



UNESP

**Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho"
Campus de São José dos Campos
Faculdade de Odontologia**



Mari Eli Leonelli de Moraes

***Avaliação da instabilidade atlanto-axial
em indivíduos com síndrome de Down
por meio de radiografias da
coluna cervical***

Tese apresentada à Faculdade de Odontologia de São José dos Campos, Universidade Estadual Paulista, como parte dos requisitos para obtenção do título de LIVRE-DOCENTE na Disciplina de Radiologia Odontológica.

São José dos Campos
2007

Moraes, Mari Eli Leonelli

Avaliação da instabilidade atlanto-axial em indivíduos com síndrome de Down / Mari Eli Leonelli de Moraes. __ São José dos Campos, 2007.
210F.; il.

Tese (Livre-docência) __ Universidade Estadual Paulista - UNESP, Faculdade de Odontologia de São José dos Campos; 2007.

1.Síndrome de Down. 2.Coluna cervical. 3.Instabilidade atlanto-axial. 4.Instabilidade craniovertebral. I.Título.

AUTORIZAÇÃO

Autorizo a reprodução e divulgação total ou parcial deste trabalho, por qualquer meio convencional ou eletrônico, desde que citada a fonte.

São José dos Campos, 26 de outubro 2007.

E-mail.: eli@fosjc.unesp.br

Mari Eli Leonelli de Moraes

***Avaliação da instabilidade atlanto-axial
em indivíduos com síndrome de Down
por meio de radiografias da
coluna cervical***

Banca Examinadora:

Profa. Adjunta Yasmin Rodarte Carvalho
Faculdade de Odontologia de São José dos Campos - UNESP

Profa. Adjunta Rosilene Fernandes da Rocha
Faculdade de Odontologia de São José dos Campos - UNESP

Prof. Titular Frab Norberto Boscolo
Faculdade de Odontologia de Piracicaba - UNICAMP

Profa. Associada Solange Maria de Almeida
Faculdade de Odontologia de Piracicaba - UNICAMP

Prof. Associado Israel Chilvarquer
Faculdade de Odontologia de São Paulo - USP

São José dos Campos
2007



*Dedico este trabalho ao meu marido
Luiz Cesar e minha filha Luísa, pelo amor e
carinho durante todos os dias da nossa
convivência...*

Vocês são a razão da minha vida...

Dedico ainda,

Ao meu pai, **Ariovaldo** (in memoriam),

pelos momentos que compartilhamos, suas lições de música, seu caráter e disciplina. Por me dares seu colo e me fazer dormir quando criança.

À minha mãe, **Myrna**,

por todo empenho para minha formação, por ter sido exemplo de trabalho e responsabilidade, dando sempre o melhor em tudo o que faz, por tudo que aprendi.

Ao meu irmão **Junior e família**,

pelo carinho que nos une, nas doces lembranças, mesmo numa convivência à distância .

À minha sogra **D. Carmen**,

pelo seu equilíbrio e temperamento que a todos encanta, esbanjando saúde nos seus 90 anos.

À minha cunhada **Silvia**,

pela admiração que sinto por seres um exemplo de vida, e lidar com a família com tanto carinho e dedicação.

À minha amiga **Rose**,

pela presença e apoio nos momentos mais difíceis e compartilhar dos meus sonhos.

À minha amiga **Cristina Zeppeline**,

que me ensinou o que é Gratidão, a reconhecer as dádivas, por me ensinar a viver, a lidar com as adversidades e a enxergar o belo.

De todo coração, meus mais profundos sentimentos.

Agradecimento Especial

A Deus,

Por teres me inspirado, mostrado o caminho, sentires Tua presença mesmo quando sentia minhas forças se esvaírem... Durante todo o percurso, a ajuda vinha de alguma maneira. Obrigada por nunca me desamparares...

“É graça divina começar bem. Graça maior persistir na caminhada certa. Mas a graça das graças é não desistir nunca.” (Helder Câmara)

Ao meu marido Luiz Cesar,

Difícil descrever em poucas linhas nossos 19 anos de casamento. Durante todos esses anos, tens sido o melhor companheiro, o mais compreensivo e dedicado. Pela sua alegria e sua serenidade, pela sua sabedoria nos momentos mais difíceis, és o meu mestre diário. Recebi de suas mãos meu diploma de Graduação e apoio em toda minha carreira universitária. Agora em mais conquista, participaste mais uma vez de perto com suas idéias, correções, acompanhando em todas as etapas, respirando tese comigo. Tivemos nosso maior presente, e com Luísa nossa casa ficou mais alegre e cheia de vida, e eu virei o presunto desse lanche em que vocês são o pão... Trabalhamos juntos, vivemos juntos, passeamos juntos, e tudo com muito amor numa convivência maravilhosa. Obrigada Paxon! E quando estivermos bem velhinhos, quero lembrar de tudo isso com muita saudade e poder dizer: Como valeu a pena... Obrigada meu Deus! Como fui feliz... Eu te amo!

“A simplicidade é a sofisticação máxima...” (Leonardo da Vinci)

À minha querida e doce Luísa,

Muito obrigada por me ajudar a fazer minha tese, pela participação nos atendimentos, pelas pesquisas na internet, pela figura do Cariótipo, pela linda mensagem... Não teria ficado como ficou sem a sua ajuda... Estou orgulhosa de você! Pedi a Deus uma filha sapeca, e todos os dias agradeço por Ele ter mandado você perfeita, tão linda, esperta e inteligente... É “Chefão”, eu pedi e Você mandou, sapeca até demais... Continue assim como você é! Só falta comer frutas e legumes. Perdoe minhas ausências, logo estou voltando... Eu te amo!

“Eu sei que vou te amar, por toda minha vida eu te vou te amar...” (Vinícius de Moraes)

Agradecimentos aos Professores

*Meus sinceros agradecimentos aos professores e amigos da Faculdade de Odontologia de Piracicaba – UNICAMP, Professor **Frab Norberto Boscolo**, Professor **Francisco Haiter Neto** e Professora **Solange Maria de Almeida**, pelas inúmeras oportunidades oferecidas em bancas e eventos da ABRO, e pela presença em defesas de teses em nossa Faculdade, contribuindo para minha carreira e por sempre terem acreditado em mim. Solange, como poderia esquecer nossa primeira banca, assim como sua participação em meu concurso de contratação... Professor Frab, presença ilustre e marcante em minha tese de doutorado, saiba que o primeiro grande incentivo para este concurso veio com suas palavras.... Chico, gostaria muito de tê-lo também em minha banca, pela admiração, amizade e apoio constante... Sou eternamente grata a todos.*

*Aos professores e amigos da Faculdade de Odontologia da Universidade São Paulo – USP, professores **Israel Chilvarquer** e **Cláudio Fróes de Freitas** que sempre me deram oportunidade nessa Faculdade e também pelas contribuições presentes nas bancas dos meus orientados. A confiança depositada é marca inesquecível e difícil de ser retribuída. Israel, agradeço a presença ilustre, pois sei dos seus inúmeros compromissos; e ainda por ter sido tão bem recebida em sua clínica e tudo que pude aprender. Cláudio, contemporâneo na graduação, sempre tão querido por todos, eu também gostaria de tê-lo em minha banca. À professora **Marlene Fenyo Soeiro de Matos Pereira**, que embora não sinta mais aquele “frio na barriga” quando nos encontramos, sinto uma lembrança agradável de ter contado com sua presença em meu exame da dissertação de Mestrado. Os professores **Claudio Costa** e **Emiko Saito Arita** pelos recentes convites a bancas participadas. Também o professor **Jorge Abraão**, da Disciplina de Ortodontia, meu examinador em minha tese de Doutorado, pela sua presença gentil. O meu muito obrigada a todos.*

"Celebrar a vida é somar amigos, experiências e conquistas, dando-lhes sempre algum significado." (Autor desconhecido)

Agradecimentos gerais

À Faculdade de Odontologia de São José dos Campos – UNESP, por tudo que aqui pude aprender e realizar. Desde meus anos de Graduação, meu ingresso como professora na Disciplina de Radiologia, e também ao curso de Pós-Graduação em Biopatologia Bucal, no qual realizei meu Mestrado e Doutorado em Radiologia Odontológica, permitindo meu aperfeiçoamento e expansão da minha carreira universitária.

*Ao Diretor, Professor Doutor **José Roberto Rodrigues**, sempre aberto às necessidades do curso de Graduação, além de amigo de muitos anos.*

*Ao Professor Titular **Edmundo Medici Filho**, minha admiração e respeito durante todos os anos em que convivemos juntos. Guardo sua boa lembrança desde os tempos de Graduação, e também pela sua contribuição como meu orientador no doutorado. Receba meus mais sinceros agradecimentos.*

*À Professora Adjunta **Yasmin Rodarte Carvalho**, pela aceitação em conduzir os trabalhos deste concurso e minha admiração pela dedicação à Faculdade assim como ao curso de Pós-Graduação no curso de Biopatologia Bucal.*

*À Professora Adjunta **Rosilene Fernandes da Rocha**, pela aceitação em participar desta Banca e por todo empenho dispensado no curso de Pós-Graduação em Biopatologia Bucal. A amizade durante os recentes trabalhos muito contribuiu para nossa aproximação pessoal e interdisciplinar, beneficiando as realizações em todos os sentidos.*

*À Professora Doutora **Cristiane Yumi Koga Ito** pela confiança depositada em mim como Representante da Radiologia junto ao Conselho do Curso de Pós-Graduação no curso de Biopatologia Bucal.*

*Ao **Dr. Antonio Luiz Tocalino Walter Porto**, pai da querida **Carol**, pela gentileza e presteza ao enviar o livro de Anatomia que foi de muita utilidade na elaboração deste trabalho.*

Ao **Dr. Carlos Renne**, pediatra e Diretor do Hospital Pró-Infância, que também foi Diretor da ASIN durante 20 anos, pela ajuda durante o início deste trabalho, principalmente na parte de atendimento e assistência aos pacientes da ASIN. Dr. Renne é médico-pediatra da Luísa, desde seus oito meses.

À **Célia Regina** que gentilmente concordou e aceitou colocar as fotos de sua filha no capítulo Material e Método. À **Pâmela** que veio para os exames toda fashion, aceitando ser minha modelo nas fotos posicionadas no aparelho. Vocês são especiais.

À técnica e amiga **Conceição** pela constante eficiência e boa vontade. Seu bom dia é sempre com um sorriso. Muito obrigada pelo auxílio no atendimento dos pacientes. Sua participação foi fundamental.

À minha orientada **Michelle Bianchi de Moraes**, em especial, pela colaboração durante o atendimento aos pacientes e seus responsáveis. Tenho certeza que essa experiência acrescentou muito em nossas vidas.

Ao meu orientado **Milton Gonçalves Soares** pela ajuda, principalmente na figuras que ficaram muito mais bonitas e adequadas com seu toque e capricho. Milton, você é pequeno só no tamanho.

Ao aluno **Jefferson Luis Oshiro Tanaka** pela criação da análise no Radiocef. Sua participação foi imprescindível na parte experimental. Saiba que admiro sua capacidade e conhecimento.

Aos **alunos do Curso Pós-Graduação em Radiologia Odontológica**, pela amizade e confiança a mim depositada. Nossa convivência é uma permuta em que todos ganhamos. Dos que se foram, ficou a saudade. Dos que estão, vamos compartilhar bons momentos...

À Diretora Técnica de Serviços da Biblioteca, **Silvana**, pela rapidez e cuidado na revisão e ajustes da tese, assim como na parte das Referências Bibliográficas, mesmo não sendo necessário para este concurso.

À funcionária **Silvia**, pelo cuidado na elaboração do meu Memorial. Quando precisares de algo, peça a alguém muito ocupado. Ele sempre terá tempo para te ajudar. Assim é você.

*Às funcionárias da secretaria **Yara, Sandra e Liliane** pela eficiência e
presteza durante toda condução e acompanhamento deste concurso.*

*Às funcionárias da Pós-Graduação **Rose, Erena, Cidinha e Lilian**, pela
constante atenção e cuidados durante todos os nossos trabalhos.*

*Aos funcionários do Pólo Computacional **André, Luciano e Newton**
pela ajuda sempre que solicitados os seus serviços.*

*À funcionária da Radiologia **Eliana**, pelo capricho que sempre cuidou
da Radiologia. Nossas salas estão sempre impecáveis.*

*À minha secretária do lar, **Eliana**, pelos seus cuidados em casa e
deliciosas refeições, permitindo com que eu trabalhasse com tranquilidade.*

*A todos aqueles que de uma forma ou de outra participaram da
realização deste concurso de Livre-Docência.*

*"Só existe uma coisa melhor do que fazer novos amigos: conservar os velhos."
(Elmer G. Letterman)*

Um Agradecimento Especial

Quando decidi fazer este concurso, pedi a Deus que me ajudasse.

Em minhas preces, pedia um trabalho interessante e Ele me inspirou este, que acreditei valer a pena. Resolvi colocar em prática.

A princípio havia muitas barreiras, mas Ele colocou tantas pessoas a meu favor, que passei a acreditar que daria certo. Amigos e estranhos se dispuseram a me ajudar e assim foram abrindo as portas desse assunto, que para mim foi totalmente novo.

Agradeço à Ana Maria, mãe de uma menina com síndrome de Down, que muito me ajudou. Pude também contar com o apoio das instituições dos portadores de síndrome de Down, principalmente da ASPAD de Jacareí, a qual representada pela Assistente Social Pauline, foi totalmente acessível e prestativa. Assim, nosso trabalho saiu com organização e harmonia dentro do nosso planejamento.

Sou profundamente grata aos “amiguinhos” portadores de síndrome de Down, a seus pais e responsáveis por tê-los trazido até a nossa Faculdade para a realização dos exames. Esse contato acrescentou muito em minha vida, muito mais do que simplesmente o seu atendimento. Conviver mais de perto com eles, conhecer seus problemas, suas necessidades mostrou o verdadeiro valor da vida. Pude perceber o amor que é vivenciado entre os pais e filhos, principalmente para as crianças especiais. Poder ter repartido esses momentos, fortaleceu ainda mais os laços na minha família. Luísa também ajudou em alguns dos atendimentos realizados em período de férias escolares.

Não poderia deixar de agradecer o apoio na parte técnica da Disciplina e minha orientada para que eu pudesse dar conta dos atendimentos.

Desejo a todos muita sorte, muita saúde e felicidade. E que Deus abençoe a todos por terem me ajudado em mais esta conquista na minha vida.

Com toda consideração, muito obrigada a todos.

“Assim que é concebido, um homem é um homem.” (Jérôme Lejeune)

OCEANOS SÃO FEITOS DE GOTAS D'ÁGUA ...

Para ser ouvido, fale.
Para ser compreendido,
exponha claramente as suas idéias sem jamais
abrir mão daquelas que julga fundamentais
apenas para que os outros o aceitem.

Acima de tudo,
busque o prazer antes do sucesso,
a auto-realização antes do dinheiro,
fazer bem feito antes de pensar em obter
qualquer recompensa.

Nenhum reconhecimento externo vai substituir
a alegria de poder ser você mesmo:
"status" é comprar coisas que você não quer
com o dinheiro que você não tem a fim de
mostrar para gente que você não gosta uma
pessoa que você não é.

Nada tem graça se não for bom para o seu corpo,
leve para o seu espírito e
agradável para o seu coração.

Para conseguir,
tente sem pensar que o êxito virá logo da primeira vez.
Cuide de ter saúde, energia,
paciência e determinação para continuar
tentando quantas vezes forem necessárias.

Mas ao perceber que já fez tudo o
que pôde ou até mesmo um pouco além,
mude de alvo para não se tornar
em vez de um vitorioso,
apenas mais um teimoso.

Para poder recomeçar sempre,
perdoe-se pelos fracassos e erros que cometer,
aprenda com eles e, à partir deles,
 programe suas próximas ações.

Nunca se deixe iludir que será possível
fazer tudo num dia só ou quando
tiver todos os recursos:
tal dia nunca virá. Para manter-se motivado, sonhe.

Para realizar, planeje,
pensando grande e fazendo pequeno,
um pouco a cada dia e todos os dias um pouco,
porque são pequenas gotas d'água que fazem todo grande oceano...

Como tudo começou

Uma vez ouvi um amigo perguntar ao meu marido:

- *Qual o melhor carro do mundo?*

E ele respondeu:

- *Aquele que você tem.*

Foi com esse pensamento que decidi fazer este trabalho. Quando comecei a pesquisar sobre o assunto, percebi que já havia novos métodos de diagnóstico de imagem para avaliar as vértebras cervicais e instabilidade atlanto-axial e que o aparelho que tínhamos em nossa Faculdade era antigo e havia melhores. Aí eu pensei:

- *Mas esse é o melhor aparelho. Vou tirar o máximo dele.*

PS: Conversa de Luiz Cesar com Israel Chilvarquer, quando veio para defesa do meu orientado com seu Mustang.

SUMÁRIO

Resumo

1- Introdução

2- Revisão da Literatura

3- Proposição

4- Material e Método

5- Resultados

6- Discussão

7- Conclusão

8- Referências

Anexos

Abstract



Resumo

Moraes, MEL. Avaliação da instabilidade atlanto-axial em indivíduos com síndrome de Down por meio de radiografias da coluna cervical [Tese]. São José dos Campos, Faculdade de Odontologia de São José dos Campos, Universidade Estadual Paulista, 2007.

RESUMO

O objetivo nesta pesquisa consiste em fazer um trabalho de prevenção junto às instituições APAE (Associação de Pais e Amigos de Excepcionais) e ASIN (Associação de síndrome de Down), ambas de São José dos Campos e ASPAD (Associação de Pais e Amigos de síndrome de Down) de Jacareí, orientando e avaliando sobre a presença ou não da instabilidade atlanto-axial (IAA), assim como verificar a prevalência dessa anormalidade nesses indivíduos. Foram convidados a participar do projeto todos os indivíduos das três instituições de assistência à SD, tendo formado uma amostra com 68 indivíduos, com idades entre 2 a 34 anos, sendo 39 do sexo masculino e 29 do feminino. Foram realizadas radiografias da coluna cervical nas posições de extensão, flexão e neutra, para as quais todos os responsáveis assinaram termo de consentimento. A verificação da IAA foi feita pela análise da distância atlanto-odontóide (DAO), utilizando o programa Radiocef, com uma ferramenta criada para isso. A DAO foi analisada nas três incidências, e era considerada a presença de IAA desde que o indivíduo apresentasse valores $\geq 4,5\text{mm}$ em pelo menos uma dessas posições. Após a realização dos testes estatísticos e análise dos resultados, concluímos que a prevalência de IAA foi de 22,1% dos indivíduos, com valores DAO entre 4,5 e 8,83mm, tendo sido mais prevalente nos indivíduos do sexo masculino do que feminino, assim como nas crianças do que nos jovens e adultos. Foi possível verificar também que, a posição de flexão apresentou maior

prevalência de IAA, mas que ela não deve sobrepor às posições de extensão e neutra, pois pode omitir casos ausentes em flexão, mas presentes nas outras posições. Dessa forma, foi realizado o trabalho de prevenção com a avaliação da IAA por meio da realização dos exames radiográficos em que os laudos foram elaborados e enviados para as respectivas instituições e os responsáveis receberam orientação a respeito da anormalidade, seus riscos e cuidados a serem tomados caso estivesse presente.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Down; Coluna cervical; Instabilidade atlanto-axial; Instabilidade craniovertebral.



Introdução

1- Introdução

A população com síndrome de Down (SD) no Brasil tem alcançado um nível de inclusão social cada vez maior. Aumentam as informações sobre a síndrome, os espaços na mídia, diminui o preconceito, além de termos na literatura um aumento significativo do número de pesquisas científicas, sempre com a finalidade de proporcionar uma melhora na qualidade de vida desses indivíduos.

A SD, descrita inicialmente no século XIX por pesquisadores como Jean Esquirol e John Langdon Down, apresenta diversas características físicas típicas da síndrome, além de anormalidades congênitas de ordem geral, crânio-faciais e bucais, tendo como comprometimento mais grave a deficiência mental.

Dentre as anormalidades que podem estar presentes nesses indivíduos consta a instabilidade atlanto-axial (IAA), a qual foi descrita pela primeira vez por Spitzer et al.¹³⁹ em 1961, e estudada em seguida por Tishler e Martel, 1965¹⁴⁵ e 1966⁷⁴. A IAA era inicialmente chamada de deslocamento ou subluxação do atlas, e ao longo dessas décadas,

diferentes termos foram utilizados para definir a perda da estabilidade das duas primeiras vértebras cervicais, mas a tendência atual é a utilização de instabilidade.(Boëchat et al.²¹, 2006) Pode ser devido à frouxidão do ligamento transverso que mantém o processo odontóide do eixo (C2) no lugar contra a parede anterior do arco do atlas (C1), mantendo a articulação estável, ou ainda pela presença de anormalidades da articulação. (Pueschel et al.¹¹⁰, 1990)

A IAA ganhou importância e interesse no seu estudo como anormalidade em 1983, quando Joseph Kennedy Jr. criou e financiou as Olimpíadas Especiais¹³⁷, que constituíram o maior programa de treinamento e competição desportiva envolvendo deficientes, a qual publicou um boletim com medidas preventivas para atletas com SD, visando evitar o comprometimento neurológico secundário à exposição da região crânio-cervical durante a prática de determinados esportes que colocassem em risco a região da cabeça e pescoço, como ginástica, mergulho, pentatlo, futebol e alguns estilos de natação. (Mustacchi e Rozoni⁹¹, 1990) Para poder participar das Olimpíadas, todos os indivíduos com SD tinham que fazer exames radiográficos da coluna cervical para verificação da IAA e aqueles com IAA comprovada estavam definitivamente fora das atividades desportivas das Olimpíadas Especiais. (Boletim¹³⁷, 1983)

Em 1984, O Comitê de Medicina Esportiva da Academia Americana de Pediatria¹⁰ revisou as recomendações propostas publicando um relatório sobre a realização dos exames radiográficos, mas em 1995, publicou outro relatório questionando se esses exames eram realmente necessários^{25,70}.

Muitas dúvidas e controvérsias surgiram sobre a realização dos exames radiográficos para inspeção da IAA e muitas pesquisas foram desenvolvidas desde então procurando esclarecer o que fazer, qual o melhor exame, o que avaliar, a partir de que idade, seria necessário

repetições e se haveria realmente risco da compressão da coluna e injúria ao cordão espinhal.

Em 2001 o Comitê de Genética da Academia Americana de Pediatria¹¹ apresentou diversas recomendações para o acompanhamento das crianças com SD, dentre as quais o estudo radiográfico da coluna cervical para pesquisa da IAA, ressaltando que a real necessidade desses “screening” continua sendo questionada.

Apesar das controvérsias na literatura, as medidas adotadas por esses órgãos norte-americanos trouxeram repercussões mundiais com relação à prática esportiva aos indivíduos com SD. No Brasil, algumas instituições esportivas direcionadas aos indivíduos com SD (Special Olympics Brasil¹³⁶, Instituto Ser⁵⁹, Projetos Unopar associados à APAE, APSDown, entre outras instituições¹⁴⁶) passaram a solicitar o exame da coluna cervical para verificar IAA como requisito para participação nas Olimpíadas.

Alguns médicos como Dr. Zan Mustacchi, passaram a incluir esse exame como rotina no protocolo dos exames para os indivíduos com SD, como sendo mais uma entre tantas outras condições patológicas que esses indivíduos têm maior chance de apresentar. (Mustacchi⁹⁴, 2007)

No entanto, para muitas instituições de SD a anormalidade ainda continua desconhecida, talvez por ser, na maioria dos casos, assintomática, ou talvez pela série de tantos outros problemas, às vezes letais, que envolvem a SD com prioridade para serem resolvidos.

Devido ao fato da maioria das instituições assistenciais para deficientes com SD apresentarem projetos com atividades físicas, esportivas e com dança para promover integração, entretenimento e inclusão social, despertou a idéia deste trabalho, com a finalidade de prevenção, realizando os exames radiográficos para verificação da IAA e orientação, alertando sobre a anormalidade, os cuidados e possíveis consequências.



Revisão da Literatura



www.trivision.es/imagenes/dscf2486.jpg

*Homenagem aos indivíduos com
síndrome de Down...*

2- Revisão da Literatura

Para facilitar a compreensão, a revisão foi elaborada por assuntos, procurando tornar a leitura mais dinâmica e agradável.

2.1 - Síndrome de Down

2.1.1 Histórico

Não se sabe afirmar com certeza se a SD esteve presente na humanidade desde os primórdios da civilização ou se esta condição surgiu em tempos recentes. Supõe-se que no decorrer da história biológica e da evolução da humanidade, ocorreram numerosas mutações de genes e modificações cromossômicas e assim, muitas doenças

genéticas e desordens cromossômicas conhecidas, inclusive a SD, provavelmente ocorreram em séculos e milênios anteriores. (Pueschel¹¹⁶, 2006)

O registro antropológico mais antigo da SD deriva das escavações de um crânio saxônio, datado do século VII, apresentando modificações estruturais vistas em crianças com SD. Algumas pessoas acreditam que a SD tenha sido representada no passado em esculturas e pictografias. Os traços faciais de estatuetas esculpidas pela cultura Olmec (Figura 1) há quase 3.000 anos foram considerados semelhantes aos de pessoas com SD. Porém, o exame cuidadoso dessas estatuetas gera dúvidas sobre essa afirmação. (Pueschel¹¹⁶, 2006, Aguiar et al.², 2007)



Figura 1: Escultura de Olmec, com traços que lembram os indivíduos com síndrome de Down. Disponível em: www.ud.ac.uk Acesso em 22 maio 2007.

Numa tentativa de identificar crianças com SD em pinturas antigas, o pintor Andréa Mantegna, artista do século XV, pintou diversos quadros de Madonas com menino Jesus, e representou o menino Jesus com feições sugestivas da SD na pintura *Virgem e Criança* (Figura 2). Além deste, na mesma época outros pintores também retrataram imagens semelhantes de crianças com SD. (Mustacchi⁹², 1996, Pueschel¹¹⁶, 2006)



Figura 2: *Virgem e Criança*, têmpera sobre tela 48,5 x 34,6cm, de Andréa Mantegna (c. 1430-1506), com imagem do menino Jesus com traços semelhantes às pessoas com SD. (Pueschel¹¹⁶, 2006)

De forma semelhante, Sir Joshua Reynolds em 1773, numa pintura intitulada *Lady Cockburn e seus filhos* (Figura 3), contém uma criança com certas características faciais parecidas com as dos indivíduos com SD. Entretanto, afirmou que como essa criança mais tarde se tornou Sir George Cockburn, o almirante de Frota inglesa, é muito improvável que essa criança tivesse SD. (Pueschel¹¹⁶, 2006)

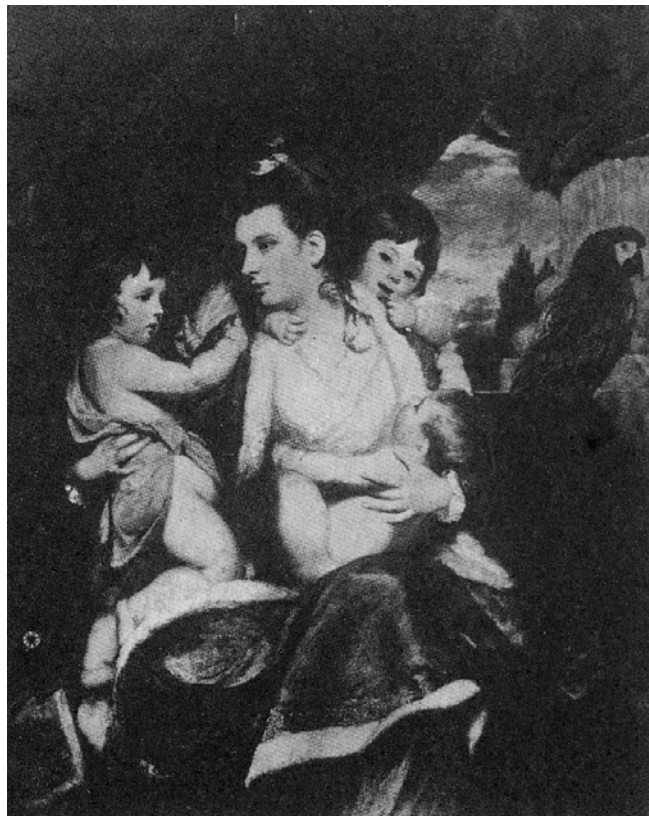


Figura 3: Quadro de *Lady Cockburn e seus Filhos*, de Sir Joshua Reynold (1723-1792) com traços semelhantes aos indivíduos com SD. (Pueschel¹¹⁶, 2006)

Apesar das conjecturas históricas citadas, nenhum relatório bem documentado sobre pessoas com SD foi publicado antes do século XIX, pois havia poucas revistas médicas naquela época, poucos pesquisadores estavam interessados em crianças com deficiência mental

e outras doenças como infecções e desnutrição predominavam a época, e até meados do século XIX muitas crianças com SD provavelmente morriam na primeira infância. (Pueschel¹¹⁶, 2006)

A primeira descrição de uma criança que se presume que tinha SD foi fornecida por Jean Esquirol, em 1838. Logo a seguir, em 1846, Edouard Seguin descreveu um indivíduo com feições que sugeriam SD, denominando a condição de “idiotia furfurácea”. Em 1866, Duncan, registrou uma menina “com uma cabeça pequena e redonda, olhos parecidos com os chineses, projetando uma grande língua e que só conhecia algumas palavras”. (Mustacchi⁹², 1996, Pueschel¹¹⁶, 2006)

Naquele mesmo ano, 1866, John Langdon Down (Figura 4), publicou um trabalho no qual descreveu algumas das características da síndrome que hoje leva seu nome. (Pueschel¹¹⁶, 2006)

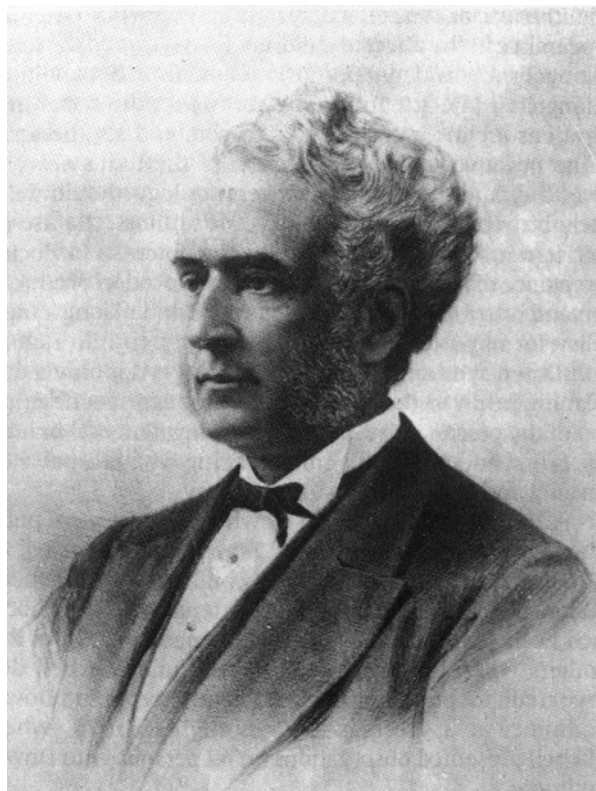


Figura 4: John Langdon Down. Em *The Practitioner*, 210, 172. The Marcus Beck Collection, Royal Society of Medicine, Inglaterra. (Pueschel¹¹⁶, 2006)

Moreira et al.⁸⁶, 2000, Mustacchi⁹², 1996, mostraram relatório de Langdon Down no qual apresentou cuidadosa descrição clínica da síndrome, entretanto erroneamente estabeleceu associações com caracteres étnicos, seguindo a tendência da época. Chamou a condição inadequadamente de idiotia mongolóide. Parte do seu trabalho ele relatou:

“A grande família Mongólica apresenta numerosos representantes e pretendo neste artigo chamar atenção para o grande número de idiotas congênitos que são Mongóis típicos. O seu aspecto é tão marcante que é difícil acreditar que são filhos dos mesmos pais...

O cabelo não é preto, como em um Mongol típico, mas de cor castanha, liso e escasso. A face é achatada e larga. Os olhos posicionados em linha oblíqua, com cantos internos afastados. A fenda palpebral é muito curta. Os lábios são grossos, com fissuras transversais. A língua é grande e larga. O nariz, pequeno. A pele, ligeiramente amarelada e com elasticidade deficiente. É difícil acreditar que se trate de um europeu, mas pela frequência com que estas características são observadas, não há dúvida de que estes aspectos étnicos resultam de degeneração. O tipo de idiotia Mongólica ocorre em mais de 10% dos casos que tenho observado. São sempre idiotas congênitos e nunca resultam de acidentes após a vida uterina. Eles são, na maioria, exemplos de degeneração originada de tuberculose nos pais”.

Para Pueschel¹¹⁶, 2006, a grande contribuição de Down foi pelo reconhecimento das características físicas clássicas da síndrome e sua descrição como manifestação distinta e separada. No entanto, ao reconhecer nas crianças afetadas uma aparência algo oriental, Down criou o termo “mongolismo” e chamou a condição, inadequadamente, de “idiotia mongolóide”. Hoje se sabe que essas implicações raciais são incorretas, causando conotações étnicas negativas como os termos

mongol, *mongolóide* e *mongolismo*, terminologia que está proibida, de acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS).

Em 1876, J. Frase e A. Mitchell, descreveram indivíduos com essa condição denominando-os de “idiotas Kalmuck”. Mitchell chamou a atenção para o pescoço encurtado e para a idade mais avançada das mães quando deram à luz. Apresentaram o primeiro relato científico da SD, com as observações de 62 pessoas com SD. Durante o final do século XIX, cientistas notaram a maior frequência de doença cardíaca congênita em pessoas com SD e em 1896, foi descrito que na mão o dedo mínimo é curvado para dentro. No início do século XX, muitos relatórios médicos foram publicados descrevendo detalhes adicionais sobre a síndrome discutindo suas possíveis causas, mas só nos anos 1950 foi possível o estudo dos cromossomos, levando Lejeune a descobrir que essa criança tem três cromossomos no par 21. (Pueschel¹¹⁶, 2006)

É por esse motivo que a partir do ano de 2006, foi instituído no dia 21 de março, o Dia Internacional da síndrome de Down.

2.1.2 Nomenclatura

Segundo o Ministério da Saúde²⁴, 1994, a SD freqüentemente é chamada erroneamente de “mongolismo”, porém este termo é inadequado, pois carrega uma série de preconceitos criados a partir de descrições incorretas.

Para Coelho e Loevy²⁹, 1982, a SD é também conhecida como mongolismo, idiotia mongólica, trissomia G ou trissomia do cromossomo 21.

Para Aguiar et al.², 2007, em face da discordância quanto ao termo, considerado como ofensivo, tanto por pesquisadores orientais como por pais no ocidente, bem como pela delegação Mongólica junto à

Organização Mundial de Saúde (OMS), a denominação “mongolismo” foi excluída da Revista Lancet em 1964, e das publicações da OMS em 1965 e do Index Medicus em 1975. Hoje esse termo é considerado arcaico.

2.1.3 Definição

Todos os trabalhos consultados sobre a síndrome apresentam uma definição para SD. De uma forma geral, pode-se definir a SD como uma condição causada por uma alteração genética accidental, em que os indivíduos apresentam um cromossomo a mais no par 21, provocando alterações físicas com manifestações de ordem geral, crânio-facial, bucal e ainda deficiência mental.

Para Hayes e Batshaw⁵⁶, 1993, a SD é talvez a mais antiga condição associada com deficiência mental e a causa genética mais comum do desenvolvimento da anormalidade.

SD é um conjunto de estigmas físicos, causados por uma alteração genética, e que tem seu nome em homenagem ao primeiro médico que a descreveu. (Nahas⁹⁶, 2004)

Para Batista et al.¹⁸, 2006, a SD é, essencialmente, um atraso no desenvolvimento, tanto das funções motoras do corpo, como das funções mentais.

2.1.4 Prevalência

Embora não existam pesquisas que indiquem o número exato de indivíduos com SD no Brasil, a Federação Brasileira de Associações de SD (FBASD) estima que nasçam anualmente cerca de 8 mil bebês com a trissomia 21. (Costa³³, 2007) De acordo com De Mari⁴², 2000, o Brasil possui cerca de 110 mil portadores de SD.

Para Pimentel¹⁰³, 2005, a estimativa do número de brasileiros com SD varia de 80 mil a milhões, pois as estatísticas em torno do número preciso de quantas pessoas têm SD no Brasil são nebulosas.

De acordo com o último Censo 2000 do IBGE (Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística)⁵⁸ cerca de 14,5% da população brasileira tem algum tipo de deficiência física ou mental, o que corresponde a 24,5 milhões de pessoas. Dentro desse grupo, estima-se que haja, entre os cento e setenta milhões de brasileiros, cerca de 300 mil pessoas que nasceram com SD. Uma estimativa que vai além do que registram os livros médicos que falam em 80 mil, o que, segundo o geneticista Juan Llerena, chefe do Departamento de Genética Médica do Instituto Fernandes Figueira, da Fundação Oswaldo Cruz, ainda é uma “subestimativa”.⁴⁰

Para Mustacchi e Rozzoni⁹¹, 1990, a SD é detectada em aproximadamente 1 em cada 600 nascimentos vivos, havendo referência de 1 pra 350 em nosso meio. Maior incidência ocorre na prole de pais na faixa etária acima da terceira década, e nos mais jovens, fato que explica pelo maior número de mães jovens que são, evidentemente mais prolíficas. Esses dados de nascimentos são confirmados por Aguiar et al. em 2004.

Para Cruz⁴⁰, 1997, a incidência mundial é de 1 a 3% da população, sendo 1 em cada 700 a 800 nascimentos é portador da SD.

De acordo com os dados do Centro para Prevenção e Controle de Doença dos Estados Unidos de janeiro de 2006, a prevalência de crianças que nascem com SD naquele país é de aproximadamente de 1:733.(Musich⁸⁹, 2006)

2.1.5 - Causas

Vamos agora abordar os aspectos das causas da síndrome.

2.1.5.1 Aspectos Genéticos

Os cientistas da área médica do início do século buscavam respostas e propunham muitas teorias sobre sua causa. Alguns autores pensavam que a mal-formação ocorria no início da gestação pelo resultado da influência do ambiente. Outros acreditavam que os aspectos genéticos eram os responsáveis e relatórios sem fundamentos atribuíam ao alcoolismo, sífilis, tuberculose. (Pueschel¹¹⁶, 2006) Outros ainda aceitavam o conceito de que a SD era uma regressão a um tipo humano mais primitivo, o orangotango. (Coelho e Loevy²⁹, 1982) Muitas hipóteses falsas foram levantadas, mas no início de 1930, alguns médicos suspeitavam que a SD pudesse ser resultado de um problema cromossômico. Mas foi somente em 1959, que Jérôme Lejeune (Figura 5), Gautier e Turpin, em Paris, descobriram 47 cromossomos ao invés de 46 esperados nas células dos indivíduos com SD. Em cada célula, no lugar dos dois cromossomos 21 comuns, encontraram três, o que levou ao termo trissomia 21. Os descobridores deram o nome do Dr. Down à síndrome, em sua homenagem. (Mustacchi⁹², 1996, Pueschel¹¹⁶, 2006)

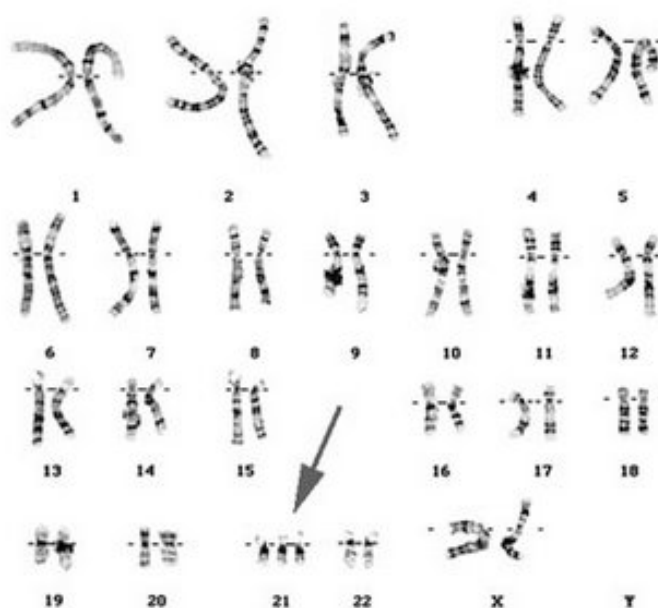


Figura 5: Dr. Jérôme Lejeune, o descobridor da Trissomia no cromossomo 21, causa da síndrome de Down. Disponível em: <http://www.portaldafamilia.org/artigos/artigo122.shtml>
Acesso em 11 agosto 2007.

