



**UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA
“JÚLIO DE MESQUITA FILHO”
FACULDADE DE MEDICINA**

Ana Maria Daun Cação Pereira

**Investigação do Hábito Intestinal em
crianças e adolescentes com síndrome de Down -
proposta de um protocolo para Pediatras.**

Dissertação de Mestrado apresentada à
Faculdade de Medicina, Universidade Estadual
Paulista “Júlio de Mesquita Filho”, Campus de
Botucatu, como pré-requisito para obtenção do
título de Mestre em Ciências, Área de Pesquisa
Clínica.

Orientador: Professora Associada Cátia Regina Branco da Fonseca
Coorientador: Professor Associado Nilton Carlos Machado
Coorientadora: Professora Dra. Mary de Assis Carvalho

**Botucatu
2024**

Ana Maria Daun Cação Pereira

**Investigação do Hábito Intestinal em
crianças e adolescentes com síndrome de Down - proposta
de um protocolo para Pediatras.**

Dissertação de Mestrado apresentada à
Faculdade de Medicina, Universidade
Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho”,
Campus de Botucatu, como pré-requisito
para obtenção do título de Mestre em
Ciências, Área de Pesquisa Clínica.

Orientador: Professora Associada Cátia Regina Branco da Fonseca
Coorientador: Professor Associado Nilton Carlos Machado
Coorientadora: Professora Dra. Mary de Assis Carvalho

Botucatu
2024

UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA
HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE BOTUCATU - SP

Av. Professor Mário Rubens Guimarães Montenegro, s/n
UNESP - Campus de Botucatu-
CEP 18.618-687-Botucatu - SP - Brasil
Telefone: ++55(14) 3811-6000

Autorizo, exclusivamente, para fins acadêmicos e científicos, a reprodução total ou parcial desta Dissertação.

Ana Maria Daun Cação Pereira
Botucatu, 20 de dezembro de 2023.

P436i

Pereira, Ana Maria Daun Cação
Investigação do Hábito Intestinal em crianças e adolescentes com síndrome de Down - proposta de um protocolo para Pediatras. / Ana Maria Daun Cação Pereira. -- Botucatu, 2024
79 p.

Tese(doutorado) - Universidade Estadual Paulista (Unesp), Faculdade de Medicina, Botucatu
Orientadora: Cátia Regina Branco da Fonseca
Coorientadora: Mary de Assis Carvalho

1. Investigação do Hábito Intestinal em crianças e adolescentes com síndrome de Down.. I. Título

Sistema de geração automática de fichas catalográficas da Unesp. Biblioteca da Faculdade de Medicina, Botucatu.
Dados fornecidos pelo Biblioteca da Faculdade de Medicina, Botucatu. Dados fornecidos pelo autor(a).
Essa ficha não pode ser modificada.

Folha de Aprovação de Qualificação de Mestrado

Ana Maria Daun Cação Pereira

Investigação do Hábito Intestinal em Crianças e Adolescentes com Síndrome de Down - Proposta de um Protocolo para Pediatras.

Dissertação de Mestrado apresentado à Faculdade de Medicina, Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho”, Campus de Botucatu, como pré-requisito para obtenção do título de Mestre em Pesquisa Clínica.

Aprovada em: ____/____/____

Comissão examinadora

Orientadora: Professora Associada Cátia Regina Branco da Fonseca

Instituição: Faculdade de Medicina de Botucatu - Universidade Estadual Júlio Mesquita Filho – UNESP

Julgamento: _____ Assinatura: _____

Professora Dra. Fabiola Isabel Suano de Souza

Instituição Universidade Federal de São Paulo - UNIFESP

Julgamento: _____ Assinatura: _____

Professora Dra. Débora Avellaneda Penatti

Instituição: Faculdade de Medicina de Botucatu - Universidade Estadual Júlio Mesquita Filho – UNESP

Julgamento: _____ Assinatura: _____

Data de depósito da Dissertação junto à SPG: ____/____/____



Dedicatóri

Dedico este trabalho aos meus pais, Gilberto e Sílvia e meu irmão Gustavo, pelo incentivo e encorajamento nas horas de dúvidas, pela compreensão, pelo profundo apoio e constante participação em minha jornada, a reafirmação do meu amor e que este momento é nosso.

Dedico este trabalho aos pacientes, crianças, adultos e gestantes com SD e aos seus cuidadores e familiares.

Aos profissionais de saúde que cuidam com tanto carinho destes pacientes.



Agradecimientos

Agradeço aos meus queridos professores Dra. Cátia, Dr. Nilton e Dra Mary pela orientação, carinho e incentivo presente nesta jornada.

Agradeço aos meus pais e meu irmão pelo apoio incondicional, paciência e incentivo que serviram como pilares de sustentação para a conclusão deste trabalho.

Com vocês, meus queridos, divido a alegria desta experiência!



Epígrafe

*Convém não esquecer, contudo, que a realização nobre
exige três requisitos fundamentais, a saber:
primeiro, desejar;
segundo, saber desejar;
e, terceiro, merecer, ou,
por outros termos,
vontade ativa, trabalho persistente e merecimento justo.*

**André Luiz (Espírito).
Nosso Lar.
Psicografado por Francisco Cândido Xavier.**

Pereira AMDC. Investigação dos Hábito intestinal em Crianças e Adolescentes com Síndrome de Down - Proposta de um Protocolo para Pediatras. [Dissertação de Mestrado]. Botucatu: Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Botucatu: - Universidade Estadual Paulista UNESP, 2023.

Resumo

A Síndrome de Down (SD), é a anomalia cromossômica mais comum na população, com incidência estimada de 1 em 715 nascidos vivos. Pessoas que apresentam esta condição são predispostas a apresentar várias comorbidades que interferem no seu crescimento e desenvolvimento, incluindo uma maior incidência de distúrbios gastrointestinais, associados à elevado risco para desenvolvimento da constipação funcional (CF), interferindo na sua qualidade de vida relacionada a saúde. O objetivo deste estudo foi investigar o hábito intestinal de crianças e adolescentes com SD em ambulatório terciário e, por consequência, a prevalência de CF nesta população, a fim de se estabelecer um protocolo de investigação para pediatras, que auxilie no diagnóstico e tratamento, com melhora da qualidade de vida dos pacientes e de seus cuidadores. Método: Estudo observacional, analítico, transversal, com a inclusão de 36 crianças e adolescentes com SD, em seguimento ambulatorial no serviço de puericultura, pediatria genética e medicina do adolescente, do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Botucatu – Unesp. Para avaliação do hábito intestinal, foi realizada entrevista com os pais, considerando os critérios de Roma IV e a Escala de Bristol de consistência de fezes, traduzida e adaptada para população brasileira. A versão do PedFCQuest-PR foi aplicada para cuidadores de crianças e adolescentes com a SD a partir dos quatro anos de idade. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Medicina de Botucatu – UNESP. Análise estatística foi realizada pelo GraphPad v.9.0. Resultados: A mediana da idade das crianças foi de 46,6 meses, em relação ao estado nutricional 80,5% eram eutróficas. A mediana da idade de início do treinamento esfinteriano anal (TrEA) foi de 36 meses, e a maioria das crianças adquiriu o controle esfinteriano anal quando o TrEA se iniciou após os 30 meses. compuseram o grupo com constipação funcional (CF) 15 dos incluídos (41,7%) e 21 (58,3%) o grupo sem CF. O grupo com CF apresentou maior de frequência evacuatória diminuída, fezes endurecidas, dor à evacuação e uso de laxantes. Segundo os Critérios de Roma IV os três quesitos mais prevalentes foram: fezes endurecidas e calibrosas e evacuações dolorosas. Não houve diferença estatisticamente significativa na comparação entre os escores de QVRS para os Domínios Físico, Comportamental, Social, e Escola, bem como para e o escore total. Conclui-se que devido às suas características, as crianças com SD apresentam elevada prevalência de Constipação funcional, sendo o protocolo de assistência e o fluxograma de avaliação e seguimentos, instrumentos úteis para o pediatra geral.

Palavras chave: Síndrome de Down, Crianças; Adolescentes; Distúrbios Gastrointestinais; Constipação intestinal

Pereira AMDC. Investigation of Bowel Habits in Children and Adolescents with Down Syndrome - Proposal of a Protocol for Pediatricians [Qualification]. Botucatu: Clinical Hospital of Botucatu Medical School - State University of São Paulo - UNESP, 2023.

Abstract

Down syndrome (DS) is the most common chromosomal anomaly in the population, with an estimated incidence of 1 in 715 live births. People who have this condition are predisposed to have several comorbidities that interfere in their growth and development, including a higher incidence of gastrointestinal disorders, associated a high risk of development chronic constipation, interfering in their life's quality. The objective of this study is to investigate the intestinal habits of children and adolescents with DS and, consequently, the prevalence of constipation in this population, in order to establish an investigation protocol for pediatricians, which helps in the diagnosis and treatment, improving the life's quality of patients and their caregivers. Method: Observational, analytical, cross-sectional study, including 70 to 80 children and adolescents with DS, outpatient follow-up by genetic pediatrics or adolescent medicine clinics at the Botucatu Clinics Hospital of Botucatu Medicine School - UNESP. Considering the evaluation methods of intestinal habits, the following criteria will be used: Roma IV criteria and the Bristol Stool Consistency Scale, translated and adapted for the Brazilian population. The version of PedsQLTM 4.0 will be applied to caregivers of children and adolescents from the age of two. The project will be submitted to the Research Ethics Committee of the Faculty of Medicine of Botucatu - UNESP. Statistical analysis will be performed by GraphPad v.9.0. Results: The median age of the child was 46.6 months, with 80.5% eutrophic. The median age of onset of ASD (Anal Sphincter Training) was 36 months, and that most children acquired anal sphincter control when ASD started after 30 months. It is observed that 15 of those included (41.7%) composed the group with Functional Constipation (FC) and 21 (58.3%) the group without FC. The group with CF had significantly higher proportions of decreased bowel frequency, hard stools, pain on bowel movement, and use of laxatives. According to the Rome IV Criteria, the three most prevalent items were: hard, thick stools and painful evacuations. There was no statistically significant difference when comparing the scores for the Physical, Behavioral, Social, and School Domains, as well as for and the total score. It is concluded that due to their characteristics, children with DS have a high prevalence of functional constipation, with the care protocol and assessment and follow-up flowchart being useful instruments for the general pediatrician.

