos, médicos, alimentos especiais e o medo de nunca saber se ele morreria." P.F., Joey, trissomia 13

"Nosso filho está indo muito bem e estamos gradualmente saindo do luto para apreciar a alegria que ele nos traz e acreditando que ele vai estar conosco por um tempo." G.T., Garrett, trissomia 13

"As decisões não puderam ser tomadas baseando-se nas especificidades da síndrome, porque, francamente, Andrew estava escrevendo seu próprio livro, ao invés de seguir outros." (Pediatra do Andrew, The SOFT times, 2002)

Apneia (obstrutiva)

Apenas cerca de 50% dos nascidos com trissomia 18 ou trissomia 13 sobrevivem mais de uma semana e a apneia tem sido relatada por alguns pais da SOFT como causa da morte. Existem três categorias principais de apneia.

- **Apneia obstrutiva** é uma pausa na respiração devido à obstrução das vias aéreas superiores;
- **Apneia central** é uma pausa na respiração devido à disfunção do sistema nervoso central no centro respiratório do cérebro. Veja a página 26;
- **Apneia mista** é uma combinação da apneia central e da obstrutiva.

As apneias obstrutivas são as mais comuns. Amígdalas ou adenoides aumentadas e malformações como traqueomalacia (amolecimento da cartilagem da traqueia) podem estreitar ou obstruir temporariamente as vias aéreas, especialmente durante o sono, à medida que o tônus muscular diminui. Refluxo ou vômitos podem ocluir brevemente, ou o posicionamento pode estreitar as vias aéreas. Os pais devem informar ao médico se seus filhos apresentam inquietação durante o sono, transpirando excessivamente, esfregando suas narinas, ou ofegante para respirar. O ronco é outro sinal a ser relatado, mas é preciso verificar se o esforço respiratório diminui durante o sono e, para aqueles que não estão aspirando ar suficiente, o ronco pode não ser evidente.

Frequentemente os pais ouvem de outros pais sobre como seu filho dorme pouco e aceitam isto como sendo parte da rotina destas crianças. É importante **procurar a causa disso**. A falta de sono adequado contribui para a irritabilidade nos bebês. Os pais privados de sono ficam cansados e a vida diária da família é afetada.

Se necessário, o médico da criança pode encaminhá-la a um **pneumologista pediátrico** e a **exames do sono, a serem feitos por um especialista**, em uma clínica do sono. Outros especialistas importantes incluem um **neurologista pediátrico** para avaliação de possíveis convulsões, um **gastroenterologista pediátrico** para avaliar refluxo, aspiração ou questões estruturais ou um **otorrinolaringologista pediátrico** (especialista em ouvido, nariz e garganta) para a avaliação de possíveis problemas na amígdala e/ou na adenoide.

"O pneumologista disse que parecia que a língua de Lilly estava bloqueando a passagem de ar dela, assim eu teria que colocá-la para dormir de lado. Eu ainda estou espantada com a diferença que fez para Lilly. Íamos vê-la acordando engasgando-se e ofegante praticamente a cada hora para dormir facilmente durante a noite." L.H., Lilly, trissomia 18 (Pray for Lilly blog, 2011)

Vários pais relatam o uso de um equipamento que funciona como um respirador mecânico (**BiPAP = Bi-level Positive Airway Pressure**) à noite para manter uma entrada aérea aberta durante o sono. O BiPAP, utilizando o fluxo de ar, mantém as vias aéreas abertas com maior pressão durante a inspiração e menor pressão durante a expiração. Uma máquina de pressão positiva contínua das vias aéreas (C-PAP) tem apenas um nível de pressão. Estas máquinas são **auxiliares para respiração não-invasivos** que podem ser ajustados em diferentes modos de ação dependendo das necessidades da criança, geralmente avaliadas em um estudo do sono. É um equipamento comumente utilizado por adultos com problemas de ronco e apneia. Entretanto, respirar através de uma máscara ou de uns travesseiros nasais pode causar desconforto, especialmente para crianças.

É notável que os relatórios da SOFT de cirurgia de traqueostomia para ambas trissomia 18 e trissomia 13 aumentaram significativamente nos últimos anos. Uma cirurgia de traqueostomia cria uma abertura através do pescoço na traqueia (traqueia). Um tubo através desta abertura fornece uma via aérea e um

acesso para a remoção de secreções dos pulmões. O Registro de Cirurgia da SOFT mostra que algumas crianças foram operadas para fechar a traqueostomia. Alguns pais optaram por manter a traqueostomia, mesmo quando não era mais necessária, pois achavam que ela era benéfica quando seus filhos estavam doentes ou se precisassem de uma futura cirurgia.



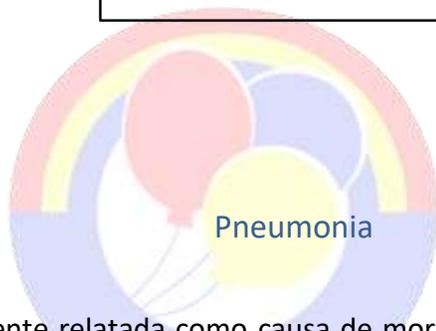
Kristina "Krissy"
25/03/2000
Trissomia 18

"Naquela época não havia máscaras de C-PAP do tamanho de neonatos. Krissy fez traqueostomia com 3 meses de idade para mantê-la segura durante o sono por causa da apnéia obstrutiva." T.K., 2017

Krissy é a inspiração para o **Trisomy Talk**, uma webconferencia criada e hospedada por sua mãe, Terre Krotzer.



Summer
21/10/2011
Trissomia 13



A pneumonia é frequentemente relatada como causa de morte pelos pais daqueles com trissomia 18 ou trissomia 13. Refluxo com aspiração pode resultar em pneumonia aspirativa; uma doença frequente em ambas as síndromes. Pneumonia geralmente requer hospitalização para aqueles com trissomia 18 ou trissomia 13.

Tratamentos respiratórios preventivos, realizados com um **nebulizador** que libera uma névoa com medicamento para ser inalada e tratar diretamente os pulmões, muitas vezes se tornam um tratamento diário ou um tratamento a mais a ser realizado em casa para aqueles com problemas respiratórios crônicos. Para aqueles sem problemas respiratórios crônicos, a recomendação de tratamento é só para quando a criança tem um resfriado. **Percussão torácica após o tratamento** ajuda a drenagem pulmonar e os pais podem aprender a fazer isso em casa. Uma ferramenta terapêutica relativamente nova chamada **Vest™**, é um sistema de afastamento da via aérea usado para ajudar a tirar o muco dos pulmões. É um colete inflável, com câmaras de ar que inflam e desinflam, dando percussão simultaneamente em todas as áreas do peito durante o tratamento. Ligue para informações sobre a Vest™ em 1-800-426-4224⁴². **Phillips Cough Assist T70 é um dispositivo mecânico para aqueles incapazes de tossir eficazmente.** Pergunte ao médico se o seu filho se beneficiaria do uso

⁴² Número de telefone da empresa responsável nos Estados Unidos.

desse equipamento. Veja <https://www.usa.philips.com/healthcare/product/HC1098160/coughassist-t70-airway-clearance-device>

A escoliose se desenvolve comumente na trissomia 18 e aqueles com trissomia 13 também podem desenvolver esse problema. Escoliose frequentemente começa na primeira infância, mas os sinais só serão observados em uma criança mais velha com trissomia 18. A escoliose geralmente progride com o tempo e com o crescimento; resultando em uma restrição dos pulmões e em uma pobre função pulmonar. Pneumonia é uma doença grave para alguém com restrições pulmonares e pode ser fatal. Veja a página 63.

Cardíaco

No formulário de registro da SOFT uma resposta frequente dos pais sobre a causa da morte de seu filho com trissomia 18 ou trissomia 13 é "coração" ou insuficiência cardíaca. Em um estudo em 1994, da história natural da trissomia 18 e trissomia 13, os pesquisadores observaram que, quando analisaram as causas de morte relatadas pelos pais da SOFT e pelos registros médicos das crianças, eles ficaram surpresos com a falta de variedade do diagnóstico, pois perceberam que a **maioria das causas de mortes era uma variação de parada cardiopulmonar** (Baty *et al.*, 1994).