2.1.5.2 Cariótipo

Cariótipo é o mapa dos cromossomos. (Figura 6) É o estudo dos cromossomos dentro da célula e é também chamado de exame citogenético. Este exame pode ser feito em qualquer momento da vida desde a vida intra-uterina, e consiste na coleta de sangue ou outro tecido que tenha células vivas com núcleo, como por exemplo biópsia de pele. O cariótipo normal tem 22 pares de cromossomos autossomos (1 cromossomo da mãe e outro do pai, de cada um dos pares) e um par de cromossomos sexuais: XX, se for mulher e XY se for homem. (Nahas⁹⁶, 2004)

É somente o exame do Cariótipo que realmente comprova o diagnóstico da SD, pela representação do conjunto dos cromossomos totais de uma célula. (Cruz⁴⁰,1997, Rodini et al.¹²¹, 1998)



(47, XX,+21)

Figura 6: Cariótipo de um indivíduo com SD. A seta indica o cromossomo 21, com um cromossomo extra. Disponível em: <http://sindromedownpuc.blogspot.com/2007/05/sindrome-dodesafio.html> Acesso em 15 junho 2007.

O cromossomo 21, o menor dos autossomos humanos, contém cerca de 25 genes, de acordo com dados recentes do Projeto Genoma Humano. A trissomia da banda cromossômica 21q22, referente a 1/3 desse cromossomo, tem sido relacionada às características da síndrome. (Moreira et al.⁸⁶, 2000)

2.1.5.3 Fenótipo

Entende-se por fenótipo os parâmetros mensuráveis que incluem componentes clínicos, físicos, celulares e psicosociais. Por “mapa fenótipo” nós queremos dizer uma definição molecular de uma região física que contém os genes cuja expressão é responsável em parte pelo fenótipo. Podemos dizer que o fenótipo representa as características físicas do indivíduo. Seu estudo mostrou evidências que, embora a SD seja considerada usualmente causada pela presença de um cromossomo extra no par 21, nós construímos um “mapa fenótipo” que mostra a contribuição de genes fora da região *D21S55* que caracteriza o fenótipo da SD, incluindo aspecto facial, microcefalia, baixa estatura, hipotonia e retardamento mental. Isso sugere fortemente que a SD é uma síndrome de genes contíguos e vai contra a idéia de uma simples região cromossômica ser responsável pela maior parte dos achados fenotípicos dos portadores de SD. (Korenberg et al.⁶⁵, 1994)

2.1.5.4 Tipos Genéticos

Para Cruz⁴⁰, 1997, diferente do que muitas pessoas pensam, a SD não é uma doença, mas sim um acidente genético que ocorre por ocasião da formação do bebê, no início da gravidez. De acordo com o aspecto genético, existem três tipos de SD: (Mustacchi e

Rozzoni⁹¹, 1990, Cruz⁴⁰, 1997, Nahas⁹⁶, 2004, Batista et al.¹⁸, 2006, Pueschel¹¹⁶, 2006)

1- Trissomia Simple: quando são observados três cromossomos no par 21 em todas as células do indivíduo, ou seja, a pessoa tem de fato 47 cromossomos, ao invés de 46, que é o normal (frequência de 90 a 95% dos indivíduos com SD);

2- Translocação: em que se observa a trissomia, mas nem todos os cromossomos trissômicos estão no par 21. Às vezes, o cromossomo extra se apresenta em outros pares, no 22 ou no 14, por exemplo (frequência de 3 a 4% dos indivíduos com SD);

3- Mosaicismo: em que, na divisão do óvulo fecundado, algumas células ficam com 47, outras com 46 cromossomos (mais raro, frequência de 1% dos indivíduos com SD).

Ribeiro et al.¹¹⁹, 2003, avaliaram as características epidemiológicas, clínicas e laboratoriais de 45 indivíduos com SD e constataram com relação ao estudo cromossômico a presença da trissomia simples na maioria dos indivíduos (91,1%), com 3 casos (6,7%) de mosaicismo, e um caso (2,2%) de translocação.

2.1.5.5 Chances de ter outro filho portador

Os pais devem saber que, uma vez tendo um filho com trissomia 21, o risco de um outro filho nascer com SD é de cerca de 1 em 100. (Nahas⁹⁶, 2004, Pueschel¹¹⁶, 2006)

Para Batista et al.¹⁸, 2006, isso vai depender da síndrome ser causada por trissomia simples ou por translocação. No caso da trissomia simples, o risco depende da idade da mãe. Isso porque a chance de acontecer um erro na formação do óvulo é maior com o

aumento da idade. Além disso, um casal que já teve um filho com SD causada por trissomia simples, o risco de ter outra criança com a mesma síndrome aumenta em mais ou menos 1%. Para translocação, se não existe outro caso na família, o risco é muito pequeno.

2.1.5.6 Idade Materna

Como não se sabe ainda o que causa a síndrome, costuma-se pensar que a idade avançada da mãe é um fator associado, embora se saiba que a idade avançada da mãe implica, muitas vezes, idade avançada do pai, e a correlação com a idade deste ainda não foi clinicamente estabelecida. Entretanto, sabe-se que 80% das mães de crianças com SD estão abaixo dos 35 anos de idade, visto que a gravidez acima dos 35 anos não é muito freqüente. De qualquer forma, o que importa é que os dados existentes em relação à idade materna como fator associado indicam apenas a propensão de maior risco, mas não identificam a causa da síndrome. (Mustacchi e Rozoni⁹¹, 1990, Mustacchi⁹², 1996, Cruz⁴⁰, 1997, Batista et al.¹⁸, 2006)

Para Nahas⁹⁶, 2004, embora o cromossomo extra tanto possa vir da mãe quanto do pai, a estatística mostra que em 80% dos casos relacionados com a idade dos pais, o cromossomo é originário da mãe.

A idade materna é um fator bastante conhecido há algum tempo, ou seja, quanto mais velha a mãe, maior o risco de ter uma criança com SD. Assim, os médicos e geneticistas geralmente recomendam que mães acima de 35 anos de idade façam exame pré-natal para determinar se o feto está afetado. (Pueschel¹¹⁶, 2006)

Para Batista et al.¹⁸, 2006, e Mustacchi e Rozzoni⁹¹, 1990, qualquer casal pode ter um filho com SD, não importando a raça, credo ou condição social. Entretanto, a chance de nascer um bebê com SD é maior quando a mãe tem mais de 40 anos, conforme pode ser visto a seguir.

Quadro 1: Risco de que um recém-nascido tenha SD, de acordo com a idade materna, no caso de mães que nunca tiveram uma criança com esta síndrome (ocorrência). (Batista et al.¹⁸, 2007)

Idade Materna (anos completos)	Risco de ocorrência (por cento)
15 a 34	0,05 a 0,02%
35 a 39	0,27 a 0,72%
40	0,09%
41	1,2%
42	1,5%
43	1,9%
44	2,4%
45 a 49	4,4%

2.1.6 Diagnóstico

De acordo com o Aguiar et al.², 2007, o diagnóstico da SD pode ser feito durante a gravidez ou após o nascimento.

2.1.6.1 Diagnóstico Pré-Natal

O diagnóstico pré-natal permite, durante a gravidez, saber se o feto tem ou não a SD. As principais indicações para o diagnóstico pré-natal são:

- 1- idade materna acima de 35 anos;
- 2- filho anterior com SD;
- 3- um dos pais portador de translocação cromossômica envolvendo o cromossomo 21;
- 4- malformações fetais diagnosticadas pelo ultra-som;
- 5- testes de triagem pré-natal alterados.

2.1.6.2 Exames Pré-natal para comprovação através do cariótipo

Para o Ministério da Saúde²³, 1994, informações sobre SD destinada a Profissionais e Unidades de Saúde, existem disponíveis algumas técnicas para detectar a SD durante a gravidez. Dentre elas as mais confiáveis são:

1- Amniocentese: realizada entre a 14^a e 16^a semana de gravidez. Consiste na coleta do líquido amniótico através da aspiração por meio de uma agulha inserida na parede abdominal até o útero. Este líquido vai ser utilizado para análise cromossômica, cujo resultado sai entre 2 a 4 semanas. Atualmente os riscos ao feto são pequenos.

2- Amostra de vilocorial: realizada entre a oitava e décima primeira semana de gravidez. Consiste na retirada de amostra do vilocorial, um pedaço de tecido placentário obtido por via vaginal, pelo qual são feitos estudos cromossômicos. Os resultados saem mais rápidos, mas os riscos de aborto são maiores.

3- Ultrasonografia – este exame permite levantar suspeita da SD através de alguns achados ultra-sonográficos.

Em 1994, Macri⁷¹ apresentou um novo método não invasivo por meio de coleta de sangue usando a análise de beta HCG livre. Altas porcentagens de beta HCG livre é indicativo ou mostra grande possibilidade do feto ter SD. A vantagem desse método é que ele prediz corretamente uma alta porcentagem de casos com fetos com SD com uma taxa mínima de falso-positivo, comparado com outros métodos e processos, além de não causar riscos ao feto.

2.1.6.3 Diagnóstico Pós-Natal

Para Aguiar et al.², 2007, o diagnóstico da SD é estabelecido com base em sua série de sinais e sintomas, sendo posteriormente confirmado pelo estudo cromossômico. É importante salientar os seguintes aspectos:

- 1- geralmente o indivíduo com SD apresenta diversas características, mas algumas vezes ele apresenta somente poucas delas;*
- 2- nenhuma delas é essencial e/ou suficiente para o diagnóstico;*
- 3- nenhuma criança tem todos os sinais e nenhum sinal isolado é patognomônico;*

Mustacchi e Rozzone⁹¹, 1990, apresentaram os seguintes sinais descritos por Hall em 1964 que são de fácil verificação como cardinais, por ocorrerem em mais de 40% dos atingidos. Na amostra analisada por Hall, 87% dos indivíduos apresentaram 6 ou mais dentre esses 10 sinais clínicos, o que permite firmar-se o diagnóstico quando o recém-nato apresenta 6 sinais associados a sinais secundários. São os seguintes com suas respectivas incidências:

1. ausência do reflexo Moro	85%
2. hipotonia muscular generalizada	80%
3. face achatada	90%
4. fenda palpebral oblíqua	80%
5. orelhas displásicas (pequenas, com rotação ou forma anômala)	60%
6. pele abundante no pescoço	80%
7. prega palmar transversa única	45%
8. hiperelasticidade articular	80%
9. pelve displásica	70%
10. displasia da falange média do quinto dedo	60%

De acordo com relatório do Ministério da Saúde²³, 1994, geralmente a identificação do indivíduo com SD é feita ao nascimento por uma série de características físicas como:

1 - olhos apresentam-se com pálpebras estreitas e levemente oblíquas, com prega de pele no canto interno (prega epicântica);

2 - íris freqüentemente apresenta pequenas manchas brancas (Manchas de Brushfield);

3 - a cabeça geralmente é menor e a parte posterior levemente achatada. A moleira pode ser maior e demorar mais para se fechar;

4 - a boca é pequena e muitas vezes se mantém aberta com a língua projetando-se para fora;

5 - as mãos são curtas e largas e às vezes nas palmas há uma única prega palmar transversa (Prega simiesca), vista na Figura 7; (Tasso¹⁴², 2007);

6 - a musculatura de maneira geral é mais flácida (hipotonia muscular);

7 - pode existir pele em excesso no pescoço que tende a desaparecer com a idade;

8 - as orelhas são geralmente pequenas e de implantação baixa. O conduto auditivo é estreito;

9 - os dedos dos pés comumente são curtos e na maioria das crianças há um espaço grande entre o dedão e o segundo dedo. Muitas têm pé chato.

Aguiar et al.², 2007, acrescentou nesses sinais clínicos:

- 1 - reflexo de Moro débil;
- 2 - hiperflexibilidade articular;
- 3 - face de perfil achatado;
- 4 - clinodactilia de quintos dedos;
- 5 - arco tibial nas regiões halucais.



Figura 8: Características nas mãos dos indivíduos com SD, mostrando a prega simiesca. UNIFESP. Cursos on line. Genética: aberrações cromossômicas. Disponível em: <http://www.virtual.epm.br/cursos/genetica/htm/down.htm> Acesso em 30 abril 2007. (Tasso¹⁴², 2007)

Para o Ministério da Saúde²³, 1994, embora o bebê com SD possa apresentar algumas ou todas estas características, é importante ressaltar que, como todas as crianças, eles também parecerão com seus pais, uma vez que herdam os genes destes e assim algumas de suas características.

Tanto para Aguiar et al.², 2007, quanto para o Ministério da Saúde²³, 1994, embora seja possível o diagnóstico clínico, o resultado do estudo cromossômico é essencial para o aconselhamento genético e ajuda os pais a aceitarem o diagnóstico e superarem a fase de negação que geralmente ocorre após a transmissão do diagnóstico.

O Ministério da Saúde²³, 1994, apresentou essas informações sobre diagnóstico pré e pós-natal, técnicas de exames pré-natais, cariótipo além de outras informações sobre a SD, direcionada a profissionais de Unidades de Saúde numa “apostila disponível on line”. Apresenta também on line, outra apostila com informações sobre SD direcionada aos pais dos portadores.²⁴

2.1.7 Deficiência Mental

Mustacchi e Rozoni⁹¹, 1990, citaram, que a deficiência mental foi relacionada por Lejeune et al.⁶⁹, 1959, com o metabolismo dos monocarbonos no sistema nervoso central, que se encontraria alterado nesses indivíduos. Vários metabólitos apresentariam anormalidades em suas rotas metabólicas, provavelmente devido a uma superdosagem enzimática, que teria sua gênese no segmento q221 triplicado do cromossomo humano 21. Essa hipótese não tem sido confirmada na maioria dos laboratórios.

Para Perey e Markovic¹⁰¹, 1993, e Rodini e Souza¹²¹, 1998, a característica mais freqüente na SD é o atraso mental. O desenvolvimento cerebral é deficiente, assim, ao nascer os portadores

apresentam microcefalia. É observado um decréscimo do peso total do cérebro. Exames neuropatológicos demonstram que o cerebelo é menor que o normal, além disso, são documentadas deficiências específicas em áreas que envolvem habilidades auditivas, visuais, de memória e de linguagem.

Koremberg et al.⁶⁵, 1994, consideraram o retardo mental como característica patognomônica na SD, quando argumentaram que essa denominação define uma forma específica de deficiência associada a certas características físicas. Afirmaram que suas experiências anteriores e registros na literatura mostram, entretanto, casos de indivíduos de trissomia 21 com desenvolvimento intelectual limítrofe ou mesmo normal. Deve também ser ressaltado que as habilidades intelectuais dos indivíduos com SD têm sido historicamente subestimadas. A melhor capacidade cognitiva tem sido atribuída ao mosaicismo cromossômico, além de outros fatores como o conjunto genético do indivíduo e a influência de fatores ambientais.

De acordo com Pueschel¹¹⁶, 2006, relatos recentes negam os dados anteriores indicando que crianças com SD apresentam retardo mental severo. Estudos contemporâneos têm mostrado que a maioria das crianças tem um desempenho na faixa entre leve a moderado retardo mental, conforme mostra a Figura 8. Assim, há uma larga extensão na função cognitiva em crianças com SD.

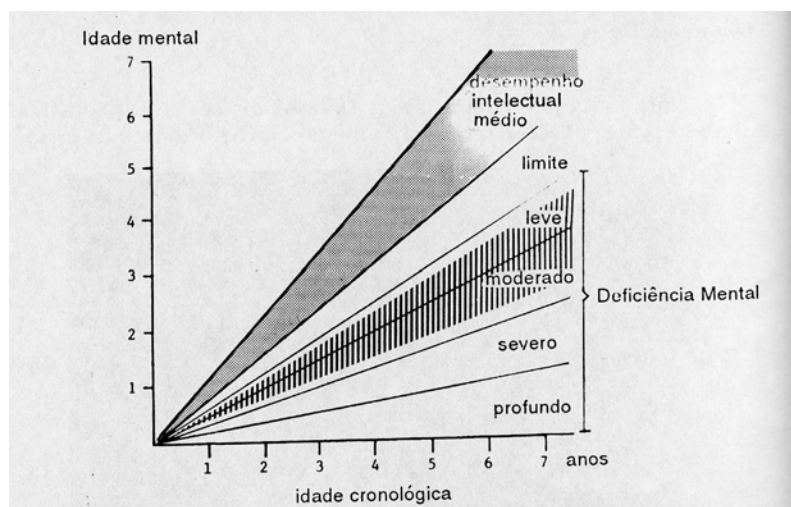


Figura 8: Área superior sombreada representa as crianças com habilidades intelectuais médias. Quando as crianças desempenham função abaixo do “limite”, considera-se que elas apresentam deficiência mental. A maioria das crianças com SD apresenta função entre as faixas leve e moderada de deficiência mental, como indicado nas barras verticais. (Pueschel¹¹⁶, 2006)

2.1.8 - Graus

Esta é uma pergunta que sempre se faz: A SD pode ter graus diferentes?

Não! Conforme relataram Mustacchi e Rozoni⁹¹, 1990, Aguiar et al.², 2007, Nahas⁹⁶, 2004, Batista et al.¹⁸, 2006, Aquino¹³, 2007.

Para Aguiar et al.², 2007, não existe grau da SD; o que não quer dizer que o seu desenvolvimento seja homogêneo. Para Batista et al., 2006, não existe classificação em graus para a SD. Todavia, tanto os sinais clínicos como o desenvolvimento motor e mental apresentam variações. Assim, como cada criança é diferente das demais, as crianças com SD também se desenvolvem diferentemente umas das outras. Mas,

apesar da variação entre as crianças, todas apresentam deficiência mental. (Batista et al.¹⁸, 2006)

No entanto, para o Comitê de Genética da Academia Americana de Pediatria¹¹, 2001, os graus da deficiência mental para SD são variáveis, ficando entre média (QI: 50-70), e moderada (QI: 35-50), e ocasionalmente severa (QI:20-35).

2.1.9 Desenvolvimento Cognitivo

Para Mustacchi e Mustacchi⁹³, 2006, habilidade cognitiva é a capacidade de entender o que está subentendido. É devido à deficiência no desenvolvimento cognitivo que os portadores de SD não compreendem textos como os que foram colocados nos agradecimentos deste trabalho, intitulado “Como tudo começou”.

Moreira et al.⁸⁶, 2000, mencionou o desenvolvimento cognitivo como decorrente da interação da criança com o ambiente e da experiência de aprendizagem mediada, proporcionada por pessoa próxima, que leva a criança a processar conhecimentos significativos para seu crescimento intelectual. Com a estimulação pode ser construído um novo padrão de comportamento em pessoas com SD, levando às modificações funcionais. Citou ainda que alguns estudos tem mostrado o efeito da estimulação psicomotora sobre o QI de crianças com SD, comparadas a grupo controle também com SD sem estimulação. Os resultados mostraram diferenças significativas entre os dois grupos estudados, favorecendo o desenvolvimento das crianças estimuladas. A diferença do QI médio entre os grupos apontou QI de 82,7 no grupo estimulado e 66,4 no grupo controle.

Para Bissoto²⁰, 2005, numa revisão de relevantes investigações verificou que o desenvolvimento cognitivo das crianças com SD se mostra usualmente marcado por concepções errôneas e

estereotipadas, necessitando serem revistas. Dentre algumas características do comportamento consta um crescente uso de estratégias de “fuga”, quando confrontadas com a aprendizagem de novas habilidades; relutância para tomar iniciativa e sobre-dependência de outros em situações cognitivas mais complexas. Algumas explicações para tais condutas poderiam estar relacionadas às várias experiências negativas de aprendizagem ou na concepção errada que se tem de que, *apesar das dificuldades cognitivas, elas apresentam características comportamentais “compensatórias”, como uma grande afetividade, docilidade de comportamento e felicidade.* Concluiu que, conquanto ainda haja muita discussão quanto à natureza do processo de desenvolvimento do indivíduo com SD, considerando “apenas” mais lento do que o desenvolvimento neuropsicomotor típico, ou normal em algumas fases, diferenciando-se em outras, parece haver uma forte tendência em considerar como balizado pelos efeitos das alterações cromossômicas. Isso leva a pensar que os indivíduos com SD devem se desenvolver com limitações de aprendizagem e de desenvolvimento cognitivo, com habilidades sociais e peculiaridades comportamentais até agora conhecidas. Entretanto, vários estudos contrabalançam essa tendência, apontando que o desenvolvimento do indivíduo com SD é, tanto quanto o de qualquer não portador, como resultante de influências sociais, culturais e genéticas. Deve-se então observar que, embora apresentem características peculiares de desenvolvimento, isso não se constitui numa uniformidade a predizer comportamentos e potencialidades, além disso, eles também possuem 22 outros pares de cromossomos, que lhe conferem um *pool* de diversidade. Acredita-se que o desenvolvimento cognitivo do indivíduo com SD será tão mais efetivo quanto menor forem os estereótipos a limitarem as concepções que se tem.

2.1.10 Características Gerais

Mustacchi e Rozzone⁹¹, 1990, descreveram detalhadamente os aspectos clínicos dos portadores de SD. Vamos colocar os mais importantes e de maneira resumida:

- 1- atraso do desenvolvimento pré e pós-natal, com peso e estatura geralmente baixos ao nascer; em relação ao desenvolvimento pós-natal, o atraso é mais evidente a partir do sexto mês de vida;
- 2- baixa estatura; a altura média dos adultos afetados é de 154 cm para homens e 144 cm para mulheres;
- 3- frouxidão ligamentar;
- 4- hipotonia muscular classicamente é descrita na literatura, a hipotonia dos músculos esqueléticos estriados no grupo Down, relacionada ao retardo no desenvolvimento motor e às hérnias umbilicais e inguinais, além das diástases dos músculos retos abdominais. O mesmo tipo de repercussão ocorre nos aparelhos que apresentam musculatura lisa, como na árvore tráqueo-brônquia;
- 5- cerca de 40% apresentam cardiopatia congênita;
- 6- suscetibilidade aumentada às infecções do trato gastrointestinal e das vias respiratórias, bem como do trato urinário;
- 7- nos meninos evidenciam-se tamanho relativamente pequeno do pênis e hipogonadismo; nas meninas pode encontrar-se hipogonadismo e, menos freqüentemente, amenorréia primária. Anomalias do trato urinário são encontradas com freqüência;
- 8- doença de Alzheimer é comum, com uma incidência de 26% a 45% dos indivíduos, aparecendo nos jovens.

2.1.11 Alterações sistêmicas durante do desenvolvimento

Nas décadas passadas, muitos indivíduos com SD não recebiam cuidados médicos adequados. Muitas crianças com SD eram institucionalizadas e eram geralmente desprovidas dos cuidados elementares. Certas anomalias congênitas geralmente necessitam de atenção imediata como anomalias do trato gastro-intestinais, cataratas congênitas e cardiopatias congênitas. Durante a infância, inúmeras desordens como anomalias dentárias, periodontites, apnéia do sono, problemas visuais, deficiências auditivas, disfunção da tireóide e problemas esqueléticos podem ocorrer com alta prevalência. Durante a adolescência, aspectos específicos como maturação e certas questões como infecções de pele, desordens da tireóide, aumento de peso, assim como a saúde mental devem ser levados em consideração. Enquanto adulto, o mal de Alzheimer pode atingir alguns indivíduos com SD. Atenção especial precisa ser dada a esses indivíduos durante toda vida, com cuidados médicos apropriados garantindo sua qualidade de vida. (Pueschel¹¹⁵, 2005)

Durante a infância, muitas desordens orgânicas são mais prevalentes nas crianças com SD do que nas outras formas de deficiência mental e nos não portadores. (Hayes e Batsaw⁵⁶, 1993, Desai⁴³, 1997, Mariano et al.⁷², 1999, Pueschel¹¹³, 1993). De acordo com os autores, vários problemas podem ocorrer como:

Peso e Altura: geralmente menores que a população não portadora.

Aspecto Físico: a maioria das características faciais são a manifestação de hipoplasia.

Problemas oftálmicos: geralmente apresentam miopia e necessitam usar óculos, além de estrabismo (50%), nistagmus (35%).

Perda de audição: otite média crônica cerosa produz perda da audição em 60% a 90% das crianças.

Problemas Dentários: diversas questões ligadas aos dentes (serão apresentadas separadamente).

Problemas na orofaringe: apnéia do sono é comum.

Doença do Coração congênita: cerca de 40% das crianças.

Anormalidades Endócrinas: a disfunção da tiróide e infertilidade são as manifestações endócrinas mais comuns na SD.

Problemas de Pele: como pele sensível e alopecia.

Anormalidades Musculo-esqueléticas: como hipotonia e frouxidão das articulações. Eles também tem aumento do risco do deslocamento das articulações do joelho, quadril e atlanto-axial.

Desordens gastrointestinais: como obstrução do intestino são evidentes em recém-nascidos.

Anormalidades Hematológicas: risco de leucemia.

Para Mariano et al.⁷², 1999, ao avaliarem 52 prontuários de indivíduos portadores de SD quanto às alterações sistêmicas encontraram, em ordem de frequência: cardiopatia, pneumonia, alergia, bronquite, amidalite, convulsão e discrasias sanguíneas.

Bromham et al.²⁶, 2002, verificaram a associação positiva entre defeitos congênitos do coração e anomalias oculares, avaliando 58 crianças com SD. Crianças com SD e problemas cardíacos são mais suscetíveis à miopia e nistagmus nos primeiros 9 anos de vida. Pueschel¹¹³, 1993, sugeriu que crianças com SD têm um alto risco de prejuízo na visão e que é importante que essas crianças sejam examinadas por um oftalmologista regularmente e tratadas apropriadamente se uma desordem visual for identificada.

Aguiar³, 1998, relatou que meninas com SD apresentaram desenvolvimento ósseo menor do que as sem síndrome, e também menor do que os meninos com SD. Mas para os meninos com SD, o desenvolvimento ósseo foi semelhante aos meninos sem síndrome.

2.1.12 Características Crânio-Faciais

2.1.12.1 Crescimento Crânio-Facial

Frostad, et al.⁵², 1971, Attizzanni e Araújo¹⁴, 1980, analisaram o desenvolvimento crânio-facial comparando as possíveis diferenças entre as taxas de crescimento de algumas variáveis cefalométricas segundo a presença ou ausência da SD. Pelos resultados verificaram que os valores correspondentes às taxas de crescimento encontradas para todas as variáveis lineares pesquisadas, foram menores no grupo Down, porém não significativamente.

Fischer-Brandies et al.⁴⁹, 1986, analisaram 970 indivíduos com SD, do nascimento a 14 anos e encontraram desenvolvimento da base do crânio e parte média da face com hipoplasia ao nascimento e que, mesmo durante o crescimento, os padrões de crescimento apresentam-se reduzidos quando comparados aos não portadores.

Allanson et al.⁶, 1993, ao fazerem um estudo antropométrico dos padrões crânio-faciais em 199 indivíduos com SD, com idades entre 6 meses a 61 anos, compararam com padrões de não portadores. Seus resultados confirmaram a braquicefalia e reduzido tamanho da orelha. O crescimento da maxila era reduzido quando comparado com o da mandíbula. Clinicamente isto se manifestava por uma mudança no formato da face de uma característica de uma face redonda na infância para um formato oval mais tarde. Seus achados demonstraram a utilidade dos padrões de perfil crânio-facial antropométricos em definir dimensões faciais anormais em síndromes e documentando as mudanças que ocorrem com a idade.

Quanto ao desenvolvimento dento-facial, Spitzer¹⁴⁰, 1967, relatou que comumente são encontradas muitas anormalidades no crescimento facial e dentário, com muitas desordens congênitas. A boca é pequena, com micrognatismo da mandíbula e palato com arco bem

pronunciado, com macroglossia e língua fissurada, que, em contraste com a cavidade oral reduzida, constantemente projeta-se de maneira típica nos limites das comissuras labiais.

2.1.12.2 Aspectos Crânio-Faciais

Spitzer e Robinson¹³⁸, 1955, fizeram um estudo radiográfico em 55 indivíduos, 28 com SD e 27 com outras deficiências mentais para analisar as alterações nos dentes e crânio. Os indivíduos com SD apresentaram alta incidência de anomalias de desenvolvimento dentário assim como ausência de ambos os seios frontais. Gosman e Vineland⁵⁴, 1951, Cohen e Winer³⁰, 1965, também descreveram diversas desordens crânio-faciais e dentárias nos indivíduos com SD.

Fink et al.⁴⁸, 1975, realizaram um estudo quantitativo da face em 67 homens com SD, e 873 como grupo controle, utilizando proporções cefálicas, em radiografias cefalométricas, usando áreas médias da face, mandíbula e endocrânio obtidas em cefalogramas dos dois grupos. Seus achados mostraram que todas as áreas da face e do crânio são deficientes em indivíduos com SD. Os dados apontaram para a possibilidade que as características dessa síndrome e as deficiências descritas têm origem poligênica.

Rey¹¹⁸, 1991, fez uma revisão da literatura e abordaram as principais alterações crânio-faciais nos portadores de SD, verificando que:

- 1- Os portadores de SD apresentam alterações crânio-faciais importantes na oclusão, além de apresentar várias anomalias dentárias.
- 2- Verificou-se que há unanimidade entre os autores quanto a alguns aspectos ósseos e faciais como as formas orbitárias destes indivíduos com seu aspecto amendoado e seu desenvolvimento crânio-facial, apresentando

divergências quanto às taxas de crescimento maxilar e da pneumatização dos seios maxilares.

- 3- Em relação à oclusão das arcadas são observadas desarmonias oclusais importantes com oclusão tipo Classe III de Angle e também mordida cruzada anterior e/ou posterior, bem como mordida aberta anterior.
- 4- Quanto aos aspectos dentários, são observadas ausências congênitas, anodondias, microdontias, retardo na formação radicular, hipoplasias e fusões, bem como retardo de erupção dentária, em ambas as dentições.

2.2.12.3 Anomalias Crânio-Faciais

Diversos autores relataram os aspectos crânio-faciais de interesse ao Cirurgião-Dentista e descreveram diversas anomalias, tanto congênitas como adquiridas relacionadas aos indivíduos com SD. (Brown e Cunningham²⁷, 1961, Cohen et al.³¹, 1970, Gullikson⁵⁵, 1973, Jensen et al.⁶¹, 1973, Middlemost et al.⁷⁸, 1977, Coelho e Loevy²⁹, 1982, Mustacchi et al.⁹⁰, 1985, Desai⁴³, 1997, Oliveira et al.⁹⁹, 2001, Seagriff-Curtin et al.¹²⁹, 2006)

Coelho e Loevy²⁹, 1982, classificaram como anomalias congênitas (macroglossia, língua protrusa, língua fissurada, hipertrofia papilar, palato estreito, úvula bífida, anomalias dentárias, má-oclusão); e adquiridas (doença periodontal, manchas dentárias, cáries dentárias, candidíase oral). Sindor¹³³, 1997, dividiu em anomalias do palato, língua, musculares, dentárias, de erupção, periodontais e de oclusão.

2.1.13 Características Bucais

2.1.13.1 Anomalias Dentárias

De acordo com Seagriff-Curtin et al.¹²⁹, 2006, os portadores de SD podem apresentar anomalias dentárias com bastante freqüência. Para os autores, as anomalias dentárias mais comuns encontradas nos indivíduos com SD são variação de número e morfologia dos dentes. A erupção dentária pode estar atrasada, ocorrendo numa ordem não usual e pode ser dois a três anos atrasada quando comparada aos não portadores. Os portadores apresentam alta incidência de caninos e pré-molares impactados e hipodontia é um achado freqüente, assim como incisivos laterais conóides e taurodontismo.

Quanto à anodontia, uma anomalia dentária bastante freqüente nos indivíduos com SD, Larmour et al.⁶⁷, 2005, reportaram que a maioria dos estudos radiográficos indicaram taxas entre 2,6% a 11,3% para os segundos pré-molares e incisivos laterais superiores. Ferreira et al.⁴⁶, 1993, Kumasaka et al.⁶⁶, 1997, encontraram, em ordem decrescente, anodontia nos incisivos laterais superiores, segundos pré-molares superiores, incisivos laterais inferiores e segundos pré-molares inferiores relacionada à SD.

Moraes et al.⁸², 2004, Alpöz e Eronat⁸, 1997, estudaram taurodontismo e encontraram alta freqüência nos indivíduos com SD, assim como Ferreira et al.⁴⁷, 1998 relataram maior freqüência de giroversões nesses indivíduos.

Moraes et al.⁸³, 2007, avaliaram as anomalias dentárias em indivíduos com SD com idades entre 3 e 33 anos e encontraram alta prevalência, verificando que todos os indivíduos da amostra analisada com idades acima de 6 anos apresentavam, pelo menos, um tipo de anomalia dentária. Encontraram também alta prevalência de indivíduos com mais de uma anomalia associada, sendo que as anomalias mais

freqüentes foram, em ordem decrescente: taurodontismo, anodontia comprovada, suspeita de anodontia, dentes conóides, dentes inclusos, dilaceração, fusão, microdontia, atraso na formação e erupção dentária.

2.1.13.2 Erupção Dentária

Pode-se verificar ligeiro atraso na erupção dentária, tanto dos dentes decíduos quanto dos permanentes, nas crianças com SD, quando comparadas com as crianças não portadoras. (Orner¹⁰⁰, 1973, Coelho e Loevy²⁹, 1982, Jara et al.⁶⁰, 1993, Silva e Aguiar¹³², 2003) No entanto, Orner¹⁰⁰, 1973, e Jara et al.⁶⁰, 1993, relataram que embora atrasada, a seqüência de erupção não era completamente diferente das crianças não portadoras. O que havia era uma grande variação quanto à época de erupção, mas mantendo certa similaridade quanto à seqüência de erupção.

2.1.13.3 Cárie

Geralmente é baixa a prevalência de cárie nos indivíduos portadores de SD, conforme relataram a maioria dos autores. (Johson et al.⁶², 1960, Brown e Cunningham²⁷, 1961, Creighton e Wells³⁴, 1966, Gullikson⁵⁵, 1973, Coelho e Loevy²⁹, 1982, Barnett et al.¹⁶, 1986, Oliveira et al.⁹⁹, 2001, Moraes et al.⁸¹, 2002., Choi et al., 2004)

De acordo com Coelho e Loevy, 1982, várias hipóteses tem sido atribuídas para o esclarecimento desta baixa incidência, inclusive a maior quantidade de flúor contida nos dentes e o aumento do pH salivar. Também tem sido relatado aumento do sódio, cálcio e bicarbonato na saliva, proveniente da glândula parótida.

Lee et al.⁶⁸, 2004, estudaram a relação entre cáries dentárias e um anticorpo específico contra o *Streptococcus mutans* da saliva em crianças com SD. Verificaram que o baixo índice de cárie aparenta ser devido a imuno proteção causada pela elevada concentração de IgA específico na saliva contra o *Streptococcus mutans*.

2.1.13.4 Doença Periodontal

É alta a frequência de doença periodontal nos portadores de SD, fato já consagrado na literatura. (Johnson e Young⁶³, 1963, Shapiro et al.¹³¹, 1969, Saxén et al.¹²⁶, 1977, Reuland-Bosma et al.¹¹⁷, 2001, Alves et al.⁹, 2004). Cohen e Winer³⁰, 1965, afirmaram que 96% dos indivíduos com SD apresentavam doença periodontal.

De acordo com Coelho e Loevy²⁹, 1982, são vários os fatores predisponentes da doença periodontal nos indivíduos portadores de SD: gengiva com pobre potencial de cicatrização, fatores higiênicos e dietéticos, características dento-faciais hereditárias, anomalias buco-faciais, interferência na erupção dentária, morfologia dentária e defeito na oclusão. Existe ainda a diminuição da resistência à infecção bacteriana e, portanto, maior incidência de infecções dos tecidos periodontais.

Mustacchi e Rozone⁹¹, 1990, afirmaram que a causa desta alta frequência de problemas periodontais poderia ser atribuída a uma maior suscetibilidade devido a um erro nos mecanismos auto-imunes. Foram observados casos em que, segundo Johnson et al., 1963, a evolução dos processos iniciava-se como uma gengivite grave semelhante a da infecção de Vincent ou da gengivite úlcero-necrosante.

Para Reuland-Bosma et al.¹¹⁷, 2001, a alta prevalência nos indivíduos com de SD de doença periodontal é provavelmente relacionada ao prejuízo da resposta do hospedeiro (baixa resposta imune) e não pela ocorrência de agentes patogênicos periodontais específicos.

Souza, 2003, citado por Alves et al.⁹, 2004, afirmou que a doença periodontal precoce e severa é freqüente em pacientes portadores da SD, enfatizando que nesses indivíduos mostra-se com uma progressão mais rápida e extensa quando comparada aos indivíduos não portadores.

Alves et al.⁹, 2004, ressaltaram a importância do conhecimento clínico dessa condição, uma das mais prevalentes nesta síndrome, já que esses indivíduos não higienizam a boca de forma adequada, o que acarreta em perda precoce dos dentes.

2.1.13.5 Cuidados com os dentes

Tanto para Fonseca e Bianchine⁵⁰, 1997, quanto para Allison e Lawrence⁷, 2004, indivíduos com SD enfrentam dificuldades para encontrar dentistas que os atendam. Segundo Fonseca e Bianchine⁵⁰, os pacientes com SD geralmente são dóceis, podendo ser tratados normalmente, após cuidadosa preparação psicológica.

Pilcher¹⁰², 1998, sendo mãe e dentista de uma criança com SD, enfatizou que os problemas de saúde relacionados à síndrome podem afetar o tratamento dentário, assim como o fator emocional. Relatou informações em como escolher o dentista certo para cada criança, como torná-la cooperativa com o tratamento e finalmente os cuidados preventivos que se deve fazer em casa.

2.1.13.6 Língua

Segundo Mustacchi e Rozzone⁹¹, 1990, a língua nos indivíduos com SD é caracterizada por ser maior aceitando-se que esta macroglossia é relativa, devido ao pequeno espaço encontrado para o

seu posicionamento. Vários mecanismos compensatórios conduzem a protrusão lingual e abertura bucal, que determinam o hábito da respiração bucal.

Para Aguiar et al.⁴, 2002, a característica mais freqüente na língua dos indivíduos com SD consiste na língua fissurada numa prevalência de 38,75%. Relataram que tanto a macroglossia (13,17%) e a língua geográfica (13,95%) não foram consideradas características marcantes nesses indivíduos.

Outras alterações linguais têm sido observadas como hipertrofia papilar e língua geográfica, mas que parecem ocorrer tardiamente e sem relação direta com a síndrome. (Coelho e Loevy²⁹, 1982)

2.1.13.7 Lábios

Como os lábios são freqüentemente sujeitos a um banho de saliva devido a protrusão da língua, abertura bucal e respiração bucal, irritação e fissuras nos cantos dos lábios são observados, proporcionando facilidade para a instalação de processos infecciosos. Assim, a queilite angular pode ser detectada com certa freqüência nessa população, e deve-se avaliar a associação com fungos como a *Candida albicans*, bactérias, hipovitaminoses entre outros fatores (Mustacchi e Rozoni⁹¹, 1990).

Para Scully et al.¹²⁸, 2002, as fissuras labiais foram encontradas em, pelo menos, 25% dos indivíduos com SD. Queilite angular foi encontrada também em porcentagem semelhante. A *Candida albicans* foi isolada em uma substancial proporção das lesões examinadas e estava presente mais freqüentemente naqueles com lesões labiais, mas é incerto o quanto isso é causa ou efeito.

2.1.13.8 Palato

Embora Westerman et al.¹⁴⁸, 1975, relataram que as dimensões do palato nos indivíduos com SD são menores em largura, profundidade e altura quando comparados a um grupo controle de não portadores, Jensen et al.⁶¹, 1973, descreveram que a altura do palato de pessoas portadoras era menor do que o normal em todas as idades e em ambos os sexos. Shapiro et al.¹³¹, 1967, encontraram diferença significativa na altura da abóbada palatina dos portadores, entretanto observaram palatos mais estreitos e curtos.

Quanto à úvula bífida, Schendel e Gorlin¹²⁷, 1974, analisaram 389 indivíduos com SD e encontram uma porcentagem de 4,63% e 3 indivíduos exibiam fenda palatina sub-mucosa.

2.1.13.9 Oclusão

Gullikson⁵⁵, 1973, encontrou alta incidência de má-oclusão Classe III (50,0%), e menor incidência de Classe II (14,3%), assim como mordida aberta em 32,1% dos casos nos indivíduos portadores de SD, e esse fato está de acordo com a maioria dos autores. (Brown e Cunningham²⁷, 1961, Cohen e Winer³⁰, 1965, Jensen et al.⁶¹, 1973) No entanto, ao contrário dos demais, Cohen et al.³⁰, 1970, encontraram 32% de má-oclusão Classe II e 22% de Classe III.

Bäckman et al.¹⁵, 2003, verificaram que desvios morfológicos e sub-desenvolvimento do terço médio da face, juntamente com presença de anodontias contribuem para o aumento da prevalência de desarmonias oclusais nos indivíduos com SD.