Keywords: Down Syndrome, Children; Adolescents; Gastrointestinal disorders; Intestinal constipation

Lista de Tabelas

Tabela 01. Características sociodemográficas dos pais e das crianças e adolescentes com Síndrome de Down.....	41
Tabela 02. Características antropométricas das crianças e adolescentes com Síndrome de Down.	42
Tabela 03. Comorbidades das crianças e adolescentes com Síndrome de Down.	43
Tabela 04. Treinamento esfinteriano anal: sinais de prontidão das crianças e adolescentes com SD, que adquiriram controle esfinteriano anal	44
Tabela 05. Características do Treinamento esfinteriano anal das crianças e adolescentes com Síndrome de Down, que apresentavam controle esfinteriano anal.....	45
Tabela 06. Características das evacuações das crianças e adolescentes com Síndrome de Down, com e sem constipação	47
Tabela 07. Características das crianças e adolescentes com Síndrome de Down e constipação funcional, segundo os Critérios de Roma IV e a Escala Fecal de Bristol	48
Tabela 08. Características da Qualidade de Vida Relacionada à Saúde de crianças e adolescentes com Síndrome de Down maiores de 4 anos, conforme o PedFCQuest-PR.....	49

Lista de Abreviaturas e Siglas

APAE/SP	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo
CAAE	Certificado de Apresentação para Apreciação Ética
CEP	Comitê de Ética em Pesquisa
CEVAP	Centro de Estudos de Venenos e Animais Peçonhentos
CF	Constipação Funcional
CIC	Constipação Intestinal Crônica
CNS	Conselho Nacional de Saúde
CPEG	<i>Canadian Pediatric Endocrine Group</i>
CRM	Conselho Regional de Medicina
DFGIs	Distúrbios Gastrointestinais Funcionais
DICIMs	Distúrbios da Interação Cérebro-Intestino-Microbiota
FAO	Organização das Nações Unidas para Agricultura e Alimentação
FDA	<i>Food and Drug Administration</i>
FMB	Faculdade de Medicina de Botucatu
HC-FMB	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Botucatu
IFFNR	Incontinência Fecal Funcional não Retentiva
IMC	Índice de Massa Corporal
MS	Ministério da Saúde
NDSS	Segurança de Redes e Sistemas Distribuídos (<i>Network and Distributed System Security</i>)

OMS	Organização Mundial da Saúde
PedFCQuest-PR	<i>Pediatric Functional Constipation Questionnaire-Parent Report</i>
PedsQL	Questionário Pediátrico sobre Qualidade de vida (<i>Pediatric Quality of Life Inventory</i>)
QV	Qualidade de Vida
QVRS	Qualidade de Vida Relacionada à Saúde
QVRS	Qualidade de Vida Relacionado a Saúde
RAS	Rede de Atenção à Saúde
SAS	Sistema de Análise Estatística versão (Programa <i>Statistical Analysis Sistem</i>)
SBP	Sociedade Brasileira de Pediatria
SD	Síndrome de Down
SNC	Sistema Nervoso Central
SNE	Sistema Nervoso Entérico
SPG	Serviço de Pediatria Genética
SUS	Sistema Único de Saúde
TrEA	Treinamento Esfincteriano Anal
UBS	Unidade Básica de Saúde
UNESP	Universidade Estadual Paulista

Lista de Anexos

Anexo 01. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) para Pais/ Cuidadores de Pacientes com SD	66
Anexo 02. Critérios de Roma IV para Constipação Funcional	67
Anexo 03. Protocolo Clínico de coleta de dados.	68
Anexo 04. Questionário de Avaliação de Qualidade de Vida de crianças com Constipação Funcional, na Perspectiva dos Pais (PedFCQuest-PR)	71
Anexo 05. Aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP)	76
Anexo 06. Protocolo de investigação do Hábito Intestinal em crianças com Síndrome de Down para Pediatras	78

Sumário

Resumo/Abstract	
Lista de Figuras	
Lista de Quadros	
Lista de Tabelas	
Lista de Abreviaturas e Siglas	
Lista de Anexos	

Sumário

1. Introdução	22
1.1. A síndrome de Down.....	22
1.2. Alterações gastrointestinais em crianças com Síndrome de Down	23
1.3. Constipação crônica em crianças com SD	24
1.4. Constipação crônica em crianças com SD e os Critérios de Roma IV.....	25
1.5. O Hábito intestinal normal, o Treinamento esfinteriano anal e as Alterações gastrointestinais funcionais	25
1.6. O impacto da constipação na qualidade de vida	27
1.7. O Sistema Único de Saúde (SUS) e a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica.....	28
1.8. Justificativa da realização do estudo.....	30
2. Objetivos	32
3. Metodologia	34
3.1. Desenho do estudo	34
3.2. População do estudo, critérios de inclusão e exclusão.....	34
3.2.1. Critérios de inclusão.....	34
3.2.2. Critérios de exclusão	35
3.3. Coleta de dados.....	35
3.3.1. Antropometria e Avaliação nutricional	35
3.3.2. Aplicação de Protocolo Clínico.....	35
3.3.3. Aplicação do questionário “Pediatric Functional Constipation Questionnaire-Parent Report (PedFCQuest-PR)	36
3.4. Análise estatística	37

3.5.	Parecer da Comissão de Ética	38
4.	Resultados	40
4.1.	Avaliação da aplicabilidade dos Questionários.....	40
4.2.	Composição dos grupos de estudo	40
4.3.	Caracterização dos respondentes (pais/cuidadores) e das crianças avaliadas no estudo	40
4.4.	Características do Treinamento Esfincteriano Anal.....	43
4.5.	Características das evacuações das crianças e adolescentes com Síndrome de Down 46	
4.6.	Avaliação da Qualidade de Vida Relacionada à Saúde segundo o questionário PedFCQuest-PR	49
4.7.	Protocolo de investigação do Hábito Intestinal em crianças com Síndrome de Down para Pediatras.....	50
5.	Discussão	53
6.	Considerações finais.....	56
7.	Referências.....	60



1. Introdução

1. Introdução

1.1. A síndrome de Down

A Síndrome de Down (SD), com uma incidência estimada de 1 em 715 nascidos vivos, é a alteração cromossômica mais prevalente no mundo (Laignier *et al.*, 2020), aumentando conforme a idade materna, e ocorrendo independente de classe social, etnia ou gênero e a causa mais comum de deficiência no desenvolvimento intelectual na população (SBP, 2020; NSDD, 2020; Malt, 2013). No Brasil, os dados estatísticos sobre a ocorrência de recém-nascidos com SD permanecem indefinidos. Um estudo recente no Sudeste brasileiro apontou uma incidência de SD de 1 em 2500 nascidos vivos (Laignier *et al.*, 2020); no Nordeste a incidência observada foi de 1 em 5525 (Cunha *et al.*, 2011) e na região Centro-Oeste de 1 em 4000 (Silva *et al.*, 2018). Essas diferenças devem estar relacionadas a desigualdades geográficas no perfil de idade materna, na taxa de interrupção da gravidez após o diagnóstico pré-natal de SD ou pela subnotificação na Declaração de Nascido Vivo (Laignier *et al.*, 2020).

A SD foi descrita pela primeira vez pelo médico inglês John Langdon Down em 1866, porém, apenas no século XX, com o avanço das pesquisas genéticas, o médico Jerome Lejeune identificou a presença de um cromossomo adicional no par 21 em 95% dos casos, justificando os termos Síndrome de Down ou Trissomia 21 (Lejeune, 1979; NDSS, 2020). A alteração cromossômica pode ocorrer sob 3 formas citogenéticas principais: **a)** a Trissomia 21 Simples, que ocorre durante a formação das células reprodutivas e falha na separação cromossômica na meiose, geralmente materna, levando a um duplo cromossomo 21 nestas células e consequentemente em um cromossomo 21 suplementar em todas as células do embrião; **b)** a Trissomia 21 por Translocação que decorre da transferência de um fragmento de cromossomo para outro geralmente entre os cromossomos 14 e 21, 21 e 22; **c)** a trissomia 21 em Mosaico ocorre quando o cromossomo 21 extra está presente em algumas, mas não em todas as células do indivíduo, que, desta forma, apresenta diferentes cariótipos – parte com 46 pares de cromossomos, parte com 47 pares, sendo um par do cromossomo 21 o adicional. A Trissomia Simples é a mais comum, ocorrendo entre

90-95% dos casos; a Trissomia por Translocação, em taxas de 5-6%; e o Mosaicismo, entre 2 a 3% (Bull *et al.*, 2020; Laignier *et al.*, 2021).

O diagnóstico da SD é clínico e pode ser realizado de acordo com as características físicas. Fenotipicamente, o portador pode apresentar braquicefalia, fontanelas amplas, orelhas pequenas com implantação baixa, telecanto, epicanto, ponte nasal achatada, hipoplasia da face média, sinofris, macroglossia e protrusão da língua, pele redundante na nuca, braquidactilia, entre outras características. O diagnóstico laboratorial é realizado mediante estudo do cariótipo, que consiste na representação do conjunto de cromossomos presentes no núcleo celular. O cariótipo não define prognóstico, aspecto físico ou capacidade intelectual, no entanto é essencial para o aconselhamento genético da família (SBP, 2020; NDSS, 2020).

Devido à presença de material genético extra do cromossomo 21, as crianças estão predispostas a apresentar várias comorbidades que interferem no seu crescimento e desenvolvimento (Austeng *et al.*, 2014). Na SD observa-se maior incidência de diversas condições de saúde, incluindo, prematuridade, cardiopatias congênitas, malformações, transtornos na função da tireoide, dentre outras que afetam a qualidade de vida (Mustachi *et al.*, 2017; SBP, 2020; NDSS, 2020). Os distúrbios gastrintestinais são frequentes.