O ecocardiograma fetal nem sempre é realizado. Alguns pais são informados que seu feto tem um defeito grave no coração, mas ao nascer, um defeito mais brando é identificado. Recém-nascidos com essas síndromes devem ser avaliados por um cardiologista pediátrico e fazer um ecocardiograma. É apropriado que os pais solicitem esta avaliação se ainda não tiver sido feita. **Carey recomenda que bebês com trissomia 18 ou trissomia 13 tenham um ecocardiograma no período neonatal** (Carey, 2010; Cerda & Carey, 2012).

Hipertensão pulmonar (HP) relacionada a defeitos cardíacos é comum na infância em ambas as síndromes e há evidências de que isso pode se desenvolver mais precocemente naqueles com trissomia 18 (Carey, 2010). HP é a pressão arterial elevada nas pequenas artérias dos pulmões, o que faz com que o lado direito do coração trabalhe mais para bombear o sangue para os pulmões podendo ocorrer uma eventual insuficiência cardíaca. Uma vez que o bebê passa dos 2-3 meses de vida e está desenvolvendo bem, a questão da hipertensão pulmonar vai se dissipando (Carey, 2010). Não há cura para HP. Medicamentos podem ajudar e às vezes um reparo cardíaco melhora a HP. Ela pode ser a razão pela qual uma cirurgia cardíaca é contraindicada.

"Sua HP foi diagnosticada aos 4 meses de idade e se desenvolveu rapidamente, em um período de 3 semanas entre os ecos. Era tão pronunciada que não houve necessidade de confirmar pelo cateterismo. Após 3 meses de tratamento com oxigênio e medicamentos surgiu evidência em seu novo ecocardiograma que a HP não mais existia e um cateterismo foi realizado. Sua pressão estava baixa o suficiente para que fosse seguro fechar seu CIA & CIV. Ela foi desmamada de todas as medicações cardíacas e de HP após 6 meses da cirurgia de coração aberto. " SC, Nora, trissomia 13, 2017

A cirurgia cardíaca se tornou lentamente mais comum nos últimos anos para bebês com trissomia 18 ou trissomia 13, mas ainda não tem sido feita em muitos hospitais. Os pais que encontram um cirurgião em outro hospital devem pedir ao cardiologista no hospital do nascimento forneça resultados a este cirurgião. Se o cirurgião estiver disposto a tentar um reparo, o bebê deve então estar estável o suficiente para o transporte. É razoável e apropriado aos pais pedirem tratamento em uma UTIN⁴³, se intervenções puderem ser feitas para estabilizar seu bebê para esse fim.

O SOFT-SR mantém uma lista de pais que relataram cirurgias cardíacas e os hospitais onde esses reparos foram feitos. Veja as páginas 58-60. **Esteja ciente** que as políticas do hospital podem mudar ou um cirurgião favorável pode ser realocado e alguns hospitais alistados podem não realizar mais o reparo cardíaco para aqueles com trissomia 18 ou trissomia 13.

Cerca de 10% dos bebês com trissomia 18 e 20% daqueles com trissomia 13 nascem **sem** problemas cardíacos. A sobrevivência pode ser maior para aqueles com coração funcionando corretamente, mas outros problemas comuns a estas síndromes podem colocar em risco sua vida. **O maior benefício de uma correção cardíaca bem-sucedida é a prevenção ou alívio do desconforto que a doença cardíaca progressiva traz melhorando a qualidade de vida com benefício menor sobre o prolongamento da vida.** Se um cardiologista recomenda a cirurgia cardíaca, em seguida, um cirurgião deve ser consultado sobre como fazê-la. Os benefícios e os riscos da cirurgia cardíaca precisam ser discutidos com os pais. Alguns pais optam por não fazer a cirurgia. O tratamento de sintomas cardíacos com medicamentos é relatado pela maioria dos pais de bebês e crianças com ambas as síndromes. Às vezes, as anomalias cardíacas se tornam menos significativas ou se resolvem espontaneamente.

"Um ecocardiograma mostrou que não só o PDA havia fechado, mas também o CIV, não sabíamos que ele tinha quase fechado." [The SOFT Times, 2002]

"Seu cardiologista ficou surpreso, porque sua grande CIV tinha se fechado por conta própria." [The SOFT Times, 2002]

"O cardiologista sabia que os cirurgiões do nosso hospital não fariam a correção no coração de Lyndsay, pois eles tinham um viés e se recusavam a fazer uma cirurgia cardíaca em bebês com trissomia 18 ou 13, pois 'os pais não eram realistas para os resultados a longo prazo'. Então, lá fomos para outro hospital onde o caminho havia sido aberto meses antes pela família de outra menina com trissomia 18. Seu coração foi operado quando ela pesava apenas 1,9 Kg." (The SOFT Times, 2002)

Usando o SOFT-SR, Hansen *et al.*, (2000) realizaram um estudo das cirurgias cardíacas realizadas em pessoas com trissomia 18 ou trissomia 13 e relataram que 25 das 29 crianças (86,2%) que tiveram uma cirurgia cardíaca realizada foram para casa. Ocorreram 4 mortes durante a cirurgia (13,8%). Graham *et al.* Relataram que 91% teve alta para casa em seu estudo publicado em 2004. É evidente que essas crianças podem sobreviver à anestesia e sobreviver para ir para casa, tornando a cirurgia uma opção apropriada em certos casos (Carey, 2010; Cereda e Carey, 2012).

⁴³ Unidade de terapia intensiva neonatal.

O artigo “A atenção dada a crianças com trissomia 18 no Japão”, publicado no *American Journal of Medical Genetics* (2008) por Dr. Tomoki Kosho, conselheiro médico para trissomia 18 e trissomia 13 em sociedades no Japão, discute cuidados abrangentes para recém-nascidos com trissomia 18, que inclui a cirurgia cardíaca. Veja o artigo inteiro em www.trisomy.org na aba para profissionais. “Pelo meu conhecimento esta é a primeira série, que tenta discutir a eficácia do tratamento cardíaco intensivo que inclui a cirurgia para pacientes com trissomia 18 ou 13, embora o número amostral seja pequeno” Dr. John C. Carey, (The SOFT Times, 2010). Em um único estudo institucional envolvendo pacientes com trissomia 18 e trissomia 13 Costello *et al.* observaram maior sobrevida naqueles que tiveram o reparo cardíaco realizado em comparação com aqueles que não fizeram. Costello “defende” que seja oferecida a reparação cirúrgica para anomalias cardíacas congênicas moderadamente complexas, consideradas operáveis para os pais de crianças com essas síndromes, além dos cuidados paliativos (Costello *et al.* 2015).

Neoplasia (Tumor)

Bebês mais velhos e crianças com trissomia 18 possuem risco aumentado de desenvolver os tumores de Wilms (tumor renal) e hepatoblastoma (tumor hepático). O desenvolvimento de tumor de Wilms na trissomia 18 ocorre em geral após o 5º ano de idade e a criança que o desenvolveu mais tardiamente tinha 13 anos. Registros clínicos de hepatoblastoma na trissomia 18 relatam a ocorrência entre as idades de 4 meses a 3 anos (Carey, 2005; Cereda e Carey, 2012).

Nos últimos anos Carey recomendou o exame de ultrassom abdominal para a detecção de tumores em crianças com trissomia 18. As investigações devem começar após os 6 meses de idade, devendo ser realizada a cada seis meses. O risco real de desenvolver o tumor de Wilms é pequeno (provavelmente <1%). Não se sabe quando devem ser cessadas as investigações, mas é prudente a realização de ultrassom abdominal até os 15 anos de idade (Carey, 2010).