2.1.13.10 Hábitos

De acordo com Gullikson⁵⁵, 1973, são notados os hábitos da propulsão da língua, de chupar os dedos e bruxismo.

2.1.13.11 Articulação Têmporo-Mandibular (ATM)

Beltrame¹⁹, 2001, estudou a articulação temporomandibular em 50 indivíduos com SD, divididos em dois grupos: o primeiro, com idades entre 12 e 14 anos, e o segundo com idades entre 20 e 30 anos. Todos os indivíduos foram avaliados pelo exame anamnésico, clínico e radiográfico, quanto a presença de sinais e sintomas de disfunção temporomandibular (DTM). Seus resultados mostraram que os indivíduos com SD apresentam sinais e sintomas de DTM, estando relacionada à idade, além de existir correlação positiva entre a hipermobilidade articular geral, hiperfrouxidão condilar e DTM.

2.1.14 Parâmetros de desenvolvimento

2.1.14.1 Cronologia da Mineralização

Santos¹²⁵, 2004, estudou a cronologia da mineralização dos dentes permanentes em 125 indivíduos com SD por meio de radiografias panorâmicas, avaliando os caninos, pré-molares e segundos molares inferiores, utilizando a Tabela de Cronologia de Mineralização de Nicodemo, Moraes e Medici Filho*. Verificaram que não houve diferença estatisticamente significativa entre os sexos feminino e masculino, mas

* Nicodemo RA, Moraes LC, Medici-Filho E. Tabela cronológica da mineralização dos dentes permanentes entre brasileiros. *Ortodontia*. 1988;(58):179-186.

que os estádios da cronologia de mineralização dos dentes estudados, na faixa etária de 6 a 14 anos, acontecem em épocas diferentes dos resultados obtidos por outros autores. Em seus achados, concluíram que, de acordo com a metodologia empregada, ocorreu atraso na cronologia de mineralização nos indivíduos com SD.

2.1.14.2 Idade dentária

Moraes et al.⁸⁴, 2007, avaliaram a idade dentária em 102 indivíduos com SD, por meio de radiografias panorâmicas, com um software criado pela Disciplina de Radiologia da Faculdade de Odontologia de São José dos Campos – UNESP. Os resultados mostraram que 67,91% dos indivíduos do sexo masculino e 61,21% dos indivíduos do sexo feminino apresentaram idades dentárias adiantadas. Apenas 32,09% dos indivíduos do sexo masculino e 38,79% dos indivíduos do sexo feminino apresentaram idades dentárias atrasadas, mas tanto o adiantamento quanto o atraso são consideradas dentro da faixa do padrão de normalidade, quando comparadas à idade cronológica. No entanto, relataram que as porcentagens encontradas foram inesperadas devido ao fato desses indivíduos apresentarem inúmeros tipos de alterações de formação e desenvolvimento, inclusive dentárias, seria esperado que a idade dentária também se apresentasse com valores bem diferentes do padrão de normalidade. Entretanto, isso não aconteceu, pois as idades dentárias avaliadas nos indivíduos com SD se apresentam, na maioria, dentro do padrão de normalidade, com pequenas porcentagens de anormalidade. Os autores sugeriram que a idade dentária sofra pouca variação nos indivíduos com SD, talvez porque esses parâmetros não estejam ligados ao cromossomo 21 e por este motivo não sofram tantas alterações, apresentando um desenvolvimento da cronologia dentária próximos aos indivíduos não portadores.

2.1.14.3 Idade óssea

Quanto ao desenvolvimento esquelético, Pozsonyi et al.¹⁰⁵, 1964, observaram em um grupo de 100 crianças com SD, com idade cronológica entre 2 semanas e 15 anos, um atraso em relação às crianças não portadoras até os 8 anos de idade. No entanto, o desenvolvimento ósseo se adiantou em relação à idade cronológica até se encerrar em média aos 15 anos de idade. De acordo com os autores, isso significa um adiantamento de aproximadamente 3 anos no desenvolvimento ósseo nos indivíduos com SD. Portanto, o período de desenvolvimento esquelético mais curto se deve a fatores endógenos. É possível, portanto, que esses indivíduos possam apresentar envelhecimento precoce em relação aos indivíduos não portadores.

Sannomiya et al.¹²³, 1998, estudaram 81 crianças com SD, 53 do sexo masculino e 28 do feminino, com idades entre 6 e 15 anos de idade e avaliaram a idade óssea desses indivíduos por meio de radiografias de mão e punho, de acordo com o método de Greulich & Pyle*, 1959. Observaram que, no Grupo I (idade cronológica entre 72 e 119 meses), tanto em indivíduos do sexo masculino quanto do feminino, a idade cronológica não diferiu estatisticamente da óssea. No entanto, no Grupo II do sexo feminino (120 a 155 meses de idade cronológica) e no Grupo III do sexo masculino (156 a 180 meses de idade cronológica), a idade óssea se apresentou adiantada em relação à idade cronológica em 12 meses e 18,2 meses, respectivamente. Observaram ainda que o processo de maturação óssea se completa, em média, aos 15 anos da idade cronológica.

Moraes et al.⁸⁵, 2007, avaliaram a idade óssea em 40 indivíduos com SD, com idades entre 6 e 16 anos, pelo método de Greulich Pyle*, 1959, utilizando um grupo controle de 100 indivíduos não

* Greulich WW, Pyle SI. Radiographic atlas of skeletal development of the hand and wrist. Stanford: Stanford University Press, 1959. p. 1-49.

portadores, da mesma faixa etária. Os resultados mostraram que, por volta dos 7 anos os indivíduos com SD apresentam idade óssea atrasada em relação à idade cronológica ($IO < IC$), enquanto que por volta dos 15 anos eles apresentam idade óssea adiantada em relação à idade cronológica ($IO > IC$). Isso significou que os indivíduos com SD possuem um período de desenvolvimento ósseo mais curto e apresentam maturação óssea precoce (aos 15 anos), quando comparados à população não portadores (aos 18 anos).

2.1.15 Proporção Áurea

Dotto⁴⁴, 2006, verificou a existência de proporção áurea entre algumas medidas cefalométricas laterais de indivíduos com SD, e também observou se houve variações nas razões avaliadas em diferentes períodos de crescimento de acordo com a curva de crescimento puberal (CCP) e entre sexos. Para tanto, analisou 52 radiografias cefalométricas laterais e 52 radiografias de mão e punho de indivíduos com SD entre 6 e 33 anos de idade. Das 17 razões analisadas, 3 apresentaram tendência à proporção áurea em todas as fases, tanto para o sexo masculino quanto feminino. Para as outras razões houve variação na ocorrência da proporção áurea durante as fases do CCP. O autor concluiu que os indivíduos com SD apresentaram algumas medidas do crânio em proporção áurea e que para algumas razões analisadas houve variações na ocorrência com relação às fases de crescimento e diferenças entre os sexos foram observadas.

2.1.16 Sistema imunológico

Ribeiro et al.¹¹⁹, 2003, avaliaram as características epidemiológicas, clínicas e laboratoriais dos indivíduos com SD e infecções recorrentes e graves, bem como a avaliação da presença da

imunodeficiência, no Departamento de Pediatria da FMUSP pelo período de 1990 a 1999. Os dados relatados permitiram observar que as infecções são manifestações clínicas freqüentes em indivíduos com SD, sendo decorrente de vários fatores associados. Em sua casuística de alta morbidade, as cardiopatias apresentaram estreita relação com a presença de infecções de repetição, e provavelmente as orientações gerais de higiene ambiental, anti-infecções e de nutrição fornecidas aos pais destes indivíduos foram fatores fundamentais no controle da recorrência dos processos infecciosos. Embora a avaliação imunológica não tenha sido realizada de forma completa em todos os indivíduos, seu estudo permitiu detectar alguns portadores de imunodeficiência na população avaliada, o que ressalta a importância da pesquisa sistemática de imunodeficiências em indivíduos com SD cujo controle das associações mórbidas não leve à redução dos processos infecciosos.

2.1.17 Reprodução

Não se conhecem casos de homens com SD que tenham se reproduzido. As mulheres podem menstruar e engravidar. Entretanto, a desaconselhável a gravidez, porque a mãe terá dificuldades em cuidar da criança adequadamente. Além disso, o risco de nascer uma criança também com SD é alto (cerca de 50%). (Batista et al.¹⁸, 2007)

2.1.18 Longevidade

Para Moreira et al.⁸⁶, 2000, geralmente os indivíduos com SD apresentam obesidade e envelhecimento precoce.

Ribeiro et al.¹¹⁹, 2003, se propuseram a verificar a presença da imunodeficiência nos indivíduos com SD e verificaram que vários fatores contribuem para o envelhecimento precoce nesses indivíduos, sendo um deles a imunodeficiência fagocítica diretamente proporcional à idade.

Pueschel¹¹⁶, 2006, considerou que o declínio gradual de habilidade mental alegado em crianças com SD com o avanço da idade é outra concepção errônea. Teixeira¹⁴⁴, 2007, explicou que as pessoas com SD estão vivendo mais. Relatou que o deficiente hoje tem uma vida mais longa e saudável, e que nos últimos cinquenta anos, a Medicina e os cuidados especiais elevaram a expectativa de vida de pessoas com SD de 18 para 56 anos. Explicou ainda porque viviam pouco, esclarecendo quais os problemas que mais afetavam esses indivíduos e como tudo isso é contornado hoje para aumentar a expectativa de vida. Apresentou casos de indivíduos com SD com idades de 61, e até de 73 anos de idade.

2.1.19 Mortalidade

Yang et al.¹⁵⁰, 2002, estudaram as causas da mortalidade em mais de 17.800 indivíduos com SD, que haviam morrido nos últimos 15 anos e verificaram que a causa mais freqüente das mortes foi a doença congênita do coração e infecções respiratórias. De acordo com os autores, nos últimos 50 anos, a sobrevida durante o primeiro ano de vida desses indivíduos aumentou enormemente, de 50% para mais de 90%.

Hill et al.⁵⁷, 2003, verificaram que indivíduos com SD tem um substancial aumento de mortalidade devido a causas específicas como doenças respiratórias, doenças do sistema circulatório, problemas cardíacos e anomalias congênitas, podendo ter um elevado risco de outros tipos de câncer além da leucemia.

2.1.20 Integração Social – Inclusão

“Inclusão é a palavra rica que envolve um novo olhar para o outro e sobretudo um olhar para nós...” (Instituto Ser⁵⁹, 2007)

Aquino¹³, 2006, abordou os aspectos da inclusão das crianças com SD na sociedade, na escola, nos parques e shoppings, devido à discriminação que sofrem em qualquer lugar que freqüentam. Abordou a importância da mídia no efeito positivo e negativo que possa passar das crianças com SD. Mostrou jovens com SD ativos que praticam diversos esportes como judô, equitação, surfe, entre outros. (Figura 9) Mostrou ainda, os jovens (25 e 26 anos) com SD, que se casaram em 2003. Relatou de maneira simples os mitos e verdades da síndrome, assim como definição, causa, a não existência de graus, sexualidade, consequências e tratamento, dando uma abordagem geral aos leigos sobre a síndrome, que está conseguindo cada vez mais romper as barreiras do preconceito e conquistar sua integração social.

Outras pesquisas também abordam o tema da inclusão e preconceito. (De Mari⁴², 2000, Marques⁷³, 2005, Santos¹²⁴, 2006, Costa³³, 2007, Colégio São Francisco³², 2007)

Cada vez mais cresce a importância do Esporte como ferramenta de inclusão social. Mostra disso é que 2005 foi escolhido pela ONU (Organização das Nações Unidas) como “Ano do Esporte para a Paz e o Desenvolvimento”. Vários projetos foram desenvolvidos nesse sentido com várias instituições envolvendo também os indivíduos com deficiências físicas e mentais, assim como os indivíduos com SD. (Marques⁷³, 2005)



Figura 9: Participação cada vez mais ativa dos indivíduos com SD na prática de esportes. (Aquino¹³, 2006)

2.1.21 Participação dos Indivíduos com SD nos Esportes

No Brasil, para poder se inscrever como atleta da **Special Olympics Brasil**¹³⁶, o atleta deve ter 8 anos ou mais e ter sido diagnosticado por uma clínica ou profissional como portador de uma das seguintes condições: deficiência mental, atrasos cognitivos medidos por métodos formais ou dificuldades significativas no aprendizado devido a um atraso cognitivo que requer ou tenha requerido instrução especial.

“Caso o atleta seja portador da síndrome de Down, será requerido uma exame de raios X para verificação da presença da fragilidade atlanto-axial antes de sua inscrição para que sejam observados os devidos cuidados”.

A Special Olympics Brasil¹³⁶ oferece treinamento e competições durante o ano em 15 esportes do tipo olímpico: atletismo, basquete, bocha, handebol, hockey sobre rodas, futebol, ginástica artística, ginástica rítmica, judô, natação, patinação sobre rodas, tênis e tênis de mesa. O treinamento é dado por técnicos voluntários inscritos na Special Olympics Brasil¹³⁶ que receberam treinamento de habilitação e se comprometem a seguir a regras da Special Olympics, bem como seguir o código de conduta do treinador. A Special Olympics Brasil¹³⁶ garante a participação de todo atleta independente de sua condição financeira, além de garantir treinamento e competições dentro das condições mais favoráveis. O sistema de treinamento e competições está estruturado de tal maneira a poder atender todos os níveis de habilidade do atleta. Este sistema de sistema de “séries eqüitativas” é um processo pelo qual os atletas ou equipes são reunidos em níveis de habilidade, sexo, idade e vão competir com outros indivíduos ou equipes com a mesma habilidade.

Assim, a Special Olympics garante a cada atleta as mesmas condições de vencer.

A Prefeitura Municipal de Campinas realiza anualmente, desde 2004, um torneio esportivo para pessoas com necessidades especiais, com a participação em 2006 de 800 atletas e 35 entidades. É o Torneio Ser Desportivo Adaptado da Região Metropolitana de Campinas, promovido pelo Instituto SER – Senso Educação Reintegrada Ltda. da Secretaria Municipal de Cultura, Esportes e Lazer de Campinas.⁵⁹ Esses torneios tem por finalidade ações de inclusão social celebrando uma construção coletiva de cidadania, beneficiando a convivência entre as pessoas com deficiência mental em sociedade. (Figura 10) Alguns de seus objetivos consistem em:

- fomentar o esporte entre alunos de ambos os sexos que freqüentem entidades, associações e instituições que atendem pessoas com necessidades no estado de São Paulo;
- desenvolver as habilidades motoras da pessoa com deficiência especial;
- promover a inclusão social;
- valorizar e motivar a auto-estima do atleta especial;
- valorizar a pessoa com necessidades especiais como indivíduo;
- fortalecer vínculos afetivos;
- fortalecer o espírito de equipe;
- difundir o potencial dos jovens atletas especiais;
- ser um evento terapêutico e de valorização da capacidade humana.

As modalidades oferecidas são futebol de salão, basquete adaptado, natação adaptada e atletismo. No entanto, a Comissão Organizadora deixa claro algumas regras quanto aos indivíduos com SD,

alertando que *atletas com síndrome de Down, com diagnóstico de IAA, não poderão participar de algumas modalidades.*⁵⁹

Outros campeonatos regionais como Jogos da Primavera das Olimpíadas Escolares da Secretaria de Estado e Educação de Sergipe¹³⁰, também destinados a portadores de deficiências também estabelecem regras específicas aos indivíduos com SD, exigindo exames para a participação dos atletas para cada categoria, através do relatório médico:

- Categoria Corrida 4x100m, Arremesso de peso, masculino e feminino, necessitam de relatório médico informando a perda significativa da funcionalidade cognitiva, com o grau de deficiência mental. No caso da síndrome de Down, deverá também apresentar o exame cardiovascular e o exame de investigação da IAA.



Figura 10: Prática de esportes pelos indivíduos com síndrome de Down. Disponível em: http://ww2.prefeitura.sp.gov.br/albumdefotos/esportes/album034/fotos/grandes/img_009_gde.jpg Acesso em 04 set 2007.

2.2 - Instabilidade Atlanto-axial

2.2.1 - Importância

O estudo da articulação atlanto-axial e avaliação da IAA ganhou destaque depois que o Departamento das Olimpíadas Especiais nos Estados Unidos, em março de 1983, publicou um Boletim Especial¹³⁷ proibindo os indivíduos com SD de participarem de esportes de alto risco que envolvesse a região da cabeça e pescoço. O Boletim continha as seguintes recomendações:

1- Os atletas das Olimpíadas Especiais com SD devem ser afastados dos treinamentos desportivos e atividades competitivas que, por sua natureza provoquem uma hiperextensão, flexão máxima e pressão direta sobre o segmento superior da coluna cervical, até que sejam examinados para detectar IAA;

2- Os indivíduos com SD diagnosticados com IAA devem ser afastados, de forma permanente, da participação no grupo de atividades desportivas proibidas pelas Olimpíadas Especiais;

3- Recomenda-se o afastamento temporário dos indivíduos com SD, de todo tipo de atividades violentas para o pescoço, enquanto não se realizem exames para observação detalhada da articulação axial, através de radiografias cervicais e avaliação médica.

No ano seguinte, levando em consideração as descobertas a respeito da instabilidade, subluxação e deslocamento das duas

primeiras vértebras cervicais nesses indivíduos, também o fato da IAA raramente apresentar manifestações clínicas, atingindo uma faixa de 10% a 20% da população, e tendo como conseqüências graves a subluxação ou deslocamento da C-1 e C-2, e compressão do cordão espinhal, a Academia Americana de Pediatria, representada pelo Comitê de Medicina Esportiva¹⁰ ratificou o Boletim do Departamento de Olimpíadas Especiais¹³⁷ a respeito da IAA e adotou algumas medidas com relação à prática de certos esportes para os indivíduos com SD. Dessa maneira, todos aqueles que quisessem participar de esportes que provocassem stress na cabeça e pescoço como ginástica, mergulho, pentatlon, natação estilo borboleta, mergulho inicial na natação, futebol, salto em altura, exercício de aquecimento que induzem stress na cabeça e nos músculos do pescoço, teriam que fazer exame médico e radiografias laterais da coluna com certificado de um especialista dizendo que não apresentavam IAA ou desordens neurológicas. Então, em 1984, o Comitê de Medicina Esportiva da Academia Americana de Pediatria¹⁰, após consulta à seção de Neurologia, Ortopedia e Radiologia, apresentou um relatório com as seguintes recomendações:

1- Todas as crianças com SD que desejem participar de esportes que envolvam possibilidade de trauma na cabeça ou pescoço devem fazer radiografias laterais da coluna cervical em posição neutra, flexão e extensão, antes de começarem seu treinamento ou competição. Esta recomendação se aplica a todos os participantes de esportes de alto-risco que previamente não tiveram achados nas radiografias da coluna cervical. Alguns médicos podem preferir examinar todos pacientes com SD rotineiramente entre 5 e 6 anos para investigar IAA;

2- Quando a distância entre o processo odontóide do eixo e o arco anterior do atlas for maior do que 4,5mm ou o odontóide for anormal, deverá haver restrição nos esportes que envolvam trauma na cabeça e pescoço, e o paciente deverá ser acompanhado em intervalos regulares;

3- No momento, repetições de radiografias não são indicadas para aqueles que tenham resultados previamente normais. As indicações para repetições serão definidas por pesquisas;

4- Indivíduos com subluxação atlanto-axial ou deslocamento e sinais e sintomas neurológicos deverão ser restringidos de todas as atividades extenuantes, e estabilização da espinha cervical deverá ser considerada;

5- Indivíduos com SD que não tenham evidências de IAA podem participar de todos os esportes. Acompanhamento não é necessário, a menos que sinais e sintomas neurológicos apareçam.

Segundo publicação do Comitê de Medicina Esportiva da Academia Americana de Pediatria¹⁰, 1984, inicialmente a reação da população americana foi de surpresa, pois pais dos portadores, médicos e autoridades desportivas não entendiam o edital. Os pais ficaram ressentidos com o preço* dos exames na época e descobriram que muitos médicos desconheciam a anormalidade; alguns Radiologistas

*** Preço do exame:** De acordo com Forum Atlantoaxial Instability in individuals with Down syndrome, 1984, entre \$75-\$150, lembrando que muitos grupos apresentavam descontos e algumas instituições americanas faziam gratuitamente.
Referência: Cooke, RE. Atlantoaxial instability in individuals with Down's syndrome. Adapt Phys Activ Quant. 1984;(1):194-196.

não estavam familiarizados com os procedimentos exatos para o exame. Em geral, médicos estavam perplexos, pois durante os 15 anos de Olimpíadas nunca haviam tido um problema sobre isso.²⁵

A partir de então, a comunidade científica da época começou a ter opiniões controversas a respeito das atitudes tomadas por esses órgãos. Enquanto Pueschel et al.¹⁰⁸, 1987, defendiam a necessidade da obrigatoriedade dos exames para investigação da IAA devido, aos riscos da compressão do cordão espinhal, Cremers et al.³⁶, 1993, alegavam a não necessidade baseados na raridade dos acidentes.

Foi então que em 1995, a Academia Americana de Pediatria apresentou um novo relatório desobrigando os atletas da realização dos exames da coluna para a verificação da IAA. Mas o Departamento de Olimpíadas Especiais manteve a obrigatoriedade publicada no Boletim Especial de 1983. (Leshin⁷⁰, 2007)

Nova reação da comunidade científica adveio, com opiniões a favor (O'Connor et al.⁹⁸, 1996, Pueschel¹¹⁴, 1998) e contra (Taylor & Walter¹⁴³, 1996). No entanto, essa é a posição atual dos dois órgãos norte-americanos e que tiveram repercussões mundiais sobre a IAA.

Desde que o Departamento de Olimpíadas Especiais¹³⁷ em 1983 publicou o Boletim Especial proibindo a participação dos indivíduos diagnosticados com IAA em 1984 e o Comitê de Medicina Esportiva da Academia Americana de Pediatria¹⁰ apresentou as recomendações sobre os indivíduos com SD para a participação das atividades esportivas, Pueschel & Scola¹⁰⁸, 1987, e depois novamente em 1992, Pueschel et al.¹¹², autores que mais estudaram a IAA, levantaram algumas questões importantes a respeito da anormalidade:

1- É necessário o exame radiográfico da coluna cervical de toda criança com síndrome de Down?

2- Quais as técnicas apropriadas para obter as radiografias da coluna cervical e em que constitui uma medida acurada para a interpretação?

3- Devem as crianças com SD ser reexaminadas da coluna cervical, e em caso positivo, qual o intervalo de tempo que isso deve ser feito?

4- Se uma radiografia da coluna cervical de uma criança apresentar resultados de normalidade, é possível que a condição se desenvolva no futuro?

5- E finalmente, se uma criança for identificada apresentando IAA, quais recomendações devem ser feitas aos pacientes para IAA assintomática e sintomática?

São esses aspectos que iremos abordar nesta parte da revisão da literatura.

2.2.2 – Definição

Inúmeras são as definições encontradas na literatura sobre a IAA. De acordo com o Comitê de Medicina Esportiva da Academia Americana de Pediatria¹⁰, 1984, IAA é a manifestação da fraca tonicidade muscular e frouxidão das articulações comumente encontrada em indivíduos com SD.

Assim, Giblin e Micheli⁵³, 1979, apresentaram uma das primeiras definições sobre IAA na qual descreviam como uma subluxação atlanto-axial incomum, sem precedentes de trauma, infecção, artrite reumatóide, espondilite anquilosante ou associada à medicação com

esteróide. Para eles, esta instabilidade aparecia como resultado da frouxidão congênita do ligamento, associado à instabilidade da articulação, com específico envolvimento do ligamento transverso do odontóide e articulação atlanto-occipital. Como resultado tem-se um movimento anterior excessivo da C-1 para C-2 em flexão. Apresentaram uma revisão de 5 casos da literatura mais 2 adicionais de subluxação associados à deterioração neurológica sugerindo a fusão e estabilização posterior ou então a intervenção cirúrgica para redução da lesão.

Para Robert Cooke, presidente do Especial Olímpico, e conselheiro da Divisão Científica, em 1984, num Fórum sobre IAA definiu como uma mobilidade maior que o normal das duas primeiras vértebras C-1 e C-2, a qual expõe os indivíduos a possíveis injúrias sérias se forcarem o pescoço, porque as vértebras podem comprimir severamente o cordão espinhal.²⁵

Para Crosby e Lui³⁹, 1990, estabilidade é melhor definida como a habilidade da espinha cervical, sob condições fisiológicas de carga, de manter o relacionamento entre as vértebras, portanto não há dano nas estruturas neurais contidas dentro da coluna espinhal. A instabilidade ocorre quando pressão fisiológica causa deslocamento vertebral que prejudica o cordão espinhal ou nervos.

Para Matos⁷⁷, 2005, IAA é caracterizada pelo aumento da mobilidade da articulação C1-C2 devido à frouxidão ligamentar alar, sendo freqüente em indivíduos com SD.

De acordo com Boëchat²¹, 2006, a IAA é definida como uma maior mobilidade da primeira vértebra cervical, o atlas, sobre a segunda, o áxis, podendo ocorrer em diferentes situações clínicas, dentre as quais a SD. Diferentes termos têm sido empregados para definir a perda da estabilidade da articulação atlanto-axial, por exemplo, subluxação, entretanto a tendência atual é a utilização de instabilidade.

2.2.3 – Causas

A IAA é devida à frouxidão do ligamento transverso que mantém o processo odontóide do eixo no lugar contra a parede anterior do arco do atlas, mantendo a integridade da articulação das vértebras C1 e C2. (Figura11) Pode também ser devida à anomalias do processo odontóide, tais como hipoplasia do odontóide, mal-formação ou ausência total. (Academia Americana de Pediatria – Comitê de Medicina Esportiva, 1984)¹⁰

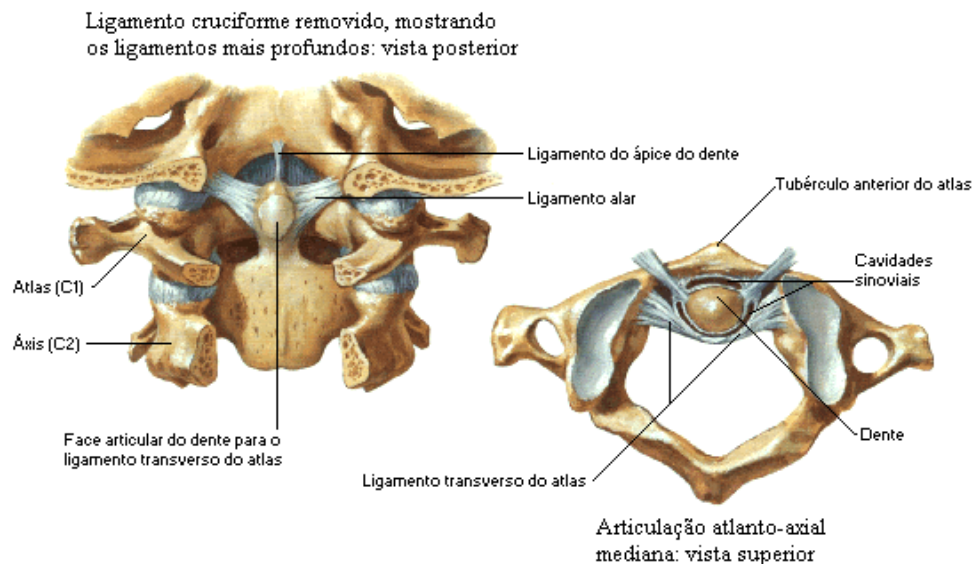


Figura 11: Ligamentos craniocervicais internos da C1 e C2. (Netter⁹⁷, 2004)

De acordo com Pueschel e Scola¹⁰⁸, 1987, IAA é devido à frouxidão do ligamento transverso que normalmente segura o processo odontóide próximo ao arco anterior do atlas mas os autores levantaram a hipótese de que os indivíduos com SD têm um defeito intrínseco das fibras de colágeno que formam esses ligamentos, o que seria responsável por essa frouxidão.

Pueschel et al.¹¹⁰, 1990, sugeriram que as anomalias da coluna cervical podem contribuir como fator patogênico para IAA, pois foram observadas com mais frequência em indivíduos com SD e com IAA, do que naqueles sem IAA.

De acordo com Boëchat²¹, 2006, as principais alterações ósseas analisadas para diagnóstico de IAA são: hipoplasia do odontóide, hipoplasia do arco posterior do atlas e os *odontoideum*.

Para Cremers et al.³⁵, 1993, existiria na SD uma alteração estrutural genética do colágeno que, modificando a estrutura dos ligamentos, seria a responsável pela frouxidão ligamentar observada nos pacientes com essa síndrome, ocasionando diferentes tipos de instabilidade articular, entre elas a IAA, instabilidade atlanto-occipital e a luxação coxofemoral.

2.2.4 - Sinais e Sintomas

De acordo com o Comitê de Medicina Esportiva da Academia Americana de Pediatria¹⁰, 1984, os sinais e sintomas que os indivíduos podem apresentar são:

- 1- fadiga ao andar;
- 2- distúrbio na marcha;
- 3- progressivo descontrole e falta de coordenação geral;
- 4- hiperreflexia;
- 5- espasmos;
- 6- clônus;
- 7- reflexo de extensão do dedo maior do pé;
- 8- outros sinais e sintomas da parte superior;
- 9- dor no pescoço;
- 10- inclinação da cabeça;
- 11- torcicolo.

Brockmeyer²⁵, 2005, especificou os sinais e sintomas que caracterizam a IAA.

Sintomas:

- 1- deterioração na marcha;
- 2- descontrole urinário;
- 3- dor no pescoço;
- 4- limitação no movimento do pescoço;
- 5- fraqueza em algumas das extremidades.

Sinais:

- 1- aumento do tônus, especialmente nas pernas, (hipertonicidade);
- 2- superatividade nos reflexos, especialmente nos joelhos e tornozelos;
- 3- clônus dos tornozelos.

De acordo com Mustacchi e Rozoni⁹¹, 1990, os sinais de compressão medular do nível cervical são:

- 1- mistura de defeitos neuromotores mais elevados e mais baixos;
- 2- perda de habilidade dos movimentos;
- 3- hiperreflexia das extremidades inferiores;
- 4- torcicolo.

2.2.5 - Prevalência

De maneira geral, a prevalência da IAA tem sido relatada entre 10 a 30% entre os diversos autores, sendo na maioria dos casos assintomática, com apenas 1 a 2% sintomática. (Martel e Tishler⁷⁴, 1966, Pueschel et al.¹⁰⁷, 1984, Pueschel et al.¹¹⁰, 1990, Cremers et al.³⁷, 1993, Ali et al.⁵, 2005, Matos⁷⁷, 2005, Boëchat et al.²¹, 2006)

2.2.6 – Exames Radiográficos

De acordo com o Protocolo Clínico de seguimento médico em SD, indicado pela Academia Americana de Pediatria¹⁰, 1984, Pueschel et al.¹⁰⁷, 1984, Pueschel et al.¹¹¹, 1992, pelo Prof. Dr. Zan Mustacchi em Genética Médica – Pediatria⁹⁴, 2007, Taylor e Walter¹⁴³, 1996, Boëchat et al.²¹, 2006, **toda criança com SD** com relação à IAA deve fazer:

- Radiografias da dinâmica da coluna cervical verificando a articulação atlanto-axial, quando da capacidade de ficar em pé com apoio;
- Repetir as radiografias dinâmicas da coluna cervical aos 4 e aos 10 anos ou quando necessário.

O método proposto pelo Departamento das Olimpíadas Especiais¹³⁷ em 1983 e ratificado no ano seguinte pela Academia Americana de Pediatria¹⁰ consiste em realizar radiografias da coluna cervical em perfil em três diferentes posições: **neutra, flexão e extensão**. O “screening” radiográfico deve ser realizado em indivíduos com idades variando de **três a cinco anos**. Pueschel e Scola, 1987, também

recomendaram que nas três incidências deverão ser feitas e avaliadas sempre a **menor distância** existente entre a face posterior do arco anterior do atlas e a face anterior do processo odontóide do eixo, citada como **DAO (distância atlanto-odontóide)**. (Figura 12)

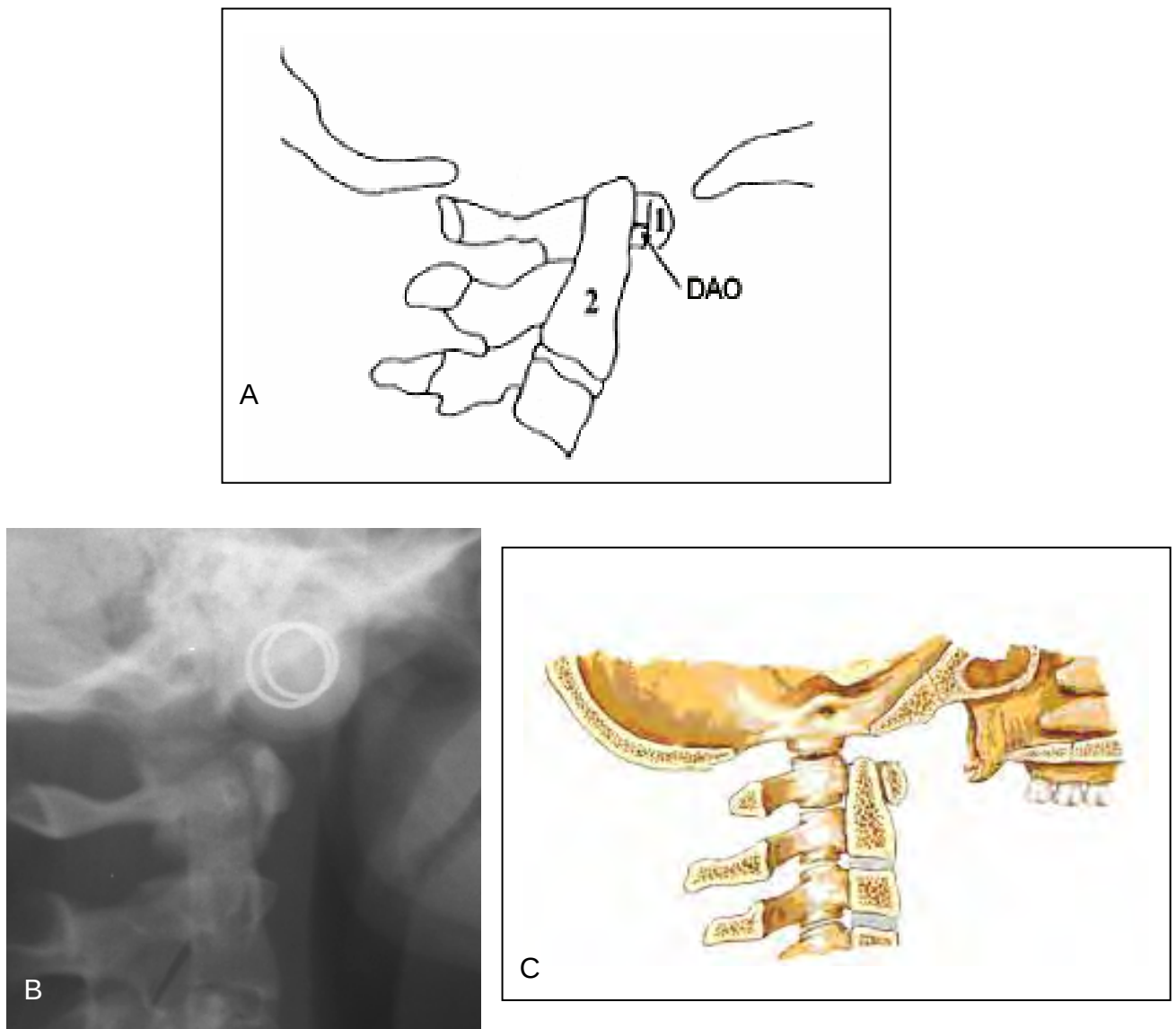


Figura12: (A) Desenho espaço DAO (Distância atlanto-odontóide)
1- Atlas (C1); 2- Eixo (C2).
(B) Radiografia;
(C) Desenho Crânio. (Netter ⁹⁷, 2004)

Pueschel e Scola¹⁰⁸, 1987, Pueschel, 1992, adotaram o valor da DAO como normal sendo igual ou maior que 5mm. No entanto, existem controvérsias entre os autores, variando entre 4,0 a 5,0mm. A Academia Americana de Pediatria¹⁰ adotou a medida de até **4,5mm para valor de normalidade.**

De acordo com Pueschel e Scola¹⁰⁸, 1987, quando uma criança com SD for diagnosticada com IAA assintomática (13% em sua pesquisa) recomendaram tratamento conservador, sem intervenção cirúrgica, mas com acompanhamento e exames radiográficos anuais e precauções quanto a movimentos bruscos com o pescoço. Com relação à IAA sintomática (cerca de 1% dos casos), recomendaram a estabilização cirúrgica para reduzir a subluxação e prevenir compressão do cordão espinhal, além de acompanhamento radiográfico e restrição nos esportes. Quanto à evolução do processo, os autores relataram que não encontraram alterações significantes quando compararam a primeira e a segunda radiografia realizada 3 anos depois (95 pacientes reexaminados) e terceira radiografia, realizada 5 a 6 anos depois (24 pacientes reexaminados). Disseram que, dos 95 pacientes reexaminados pela segunda e terceira, apenas 9 tiveram alguma alteração nas suas funções neurológicas. Mesmo assim, adotaram o protocolo de reexaminar os indivíduos com SD **a cada 5 anos.**

No ano seguinte, Pueschel¹⁰⁹, publicou um boletim com dados adicionais quanto às questões levantadas em 1987. Relatou que embora seus resultados de estudos longitudinais não revelaram alterações significantes quanto à DAO, Burke et al., haviam avaliado 32 pacientes e encontrado 7 pacientes com significante IAA diagnosticada 13 anos após um primeiro exame. Relatou ainda, que esses autores afirmaram que a IAA é uma lesão gradual e progressiva em indivíduos com SD.

Numa outra pesquisa em 1992, Pueschel et al.¹¹², fizeram um estudo longitudinal sobre a IAA e embora os autores citados na sua

pesquisa anterior tenham relatado que a IAA seja progressiva, Pueschel et al.¹¹², confirmaram não ter encontrado alterações significativas nas avaliações da DAO. Mas mesmo assim, recomendaram a realização dos exames radiográficos e acompanhamento. Justificaram que há uma série de razões para as crianças com SD fazerem os exames da coluna cervical:

- 1- está bem documentado na literatura médica a alta prevalência de IAA nos indivíduos com SD;*
- 2- é também fato conhecido o número de indivíduos com IAA que tem desenvolvido sintomas neurológicos e injúrias na coluna;*
- 3- tem sido recomendado, que antes de cirurgias, indivíduos com SD tem de fazer radiografias da coluna cervical por causa da manipulação do pescoço durante a anestesia;*
- 4- pesquisas têm mostrado associação entre anomalias congênitas e IAA;*
- 5- a grande quantidade de pesquisas discutindo IAA;*
- 6- muitos pais de crianças com SD estão preocupados com o aumento da prevalência da IAA e que suas crianças possam ter essa condição;*
- 7- alguns indivíduos com SD, principalmente aqueles mentalmente menos desenvolvidos, são incapazes de verbalizar queixas específicas e relatar dificuldades neuromotoras e desconforto no pescoço. Uma demora*

em reconhecer os sinais e sintomas, podem resultar em futuros danos ao cordão espinhal.

Quanto às questões formuladas por Pueschel e Scola¹⁰⁸ em 1987, voltaram a levantar nessa pesquisa¹¹² de 1992, lembrando que até esta data ainda não tinham respostas satisfatórias para cada uma daquelas questões. No entanto, concluem que embora seu estudo longitudinal não tenha encontrado alguma alteração significativa nas avaliações da DAO, é importante que crianças com SD façam a rotina dos exames radiográficos para verificação da presença da IAA a partir dos 2 anos e meio/3 anos, e mais tarde repitam na época de participar de esportes. Naqueles em que forem identificados IAA assintomática devem ter acompanhamento especial, e as precauções recomendadas pelo Departamento de Olimpíadas Especiais devem ser seguidas.

Em 1995 a Academia Americana de Pediatria lançou novo boletim com vários argumentos contra os exames radiográficos das crianças com SD para verificação da IAA, alegando que o resultado não oferece um diagnóstico perfeito sobre IAA. (Leshin ⁷⁰, 2007)

O'Connor et al.⁹⁸, 1996, apresentaram um editorial a respeito das controvérsias sobre a necessidade dos exames radiográficos nos indivíduos com SD antes da prática de esportes. Os autores apresentaram argumentos a favor da necessidade da rotina dos exames nos indivíduos com SD alegando a necessidade de prevenir a ocorrência rara de uma catástrofe de compressão no cordão espinhal provocada pela prática de esportes em indivíduos com IAA assintomática. Embora não haja consenso, pelas solicitações do Departamento das Olimpíadas Especiais¹³⁷ e a tentativa natural do estabelecido pelo Comitê de Medicina Esportiva da Academia Americana de Pediatria¹⁰, nós sugerimos que se continuem a fazer a radiografias laterais da coluna em flexão. Nós

apoiamos a sugestão da Academia que seja formado um multicentro de estudo e registro das injúrias.