1.2. Alterações gastrointestinais em crianças com Síndrome de Down

Os distúrbios gastrointestinais e alimentares são os problemas mais prevalentes na SD e têm impacto significativo na sua vida diária (Ravel *et al.*, 2020). Em revisão, em outubro de 2018, Ravel *et al.* (2020) avaliaram 504 referências selecionadas em pesquisa no PubMed, listando e agrupando em três categorias as diversas alterações gastrointestinais em indivíduos com SD: **a)** alterações anatômicas; **b)** alterações biológicas, imunológicas e infecciosas; e **c)** distúrbios de motilidade (funcionais). Observaram que as alterações anatômicas gastrointestinais incluíram: atresia e estenose duodenal (3,9%), membrana duodenal e pâncreas anular; malformação anorretal (1,16%); malformações vasculares congênitas do fígado; fissura orofacial, úvula bífida (4,63%) e fissura orofacial submucosa; atresia esofágica

(0,5–0,9%); estenose pilórica (0,3%); hérnia diafragmática; má rotação do intestino delgado ou duodeno; onfalocele, gastrosquise ou anomalias da linha mediana, e anomalias da veia umbilical. As alterações biológicas, imunológicas e infecciosas gastrointestinais foram: colestase neonatal (3,9%); fibrose hepática neonatal; infecção por *Helicobacter pylori* (75,8% em crianças institucionalizadas com SD e 19,5% a 29,2% em não institucionalizadas); doença hepática gordurosa não alcoólica (DHGNA; 82% em obesos e 45% em não obesos); litíase biliar (6,9% em menores de 3 anos); doença celíaca (6,6%); língua geográfica (4%); sensibilidade ao vírus da hepatite B; hepatite e colangite autoimunes; doença de Crohn, Doença Inflamatória Intestinal (DII); pancreatite; deficiência de vitamina D (45,2% na Itália). Os distúrbios de motilidade gastrointestinal na SD incluíram: distúrbios de sucção, deglutição e mastigação (13 de 19 crianças com SD menores de 4 anos, 68,4%); refluxo gastroesofágico (47% em crianças com apneia do sono); acalasia (0,5% em adultos). A constipação crônica e doença de Hirschsprung estavam presentes, respectivamente, em 19,0% e 2,7%.

1.3. Constipação crônica em crianças com SD.

No Brasil, um estudo retrospectivo realizado em ambulatório terciário universitário avaliando 1.207 crianças e adultos com SD, atendidos em período de 10 anos, mostrou alterações gastrointestinais em 50,7%, sendo a constipação intestinal crônica o distúrbio mais prevalente (49%) (Bermudez *et al.*, 2019). A constipação crônica na SD pode estar associada à hipotonia, segmento curto da doença de Hirschsprung, hipotireoidismo, doença celíaca e problemas mentais como deficiência intelectual ou autismo (Ravel *et al.*, 2020; Park, 2023). Na SD, a constipação crônica pode ser resistente a tratamento, apesar das medidas terapêuticas adequadas. Nesta condição, deve-se realizar a investigação clínica para distúrbios orgânicos tais como a Doença de Hirschsprung, hipotireoidismo e Doença Celíaca (Ravel *et al.*, 2020). Em um estudo, a Doença Celíaca estava presente em 3% das pessoas com SD (Bermudez *et al.*, 2019), razão pela qual se recomenda a triagem inicial aos dois anos de idade. Caso haja suspeita clínica ou positividade do HLA-DQ8 e/ou HLA-HQ2 orienta-se coleta bianual de IgA total e anticorpo Anti-Transglutaminase ou Anti-Endomísio da classe IgA (Malt *et al.* 2013, SBP, 2020).

1.4. Constipação crônica em crianças com SD e os Critérios de Roma IV.

A fisiopatologia da constipação é multifatorial, incluindo alimentação, estilo de vida, fatores comportamentais e fatores psicológicos e pode interferir no desenvolvimento de crianças e adolescentes com SD. Em mais de 90% das crianças saudáveis com sintomas de constipação, não há uma causa orgânica identificada (Loening-Baucke, 1993). Entretanto, a proporção de causas orgânicas de constipação é maior em pacientes com SD do que na população geral (Ravel *et al.*, 2020).

Em 2016, foram publicados os Critérios de Roma IV (Benninga *et al.*, 2016; Hyams *et al.*, 2016), substituindo os critérios de Roma III estabelecidos em 2006 (Rasquin *et al.*, 2006). O objetivo dos Critérios de Roma IV foi atualizar as ferramentas de diagnóstico com base em novas descobertas sobre as interações cérebro-intestino. Os critérios de Roma IV pediátricos dividem os Distúrbios Gastrointestinais Funcionais de acordo com as faixas etárias (recém-nascidos e pré-escolares, de 0 a 3 anos, e crianças e adolescentes, de 4 a 18 anos).

Em estudo realizado no Brasil a CF, utilizando-se os critérios de Roma III, foi observada em 32,3% das crianças com SD (Mrad *et al.*, 2018). Em estudo transversal recente, de pesquisa online, de avaliação da prevalência dos Distúrbios Gastrointestinais Funcionais (DFGIs), utilizando-se os critérios de Roma IV em crianças com SD observou-se aumento da frequência de vários DFGIs (Ciciora *et al.*, 2023). Destes, a Constipação Funcional (CF), foi o mais frequente, estando presente em 36% das crianças. Embora a CF seja uma possibilidade forte em crianças com SD, como evidenciado no estudo de Ciciora *et al.* (2023), é necessário cautela na avaliação da constipação crônica nesta condição, pois muitas vezes pode haver a interferência de diversas comorbidades (Park, 2023).

1.5. O Hábito intestinal normal, o Treinamento esfinteriano anal e as Alterações gastrointestinais funcionais

O padrão normal de evacuação de lactentes e pré-escolares saudáveis baseado na inspeção visual da evacuação e na frequência evacuatória foi revisado

recentemente (Baaleman *et al.*, 2023) e classificado entre duas categorias de idade: crianças de 0-14 semanas de idade e de 15 semanas a 4 anos de idade. As crianças menores que 15 semanas de idade apresentam uma frequência média de defecação de 21,8 por semana (IC 95%, 3,9-35,2) em comparação com 10,9 (IC 95%, 5,7-16,7) em crianças entre 15 semanas a 4 anos de idade ($p < 0,001$). Redução na frequência de fezes amolecidas/aquosas foi observada com o aumento da idade (27,0% em menores que 15 semanas em comparação com 6,2% nos maiores. As crianças menores que 15 semanas sob aleitamento materno exclusivo apresentam fezes mais amolecidas em comparação com os lactentes jovens alimentados com fórmula láctea.

Não há uma definição clara do hábito intestinal normal de crianças com SD. Estudos sobre o treinamento esfinteriano anal (TrEA) destas crianças relataram atrasos na aquisição do controle esfinteriano anal (Mrad *et al.*, 2018; Dreher *et al.*, 2022). Os característicos sinais de prontidão descritos por Brazelton (1962) são os geralmente utilizados para orientar as famílias para iniciar o TrEA (Mrad *et al.*, 2018; Dreher *et al.*, 2022), numa abordagem voltada para a criança.

O termo genérico distúrbios funcionais da evacuação é usado para descrever dois diagnósticos distintos: a CF, a qual foi objeto do nosso estudo e a incontinência fecal funcional não retentiva (IFFNR) (Hyams *et al.*, 2016). Uma distinção é feita para crianças pequenas entre aqueles que tem treinamento esfinteriano anal (TrEA). Os sintomas da constipação incluem fezes endurecidas e dolorosas, muitas vezes acompanhadas de incontinência fecal. A constipação intestinal é um distúrbio que consiste na eliminação com esforço de fezes de consistência aumentada, frequentemente com redução no número de evacuações por semana e mudança da característica das fezes. Esta condição pode levar à grandes prejuízos na qualidade de vida de pacientes com SD interferindo no seu crescimento e desenvolvimento global (Hyams *et al.*, 2016; Beninga *et al.*, 2016).

Em mais de 90% das crianças saudáveis com sintomas de constipação, não há uma causa orgânica identificada (Loening-Baucke, 1993). A fisiopatologia da constipação é multifatorial, incluindo alimentação, estilo de vida, fatores comportamentais e fatores psicológicos e pode interferir no desenvolvimento de crianças e adolescentes com SD. Embora a CF seja uma possibilidade forte em crianças com SD, como evidenciado no estudo de Ciciora *et al.* (2023), é necessário

cautela na avaliação da constipação crônica nesta condição, pois muitas vezes pode haver a interferência de diversas comorbidades (Park, 2023).

1.6. O impacto da constipação na qualidade de vida

A CF tem um efeito significativo nas famílias em termos de preocupação, isolamento social, restrição econômica e sobrecarga nos sistemas de saúde impactando negativamente a QV (Kaugars *et al.*, 2010; Choung *et al.*, 2011; Silverman *et al.*, 2015), inclusive em crianças com SD e CF (Ciciora *et al.*, 2023).

Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), a Qualidade de Vida (QV) diz respeito à satisfação de um indivíduo com todas as facetas da vida, incluindo o bem-estar físico, social, econômico e psicológico. A Qualidade de Vida Relacionada à Saúde (QVRS) é um construto multidimensional, consistindo, no mínimo, das dimensões física, psicológica (inclusive emocional e cognitiva) e social (Power & Kuyken, 1998).

A QVRS pode ser avaliada por entrevistas ou questionários, sempre por instrumentos validados. Os instrumentos de QVRS podem ser genéricos, fornecendo avaliação geral da QVRS, ou doença-específicos, quando tratam de questões que envolvem uma determinada doença. Os instrumentos doença-específicos podem aumentar a sensibilidade na medição de domínios de saúde particulares à determinada doença, enquanto instrumentos genéricos têm a vantagem de permitir comparações com populações saudáveis (Varni *et al.*, 2007).

Embora o autorrelato do paciente pediátrico deva ser considerado o padrão para medir a QVRS (Varni *et al.*, 2007), pode haver situações em que a criança é muito jovem, cognitivamente debilitada, ou muito doente ou fatigada para responder a um instrumento de QVRS. Nestas situações o relato parental “por procuração” pode ser necessário. Além disso, é tipicamente a percepção dos pais sobre a QVRS de seus filhos que influencia o uso de serviços de saúde (Janicke *et al.*, 2001; Campo *et al.*, 2002).

Um questionário específico de QVRS, especialmente formulado para crianças Com CF, denominado Pediatric Functional Constipation Questionnaire-Parent Form [PedFCQuest-PR] (Gamarra *et al.*, 2022) foi validado para a população pediátrica

brasileira saudável acima de 4 anos de idade. Este questionário específico de QoL apresenta boa correlação com o questionário genérico de Qualidade de Vida, o Pediatric Quality of Life Inventory 4.0 [PedsQLTM 4.0] (Varni *et al*, 1999; Varni *et al.*, 2007), e se mostrou confiável, válido e de fácil e rápida aplicação. O questionário, é constituído de 24 questões (facetar) divididas em quatro domínios e duas questões gerais, uma sobre o comportamento e outra sobre a saúde geral (Gamarra *et al.*, 2022) e é autoaplicado para os pais. As opções de respostas usam uma escala Likert baseada nos eventos das últimas quatro semanas.