Em 2017, a Associação Americana de Pesquisa do Câncer (AACR) publicou pesquisas sobre síndromes com predisposição para o desenvolvimento do tumor de Wilms ou hepatoblastoma (HB). A AACR recomenda que a investigação, na trissomia 18, para o tumor de Wilms ocorra até os 7 anos de idade e para o hepatoblastoma até os 4 anos através de ultrassom abdominal, começando a investigação no nascimento (ou do diagnóstico) e fazendo o exame cada 3 meses. A investigação para HB na trissomia 18 também deve incluir análise de Alfa-feto proteína (AFP), a cada 3 meses até o 4º ano de vida. A trissomia 13 não foi incluída neste estudo da AACR. Estas recomendações são simplesmente um resumo das orientações para triagem em outras condições e **não** específicas para a trissomia 18. **Veja as recomendações atuais abaixo na Tabela 11.** Estas serão revisadas no futuro à medida que novos estudos forem publicados (Comunicação pessoal, Carey, 2017).

Os perfis tumorais na Síndrome de Patau (trissomia 13; por Satge *et al.*, 2017) e *na Síndrome de Edwards* (trissomia 18; por Satge *et al.*, 2016) foram recentemente publicados no *American Journal of Medical Genetics*.

"Eles nos deram opções ... começar a quimioterapia primeiro ... ou remover o tumor primeiro e depois fazer a quimioterapia, ou não fazer nada. Eles cuidaram de nossa filha com respeito e dignidade. Eles nos disseram que estavam tratando-a como fariam com qualquer criança com hepatoblastoma." (the SOFT touch, 1993)

Talvez o legado mais profundo que nossa filha nos deixou seja sobre cuidar. Família, amigos e mais surpreendentemente, médicos, enfermeiros e terapeutas investiram e cuidaram dela..." (the SOFT touch, 1993)

Questões sobre Cuidados

Os pais e os responsáveis com dúvidas a respeito da hospitalização de seus filhos têm direito de solicitar os relatórios médicos da criança, mas serão cobrados pelo serviço de cópia e envio⁴⁴. Alguns hospitais fornecem os relatórios solicitados para que pessoas autorizadas façam o download no site do hospital.

"Meu maior medo é que ela seja tratada de forma diferente, porque ela é 'especial'; que os médicos baseiem suas decisões em sua trissomia 18 e prognóstico." (the SOFT touch, 1992)

"O resultado foi que as ações nas 24 horas finais não representavam formas adequadas de atendimento. Um DNR foi colocado em seu prontuário sem consentimento". B.F., Annie, trissomia 13, comunicação pessoal, 2007

Diretrizes de suporte de vida⁴⁵

As decisões relativas ao suporte a vida nos cuidados de bebês e crianças com trissomia 18 e trissomia 13 são complexas. No quadro abaixo está uma revisão geral das diretrizes avançadas. **No próximo capítulo, as decisões dos pais e dos profissionais da saúde serão discutidas.**

A existência de três documentos diretivos avançados, somada a forma ordenada de suporte a vida do hospital, pode criar confusão para o público. O fato de que os formulários e suas denominações podem variar de um lugar para outro, além da falta de compreensão sobre as diretrizes acerca do fim da vida e o que constitui uma ordem de suporte à vida, que será seguida pelos médicos. Veja uma explicação geral das diretrizes avançadas no quadro a seguir.

Ordem de Suporte à Vida/DNR⁴⁶

O nome do formulário usado para escrever a **ordem de suporte de vida no hospital** para um paciente pode variar de hospital para hospital. Para ser válida, essa ordem deve ser assinada pelo médico que está assistindo o paciente hospitalizado. Uma Ordem de Suporte de Vida direciona se a **ressuscitação cardiopulmonar (CPR)** deve ser feita ou não em caso de parada cardiopulmonar. **A DNR (Não**

⁴⁴ Pelo SUS não há cobrança de qualquer valor, por meio de planos de saúde, deve-se verificar.

⁴⁵ As decisões sobre a recusa de ressuscitação ou diretrizes para desligar aparelhos geralmente não são permitidas no Brasil, porém o estudo foi feito baseado na realidade americana, razão pela qual consta no livro traduzido.

⁴⁶ Vide nota nº 47

ressuscitar) é uma ordem de suporte à vida para reter a CPR. Uma mãe da SOFT explicou recentemente que a ordem de suporte à vida documentada no prontuário médico de seu filho foi denominada **Permitam a Morte Natural (AND)**.

Diretrizes antecipadas

Pessoas competentes, com idade igual ou superior a 18 anos, podem documentar as decisões sobre o cuidado com sua saúde de maneira avançada para serem usadas como uma declaração de sua intenção quando uma ordem de suporte à vida precisar ser escrita. A vontade de permanecer vivo **não** é considerada uma ordem médica legal e **não** será seguida pelo médico pessoal sem uma concordância, por escrito do médico. A única diretiva avançada que é uma ordem médica legal é #3 (abaixo) por ser assinada por um médico.

1. Vontade do Vivo

Este documento é uma declaração diretiva de uma pessoa adulta sobre os esforços que devem ser feitos para salvar sua vida no caso de uma doença terminal ou incurável ou estado vegetativo persistente.

2. Procuração de Cuidados de Saúde

Este documento nomeia outro indivíduo para gerenciar as decisões de saúde de uma pessoa, se essa pessoa for incapacitada pelo médico no que diz respeito a tomada de decisões por conta própria.

3. Decisão Antecipada com assinatura médica

(Esta é a única decisão antecipada que pode ser usado para um menor)

O título muitas vezes difere de estado para estado, como Uniforme Não Ressuscitar, ou DNR portátil. É uma decisão antecipada **assinada por um médico**, o que o torna a ordem médica legal e ela pode ser usada em casos de condições terminais para adultos e **crianças**, conforme definido por cada estado. Alguns estados exigem que o paciente ou representante também assinem essa decisão, bem como o médico, para registrar seu consentimento. Este formulário deve ser mantido em um lugar visível com o paciente em casa para informar o pessoal da emergência da vontade do paciente em uma situação terminal. **Este deve ser visto se tiver que ser seguido pela equipe de saúde**. Se o paciente for transportado para o hospital, o formulário deve ser levado com ele para seja usado como informação complementar no formulário de ordem de suporte de vida do hospital.

Há uma pré-disposição em alguns Estados para que o médico tome uma decisão **unilateral** para codificar um paciente como DNR; quando não houver nenhuma diretiva, ninguém para falar pelo paciente e ele for incapaz de falar por conta própria em uma situação terminal "sem esperança". Uma segunda opinião escrita por médico, sem ligação com o caso é geralmente exigida. A Lei Estadual relativa às diretrizes de suporte à vida pode ser verificada on-line.

Pais e decisões sobre suporte à vida⁴⁷

Faz parte do trabalho do médico questionar os pais ou o responsável o que deve ser feito em caso de um evento cardiopulmonar a **cada vez** que uma criança for levada para a sala de emergência ou hospitalizada. É uma **pergunta desconfortável** e no meio de muitas outras perguntas de admissão, pode ser apenas brevemente abordada como "Você quer que ela seja colocada em um respirador mecânico?" Idealmente, uma discussão sobre o suporte à vida forneceria uma explanação sobre os procedimentos usados durante uma ressuscitação cardiopulmonar (PCR), tal como intubação para abrir as vias aéreas e o uso de um respirador que fizesse o trabalho da respiração, compressões da caixa torácica para estimular o coração ou o uso de um desfibrilador, que dá choques no coração para que ele retorne à batida em um ritmo normal, e medicações usadas para estabilizar um paciente na crise.

Quando a pergunta sobre o suporte à vida é malfeita, sem uma explicação sobre os procedimentos ou sem mostrar o formulário para os pais, **os pais podem até não estar cientes de que uma ordem está sendo criada**. Uma ordem de suporte à vida informa a equipe médica se a criança deve receber a CPR completa, ou intervenções parciais de CPR, ou nenhuma CPR no caso de parada respiratória ou pulmonar na criança.

Alguns médicos preferem pedir uma assinatura dos pais ou responsáveis quando escrevem uma ordem DNR para comprovar a ciência e há hospitais que exigem assinatura médica e dos pais ou responsáveis quando uma ordem de DNR é escrita para uma criança. Se a assinatura dos pais não for exigida, a ordem de suporte à vida provavelmente não foi vista por eles ou pelo responsável; a menos que peçam para vê-la.