Pueschel¹¹⁴ em 1998, também publicou uma nota explicativa defendendo a necessidade dos exames e justificando que não há outro método correntemente viável para avaliar o risco da IAA. Além disso, há outro fator que precisa ser levado em consideração, pois muitos jovens com IAA assintomática nem sempre se envolvem em atividades que potencialmente podem levar à injúrias no cordão espinhal. Esta medida preventiva pode evitar que pessoas assintomáticas se tornem sintomáticas.

Ao contrário, Cremers et al.³⁶, 1993, após pesquisa com crianças com SD com um ano de prática esportiva, concluíram que pelos seus achados não há necessidade dos exames radiográficos para a prática de esportes, alegando que não há razão para fazer as crianças com SD pararem de praticar certos esportes.

Em outra pesquisa no mesmo ano, Cremers et al.³⁵, 1993, afirmaram que o diagnóstico da IAA pode ser feito apenas com as radiografias da coluna cervical em flexão ou posição neutra, quando a DAO forma maior do 4mm.

Para Taylor e Walter¹⁴³, 1996, também consideraram desnecessários os exames, pois pelas suas conclusões um indivíduo com SD não está sujeito a sofrer injúria do cordão espinhal por um simples acidente traumático. Então, porque examinar as vértebras cervicais para verificar a IAA? Os leitores devem tirar suas próprias conclusões. Entretanto, os autores vêem com muita razão a investigação de crianças com SD que apresentem alguma sintomatologia de IAA.

Em 2001, num relatório do Comitê de Genética da Academia Americana¹¹, em que foram abordados os problemas da SD, mantêm-se os exames entre 3 e 5 anos para avaliar IAA antes da participação das Olimpíadas Especiais.

De acordo com Matos⁷⁷, 2005, a medida radiográfica da DAO tem sido considerada o indicador mais fidedigno para avaliação da IAA.

De maneira geral, com todas as controvérsias entre os pesquisadores, Boëchat et al.²¹, 2006, relataram que são muitos os questionamentos em relação à IAA e não existe consenso sobre a necessidade de submeter todas as crianças com SD ao “*screening*” radiográfico para IAA, sobre a idade em que deve ser feita a primeira radiografia e sobre o acompanhamento desses pacientes, que apresentem IAA ou não. Entretanto, mesmo não havendo consenso, pode-se observar que, estudos mais recentes, como a Academia Americana de Pediatria¹¹, 2001, Pueschel et al.¹¹², 1992, Boëchat et al.²¹, concordam sobre a importância de se detectar precocemente a IAA nos indivíduos com SD por meio do exame radiográfico da coluna cervical em perfil e de se avaliar se a evolução da IAA assintomática para a forma sintomática, apoiados, sobretudo, na avaliação neurológica.

2.2.7 Resumo da avaliação radiográfica da articulação atlanto-axial em radiografias da coluna cervical para verificação da presença de IAA

Exame indicado: coluna cervical em 3 posições – extensão, flexão e neutra (todos os indivíduos com SD).

Idade: a partir dos 3 anos (Pueschel et al.¹¹², 1992, Boëchat et al.²¹, 2006), ou assim que conseguir ficar em pé (Mustacchi e Rozoni⁹¹, 1990).

O que avaliar: DAO – distância atlanto-odontóide (Pueschel et al.¹¹², 1992, Boëchat et al.²¹, 2006).

Critério: Quando a distância entre a face posterior do arco anterior do atlas e a face anterior do processo odontóide do atlas (DAO – distância atlanto-odontóide) for **igual ou maior do que 4,5mm**, será indicativo de IAA. (Academia Americana de Pediatria¹⁰, 1984).

Repetições: A Academia Americana de Pediatria¹⁰, 1984, não indica repetições nos casos com resultados normais. No entanto Pueschel e Scola¹⁰⁸, 1987, indica repetições a cada 5 anos e Mustacchi e Rozone⁹¹, 1990, indica repetições aos 10 anos de idade.

Controle: Todos os pacientes com diagnóstico de IAA, necessitam de exames radiográficos periódicos, acompanhamento especial e restrições com esportes que forcem a região da cabeça e pescoço. (Academia Americana de Pediatria¹⁰, 1984, Pueschel e Scola¹⁰⁸, 1987, Mustacchi e Rozoni⁹¹, 1990)

2.2.8 - Novos métodos de exame por imagem

Com relação aos outros exames, Pueschel e Scola¹¹¹, 1992, verificaram a IAA por meio de tomografias computadorizadas (TC) numa sub-amostra de indivíduos com SD. As TC revelaram numerosas anomalias esqueléticas das vértebras C1 e C2 assim como a compressão do cordão espinhal que não eram visualizadas nas radiografias. Além disso, uma aparente discrepância no intervalo DAO entre os dois exames foi observado. As medidas nas radiografias foram significativamente maiores do que as obtidas pelas TC, devido à ampliação nas radiografias. Isto quer dizer que, para a avaliação em TC deveria haver algum outro estudo que estabelecesse os critérios com outra medida que não a de 5,0mm, pois provavelmente este valor esteja superestimado nas radiografias cervicais, quando comparado com as TC.

White et al.¹⁴⁹, 1993, compararam radiografias coluna e Ressonância Magnética (RM) para avaliação da IAA, mas não indicam RM como rotina. Recomendaram que pacientes sejam submetidos à RM quando houver achados anormais nas radiografias convencionais, ou aqueles casos para avaliação antes de intervenção cirúrgica.

Num trabalho mais recente, Boëchat et al.²¹, 2006, relataram que no IFF-FioCruz (Instituto Fernandes Figueira – Fundação Oswaldo Cruz – Rio de Janeiro – RJ), emprega-se a rotina proposta pelo Comitê Paraolímpico Americano e a Sociedade Americana de Pediatria (3 incidências radiográficas). Os exames radiográficos são realizados em todos os pacientes com três anos de idade e a DAO é considerada normal quando menor ou igual a 4mm. **Se o primeiro exame é normal e o paciente é assintomático, não há necessidade de repetição do exame** ou de complementação com outros métodos de imagem. No entanto, quando é feito o diagnóstico de IAA, o paciente passa a ser acompanhado por neurologista e neurocirurgião, com orientações para evitar atividades físicas que coloquem em risco a região cervical. Pacientes com IAA

assintomática no primeiro exame radiográfico deverão ser acompanhados por meio de exames neurológicos freqüentes, com a finalidade de evidenciar precocemente sinais de compressão medular. As atividades físicas não devem ser proibidas totalmente, devem ser evitados apenas os exercícios físicos que coloquem em risco a região cervical. Nos casos de IAA com sintomas neurológicos os pacientes são encaminhados para complementação com TC helicoidal para melhor avaliação do canal medular, da medula e das características morfológicas do atlas e eixo, com particular interesse do odontóide, podendo o exame ser substituído pela RM.

2.2.9 – Tratamento

O tratamento vai depender da gravidade da condição e da presença ou não de sintomatologia. Quando assintomática, os autores recomendam controle e acompanhamento radiográfico anual, evitando situações e esportes que coloquem em risco a região do pescoço. Quando sintomática, indica-se o uso de colar cervical ou a cirurgia da fusão posterior das duas vértebras na posição de redução máxima, parecendo ser esse o método de maior sucesso, com complicações mínimas. (Moore e McNicholas, 1987, Pueschel e Scola¹⁰⁸, 1987, Mustacchi e Rozoni⁹¹, 1990, Rizzolo et al.¹²⁰, 1995).

2.2.10 Evolução cronológica das pesquisas sobre IAA

Historicamente, o trabalho de Spitzer et al.¹³⁹, 1961, foi o primeiro a verificar o deslocamento anterior da articulação atlanto-occipital em 9 dos 29 indivíduos com SD estudados e notar uma anormalidade na forma da primeira vértebra cervical. Numa pesquisa sobre anormalidades do crânio, dentes e cristalino, examinados em radiografias do crânio em normas frontal e lateral, fizeram uma breve descrição da anormalidade, juntamente com outros aspectos relativos aos indivíduos com SD, mas sua contribuição que ficou marcada na literatura foi com relação à análise do atlas. Desde então, seu trabalho tem sido citado na maioria das pesquisas sobre IAA, pois ele se tornou o pioneiro nessa investigação.

Após essa constatação, se sucederam diversas pesquisas mais abrangentes, que serão citadas a seguir nesta revisão, as quais trouxeram informações quanto à prevalência, sexo, sinais e sintomas, riscos da anormalidade e quais os exames mais indicados para a verificação da IAA.

Assim, Tishler e Martel¹⁴⁵, em 1965, apresentaram pelo que se sabe, o primeiro trabalho sobre deslocamento do atlas em SD, e em seu título original usavam o termo, hoje inadequado, deslocamento do atlas em “mongolismo”. Para a análise do deslocamento observaram a distância atlanto-odontóide maiores que 4 e 5mm em radiografias da coluna cervical em posição neutra e flexão de 18 indivíduos com SD. Embora seus resultados confirmassem a anormalidade, os autores suspeitavam da presença de IAA e consideravam seus achados incertos. Notaram ausência de sinais e sintomas ou história de traumas relacionados à condição que pudessem explicar essa anormalidade. No entanto, verificaram que era bastante comum em crianças e adultos com SD.

No ano seguinte, os mesmos autores continuaram estudando o assunto e juntos publicaram outro artigo sobre observações

na coluna em SD. Então, Martel e Tishler⁷⁴, em 1966, começaram seu artigo com uma citação de um trabalho de Bleyer*, de 1934:

“Olhar para os imbecis mongolóides é como olhar para as estrelas; quanto mais se olha, mais se vê. Novas coisas estão sempre aparecendo e sugestões despertam, mas muito permanece escondido da vista”.

Os autores se relacionavam ao vasto número de anormalidades que haviam sido descobertas desde então. Nessa pesquisa de 1966, procuraram estabelecer mais profundamente a prevalência da condição e determinar a idade mais relevante, assim como alguns prováveis fatores etiológicos. Descreveram como, aparentemente assintomática, com lesão caracterizada pelo estreitamento do disco associado com irregularidades na extremidade articular.

Em 1979, Giblin e Micheli⁵³, fizeram uma revisão da literatura de 5 casos mais 2 adicionais de subluxação atlanto-axial in SD associados com deterioração neurológica, sugerindo que a estabilização e fusão posterior deveriam ser feitas. Recomendavam exames radiográficos da coluna cervical em flexão e extensão e estudos de contraste para avaliar a redução da lesão e local do nervo afetado.

Em 1983, houve a publicação do boletim especial apresentado pelo Comitê das Olimpíadas Especiais¹³⁷, obrigando todos os indivíduos com SD que fossem participar de esportes que oferecessem risco a região do pescoço a fazerem exames médicos e radiografias da coluna em posição de flexão e extensão para verificação da IAA.

*Bleyer, A. indications that mongoloid imbecility is gametic mutation of degressive type. Am. J. Dis. Child. 1934, 47, 342-348.

Pueschel¹⁰⁶, 1983, em uma de suas primeiras pesquisas sobre IAA estudou 236 indivíduos com SD, com idades de 2 a 28 anos, e encontraram medidas da DAO maiores do que 5mm, caracterizando a presença de IAA em 40 indivíduos(17%), dos quais 85% eram assintomáticos. Dos 40 indivíduos com IAA, 34 eram assintomáticos e eram acompanhados com exames radiográficos e exames neurológicos. No entanto, os outros 6 indivíduos apresentavam sintomas neurológicos como reflexos hiperativos dos tendões profundos, clônus dos tornozelos, sinal positivo de Babinski, fraqueza na musculatura, aumento no tônus muscular, dificuldade na marcha, déficit ao caminhar e diplegia e quadriplegia. Alguns tinham desconforto na nuca e torcicolo. Recomendaram radiografias da coluna cervical para todos os indivíduos com idades a partir dos dois anos ou mais. Afirmaram que as radiografias evidenciavam a IAA, mas os sintomas precisariam ser acompanhados mais cuidadosamente. Se houvesse deterioração neurológica progressiva esses indivíduos seriam submetidos à cirurgia de fusão posterior da coluna.

Em 1984, o Comitê de Medicina Esportiva da Academia Americana de Pediatria¹⁰, publicou o relatório clássico ratificando e acrescentado algumas considerações a respeito do Boletim das Olimpíadas Especiais¹³⁷ publicado em 1983. Alertou para o fato da IAA ser encontrada em 10 a 20% dos indivíduos com SD e quando resultar em subluxação pode comprimir o cordão espinhal e provocar injúrias e trazer sérias complicações.

Kobori et al.⁶⁴, 1984, apresentaram dois casos de IAA sintomática em indivíduos com SD os quais foram tratados com sucesso pela cirurgia de fusão da C1 e C2 com redução completa. Afirmaram que nos casos de IAA assintomática com deslocamento, quando o cordão espinhal corre risco, a estabilização cirúrgica é a única escolha de tratamento.

Pueschel et al.¹⁰⁷, 1984, em outro estudo apresentaram sete casos de indivíduos com SD que apresentavam IAA com DAO $\geq 5\text{mm}$ e significantes achados neurológicos positivos. Foram realizadas radiografias da coluna cervical em posição de flexão e extensão. Abordaram o tratamento da IAA sintomática. Encontraram IAA em 40 dos 236 portadores de SD estudados. Embora a maioria das 40 crianças afetadas fossem assintomáticas, eles apresentaram 7 casos de pacientes que exibiam vários sintomas neurológicos. Concluíram que a identificação precoce e tratamento cirúrgico apropriado, incluindo redução da subluxação e fusão posterior da coluna cervical, trarão em muitas vezes resultados favoráveis. Entretanto, pacientes com sintomas crônicos e danos neurológicos marcantes podem não responder ao pós-operatório.

Moore e McNicholas⁸⁰, 1987, apresentaram um caso clínico de IAA de um menino com SD de 4 anos e meio, o qual apresentou problemas para locomoção após a realização de uma cirurgia cardíaca, passando a engatinhar. Com os exames por TC e mielografia da coluna cervical revelou-se o estreitamento do canal espinhal o que evidencia a sua compressão. O paciente submeteu-se a fusão cirúrgica das vértebras cervicais sem incidentes. Oito meses depois, o menino readquiriu o padrão da marcha e habilidades motoras.

Em 1987, Pueschel e Scola¹⁰⁸, publicaram um estudo com 404 indivíduos com SD avaliando a presença da IAA por meio de radiografias da coluna cervical em posição de flexão, extensão e neutra, considerando a DAO maior do que 5mm como presença de IAA. Dos 404 indivíduos analisados, 59 (14,6%) tinham IAA, dos quais 53 (13,1%) eram assintomáticos e recomendavam precauções especiais a esses indivíduos. Seis indivíduos (1,5%) eram sintomáticos e iriam necessitar de cirurgia para prevenir injúrias no cordão espinhal.

No ano seguinte, Pueschel¹⁰⁹, 1988, apresentou um boletim aprovando as medidas adotadas pela Academia Americana de Pediatria¹⁰ em 1984 e também relatando dois casos de indivíduos com SD e IAA

assintomática, que ao praticarem certos esportes se tornaram sintomáticos. Apresentou ainda seis casos de indivíduos que sofreram injúrias no cordão espinhal causadas pelo deslocamento atlanto-axial. Em função disso, recomendou que não fizessem atividades com flexão máxima do pescoço, como saltos ornamentais, trampolim, e outros esportes enumerados pelo Departamento de Olimpíadas Especiais¹³⁷. Entretanto, enfatizou que os indivíduos com SD que tenham IAA não devem se tornar sedentários, ou ser excluídos dos jogos recreativos nem das competições, pois há muitos outros esportes que eles podem participar nessas Olimpíadas.

Aoki¹², 1988, apresentaram um caso de quadriplegia numa menina com SD de 4 anos de idade, a qual havia apresentava deslocamento atlanto-axial. Ela se submeteu inicialmente a imobilização cervical com cirurgia de fusão posterior, resultando numa significativa recuperação da função. Para o autor, a catastrófica mielopatia que ocorre nos indivíduos com SD enfatiza a necessidade de tratamento mesmo para IAA assintomática.

Davidson⁴¹, 1988, discutiu as medidas adotadas quanto à obrigatoriedade dos exames da coluna cervical antes da prática de esportes. Afirmou que por causa dessa implementação muitos adolescentes com SD poderiam ser privados de atividades que iriam beneficiá-los física e emocionalmente e também pela raridade da ocorrência dos casos com deslocamentos associados com injúrias. Afirmou que há fracos indícios que IAA seja fator predisponente para deslocamento, embora enfatizasse a necessidade de estudos longitudinais cuidadosos sobre isso.

Elliott et al.⁴⁵, 1988, avaliaram IAA e anormalidades do odontóide em 67 crianças com SD com idades entre 4 e 15 anos. A presença da IAA foi definida com a DAO >4mm e encontrada em sete (10%) crianças e dois (2%) adultos. A hipoplasia do odontóide estava presente em 15 (22%) crianças e 14 (15%) adultos. Em nenhum dos

indivíduos foram encontrados sinais ou sintomas clínicos de compressão do cordão espinhal. Relataram que diferentes programas para o controle da IAA e hipoplasia tem sido sugeridos, em termos de exames clínicos e radiográficos. Recomendaram que cuidados especiais devem ser tomados com relação à ambos, tanto IAA como hipoplasia do odontóide, pois eles tem um risco particular de provocar danos no cordão espinhal.

Van Dyke e Gahagan¹⁴⁷, 1988, avaliaram 34 indivíduos com SD, com idades entre 5 e 21 anos, encontrando valores da DAO maiores que 5mm em 3 (9%) indivíduos, indicando a presença de subluxação e IAA. A análise da coluna cervical de adultos com SD com idades entre 26 e 42 anos, não mostrou subluxação mas significantes alterações degenerativas da coluna cervical. Em ambos, crianças e adultos, a coluna cervical pode ser uma região potencial de problemas. Em todos os casos, alguma queixa de dor na região cervical ou história clínica de achados sugestivos de envolvimento neurológico devem levar a avaliação da coluna cervical. Os estudos radiográficos da coluna cervical são indicados para todos os indivíduos com SD, com idades acima de 5 anos, independente de ser adulto ou criança.

Msall e Reese⁸⁸, 1990, estudaram a IAA sintomática associada aos procedimentos médicos de reabilitação em crianças com SD. Relataram que a Faculdade Canadense de Genética Médica questionou a rotina dos exames radiográficos para a IAA em SD. Reportaram quatro casos de crianças com SD e com IAA sintomática acompanhados por de mais de 5 anos. Em todos os casos os procedimentos médicos ou de reabilitação foram associados com apnéia significativa, comprometimento cardiopulmonar, ou severa deterioração neurológica e nenhum desses indivíduos foi examinado radiograficamente. Relataram sobre a controvérsia que existe na literatura sobre a necessidade ou não da realização dos exames radiográficos para análise e verificação da IAA. No entanto, para os autores a necessidade de protocolos para detectar IAA nessas crianças é esclarecida por esses

casos. Sugeriram que os indivíduos com SD sejam examinados pelo exame radiográfico da coluna, em extensão, flexão e neutra, para verificar IAA, entre 2 a 6 anos, pois antes dessa idade o processo odontóide ainda não está totalmente mineralizado. Afirmaram que o exame neurológico cuidadoso de uma criança com SD requer tempo, interesse e sofisticação por parte do médico, e que avaliações sem pressa e com gentileza são as chaves para um diagnóstico acurado nos problemas de desenvolvimento nesses indivíduos.

Pueschel et al.¹¹⁰, 1990, analisando 78 indivíduos com SD, verificou que 45 tinham anomalias na coluna espinhal. Dos 39 que tinham IAA, 31 tinham maior frequência de anomalias na coluna, quando comparados com os sem IAA. Concluíram que suas investigações indicam que os indivíduos com SD têm significativo aumento de anomalias da coluna cervical do que aqueles sem síndrome, o que pode ser um dos fatores causais da IAA.

De acordo com Roy et al.¹²², 1990, a comunidade médica tem orientado todos os indivíduos com SD para verificar se existe alguma correlação entre anormalidades radiográficas e neurológicas as quais poderiam indicar a presença de IAA. Verificaram que não há diferença na proporção dos indivíduos com anormalidades neurológicas e condições radiográficas sugestivas de IAA, quando comparadas com indivíduos sem anormalidades observadas nas radiografias. As implicações éticas para os exames nos indivíduos com SD são discutidas. Seu estudo foi feito numa comunidade onde as pessoas com SD tinham muito mais autonomia e sua cooperação era essencial. Para uma consulta adequada a ajuda de um adulto é importante assim como exame neurológico e radiográfico. Em conclusão, para a avaliação da IAA e possível deslocamento em indivíduos com SD é preciso ajuda da família, cuidados com o indivíduo para que ele consiga relatar os sintomas adequadamente, exame clínico e radiográfico e identificação das anormalidades.

Pueschel et al.¹¹², 1992, fizeram um estudo longitudinal da avaliação da articulação atlanto-axial para verificar se a IAA é progressiva ou não. Dos 400 indivíduos com SD avaliados em suas pesquisas anteriores, apenas 141 foram reavaliados para este estudo. Os resultados mostraram que ocorreu apenas uma mínima mudança (de 1 a 1,5mm) da DAO ao longo do tempo em 130 (92%) dos indivíduos com SD. Oito indivíduos (8%) tinham mudanças com intervalos acima de 2 a 4mm, entretanto, nenhum desses indivíduos apresentou sintomas clínicos. A análise dos dados obtidos pelos vários grupos (masculino, feminino, várias idades, com e sem IAA) não mostraram alterações significantes nos valores da DAO nas sucessivas radiografias.

Pueschel e Scola¹¹¹, 1992, verificaram a IAA por meio de TC numa sub-amostra de indivíduos com SD. As TC revelaram numerosas anomalias esqueléticas das vértebras C1 e C2 assim como a compressão do cordão espinhal que não eram visualizadas nas radiografias. Além disso, uma aparente discrepância no intervalo DAO entre os dois exames foi observado. As medidas nas radiografias foram significativamente maiores do que as obtidas pelas TC, devido à ampliação nas radiografias.

Cremers et al.³⁵, 1993, discutiram a relação entre a frouxidão generalizada e IAA em crianças com SD. Os autores testaram a hipótese se a frouxidão generalizada de outras articulações poderia prever a IAA. Pelo fato dessas crianças serem proibidas de participarem em esportes devido à suspeita do risco de injúrias no cordão espinhal provocado pela IAA, muitos estudos tem sido apresentados sobre a frequência e precauções que devem ser tomadas. Se a IAA pode ser prevista a partir de dados de frouxidão, então um simples exame de frouxidão pode ser usado para avaliar IAA. No entanto, pesquisas têm sido feitas para determinar o risco de injúrias nas crianças que desejem participar de esportes. Outro aspecto das pesquisas é sobre a relação entre a frouxidão e a distância atlanto-axial. Qual seria a distância para avaliar adequadamente os índices de frouxidão nas crianças com SD? E

se a frouxidão poderia ser usada como exame para avaliar a IAA prevenindo injúrias que poderiam ser causadas pela IAA. Muitos estudos têm sido feitos em frouxidão generalizada em articulações, também chamada de hipermobilidade. O grau de frouxidão é determinado pela idade, sexo, e origem étnica e podem estar associados com fatores genéticos. Quanto aos exames, os autores concluem que o diagnóstico da IAA pode ser feito apenas baseado nas radiografias da coluna cervical. Os resultados dos exames radiográficos descreveram a real medida da distância entre o atlas e o áxis. Em sua pesquisa, definiram IAA quando a distância entre o odontóide e o atlas fosse $>4\text{mm}$ nas radiografias da coluna cervical em incidências em posição neutra ou flexão. Concluíram que a IAA não pode ser prevista a partir da medida da frouxidão de outras articulações. O único método de avaliação para IAA é ainda o radiográfico.

Cremers et al.³⁶, 1993, em outra pesquisa avaliando a presença da IAA e o risco da prática de esportes em crianças com SD, avaliou 282 radiografias da coluna cervical em posição neutra e flexão, considerando a DAO para IAA $>4\text{mm}$. Sua prevalência de IAA foi de 91 crianças (32%). Essas crianças foram divididas em dois grupos aleatoriamente, no qual um grupo as crianças continuariam a fazer seus esportes e exercícios habituais, enquanto no outro grupo foi advertido para não fazer esportes de risco (como definido pelo Comitê Olímpico) e não fazer movimentos bruscos com o pescoço. Os resultados mostraram após um ano que, não houve diferenças entre os dois grupos na função motora e frequência dos sinais neurológicos ou mudanças da distância atlanto-axial. A função motora de um terceiro grupo com 44 crianças com SD, mas com distância atlanto-axial normal era similar às crianças dos outros dois grupos, assim como a frequência dos sinais neurológicos. Esses achados sugerem que não há razão para fazer as crianças com SD pararem de praticar certos esportes e que não há necessidade de fazer exames radiográficos antes da prática de atividades esportivas.

Cremers et al.³⁷, 1993, avaliaram 279 crianças com SD, de 6 a 17 anos, com exames radiográficos da coluna cervical em posições neutra e em flexão para verificar se elas poderiam participar de esportes. Após o fator de correção de magnificação de 15% os indivíduos foram avaliados se a distância atlanto-axial era maior do que 4mm. No entanto, os autores não relataram a distância foco-filme nas incidências radiográficas para utilizarem o fator de correção. A máxima distância encontrada na avaliação da IAA foi de 6,5mm. Encontraram IAA, sem a correção da magnificação um resultado de 88 (32%) indivíduos. Quando este fator foi considerado, a prevalência de IAA foi de 41 (15%) das 279 indivíduos analisados. Para eles, o exame radiográfico é o melhor método para detectar IAA e é melhor do que pela avaliação da frouxidão das articulações.

White et al.¹⁴⁹, 1993, estudaram a junção crânio-cervical, verificando a correlação entre radiografias cervicais e RM avaliando a DAO em 17 indivíduos com SD e com alto risco de compressão no cordão espinhal. Foram realizadas radiografias da coluna cervical e RM em todos os pacientes em posições de flexão e extensão. A avaliação do canal neural prediz melhor o risco de compressão do cordão espinhal do que o intervalo DAO e deve ser enfatizado esse exame do que as radiografias da coluna cervical. No entanto, afirmaram que a RM não é o exame apropriado devido ao alto custo e pela necessidade de sedação na maioria dos pacientes. Concluíram que pacientes com a diminuição do canal neural ou evidência de marcante IAA devem ser avaliados por RM antes da restrição de atividades, intervenção cirúrgica ou ambos. Em sua opinião esses pacientes com intervalo DAO no limite ou evidência de subluxação média, mas com canal neural normal devem ser seguidos com exames radiográficos, entretanto futuros trabalhos são necessários para estabelecer esses casos de risco. Recomendaram que pacientes sejam submetidos à RM quando houver achados anormais nas radiografias convencionais. A RM é particularmente apropriada para a

avaliação dos pacientes antes de intervenções cirúrgicas devido ao alto risco de complicações da cirurgia de fixação cervical posterior.

Morton et al.⁸⁷, 1995, fizeram um estudo longitudinal sobre IAA por meio de radiografias da coluna cervical, avaliando 90 crianças com SD de 4 a 19 anos em 1986. Sete crianças tinham IAA com medida DAO acima de 4mm, mas nenhuma apresentava sinais. Cinco anos depois, essas crianças foram reexaminadas clínica e radiograficamente e seus resultados apresentaram significativa redução no espaço atlanto-axial. Nenhuma desenvolveu IAA na repetição dos exames. Uma criança que apresentava radiografia normal desenvolveu IAA sintomática após cirurgia de ouvido/nariz/garganta. O controle da IAA na SD é discutido à luz desses achados. A radiografia pode detectar com confiabilidade crianças com IAA crônica que correm o risco de desenvolver sintomas gradualmente. Isto pode justificar a necessidade dos exames radiográficos para essas crianças. A IAA como processo patológico, deve ser analisada separadamente dos casos em que apresentaram sintomatologia depois de trauma agudo ou anestesia para os quais as precauções específicas e exames radiográficos com intenções preventivas não iriam adiantar.

Com relação ao tratamento da IAA sintomática, Rizzolo et al.¹²⁰, 1995, relataram casos de nove crianças submetidas a cirurgia de fusão posterior da espinha cervical. No acompanhamento todos os pacientes tiveram estabilização ou melhora dos seus sintomas neurológicos. A avaliação da coluna usando radiografias laterais em flexão não mostrou instabilidade na área fusionada ou nos segmentos móveis adjacentes. União fibrosa estável, sem significado clínico foi notada em três dos nove pacientes. Recomendaram a fusão espinal posterior com imobilização externa como o mais seguro e efetivo meio de estabilização cirúrgica nos pacientes com SD que tenham IAA sintomática.

O'Connor et al.⁹⁸, 1996, discutiram sobre as controvérsias da necessidade dos exames radiográficos da coluna para verificar IAA antes da prática desportiva preconizada pelo Departamento de Olimpíadas Especiais em 1983, e o estatuto da Academia Americana de Pediatria de 1995. Concluíram que Pediatras radiologistas irão provavelmente continuar pedindo e interpretando os exames e que uma simples radiografia em flexão é adequada para a avaliação.

Taylor e Walter¹⁴³, 1996, descreveram sobre a necessidade de realização dos exames para avaliação da IAA em crianças com SD antes da participação de esportes e abordaram as questões que justifiquem sua realização. Afirmaram que a Associação de Anomalias da Austrália (RDA) alega que a IAA não pode ser diagnosticada acuradamente até os 6 anos de idade. Recomendam a realização dos exames aos 10 anos de idade e a cada 10 anos depois. Alegaram o alto custo do exame e não vêem bases lógicas para examinar crianças com SD assintomáticas antes delas participarem de esportes, pois o custo não é baixo. Relataram ainda que, as crianças com SD não sofrem injúrias do cordão espinhal por um trauma único. Por isso não vêem razão para examinar a coluna. Entretanto, para eles existem várias razões para investigar uma criança com SD que relata dor no pescoço, que tem uma postura anormal ou mostra outras evidências de início de mielopatia.

Martin⁷⁵, 1997, estudando os diferentes tipos de retardamento mental, relatou que certas doenças como hepatite B, leucemia e IAA são muito mais comuns em indivíduos com SD do que os deficientes mentais causados por outros motivos. Relatou que o uso de radiografias da coluna cervical para análise da IAA é controverso, pois as radiografias não provaram ser possível identificar pacientes com alto risco de injúria.

Barros Filho et al.¹⁷, 1998, apresentaram casos de dez pacientes com SD e IAA que foram submetidos à cirurgia de contenção por via posterior. Dos dez pacientes, se (70%) evoluíram com

consolidação da contenção após a primeira cirurgia e três (30%) necessitaram de uma segunda intervenção para assegurar um bom resultado final. Esses três casos apresentavam anomalias congênitas associadas à IAA e, nesses casos, os autores chamam a atenção para a necessidade de imobilização mais rígida no pós-operatório para evitar a não consolidação da contenção.

Brockmeyer²⁵, 1999, relatou que o diagnóstico e avaliação da IAA em indivíduos com SD representam um desafio para os Pediatras quanto às cirurgias da coluna cervical. Apresentou as seguintes considerações a respeito:

- 1- a DAO não avalia verdadeiramente o quanto o cordão espinhal está em risco pelos exames radiográficos da coluna cervical em flexão e extensão. Ela indica se a IAA pode estar presente, mas é uma medida indireta;*
- 2- está claro que indivíduos com anomalias na junção atlanto-occipital e processo odontóide representam grupo de risco e devem ser estudados cuidadosamente;*
- 3- embora esteja claro que TC mostre valores diferentes da DAO e anomalias ósseas que não são vistas nas radiografias, poucas dessas anomalias são biomecanicamente significantes. Entretanto a TC não é feita rotineiramente;*
- 4- instabilidade occipitoatlantal provavelmente não é reconhecida e necessita de outros estudos em conjunto com IAA.*

Para o autor, de qualquer maneira, todos os indivíduos com SD que desejem participar de esportes de alto risco devem fazer os exames de acordo com o guia das Olimpíadas Especiais. Os indivíduos

com IAA assintomática serão analisados para verificar anomalias ósseas ou possíveis injúrias no cordão espinhal. Indivíduos com subluxação devem se submeter à cirurgia de fusão. Quando a IAA for sintomática, deverão fazer radiografias e se houver subluxação deverão fazer cirurgia. Porém, há um grupo que é sintomático, mas sem subluxação e exame de RM deve ajudar a definir esse grupo.

Cros et al.³⁸, 2000, estudaram parte da população com SD para estabelecer a incidência e variedade de alterações da coluna cervical e esclarecer os critérios de diagnóstico preventivos, aconselháveis em relação à IAA. Para isso, numa primeira fase, utilizaram radiografias laterais da coluna em posição neutra e flexão de 188 indivíduos, utilizando 5mm como parâmetro para a DAO. Numa segunda fase, utilizaram TC e reconstrução tridimensionais em 25 pacientes (13,3%) escolhidos aleatoriamente. Os cortes axiais desde a porção superior de C3 até o forame occipital de 3mm de espessura com 3mm de intervalo e com algoritmo de reconstrução padrão. Em seus resultados a incidência de IAA não foi maior do que relata a literatura, com menor incidência (4,2%) e sem variação entre as radiografias de flexão e neutra. Observaram também maior incidência de mal-formações do que as observadas por outros autores, bem como 100% de assimetria dos côndilos occipitais analisados por TC. Concluíram que o estudo revelou um desenvolvimento deficiente e assimétrico do occipital, determinando uma diferença de altura dos côndilos occipitais, recomendando a substituição das radiografias pelas TC nos casos de anomalias o mau posicionamento dos côndilos.

Taggard et al.¹⁴¹, 2000, descreveram que a intervenção da instabilidade da junção craniovertebral (JCV) em indivíduos com SD tem sido controversa, com baixa incidência de disfunção neurológica e altas taxas de morbididades cirúrgicas. Para isso, avaliaram 36 indivíduos com SD com anormalidades da JCV, com exames radiográficos da coluna cervical em flexão, RM, TC com reconstrução em 3D. As queixas mais

comuns incluíam dor no pescoço (15 pacientes) e torcicolo (12 pacientes). Hiperflexia foi relatada na maioria dos pacientes (24 casos) e 13 sofriam de graus variados de quadriplegia. A IAA foi a anormalidade mais comum (23 pacientes) observada nas radiografias, com componente de rotação presente em 14 pacientes. Instabilidade occipitoatlantal foi também observada (16 pacientes) e coexistia com deslocamento atlanto-axial em 15 pacientes. Vinte e sete pacientes foram submetidos a procedimentos cirúrgicos sem subsequente deterioração neurológica. Do total, 24 pacientes tiveram boa ou excelente recuperação. Concluíram que os indivíduos com instabilidade JCV com SD respondem satisfatoriamente à cirurgia de fusão posterior.

O Comitê de Genética da Academia Americana de Pediatria¹¹ apresentou um relatório em 2001, como supervisão da saúde para crianças com SD, na qual eles relataram os cuidados e exames que se deve fazer desde a gestação até os 21 anos. Relataram também a suscetibilidade a certas doenças, cuidados e precauções. Dentre eles consta a posição atual da Academia em que indica na época da primeira infância, a realização entre 3 a 5 anos, dos exames radiográficos para verificar a IAA ou subluxação. Os exames podem ser obtidos a primeira vez durante os anos da pré-escola. Relataram que a necessidade desses exames tem sido questionada, mas eles podem ser solicitados para a participação nas Olimpíadas Especiais. Esses estudos são mais importantes para crianças que desejem participar de esportes e são indicados para aqueles que são sintomáticos.

Platt¹⁰⁴, 2001, analisou as condições médicas e ortopédicas determinadas para os atletas das Olimpíadas Especiais em várias condições patológicas, entre elas a IAA. Afirmou que, nos EUA, cerca de 13% dos atletas dessas Olimpíadas apresentam SD e que está estimado também que aproximadamente de 10% a 20% desses indivíduos apresentam IAA. Todos os atletas com SD precisam fazer radiografias da coluna cervical em posição neutra, extensão máxima e flexão máxima

para poderem participar. Aqueles que tiverem achados radiográficos com IAA estão eliminados dos esportes de contato como mergulho, ginástica, hockey sobre patins e futebol e só participam de competição sem contato como boliche, natação. Nadadores com IAA são impedidos de iniciar com mergulho do bloco de partida e devem iniciar de dentro da piscina.

Masuda et al.⁷⁶, 2003, afirmaram que a subluxação atlanto-axial resultando em mielopatia cervical em pacientes com SD tem sido bem documentada. O risco dessa alteração é relatado como decrescendo com a idade e relatos de casos em adultos são limitados. Os autores apresentaram um caso de um indivíduo adulto com SD desenvolveu mielopatia e foi tratado cirurgicamente com sucesso. Devido à pequena quantidade de informações desta condição em adultos foram descritos os aspectos radiográficos. Cuidados particulares de longo prazo devem ser tomados naqueles que tem subluxação atlanto-axial porque eles tem um risco particular de desenvolver mielopatia cervical, mesmo em idade adulta.

Moguel e Kinsella⁷⁹, 2003, apresentaram um caso de uma paciente com SD com 60 anos de idade com compressão do cordão espinhal causada pela IAA, cuja descompressão foi resolvida por cirurgia. O mecanismo da doença pode provocar danos seletivos às fibras autônomas descendentes. Dentre os seus sintomas estava a incapacidade de andar há 8 meses, mas era impossível saber se era uma limitação física ou falta de ânimo. Ela apresentara também incontinência urinária. Concluíram que a IAA foi a causa da compressão do cordão espinhal, pois geralmente ocorre em SD devido ao aumento da frouxidão ligamentar e maior frequência das anormalidades das estruturas ósseas.

Ali et al.⁵, 2005, avaliaram as anomalias da coluna cervical associadas à SD em 44 indivíduos com idades acima ou igual a 15 anos por meio de exames clínico e radiográfico da coluna cervical em posição neutra, flexão e extensão. Encontraram IAA assintomática em 8(18%) indivíduos e anomalias congênitas das vértebras C1-C2 foram

encontradas em 5(12%) indivíduos. Três indivíduos com IAA tinham anomalias no odontóide contribuindo para a condição. Verificaram que as mudanças degenerativas aumentaram com a idade, ocorriam mais cedo do que na população sem síndrome e afetavam as vértebras cervicais mais altas. Metade dos pacientes com IAA tinha espondilose cervical, uma doença que coloca o cordão espinhal em risco.

Matos⁷⁷, 2005, avaliou a frequência de IAA e sua associação com hiperfrouxidão ligamentar em 80 indivíduos com SD, com idades entre 5 e 15 anos. Os pacientes foram avaliados por questionário e radiografia em perfil da coluna cervical em flexão. Encontrou sintomatologia clínica em 58%, comumente relatada como fraqueza em membros inferiores. A DAO até 4,5mm foi encontrada em 77,5% dos casos. Os pacientes com hiperfrouxidão ligamentar generalizada não apresentaram maior frequência de IAA em relação aos não portadores de hiperfrouxidão. O autor concluiu que a IAA apresenta alta frequência nos indivíduos com SD, não havendo associação direta com hiperfrouxidão ligamentar generalizada.

Nader-Sepahi et al.⁹⁵, 2005, tiveram como objetivo estudar os ajustes do tratamento para a IAA sintomática em SD e verificar os fatores associados com o fracasso da cirurgia de fusão nesse grupo de pacientes. Os autores reviram casos de 12 crianças com SD com IAA sintomática que se submeteram a cirurgia de fixação e fusão. Os valores da DAO entre os indivíduos variou entre 5 e 13mm. O sucesso da cirurgia de fusão foi demonstrado em 7 pacientes na primeira operação. Três dos cinco pacientes com injúrias no cordão espinhal fizeram significativa recuperação funcional e ficaram sem problemas ou com problemas de pequena intensidade. Nas suas conclusões recomendaram tratamento para todas as crianças com SD que tenham sintomas clínicos e radiográficos da IAA. Experiências anteriores, permitiram planejar alguns princípios que podem ajudar no tratamento. Em todos os casos, é essencial estabelecer a redutibilidade antes da fixação posterior.

Boëchat et al.²¹, 2006, abordaram a IAA levando em consideração os aspectos que o radiologista precisa conhecer quanto aos exames para a verificação da IAA. Relataram que tiveram como motivação o grande número de pacientes com SD acompanhados no Departamento de Genética Médica do IFF-Fiocruz e certo conhecimento dos radiologistas gerais e demais profissionais de saúde que prestam assistência a esses indivíduos sobre IAA, com prevalência de 10% a 30% e pode ter evolução desfavorável com paraplegia ou tetraplegia em 1% a 2% dos casos. Os autores apresentaram uma revisão bibliográfica sobre a IAA em indivíduos com SD, descrevendo as principais características dessa síndrome e de sua associação com essa anormalidade. Apresentaram particularidades anatômicas das primeiras vértebras cervicais da criança, descrevendo a técnica do exame e os principais pontos para uma correta interpretação dos achados radiográficos, e apoiados na literatura consultada, sugeriram algumas diretrizes para o acompanhamento desses pacientes quer tenham resultados radiográficos normais ou com indicação de IAA.