1.7. O Sistema Único de Saúde (SUS) e a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica

O Sistema Único de Saúde (SUS) surgiu no Brasil a partir de um histórico de lutas do movimento sanitário brasileiro com a finalidade de facilitar o atendimento de saúde (Roncalli, 2003). A integralidade no SUS deve ser amplamente empregada a todos, e em especial, às crianças e adolescentes com afecções congênitas, com o intuito de promover estímulo oportuno para o seu pleno crescimento e desenvolvimento e de prevenir complicações e realizar investigações periódicas para detectar comorbidades próprias das malformações e alterações congênitas ou síndromes genéticas (Brasil, 2009).

As anomalias congênitas e as doenças geneticamente determinadas representam um importante problema de saúde pública no Brasil, e a compreensão de seus mecanismos etiopatogênicos, sua elucidação diagnóstica e a assistência integral aos que apresentam estas alterações e doenças devem merecer uma atenção especial. O SUS, com o olhar voltado a esta preocupação instituiu em 2009 a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, através da Portaria MS/GM nº 81 (Brasil, 2009). Entretanto, o número de programas específicos destinados a detectar estas doenças e atuar na promoção da saúde e na prevenção de agravos ainda é muito escasso no Brasil. O que se verifica é que, como não há uma ampla assistência pública estruturada a estes pacientes, o cuidado integral e a Rede de Atenção à Saúde (RAS) não tem se efetivado. É frequente que organizações não governamentais e

filantrópicas, ou mesmo o setor privado, acabem assumindo este cuidado, que deve ser responsabilidade prioritariamente do SUS (Brasil, 2014a).

Pela capilaridade da rede de UBS, essas ações devem ocorrer a partir do atendimento realizado na Atenção Básica, a principal porta de entrada do SUS, com suporte da RAS. Mas, para que isso ocorra com qualidade é fundamental a capacitação dos profissionais gerais, desde a graduação e a especialização, tanto em conhecimentos técnico-científicos, quanto em tecnologias relacionais, conforme proposto por Merhy (2006). A existência de Unidades de média e alta complexidade e sua integração em rede regionalizada deve garantir a retaguarda às UBS e o atendimento adequado às necessidades diferenciadas de cada paciente.

Reforçando esta Política de Atenção Integral, em 2014 o Ministério da Saúde instituiu através da Portaria 199/2014 a Política Nacional de Atenção Integral às pessoas com doenças raras, que inclui um eixo para as determinadas geneticamente. Porém pouco se tem avançado no sentido do reconhecimento e adequado tratamento a estas pessoas no SUS (Brasil, 2014b).

A importância de se reconhecer a repercussão da doença na família do paciente pediátrico é um fundamento que se busca exercitar na prática de uma pediatria integral. Assim como outras doenças, as afecções congênitas e as síndromes genéticas colocam a criança diante de uma ameaça ao seu bem-estar físico e ao seu desenvolvimento, muitas vezes gerando uma limitação de interação com o mundo social, no seu ambiente domiciliar e também no escolar. A família, principalmente os pais e parentes mais próximos, que atuam como cuidadores desta criança, devem idealmente ser o amparo, a atenuação e o alívio para os seus sofrimentos nos mais diversos aspectos. Mas, muitas vezes, não é o que ocorre (Slywitch, 1979).

A Sociedade Brasileira de Pediatria, em 2020, publicou a última versão das diretrizes de atenção à saúde de pessoas com SD (SBP, 2020), com orientações para o seguimento de crianças com SD tanto em ambientes de atenção e assistência primária à saúde quanto em níveis superiores. Nele estão incluídas ações que podem contribuir para o diagnóstico diferencial entre CF e orgânica tais como a sorologia para doença celíaca e a investigação de hipotireoidismo, mas não são abordadas orientações específicas para o manejo ou monitoramento de pacientes com SD e CF.

Assim, torna-se necessária a criação de protocolo visando a orientação direta dos pediatras sobre este problema.

1.8. Justificativa da realização do estudo

É alta a prevalência de crianças e adolescentes com a SD em assistência em serviços de saúde no SUS, sendo de fundamental importância o reconhecimento de possíveis comorbidades e afecções entre estes, principalmente por médicos generalistas e pediatras. As atuações multiprofissionais e um adequado diagnóstico e intervenção em saúde, promovem uma atenção integral de qualidade às crianças e melhoria na qualidade de vidas destas e de seus cuidadores.

O paciente com SD possui maior incidência de diversas condições de saúde que podem afetar a QV, incluindo distúrbios gastrointestinais. O conjunto de alterações gastrointestinais apresentado por essa população está associado a elevado risco para desenvolvimento da constipação crônica. A constipação, considerada como um conjunto de sintomas de causas multifatoriais, é um distúrbio gastrointestinal funcional frequente na população. Corresponde a uma condição gastrointestinal crônica ou recorrente com combinações variáveis de sintomas podendo levar à grandes prejuízos na QV de pacientes com SD, interferindo no seu crescimento e desenvolvimento global.

Considerando-se a necessidade de aprimorar os conhecimentos sobre o Hábito intestinal e o TrEA de crianças e adolescentes com a SD por pediatras; de identificar a prevalência de alterações gastrointestinais, principalmente da CF diagnosticada pelos critérios de Roma IV; da necessidade de se estabelecer um protocolo de abordagem da CF em SD para pediatras que influencie e auxilie na melhora do crescimento e desenvolvimento destas crianças e atue na otimização da QV tanto para os pacientes quanto para seus pais/cuidadores, este estudo se justifica.



2. Objetivos

2. Objetivos

Em crianças e adolescentes com síndrome de Down acompanhados nos ambulatórios de Puericultura e Pediatria Genética e de Medicina do Adolescente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Botucatu (HCFMB), **avaliar:**

2.1. Objetivo geral

- A prevalência de CF nestas crianças

2.2. Objetivos Específicos:

- O hábito intestinal
- As características do Treinamento Esfincteriano Anal
- A aplicabilidade do questionário PedFCQuest-PR na avaliação da QVRS em SD Com CF
- Propor um protocolo de investigação diagnóstica e assistência para pediatras

3. *Método*

3. Metodologia

3.1. Desenho do estudo

Estudo clínico observacional, transversal e descritivo, mediante entrevista e aplicação de questionários padronizados sobre o Hábito intestinal, em crianças e adolescentes em seguimento ambulatorial no Serviço de Pediatria Genética (SPG) do HCFMB.

3.2. População do estudo, critérios de inclusão e exclusão

Foram incluídas crianças e adolescentes com diagnóstico de SD em seguimento ambulatorial no SPG do HCFMB, ambulatório de Puericultura Genética e ambulatório de Medicina do Adolescente. Todos os pacientes que constituíram esta amostra de conveniência eram atendidos periodicamente com exames laboratoriais pelo menos anuais, seguindo as recomendações da SBP (2020). A pesquisa de anticorpos Anti-Transglutaminase Tecidual IgA (tTGA) e imunoglobulina A é solicitada aos 2 anos de idade e repetida se baixa taxa de crescimento, dor abdominal, anemia persistente, menarca tardia ou qualquer outro sintoma de Doença Celíaca não clássica.

3.2.1. Critérios de inclusão

- Crianças e adolescentes entre 30 dias de vida a 15 anos de idade com diagnóstico de síndrome de Down.
- Crianças de famílias que consentiram a realização do estudo e assinaram os termos de consentimento livre e esclarecido (Anexo 01)
- O diagnóstico da CF foi realizado de acordo com os Critérios diagnósticos de Roma IV (Benninga *et al.*, 2016; Hyams *et al.*, 2016). A definição de CF baseia-se nos critérios de Roma IV e divide-se em dois grupos etários: menores de quatro anos e maiores de quatro anos, conforme descrito no Anexo 02.

3.2.2. Critérios de exclusão

- Pacientes com constipação de etiologia orgânica (Doença Celíaca, Doença de Hirschsprung, ânus imperfurado) cujo diagnóstico foi definido por avaliação médica apropriada, à partir de sinais de alerta e investigação adicional, tais como, distensão abdominal gasosa persistente e tensa ao exame físico, mau ganho ponderal, sorologia e biópsias positivas para doença celíaca, displasia neuronal ou aganglionose, entre outros.

3.3. Coleta de dados

A coleta de dados se realizou durante os atendimentos ambulatoriais no SPG do HCFMB, ambulatório de Puericultura Genética e ambulatório de Medicina do Adolescente

3.3.1. Antropometria e Avaliação nutricional

A aferição antropométrica de peso e estatura dos pacientes com SD foi realizada logo antes da consulta médica, por enfermeiras treinadas. Para os cálculos do Escore z do Peso/Idade, Escore z da Estatura/Idade, Escore z do Peso/Estatura (para crianças <2 anos), Índice de Massa Corporal (IMC), Escore z do IMC/Idade (para crianças ≥2 anos) foi utilizado o aplicativo AnthroCalc. Este app, criado pelo CPEG, Canadian Pediatric Endocrine Group, calcula os escores segundo o referencial de normalidade de Zemel *et al.* (2015) para crianças com SD. Os valores de corte utilizados para definição do estado nutricional pelo critério escore z foram os preconizados pela OMS (World Health Organization, 1995).

3.3.2. Aplicação de Protocolo Clínico

Um Protocolo Clínico elaborado para a coleta de dados para o estudo (Anexo 03) foi aplicado pela autora principal durante a consulta médica, em entrevista com os pais. Neste protocolo estão incluídas perguntas relacionadas aos Critérios de Roma

IV e a Escala de Bristol de Consistência de Fezes, traduzida e adaptada para a linguagem portuguesa brasileira (Martinez & Azevedo, 2012). Também está incluído o Protocolo para avaliação do Treinamento Esfincteriano Anal desenvolvido por Miranda & Machado (2011), baseado nos sinais de prontidão de Brazelton (1962) para o TrEA, compilados pela AAP (AAP; 1998).

As variáveis consideradas neste protocolo foram:

- a) Variáveis sociodemográficas das crianças e adolescentes e dos pais;
- b) Variáveis clínicas referentes ao hábito intestinal incluindo a especificação do critério diagnóstico presente para diagnosticar constipação intestinal (Critérios de Roma IV e Escala de Bristol);
- c) Variáveis clínicas referentes ao TrEA. A idade de início do TEA foi definida como aquela em que os pais ou cuidadores apresentaram o penico ou o vaso sanitário e começaram a discutir com a criança aspectos relativos ao treinamento. A aquisição do controle esfincteriano anal ou o TrEA completo foi definido quando os pais ou cuidadores relataram que a criança não usava mais fraldas e defecava regularmente no penico ou vaso sanitário.