Os pais de recém-nascidos compartilharam, através das redes sociais, que seu bebê foi codificado como DNR na UTIN por causa de seu diagnóstico de trissomia 18 ou trissomia 13; às vezes, sem o conhecimento ou consentimento dos pais. **É importante e apropriado que os pais de recém-nascidos questionem sobre a ordem de suporte à vida de seus filhos**. Se os pais não estão confortáveis com a ordem, eles podem pedir para que ela seja alterada. Os pais que consideram a alta para cuidados paliativos devem **perguntar sobre** o programa diretivo pertencente à Ordem de Suporte à Vida e sobre as opções de cuidado.

Alterando as ordens de suporte à vida⁴⁸

A ordem de suporte à vida de uma criança é escrita e assinada pelo médico e **deve** refletir os desejos dos pais ou responsáveis. Os pais ou responsáveis podem mudar de ideia a qualquer momento sobre o que deve ser feito e pedir para escrever uma nova ordem. Uma nova Ordem de Suporte de Vida assinada pelo médico invalida todas as ordens anteriores. Todas as ordens de suporte à vida do hospital já escritas para seu filho fazem parte do registro permanente do seu filho. A permissão para

⁴⁷ Vide nota nº 47.

⁴⁸ Vide nota nº 47.

liberar o formulário de informações assinado pelos pais, torna esses registros disponíveis para ação judicial ou outro objetivo declarado.

A maioria das pessoas desconhecem que as Ordens de Suporte à vida no hospital são reavaliadas em momentos específicos. Isso significa que elas são analisadas para adequação e alteração sempre que um paciente é:

- movido para uma nova unidade, como a admissão na UTI pediátrica vindo da emergência;
- quando um novo médico assume o cuidado com o paciente;
- se houver uma mudança na condição do paciente;
- quando houver uma mudança no desejo dos pais/familiares.

É muito importante verificar o status da Ordem de Suporte à Vida do seu filho, se alguma dessas mudanças ocorrerem, **é possível que uma nova ordem de suporte de vida seja escrita sem o conhecimento ou consentimento dos pais.** Os pais podem pedir para ver ou solicitar uma cópia da ordem de suporte à vida de seus filhos.

Tomando decisões⁴⁹

Seja um diagnóstico pré-natal ou uma criança em uma emergência de saúde, os pais lutam com a esperança e o medo e chegam a uma decisão baseada na explicação do médico sobre a doença de seu filho e nas opções existentes, em seus valores e crenças pessoais e o que eles sentem que é melhor para seus filhos. Crucial para o conforto dos pais ou responsáveis com uma decisão de suporte à vida é a confiança dos pais no médico. O respeito dos pais pelo conhecimento e as limitações do médico e o respeito do médico pelos valores e diretrizes dos pais são vitais ao laço de confiança.

Uma triagem ou um diagnóstico positivo durante o pré-natal conduzem os pais gestantes a buscar na internet informações sobre essas síndromes. Encontrar fontes como a SOFT e a ITA, e conectar-se com outras famílias através das redes sociais, permite aprender sobre as variáveis que virão, dependendo da circunstância única de cada bebê, as opções de intervenções e as decisões sobre os cuidados. No Facebook, membros de grupos para pais em todas as fases da jornada da trissomia fazem perguntas e/ou compartilham sobre problemas e soluções. O grupo privado da SOFT no Facebook está em <https://www.facebook.com/groups/TrisomySOFT/>.

Os pais muitas vezes comentam sobre serem advertidos e se sentirem pressionados a codificar seu filho com trissomia 18 ou trissomia 13 como um DNR. Se não houver uma ordem de DNR, o médico pessoal é obrigado a tratar a PCR, se o coração da criança parar ou a respiração cessar. A preocupação dos médicos e dos pais é que a criança pode ser incapaz de ser desmamada do respirador mecânico. A tristeza dos pais é que a visão convencional, pode limitar o tratamento necessário para essas crianças, resultando na não realização de intervenções que poderiam dar a elas crianças a chance de viver.

⁴⁹ Vide nota nº 47.

Discordância sobre decisões da Ordem de Suporte à vida⁵⁰

Qualquer criança que esteja gravemente doente fica fora de seu comportamento normal. Fotografias colocadas na parede e na cama do hospital, permitem que os profissionais de saúde vejam a criança quando estava bem; *uma imagem realmente vale mais que mil palavras.*

A visão do médico a respeito da trissomia 18 ou trissomia 13 pode contribuir para a recomendação de uma DNR; assim, **pacientes com essas síndromes tem maiores chances de ter uma ordem DNR escrita.** Na maioria dos Estados, as leis que regem as Ordens de Suporte à vida protegem o médico em sua tomada de decisão. Se houver discordância entre os profissionais de saúde e/ou a família do paciente sobre uma designação de Suporte à Vida, um médico pode pedir ao **Comitê de Ética** do hospital para ajudá-lo a solucionar o caso. Um médico pode considerar a transferência do paciente para outro médico, ou os pais podem solicitar um médico diferente. A possibilidade de transferência para outro centro de saúde ou uma decisão judicial também podem ser consideradas.

*"Mais tarde descobrimos que havia um DNR. Isso explica por que eles não fizeram nada. Nós nunca assinamos um DNR." S.C. Simon (t18) **Global Genes** ad Our "Labeled" Child's Name is Simon: Fighting for Treatment (2014)*

"O médico disse 'é muito arriscado' levá-la para baixo para uma tomografia, que confirmaria o problema. Sabemos agora que deveríamos ter perguntado 'Muito arriscado para quem?'" A.B., Megan, trissomia 18

"... Foi nossa decisão de não tomar medidas heroicas para prolongar sua vida ..." (Stenson et al.)

"... Eu soube então, e eu sei agora, que sua morte não foi resultado de uma falha na parceria (médico - pai)." (The SOFT Times, 2004)

Carey também recomenda outros cuidados para o bem-estar como ocorreria com qualquer outra criança. Isso incluiria imunizações de rotina, incluindo varicela. As imunoglobulinas VSR são recomendadas no início da temporada de VSR em bebês com trissomia 18 ou 13. Este enfoque em particular deve ser dado geralmente para bebês com doenças crônicas e história de prematuridade (Carey, 2005). Recomendações na tabela 11 para profissionais da saúde também estão no capítulo de Carey no livro de Allanson e Cassidy (2010) e em Cerda e Carey (2012). Wilson e Cooley fornecem uma lista de verificação similar.

⁵⁰ Vide nota nº 47.



Kimberley
12/11/1968 – 03/08/2005
Trissomia 18

"Kimberly é uma bênção. Ela está em nossos corações, nossas memórias, e ainda é parte de nossas vidas." E.R., 2007

Kimberly viveu mais tempo do que qualquer pessoa conhecida na literatura científica com trissomia completa 18. Ela era a mais velha conhecida pela SOFT, até 2011.



Mary
27/03/1996 – 21/08/2016
Trissomia 18



Nicholas
06/04/1995 – 04/11/2013
Trissomia 13



Samuel, "Sam"
28/11/1998
Trissomia 13 Mosaïcismo



Natalia
25/08/2000
Trissomia 13

"Ela sempre será o bebê da mamãe e a pequena menina do papai." K.&R.R., Michelle, trissomia 18

Tabela 11. Supervisão de Saúde e Orientação Antecipatória para Bebês e Crianças com Trissomia 18 e 13