Casas et al.²⁸, 2006, verificaram a progressão da IAA e sua relação com a prática esportiva em indivíduos com SD, avaliando 37 pacientes que praticavam esportes, sem restrições de frequência ou modalidade, fazendo uma reavaliação de 13 deles após cinco anos. O estudo incluiu anamnese, exame físico e neurológico completos, além de exame radiográfico da coluna cervical para aferir a DAO. Três pacientes apresentaram IAA, dois novos casos e um remanescente, sendo que todos permaneceram neurologicamente assintomáticos. Concluíram que a prática de esportes, mesmo na presença de IAA deve ser incentivada nestes indivíduos e a triagem radiográfica preconizada pela Divisão Médica das Olimpíadas Especiais não é necessária.

A Cura da Síndrome Down

Relatório¹ recente, datado de julho de 2007, apresentou uma pesquisa de cientistas da Escola de Medicina da Universidade de Stanford e do Hospital Infantil da Califórnia em que sugerem uma anormalidade genética nas moléculas que regulam o crescimento dos neurônios pode ser a origem da SD, e possivelmente de doenças neurológicas como o mal de Alzheimer. Afirmaram que a descoberta ajudaria a encontrar uma fórmula para frear e até reverter a deficiência mental provocada pela síndrome. “Se pudéssemos identificar a expressão genética do gene, poderíamos proporcionar algo mais do que atendimento de apoio aos que sofrem da SD”, disseram os neurologistas William Mobley e Lucile Packard. Para essa pesquisa, utilizaram ratos geneticamente configurados para encontrar o gene identificado como “App”, nome que corresponde à sigla em inglês de proteína precursora do amilóide”. Segundo Mobley, o passo seguinte na pesquisa é encontrar a forma de desativar o gene. Para isso deve ser determinada a forma com que o App funciona na SD. “Nem sequer é necessário desativá-lo totalmente. O que precisamos é reduzir sua atividade em um terço, de 150% para 100%, disse Ahmad, diretor do estudo. O relatório afirmou que em outro artigo da mesma revista escrito por cientistas da Universidade de Helsinki assinalou que, “embora os resultados destes estudos estejam longe de sugerir alguma estratégia terapêutica para a SD, é possível que, no futuro, os remédios que influam nas neurotrofinas ajudem a deter as deteriorações cognitivas da síndrome”.

Observação: Dos autores consultados para esta Revisão, informaram em suas pesquisas que são pais de indivíduos com SD: Siegfried Pueschel, Sindor Desai, Francisco de Assis O. da Cruz, Ana Beduschi Nahas, Rosamunde Pilcher.



Proposição

3 - Proposição

O objetivo nesta pesquisa consiste em:

1) fazer um trabalho de prevenção junto à três instituições de assistência aos indivíduos com SD, com relação à orientação e avaliação da IAA;

2) verificar a prevalência da IAA nos indivíduos com SD dessas instituições, pela análise da DAO em radiografias laterais da coluna cervical.



Material e Método

4- Material e Método

Esta pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética e Pesquisa-Local Universidade Estadual Paulista - Campus de São José dos Campos - Faculdade de Odontologia – UNESP, sob o Protocolo nº 064/2006-PH/CEP, e está de acordo com os Princípios Éticos, seguindo diretrizes e normas de pesquisa envolvendo seres humanos, conforme Resolução nº 196/96 do Conselho Nacional de Saúde, tendo sido aprovado em 25 de setembro de 2006. (ANEXO 1)

4.1 Primeira Parte - Trabalho Assistencial

Foi realizado um trabalho de prevenção junto às instituições **APAE** (Associação de Pais e Amigos de Excepcionais) e **ASIN** (Associação de síndrome de Down), ambas de São José dos Campos e **ASPAD** (Associação de Pais e Amigos de síndrome de Down) de Jacareí, com relação à orientação e avaliação da presença ou não da IAA. Para isso, entramos em contato com as assistentes sociais das três instituições, as quais aceitaram a proposta e se propuseram a contactar os pais ou responsáveis, solicitando que acompanhassem os indivíduos com SD até a nossa Faculdade para a orientação e realização dos exames radiográficos da coluna cervical. Todos foram informados da necessidade da assinatura de um termo de consentimento (Figura 13) para aprovação e realização dos exames.

Quando os pais ou responsáveis vinham para o exame, recebiam orientação quanto a IAA, de acordo com um Folheto de Informação (Figura 14) criado especialmente para esse fim, com a linguagem apropriada para entendimento da população leiga, independente da criança ter ou não a anormalidade.

Os exames radiográficos da coluna cervical foram oferecidos a todos os indivíduos das três instituições que comparecerem, nas três incidências radiográficas (extensão, flexão e neutra). No entanto, mesmo com todo incentivo e boa vontade, alguns deles não aceitavam o exame, deixando alguns prontuários incompletos ou com condições insuficientes para interpretação.

Após realização dos exames o diagnóstico inicial era dado logo em seguida, devido à ansiedade dos pais ou responsáveis. Para aqueles indivíduos que havia a presença da IAA, houve uma atenção especial. Fizemos um aconselhamento mais detalhado aos pais ou responsáveis e assistente social das instituições quanto à orientação da

anormalidade, seus riscos e necessidades de consulta mais aprimorada a um neurologista e realização de exames complementares, uma vez que nossa instituição não oferece tratamento a esse tipo de condição patológica.

No entanto, o diagnóstico da análise da presença da IAA para esta pesquisa foi dado por meio de um laudo baseado nas avaliações computadorizadas criadas especificamente para esse fim. Todas as avaliações foram feitas por duas vezes, e os casos com presença de IAA, foram cuidadosamente confirmados, com uma terceira avaliação, a qual não foi considerada para a avaliação estatística da parte experimental do trabalho.

Foram enviados os laudos (Figura 15) de cada paciente sobre o resultado dos exames, para que constasse na ficha da instituição a que pertence, assim como o envio de todas as radiografias escaneadas, gravadas num CD para que pudessem ser consultadas a qualquer momento e, em caso positivo da presença da IAA, a entrega das radiografias para envio a um neurologista.

Dessa maneira, a realização dos exames radiográficos se justificou não apenas com fins de pesquisa, mas a pesquisa se justificou com fins preventivos e assistenciais, atendendo a necessidade da população carente.



TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

A instabilidade atlanto-axial é uma condição que afeta aproximadamente 20% dos portadores de síndrome de Down em que os indivíduos apresentam um aumento na mobilidade da cabeça. É diagnosticada pelo exame radiográfico e tem sido recomendado o exame da coluna cervical para verificar ou não a presença dessa anomalia.

Os indivíduos com instabilidade atlanto-axial tem risco de sub-luxação e subsequente compressão da espinha cervical. O perigo da instabilidade é que ela geralmente é assintomática, no entanto, quando se apresentam sintomas, os indivíduos apresentam desconforto no pescoço, modo de andar anormal, mudanças no controle dos esfínteres, lesões nos neurônios superiores, paralisias. Por isso, a necessidade de um exame preventivo na descoberta e acompanhamento, para se determinar o nível seguro de atividades físicas e esportivas para esses indivíduos. Daí a indicação de um exame preventivo, através de uma radiografia.

Estamos realizando um trabalho no sentido de verificar a incidência desta anomalia dentre os portadores de síndrome de Down, para alertá-los e preveni-los quanto aos futuros problemas que possam advir.

Para isso, estamos fazendo **um exame radiográfico da coluna cervical (em posição neutra, em flexão e extensão), GRATUITAMENTE**, a qual poderá ser levada pelo paciente para consulta a um ortopedista, caso necessário. Estamos agendando os atendimentos para melhor atendê-los.

Nosso trabalho é em conjunto ao NEAPE (Núcleo de Estudo e Atendimento de Pacientes Especiais), sempre para que possamos proporcionar melhor qualidade de vida a esses indivíduos que precisam de mais atenção e cuidados.

Abaixo está consentimento livre esclarecido para ser assinado caso não tenha ficado qualquer dúvida.

Autorização dos Pais ou Responsável

Acredito ter sido suficientemente informado a respeito do estudo **“AVALIAÇÃO DA ARTICULAÇÃO ATLANTO AXIAL EM PORTADORES DE SINDROME DE DOWM POR MEIO DE UM EXAME RADIOGRÁFICO DA COLUNA CERVICAL (EM POSIÇÃO NEUTRA, EM FLEXÃO E EXTENSÃO)”** e assim autorizo meu filho a fazer esta radiografia para controle e análise da articulação atlanto axial.

NOME do PACIENTE _____

DATA NASCIMENTO: _____ **IDADE HOJE:** _____

SINTOMATOLOGIA: _____

NOME do RESPONSÁVEL _____

Endereço: _____

Telefone: _____

Data: _____ **Assinatura** _____

AV. ENG. FRANCISCO JOSÉ LONGO Nº 777 - CAIXA POSTAL Nº 314
CEP 12201/970 - SÃO JOSÉ DOS CAMPOS - ESTADO DE SÃO PAULO
PABx (0123) 21-8166 - FAX (0123) 21-2036

Figura 13: Termo de Consentimento apresentado aos pais ou responsáveis para a realização dos exames radiográficos.



UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA
"JÚLIO DE MESQUITA FILHO"
Campus de São José dos Campos
Faculdade de Odontologia

INSTABILIDADE ATLANTO-AXIAL

O que é

A instabilidade atlanto-axial (IAA) é caracterizada pelo aumento da mobilidade da articulação das duas primeiras vértebras da coluna cervical (atlas e eixo), devido a frouxidão ligamentar, ocorrendo numa frequência aproximada de 20% nos portadores de síndrome de Down, embora apenas 1 a 2% sejam sintomáticos, ou seja, a grande maioria nada sente.

Causa

Acredita-se que se deva a um defeito na estrutura do colágeno, manifestado pela hiperfrouxidão ligamentar generalizada, que reflete no ligamento transverso atlanto-axial. Além disso, outros fatores como deformidades na formação das duas primeiras vértebras também podem acarretar a doença.

O que pode acontecer

Quando o indivíduo apresenta a IAA, pode ter manifestações crônicas tais como fadiga fácil, dificuldades em caminhar, anormalidades no modo de andar, dor cervical, limitação da mobilidade cervical, torcicolo ou inclinação da cabeça, falta de coordenação, descontrole urinário e fecal, déficit sensitivo e outros sintomas relativos a compressão do cordão espinhal. Estes sinais algumas vezes se mantêm estáveis por meses ou anos; ocasionalmente progridem e ainda mais raramente podem conduzir a paralisia dos membros inferiores.

Quando tomar cuidado

A presença da IAA merece atenção especial, pois expõe seus portadores a sérios riscos de lesão medular, principalmente durante a prática esportiva, cada vez mais comum na terapêutica e socialização destas crianças. Quando verificado a presença da IAA, os indivíduos não devem praticar certos esportes, que coloquem em risco a região cervical.

Como descobrir

As radiografias da coluna cervical em posição neutra, flexão e extensão podem diagnosticar, mas nem sempre consistem num exame conclusivo. Tomografias computadorizadas se fazem necessárias para fechar o diagnóstico, avaliando o grau da compressão medular.

Quando fazer o exame

A idade para se fazer o exame é a partir dos 3 anos, e deve ser feito exames periódicos a cada 5 anos, pois a lesão promovida pela IAA pode ser progressiva.

Tratamento

Nos casos sintomáticos, indica-se o uso de colar cervical ou a cirurgia da fusão posterior das duas vértebras na posição de redução máxima, parecendo ser esse o método de maior sucesso, com complicações mínimas. Nos assintomáticos, recomenda-se precaução, acompanhamento médico e exames neurológicos.

Profa. Mari Eli Leonelli de Moraes
Disciplina de Radiologia
Tel: 3947-9055

Referências:

Boëchat et al., Instabilidade atlanto-axial na síndrome de Down: o que o radiologista precisa conhecer? *Rev. Imagem*, 2006;28(3):171-179.
Zan Mustacchi & Gisele Rozone. - Síndrome de Down Aspectos Clínicos e Odontológicos. CID Editora Ltda., 1990.

Departamento de Cirurgia, Periodontia e Radiologia
Avenida Eng. Francisco José Longo, 777 CEP 12245-000 - São José dos Campos - São Paulo - Brasil
Tel 12 3947-9000 fax 12 3947-9010 www.fosjc.unesp.br - eli@fosjc.unesp.br

Figura 14: Folheto de Orientação apresentado aos pais ou responsáveis quando vinham para a realização dos exames radiográficos.

Laudo Radiográfico da Análise da Coluna Cervical

Para verificação do risco da instabilidade atlanto-axial

Nome Paciente: JVNS

Endereço: Rua Arthur G. Viana, n - Jacareí-SP

Telefone:

Data Nascimento: 09.06.2000

Idade no momento da análise: 6a 4m

Responsável: VS (pai)

EXAME: Radiografia da coluna cervical

Avaliações das seguintes estruturas:

1) quando a medida entre a face posterior do arco anterior e face posterior do processo odontóide for maior do que 4,5mm (AOD > 4,5mm);

Nesses casos, existe o risco de instabilidade atlanto-axial. O paciente deverá ser encaminhado a um neurologista para uma avaliação mais criteriosa. Sugerimos tomografia computadorizada para verificação do grau da compressão medular.

Medida do paciente AOD: **Posição em flexão = 4,61mm** - medida de risco

Posição em extensão = 1,73 mm

Posição neutra = 4,54mm

Disciplina da Radiologia da Faculdade de Odontologia de S.J.Campos - UNESP

Profa. Dra. Mari Eli Leonelli de Moraes

Tel: 3947-9055

Departamento de Cirurgia, Periodontia e Radiologia
Avenida Eng. Francisco José Longo, 777 CEP 12245-000 - São José dos Campos - São Paulo - Brasil
Tel 12 3947-9000 fax 12 3947-9010 www.fosjc.unesp.br - eli@fosjc.unesp.br

Figura 15: Laudo entregue às Instituições, pais ou responsáveis após a realização dos exames radiográficos.

4.2 Segunda Parte - Trabalho Experimental

4.2.1 Amostra

Foram convidados a participar do projeto todos os membros das três instituições que tivessem idades acima de 3 anos. Notamos total desconhecimento desta anormalidade por parte da APAE e da ASPAD, mas conhecimento da ASIN, que se propôs a encaminhar aqueles que ainda não tinham realizado o exame.

Dessa forma, foram atendidos 82 pacientes das três instituições, no entanto, 14 pacientes mesmo comparecendo à Faculdade, não se deixaram radiografar; outros pacientes fizeram radiografias apenas de uma ou duas posições propostas, deixando os prontuários incompletos; em outros as radiografias não apresentaram qualidade suficiente para interpretação adequada, conforme já foi explicado na primeira parte do Material e Método.

Assim, nossa amostra ficou composta por 68 pacientes com síndrome de Down, sendo 39 indivíduos do sexo masculino e 29 do sexo feminino, com idades variando entre 2 anos e 11 meses a 34 anos e oito meses.

4.2.2 Ausência de Grupo Controle

Não foi utilizado grupo controle, devido à impossibilidade da realização dos exames radiográficos nas mesmas condições desta pesquisa em indivíduos não portadores, uma vez que não são permitidas radiografias sem indicação para diagnóstico e, além disso, a Disciplina de Radiologia da UNESP São José dos Campos não realiza radiografias da coluna cervical como atendimento de rotina.

Além disso, já está estabelecido e consagrado na literatura (Academia Americana de Pediatria¹⁰, 1994) o padrão de normalidade quanto à avaliação radiográfica da IAA, de modo que nos sentimos seguros para nortear o Material e Método desta pesquisa baseados nesses padrões consagrados mundialmente.

4.2.3 Realização dos exames radiográficos

4.2.3.1 Aparelho

O aparelho utilizado para a obtenção das radiografias foi o FUNK - Orbital X-15, fabricado pela Funk - Brasil, que trabalha com tempo de exposição de 0,4 segundos para crianças e 0,5 segundos para adultos, com máximo de 80 kVp e 10 mA. Os filmes utilizados foram da marca KODAK T – MAT G/RA Film, no tamanho 18 x 24cm, com chassi apropriado e ecran LANEX da KODAK.

4.2.3.2 Técnica da coluna cervical

A técnica utilizada para obtenção das radiografias da coluna cervical, foi descrita por Bontrager²², 2003.

O exame constou de 3 incidências radiográficas em norma lateral da coluna cervical, sendo nas posições de hiperflexão (flexão), hiperextensão (extensão) e neutra (cabeça e coluna ereta). (Figura 16)

Para a realização das três incidências o paciente deve se posicionar de forma ereta lateral, sentado ou em pé, com os ombros contra o porta-filme vertical. A técnica original descrita pelo autor faz

recomendações quanto ao alinhamento do plano coronal médio aos raios X centrais e ao filme como também quanto à centralização do filme, mas esses dados não foram levados em consideração para a execução das incidências radiográficas deste trabalho devido à utilização do cefalostato. Dessa maneira, os raios X centrais foram direcionados para o centro do filme obedecendo os critérios da técnica cefalométrica.

Durante a incidência, deve-se solicitar ao paciente para abaixar os ombros e para isso sugere-se a utilização de pesos iguais de um kg, em ambos os braços, pedindo para ele abaixar e relaxar, colocando os ombros para baixo o máximo possível. Além disso, é solicitado também que o paciente prenda a respiração por alguns instantes para que, na expiração total, facilite o rebaixamento máximo dos ombros. Esse deve ser o último passo recomendado antes da exposição, pois essa posição é difícil de ser mantida, principalmente em pacientes especiais. O queixo deve ser estendido levemente para frente a fim de evitar a sobreposição da região cervical superior pela mandíbula.

A distância foco-filme recomendada pelo autor é de 150 a 180 cm. Foi utilizada neste trabalho a distância de 158 cm.

No caso dos critérios de técnica adotados nesta pesquisa, para cada incidência radiográfica era necessário fazer os ajustes na posição do cefalostato.

*Avaliação da Instabilidade atlanto-axial em indivíduos com síndrome de Down
por meio de radiografias da coluna cervical*



Figura 16: Exemplo da paciente no momento das incidências radiográficas em (A) posição extensão, (B) flexão e (C) neutra. Fofografias com autorização da responsável (mãe).

4.2.3.3 Processamento

O processamento foi feito na processadora automática da marca MACROTEC – São Paulo, que trabalha pelo sistema seco-seco, com tempo de trabalho de aproximadamente 4 minutos, com soluções de processamento da marca KODAK, trocados automaticamente. Dessa maneira, foi possível obter uma padronização das radiografias, uma vez que foram feitas nas mesmas condições. Esses equipamentos de técnica e processamento radiográfico pertencem à Disciplina de Radiologia da Faculdade de Odontologia de São José dos Campos – UNESP.

4.2.4 Avaliação da articulação atlanto-axial para verificação da presença da IAA

Para facilitar a avaliação da articulação atlanto-axial é preciso o conhecimento da anatomia radiográfica da região para melhor compreensão e interpretação radiográfica.

Após a anatomia vamos descrever a parte da análise, na qual foi utilizado o programa RADIOCEF 4.0 da empresa RADIOMEMORY® (Belo Horizonte – MG, Brasil), o qual necessita das radiografias digitalizadas.

4.2.4.1 - Anatomia das Vértebra Cervicais

Coluna Vertebral

A revisão anatômica da coluna cervical que se segue está baseada no Tratado de Técnica Radiológica e Base Anatômica de Bontrager²², 2003. A coluna vertebral, comumente chamada de *coluna espinhal*, é uma complexa sucessão de muitos ossos chamados **vértebras**. Ela garante uma coluna de sustentação flexível para o tronco e a cabeça e também transmite o peso do tronco e da parte superior do corpo aos membros inferiores.

A coluna vertebral é dividida em **cinco regiões**: vértebras cervicais, torácicas, lombares, sacro e cóccix (Figura 17). Em cada uma dessas regiões as vértebras possuem características distintas.

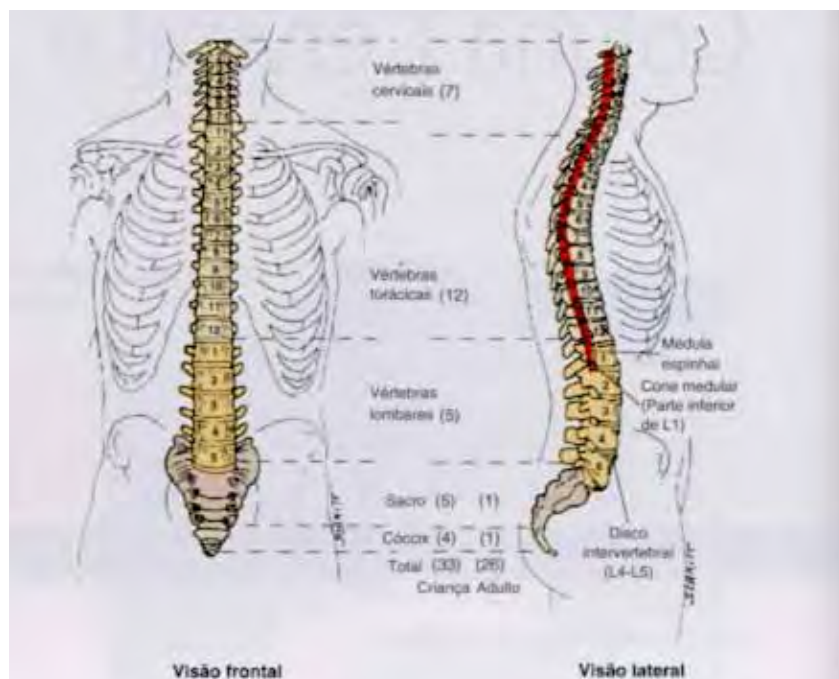


Figura 17: Coluna vertebral. (Bontrager²², 2003)

Vértebras Cervicais

As sete primeiras vértebras da coluna espinhal são conhecidas como vértebras cervicais e embora possa haver uma pequena variação entre a altura de cada vértebra entre os indivíduos, o ser humano em condições normais tem **sete** vértebras cervicais.

Pelo fato deste trabalho estar relacionado apenas as duas primeiras vértebras cervicais, vamos nos ater apenas a anatomia das vértebras cervicais, principalmente as duas primeiras.

Anatomia típica da vértebra

Embora as vértebras nas diferentes regiões variem em tamanho e formato, todas são similares na estrutura básica. Uma vértebra típica consiste em duas partes principais: o **corpo** e o **arco vertebral**.

O corpo é a parte anterior espessa capaz de sustentar o peso da vértebra. Suas superfícies superior e inferior são planas e não-cortantes para a inserção dos discos intervertebrais.

A segunda parte da vértebra típica consiste em um anel ou arco ósseo estendendo-se posteriormente a partir do corpo vertebral. A superfície posterior do corpo e o arco formam uma abertura circular, o **forame vertebral**, que contem a medula espinhal. Quando um número de vértebras está empilhado, como na coluna vertebral articulada normal, a sucessão de forames vertebrais forma uma abertura tubular, chamada de **canal vertebral** (espinhal), que inclui e protege a **medula espinhal**. (Figura 18)



Figura 18: Vértebra típica, em visão anterior e posterior. (Bontrager²², 2003)

Características das Vértebra Cervicais

As vértebras cervicais mostram pequena semelhança com as vértebras lombares e torácicas, que são mais típicas em sua aparência. Enquanto a maioria das partes que formam a vértebra típica está presente, várias vértebras cervicais têm características singulares tais como **forame transversal, processo espinhoso bífido na extremidade e corpos vertebrais sobrepostos**. Cada vértebra cervical e corpo vertebral aumenta de tamanho, conforme a progressão em direção à sétima vértebra cervical.

As vértebras **C1 (atlas)** e **C2 (áxis)** são bastante incomuns e por isso são descritas separadamente. Da terceira até a sexta vértebra são típicas vértebras cervicais. A sétima e última vértebra cervical é a vértebra proeminente e possui características das vértebras torácicas. (Figura 19)



Figura 19: Sete vértebras cervicais, em visão oblíqua posterior.
(Bontrager²², 2003)

Atlas (C1)

A primeira vértebra cervical, o **atlas**, um nome derivado do deus grego que carrega o mundo nos ombros, lembra minimamente a vértebra típica. Anteriormente, não há corpo, mas simplesmente um arco espesso chamado **arco anterior**. O arco anterior inclui um pequeno **tubérculo anterior**.

O **dente** ou **processo odontóide** é a parte da segunda vértebra cervical (Figura 21), mas é demonstrado numa perspectiva superior de C1 (Figura 20) a fim de mostrar sua localização e como ele é mantido em sua posição pelo **ligamento transverso do atlas**.

Em vez de duas lâminas e um processo transversal encontrados na típica vértebra C1, possui um **arco posterior** com um pequeno **tubérculo posterior** que apresenta uma **extremidade bífida** na linha média (Figura 20).

Cada **processo articular superior**, esquerdo e direito, de C1 apresenta uma grande superfície deprimida chamada **faceta superior** para articulação com os respectivos côndilos occipitais esquerdo e direito do crânio. Essas articulações entre C1 e os côndilos occipitais do crânio são chamados de **atlantooccipitais**.

Os **processos transversos** de C1 são menores mas ainda contém o **forame transverso** característico de todas as vértebras cervicais.

Os **pilares articulares**, os segmentos ósseos entre os processos articulares superior e inferior, são chamados de **massa laterais** em C1. Devido às massas laterais de C1 suportarem o peso da cabeça e ajudarem na rotação da mesma, essas porções são a parte mais sólida e volumosa de C1.

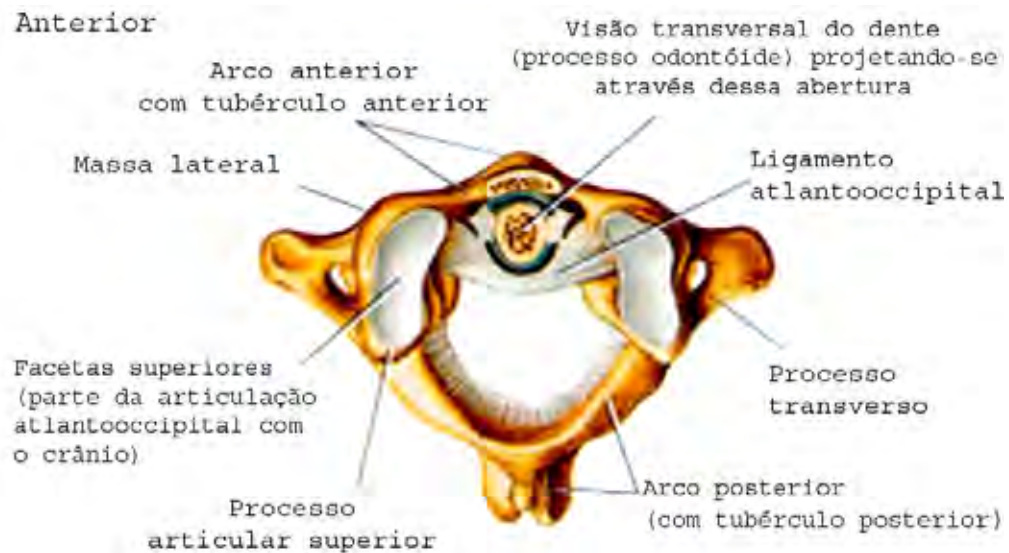


Figura 20: Primeira vértebra (C1) – atlas, visão superior. (Bontrager²², 2003)

Áxis

O aspecto mais característico da segunda vértebra cervical, o **áxis**, e clinicamente importante é o **dente** ou **processo odontóide**, um processo cônico projetado da superfície superior do **corpo**. Embriologicamente, o dente é, na verdade, o corpo de C1, mas ele se funde a C2 durante o desenvolvimento. Logo, é considerado parte de C2 nos esqueletos maduros.

A rotação da cabeça ocorre principalmente entre C1 e C2, com o dente agindo como um pivô. As facetas superiores dos processos articulares superiores articulando com o crânio também ajudam na rotação da cabeça.

Estresse grave como possível resultado de uma flexão-hiperextensão forçada, injúria do tipo “chicote” podem causar fratura do dente. Qualquer fratura da coluna vertebral nesse nível poderia resultar também em dano à medula espinhal.

Como visto na Figura 21, o **processo articular inferior** para a articulação com C3 está inferior à **lâmina**. Abaixo e lateral ao processo articular superior está o processo transversal com seu **forame transversal**. O **processo espinhoso** áspero com sua extremidade bífida estende-se posteriormente.

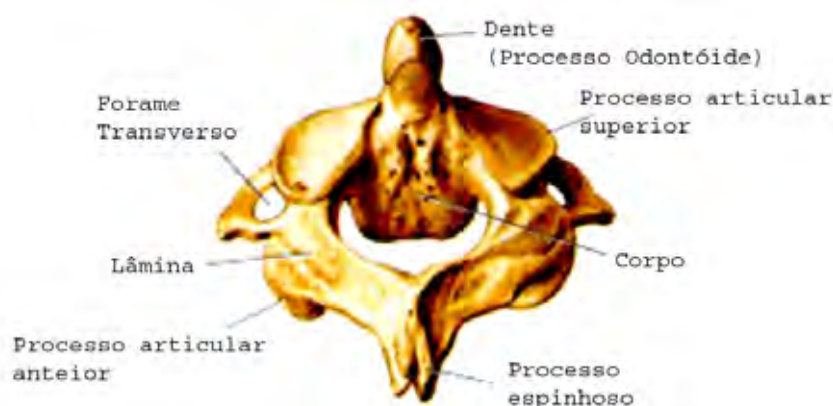


Figura 21: Segunda vértebra (C2) – áxis, visão superior. (Bontrager²², 2003)

Relação de C1 e C2

Demonstrar radiograficamente a relação entre C1 e C2 e de C1 com a base do crânio é clinicamente importante, pois injúria tão alta no canal medular pode resultar em grave paralisia e morte.

Normalmente, articulações entre C2 e C1, as **articulações zigapofisárias** são **perfeitamente simétricas**. Da mesma forma, **a relação entre o dente e C1 deve também ser perfeitamente simétrica**. Tanto a injúria quanto o posicionamento inadequado podem tornar essas áreas assimétricas. Por exemplo, **rotações do crânio** podem alterar a simetria desses espaços e articulações, imitando assim uma injúria. Logo, o posicionamento acurado dessa região é essencial. As partes são descritas na ilustração da Figura 22, como se seguem:

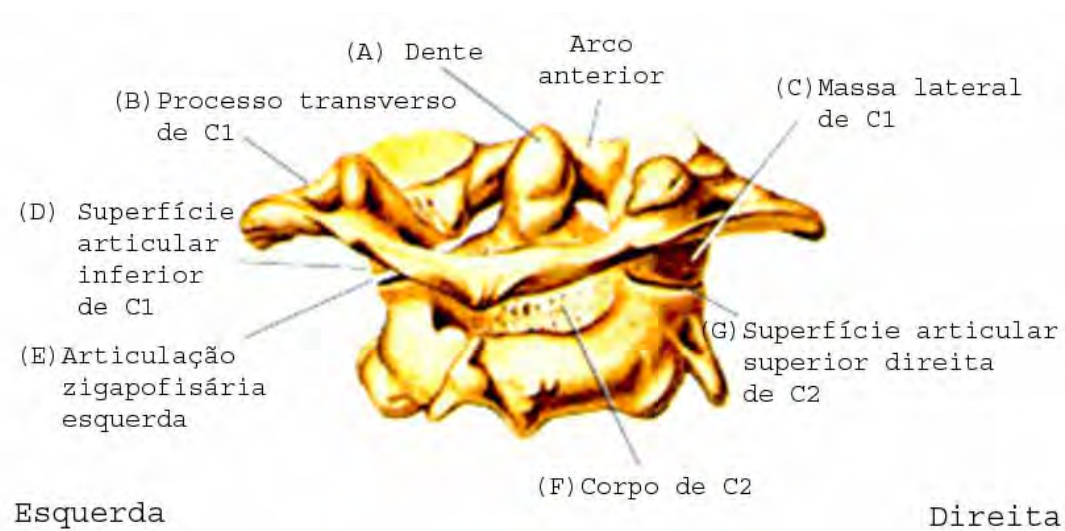


Figura 22: C1 e C2 – Visão posterior oblíqua. (A) Dente centralmente localizado, (B) Processo transverso esquerdo de C1, (C) Massa lateral esquerda de C1, (D) Superfície articular inferior de C1, (E) Articulação zigapofisária esquerda, (F) Corpo de C2, (G) Superfície articular superior direita de C2. (Bontrager²², 2003)

Anatomia radiográfica da coluna cervical

Para Bontrager²², 2003, a radiografia mais importante clinicamente em uma série para coluna cervical é uma imagem lateral bem-posicionada. Todas as sete vértebras cervicais devem ser demonstradas em qualquer radiografia lateral da coluna cervical. Isso é difícil em pacientes com ombros espessos, musculosos ou largos e pescoços curtos. Incidências adicionais podem ser necessárias para suplementar a imagem lateral rotineira. C1 e C7 têm estruturas posteriores características que tornam fácil a identificação delas nas imagens radiográficas. O tubérculo no arco posterior de C1 lembra um processo espinhoso e é facilmente identificado. O processo espinhoso de C2 é longo e proeminente, tornando também fácil a sua identificação.

A seguir apresentamos na Figura 23 a anatomia radiográfica numa radiografia da coluna cervical, de acordo com Sobotta¹³⁵, 1995.

*Avaliação da Instabilidade atlanto-axial em indivíduos com síndrome de Down
por meio de radiografias da coluna cervical*

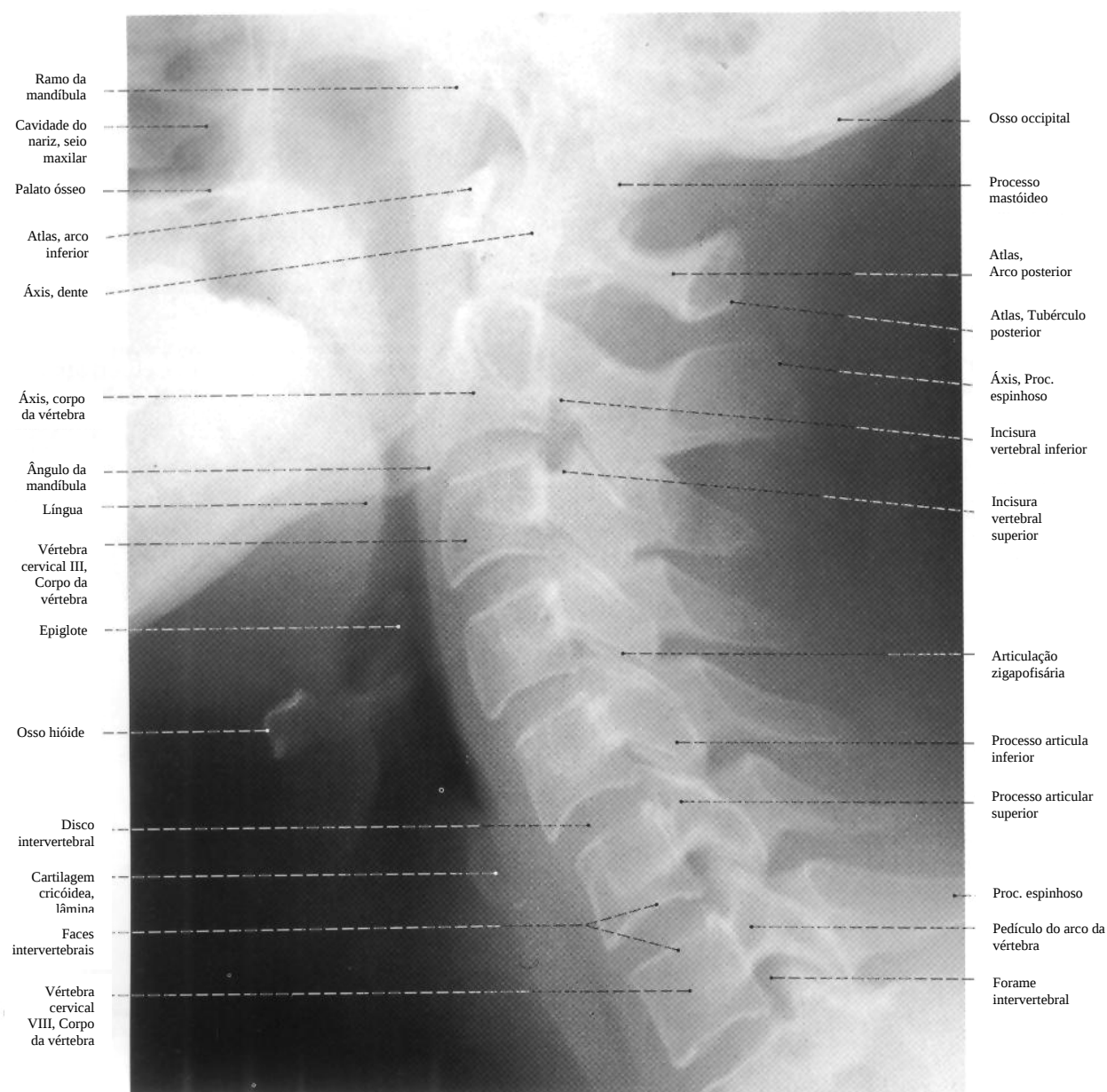


Figura 23: Anatomia das vértebras cervicais em radiografia da coluna cervical, em norma lateral. (Sobotta¹³⁵, 1995)

No crescimento

Completando essa parte da anatomia, Freyschmidt⁵¹, 2005, explicam as diferenças das características anatômicas radiográficas da relação entre C1 e C2 em norma lateral, no crescimento e no adulto.

As vértebras C1 e C2 diferenciam-se das demais no que diz respeito ao seu desenvolvimento ósseo. A ossificação do atlas parte de três centros. Em recém-nascidos, são identificados apenas os dois núcleos do arco vertebral responsáveis pela formação do arco posterior do atlas e das massas laterais. O arco posterior do atlas ossifica-se e é fechado no mais tardar até o fim do 4º ano de vida. O terceiro núcleo de ossificação do atlas localiza-se no **arco anterior** e encontra-se estruturado no momento do nascimento em cerca de 20% dos casos. Em 80% dos casos, esse núcleo desenvolve durante o 1º ano de vida. Sua ossificação não é uniforme e seus núcleos de ossificação se fundem entre o **5º e 9º ano de vida**.

A formação do corpo e do arco vertebral do eixo corresponde à das vértebras torácicas e lombares. No momento do nascimento vê-se, na região do arco vertebral do **eixo**, dois núcleos ósseos que se fundem até o 4º ano de vida. Os núcleos ósseos do **processo odontóide** e do corpo fundem-se entre **3º e 7º ano de vida**.

No adulto

A distância atlanto-dentária normalmente é de 2mm em adultos, e a medição é feita na margem articular inferior. A altura média do processo odontóide do eixo é de 18mm em homens e 19,6mm em mulheres.

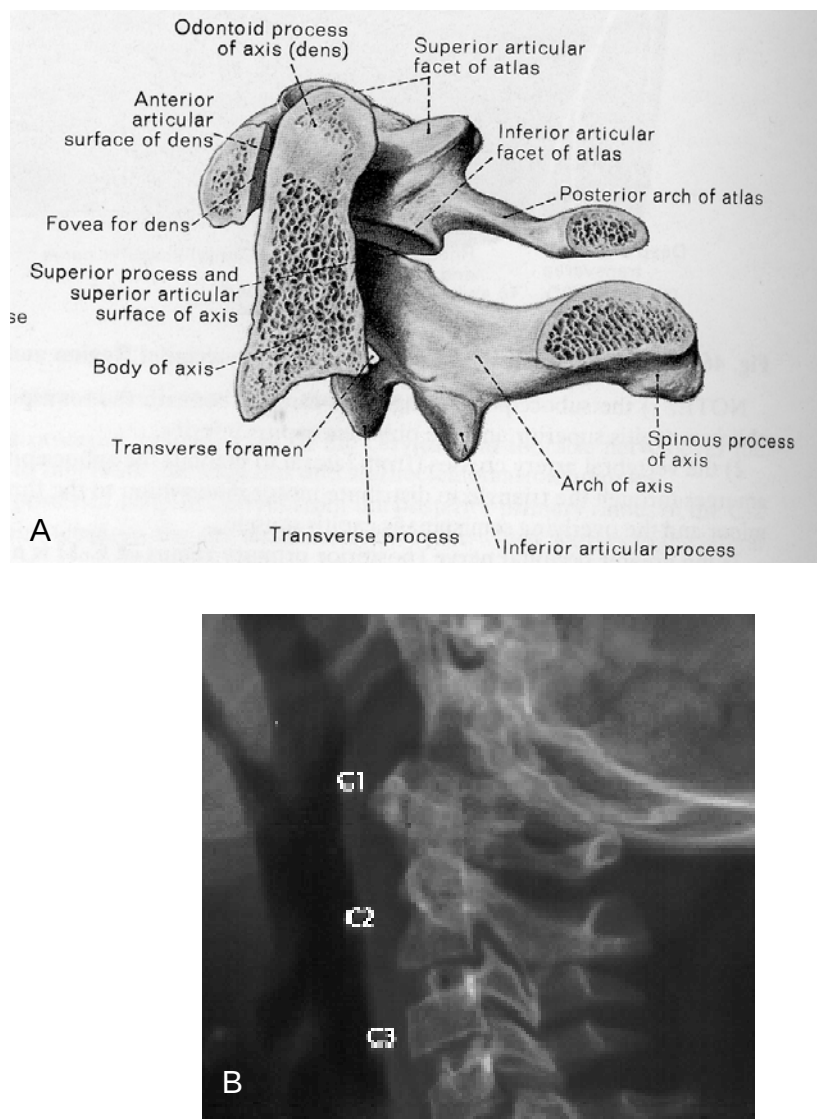


Figura 24: (A) Articulação atlanto-axial, Fig. 466 Articulated Atlas and Axis, Median Sagittal Section. (Netter⁹⁷, 2004)
(B) Radiografia da coluna vertebral, mostrando C1 C2 C3. (Bontrager²², 2003)

4.2.4.2 Verificação da presença de IAA (avaliação da distância atlanto-odontóide DAO)

Escaneamento das Radiografias

Para digitalização das radiografias foi utilizado o scanner HPScanjet 4C/T (Hewlett-Packard, Washington, USA), com adaptador de transparência e seu respectivo programa (DeskScan II) para captura de imagem.