3.3.3. Aplicação do questionário “Pediatric Functional Constipation Questionnaire-Parent Report (PedFCQuest-PR)”

A QVRS foi avaliada utilizando o instrumento específico pediátrico de Qualidade de Vida para crianças constipadas, aplicado aos pais, o PedFCQuest-PR, disponibilizada no Anexo 04 (Gamarra *et al.*, 2022). Foi obtida a permissão dos autores do instrumento para a utilização do questionário nesta pesquisa. A análise da QVRS foi avaliada apenas para os que apresentavam idade superior a 4 anos, pois o instrumento original foi validado para ser realizado nesta faixa etária.

O PedFCQuest-PR foi entregue para todos os pais / cuidadores das crianças e adolescentes com SD. O questionário foi autoadministrado, entregue impresso e recolhido após o término. Se o pai/cuidador não entendia o significado de alguma pergunta, o pesquisador praticava a Aplicação Assistida, ou seja, lia a pergunta de

forma lenta, sem utilizar sinônimos ou dar explicações em outras palavras, para evitar a modificação do sentido original da questão. O entrevistador (pesquisador principal) foi treinado para ser simpático e encorajador, sem influenciar a escolha da resposta. Após receber o questionário já respondido, o pesquisador conferia se todas as perguntas haviam sido respondidas e se não havia mais de uma resposta por pergunta.

Os participantes foram convidados a indicar o grau em que o item havia sido um problema para seus filhos no último mês. As respostas estão organizadas em uma escala tipo Likert com 4 opções: 0 se nunca constitui um problema; 1 se algumas vezes é um problema; 3 se muitas vezes é um problema, e 4 se quase sempre é um problema. A cotação dos itens implica a sua posterior transformação em uma escala de 0 a 100, de forma que os resultados mais elevados sejam indicadores de uma melhor QVRS. Os itens agrupados compõem os domínios Físico, Comportamental, Social e Escola. A soma dos valores atribuídos a cada item, excetuando os itens 25 e 26, de avaliação geral, foi computada e calculada como Escore Total do PedFCQuest-PR. A média da soma dos valores dos itens específicos de cada domínio, definiram o escore do respectivo domínio. O Escore Total e dos diferentes domínios do PedFCQuest-PR foi calculado segundo orientação dos autores do estudo (Gamarra *et al.*, 2022). Assim, os escores individuais variaram de 0 a 100, sendo os menores valores indicativos de maior comprometimento da QV.

Embora o questionário PedFCQuest-PR não tenha sido desenhado para ter valores de corte para os níveis de comprometimento da QVRS das crianças acometidas por CF, sugeriu-se a utilização dos quartis do escore total do PedFCQuest-PR para a subdivisão dos valores em: 0-50, QVRS muito comprometida; QVRS 51-75, moderadamente comprometida e >75 QVRS pouco comprometida, na percepção dos pais/cuidadores (Gamarra *et al.*, 2022). Esta classificação foi utilizada neste estudo.

3.4. Análise estatística

Os dados e as respostas aos questionários foram agrupados e compilados num único banco de dados em planilha no Microsoft Excel e analisados pelo programa

estatístico GraphPad Prism versão 9.0 para Windows. O Teste de Kolmogorov-Smirnov foi utilizado para verificar se as variáveis a serem analisadas possuíam distribuição normal para definição dos testes entre paramétricos e não paramétricos. Para a estatística descritiva foram utilizadas medidas de tendência central (frequência simples, frequência relativa, média e desvio padrão, e mediana e intervalo interquartil). Para comparações estatísticas entre as variáveis qualitativas foi utilizado o Teste Exato de Fisher. Para comparações entre as variáveis quantitativas foram utilizados o Teste t e o Teste de Mann-Whitney.

3.5. Parecer da Comissão de Ética

O projeto foi aprovado para realização pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Faculdade de Medicina de Botucatu da UNESP, conforme Resolução 466/12-CNS-MS (Brasil,2012b), sob o número CAAE 47934221.6.0000.5411, sendo o parecer favorável emitido em 2021 (Anexo 05).



4. Resultados

4. Resultados

4.1. Avaliação da aplicabilidade dos Questionários

O Protocolo clínico foi aplicado mediante entrevista aos pais, sem dificuldades. O Questionário PedFCQuest-PR foi auto administrado aos pais/cuidadores de crianças com diagnóstico de SD, no período compreendido entre fevereiro de 2022 a abril de 2023, com grande aceitabilidade, não havendo recusa ou dificuldade em responder. As mães foram as respondedoras na grande maioria dos casos (94%). Não ocorreram itens sem resposta pois, segundo metodologia do estudo, após o término do questionário, a pesquisadora conferia as respostas e se houvesse alguma resposta omitida era solicitado que o respondedor completasse o questionário. Este resultado demonstra uma boa qualidade dos dados a serem analisados. Nesse estudo, o tempo de preenchimento dos questionários não foi aferido.

4.2. Composição dos grupos de estudo

O estudo envolveu 36 crianças/adolescentes com SD. Das 36 incluídas no estudo, 15 (41,7%) compuseram o grupo Com CF (preenche os critérios diagnósticos de Roma IV, e 21 (58,3%) o grupo Sem CF (não preenche Critérios de Roma IV).

4.3. Caracterização dos respondentes (pais/cuidadores) e das crianças avaliadas no estudo

As características sociodemográficas e clínicas dos pais e das 36 crianças e adolescentes com SD estão na Tabela 01. Observa-se que a mediana da idade das crianças foi de 46,6 meses com variação no intervalo interquartil, entre 14 e 91 meses. A mediana da idade do grupo Com CF foi 33,3 meses enquanto a do grupo Sem CF foi 48,9 meses, sem diferença significativa entre eles ($p=0,59$). Três crianças eram menores que 12 meses no grupo Com CF e 4 no grupo Sem CF, sendo 8 meses a

idade mínima no grupo Com CF e 5 meses no grupo Sem CF. A idade máxima foi de 12 anos em ambos os grupos.

Tabela 01. Características sociodemográficas dos pais e das crianças e adolescentes com síndrome de Down.

Características	Total n=36	Com CF n=15	Sem CF n=21
	Mediana (IIQ)	ou	n (%)
Da criança			
Idade (meses)	46,6 (14,3 - 91,2)	33 ,3 (14 ,1 - 95 ,4)	48 ,9 (19 ,9 - 90 ,3)
Sexo feminino	16 (44,4)	8 (53,3)	8 (38,0)
Dos pais			
Idade da mãe (anos)	40,5 (35,2 – 46)	38 (35 - 44)	41 (35 ,2 - 47 ,7)
Idade do pai (anos)	42 (35,2 – 49,5)	42 (34 - 53)	41 (35 ,5 - 47)
Escolaridade materna			
Ensino Fundamental	15 (41,6)	4 (26,6)	9 (42,8)
Ensino Médio	15 (41,6)	9 (60)	8 (38,1)
Ensino Superior	6 (16,6)	2 (13,3)	4 (19,1)
Escolaridade paterna			
Ensino Fundamental	12 (33,3)	3 (20)	9 (42,8)
Ensino Médio	17 (47,2)	9 (60)	8 (38,1)
Ensino Superior	7 (11,1)	3 (20)	4 (19,1)
Cuidador – Respondedor			
Mãe	34 (94)	14 (93,3)	20 (95,2)
Pai	2 (6)	1 (6,7)	1 (4,8)
Do domicílio			
Número de cômodos	5 (4 – 7)	5 (4 ,7 - 6 ,2)	5 (4 - 7)
Número de pessoas	4 (3 – 4,7)	4 (3 - 5)	4 (3 - 4)
Número de crianças	2 (1 -2)	2 (1 - 3)	2 (1 - 2)
Número de adultos	2 (2 – 2)	2 (2 - 2)	2 (2 - 2)
Índice de aglomeração (pessoas/cômodo)	0,7 (0,5 – 1)	0,8 (0,6 – 1,2)	0,6 (0,5 – 1)
Zona urbana	33 (91,6)	14 (93,3)	19 (90,4)

IIQ, Intervalo Interquartil; Comparação entre os grupos com Constipação e Sem Constipação pelo Teste de Mann-Whitney sem diferença estatisticamente significativa para todas as variáveis (p >0,05).

Não houve diferenças entre as características das mães e dos pais, como a idade ou o grau de escolaridade entre os grupos Com CF e Sem CF. As famílias eram de pequeno número, vivem em casas pequenas, com poucos filhos e baixo índice de aglomeração, sem diferenças estatísticas entre os grupos Com CF e Sem CF.

A Tabela 02 apresenta a avaliação antropométrica das crianças com SD. Observa-se que a maioria das crianças eram Eutróficas (80,5%), e com uma pequena proporção com Sobrepeso/Obesidade ou Desnutrição, sem diferenças entre os grupos Com CF e Sem CF ($p=0,2$). Quatro pacientes foram classificados como desnutridos, sendo que 3 apresentavam cardiopatia congênita e o outro, no grupo Sem CF, não apresentava comorbidades, e era acima da média no escore z de estatura/idade.

Tabela 02. Características antropométricas das crianças e adolescentes com síndrome de Down.

Características	Total n=36	Com CF n=15	Sem CF n=21
	Mediana (IIQ)	ou	n (%)
Idade à consulta (meses)	46,6 (14,3 - 91,2)	33 ,3 (14 ,1 - 95 ,4)	48 ,9 (19 ,9 - 90 ,3)
Estado nutricional			
Peso/Idade, escore z	-0,12 (-0,89 - 0,67)	-0.14 (-1.28 - 0.3)	-0.11 (-0.76 - 0.95)
Estatura/Idade, escore z	0,48 (-0,36 - 0,95)	0.53 (-1.86 - 0.82)	0.44 (-0.34 - 0.96)
Peso/Estatura, escore z (<2anos)	-0,73 (-1,79 - -0,14)	-0.21 (-0.96 - 0.69)	-1.5 (-2.77 - -0.73)
IMC/Idade, escore z (≥ 2 anos)	-0,27 (-1,19 - 0,8)	-0.48 (-1.25 - 0.52)	0.2 (-0.96 - 0.92)
Eutrofia, n (%)	29 (80,5)	14 (93,3)	15 (71,4)
Desnutridos, n (%)	4 (11,1)	1 (6,7)	3 (14,3)
Obeso/Sobrepeso, n (%)	3 (8,3)	0	3 (14,3)

IIQ, Intervalo Interquartil; IMC, Índice de Massa Corporal; Comparação entre os grupos com Constipação e Sem Constipação pelos Testes de Mann-Whitney e Exato de Fisher sem diferença estatisticamente significativa para todas as variáveis ($p > 0,05$).