Bebês (0-1)	
Investigação Clínica	Encaminhamento para realização de teste de triagem ou diagnóstico
Defeitos Cardíacos Congênitos	Avaliação cardíaca, incluindo ecocardiograma no quando recém-nascido
Retardo no Desenvolvimento Neuromotor	Encaminhamento ao programa de intervenção precoce Encaminhamento a outros programas para crianças com deficiências (fisioterapia, TO, fonoaudiologia)
Atraso no Crescimento	Medir comprimento, peso, circunferência da cabeça a cada visita e comparar com as curvas de crescimento de T13/T18
Dificuldades Alimentares	Encaminhamento para especialista em disfagia e alimentação; avaliação de refluxo gastroesofágico, considerar implantação do tubo G aos 6 meses
Constipação Crônica	Envaminhamento ao gastroenterologista quando necessário
Perda Auditiva	Audiologia aos 6-8 meses de idade; reavaliação de acordo com a necessidade
Sistema Nervoso Central/Neurológico	Avaliação de Neuroimagem em recém-nascidos e bebês com trissomia 13 conforme necessidade
Malformações Oculares	Rotina na trissomia 13; quando indicado na trissomia 18
Neoplasia (Tumor de Wilson/Hepatoblastoma)	Ultrassom abdominal no nascimento ou quando diagnosticado, a ser realizado a cada 3-4 meses até os 7 anos e a cada 6 meses até os 12 anos; dosagem de AFP a cada 3-4 meses até os 4 anos de idade para aqueles com trissomia 18
Outras dificuldades respiratórias	Encaminhamento ao pneumologista pediátrico quando necessário
Aspectos Genéticos	Encaminhamento ao aconselhamento genético e ao geneticista
Apoio Familiar	Acompanhamento familiar quando necessário; encaminhamento a grupos de apoio locais/nacional da SOFT; distribuição de material informativo
Crianças mais velhas	
Retardo no Desenvolvimento Neuromotor	Encaminhamento à educação especial e outras instituições educativas (fisioterapia, TO, fonoaudiologia)
Infecção no Trato Urinário	Alta incidência, realizar avaliação quando necessário
Esciose (especialmente na T18)	Acompanhar com atenção; encaminhamento para Ortopedia como indicado

(Carey, 2017)

Gerenciamento de todos os cuidados

Não importa qual seja a idade, aqueles com trissomia 18 ou trissomia 13 exigem supervisão contínua e cuidado total. Muitas vezes, um dos pais é o cuidador primário com o outro auxiliando. Enquanto a família e os amigos podem prestar auxílio. Para muitos cuidadores, a primeira vez com algum tempo significativo longe de seus filhos é quando eles começam a ir à escola. Pode ser difícil para um cuidador abandonar os cuidados, mas "cuidar do cuidador" é importante. Encontrar ajuda confiável e que esteja à disposição em determinados momentos, quando seu filho será competentemente cuidado, diminui o esgotamento do cuidador e permite algum tempo para fazer outras coisas. Os pais relatam que leva um tempo para encontrar a pessoa certa e se acostumar a ter outro cuidador em casa.

"Meu filho é deficiente e eu preciso de ajuda para fazer todas as coisas que ele precisa que sejam feitas. A agência de emprego te mandou. Nem sempre posso dizer se você é real, mas meu filho pode. Então eu o observo. ...Meu marido se ressentiu das pessoas que entram e saem de nossa casa. ...Você me diz que você está vindo, logo liga dizendo que tem que cancelar!!" (The SOFT Times, 2002 – 2003)

"Eu simplesmente não posso mais fazer isso sozinho mais, o que posso fazer? Como encontro uma boa enfermeira? Não vou deixar que ninguém cuide do meu filho." (The SOFT Times, 2001)

Instituições de cuidado pediátrico, cuidados paliativos pediátricos e programas de cuidados paliativos perinatais 51

É comum aos pais de recém-nascidos com trissomia 18 ou trissomia 13, ser oferecida a opção de Atenção Institucional e/ou Atenção Paliativa quando seu bebê recebe alta. Estes programas tornaram-se mais disponíveis nos últimos anos, bem como, os Cuidados Paliativos Perinatais, para os pais gestantes de um feto com uma síndrome que traz algumas limitações. Aqueles que lutam com a aceitação do diagnóstico e prognóstico previsto podem ser relutantes em estar nestes programas frequentemente associados com a morte. A participação é opcional.

Tanto a atenção **institucional** quanto a **paliativa** fornecem cuidados para aliviar o desconforto e melhorar a qualidade de vida. **Mas há uma diferença significativa na gestão do atendimento em cada programa.**

A atenção pediátrica institucional é para pacientes considerados em seus últimos seis meses de vida, conforme prognóstico médico. Os cuidados oferecidos incluem apenas conforto para aliviar os sintomas, mas sem intervenções para uma cura efetiva. Também tem como objetivo o apoio emocional e espiritual para os pacientes e suas famílias. Os cuidados neste caso, incluem visitas de

⁵¹ Os dados aqui relatados se baseiam na realidade americana.

enfermeiros ou auxiliares de enfermagem e voluntários em cuidados domiciliares e em alguns lugares outros serviços podem estar disponíveis. Ela também pode complementar os serviços que a família está recebendo do Estado, tais como a presença por algumas horas do auxiliar de enfermagem em sua casa.

"Tivemos uma enfermeira que vinha em casa todos os dias. Mandy era enfermeira de Rebecca e minha nova e querida amiga! Obrigado Mandy." (The SOFT Times, 2001)

"Era hora dele voltar para casa e ele ainda estava tendo crises de apneia. Pedi um monitor de apneia e o neonatologista não aprovou o pedido. Nós pegamos nosso bebê e fomos embora. Começamos o trabalho imediatamente com uma instituição, que nos deu o monitor." (The SOFT Times, 2002)

A **Atenção Paliativa Pediátrica** tem como foco o conforto do paciente, mas também permite intervenções tais como terapias, tratamentos e até cirurgias, mas o reparo cardíaco para aqueles com trissomia 18 ou trissomia 13 não é aprovado. A abordagem da cirurgia cardíaca varia de acordo com a região e com a equipe médica (Carey JC, comunicação pessoal 2013). A Equipe de cuidado paliativo ajuda os pais a tomarem decisões sobre o cuidado com seu filho com um diagnóstico que limita a vida. Pode começar cedo, já no diagnóstico, e se estender por anos.

O **Cuidado Paliativo Perinatal (CPP)** é um conceito de cuidado para os pais que escolhem continuar com a gestação após saber que seu bebê possui um diagnóstico que limita sua vida. O diagnóstico pré-natal levou ao desenvolvimento deste programa. PPC ajuda as famílias a fazerem escolhas sobre o nascimento e os cuidados com o fim da vida. Um plano de nascimento é criado para incluir também os desejos dos pais sobre os cuidados e as intervenções, se seu bebê sobreviver ao nascimento. **Estatísticas de sobrevivência para trissomia 18 e trissomia 13 provavelmente influenciarão a orientação do CPP para antecipar a perda, mas é crucial que os prestadores de cuidados também permitam esperança para a pequena possibilidade prevista de sobrevivência.** Acessem <https://www.perinatalhospice.org/list-of-programs> para listagens de programas de cuidados perinatal/paliativos nos EUA e internacionalmente. Os pais devem descobrir como CPP é reembolsado, confirmar se seu plano de saúde é aceito e se segurado no serviço particular, também verificar os custos. Os subsídios e doações permitem o serviço às pessoas necessitadas financeiras.

Serviços Sociais⁵²

A maioria dos Estados tem programas para ajudar as famílias a cuidar de seus filhos com necessidades especiais em casa, e alguns Estados fornecem mais serviços do que outros. Entre em contato com o Departamento de Serviços Sociais (DSS) local para perguntar sobre os serviços para famílias com crianças que tem necessidades especiais e sobre os convênios. Esteja ciente de que esses serviços podem ser afetados por mudanças federais no Ato de Cuidados Acessíveis (Affordable Care Act) e nas regras estaduais.

⁵² Os dados aqui relatados se baseiam na realidade americana, cada país possui serviços sociais específicos, informe-se com a assistente social sobre a disponibilidade desses serviços em seu país.

A isenção do Medicaid⁵³ avalia apenas os bens da criança e a renda dos pais não é considerada para avaliação⁵⁴. **A criança não deve ter quaisquer bens para ser aprovada.** Normalmente, o nome de uma criança fica em uma lista de espera para entrar neste programa. Há Estados que não têm um programa de isenção de Medicaid. Medicaid geralmente cobre o custo dos serviços comprovadamente necessários por um médico. A aprovação prévia pode ser necessária para equipamentos médicos ou serviços de enfermagem domiciliar. Medicaid é o principal mantenedor, mas se a criança tiver um seguro privado, então o seguro privado é o principal mantenedor e Medicaid torna-se secundário. Veja as isenções do Medicaid por estado <http://medicaidwaiver.org/>.