Todas as radiografias foram digitalizadas de acordo com as recomendações para utilização do programa RADIOCEF, com resolução fixa de 75 DPI (pontos por polegada), e escala de 1:1 no modo Sharp Black and White Photo;

As imagens foram armazenadas no formato PCX (PC Paintbrush) e após transferidas para o programa RADIOCEF para a realização da avaliação da DAO.

Programa utilizado e criação da análise

Foi utilizado o programa RADIOCEF 4.0 da empresa RADIOMEMORY® (Belo Horizonte – MG, Brasil), o qual foi desenvolvido especialmente para traçados e avaliações radiográficas. O programa oferece recursos para facilitar a visualização das estruturas no momento da marcação dos pontos anatômicos, tais como alteração de brilho e contraste, ampliação ou redução da imagem (zoom), realce de bordas, pseudocoloração e inversão da imagem. O programa disponibiliza a criação de novos traçados e medições individualizadas, por meio da ferramenta chamada **Mixcef**. Esta ferramenta permite a criação de análises personalizadas a partir de pontos anatômicos e fatores pré-existent ou ainda a criação de novos pontos e fatores que farão parte

da nova análise. Se novos pontos forem criados, o programa solicita que seja dado um nome para o ponto, uma abreviatura e uma definição da localização anatômica. Após a determinação dos pontos a serem utilizados, são construídos novos fatores.

Para o presente estudo, foram criados dois novos pontos anatômicos conforme estão descritos no Quadro 2.

Quadro 2: Pontos utilizados para a avaliação da DAO para verificação da presença da IAA.

Nº	Sigla	Descrição
1	AntOd	Anterior do odontóide: ponto localizado na parede anterior do processo odontóide da vértebra C2
2	AntC1	Arco anterior de C1: ponto localizado na parede interna do arco anterior de C1

A partir dos pontos acima descritos, foi criado um fator (distância linear) para avaliação da DAO indicando ou não a presença de IAA, conforme apresentado no Quadro 3.

Quadro 3: Fator (Distância linear) para a avaliação da DAO e verificação da IAA.

Nº	Sigla	Descrição
1	AntOd-AntC1	Distância atlanto-odontóide anterior: menor distância entre os pontos AntOd-AntC1

Critério de avaliação da DAO e verificação de IAA

Para a avaliação da DAO e verificação da IAA foi adotado o critério estabelecido pelo Comitê de Medicina Esportiva da Academia Americana de Pediatria¹⁰, 1984, o qual considera que “se a distância entre o arco anterior do atlas e o processo odontóide (DAO) for **maior do que 4,5mm**, será considerada a presença da IAA”, devendo ser avaliada pelo exame radiográfico da coluna cervical nas **posições extensão, flexão e neutra**.

Para critério de avaliação e análise estatística foram considerados duas condições:

Condição de Normalidade – quando o indivíduo apresentou as medidas DAO abaixo de 4,5mm necessariamente nas três incidências radiográficas (extensão, flexão e neutra);

Condição de Alterado – quando o indivíduo apresentou as medidas DAO igual ou acima de 4,5mm em uma, duas ou nas três incidências radiográficas.

Dessa maneira, era condição de normalidade quando as três medidas estavam abaixo do limite 4,5mm. No entanto, para ser condição de Alterado bastava ter uma das três medidas maior ou igual a 4,5mm.

Outro fator importante a ser considerado neste capítulo, corresponde ao local exato a ser medido. Como pôde ser notado pela anatomia radiográfica, a área analisada corresponde radiograficamente, a uma faixa radiolúcida. Isso às vezes pode levantar dúvidas, pois essa imagem nem sempre se apresentava dessa maneira, ora apresentando imagem cônica ao invés da faixa, podendo levar a interpretações equivocadas. Quando isso acontecia, foram seguidas as instruções do Dr. Zan Mustacchi em encontro pessoal na conferência realizada Jornada de Estudos de Síndrome de Down - Saúde e Direitos⁹³, realizada em 30 de setembro de 2006, em São José dos Campos, e também seguidas as recomendações conforme Pueschel e Scola¹⁰⁸, 1987 e Boëchat et al.²¹,

2006, em que deve-se medir sempre o **local de menor distância entre o atlas e o eixo**, conforme foi mencionado na Revisão da Literatura. Isso poderia levar a interpretações incorretas e prejudicar a análise radiográfica.



Figura 25: Exemplo de indivíduos com intervalo DAO com imagem cônica.

A avaliação das medidas DAO foi feita por um único examinador, autor deste trabalho, o qual passou por um período inicial de treinamento e adaptação ao método proposto, para evitar análises incorretas. As análises foram feitas por duas vezes em cada incidência radiográfica, num intervalo mínimo de uma semana cada avaliação e então submetida à análise estatística para verificar o erro intra-examinador.

Em todos os indivíduos em que foram encontradas medidas DAO que indicavam a presença de IAA, houve um aconselhamento mais detalhado aos pais e responsáveis quanto à orientação da anormalidade, seus riscos, necessidades e exames complementares. As avaliações, nesses casos, foram cuidadosamente confirmadas com uma terceira avaliação, a qual não foi utilizada para a avaliação estatística, uma vez que essa terceira análise foi feita apenas para os casos com risco de ter ou com IAA, com medidas próximas ou acima de 4,5mm.

Análise das medidas pelo programa RADIOCEF

Uma vez no programa, inserimos a radiografia digitalizada a ser analisada. Digitamos os dados do paciente na coluna à direita. Depois, entramos na análise criada para avaliação da DAO. Com o mouse, clicamos nos dois pontos criados e delimitamos então a região que representa a menor distância entre a cortical do bordo interno do arco anterior de C1 e o processo odontóide da vértebra C2. (Figura 26) O programa calcula automaticamente a distância.

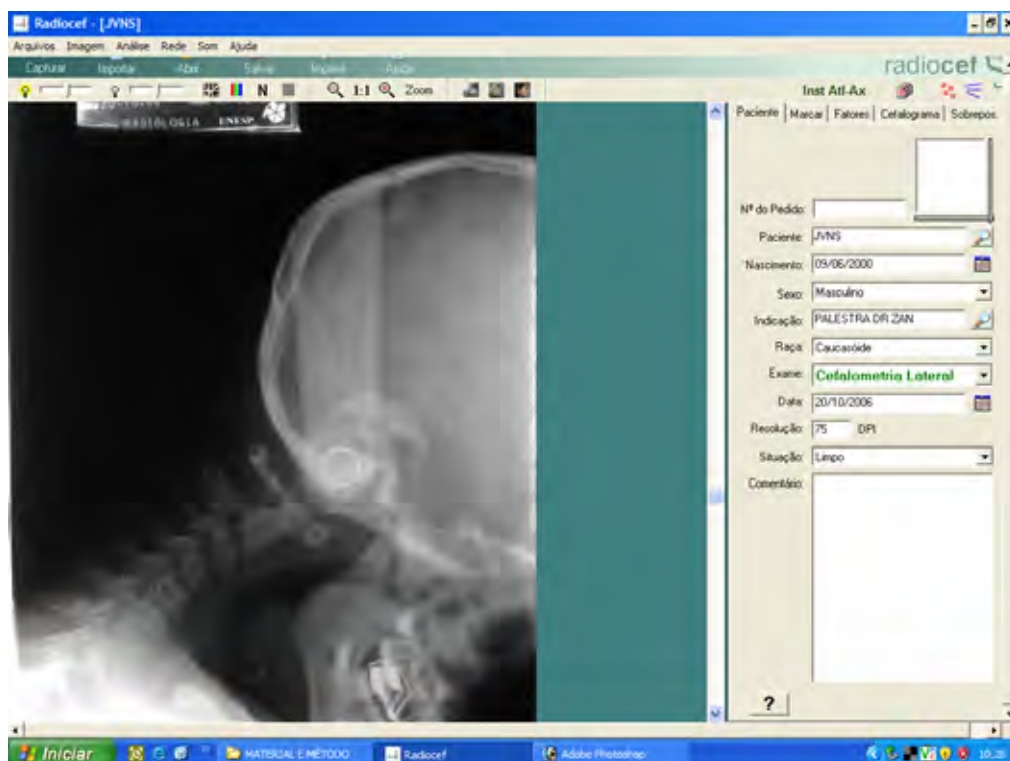


Figura 26: Página do Programa Radiocef com a radiografia inserida e os dados do indivíduo com IAA.

Depois, entramos na análise criada para a avaliação da DAO. Com o mouse, clicamos nos dois pontos criados e delimitamos então a região que representa menor distância entre a cortical do bordo interno do arco anterior de C1 e a parede anterior do processo odontóide de C2. (Figura 27) O programa calcula automaticamente a distância.



Figura 27: Página do Programa Radiocef com os pontos delimitados num indivíduo com IAA.

Esse cálculo pode ser impresso na forma de um relatório, o qual foi fornecido para as instituições correspondentes a cada paciente em forma de laudo, conforme demonstrado anteriormente (Figura 28).

The screenshot shows a software window titled "Relatório" (Report) from "Radiocef Studio". The window contains a header section with patient information and a table of measurements. The patient information includes: "Paciente: JVN8 - 1a. Avaliação", "Doutor(a): FALESTRA DR. ZAN", "Idade: 6 anos e 4 meses", "Data: 20/10/2006", and "Sexo: Masculino". The table lists the following measurement: "Distância atlanto-odontóide anterior" with a value of "4,61 mm" and a classification of "0,00". The window also features a toolbar with options like "Grade", "Cores nos fatores fora da média", "Acima", "Abaixo", "Diagnóstico Sumário", and "Fatores/Cefalograma".

Fatores	Valor Obtido	Norma Classif	Devios
1 Distância atlanto-odontóide anterior	4,61 mm	0,00	

Figura 28: Laudo emitido pelo Programa Radiocef, após a análise da DAO em flexão, em indivíduo do sexo masculino, de 6 anos e 4 meses, com medida DAO de 4,61mm.

4.2.5 Exemplo de Indivíduo com síndrome de Down com IAA

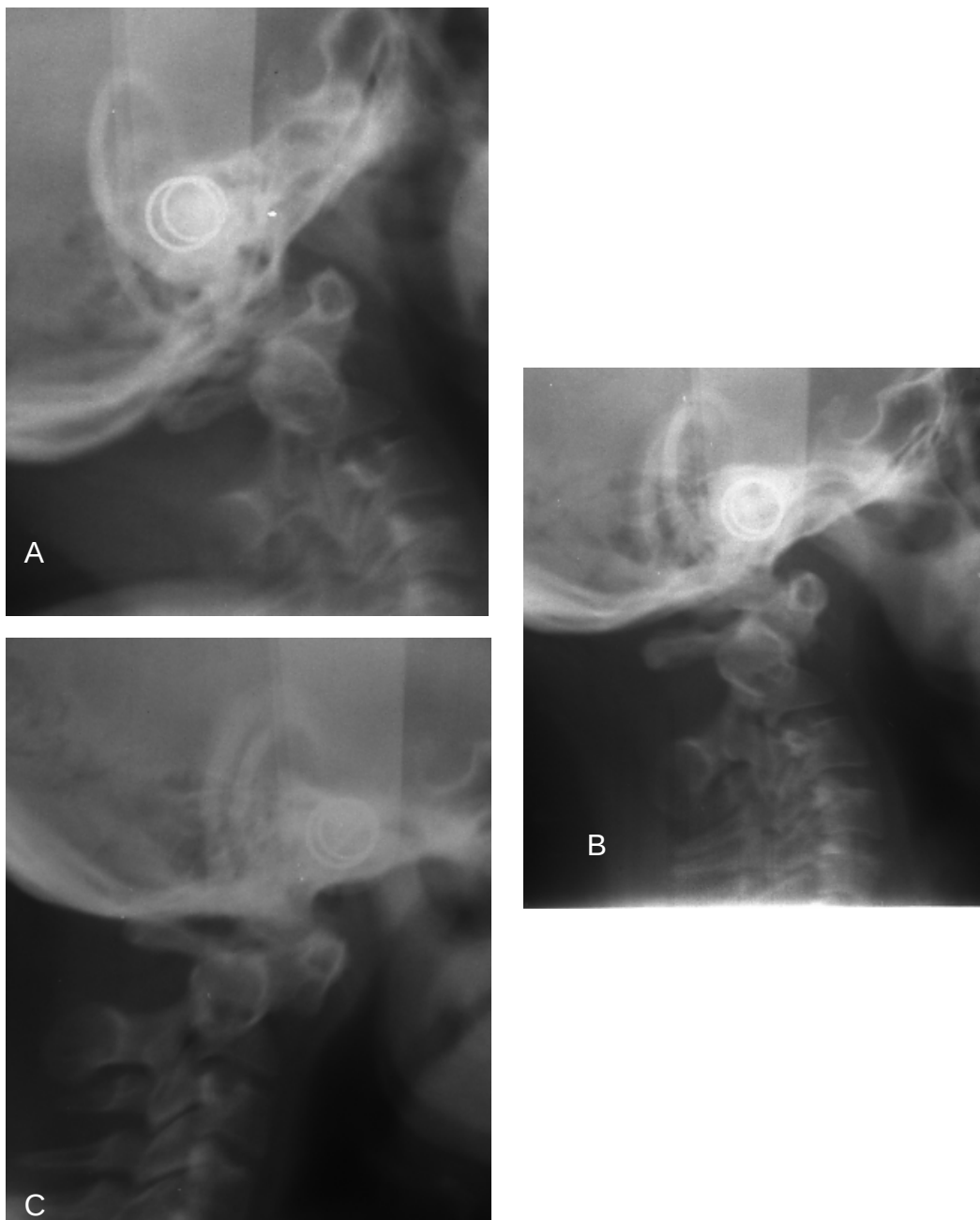


Figura 29: Exemplo de IAA, em indivíduo com SD do sexo feminino (n.68 GD), com 34 anos e 8 meses. (A) Posição de extensão com medidas DAO de 6,51/6,43mm; (B) em flexão com medidas de 6,16/7,33mm; e (C) em neutra com medidas de 7,25/6,72mm.

4.6 Análise Estatística

Para todas as análises estatísticas elaboradas neste trabalho foi estabelecido um nível de significância (quanto admitimos errar nas conclusões estatísticas, ou seja, o erro estatístico que estamos cometendo nas análises) de 0,05 (5%). Lembramos também que todos os intervalos de confiança construídos ao longo do trabalho, foram construídos com 95% de confiança estatística.

Foram utilizados os testes não paramétricos, pois as suposições iniciais para se utilizar testes paramétricos, como a normalidade da distribuição e a homocedasticidade (homogeneidade das variâncias) não foram consideradas satisfeitas. Desta forma, tivemos que optar pela utilização de testes não paramétricos.

Para medir a fidedignidade das medições foi utilizado o teste de Wilcoxon para comparar a 1^a. e 2^a. avaliação nas três incidências radiográficas.

Foi utilizado também a média, mediana, desvio padrão coeficiente de variação, quartis e intervalo de confiança. Lembrando que o teste não paramétrico não faz a comparação dos grupos pela média e sim pela posição dos dados. Mesmo não tendo utilizado a média para a comparação, podemos utilizá-la como estatística descritiva para entendermos o que ocorre nos resultados.

O Índice de Concordância de Kappa foi utilizado para medir o grau de concordância entre as duas avaliações, onde os valores obtidos das avaliações da DAO de cada indivíduo foram classificados em **Normal (até 4,5mm)** e **Alterado ($\geq 4,5\text{mm}$)**, de acordo com a metodologia aplicada. Essa foi mais uma das formas de verificarmos a homogeneidade das medições.

Para verificar a prevalência da suspeita da IAA primeiramente foi apresentamos a porcentagem e estatística “Var”, ou seja, o índice de variação em relação à média, ou seja a amplitude necessária para construir o intervalo de confiança. Podemos dizer que seja a margem de erro da proporção encontrada na amostra. Na verdade, esta estatística é o que chamamos de erro padrão.

Para a análise da prevalência de acordo com as faixas etárias a análise foi feita em duas etapas. A primeira mostrando a distribuição proporcional em todos os níveis de resposta (quantidade, porcentagem e índice de variação dois grupos). A segunda apresenta os p-valores destas comparações. Esta análise foi feita com relação às faixas etárias, sexo e três incidências radiográficas utilizadas (extensão flexão e neutra).

Para finalizar foi realizada a Regressão Logística para determinarmos um modelo (fórmula) com a qual poderemos prever a razão de chances de um indivíduo vir a ter IAA. Como variáveis explicativas foram utilizadas: sexo, idade, extensão, flexão, neutra.

A seguir mostraremos os coeficientes das variáveis para o modelo de Regressão Logística.

Quadro 4: Coeficientes das variáveis do modelo de Regressão Logística.

Variável	Coeficiente
Constante	-27,9855
Sexo	-0,8005
Idade	0,0526
Extensão	2,0785
Flexão	2,5670
Neutra	3,3580

Com estes coeficientes conseguimos elaborar o seguinte modelo:

$$IAA = \frac{\exp^{-27,9855 - 0,8005 * Sexo + 0,0526 * Idade + 2,0785 * Extensão + 2,5670 * Flexão + 3,3580 * Neutra}}{1 - \exp^{-27,9855 - 0,8005 * Sexo + 0,0526 * Idade + 2,0785 * Extensão + 2,5670 * Flexão + 3,3580 * Neutra}} + \varepsilon_i$$

Para testar a confiabilidade e/ou adequação do modelo, nós temos as estatísticas de Curva Halk e KS (Kolmogorov-Smirnov). Quanto mais próximo de 1 forem estes valores, melhor a adequabilidade do modelo. Assim, temos os seguintes valores:

Quadro 5: Valores de curva Halk e KS.

Estatística	Valor
Curva Halk	0,977
KS	0,999

Referências utilizadas para Estatística:

- Fonseca JS, Martins GA. Curso de Estatística. 6ª ed. São Paulo: Editora Atlas; 1996; 320 pag.
- Spiegel MR. Estatística Coleção Schaum. 3ª ed. São Paulo: Editora Afiliada; 1993; 640 pag.
- Vieira S. Bio Estatística Tópicos Avançados. 2ª ed. Rio de Janeiro: Editora Campus; 2004; 212 pag.
- Vieira S. Introdução à Bioestatística. Rio de Janeiro: Campus. 1991
- Maroco J. Análise Estatística com utilização do SPSS. 2ª ed. Lisboa: Editora Silabo; 2003; 508 pag.



Resultados

5- Resultados

Apresentaremos a seguir os gráficos e tabelas com os resultados, descrevendo a análise estatística aplicada em cada etapa.

Começaremos apresentando com a distribuição da amostra, de acordo com as faixas etárias e sexo.

Tabela 1: Distribuição dos indivíduos da amostra, de acordo com as faixas etárias e sexo.

	Masculino	Feminino	Total
Criança Até 12 anos	15	6	21
Jovem De 12 a 20 anos	13	14	27
Adulto Acima 20 anos	11	9	20
Total	39	29	68

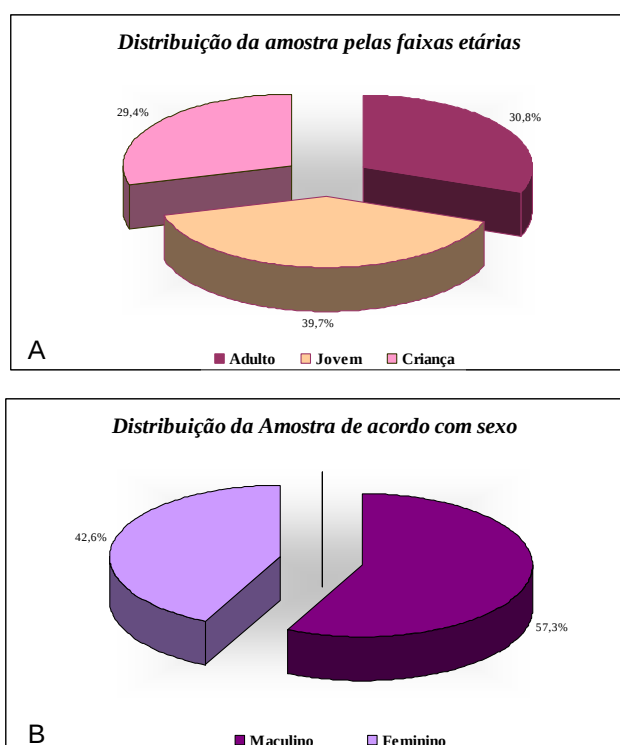


Figura 30: Distribuição da amostra de acordo com as faixas etárias (A) e de acordo com sexo (B).

A seguir apresentamos a tabela geral com todos os indivíduos da amostra, independente da idade e sexo, classificados por ordem de idade cronológica, com aqueles **sem marcação** correspondendo às medidas consideradas dentro do padrão de normalidade (até 4,5mm) e em **vermelho** aqueles com incidência de IAA ($\geq 4,5\text{mm}$) .

Tabela 2 - Primeira e segunda Medição da DAO, nas três incidências radiográficas (extensão, flexão e neutra).

Indivíduo	Idade	Extensão1	Extensão2	Flexão1	Flexão2	Neutra1	Neutra2
1. GAFF	02a 11m	1,50	1,85	2,00	2,33	3,00	2,89
2. HTCJr	03a 10m	3,03	3,54	2,58	3,65	3,83	3,54
3. ARC	05a 10m	3,07	3,19	2,79	3,03	2,44	2,44
4. GF	05a 10m	3,24	2,89	3,47	3,40	4,81	4,52
5. LAS	05a 5m	2,71	2,39	5,09	5,46	3,03	3,12
6. FLF	05a 7m	2,73	2,91	3,21	3,13	2,65	2,69
7. GIS	06a 1m	4,31	4,54	4,52	4,79	2,71	2,71
8. JVNS	06a 4m	1,73	1,75	4,61	4,81	4,54	4,29
9. RCMF	06a 9m	2,17	2,37	2,73	2,44	2,39	2,06
10. CAAG	06a 9m	4,00	4,09	1,82	1,93	4,68	4,52
11. TCOM	07a 4m	2,27	2,19	2,17	1,98	2,17	2,05
12. ECM	07a 7m	2,27	2,17	2,69	2,47	2,17	2,07
13. AVS	08a 2m	3,00	2,73	5,00	4,72	4,50	4,75
14. ASL	08a 5m	2,89	3,65	4,24	4,31	3,05	3,45
15. WRS	08a 5m	1,92	2,25	2,17	2,33	2,03	2,25
16. IOP	09a 0m	2,79	2,58	3,03	3,19	2,44	2,44
17. RCF	10a 7m	1,44	1,73	3,60	3,89	3,03	3,19
18. LSP	10a 9m	1,50	1,72	2,00	2,12	1,50	1,63
19. TEDT	11a 0m	4,01	4,54	4,81	4,88	4,12	4,45
20. TSFJr	11a 0m	2,58	2,89	4,40	4,29	3,79	3,54
21. VDVA	11a 8m	2,44	2,02	2,73	2,58	3,03	3,45
22. CMS	12a 11m	2,27	2,17	1,82	1,97	2,17	2,35
23. DR	12a 7m	2,44	2,74	2,65	2,37	3,21	2,98
24. JGMM	12a 7m	2,17	2,07	2,65	2,85	2,06	2,36
25. FMA	12a 9m	2,17	2,07	1,97	1,47	2,73	2,93
26. IMSM	13a 11m	3,03	3,19	2,65	2,87	2,39	2,59
27. RSO	13a 1m	3,39	3,05	3,57	3,89	2,03	3,05

*Avaliação da Instabilidade atlanto-axial em indivíduos com síndrome de Down
por meio de radiografias da coluna cervical*

28. EFC	13a 9m	1,69	1,51	8,83	7,80	5,40	6,44
29. LFL	14a 1 m	5,17	5,59	6,76	6,47	4,85	5,26
30. LDRP	14a 6m	1,69	1,82	2,17	1,92	1,40	1,52
31. APOR	15a 0m	2,73	2,58	4,81	4,79	2,71	3,05
32. LNS	15a 2m	5,51	4,52	6,36	7,33	6,00	5,46
33. KFBC	15a 3m	2,39	2,45	3,49	3,65	1,40	1,93
34. SAMA	16a 0m	3,19	2,91	2,27	2,44	3,39	3,34
35. ERO	16a 3m	0,96	1,12	1,02	1,18	1,69	1,43
36. KCS	16a 4m	2,65	2,63	2,65	2,70	2,73	2,71
37. VAS	17a 0m	2,14	1,97	1,97	1,61	2,14	2,38
38. MWM	17a 1m	1,92	1,57	2,27	2,47	2,71	2,65
39. SMG	17a 2m	1,69	1,89	2,79	2,57	2,89	2,93
40. LAMA	18a 0m	2,06	2,37	1,97	2,45	2,27	2,07
41. JESS	18a 10m	2,39	2,17	2,39	3,19	2,37	3,39
42. JSB	18a 2 m	1,69	1,53	2,68	2,53	2,27	2,33
43. AO	18a 7m	1,51	1,71	1,51	1,62	2,79	2,63
44. ISC	18a 7m	1,51	1,71	1,22	1,42	1,82	1,62
45. SFF	18a 7m	1,82	1,97	2,65	2,44	3,07	3,07
46. VMS	19a 10m	2,17	2,07	2,44	2,67	2,06	2,18
47. MSSG	20a 1m	1,69	1,73	2,44	2,27	2,36	2,15
48. PSG	20a 7m	1,51	1,32	1,82	1,93	2,39	2,18
49. WAL	21a 2m	1,97	2,42	2,39	2,57	2,14	2,37
50. VALN	21a 8m	2,39	2,73	0,76	1,12	1,40	1,35
51. TAC	22a 1m	1,97	2,08	2,44	2,63	1,07	1,35
52. LZDR	23a 0m	1,97	2,25	1,82	1,57	1,69	1,77
53. CAL	23a 6m	2,27	2,37	1,69	1,75	1,73	1,61
54. LON	23a 6m	1,97	1,93	1,44	1,57	1,35	1,63
55. PSG	24a 3m	1,44	1,75	2,44	2,58	2,58	2,73
56. JMPA	24a 4m	1,69	1,89	2,44	2,34	2,06	2,04
57. SRMS	24a 8m	2,17	2,58	2,44	2,93	1,40	1,75
58. EPLS	25a 8m	1,97	2,22	2,44	2,64	2,03	2,00
59. DCL	26a 6m	3,12	3,39	2,65	2,59	2,71	2,69
60. RSB	28a 3 m	2,17	2,27	2,73	2,53	2,06	2,17
61. MAA	30a 2m	4,85	4,09	3,95	3,96	5,00	5,12
62. RMGN	30a 4m	2,58	2,91	5,77	5,08	3,45	3,27
63. ARS	31a 7m	3,12	2,72	3,09	2,57	1,69	1,87
64. SLA	32a 1m	1,44	1,32	2,14	2,03	1,40	1,42
65. JRFG	32a 3m	6,51	6,43	8,16	7,33	4,79	5,12
66. ALAS	32a 7m	1,82	1,72	2,17	2,37	2,44	2,34
67. AGP	34a0m	1,97	1,77	2,39	2,42	2,39	2,51
68. GD	34a 8m	5,03	4,88	6,68	6,75	7,25	6,72

Em seguida, apresentamos os resultados medindo a **fidedignidade das medições da DAO**, para as quais foram utilizados o teste de Wilcoxon para comparar a 1ª. e 2ª. avaliação para as três incidências radiográficas (extensão, flexão e neutra).

Tabela 3 - Comparação das duas avaliações pelo teste de Wilcoxon para valores quantitativos das medidas DAO nas três incidências.

Avaliações	Extensão		Flexão		Neutra	
	1ª Aval	2ª Aval	1ª Aval	2ª Aval	1ª Aval	2ª Aval
Média	2,52	2,56	3,08	3,12	2,79	2,87
Mediana	2,22	2,26	2,65	2,575	2,44	2,61
Desvio Padrão	1,06	1,02	1,60	1,52	1,21	1,20
CV	42,2%	40,0%	51,8%	48,7%	43,5%	41,8%
Q1	1,82	1,88	2,17	2,32	2,06	2,07
Q3	2,92	2,90	3,51	3,71	3,06	3,29
N	68	68	68	68	68	68
IC	0,25	0,24	0,38	0,36	0,29	0,28
p-valor	0,148		0,300		0,095#	

Podemos verificar que, em nenhuma das três incidências radiográficas (extensão, flexão e neutra) existe diferença estatisticamente significativa entre as duas avaliações. Podemos afirmar que **as medições são homogêneas e/ou coesas**. Sendo assim as medidas são confiáveis.

Estes resultados estão representados no gráfico a seguir.

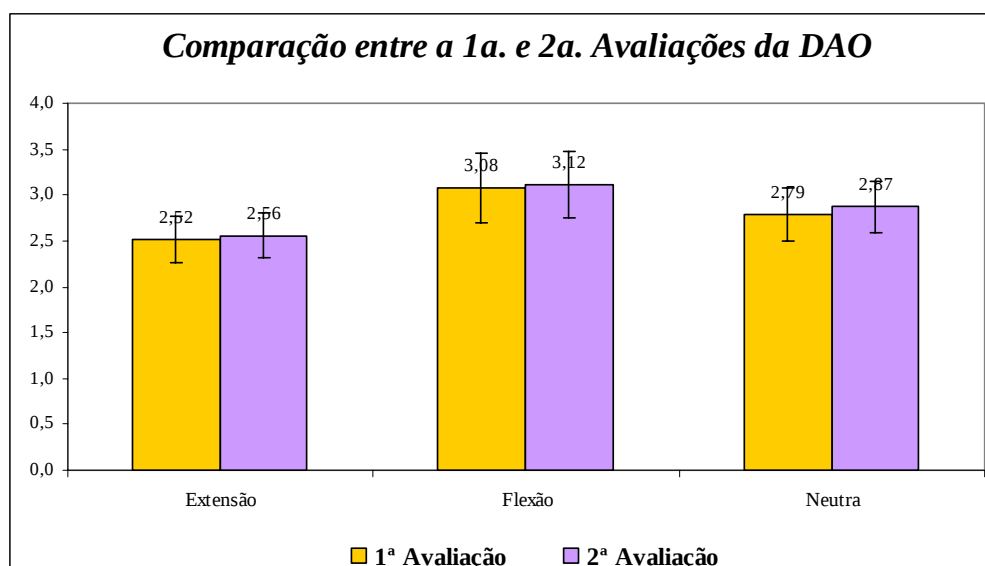


Figura 31: Comparação entre as duas avaliações da DAO, pelas três incidências radiográficas, mostrando a homogeneidade e confiabilidade entre as duas avaliações.

Abaixo, apresentamos os resultados do **grau de concordância** entre as medidas, onde os valores obtidos das avaliações da DAO de cada indivíduo foram classificados em **Normal (até 4,5mm)** e **Alterado (maior ou igual a 4,5mm)**. Para isso foi utilizado o Índice de Concordância de Kappa, o qual foi mais uma das formas de verificarmos a homogeneidade das medições.

Quadro 6: Índice de Concordância de Kappa

1ª Avaliação vs. 2ª Avaliação	
Kappa	100%
p-valor	<0,001*

Podemos notar que o índice de Kappa é altamente significativo, pois é igual a 100,0%, ou seja, é ótimo. Isso indica que não houve nenhuma discordância entre as duas avaliações. Esta é mais uma maneira de provarmos que as avaliações são consistentes.

Vamos apresentar agora a **prevalência de IAA**, ou seja, aqueles indivíduos com medidas DAO $\geq 4,5$ mm.

Tabela 4 - Prevalência de IAA.

Padrão	Qtde	%	var	p-valor
Alterado $\geq 4,5$ mm	15	22,1%	9,9%	<0,001*
Normal Até 4,5 mm	53	77,9%		
Total	68	100%		

Verificamos que existe diferença estatisticamente significativa entre os percentuais de Alterado ($22,1\% \pm 9,9\%$) e de Normais ($77,9\% \pm 9,9\%$), como mostra a Figura 32. Assim, o índice de IAA na amostra é de $22,1\% \pm 9,9\%$.

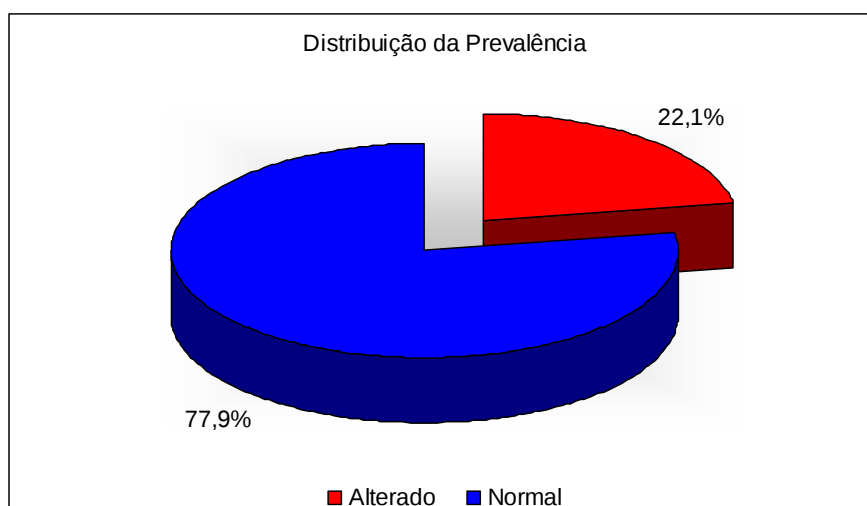


Figura 32: Prevalência de IAA.

Apresentamos a seguir a distribuição da **prevalência de IAA, de acordo com o sexo.**

Tabela 5 - Prevalência de IAA, de acordo com sexo.

Sexo	Alterado		Normal	
	Quantidade	%	Quantidade	%
Feminino	4	13,8%	25	86,2%
Masculino	11	28,2%	28	71,8%
Total	15		53	
p-valor	0,156		0,156	

Verificamos que não existe diferença estatisticamente significativa entre os sexos, embora os homens possuam percentual de IAA (Alterados) um pouco maior do que as mulheres, mas que a diferença não é considerada estatisticamente significativa.

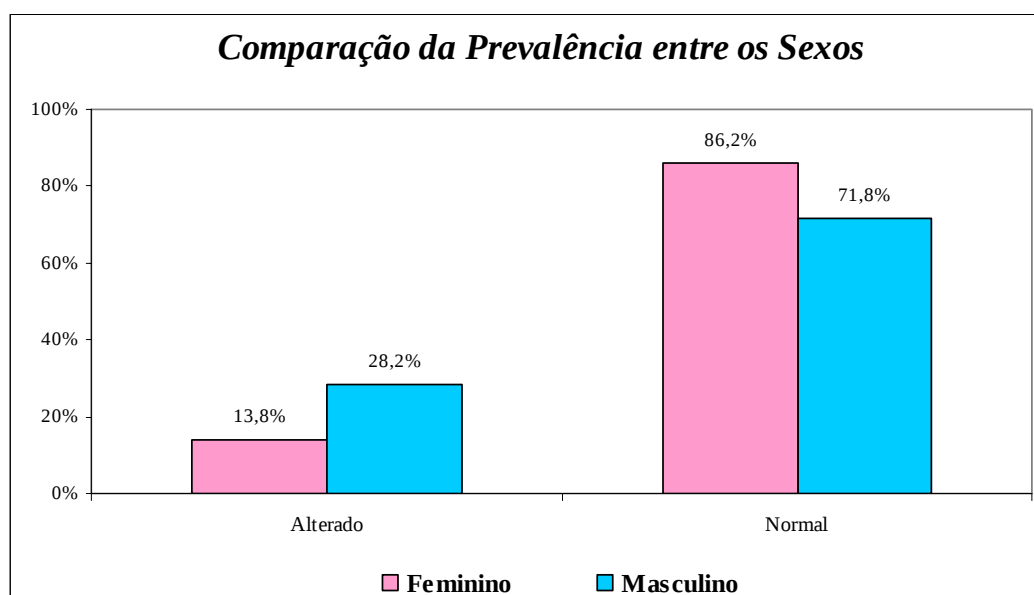


Figura 33: Prevalência de IAA de acordo com o sexo.

Tabela 6 - Distribuição da prevalência de acordo com o sexo.

	<i>Alterado</i>	<i>%</i>	p-valor = 0,011*
Feminino	4	26,6%	
Masculino	11	73,3%	
Total	15	100%	

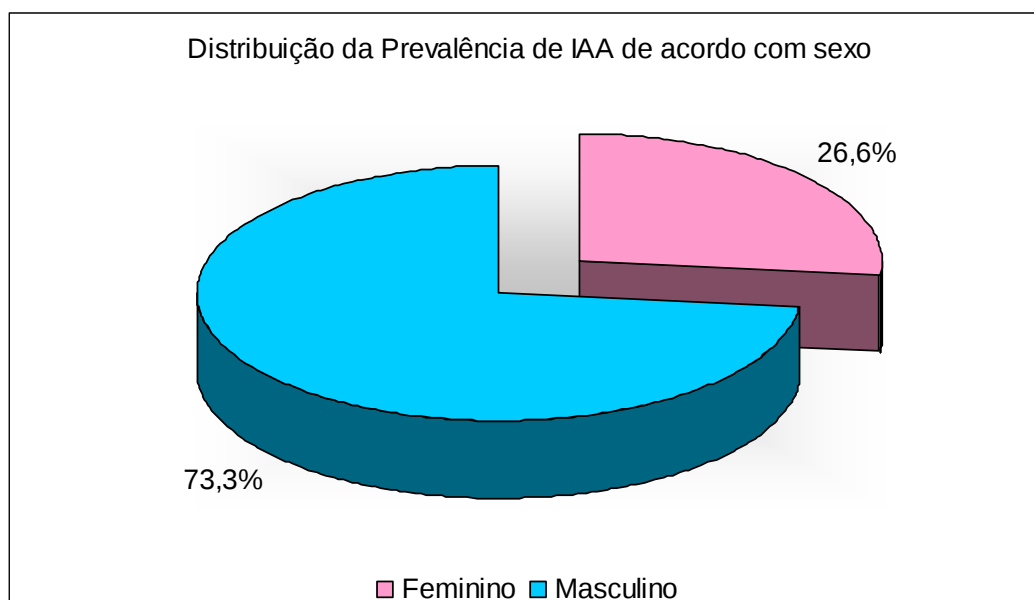


Figura 34: Distribuição da prevalência de IAA de acordo com sexo.

Apresentamos a seguir, a distribuição da **prevalência de IAA, de acordo com as faixas etárias**.

Tabela 7 - Prevalência de IAA, de acordo com as faixas etárias.

Faixa Etária	Alterado		Normal	
	Quantidade	%	Quantidade	%
Criança	7	33,3%	14	66,7%
Jovem	4	14,8%	23	85,2%
Adulto	4	20,0%	16	80,0%

Quadro 7: p-valores

Faixa Etária	Adulto	Criança
Criança	0,335	
Jovem	0,640	0,130

Como esta variável possui mais do que um nível de resposta, a análise é feita em duas etapas. A Tabela 7, nos mostra a distribuição proporcional entre todos os níveis de resposta. No entanto, para determinar se existe ou não diferença entre eles, é preciso compará-los todos dois a dois. Desta forma, o Quadro 7 traz somente os p-valores destas comparações. Neste Quadro, basta cruzar a informação de linha com a coluna para se obter o p-valor da comparação desejada.