A Tabela 03 apresenta as comorbidades das crianças e adolescentes com SD. Observa-se que um terço não apresentava comorbidades. As Cardiopatias congênitas

foram as mais prevalentes, com predomínio da Comunicação Inter Atrial, seguidas pelo Hipotireoidismo congênito.

Tabela 03. Comorbidades das crianças e adolescentes com síndrome de Down.

	Total n=36	Com CF n=15	Sem CF n=21
Comorbidades	n (%)		
Nenhuma	13 (36,1)	5 (33,3)	8 (38)
Cardiopatia congênita (CIA, CIV, DSAV, IM)	10 (27,8)	4 (26,6)	6 (28,5)
Hipotireoidismo congênito (em tratamento)	7 (19,4)	1 (6,6)	6 (28,5)
DRGE	5 (13,9)	4 (26,6)	1 (5)
Hipertireoidismo	2 (5,6)	1 (6,6)	1 (5)
Epilepsia	2 (5,6)	1 (6,6)	1 (5)
Malformação do SNC (Dandy-Walker)	1 (2,8)	0	1 (5)
Malformação gastrointestinal (atresia esofágica)	1 (2,8)	0	1 (5)

CIA, Comunicação InterAtrial; CIV, Comunicação InterVentricular; DSAV, Defeito do Septo AtrioVentricular; IM, Insuficiência Mitral; SNC, Sistema Nervoso central; Comparação entre os grupos com Constipação e Sem Constipação pelos Teste Exato de Fisher sem diferença estatisticamente significativa para todas as variáveis ($p > 0,05$).

4.4. Características do Treinamento Esfincteriano Anal.

A Tabela 04 apresenta os Sinais de Prontidão para o início do TrEA apresentados pelas crianças e adolescentes com SD e que adquiriram o controle esfincteriano (TrEA completo). Observa-se que dos 11 sinais avaliados, os 5 sinais em ordem decrescente de prevalência foram: Andava, Sabia dizer “não”, Falava, Já tinha palavras para definir “coco ou xixi”, Imitava o comportamento dos pais. A maioria das crianças (88%) apresentava pelo menos 4 sinais de prontidão ao iniciar o TrEA. Estes achados demonstram uma criança com adequação para o TrEA. Destes pacientes, 6 apresentavam CF.

Tabela 04. Treinamento esfinteriano anal: sinais de prontidão das crianças e adolescentes com SD, que adquiriram controle esfinteriano anal.

Sinais de prontidão	Crianças com controle esfinteriano anal n=16
	n (%)
Andava	13 (81,3)
Sabia dizer “não”	13 (81,3)
Falava	12 (75)
Já tinha palavras para definir coco ou xixi	12 (75)
Imitava o comportamento dos pais	12 (75)
Já entendia e executava uma ordem simples	11 (68,8)
Conseguia ficar sentada brincando, concentrada numa atividade	9 (56,3)
Reclamava quando estava suja	9 (56,3)
Já sabia o lugar onde guardar alguma coisa	8 (50)
Evacuava em horários previstos	8 (50)
Colocava e tirava peças de roupa sozinha	8 (50)

A Tabela 05 apresenta as características do TrEA das crianças e adolescentes com SD e que adquiriram o controle esfinteriano. Observa-se que a mediana da Idade de início do TrEA foi de 36 meses, e que a maioria das crianças adquiriram o controle esfinteriano anal quando o TrEA se iniciou após os 30 meses. O tempo total gasto no treinamento foi, em mediana, de 6,5 meses. A aquisição do controle esfinteriano esteve atrasada em 43,7% dos casos (acima de 48 meses de idade). Não houve diferenças entre as idades de início e de conclusão do TrEA quanto ao sexo ou a presença de CF. A mãe foi, isoladamente, a responsável pelo TrEA em um terço dos casos, e mães e/ou pais em 69% dos casos, treinando simultaneamente os controles vesical e anal (81%). A orientação para o TrEA foi baseada na orientação médica e experiência com o filho anterior (68%), centrada na criança. Em metade dos casos o TrEA foi realizado com a criança sentando-se diretamente no vaso sanitário.

Tabela 05. Características do Treinamento esfincteriano anal das crianças e adolescentes com Síndrome de Down, que apresentavam controle esfincteriano anal.

Características	Crianças com controle esfincteriano anal n=16
	Mediana (IIQ) ou n (%)
Idade à consulta (meses)	90,3 (56,8 - 135,9)
Sexo feminino	9 (56,2)
Treinamento esfincteriano anal, Idade de início (meses)	36 (33 - 48)
<18 meses	0
Entre 18-30 meses	3 (18,8)
>30 meses	13 (81,2)
Controle esfincteriano anal, Idade de aquisição (meses)	42,5 (38,2 - 54,5)
<48 meses	9 (56,3)
>48 meses	7 (43,7)
Tempo total gasto no treinamento (meses)	6,5 (5,5 - 11)
Responsável pelo treinamento	
Mãe	5 (31,2)
Mãe e Pai	4 (25)
Mãe, Pai e Professores	3 (18,8)
Pai	2 (12,5)
Professores	1 (6,2)
Local do treinamento	
Casa dos pais	11 (68,7)
Casa dos Pais e Creche/escola	4 (25)
Somente Creche	1 (6,2)
Treinamento anal e vesical	
Simultâneo	13 (81,2)
Não simultâneo	3 (18,8)
1º Controle, anal ou vesical	
Simultâneo	13 (81,2)
Vesical	4 (25)
Anal	3 (18,8)
Dispositivo utilizado para o treinamento	
Vaso sanitário	9 (56,2)
Penico	6 (37,5)
Outro (banheira)	1 (6,2)
Fonte de conhecimento para o treinamento	
Orientação médica	6 (37,5)
Experiência com filho anterior	5 (31,2)
Intuição	3 (18,8)
Outra	1 (6,2)
Pressão para retirada das fraldas	
Sem pressão	12 (75)
Escola	2 (18,8)
Familiares	1 (6,2)
Custo econômico das fraldas	0
Atitude materna frente recusa do filho ao treinamento	16 (100)
Motivos de recusa do filho em aceitar o treinamento	
Medo de se sentar no vaso sanitário	4 (25)
Medo de se sentar no penico	0

IIQ, Intervalo Interquartil.

4.5. Características das evacuações das crianças e adolescentes com Síndrome de Down

A Tabela 06 apresenta características das evacuações das crianças e adolescentes com SD, segundo a presença ou não de CF. Observa-se que a maioria das crianças e adolescentes apresentavam evacuações diariamente (80%); formadas ou pastosas (72%), sem dor ou dificuldade evacuatória (66%) e sem escape fecal (80%). O grupo Com CF apresentou proporções significativamente maiores de frequência evacuatória diminuída, fezes endurecidas, dor à evacuação e uso de laxantes que o grupo Sem CF.

Tabela 06. Características das evacuações das crianças e adolescentes com Síndrome de Down, com e sem constipação.

	Todos n=36 Mediana (IIQ)	Com CF n=15 Ou	Sem CF n=21 Número (%)	p*
Idade à consulta (meses)	46,6 (14,3 - 91,2)	33 ,3 (14 ,1 - 95 ,4)	48 ,9 (19 ,9 - 90 ,3)	0,58
Características do Hábito Intestinal				
Frequência evacuatória				
Diariamente	29 (80,6)	9 (60)	20 (95,2)	<0,01
3-4xx/semana	5 (13,9)	4 (26,7)	1 (4,8)	
1-2xx/semana	2 (5,6)	2 (13,3)	0 (0)	
<1xx/semana	0 (0)	0 (0)	0 (0)	
Dor ou dificuldade evacuatória				
Sem dificuldade	24 (66,7)	7 (46,7)	17 (81)	0,01
Ocasional	6 (16,7)	2 (13,3)	4 (19)	
Frequente	0 (0)	0 (0)	0 (0)	
Em toda evacuação	6 (16,7)	6 (40)	0 (0)	
Consistência das Fezes				
Formadas ou pastosas	26 (72,2)	7 (46,7)	19 (90,5)	<0,01
Endurecidas	6 (16,7)	4 (26,7)	2 (9,5)	
Calibrosas e/ou cibalosas	3 (8,3)	3 (20)	0 (0)	
Muito calibrosas e endurecidas	1 (2,8)	1 (6,7)	0 (0)	
Escape Fecal				
Nunca	29 (80,6)	10 (66,7)	19 (90,5)	0,18
1xx/semana	3 (8,3)	3 (20)	0 (0)	
>1xx/semana	3 (8,3)	2 (13,3)	1 (4,8)	
Todos os dias	1 (2,8)	6 (40)	1 (4,8)	
Uso do Banheiro				
Para evacuar sozinho	9 (25)	3 (20)	6 (28,6)	0,62
Para evacuar sozinho ou quando é lembrado	5 (13,9)	2 (13,3)	3 (14,3)	
Somente quando é lembrado	0	0 (0)	0 (0)	
Não usa o banheiro	22 (61,1)	10 (66,7)	12 (57,1)	
Uso de Laxantes				
Sem uso	27 (75)	6 (40)	21 (100)	<0,0001
Uso irregular	1 (2,8)	1 (6,7)	0 (0)	
Uso regular	8 (22,2)	8 (53,3)	0 (0)	
Uso de enemas para lavagem intestinal	0	0 (0)	0 (0)	

IIQ, Intervalo Interquartil; *Comparação entre os grupos com Constipação e Sem Constipação pelos Testes de Mann-Whitney e Exato de Fisher.

A Tabela 07 apresenta as características das crianças e adolescentes com SD e CF, segundo os Critérios de Roma IV. Observa-se que os três quesitos diagnósticos mais prevalentes foram: fezes endurecidas, fezes calibrosas e evacuações dolorosas.

Tabela 07. Características das crianças e adolescentes com Síndrome de Down e constipação funcional, segundo os Critérios de Roma IV e a Escala Fecal de Bristol.