"Liguei para sua primeira ordem de fornecimento mensal do ano e foi dito que o seguro não está mais cobrindo sua alimentação (fórmula enteral). Temos um grande seguro, mas às vezes estão fazendo mudanças." T.K., Facebook, 2014

"A isenção do Medicaid fez a diferença em nosso orçamento e na flexibilidade de nossas vidas." (the SOFT Times, 2002)

"Colocamos seu nome na lista de espera para o Programa da Comunidade Alternativa (CAP), financiado pelo Medicaid, que ajuda as famílias de crianças com deficiência." A.B., Megan, trissomia 18

Cuidado de Descanso

Organizações como a **Association for Retarded Citizens⁵⁵ (o ARC)** ou **Easter Seals⁵⁶** oferecem descanso e outros serviços dentro de suas comunidades para famílias de crianças e adultos com necessidades especiais. É importante verificar se o serviço de descanso oferecido é seguro em relação as necessidades de cuidado do seu filho. As famílias relatam dificuldade de encontrar programas apropriados, particularmente para os jovens que já saíram da idade do sistema escolar público.

"Nossa filha nunca foi a uma escola pública; ao invés disso, ela participou de programas da ARC para sua educação e ainda participava da ARC quando tinha 32 anos de idade." C.H., Joanna, trissomia 18

Casa de Cuidados⁵⁷

Alguns pais de recém-nascidos com trissomia 18 ou trissomia 13 foram aconselhados pelo médico a considerar a opção de deixar seu bebê em uma casa de cuidados. Ocasionalmente, os pais de bebês mais velhos e crianças recebem indicações sobre casas de cuidados para deixar seus filhos, devido a

⁵³ Medicaid é um programa de saúde exclusivo dos Estados Unidos, voltado para pessoas de baixa renda ou com recursos financeiros extremamente limitados. Este programa é custeado pelo governo federal americano, que reembolsa hospitais e médicos, dentro das regras do programa. No Brasil há o Sistema Único de Saúde (SUS) que visa o atendimento universal da população e é de responsabilidade dos governos federais, estaduais e municipais.

⁵⁴ No Brasil, programas de assistência social são públicos e devem ser fornecidos a todos indistintamente.

⁵⁵ Só existente nos Estados Unidos.

⁵⁶ Idem

⁵⁷ No Brasil, não existem casas de cuidado para crianças e jovens que sejam públicas, somente filantrópicas e privadas

necessidade de cuidados com seus filhos, essas sugestões médicas têm aumentado. As famílias com qualquer criança mais velha, adolescente ou adulto que necessitem de supervisão e cuidados contínuos, podem, em algum momento, optar por procurar esses locais.

As casas de cuidado para crianças e jovens com necessidades especiais são poucas em número e têm listas de espera e requisitos quanto a quem pode ser admitido. Atualmente nos EUA, Medicaid cobre o custo para aqueles que atendem aos pré-requisitos, mas os pais devem verificar sobre como o reembolso é obtido. As crianças geralmente envelhecem e saem da casa de cuidados aos vinte e um anos de idade e o tribunal nomeia um responsável, geralmente os pais, para levar os jovens para casa ou encontrar uma Casa de Cuidados para adultos. A tutela será discutida mais tarde neste capítulo. É importante conhecer a equipe, ver as acomodações e ter conhecimento sobre os cuidados e atividades diárias como educação especial, terapia e recreação realizadas; além disso, confirmar como os cuidados de saúde são obtidos.

Os pais podem mudar seu modo de pensar, fazer adaptações para levar seu filho para casa e providenciar para reiniciar os serviços domésticos. Um jovem com trissomia 18 viveu em uma casa de cuidados coletiva por alguns anos, mas seus problemas médicos aumentaram e suas necessidades de cuidados não podiam mais ser atendidas naquele local. Sua família o levou para casa e cuidou dele durante os últimos anos de sua vida.

A família de uma adolescente com trissomia 18 teve várias experiências negativas cuidando de sua filha em casa e decidiu colocá-la em uma Casa de Cuidados para jovens com necessidades especiais, nas proximidades de sua casa. Eles trazem sua filha para casa nos fins de semana e outros dias especiais. Ela agora é adulta e ainda reside no mesmo local.

Uma jovem com trissomia 18 ficou em uma Casa de Cuidados denominada "Skilled Nursing Facility" nos últimos anos de sua vida. Ela era alimentada por sonda, fez uso de oxigênio e Bi-PAP, o que tornou o nível de cuidados necessários excessivo para uma Casa de Cuidados Coletiva. No início, ela foi para Casa de Cuidados devido uma emergência, quando sua mãe se feriu e ficou hospitalizada. Esta jovem com trissomia 18 acabou se tornando residente fixa neste local, como ficou decidido que seria melhor para sua família.

"Colocamos o nome dele em uma lista de espera aos 11 anos de idade, pensando que seriam vários anos antes de conseguir a vaga, mas ele foi chamado quando tinha 12 anos. Tomar a decisão foi uma montanha-russa com um de nós favorável a acomodação dele e o outro não, depois as decisões dos dois se invertiam, por várias vezes, mas finalmente decidimos experimentar. Foi difícil não o ter em casa, mas víamos benefícios para Aaron. Ele tem um amigo que o procura e isso não acontecia em casa. Ele ganhou habilidades porque terapias estavam disponíveis lá, que não poderiam ser feitas em casa. Nós não percebíamos o quão pouco era a atenção dada a sua irmã e toda nossa família ficou mais saudável desta forma. É melhor para a nossa família". S.B., Aaron, trissomia 13

Jurídico

A maioria dos Estados tem uma agência que defende pessoas com deficiência⁵⁸. Disputas jurídicas envolvendo os direitos à educação, direitos de acesso ou eventual negligência médica, podem ser apresentados a esta agência e, se houver mérito na queixa, aconselhamento jurídico ou auxílio pode ser dado aos pais pela agência. Geralmente não há cobrança por esses serviços, mas os pais podem ser questionados se gostariam de contribuir para os custos envolvidos na elaboração de seu caso. O custo deve ser esclarecido no encontro inicial entre o advogado e os pais. A Rede Nacional de Direito de Deficiência (NDNR = National Disability Rights Network) lista agências estaduais de proteção e defesa e programas de assistência ao cliente (P&A & CAP) em <http://www.ndrn.org/en/ndrn-member-agencies.html>.



Elizabeth, "Liz"
11/08/1986
Trissomia 18 Mosaicismo

"Saskia é a pessoa mais velha conhecida na Inglaterra vivendo com trissomia 18."
H.H., 2014

Heidi Herdman, co-fundadora da Trisomy 18-13 Support-UK é a mãe de Saskia.



Saskia
18/02/1992
Trissomia 18

"Participar da conferência SOFT é o ponto alto do ano de "Liz"! Ela participou da Faculdade Comunitária de Kingsborough e voluntariou-se no departamento de recreação de um lar de idosos local. Ela é uma "mãe honorária" na página da SOFT no Facebook." A.BC., 2014

⁵⁸ No Brasil, o atendimento jurídico é feito por meio da Defensoria Pública dos Estados e/ou Federal. O interessado deve cumprir alguns requisitos para ter direito a este serviço e não há nenhum custo.

Tutela/Curatela

Os pais precisam solicitar a tutela até o aniversário de 18 anos da criança⁵⁹. Neste processo, a criança será declarada incompetente e um dos pais será nomeado pelo Tribunal como guardião legal. Isso permite que os pais continuem a tomar decisões pelo filho depois que eles atingem a maior idade. O serviço de um advogado pode ser útil.

Barbara Van Herreweghe, presidente da SOFT, relata que no Estado de Nova York, os pais podem imprimir um formulário de pedido de tutela na internet, com um tabelião assinando como testemunha, e levar o formulário e qualquer outra documentação necessária para um Tribunal Substituto para solicitar a tutela de um dependente incapaz⁶⁰. Fazer isso é mais barato do que usar os serviços de um advogado. Procure na internet informações sobre a disponibilidade de um Tribunal Substituto em um Estado específico. Barbara e seu marido, Dave, são os pais de Stacy (21/05/81), que nasceu com trissomia 18.