Averiguamos que a faixa etária com maior porcentagem de Alterados são as Crianças (33,3%), mas que segundo o quadro de p-valores, não pode ser considerado um percentual estatisticamente diferente das faixas de Jovens (14,8%) e Adultos (20,0%).

O gráfico abaixo mostra a prevalência de IAA e normais entre os três grupos de faixas etárias, na qual foi dividida a amostra.

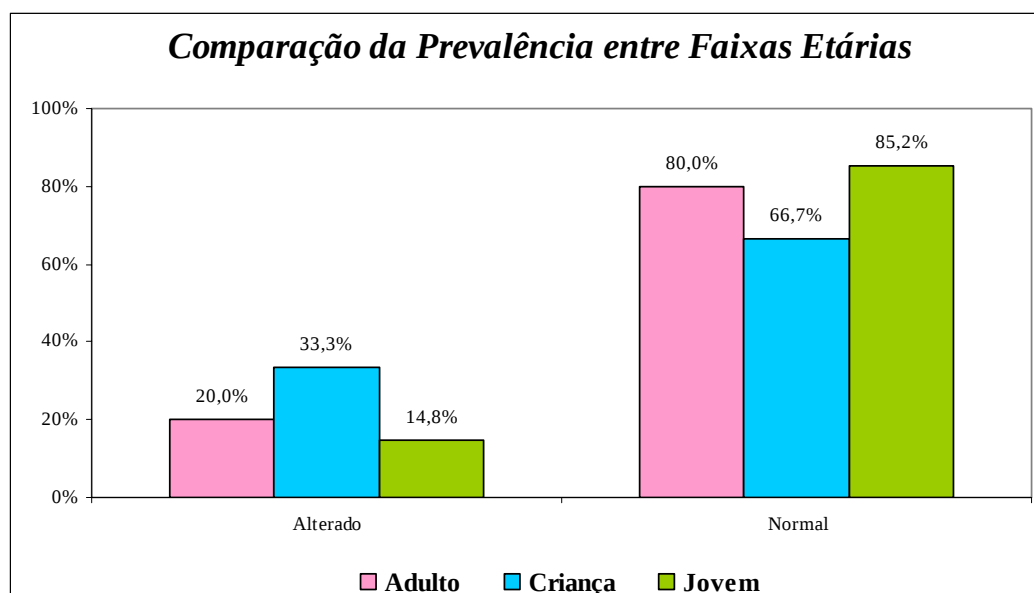


Figura 35: Prevalência de IAA, de acordo com as faixas etárias.

Apresentamos a seguir a distribuição da **prevalência de IAA, de acordo com cada incidência radiográfica (extensão, flexão e neutra)**

Tabela 8 - Distribuição da prevalência de IAA em cada incidência radiográfica.

Medidas	Extensão		Flexão		Neutra	
	Qtde	%	Qtde	%	Qtde	%
Alterado	5	7,4%	12	17,6%	10	14,7%
Normal	63	92,6%	56	82,4%	58	85,3%

Quadro 8: p-valores

Medidas		Extensão	Flexão
Alterado	Flexão	0,070#	
	Neutra	0,171	0,641
Normal	Normal	0,070#	
	Risco	0,171	0,641

p-valores

Legenda:

* **p-valores** considerados estatisticamente significativos perante o nível de significância adotado.

p-valores que por estarem próximos do limite de aceitação, são considerados que tendem a ser significativos.

Como esta variável possui mais do que um nível de resposta, a análise é feita em duas etapas. A primeira (Tabela 8), nos mostra a distribuição proporcional entre todos os níveis de resposta. No entanto para determinar se existe ou não diferença entre eles, é preciso compará-los todos dois a dois. Desta forma, o segundo quadro traz somente os p-valores destas comparações. Neste quadro (quadro 8), basta cruzar a informação de linha com a coluna para se obter o p-valor da comparação desejada.

Verificamos que na classificação de Alterado, a maior proporção ocorre na posição de Flexão com 17,6%, mas que segundo o quadro de p-valores, não pode ser considerado estatisticamente diferente dos percentuais das medidas de Extensão (7,4%) e Neutra (14,7%).

Para a classificação de Normal, a medida com maior percentual é Extensão com 92,6%, seguido por Neutra (85,3%) e Flexão com 82,4%, mas que segundo o quadro de p-valores, não existe diferença estatística entre estes percentuais.

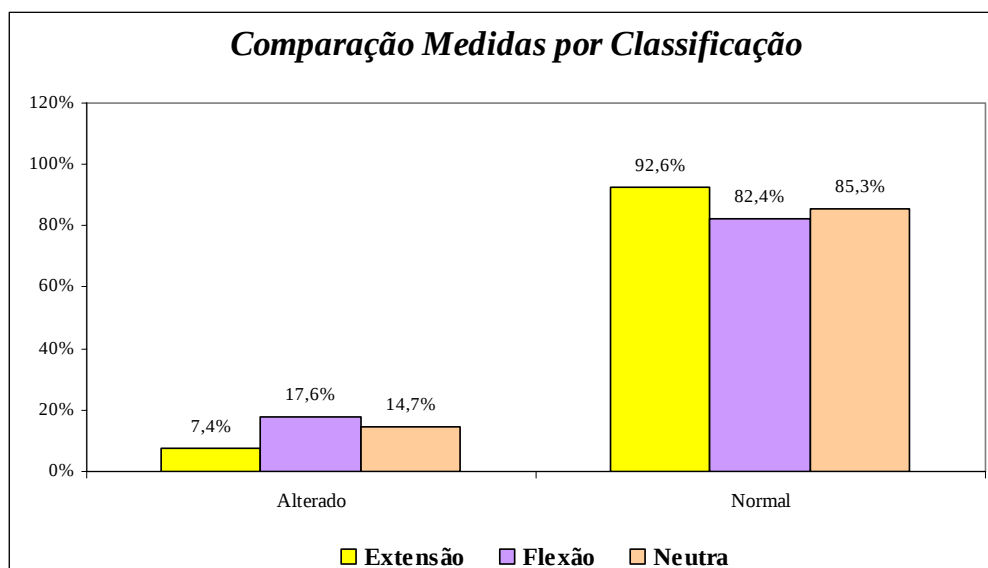


Figura 36 - Prevalência de IAA de acordo com as incidências radiográficas.

Apresentamos abaixo, apenas os indivíduos com medidas DAO $\geq 4,5$ mm, ou seja, aqueles com a IAA.

Tabela 9 - Indivíduos com medidas DAO $\geq 4,5$ mm, com IAA.

<i>Indivíduo</i>	<i>Idade</i>	<i>Entensão1</i>	<i>Extensão2</i>	<i>Flexão1</i>	<i>Flexão2</i>	<i>Neutra1</i>	<i>Neutra2</i>
09LFL	14a 1 m	5,17	5,59	6,76	6,47	4,85	5,26
11LNS	15a 2m	5,51	4,52	6,36	7,33	6,00	5,46
14JRFG	32a 3m	6,51	6,43	8,16	7,33	4,79	5,12
15GD	34a 8m	5,03	4,88	6,68	6,75	7,25	6,72
04JVNS	06a 4m	1,73	1,75	4,61	4,81	4,54	4,29
05CAAG	06a 9m	4,00	4,09	1,82	1,93	4,68	4,52
06AVS	08a 2m	3,00	2,73	5,00	4,72	4,50	4,75
08EFC	13a 9m	1,69	1,51	8,83	7,80	5,40	6,44
03GIS	06a 1m	4,31	4,54	4,52	4,79	2,71	2,71
07TEDT	11a 0m	4,01	4,54	4,81	4,88	4,12	4,45
02LAS	05a 5m	2,71	2,39	5,09	5,46	3,03	3,12
13RMGN	30a 4m	2,58	2,91	5,77	5,08	3,45	3,27
10APOR	15a 0m	2,73	2,58	4,81	4,79	2,71	3,05
12MAA	30a 2m	4,85	4,09	3,95	3,96	5,00	5,12
01GF	05a10m	3,24	2,89	3,47	3,40	4,81	4,52

Além dos dois grupos, normal e alterado, foi feita uma análise com os indivíduos que apresentaram medidas entre 3,5 e 4,5 mm, os quais foram considerados **grupo de risco**. Para efeito da análise estatística estes indivíduos estão incluídos no grupo do padrão de normalidade e correspondem a 5 indivíduos da amostra (7,4%).

Tabela 10 - Indivíduos na faixa de risco com medidas entre 3,5 e 4,5 mm.

<i>Indivíduo</i>	<i>Idade</i>	<i>Entensão1</i>	<i>Entensão2</i>	<i>Flexão1</i>	<i>Flexão2</i>	<i>Neutra1</i>	<i>Neutra2</i>
01HTCJr	03a10m	3,03	3,54	2,58	3,65	3,83	3,54
02ASL	08a 5m	2,89	3,65	4,24	4,31	3,05	3,45
03RCF	10a 7m	1,44	1,73	3,60	3,89	3,03	3,19
04TSFJr	11a 0m	2,58	2,89	4,40	4,29	3,79	3,54
05RSO	13a 1m	3,39	3,05	3,57	3,89	2,03	3,05

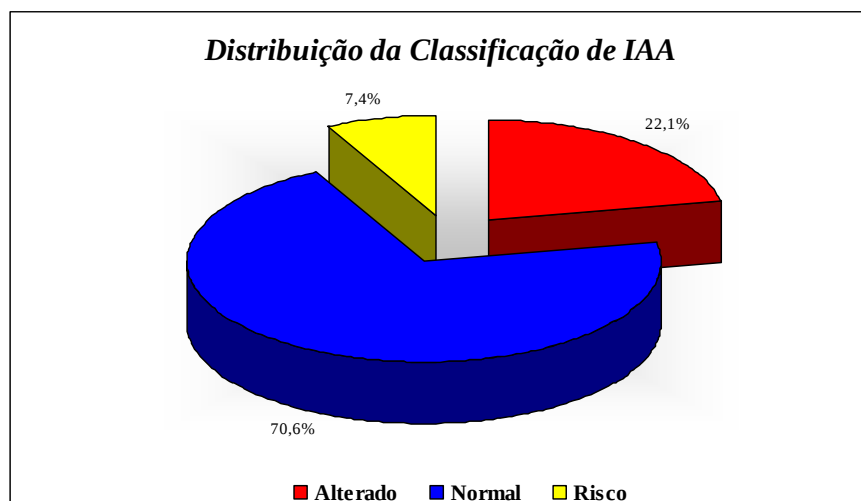


Figura 37: Classificação de IAA, considerando o grupo de risco.

Para finalizar, apresentamos na Figura 38 o modelo criado conforme as especificações no capítulo Material e Método com a análise estatística para predição da chance do indivíduo vir a ter IAA.

Simulação		
Variável	Valor	Probabilidade
Sexo		#N/D
Idade		
Extensão		
Flexão		
Neutra		

Figura 38: Modelo para predição da chance do indivíduo vir a ter IAA.

Podemos verificar que a adequabilidade do modelo é ótima, ou seja, ele está conseguindo prever com precisão a probabilidade do sujeito vir a ter IAA.

Por fim, nós executamos o modelo nos dados encontrados e medimos o percentual de concordância e discordância dos valores preditos para os valores observados. Com isso obtivemos uma Concordância de 99,4% e Discordância de 0,6%, o que demonstra mais uma vez que o modelo é muito bom.

Apresentamos a seguir alguns exemplos do modelo desenvolvido (Figuras 39, 40 e 41).

Simulação		
Variável	Valor	Probabilidade
Sexo	Homem	0,34%
Idade	5,70	
Extensão	2,73	
Flexão	3,21	
Neutra	2,65	

Figura 39: Exemplo da simulação do indivíduo da amostra nº 6 (FLF), do sexo masculino, com idade de 5 anos e 7 meses (GRUPO DE NORMAL).

Simulação		
Variável	Valor	Probabilidade
Sexo	Mulher	100,00%
Idade	5,10	
Extensão	3,24	
Flexão	3,47	
Neutra	4,81	

Figura 40: Exemplo da simulação do indivíduo da amostra nº 4 (GF), do sexo feminino, com idade de 5 anos e 10 meses (GRUPO DE IAA).

Simulação		
Variável	Valor	Probabilidade
Sexo	Homem	42,72%
Idade	8,50	
Extensão	2,89	
Flexão	4,24	
Neutra	3,05	

Figura 41: Exemplo da simulação do indivíduo da amostra n^o. 14 (ASL), do sexo masculino, com idade de 8 anos 5 meses (GRUPO DE RISCO).



Discussão

6 – Discussão

Primeira Parte – Trabalho Assistencial

Para ajudar a manter saúde, promover a inclusão social e elevar a auto-estima, a prática de esportes tem sido recomendada aos indivíduos com SD e para isso a maioria das instituições sociais oferece algum tipo de atividade física como entretenimento e lazer.

Os indivíduos com SD apresentam inúmeras alterações físicas e mentais e algumas delas podem levar a sérias conseqüências, que, muitas vezes não apresentando sinais ou sintomas, podem levar a danos irreversíveis.

É com esse pensamento que se justifica a realização dos exames radiográficos da coluna cervical para avaliar a presença ou não da IAA, pois ela é uma anormalidade, quase sempre assintomática, mas com conseqüências graves, podendo levar a hemiplegia ou quadriplegia.

Sabendo da existência das instituições com SD na região, sabendo também que essas instituições geralmente oferecem atividades

esportivas e recreativas a seus participantes, e já tendo visto apresentações teatrais de dança de indivíduos com SD, surgiu a idéia de oferecer o atendimento preventivo.

A ASIN de São José dos Campos já conhecia o problema, pois foi presidida durante 20 anos por um médico pediatra experiente, conhecedor da anormalidade e que cuidou para que seus membros realizassem os exames, mesmo porque a ASIN oferece um tipo de atividade recreativa com apresentações de teatro fora da instituição, além da atividade física que é a “Dança de rua”, em que os participantes fazem movimentos bruscos e rápidos com a cabeça e pescoço. Muitos de seus colaboradores são pais dos deficientes.

A APAE, é a instituição com maior número de usuários, e trabalha em parceria com a Prefeitura de São José dos Campos num sistema de convênio. A coordenadora técnica não conhecia a anormalidade e a instituição possui apenas um Psiquiatra contratado, e toda assistência médica é feita fora da APAE pelo atendimento normal que a Prefeitura oferece.

A ASPAD também não conhecia a anormalidade. No entanto, a receptividade foi maior e a instituição se mostrou mais interessada em participar do trabalho. O exame foi realizado com quase todos os associados da sua instituição. Ela é mantida pela Secretaria de Assistência Social da Prefeitura de Jacareí e Governo Federal, mas mesmo assim faltam recursos. Para ajudar nas despesas, mantêm uma barraca diária na cidade com venda de bolinhos que é feito na própria instituição. Para atendimento das crianças, eles mantêm contratadas uma Psicóloga, duas Fonoaudiólogas e uma Fisioterapeuta. Além disso, é mantida uma piscina aquecida na instituição onde recebem aulas com professor quatro vezes por semana, onde todos participam. Para assistência médica, contam com a ajuda de médicos voluntários que se dispõem a atender os indivíduos com SD, quando necessário.

Segundo o depoimento de uma advogada, mãe de um jovem com SD da ASPAD, quando o trouxe para o atendimento: “São tantos os problemas que as crianças apresentam quando nascem, que a nossa preocupação maior é saber se eles vão andar, se vão falar, como vão crescer, que outras doenças acabam sendo deixadas de lado. Mas nem por isso devemos ignorá-las...”

Como são instituições mantidas pelo governo municipal e federal, faltam recursos, e nem sempre é possível atender todas as necessidades. Houve muita dificuldade em poder oferecer o atendimento e fazer chegar a informação até os pais, que era feito por meio da assistente social e envio de cartas. Para a realização dos exames radiográficos era necessária a autorização prévia dos responsáveis e além disso, muitos pais ou responsáveis trabalhavam e era difícil trazer o deficiente até a Faculdade. Muitas vezes, havia falta de interesse, talvez por total desconhecimento do problema.

Assim, chegamos a atender 82 pacientes das três instituições, mas 15 dos prontuários foram eliminados do total da amostra, conforme esclarecido no capítulo do Material e Método.

Como resultado final, pudemos sentir um retorno positivo, principalmente da ASPAD. Todos receberam orientação e atendimento preventivo, e acreditamos que o trabalho tenha ajudado, principalmente aqueles que apresentaram a anormalidade, pois irão fazer suas atividades físicas, recreativas e esportivas com mais cuidado.

Segunda Parte – Trabalho Experimental

Discutiremos agora a parte experimental onde abordamos cada Tabela e Gráfico apresentado no capítulo dos Resultados.

Amostra

Pode-se verificar pela Tabela 1 e Figura 30 que a amostra com 68 indivíduos, apresenta 39 (57,3%) indivíduos do sexo masculino e 29 (42,6%) do sexo feminino, distribuídos em três grupos de idade: criança (até 12 anos); jovem (de 12 a 20 anos) e adulto (acima 20 anos), de acordo com dados demográficos do IBGE.

Na Tabela 2, estão representados todos os indivíduos da amostra, classificados por idade cronológica, com as duas avaliações da DAO em extensão, flexão e neutra, dando uma visão geral da amostra, onde estão marcados em vermelho aqueles indivíduos com medidas $\geq 4,5\text{mm}$, com IAA.

Metodologia – programa RADIOCEF

Para obter uma medida mais acurada da DAO optamos por utilizar um método computadorizado, uma vez que em toda a literatura consultada para esta pesquisa os autores não relataram o método utilizado para avaliação das medidas. Optamos em adotar o programa Radiocef, o qual já existe no mercado odontológico há bastante tempo e tem bastante credibilidade, além de permitir a criação de novas ferramentas de avaliação. Todos os trabalhos consultados se restringem apenas em dizer que fizeram a avaliação, e as controvérsias giram em torno do valor adotado para isso.

Valor da DAO utilizado

Os valores adotados na literatura para considerar a presença de IAA variam entre 4 e 5mm. Tishler e Martel¹⁴⁵, 1965, os primeiros a estabelecer medidas consideravam a IAA quando a DAO fosse $\geq 5\text{mm}$, assim como Pueschel e Scola¹⁰⁸, 1987, Van Dyke et al.¹⁴⁷, 1988, Nader-Sepahi et al.⁹⁵, 2005. Outros estudos como os de Elliott et al.⁴⁵, 1988, Cremers et al.³⁷, 1993, Morton et al.⁸⁷, 1995, adotaram medida $\geq 4\text{mm}$. No entanto, o Comitê de Medicina Esportiva da Academia Americana de Pediatria¹⁰, 1984, Msall e al.⁸⁸, 1990, Brockmeyer²⁵, 1999, Matos⁷⁷, 2005, adotaram valores $\geq 4,5\text{mm}$ para considerar a presença de IAA. Nesta pesquisa foi adotado como critério para avaliação da DAO o valor estabelecido pela Academia Americana de Pediatria¹⁰, ou seja, $\geq 4,5\text{mm}$.

Existem alguns autores que adotaram medidas diferentes para crianças e adultos. Barros Filho et al.¹⁷, 1998, utilizaram dois parâmetros em suas avaliações, adotando $\geq 5\text{mm}$ nos indivíduos menores de 15 anos e $\geq 3\text{mm}$ nos com mais de 15 anos de idade. Ali et al.⁵, 2005, também reconheceram como limite de normalidade da DAO valor de 4mm até 15 anos, e acima de 15 anos valores $\geq 3\text{mm}$. Entretanto, não justificaram o motivo desse critério de avaliação.

De acordo com Matos⁷⁷, 2005, a medida radiográfica da DAO tem sido considerada o indicador mais fidedigno para avaliação da IAA. Adotou em sua pesquisa outra classificação para DAO e considerou medidas até 4,5mm como padrões de normalidade (Tipo I); entre 4,5 a 6mm como sugestiva de IAA (Tipo II); e acima de 6mm como IAA franca (Tipo III).

Por outro lado, para Morton et al.⁸⁷, 1995, a avaliação da IAA pela medida DAO é em certo ponto de vista incorreta, pois a definição aceita para IAA é de uma medida entre 4 e 4,5mm, entretanto uma distância absoluta menor que 4,0mm numa criança deve ser entendida

como estável. Mas isso não é tão fácil assim, pois estabilidade ou instabilidade é um processo dinâmico e uma DAO de 5mm que permanece constante entre flexão e extensão não é uma IAA, no entanto, uma DAO de 1,0mm em extensão e 4mm em flexão é considerada instável, segundo os autores.

Apesar das controvérsias, mesmo alguns autores terem adotado medidas diferentes para crianças e adultos (Barros Filho et al.¹⁷, 1998, Ali et al.⁵, 2005), a maioria utilizou uma única medida nas suas pesquisas (Puerschel e Scola¹⁰⁸, 1987, Academia Americana de Pediatria¹⁰, 1984, Puerschel et al.¹¹², 1988, Elliott et al.⁴⁵, 1988, Cremers et al.^{36,37}, 1993, Matos⁷⁷, 2005). Mesmo nos trabalhos mais recentes de Ali et al.⁵, 2005, Boëchat et al.²¹, 2006, Casas et al.²⁸, 2006, nota-se que ainda não existe uma única medida estabelecida internacionalmente para a avaliação da DAO e, de maneira geral, os valores estão entre 4 e 5mm, tanto para crianças quanto para adultos.

Fidedignidade das avaliações

A partir dos valores das medidas DAO estabelecidas como **normal** até 4,5mm e **alterado** $\geq 4,5$ mm, as avaliações foram feitas por duas vezes. Conforme apresentado na Tabela 3 e Figura 31, o teste de Wilcoxon aplicado para medir a fidedignidade das medições para comparar a 1ª. e 2ª. avaliações para as três incidências não apresentou diferenças estatisticamente significantes, mostrando que as medições são homogêneas e portanto confiáveis.

Os valores foram submetidos também a outro teste, conforme mostra o Quadro 6, para verificar o grau de concordância entre as medidas, em que o índice de concordância de Kappa foi altamente significativo, indicando que não houve discordância entre as duas avaliações, mostrando que as avaliações são consistentes.

Prevalência IAA

Sendo assim, podemos verificar pela Tabela 4 e Figura 32, que dos 68 indivíduos analisados, a prevalência de IAA encontrada neste trabalho foi de 15 (22,1%) indivíduos e 53 (77,9%) sem IAA, consideradas as medidas $\geq 4,5\text{mm}$.

Para facilitar as comparações com a literatura consultada, a prevalência de IAA encontrada entre os diversos autores pode ser analisado no Quadro 9, a seguir:

Quadro 9: Prevalência de IAA entre alguns autores pesquisados.

Autor	n	Idade	n IAA	%	DAO
Spitzer et al. ¹³⁹ , 1961	29	8 a 49	9	31%	Não adotou
Tishler e Martel ¹⁴⁵ , 1965	18	2 a 56	4	22%	5mm
Martel e Tishler ⁷⁴ , 1966	70	2 a 56	15	27%	5mm
Pueschel et al. ¹⁰⁷ , 1984	236	2 a 28	40	17%	5mm
Pueschel e Scola ¹⁰⁸ , 1987	404	2 a 42	59	14,6%	5mm
Elliott et al. ⁴⁵ , 1988	67	4 a 15	7	10%	4mm
	94	>15	2	2%	
Van Dyke et al. ¹⁴⁷ , 1988	34	5 a 21	3	9%	5mm
Cremers et al. ³⁶ , 1993	282	4 a 20	91	32,2%	4mm
Cremers et al. ³⁷ , 1993	279	6 a 17	41	15%	4mm
Com fator magnificação			88	32%	
Sem fator magnificação					
Ali et al. ⁵ , 2005	44	15 a 45	8	18%	3mm
Matos ⁷⁷ , 2005	80	5 a 15	18	22,5%	4,5mm
Casas et al. ²⁸ , 2006	37	5 a 47	3	8,1%	4,5mm
Nesta Pesquisa, 2007	68	2 a 34	15	22,1%	4,5mm

Nossos resultados estão de acordo com a literatura consultada, pois de maneira geral a IAA foi encontrada numa faixa entre 10 a 30%.

Spitzer et al.¹³⁹, 1961, encontraram 31%, mas se limitaram a verificar a anormalidade, sem estabelecer qualquer critério para análise. A partir dos trabalhos de Tishler e Martel¹⁴⁵, 1965, foi adotado um primeiro valor para DAO como anormal. Os autores encontraram 22% da DAO acima de 5mm em sua primeira pesquisa com uma amostra de 18 indivíduos. Em seguida, no ano de 1966, ampliaram a amostra para 70 indivíduos encontrando IAA em 27%, em ambas pesquisas, valores próximos aos encontrados neste trabalho.

Em 1984, Pueschel et al.¹⁰⁷, apresentaram uma pesquisa com 236 indivíduos tendo encontrado IAA em 40 (17%) indivíduos, utilizando a DAO de 5mm. Dos 40 afetados, 7 tinham IAA sintomática com significantes achados neurológicos positivos, como anormalidade na marcha, hiperreflexia, inclinação da cabeça, torcicolo e outros sintomas. Ralatarem que é importante identificar as crianças sintomáticas com esta desordem tão cedo quanto possível para que a intervenção cirúrgica apropriada possa prevenir futuras injúrias neurológicas. Se as crianças com SD e IAA sintomática forem atendidas com medidas médicas corretas e serviços cirúrgicos, elas estarão aptas para ter suas funções normais.

Pueschel e Scola¹⁰⁸, 1987, apresentaram outra pesquisa, com 404 indivíduos com SD e encontraram IAA em 59 (14,6%), dos quais 53 (13,1%) eram assintomáticos e 6 (1,5%) eram sintomáticos. Nas duas pesquisas destes autores, a prevalência de IAA foi menor que nossos resultados (22,1%), embora tenham estabelecido a DAO de 5mm, mas mesmo assim sua prevalência está na faixa dos 10 a 30% abordado na literatura.

Targgard et al.¹⁴¹, 2000, ao avaliarem 36 indivíduos com SD, em que todos apresentavam anormalidades na junção crânio vertebral

(JCV), encontraram 23 casos de IAA, o que mostra que das anormalidades da JCV, a IAA é a mais comum. Embora os autores tenham encontrado prevalência de IAA, não é possível comparar com os resultados desta pesquisa, devido à característica da amostra utilizada pelos autores, uma vez que não analisamos as anormalidades da articulação crânio vertebral. Apenas comprova que a presença de anormalidades aumenta a possibilidade do indivíduo apresentar IAA ou outras instabilidades das articulações crânio vertebrais.

Em outro trabalho, Cremmers et al.³⁷, 1993, foi o único autor que estabeleceu fator de magnificação para análise radiográfica da IAA. Assim, adotando medida DAO >4mm, encontraram prevalência de IAA de 15% quando consideraram o fator de magnificação, mas prevalência de 32% sem o fator de magnificação.

Numa pesquisa mais recente realizada no Kuwait, Ali et al.⁵, 2005, encontraram IAA em 8 (18%) dos 44 indivíduos analisados, embora tenham utilizado medida DAO >3mm, num grupo apenas acima de 15 anos, resultados menores que os encontrados nesta pesquisa.

Matos⁷⁷, 2005, avaliando 80 crianças da cidade de Salvador - BA, entre 5 e 15 anos, encontrou IAA em 18 (22,5%) indivíduos, resultados, em porcentagem, iguais aos deste trabalho. Encontrou entre os 80 indivíduos com SD avaliados, 6 indivíduos (7,5%) com DAO maior do que 6mm (Tipo III), 12 indivíduos (15%) entre 4,5 e 6mm (Tipo II) e 62 indivíduos (77,5%) tinham DAO menor do 4,5mm (Tipo I), portanto sem IAA.

Casas et al.²⁸, 2006, fizeram um estudo longitudinal, avaliando 37 indivíduos com SD entre 5 a 47 anos na cidade de Florianópolis - SC. Dos 37 indivíduos, 13 retornaram para reavaliação após 5 anos. Encontraram três indivíduos com IAA, sendo que um deles já apresentava a anormalidade na primeira avaliação. Afirmaram que apesar dos dois novos casos de IAA, não houve quaisquer alterações no exame neurológico. De acordo com a opinião dos autores, a IAA é uma

alteração peculiar da SD e não apresenta relação com a prática esportiva. Também não há evidências científicas da necessidade do “screening” radiográfico preconizado pela Divisão Médica das Olimpíadas Especiais, sendo que o exame clínico é o mais importante para o acompanhamento desses pacientes. De acordo com os autores *“A presença ou não de IAA radiográfica não deve ser utilizada como parâmetro para afastar esses pacientes das atividades esportivas, pois isto só prejudica a socialização e o desenvolvimento neuropsicomotor desses indivíduos.”*

Assim também para Davidson⁴¹, 1988, Cremers et al.³⁶, 1993, após pesquisa com crianças com SD com um ano de prática esportiva, concluíram que pelos seus achados não há necessidade dos exames radiográficos para a prática de esportes, alegando que não há razão para fazer as crianças com SD pararem de praticar certos esportes. Para Taylor e Walter¹⁴³, 1996, também consideraram desnecessário os exames, pois pelas suas conclusões um indivíduo com SD não está sujeito a sofrer injúria do cordão espinhal por um simples acidente traumático.

Tanto Pueschel e Scola¹⁰⁸, 1987 quanto Elliott et al.⁴⁵, 1988 assim como O'Connor et al.⁹⁸, 1996, afirmaram que existem recomendações suficientes para indicar os exames radiográficos para avaliar a IAA nos indivíduos com SD. Com isso é possível prevenir os danos no cordão espinhal antes que ocorra, principalmente nos casos assintomáticos. Cerca de 85% dos indivíduos com SD não são atingidas pela IAA e podem praticar qualquer tipo de esporte. Os outros 15% geralmente são assintomáticos e devem ser restringidos de esportes de contato que coloquem em risco a região da cabeça e pescoço. Eles recomendam os exames a partir dos 5 anos em todas criança com SD e repetição aos 10 anos. Cuidados especiais devem ser tomados com aquelas que apresentarem anormalidades anatômicas como hipoplasia do odontóide ou os *acessorium*. Concluem que mais de 85% da população com SD que não apresenta IAA e pode participar de todos os programas

de educação física e atividades esportivas, e que o Especial Olímpico¹³⁷ deve tomar as precauções necessárias antes das atividades esportivas.

Embora as controvérsias persistam até o momento entre os autores, tanto o Departamento das Olimpíadas Especiais dos Estados Unidos¹³⁷, como o Special Olympics Brasil¹³⁶ continuam solicitando os exames radiográficos da coluna cervical para inspeção da IAA antes da participação dos atletas com SD.

Prevalência de acordo com sexo

Quando avaliamos a prevalência de acordo com o sexo, podemos verificar pela Tabela 5 e Figura 33 a prevalência da IAA neste trabalho, distribuídas de acordo com o sexo. Dos 39 indivíduos do sexo masculino pesquisados, 11 (28,2%) apresentam IAA, e dos 29 indivíduos do sexo feminino encontramos 4 (13,8%) com IAA, portanto maior prevalência no sexo masculino do que feminino.

Pela Tabela 6 e Figura 34, podemos notar que do total dos 15 indivíduos com IAA encontrados nesta pesquisa, 11 (73,3%) são do sexo masculino e 4 (26,6%) são do sexo feminino.

Comparando com os outros autores, podemos verificar que Pueschel & Scola, 1987, encontraram 57,1% para o sexo masculino e 42,8% para o sexo feminino, assim como Elliott et al.⁴⁵, 1988, que encontraram no total da pesquisa entre crianças e adultos, 55,5% de IAA entre os homens e 44,4% entre as mulheres. Ambos encontraram maior prevalência no sexo masculino, como os resultados desta pesquisa.

Ao contrário dos nossos resultados, Matos⁷⁷, 2005, encontrou maior prevalência para os indivíduos do sexo feminino com 12 indivíduos com IAA (66,6%) e 6 do sexo masculino (33,3%), de um total de 18 indivíduos com IAA.

Ali et al.⁵, 2005, encontraram maior tendência nos homens (20,6%) do que mulheres (13%), mas afirmaram que a diferença não é estatisticamente significativa. Os autores não especificaram o número de atingidos em cada sexo.

Prevalência de acordo com faixas etárias

Podemos verificar pela Tabela 7 e Gráfico 35 a prevalência de IAA encontrada neste trabalho de acordo com as faixas etárias. Assim, encontramos IAA em 7 (33,3%) das 14 crianças, 4 (14,8%) dos 23 jovens e 4 (20,0%) dos 16 adultos analisados.

Verificamos que proporcionalmente existe uma porcentagem ligeiramente maior nas crianças do que nos jovens e adultos. Uma provável explicação para isso é que em alguns casos pode acontecer do processo odontóide não estar totalmente formado.

Pueschel et al.¹¹², 1992, num estudo longitudinal para avaliar se a IAA é progressiva ou não avaliaram 141 indivíduos. Os resultados mostraram que ocorreu apenas uma mínima mudança (de 1 a 1,5 mm) da DAO ao longo do tempo em 130 (92%) dos indivíduos com SD. Oito indivíduos (8%) tinham mudanças com intervalos acima de 2 a 4mm, entretanto, nenhum desses indivíduos apresentou sintomas clínicos. A análise dos dados obtidos pelos vários grupos (masculino, feminino, várias idades, com e sem IAA) não mostrou alterações significantes nos valores da DAO nas sucessivas radiografias. Relataram que em três pacientes em que as radiografias iniciais foram feitas de 3 a 6 anos de idade mostraram o processo odontóide não totalmente desenvolvido o que dificultou a interpretação acurada. Mesmo assim, os autores recomendam os exames radiográficos da coluna para averiguar IAA a partir dos 5 anos de idade.

Martel e Tishler⁷⁴, 1966, ao analisarem 70 indivíduos, encontraram IAA entre 2-15 anos em 10 indivíduos (14,2%), entre 16-37 anos em 4 (5,7%) e 42-56 anos em 1 (1,4%), ou seja, encontraram maior prevalência entre os jovens.

Puerschel e Scola¹⁰⁸, 1987, ao analisar 404 indivíduos, não encontraram diferenças estatisticamente significante entre os vários grupos de idades, tendo encontrado para as idades entre 6-10 (n=87) **17,2%**; 11-15 (n=54) **14,8%**; 16-20 (n=80) **13,8%**; 21-25 (n=76) **14,5%** e 26-30 (n=59) **16,9%**. O grupo entre 1-5 foi excluído por apresentar número pequeno de crianças.

Para Elliott et al.⁴⁵, 1988, analisando indivíduos com SD encontraram no grupo até 15 anos (n=67) **10%**. Do grupo com idade acima de 15 anos (n=94) encontraram apenas **2%**. Nesse caso, também encontraram prevalência maior nas crianças do que adultos, resultados semelhantes aos desta pesquisa.

Taylor e Walter¹⁴³, 1996, alegaram que a IAA não pode ser diagnosticada acuradamente antes dos 6 anos, mas que a RDA (Riding for the Disabled Association of Australia) não permite participantes antes dessa idade e solicita que um formulário seja preenchido por um médico antes que as crianças com SD participem de esportes. Radiografias da coluna cervical são obrigatórias e de acordo com o formulário, devem ser feitas por razão de segurança baseadas em razões médicas e legais.

Para Boëchat et al.²¹, 2006, é importante salientar que o primeiro “*screening*” radiográfico não deve ser realizado muito precocemente, por causa das características da ossificação do atlas e do áxis, que podem provocar erro de interpretação da DAO e do aspecto do odontóide levando, em alguns casos, à repetições do exame e, conseqüentemente, à exposição aos raios X. No entanto, relataram que no IFF-Fiocruz exames radiográficos são realizados em todos os pacientes com três anos de idade e a DAO é considerada normal quando menor ou igual a 4mm.

Prevalência de acordo com extensão, flexão neutra

Na Tabela 8 e Figura 36 estão apresentadas a prevalência de acordo com as três incidências radiográficas utilizadas. A posição de flexão com 17,6% é que mais apresenta valores DAO acima de 4,5mm, caracterizando IAA, seguida da posição neutra com 14,7% e em extensão com 7,4%.

Na pesquisa de Pueschel e Scola¹⁰⁸, 1987, dos 404 indivíduos avaliados, encontraram valores da DAO maiores que 5mm em 12,4% em flexão, em 9,6% em neutra e em 5,4% em extensão. Para os autores, como na posição de flexão o atlas se move anteriormente e os ligamentos transversos do atlas ficam estreitados ao máximo, essa posição pode ser considerada a mais apropriada para identificar a IAA do que outras posições. O aumento da frouxidão do ligamento transversal pode não ser visto nas radiografias que são obtidas em posição neutra e extensão. Então, para evitar radiação desnecessária, nós poderíamos arguir que seria suficiente utilizar radiografias apenas em flexão para fazer o diagnóstico da IAA. Entretanto, em 15 pacientes, foi encontrado DAO ≥ 5 mm em posição neutra e/ou extensão, quando em flexão era < 5 mm. Esses 15 pacientes não teriam diagnóstico de IAA se fosse feita apenas radiografias em flexão. Portanto, os autores sugerem que sejam feitas as três incidências para um correto diagnóstico da IAA.

Conforme pode ser visto na Tabela 9, em nossa pesquisa, encontramos 4 indivíduos com IAA, com valores DAO $> 4,5$ mm nas 3 posições; 4 indivíduos com IAA em flexão e neutra; e 2 indivíduos com IAA em flexão e extensão. Três indivíduos apresentam IAA apenas em flexão, mas em 2 indivíduos em flexão não ocorreu. Portanto, concordamos com as observações de Pueschel e Scola¹⁰⁸, 1987, da necessidade da realização das três incidências, pois embora a posição de flexão seja a que mais evidencia a IAA, pode ocorrer algum caso em que

ela não evidencie, ocorrendo apenas nas outras posições. Então, como os próprios autores relataram, se fizéssemos apenas em flexão, alguns casos passariam despercebidos.

Ali et al.⁵, 2005, também concordam com esse ponto de vista, pois tendo encontrado IAA em 8 (18%) indivíduos, em 5 deles a IAA ocorria apenas em flexão e em 3 ocorriam tanto em flexão como em neutra. Consideraram que, desde que a verificação da DAO foi maior em flexão, pode ser suficiente uma radiografia lateral da coluna em flexão para o diagnóstico da IAA. Entretanto, a posição neutra oferece melhor visualização das anormalidades congênitas ou degenerativas. Relataram ainda que, inexplicavelmente, alguns pacientes tinham IAA em posição neutra ou extensão, mas era ausente em flexão. Uma possível explicação é uma falha no encurtamento da hiperflexão do pescoço o qual maximiza a fenda atlanto-axial. Por isso, recomendam uma avaliação inicial com incidências em posições neutra e flexão e subsequente acompanhamento apenas em flexão.

Para Casas et al.²⁸, 2006, num estudo longitudinal com 37 indivíduos com SD de 5 a 47 anos, a distância DAO em posição neutra variou de 2 a 6mm (3,3mm) na primeira avaliação e depois de 5 anos variou de 2 a 5mm (3,5mm). Na posição de flexão, a DAO inicial era de 2 a 8mm (4,1mm) na primeira avaliação e variou de 3 a 7mm (4,3mm) após 5 anos.

Maiores Valores DAO

Ainda com relação à Tabela 9, podemos verificar que ela apresenta apenas os indivíduos com IAA, em que os valores DAO são sempre $\geq 4,5\text{mm}$. Pode-se notar que os valores variam entre 4,50 a 8,83mm. Todos esses indivíduos receberam atenção especial e foram indicados para a consulta a um neurologista para realização de outros

exames, assim como cuidados com as atividades físicas, principalmente aquelas que colocassem em risco a região da cabeça e pescoço. Podemos verificar que, nesta pesquisa, os 5 casos mais acentuados são os indivíduos números 8EFC de 13 anos com **8,83mm**; 9LFL de 14 anos com **6,76mm**, 11LNS de 15 anos com **7,33mm**; 14JRFG de 32 anos, com **8,16mm**, todos em flexão e 15GD com **7,25mm** em neutra.

Tishler e Martel¹⁴⁵, 1965, encontraram valores da DAO entre **3 a 10mm**. Nader-Sepahi et al., 2005, encontraram medidas DAO de 12 pacientes com IAA entre **5 e 13mm**.

Pueschel e Scola¹⁰⁸, 1987, de 404 indivíduos examinados encontraram valores de IAA, variando entre **5 e 10,9mm**, com 7 casos de IAA sintomática.

Nader-Sepahi et al.⁹⁵, 2005, apresentaram 12 casos de crianças com IAA sintomática e mostraram valores DAO entre **5 e 13mm**.