	Com constipação funcional n=15
	Mediana (IIQ) ou n (%)
Idade à consulta (meses)	33,3 (14,1 - 95,4)
Frequência dos critérios de Roma IV	
Fezes endurecidas	9 (25)
Evacuações dolorosas	7(19)
Fezes calibrosas	6 (16)
Manobras de retenção fecal	3 (8)
Fezes que obstruem o vaso	3 (8)
≤2 evacuações no vaso/semana	2 (5)
Grande massa fecal no reto	2 (5)
Incontinência fecal ≥1xx/semana	0 (0)
Escala fecal de Bristol	3 (3 - 4)

IIQ, Intervalo Interquartil.

4.6. Avaliação da Qualidade de Vida Relacionada à Saúde segundo o questionário PedFCQuest-PR

A Tabela 08 apresenta a avaliação da QVRS de crianças e adolescentes com SD maiores de quatro anos de idade (critério necessário) pelo PedFCQuest-PR, segundo a presença de CF (em 6 crianças) ou a ausência de CF (em 12 crianças). de protocolos aplicados, dado o número limitado de crianças maiores de 4 anos.

Tabela 08. Características da Qualidade de Vida Relacionada à Saúde de crianças e adolescentes com Síndrome de Down maiores de quatro anos, conforme o PedFCQuest-PR.

Qualidade de Vida (PedFCQuest-PR)	Com Constipação Funcional n=6	Sem Constipação Funcional n=12	p
	Mediana (IIQ)	ou Média ± DP	
Idade à consulta em meses	102,4 (63,85 - 144,9)	88 (57,18 - 109,3)	0,61
Domínios			
Domínio Físico	70,3 ± 12,8	94,3 ± 35,5	0,15
Domínio Comportamental	79,3 ± 20,3	75,9 ± 11,6	0,58
Domínio Social	80 ± 18,3	82,5 ± 16,6	0,48
Domínio Escola	85,1 ± 16,7	75,5 ± 18,5	0,90
Escore total	76,8 ± 13,8	84,5 ± 14,3	0,63
Itens gerais			
Comportamento geral	83,3 ± 18,2	74 ± 26,9	0,31
Saúde geral	77,7 ± 17,2	75,9 ± 25	0,83

IIQ, Intervalo Interquartil; DP, desvio-padrão; Comparação entre os grupos com Constipação e Sem Constipação pelo Teste de Mann-Whitney e Teste t sem diferença estatisticamente significativa para todas as variáveis ($p > 0,05$). Valores de escores de QVRS menores que 75, considerados comprometimento moderado, estão grifados em negrito.

Observa-se que não houve diferença estatisticamente significativa na comparação entre os escores para os domínios Físico, Comportamental, Social, e Escola, bem como para o Escore total. Também não houve diferença para os itens Comportamento Geral e Saúde Geral.

Verificou-se o comprometimento da QVRS unicamente no Domínio Físico do grupo Com CF, e no quesito Comportamento geral para o grupo Sem CF, porém sem diferenças quando comparados ao outro grupo. Ressalta-se o pequeno número de crianças avaliadas.

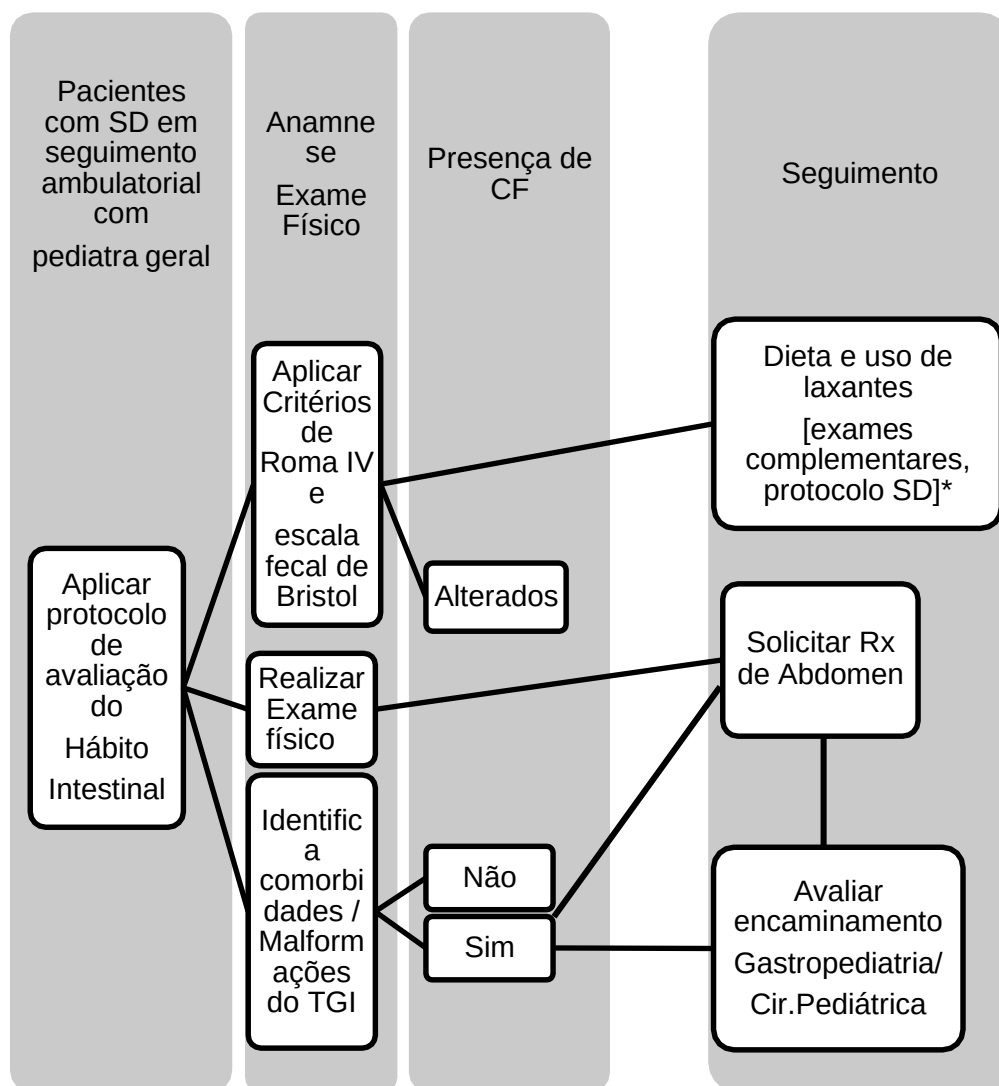
4.7. Protocolo de investigação do Hábito Intestinal em crianças com Síndrome de Down para Pediatras

Após o estudo, foi elaborado um protocolo de investigação do Hábito Intestinal em crianças com Síndrome de Down para Pediatras, como consta no Anexo 06.

O fluxograma para avaliação e indicação de exames de imagem e/ou encaminhamento para especialistas (gastroenterologista pediátrico ou cirurgião pediátrico), foi também elaborado.

Figura 1. Fluxograma de investigação do hábito intestinal e seguimento das crianças com SD.

*[Protocolo de assistência à criança com SD, SBP, 2020].





5. Discussão

5. Discussão

A prevalência de crianças com SD e CF conforme os critérios de Roma IV neste estudo foi de 41,6%. Esta prevalência é bem maior do que na população de crianças saudáveis, não sindrômicas, tanto no Brasil quanto no mundo. Segundo recente metanálise, a prevalência global combinada de CF em crianças saudáveis é de 9,5% (IC 95%, 7,5-12,1%), variando de 0,5% a 32,2% (Koppen *et al.*, 2018).

No Brasil, estudos recentes aplicando os critérios de Roma III, observaram frequência de CF de 10,4% (Fraga *et al.*, 2017) e 10,9% (Sampaio *et al.*, 2016) entre crianças saudáveis de 5 a 17 anos. Nosso estudo mostrou uma prevalência de CF em SD aproximadamente quatro vezes maior que a de crianças brasileiras saudáveis. Comparando-se com pesquisas em crianças com SD, este estudo apresentou prevalência aumentada de CF similar aos achados de Ciciora *et al.* (2023), que encontraram uma prevalência de 36% em crianças americanas que preenchiam os critérios de Roma IV. O estudo retrospectivo com crianças brasileiras com SD realizado por Bermudez *et al.* (2018), mostrou resultados similares, com prevalência de 49% dentre estas crianças, mas, não descreveu os critérios utilizados para o diagnóstico de constipação.

Por outro lado, nossos resultados diferiram dos encontrados no estudo de Skotko *et al.* (2013), que mostrou uma prevalência levemente aumentada (18%) de CF em crianças americanas com SD atendidas em serviço terciário.

A alta prevalência de CF pode ser explicada por variações no sistema nervoso entérico (SNE), evidenciados em modelos humanos e murinos de SD, além das alterações no sistema nervoso central (SNC), ambos desempenhando um papel central nos DFGIs. A hipótese é de que as alterações relacionadas aos fatores neurotróficos que ocorrem na embriogênese do SNC em pacientes com a SD também ocorreria no SNE (Moore, 2008), levando a distúrbios funcionais ou orgânicos. Além disto, a hipotonia da musculatura abdominal em crianças com SD poderia ser um fator adicional no aumento das taxas de CF (Ciciora *et al.*, 2023), ou ser considerada como potencial origem orgânica para a constipação, especialmente em crianças mais jovens (Tabbers *et al.*, 2014) em que a hipotonia é mais pronunciada. Assim, dadas as complexidades médicas dos indivíduos com SD, não se pode excluir a possibilidade

de haver outros diagnósticos orgânicos ocultos disfarçados como distúrbio funcional. No entanto, estudos anteriores mostraram que raramente as doenças orgânicas preenchem critérios diagnósticos para um distúrbio funcional, tornando menos provável a possibilidade de um diagnóstico funcional equivocado (Di Lorenzo *et al.*, 2005; Dhroove *et al.*, 2010; Ciciora *et al.*, 2023).

As características sociodemográficas e antropométrico-nutricionais, assim como a prevalência de comorbidades do grupo Com CF foram similares às do grupo Sem CF, demonstrando homogeneidade entre os grupos avaliados. No grupo Com CF houve 1 criança com hipotireoidismo em tratamento, não excluída da casuística no grupo Com CF, pois já se encontrava sob tratamento e com níveis normais de hormônios tireoidianos. Neste estudo não houve diferenças na proporção de crianças com hipotireoidismo entre os grupos Com e Sem CF, similar ao estudo de Ciciora *et al.* (2023), cujos pacientes com SD e hipotireoidismo não apresentaram risco aumentado de CF.