Fundo Fiduciário de Cuidados Suplementares⁶¹

Estatísticas de sobrevivência da Trissomia 18 e 13 indicam que é improvável que haja necessidade de um Fundo Fiduciário de Cuidados Suplementares para ser usado, mas é uma possibilidade. Os pais de pessoas longevas, que estão bem, e daqueles com distúrbios relacionados devem considerar a organização de um fundo fiduciário de cuidados suplementares. Van Herreweghe relata que existem três tipos de fundos com essa finalidade. A seguir discutimos um deles, uma confiança testamentária.

Este fundo fiduciário é estabelecido e será ativado no caso da morte do único pai/tutor ou ambos os pais/responsáveis de uma criança dependente ou de um incapaz sobrevivente. Este documento legal é criado como parte dos testamentos dos pais. Ele é usado para prover as necessidades da criança sobrevivente que não são cobertos por outros meios, como Medicaid⁶². Ele também cobre as despesas incorridas pela pessoa nomeada para tomar decisões de cuidados ou a pessoa que gerencia os fundos no cumprimento de suas obrigações. Se a criança morrer antes que este fundo seja usado, não é mais válido e os fundos permanecem na propriedade dos pais. Se ele é ativado e a criança morre antes de usar todo o fundo, então, em alguns Estados, como a Carolina do Norte, o restante do fundo deixado a

⁵⁹ No Brasil, o pedido de interdição de pessoa incapacitada é feito por meio de ação judicial, nomeando-se um curador. A curatela pode ser solicitada pelos parentes ou tutores; pelo cônjuge ou companheiro; pela própria pessoa; pelo representante de entidade onde se encontra abrigada a pessoa; e, subsidiariamente, pelo Ministério Público, se as pessoas listadas não promoverem a interdição ou se cônjuge ou parentes forem menores e incapazes (art. 747 do Código de Processo Civil).

⁶⁰ No Brasil, declarações de incapacidade somente podem ser feitas por meio do Judiciário.

⁶¹ No Brasil é possível fazer a nomeação de cuidador por meio de testamento. Quanto à questão financeira, os pais podem fazer um fundo, com propósito específico de cuidados com a criança e identificar no testamento a forma de uso. Eventual valor que ultrapassar à vida da criança será destinado nos termos da lei civil do país, se não houver outra determinação no testamento.

⁶² Vide nota nº 55

partir do montante definido será usado para restituir o Medicaid⁶³. Van Herreweghe relata que no Estado de Nova York todos os fundos restantes são juntados aos bens dos pais e herdeiros pretendidos. É importante que os pais obtenham informações sobre os requisitos estatais relativos ao desembolso de fundos fiduciários.



Tucker
05/04/2001 – 03/05/2003
Trissomia 13

"Depois que Tucker morreu, falamos sobre adoção... trouxemos joey para casa em 21/05/2007." (The SOFT Times, 2007)



Joey
06/03/2007
Trissomia 13

Perda, Luto e Apoio

"Por que ele teve que morrer? Eu queria que ele vivesse. Quando a dor vai acabar? Será que algum dia vou sentir alegria de novo? Como aprendo a viver sem ele?" (The SOFT Times, 2001).

Influenciadas pela perda prevista, as famílias se perguntam como suportarão tal desilusão. Os pais que podem não ter pensado ainda no funeral, terão eventualmente decisões a tomar. Cuidar de seu filho até o fim da vida e, na memória, além da vida, é uma parte inerente aos pais dessas crianças. É imensamente importante para os pais que seus filhos sejam lembrados. Muitos pais encontram consolo conversando com outras famílias, que perderam um filho, na **Balloon Celebration** (Celebração dos Balões) da conferência anual da **SOFT**, um evento memorial, onde cada criança é chamada e um balão é solto em sua memória.

Saber antes do tempo não facilita a devastação de perder um filho. O luto é como uma viagem difícil/dolorosa e cada pessoa passa por isso de sua própria maneira. É difícil se adaptar a tamanha mudança, e a vida nunca mais é a mesma.

"Os pais em luto precisam esperar algum tempo para passar (pelo menos 4 meses) após essa perda, antes de se juntar a um grupo de apoio, já que eles serão incapazes de ouvir algo além da desilusão e de sua própria dor." (aconselhamento de um conselheiro de uma Casa de Cuidados sobre o luto)

⁶³ Vide nota nº 55

Instituições pediátricas para cuidados especiais têm grupos para pais que estão em luto e também grupos para as crianças que vivenciaram a **perda de um irmão**. Os locais de encontro realizam serviços memoriais e os capelães hospitalares fornecem memoriais de grupo. Muitas vezes, os coordenadores organizam um evento de lembranças com o grupo de crianças. Aconselhamento individual, bem como medicamentos para dormir ou para tristeza podem ser necessários, até que o **luto seja completamente consumido**. Eventualmente... a tristeza suaviza, o pensamento desejoso "e se" recua... e doces lembranças trazem conforto. Datas especiais podem ser difíceis e às vezes pensamentos "e se" vem e vão. É útil falar sobre seu filho, em especial com outros pais que estiveram lá. Algumas famílias já pertencem a um grupo no Facebook com outras famílias com trissomia que os entendem. Muitos acham útil também participar de um grupo, especificamente para aqueles que perderam um filho, como o Trisomy Angel Parents (Pais de Anjos com Trissomia)- <https://www.facebook.com/groups/TrisomyAngelParents/>.

"Houve silêncio. Silêncio durante a gravidez, silêncio depois que ela nasceu e silêncio quando ela morreu. Ainda há silêncio ao meu redor... mas prometi à minha filha que eu seria uma pessoa melhor, e prometi a mim mesmo que começaria a quebrar o silêncio. Não quero que outras famílias passem pelo que passamos. O paradigma "incompatível com a vida" tem que mudar, e eu tenho certeza de que irá mudar. Há esperança." N.K., Maria Paz, (2018)

Fontes para pais

Fontes:

The Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorder (SOFT) www.trisomy.org

International Trisomy 13/18 Alliance (ITA) www.internationaltrisomyalliance.com/

Tracking Rare Incident Syndromes (TRIS) <http://tris.siu.edu/modules/index.php>

Chromosome 18 Registry and Research Society www.chromosome18.org

Grupos no Facebook:

Support Organization for Trisomy <https://www.facebook.com/groups/TrisomySOFT/>

Trisomy Angel Parents www.facebook.com/groups/TrisomyAngelParents/

Trisomy 13 Life <https://www.facebook.com/groups/Trisomy13/>

Informações sobre medicamentos:

MediGuard monitoramento de medicamentos tornado simples www.MediGuard.org

National Institute of Health (NIH) droga, suplemento e informações à base de plantas <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/druginformation.html>

Suporte:

Prenatal Partners for Life www.prenatalpartnersforlife.org para aqueles com um diagnóstico pré-natal adverso que querem levar a termo.

Now I Lay Me Down to Sleep www.nowilaymedowntosleep.org dá sessões de fotos privadas no hospital ou instituições pediátricas, para criar fotos de memória a pedido dos pais.

The Compassionate Friends (TCF) é uma organização nacional sem fins lucrativos que oferece apoio de luto após a morte de uma criança de qualquer idade. www.compassionatefriends.org/
Share Pregnancy & Infant Loss Support Inc www.nationalshare.org/ serve aqueles que tiveram perda de gravidez, natimorto, ou perda infantil de vidas nos primeiros meses.