Grupo de risco

No entanto, mesmo as medidas DAO nesta pesquisa terem sido cuidadosamente avaliadas; mesmo as avaliações terem sido consideradas estatisticamente confiáveis e consistentes; e também levando em consideração as controvérsias das medidas DAO abordadas na literatura despertou certa inquietude quanto às medidas que se encontravam próximas, mas abaixo dos 4,5mm. Convém lembrar que a Estatística é uma ciência lógica e foi determinado para considerar como normais, e portanto sem IAA, todos aqueles indivíduos com valores imediatamente abaixo de 4,5mm. Então, pela lógica estatística um indivíduo com valor DAO de 4,40mm não apresenta IAA. Mas surge a pergunta se pela lógica da Biologia ele não estaria muito próximo de vir a ter IAA? Foi pensando dessa maneira que foram classificados aqueles

indivíduos com medidas DAO com valores entre 3,5 e 4,5mm como um **grupo de risco**.

Podemos observar na Tabela 10 e Figura 37 que encontramos 5 (7,4%) indivíduos nessa situação, com valores próximos ou muito próximos aos 4,5mm. Como não encontramos na literatura consultada trabalhos que considerassem a existência de grupo de risco, esses indivíduos foram incluídos dentro do grupo dos normais, para efeito da análise estatística. Além disso, não podemos comparar com outros autores, pois não encontramos entre trabalhos consultados abordagem da medida DAO, considerando grupo de risco. Os autores divergem ao determinar valores para critério de normalidade da DAO, conforme discutido anteriormente.

No entanto, Matos⁷⁷, 2005, relatou que quando a DAO, obtida por meio de radiografias cervicais de perfil em flexão, é menor do que 3,5mm significa que o ligamento transversal está intacto; quando esta distância está entre 3,5 e 5,0mm o ligamento transversal é insuficiente; já valores acima de 5mm podem indicar insuficiência dos ligamentos alares transversos ou subluxação atlanto-axial. Isto significa que pessoas com DAO entre 5 e 7mm devem evitar atividades esportivas de alto impacto ou de flexão que pressionem a coluna cervical. Distâncias entre 7 e 9mm implicam em importante instabilidade e deve ser feito um controle radiográfico periódico para observação, evitando principalmente prática de esportes de contato. O tratamento cirúrgico só é indicado em casos de IAA significativa, onde estejam presentes sinais e sintomas neurológicos de DAO maior que 10mm. Mesmo assim, o autor fez a análise da IAA adotando 4,5 a 6mm como sugestiva de IAA e acima de 6,5mm como IAA franca, conforme mencionado anteriormente.

Dessa maneira, podemos considerar que medidas DAO entre 3,5 e 5,0mm (de acordo com Matos⁷⁷, 2005) e 3,5 e 4,5 (de acordo com nosso critério) seriam condições predisponentes para um indivíduo vir a desenvolver IAA, necessitando portanto, de um controle e

acompanhamento mais cuidadoso, e nesses casos não seriam considerados como normais.

Para Morton et al.⁸⁷, 1995, a radiografia pode detectar com confiabilidade se crianças com IAA crônica correm o risco de desenvolver sintomas gradualmente. Isto pode justificar a necessidade dos exames radiográficos para essas crianças.

Predição da chance do indivíduo vir a ter IAA

Para ajudar nessas dúvidas, principalmente quanto a essas medidas próximas ao valor de 4,5mm, foi criado nesta pesquisa um modelo (fórmula) para predição da chance do indivíduo vir a ter IAA. (Figura 38) No Material e Método está descrito a Estatística do modelo (fórmula) para esse cálculo.

Na Figura 39 apresentamos um exemplo de um indivíduo do sexo masculino, com 5,7 anos, do grupo de medidas **Normal**, com DAO em Extensão de 2,73mm, Flexão 3,21mm e Neutra 2,65mm. Aplicando o modelo desenvolvido, sua chance de vir a ter IAA será de 0,34%. Portanto, uma chance muito remota.

Na Figura 40, apresentamos um exemplo de um indivíduo do sexo feminino, com idade de 5,1 anos, do grupo de medidas **Alterado**, com DAO em Extensão de 3,24mm, em Flexão 3,47mm e em Neutra 4,81mm. Aplicando o modelo, sua chance de vir a ter IAA é de 100%. Portanto, confirma o diagnóstico radiográfico.

O caso da Figura 41, é aquele em que o modelo desenvolvido pode ser mais útil. Temos o exemplo de um indivíduo do **Grupo de Risco**, do sexo masculino, com 8,5 anos, com 2,89mm em Extensão, 4,24mm em Flexão e 3,05mm em Neutra. Aplicando o modelo desenvolvido, verificamos que a chance dele vir a ter IAA é de 42,72%.

Portanto, uma possibilidade considerável, que merece maiores cuidados, atenção e acompanhamento.

Considerações Finais

A IAA é uma anormalidade descoberta, relativamente há pouco tempo, e desde 1961 quando foram notadas suas primeiras evidências, muitas pesquisas e casos clínicos foram publicados. Mas, foi somente com a determinação drástica de proibir todos os indivíduos com SD diagnosticados com IAA de participar de atividades esportivas que colocassem em risco a cabeça e o pescoço, que outras publicações com dúvidas e controvérsias surgiram.

Convém lembrar que a IAA é uma anormalidade quase sempre assintomática, que pode ser progressiva, ocorrendo em indivíduos que nem sempre são capazes de relatar sinais e sintomas e que pode levar a conseqüências graves com danos ao cordão espinhal. Será que esses já não seriam argumentos suficientes para realizar exames radiográficos preventivos?

Alguns autores questionam sobre a eficiência do melhor exame, a melhor idade, a necessidade de repetições, e as restrições físicas. Foi demonstrado que a radiografia da coluna cervical, principalmente em posição de flexão é o exame mais indicado, mas não se deve excluir as posições em extensão e neutra, pois pode acontecer de detectar IAA apenas em uma dessas duas incidências. A ossificação do odontóide, geralmente termina aos 4 anos, e é a idade aproximada que se recomenda a primeira radiografia. Mesmo nos casos com medidas dentro do padrão de normalidade, é recomendado repetições a cada 5 anos. Para os casos de IAA assintomática, é indicado repetições anuais com restrição aos esportes de risco. Para os casos de IAA sintomática é recomendado cirurgia de fusão posterior das vértebras.

Foi possível notar que a maioria dos pais e responsáveis dos indivíduos com SD que participaram desta pesquisa desconheciam a anormalidade e nunca haviam sido alertados para isso. Muitas vezes os portadores praticavam esportes como natação, equitação, sem nenhuma orientação. Verificamos ainda que a prevalência de IAA nesta pesquisa foi de 22,1%, sem levar em conta o grupo de risco.

Se considerarmos que no Brasil nascem 8 mil bebês com SD por ano, e existem segundo o Censo de 2000 do IBGE⁵⁸, 14,5% de deficientes, sendo, aproximadamente, 300 mil indivíduos com SD, e que a prevalência de IAA é, em média, de 20%, então temos 60 mil brasileiros com SD que tem IAA e que portanto, deveriam ser orientados e prevenidos.

Isso não quer dizer que devam levar uma vida sedentária, e que não devam participar das atividades esportivas e recreativas. Ao contrário, as atividades físicas e recreativas deve fazer parte da vida desses indivíduos como de toda criança. Mas se a IAA estiver presente, as atividades que coloquem em risco a região cervical devem ser substituídas por outras seguras e um acompanhamento médico neurológico deve ser procurado.

Aqueles que após os exames se encontrarem dentro das medidas com padrão de normalidade, podem praticar qualquer tipo de esporte. No entanto, isso pode ser verificado pelos exames radiográficos da coluna cervical ou outros exames por imagem.

A saúde é muito importante para correr riscos em que exames podem tranquilizar. Por isso, podemos considerar que a rotina dos exames radiográficos para verificação da IAA devem ser realizados.



Conclusão

7- Conclusão

De acordo com os objetivos propostos e resultados encontrados nesta pesquisa, concluímos que:

- 1- foi possível realizar um trabalho de prevenção com a orientação e avaliação da IAA junto aos responsáveis e às instituições de assistência aos indivíduos com SD, de acordo com as condições de cada uma;
- 2- a prevalência de IAA na amostra analisada foi de 22,1%, com valores da DAO entre 4,5 e 8,83mm, tendo sido mais prevalente nos indivíduos do sexo masculino do que feminino, e nas crianças do que jovens e adultos; e embora a posição de flexão apresente maior prevalência, ela não deve sobrepor às posições de extensão e neutra, pois pode omitir casos ausentes em flexão, mas presentes nas outras posições.



Referências

8- Referências

- 1- Agência EFE – Mutação genética pode ser origem da síndrome de Down. Último segundo, [periódico on line]. 2007. [acesso em 06 jun 2007]. Disponível em: http://ultimosegundo.ig.com.br/materias/saude/2440001-/2440001-2440500/2440072/2440072_1.xml.
- 2- Aguiar MJB, Leão LL, Souza MMR, Eiras LCR, Aguilar FF, Silva MESR. Síndrome de Down. Belo Horizonte: Faculdade de Medicina da UFMG; [2007] S.D. [acesso em 02 jun 2007]. Disponível em: <http://www.medicina.ufmg.br/down/apresentacao.htm>.

*Baseado em:

International Committee of Medical Journal Editors. Bibliographic Services Division. Uniform requirements for manuscripts submitted to biomedical journals: sample references [homepage na Internet]. Bethesda: US National Library; c2003 [disponibilidade em 2006 fev; acesso em 20 mar]. Disponível em: http://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform_requirements.html

- 3- Aguiar SMHCA. Desenvolvimento ósseo de crianças portadoras da síndrome de Down: estudo morfométrico radiográfico de ossos do carpo e metacarpo [tese]. Araçatuba, Faculdade de Odontologia de Araçatuba, Universidade Estadual Paulista, 1998.
- 4- Aguiar SMHC, Figliolia SLC, Puerro M, Fedalto MF. Características clínicas da língua de portadores da síndrome de Down. Rev Odont Araçatuba. 2002;1(23):24-27.
- 5- Ali FE, Al-Bustan MA, Al-Busairi WA, Al-Mulla FA, Esbaita EY. Cervical spine abnormalities associated with Down syndrome. Intern Orthop. 2006;30(4):284-9. [acesso em 19 mai 2007]. Disponível em: [DOI: 10.1007/s00264-005-0070-y](https://doi.org/10.1007/s00264-005-0070-y).
- 6- Allanson JE, O'Hora P, Farkas LG, Nair RC. Anthropometric craniofacial pattern profiles in Down syndrome. Am J Med Genet. 1993;(47):748-752.
- 7- Allison PJ, Lawrence HP. A paired comparison of dental care in Canadians with Down syndrome and their siblings without Down syndrome. Community Dent Oral Epidemiol. 2004;(32):99-106.
- 8- Alpöz AR, Eronat C. Taurodontism in children associated with trisomy 21 syndrome. J Clin Pediat Dent. 1997;1(22):37-39.
- 9- Alves RD, Silveira EJ, Lins DAU. Doença Periodontal x síndrome de Down: uma revisão. Rev Bras Patol Oral. 2004;3(3):119-122.
- 10- American Academy of Pediatrics – Committee on Sports Medicine. Atlantoaxial instability in Down syndrome. Pediatrics. 1984;(74):152-154.

- 11- American Academy of Pediatrics – Committee on Genetics. Health supervision for Children with Down syndrome. Pediatrics. 2001;(107):442-449. [acesso em 01 fev 2007]. Disponível em: www.pediatrics.org
- 12- Aoki N. Atlantoaxial dislocation presenting as sudden onset of quadriplegia in Down's syndrome. Surg Neurol. 1988;(30):153-155.
- 13- Aquino R. Normal é ser diferente. O desafio de inclusão das crianças com SD. Época. 2006;(435):70-78. [acesso em 30 jul 2007]. Disponível em: www.epoca.com.br
- 14- Attizzanni A, Araújo MCM. Síndrome de Down. Avaliação do crescimento crânio-facial. Ortodontia. 1980;(13):8-15.
- 15- Bäckman B, AC Grevér-Sjölander, Holm AK, Johansson I. Children with Down syndrome: oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 18 months of age. Intern J Paed Dent. 2003;(13):327-335.
- 16- Barnett ML, Press KP, Friedman D, Sonnenberg EM. The prevalence of periodontitis and dental caries in a Downs syndrome population. J Periodontol. 1986;5(57):288-293.
- 17- Barros Filho TEP, Oliveira RP, Rodrigues NR, Galvão PEC, Souza MP. Instabilidade atlanto-axial na síndrome de Down. Relato de dez casos tratados cirurgicamente. Rev Bras Ortop. 1998;33(2):91-94.

- 18- Batista DAS, Vasco MAM, Oliveira MCS, Rocha Campos MTGR, Pagnan NAB. Casarin S. O que é Projeto Down? São Paulo: Centro de Informação e Pesquisa da síndrome de Down; 2006 [acesso em 11 jun 2007]. Disponível em: <http://www.projetodown.org.br/cartilha02.doc>.
- 19- Beltrame M. Estudo da articulação temporomandibular em portadores de síndrome de Down [tese]. Piracicaba, Faculdade de Odontologia de Piracicaba, Universidade Estadual de Campinas UNICAMP; 2001.
- 20- Bissoto ML. O desenvolvimento cognitivo e o processo de aprendizagem do portador de síndrome de Down: revendo concepções e perspectivas educacionais. Ciências e Cognição. 2005;(4):80-88. [acesso em 30 jul 2007]. Disponível em: <http://www.cienciasecognicao.org/>.
- 21- Boëchat MCB, Silva KS, Llerena Jr JC. Instabilidade atlanto-axial na síndrome de Down: o que o radiologista precisa conhecer? Rev Imagem. 2006;28(3):171-179.
- 22- Bontrager KL. Tratado de técnica radiológica e base anatômica. 5ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2003. 840p
- 23- BRASIL, Ministério da Saúde. Informações sobre Síndrome de Down: destinada a profissionais de unidade de saúde. Programa Nacional da Atenção à Pessoa Portadora de Deficiência. Brasília: Ministério da Saúde; 1994. 20p
- 24- BRASIL, Ministério da Saúde. Informações sobre Síndrome de Down: destinada a pais. Programa Nacional da Atenção à Pessoa Portadora de Deficiência. Brasília: Ministério da Saúde; 1994. 20p

- 25- Brockmeyer D. Down syndrome and craniovertebral instability. *Pediatr Neurosurg.* 1999;(31):71-77.
- 26- Bromham NR, Woodhouse JM, Clegg M, Webb E, Fraser WI. Heart defects and ocular anomalies in children with Down' syndrome. *Br J Ophthalmol.* 2002;86:1367-1368.
- 27- Brown RH, Cunningham WM. Some dental manifestations of mongolism. *OS OM OP.* 1961;(14):664-676.
- 28- Casas DC, Andújar ALF, Marioto D, Rau LE, Pierite J, Schleder JC. Instabilidade atlanto-axial em pacientes com síndrome de Down – sua relação com a prática de esportes e o valor prognóstico da triagem radiológica. *Coluna/Columna.* 2006;5(1):43-45.
- 29- Coelho CRZ, Loevy HT. Aspectos odontológicos da síndrome de Down. *Ars Cvrandi Odontol.* 1982;(08):9-16.
- 30- Cohen MM, Winer RA. Dental and facial characteristics in Down's syndrome (Mongolism). *J Dent Res.* 1965;(44)(suppl 1):197-209.
- 31- Cohen MM, Arvystas MG, Baum BJ. Occlusal disharmonies in trisomy G (Down's syndrome, Mongolism). *Am J Orthod.* 1970;4(58):367-372.
- 32- Colégio São Francisco [página da Internet] Síndrome de Down. [acesso em 06 jun 2007]. Disponível em: <http://www.colegiosaofrancisco.com.br/alfa/sindrome-de-down/>

- 33- Costa C. Down sim, mas sem preconceito. Jornal da Estácio [periódico on line] 2007 [acesso em 30 jul 2007]; 3(32). Disponível em: <http://www.jornaldaestacio.com.br/anteriores/32/materia7.asp>.
- 34- Creighton WE, Wells HB. Dental caries experience in institutionalized mongoloid and nonmongoloid children in North Carolina and Oregon. J Dent Res. 1966;(45):66-75.
- 35- Cremers MJG, Bol E, Beijer HJM. No relation between general laxity and atlanto-axial instability in children with Down syndrome. J Pediatr Orthop. 1993;13(3):318-321.
- 36- Cremers MJG, Bol E, Roos F, van Gijn J. Risk of sports activities in children with Down's syndrome and atlanto-axial instability. Lancet. 1993;(342):511-514.
- 37- Cremers MJG, Ramos L, Bol E, van Gijn J. Radiological assessment of the atlanto-axial distance in Down's syndrome. Arch Dis Childhood. 1993;(69):347-350.
- 38- Cros T, Linares R, Castro A, Mansilla F. Estudio radiológico de las alteraciones cervicales en el síndrome de Down. Nuevos hallazgos mediante tomografía computadorizada y reconstrucciones tridimensionales. Rev Neurol. 2000;30(12):1101-1107.
- 39- Crosby ET, Lui A. The adult cervical spine: implications for airway management. Can J Anesth. 1990;(37):77-93.

- 40- Cruz FAO. A Síndrome de Down. Projeto Rio Down. Rio de Janeiro: Centro de Informação e pesquisa da síndrome de Down. Projeto RioDown; 1997. [acesso em 04 jun 2007]. Disponível em: <http://caiquearantes.br.tripod.com/interest.htm>.
- 41- Davidson RG. Atlantoaxial instability in individuals with Down syndrome: a fresh look at the evidence. *Pediatrics*. 1988;6(81):857-865.
- 42- De Mari, J. Além dos limites: com novos tratamentos e menos preconceito, portadores da síndrome de Down vivem melhor. *Veja*. 2000;13(33):172-173.
- 43- Desai SS. Down syndrome: a review of the literature. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*. 1997;(84):279-285.
- 44- Dotto, PP. Verificação da proporção áurea em medidas cefalométricas laterais de indivíduos com síndrome de SD [tese]. São José dos Campos, Faculdade de Odontologia de São José dos Campos, Universidade Estadual Paulista; 2006.
- 45- Elliott S, Morton RE, Whitelaw RAJ. Atlantoaxial instability and abnormalities of the odontoid in Down's syndrome. *Arch Dis Child*. 1988;12(63):1484-1489.
- 46- Ferreira NSP, Aguiar SA, Santos-Pinto R. Prevalência de agenesias de dentes permanentes em portadores de síndrome de Down. Estudo radiográfico. *Rev Inst Cienc Saúde*. 1993;2(11):57-61.

- 47- Ferreira NS, Aguiar AS, Santos-Pinto R. Frequência de giroversão dental em pacientes com síndrome de Down. Estudo clínico. ROBRAC. 1998;7(23):24-26.
- 48- Fink GB, Madaus WK, Walker GF. A quantitative study of the face in Down's syndrome. Am J Orthod. 1975;(67):540-553.
- 49- Fischer-Brandies H, Schmid RG, Fischer-Brandies E. Craniofacial development in patients with Down's syndrome from birth to 14 years of age. Eur J Orthod. 1986;(8):35-42.
- 50- Fonseca LGN, Bianchini YR. Considerações sobre pacientes examinados no Centro de Assistência Odontológica a Excepcionais da Faculdade de Odontologia de Araçatuba de 1985 a 1987. Rev Bras Prot Clin Labor. 1997;1(24):26-28.
- 51- Freyschmidt J. Köhler/Zimmer: Radiologia Óssea: limites do normal e achados patológicos precoces. Rio de Janeiro: Revinter; 2005. p.562-603.
- 52- Frostad WA, Cleall JF, Melosky LC. Craniofacial complex in the trisomy 21 syndrome (Down's syndrome). Archs Oral Biol. 1971;(16):707-722.
- 53- Giblin PE, Micheli LJ. The management of atlanto-axial subluxation with neurologic involvement in Down's syndrome: a report of two cases and review of the Literature. Clin Othop Relat Res. 1979;(140):66-71.
- 54- Gosman SD, Vineland NJ. Facial development in mongolism. Am J Orthod. 1951;(37):332-349.

- 55- Gullikson JS. Oral findings in children with Down's syndrome. J Dent Child. 1973;(40):293-297.
- 56- Hayes A, Batshaw ML. Down syndrome. Pediat Clin Nort Am. 1993;(40):523-535.
- 57- Hill DA, Gridley G, Cnattingius S, Mellemkjaer L, Linet M, Adami H. et al. Mortality and cancer incidence among individuals with Down syndrome. Arch Intern Med. 2003;(163):705-711.
- 58- IBGE - Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Censo 2000. [acesso em 30 jul 2007]. Disponível em: http://portal.prefeitura.sp.gov.br/secretarias/deficiencia_mobilidade_educada/acessibilidade/2004
- 59- Instituto SER – Senso Educação Reintegrada Ltda. IV Torneio Ser Desportivo Adaptado. Campinas. Prefeitura Municipal; 2007. [acesso em 06 jul 2007]. Disponível em: http://www.institutoser.com.br/new_site/comunidade/index_lancamento_torneio2007.asp.
- 60- Jara L, Ondarza A, Blanco R, Valenzuela C. The sequence of eruption of the permanent dentition in a chilean sample with Down's syndrome. Archs oral Biol. 1993;(38):85-89.
- 61- Jensen GM, Cleall JF, Yip ASG. Dentoalveolar morphology and developmental changes in Down's syndrome (trisomy 21). Am J Orthod. 1973;(64):607-618.

- 62- Johnson NP, Young MA, Gallios JA. Dental caries experience of mongoloid children. J Dent Child. 1960;2(34):292-295.
- 63- Johnson NP, Young MA. Periodontal disease in Mongols. J Periodontol. 1963;(34):41-47.
- 64- Kobori M, Takahashi H, Mikawa Y. Atlanto-axial dislocation in Down's syndrome. Report of two cases requiring surgical correction. Spine. 1986;11(3):195-200.
- 65- Korenberg JR, Chen XN, Schipper R, Sun Z, Gonsky R, Gerwehr S. et al. Down syndrome phenotypes: the consequences of chromosomal imbalance. Proc Natl Acad Sci USA. 1994;(91):4997-5001.
- 66- Kumasaka S, Miyagi A, Sakai N, Shindo J, Kashima I. Oligodontia: a radiographic comparison of subjects with Down syndrome and normal subjects. SCD Special Care Dent. 1997;4(17):137-141.
- 67- Larmour CJ, Mossey PA, Thind BS, Forgie AH, Stirrups DR. Hypodontia - a retrospective review of prevalence and etiology. Part I Quintessence Int. 2005;36(4):263-270.
- 68- Lee SR, Kwon HK, Song KB, Choi YH. Dental caries and salivary immunoglobulin A in Down syndrome children. J Paediatr Child Health. 2004;(40):530-533.
- 69- Lejeune J, Turpin R, Gautier MM. Le mongolisme. Premier exemple d'aberration autosomique humaine. Annales Génétique. 1959;1:41-49.

- 70- Leshin L. Atlantoaxial instability National Down syndrome Society. 2007. New York: National Down Syndrome Society; 2007. [acesso 04 jul 2007]. Disponível em: http://www.ndss.org/index.php?option=com_content&task=view&id=200&Itemid=119.
- 71- Macri, JN. Method for detecting Down syndrome by non-invasive maternal blood screening. United States Patent n.5, 324,667. June 28, 1994. [acesso em 27 jun 2007]. Disponível em: <http://www.altonweb.com/cs/downsyndrome/5324667.html>.
- 72- Mariano MPK, Krahembull SMB, Magalhães MHCG. Alterações sistêmicas de interesse odontológico na síndrome de Down. RPG Rev Pós Grad. 1999;(6):218-221.
- 73- Marques R. Esporte: ferramenta de inclusão. Universia. [página da internet] [acesso em 06 jun 2007]. Disponível em: http://www.universia.com.br/html/materia/materia_gdgc.html.
- 74- Martel W, Tishler JM. Observations on the spine in mongoloidism. Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med. 1966;97(3):630-638.
- 75- Martin BA. Primary care of adults with mental retardation living in the community. Am Family Physician. 1997;2(56):485-494.
- 76- Masuda K, Iwasaki M, Seichi A, Kitagawa T, Nakajima S, Kawaguchi H. Cervical myelopathy in an adult due to atlanto-axial subluxation associated with Down syndrome: a case study. J Orthop Sci. 2003;(8):227-231.

- 77- Matos MA. Instabilidade atlanto-axial e hiperflouxidação ligamentar na síndrome de Down. *Acta Ortop Bras* 2005;4(13):165-167.
- 78- Middelmost PR, Schier MG, Wolfaardt JF. Oral and related findings in Down's syndrome. *J DASA*. 1977;(32):255-260.
- 79- Moguel GD, Kinsella LJ. Reversal of sympathetic failure due to cervical myelopathy in a patient with Down' syndrome. *Clin Auton Res*. 2003;(13):224-226.
- 80- Moore RA, McNicholas KW. Atlanto subluxation with symptomatic spinal cord compression in a child with Down's syndrome. *Anesth Analg*. 1987;(66):89-90.
- 81- Moraes MEL, Bastos MS, Moraes LC, Rocha JC. Prevalência de cárie pelo índice CPO-D em portadores de síndrome de Down. *PGRO-Pós-Grad Rev Odontol*. 2002;2(5):64-73.
- 82- Moraes LC, Medici-Filho, Castilho JCM, Moraes MEL, Dotto PP, Dotto GN. Ocorrência de taurodontismo em indivíduos portadores de síndrome de Down. *Rev Inst Cienc Saúde*. 2004;22(4):317-322.
- 83- Moraes MEL, Moraes LC, Dotto PP, Dotto GN. Dental anomalies in Down syndrome. *Braz Dent J*. [No prelo 2007].
- 84- Moraes MEL, Bastos MS, Santos LRA, Castilho JCM, Moraes LC, Medici Filho E. Dental age in patients with Down syndrome. *Braz Oral Res*. 2007;21(3):259-264.

- 85- Moraes MEL, Tanaka JSO, Moraes LC, Medici-Filho E, Castilho JCM. Skeletal age in Down syndrome. *Special Care Dentistry*. [No prelo 2007].
- 86- Moreira LMA, El-Hani CN, Gusmão FAF. A síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético. *Rev Bras Psiquiatr*. 2000;22(2):96-99.
- 87- Morton RE, Khan MA, Murray-Leslie C, Elliott S. Atlantoaxial instability in Down's syndrome: a five year follow up study. *Arch Dis Childhood*. 1995;(72):115-119.
- 88- Msall ME, Reese ME. Symptomatic atlantoaxial instability associated with medical and rehabilitative procedures in children with Down syndrome. *Pediatrics*. 1990;(85):447-449.
- 89- Musich DR. Orthodontic intervention and patients with Down syndrome. *Angle Orthod*. 2006;4(76):734-735.
- 90- Mustacchi Z, Campos RM, Genovese WJ, Pessoa MA. Aspectos clínicos e genéticos de interesse comum ao cirurgião-dentista e ao médico pediatra. *Rev Inst Odont Paulista - Fac Objetivo*. 1985;(3):1-4.
- 91- Mustacchi Z; Rozoni G. Síndrome de Down: aspectos clínicos e odontológicos. São Paulo: CID Ed; 1990. 249p.
- 92- Mustacchi Z. Incidência de Colecistolitíase em síndrome de Down. Aspectos específicos de diagnóstico: genético, clínico e laboratorial [Dissertação] São Paulo. Universidade de São Paulo, 1996.

- 93- Mustacchi Z, Mustacchi F. Síndrome de Down. Saúde e Diretos. Conferência; 30 set 2006; Hotel Caesar Business – São José dos Campos, 2006.
- 94- Mustacchi Z. Protocolo clínico de seguimento médico em síndrome de Down. São Paulo: CEPEC-SP; [2007]. [acesso em 08 mai 2007]. Disponível em: www.sindromededown.com.br
- 95- Nader-Sepahi A, Casey A, Hayward R, Crockard A, Thompson D. Symptomatic atlanto-axial instability in Down syndrome. J Neurosurg: (Pediatrics). 2005;(103):231-237.
- 96- Nahas AB. Síndrome de Down e meu filho. 4^a ed. Florianópolis:[s.n.]; 2004.60p.
- 97- Netter FH. Atlas de anatomia humana. São Paulo: Artmed; 2004; 590p.
- 98- O'Connor JF, Cranley WR, McCarten KM, Feingold M. Commentary: Atlantoaxial instability in Down syndrome: reassessment by the Committee on Sports Medicine and Fitness of the American Academy of Pediatrics. Pediatr Radiol. 1996;(26):748-749.
- 99- Oliveira ACB, Ramos-Jorge ML, Paiva SM. Aspectos relevantes à abordagem odontológica da criança com síndrome de Down. Rev CROMG. 2001;1(7):36-42.
- 100- Orner G. Eruption of permanent teeth in mongoloid children and their sibs. J Dent Res. 1973;6(52):1202-1208.

- 101- Perey ME, Markovic VD. Age Associated Chromosome 21 loss in Down syndrome: Possible relevance to mosaicism and Alzheimer Disease. *Am J Med Genet.* 45:584-588, 1993.
- 102- Pilcher ES. Dental care for the patient with Down syndrome. *J Down Syndr Res Pract.* 1998;3(5):111-116.
- 103- Pimentel LM. Estimativa de número de brasileiros com Down varia de 80 a milhões. BBC Brasil [periódico on line] 2003. [acesso em 31 mai 2007]. Disponível em: http://www.bbc.co.uk/portuguese/noticias/story/2003/08/000000_apaedownlmp.shtml.
- 104- Platt LS. Medical and Orthopaedic conditions in Special Olympics athletes. *J Athl Train* 2001;36(1):74-80.
- 105- Pozsonyi J, Gibson D, Zarfes DE. Skeletal maturation in mongolism (Down's syndrome). *J Pediatr.* 1964;1(64):75-78.
- 106- Pueschel SM. Atlanto-axial subluxation in Down syndrome. *Lancet.* 1983;321(8331):980.
- 107- Pueschel SM, Herndon JH, Gelch MM, Senft KE, Scola FH, Goldberg MJ. Symptomatic atlanto-axial subluxation in persons with Down syndrome. *J Pediatr Orthop.* 1984;(4):682-688.
- 108- Pueschel SM, Scola FH. Atlantoaxial instability in individuals with Down syndrome: epidemiologic, radiographic, and clinical studies. *Pediatrics.* 1987;(80):555-560.

- 109- Pueschel SM. Commentaries. Atlantoaxial instability and Down syndrome. *Pediatrics*. 1988;6(81):879-880.
- 110- Pueschel SM, Scola FH, Tupper TB, Pezzullo JC. Skeletal Anomalies of the Upper Cervical Spine in children with Down syndrome. *J Pediatr Orthop*. 1990;(10):607-611.
- 111- Pueschel SM, Scola FH. Computerized tomography in person with Down syndrome and atlanto-axial instability. *Spine*. 1992;17(7):735-737.
- 112- Pueschel SM, Scola FH, Pezzullo JC. A longitudinal study of atlanto-dens relationships in asymptomatic individuals with Down syndrome. *Pediatrics*. 1992;6(89):1194-1198.
- 113- Pueschel SM. Ocular disorders in children with Down syndrome. *Research and Practice*. 1993;1(3):129-132.
- 114- Pueschel SM. Should children with Down syndrome be screened for atlanto-axial instability? *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1998;152(2):123-125.
- 115- Pueschel SM. Clinical aspects of Down syndrome from infancy to adulthood. 2005; 37(2):52-56.
- 116- Pueschel S. Síndrome de Down. Guia para pais e educadores. 11^a ed. Papyrus Ed. 2006.
- 117- Reuland-Bosma W, van der Reijden WA, van Winkwloff AJ. Absence of a specific subgingival microflora in adults with Down's syndrome. *J Clin Periodontol*. 2001;28(11):1004-1009.

- 118- Rey SC Principais alterações craniofaciais em portadores de síndrome de Down. Rev Fac Odontol. FZL 1991;(3):59-64.
- 119- Ribeiro, LMA, Jacob CMA, Pastorinho AC, Kim CAE, Fomin ABF, Castro ABBM. Avaliação dos fatores associados a infecções recorrentes e/ou em pacientes com síndrome de Down. J Pediatr. 2003;79(2):141-8.
- 120- Rizzolo S, Lemos MJ, Mason DE. Posterior spinal arthrodesis for atlantoaxial instability in Down syndrome. J Pediatr Orthop. 1995;(15):543-548.
- 121- Rodini ESO, Souza AR. Síndrome de Down: características e Etiologia. Cérebro e mente. 1998;4. [acesso em 15 mai 2007]. Disponível em: <http://www.cerebromente.org.br/home.htm>.
- 122- Roy M, Baxter M, Roy A. Atlantoaxial instability in Down syndrome – guidelines for screening and detection. J Royal Soc Med. 1990;(83):433-435.
- 123- Sannomiya EK, Medici Filho E, Castilho JCM, Graziosi MAOC. Avaliação da idade óssea em indivíduos portadores da síndrome de Down por meio de radiografias da mão e punho. Rev Odontol UNESP. 1998;27(2):527-536.
- 124- Santos IC. Reunião Anual da SBPC: pôster mostra a inclusão escolar de alunos com síndrome de Down. Florianópolis: UFSC, Agenco; 2006. [acesso em 06 jul 2007]. Disponível em: <http://www.agecom.ufsc.br/index.php?secao=arg&id=4144>.

- 125- Santos LRA. Estudo radiográfico da cronologia da mineralização dos dentes caninos, pré-molares e segundos molares inferiores permanentes em pacientes portadores de síndrome de Down. [Dissertação] São José dos Campos, Faculdade de Odontologia de São José dos Campos, Universidade Estadual Paulista, 2004.
- 126- Saxén L, Aula S, Westermarck T. Periodontal disease associated with Down's syndrome: an orthopantomographic evaluation. J Periodontol. 1977; 337-340.
- 127- Schendel SA, Gorlin RJ. Frequency of Cleft uvula and submucous cleft palate in patients with Down's syndrome. J Dent Res. 1974;(53):840-843.
- 128- Scully C, Van Bruggen W, Diz Dios P, Casal B, Porter S, Davison M-F. Clinical and laboratory investigations Down syndrome: lip lesions (angular stomatitis and fissures) and Candida albicans. British J Dermat. 2002;(147):37-40.
- 129- Seagriff-Curtin P, Pugliese S, Romer M. Dental considerations for individuals with Down syndrome. N Y State Dent J 2006;72(2):33-35.
- 130- Sergipe. Secretaria do Estado da Educação. Departamento de Educação Física. Jogos da Primavera – 2007/Olimpíadas Escolares – Etapa Estadual. Sergipe. [acesso em 06 jul 2007]. Disponível em: http://www.seed.se.gov.br/arquivos/def/ATLETISMO_ADAPTADO.doc.
- 131- Shapiro S, Gedalia I, Hofman A, Miller M. Periodontal disease and blood citrate levels in patients with trisomy 21. J Dent Res. 1969;(48):1231-1233.

- 132- Silva KG, Aguiar SMH. Erupção dental de crianças portadoras da síndrome de Down e crianças fenotipicamente normais: estudo comparativo. Rev Odont Araçatuba. 2003;1(24):33-39.
- 133- Sindor SD. Down syndrome: a review of the literature. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endo. 1997;(84):279-285.
- 134- Skrinjaric T, Glavina D, Jukic J. Palatal and dental arch morphology in Down syndrome. Coll Antropol. 2004;28(2):841-847.
- 135- Sobotta J. Atlas de anatomia humana. Troncos, vísceras e extremidade inferior. 20 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1988. vol.2.
- 136- Special Olympics Brasil [página da Internet]. Programa de Esportes. [acesso em 12 jul 2007]. Disponível em: <http://www.specialolympicsbrasil.org.br/esportes1.htm>
- 137- Special Olympics Bulletin: Participation by individuals with Down syndrome who suffer from atlantoaxial dislocation condition. Washington, DC: Special Olympics Inc, March 31, 1983.
- 138- Spitzer R, Robinson MI. Radiological changes in teeth and skull in mental defectives. British J Radiol. 1955;(28):117-127.
- 139- Spitzer R, Rabinowitch JY, Wybar KC. A study of the abnormalities of the skull, teeth and lenses in mongolism. Can Med Assoc J. 1961;84(11):567-572.

- 140- Spitzer R. Observations on congenital dentofacial disorders in mongolism and microcephaly. *OS OM & OP*. 1967;(24):325-332.
- 141- Targgard DA, Menezes AH, Ryken TC. Treatment of Down syndrome – associated craniovertebral junction abnormalities. *J Neurosurg*. 2000;93(2suppl):205-213.
- 142- Tasso E. Aberrações cromossômicas. São Paulo: Escola Paulista de Medicina; [2007]. [acesso 03 jun 2007]. Disponível em: <http://www.virtual.epm.br/cursos/genetica/htm/aberra.htm>.
- 143- Taylor TKF, Walter WL. Screening of children with Down syndrome for atlantoaxial (C1-2) instability: another contentions health question. *MJA*. 1996;(165):448-450.
- 144- Teixeira D. Down na terceira idade. As pessoas com a síndrome de Down estão vivendo mais. Quem vai cuidar desses velhinhos? *Veja*. 2007;(40):100-103.
- 145- Tishler JM, Martel W. Dislocation of the atlas in mongolism: preliminary report. *Radiology*. 1965;84:904-906.
- 146- Universia Brasil. Conheça os projetos sociais ligados ao esporte mantidos pela Unopar. [acesso em 06 jul 2007] Disponível em: www.universia.com.br/html/materia/materia_gdgd.html
- 147- Van Dyke DC, Gahagan CA. Down syndrome. Cervical spine abnormalities and problems. *Clin Pediat*. 1988;9(27),415-418.

- 148- Westerman GH, Johnson R, Cohen MM. Variations of palatal dimensions in patients with Down's syndrome. J Dent Res. 1975;4(54):767-771.
- 149- White KS, Ball WS, Prenger EC, Patterson BJ, Kirks DR. Evaluation of the craniocervical junction in Down syndrome: correlation of measurements obtained with radiography and MR imaging. Radiology. 1993;(186):377-382.
- 150- Yang Q, Rasmussen SA, Friedman JM. Mortality associated with Down's syndrome in the USA from 1983 to 1997: a population-based study. The Lancet. 2002;(359):1019-1025.



Anexos

ANEXO 1: Certificado do Comitê de Ética em Pesquisa.

 **UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA**
CAMPUS DE SÃO JOSÉ DOS CAMPOS
FACULDADE DE ODONTOLOGIA
Av. Eng. Francisco José Longo, 777 - Jd. São Dimas
CEP: 12201-970 - F. (12) 3947-9028
Fax: (12) 3947-9010 / muly@focje.unesp.br

 **CERTIFICADO**
Comitê de Ética em Pesquisa-Local

CERTIFICAMOS, que o protocolo nº **064/2006-PH/CEP**, sobre **“Avaliação da instabilidade atlanto-axial em portadores de síndrome de Down por meio de radiografias da coluna cervical”**, sob a responsabilidade de **MARI ELI LEONELLI DE MORAES**, está de acordo com os Princípios Éticos, seguindo diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisa, envolvendo seres humanos, conforme Resolução nº 196/96 do Conselho Nacional de Saúde e foi aprovado por este Comitê de Ética em Pesquisa.

São José dos Campos, 25 de setembro de 2006.



Profa. Dra. Suely Carvalho Mutti Naressi
Coordenadora do Comitê de Ética em Pesquisa-Local



Abstract

Moraes, MEL. Assessment of the atlantoaxial instability in Down syndrome patients on radiographs of the cervical spine. [Tese]. São José dos Campos, Faculdade de Odontologia de São José dos Campos, Universidade Estadual Paulista, 2007.

ABSTRACT

The purpose of this study is to make the prevention with Down syndrome (DS) individuals belonging to three institutions APAE (Associação de Pais e Amigos de Excepcionais) and ASIN (Associação de síndrome de Down), both in São José dos Campos and ASPAD (Associação de Pais e Amigos de síndrome de Down) in Jacareí, guiding and evaluating DS individuals about the atlantoaxial instability (AAI), as well as analyzing AAI DS' prevalence. All members of the three DS institutions were invited to participate in this project, and a sample with 68 subjects aged between 2 and 34 years old, 39 males and 29 females was formed. Lateral radiographs of the cervical spine were taken in the extension, flexion and neutral positions, under the consentment of each subject legal guardian. The diagnosis of AAI was made by the analysis of atlanto-odontoid distance (AOD), with a custom analysis created in a software for cephalometrics (Radiocef). The AOD was measured in three positions, and was considered to be regarded abnormal if it were $\geq 4,5\text{mm}$ on, at least, one of these position, indicating AAI. After descriptive statistics analysis of the data and results, we concluded that the AAI prevalence was 22.1% subjects, with AOD ranging between 4.5 and 8.83mm. A higher prevalence was observed in male subjects and children. A higher prevalence of AAI was observed in flexion positions radiographs.

However, extension and neutral positions radiographs must not be disconsidered since some individuals do not show AAI in the flexion position. So, it was made the prevention with the AAI evaluation through radiographic screening. The radiographic reports were forwarded to the institutions and the legal guardian of the individuals, who were informed about the risks of AAI as well as the special care for the patients who were diagnosed as having AAI.

KEY-WORDS: Down syndrome; cervical spine; atlantoaxial instability; craniovertebral instability.