Referências

- Andrews SE, Downey AG, Showalter DS, Fitzgerald H, Showalter VP, Carey JC, Hulac P (2016). **Shared decision making and the pathways approach in the prenatal and postnatal management of the trisomy 13 and trisomy 18 syndromes.** *American Journal of Medical Genetics, Part C: Seminars in Medical Genetics*, 172(3): 257-263.
- Baty BJ, Jorde LB, Blackburn BL, Carey JC (1994). **Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: I. Growth, physical assessment, medical histories, survival, and recurrence risk.** *American Journal of Medical Genetics*, 49: 175-188.
- Baty BJ, Jorde LB, Blackburn BL, Carey JC (1994). **Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: II. Psychomotor development.** *American Journal of Medical Genetics*, 49: 189-194, 1994.
- Best RG (2006). Patau syndrome, eMedicine, Specialties, Pediatric, Genetics and Metabolic Disease. WebMD
- Brosco JP, Feudtner C (2017). **Shared Decision Making for Children with Trisomy 13 and 18.** *JAMA Pediatrics*, 171(4), 324.
- Bruns DA (2014). **Caring for an infant with trisomy 18: A case study and guidelines.** *Clinical Nursing Studies*, 2(1): 30-36.
- Carey JC (1992). **Health supervision and anticipatory guidance for children with genetic disorders (Including specific recommendations for trisomy 21, trisomy 18, and neurofibromatosis I).** *Pediatric Clinics of North America*, 39: 40-43.
- Carey JC (1993). **Health supervision and anticipatory guidance for infants and children with trisomy 18 and 13: Suggested guidelines, oncology, survival studies.** *Trisomy in Review* (Trisomy 18, 13 and Related Disorder Research Newsletter), 1: 1-5.
- Carey JC (2010). **Trisomy 18 and trisomy 13 syndrome.** In: *Management of genetic syndromes*, 3rd edition by Cassidy SB, Allanson JE, Wiley Liss, Inc, New Jersey, p 807-823.
- Carey JC (2012). **Perspectives on the care and management of infants with trisomy 18 and trisomy 13: striving for balance.** *Current Opinion in Pediatrics*, 24(6):672-678.
- Cereda A, Carey JC (2012). **The Trisomy 18 Syndrome.** *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 7:81.
- Costello JP, Weiderhold A, Louis C, Shaughnessy C, Peer SM, Zurakowski (2015). **A Contemporary, Single-Institutional Experience of Surgical Versus Expectant Management of Congenital Heart Disease in Trisomy 13 and 18 Patients.** *Pediatric Cardiology*, 36(5): 987-992.

DDHealthInfo.org (2006). Developmental Disabilities Resources for Health Providers Chronic Constipation <https://cme.ucsd.edu/ddhealth/courses/CHRONIC%20CONSTIPATION.html>

Embleton ND, Wyllie JP, Wright MJ, Burn J, Hunter S (1996). **Natural history of trisomy 18.** *Archives of Disease in Childhood. Fetal and Neonatal Edition*, 75:38-41.

Ferry GD (2017). **Treatment of chronic functional constipation and fecal incontinence in infants and children.** In: *UpToDate, Post TW*, (Ed), UpToDate, Waltham, MA. (Accessed 2014) Rewritten by Sood MR.

Fukasawa T, Kubota T, Tanaka M, Asada H, Matsusawa K, Hattori T, Kato Y, Negoro T (2015). **Apneas observed in trisomy 18 neonates should be differentiated from epileptic apneas.** *American Journal of Medical Genetics Part A*, 167A(3):602-606.

Graham EM, Bradley SM, Shirali GS, Hills CB, Atz AM (2004). **Effectiveness of cardiac surgery in trisomy 13 and 18 (from pediatric cardiac care consortium).** *American Journal of Cardiology*, 93:801-803.

Hansen B, Barnes A, Fergestad M, Tani LY, Carey JC (2000). **An analysis of heart surgery in children with trisomy 18, 13.** *Journal of Investigative Medicine*, 48:47A.

Haug S, Goldstein M, Cummins D, Fayard E, Merritt TA (2017). **Using Patient-Centered Care After a Prenatal Diagnosis of Trisomy 18 or Trisomy 13: A Review.** *JAMA Pediatrics*, 171(4): 382-387.

Healey PJ (2003). **Social development of children with trisomy 18 and trisomy 13 in the context of family and community.** *UMI Microform* 3122100.

Janvier A, Farlow B, Wilfond B (2012). **The Experience of Families with Children with Trisomy 13 and 18 in Social Networks.** *American Academy of Pediatrics*, 130(2): 293-298.

Jones KL, Jones MC, del Campo M (2013). **Smith's recognizable patterns of human malformation.** 7th Edition. Philadelphia: Elsevier, Saunders.

Kalish JM, Doros L, Helman LJ, Hennekam RC, Kuiper RP, Maas SM, Maher ER, Nichols KE, Plon SE, Porter CC, Rednam S, Schultz KAP, States LJ, Tomlinson GE, Zelle K and Druley TE (2017). **Surveillance Recommendations for Children with Overgrowth Syndromes and Predisposition to Wilms Tumors and Hepatoblastoma.** *Clinical Cancer Research*, 23(13): e115-e122.

Kosho T, Carey JC (2016). **Does medical intervention affect outcome in infants with trisomy 18 or trisomy 13?** *American Journal of Medical Genetics Part A*, 170(4): 847-849.

Kosho T, Kuniba H, Tanikawa Y, Hashimoto Y, Sakurai H (2013). **Natural history and parental experience of children with trisomy 18 based on a questionnaire given to a Japanese trisomy 18 parental support group.** *American Journal of Medical Genetics Part A*, 161(7): 1531-1542.

Kosho TK, Nakamura T, Kawame H, Baba A, Tamura M, Fukushima Y (2006). **Neonatal management of Trisomy 18: Clinical details of 24 patients receiving intensive treatment.** *American Journal of Medical Genetics Part A*, 140A: 937-944.

Marks JW (2012). Constipation <http://www.medicinenet.com/constipation/article.htm> WebMD

Meyer RE, Liu G, Gilboa SM, Ethen MK, Aylsworth AS, Powell CM, Flood TJ, Mai CT, Wang Y, Canfield MA, for the National Birth Defects Prevention Network (2016). **Survival of children with trisomy 13 and trisomy 18: A multi-state population-based study.** *American Journal of Medical Genetics Part A*, 170A (4):825–837.

Morris JK, Savva GM (2008). **The risk of fetal loss following a prenatal diagnosis of trisomy 13 or trisomy 18.** *American Journal of Medical Genetics Part A*, 146A(7): 827-832.

Rasmussen S A, Wong LYC, Yang QY, May KM, Friedman JM (2003). **Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18.** *Pediatrics*, 111:777-784.

Root S, Carey JC (1994). **Survival in trisomy 18.** *American Journal of Medical Genetics*, 49(2): 170 -174.

Satgé D, Satgé D, Nishi M, Sirvent N, Vekemans M (2016). **A tumor profile in Edwards syndrome (trisomy 18).** *American Journal of Medical Genetics Part C Semin Med Genet*, 172C: 296–306.

Satgé D, Nishi M, Sirvent N, Vekemans M, Chenard MP, Barnes A (2017). **A tumor profile in Patau syndrome (trisomy 13).** *American Journal of Medical Genetics Part A*, 173(8): 2088-2096.

Spagnoli C, Kugathasan U, Brittain H, Boyd SG (2015). **Epileptic spasms and early-onset photosensitive epilepsy in Patau syndrome: An EEG study.** *Brain & Development*, 37(7): 704-13.

Stenson CM, Daley SE, Farmer PA (1992). **Trisomy 13: A guidebook for families** (© Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders) produced by Meyer Rehab Inst Omaha, U of NE Med Cntr.

Stenson CM, Daley SE, Holladay K, Farmer PA (1993). **Trisomy 18: A guidebook for families** (© Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders) produced by Meyer Rehab Inst Omaha, U of NE Med Cntr.

Stokowski LA, Klugman S (2013). **The pros and cons of noninvasive prenatal screening.** Medscape. Nov 07, 2013.

Van Dyke DC, Allen M (1990). **Clinical management considerations in long-term survivors with trisomy 18.** *Pediatrics*, 85: 753-764.

Walia R, Mulheran N, Khan R, Cuffari C (2013). **Chronic constipation in children: An overview.** *Nutrition Issues in Gastroenterology*, Series #119.

Wilson GN, Cooley WC (2005). **Preventative management of children with congenital anomalies and syndromes.** 2nd edition Cambridge: Cambridge University Press.

Wyllie JP, Wright MJ, Burn J, Hunter S (1994). **Natural history of trisomy 13.** *Archives of Disease in Childhood*, 71: 343 – 345.

Cuidados com bebês e crianças com Trissomia 18 ou Trissomia 13 (4ª edição, 2018)
Contato da SOFT: Barbara Van Herreweghe, Presidente, 2982 S. Union St., Rochester, NY 14624
Phone: 585-748-4621 Web site: <http://www.trisomy.org>