O hábito intestinal das crianças e adolescentes com SD e Sem CF era de evacuações diárias de fezes formadas ou pastosas e sem dor ou dificuldade evacuatória. O grupo Com CF apresentou proporções significativamente maiores de frequência evacuatória diminuída, fezes endurecidas, dor à evacuação e uso de laxantes que o grupo Sem CF. Os três quesitos diagnósticos dos critérios de Roma IV mais prevalentes no grupo Com CF foram: Fezes endurecidas, Fezes calibrosas e Evacuações dolorosas.

O treinamento esfinteriano é um importante marco do desenvolvimento que permite à criança e ao adolescente maior autonomia e acesso a oportunidades acadêmicas e sociais (Stadtler *et al.*, 1999; Mrad *et al.*, 2018; Dreher *et al.*, 2022). Os indivíduos com SD constituem uma população mais vulnerável aos desafios do treinamento esfinteriano. Neste estudo, houve atraso no início do TrEA das crianças com SD, que ocorreu em mediana aos 3 anos, mas, em sua maioria se iniciou antes de completarem 4 anos de idade. O tempo gasto com o TrEA foi curto (6,5 meses) até a aquisição do controle esfinteriano, que ocorreu em mediana aos 3,5 anos. Entretanto, o controle esfinteriano anal ocorreu após os quatro anos em 43,7% das crianças com SD, e com atraso na aquisição do TrEA completo. Pesquisas indicam que crianças e adolescentes com SD tem a conclusão do TrEA muito mais tarde (4,7

a 5,8 anos, em média) e levam mais tempo para se tornarem totalmente treinados para o esfíncter anal (1,9 a 3,2 anos) do que seus pares sem deficiência (2,2 anos; 6 a 9 meses) (Powers *et al.*, 2015; Mrad *et al.*, 2018; Dreher *et al.*, 2022). Apesar do atraso ao iniciar e completar o TrEA, ocorrido em nossa casuística, o tempo de treinamento foi menor que os relatados em estudos prévios (Powers *et al.*, 2015; Mrad *et al.*, 2018; Dreher *et al.*, 2022).

Estudo caso-controle realizado em crianças brasileiras com SD por Mrad *et al.* (2018) mostrou o início do TrEA em média aos 1,9 anos e a conclusão do TrEA aos 4,7 anos, ambos mais tardios que o grupo controle, porém com um início de TrEA relativamente mais precoce que estudos em outros países (Powers *et al.*, 2015; Dreher *et al.*, 2022). Estas diferenças entre os vários estudos, inclusive o atual, provavelmente estão ligadas a fatores culturais e econômicos das populações estudadas, sendo que mães com menor escolaridade e preocupações com o custo das fraldas (Miranda *et al.*, 2011), além de preocupações em aumentar as chances de antecipar o acesso à escola (Mrad *et al.*, 2018) tendem a treinar seus filhos mais precocemente. Neste estudo também deve-se considerar o fator disponibilidade do cuidador para o TrEA, pois em nossa casuística o maior responsável pelo TrEA foram os próprios pais (68%), em casa.

Para iniciar o TrEA, a abordagem voltada para a criança foi o método de treinamento esfinteriano mais utilizado pelas famílias neste estudo, guiada pelos característicos sinais de prontidão descritos por Brazelton (1962), em consonância com o estudo de Mrad *et al.* (2018) e de Dreher *et al.* (2022). Estes sinais identificam quando a criança está preparada ou motivada para passar para a próxima fase de ir ao banheiro de forma independente, e definem a habilidade da criança em cooperar com o treinamento. Este modelo de TrEA considera três forças do desenvolvimento infantil: a maturação fisiológica (por exemplo, capacidade de sentar, andar, vestir-se e despir-se); o feedback externo (ou seja, compreende e responde às instruções); e o feedback interno (por exemplo, autoestima e motivação, desejo de imitar e identificar-se com mentores, autodeterminação e independência) (Brazelton, 1962; Stadtler *et al.*, 1999).

Em nosso estudo houve grande aceitabilidade na aplicação do Questionário de QVRS, auto administrado aos pais/cuidadores de crianças com diagnóstico de SD,

não havendo recusas ou dificuldade em responder. Foi utilizado o PedFCQuest-PR, um instrumento brasileiro e específico para crianças com CF, validado para crianças saudáveis maiores de 4 anos, mas que se provou de fácil aplicabilidade também para a avaliação de crianças com SD. As mães foram as respondedoras na grande maioria dos casos (94%). Não se observou diferenças estatisticamente significativas na comparação entre os escores de QVRS para os Domínios Físico, Comportamental, Social, e Escola, bem como para o Escore total de QVRS e nem para os itens Comportamento Geral e Saúde Geral entre os grupos Com e Sem CF. No estudo de Ciciora et al. (2023), utilizando-se o instrumento PedsQL™ 4.0, observou-se importante impacto na QV de 41 crianças com SD Com CF ao se comparar com 73 crianças com SD Sem CF. O presente estudo não detectou diferenças entre os grupos, provavelmente pelo número limitado de crianças maiores de 4 anos em que o Questionário foi aplicado. Também, como há comorbidades que podem impactar na QV, eventualmente estas diferenças podem não ser observadas.

As limitações do presente estudo foram o pequeno número de pacientes incluídos e a grande variação de idade dentro dos grupos. Trata-se de estudo unicentro, realizado em serviço terciário e baseado em amostra de conveniência, incluídos no período pós pandemia e com o período de coleta dos dados coincidente com a pandemia da covid-19. Ainda assim, os resultados foram úteis para entender a grande prevalência de CF na SD, pois o estudo tem seu valor na abordagem sistematizada dos pacientes, baseada em entrevista e questionários auto preenchidos pelos cuidadores, sob a supervisão de uma gastroenterologista pediátrica, a pesquisadora principal.

6. Considerações finais

6. Considerações finais

Este estudo transversal com pacientes pediátricos com SD atendidos em centro terciário avaliou a prevalência de CF e as características evacuatórias e do TrEA, assim como a QVRS no subgrupo Com CF acima de quatro anos de idade.

Observou-se alta prevalência de crianças com SD e CF, sendo na sua maioria crianças eutróficas apesar da alta prevalência de comorbidades orgânicas (predominantemente doenças cardíacas, hipotireoidismo e doença do refluxo gastroesofágico), com alta prevalência de atraso no controle esfinteriano, com os sinais de prontidão presentes ao início do TrEA.

O nosso estudo não mostrou alterações significativas na QVRS das crianças com SD e CF sob a perspectiva dos pais/cuidadores.

Pode-se inferir que a qualidade da assistência de rotina que vem sendo ofertada à estas crianças e adolescentes com SD nos ambulatórios de puericultura e de medicina do adolescente, pode ser um fator influenciador positivamente nestas boas condições nutricionais e de qualidade de vida.

Este estudo obteve resultados que aprimoram a abordagem diagnóstica e terapêutica, psicológica, nutricional e comportamental, das alterações do hábito intestinal em crianças e adolescentes com a SD.

Assim, os protocolos utilizados tem aplicação prática e imediata em serviços que fornecem assistência e contribuem para a melhoria da qualidade de vida e melhor desenvolvimento global da criança e do adolescente com SD e, o fluxograma de assistência deve ser um facilitador da adequada assistência à estas crianças e adolescentes.



7. Referências

7. Referências

American Academy of Pediatrics. Toilet Training. Guidelines for Parents. Elk Grove Village, IL: AAP; 1998. Disponível em: https://sebpimg.com/wp-content/uploads/2015/06/Toilet_Training.pdf

Austeng ME, Øverland B, Kværner KJ, et al. Obstructive sleep apnea in younger school children with Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2014;78(7):1026-1029.

Baaleman DF, Wegh CAM, de Leeuw TJM, et al. What are Normal Defecation Patterns in Healthy Children up to Four Years of Age? A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Pediatr*. 2023; 261:113559.

Belsey J, Greenfield S, Candy D, Geraint M. Systematic review: impact of constipation on quality of life in adults and children. *Aliment Pharmacol Ther*. 2010; 31:939-949.

Benninga MA, Nurko S, Faure C, Hyman PE, Roberts ISJ, Schechter NL. Childhood functional gastrointestinal disorders: neonate/toddler. *Gastroenterology*. 2016; 150:1443–55. e2

Bermudez BEBV, de Oliveira CM, de Lima Cat MN, Magdalena NIR, Celli A. Gastrointestinal disorders in Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 2019;179(8):1426-1431.

Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2014b [citado 25 Mar 2020]. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html

Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 81 de 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2009 [citado 6 Abr 2020]. Disponível em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2009/GM/GM-81.html>.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Implantação das Redes de Atenção à Saúde e outras estratégias da SAS. Brasília: Ministério da Saúde; 2014a.160 p.

Brazelton T. A child-oriented approach to toilet training. *Pediatrics*. 1962;29:121-8.

Bull MJ. Down Syndrome. *N Engl J Med*. 2020;382(24):2344-2352.

Campo J V., Comer DM, Jansen-McWilliams L, Gardner W, Kelleher KJ. Recurrent pain, emotional distress, and health service use in childhood. *J Pediatr*. 2002;141(1):76–83.

Ciciora SL, Manickam K, Saps M. Disorders of Gut-Brain Interaction in a National Cohort of Children With Down Syndrome. *J Neurogastroenterol Motil*. 2023;29(1):94-101.

Choung RS, Shah ND, Chitkara D, *et al*. Direct Medical Costs of Constipation from Childhood to Early Adulthood: A Population-based Birth Cohort Study. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2011;52(1):47-54.

Cunha JG, Costa NO, Silva M. Perfil Epidemiológico da Síndrome de Down no Estado da Bahia. *Rev. Fisioter*. 2011;1:11.

Di Lorenzo C, Colletti RB, Lehmann HP, *et al*. Chronic Abdominal Pain In Children: a Technical Report of the American Academy of Pediatrics and the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2005;40(3):249-261.

Dhroove G, Chogle A, Saps M. A million-dollar work-up for abdominal pain: is it worth it?. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2010;51(5):579-583.

Dreher T, Wolter-Warmerdam K, Holland S, Katz T, Patel L. Toilet Training in Children and Adolescents with Down Syndrome. *J Dev Behav Pediatr*. 2022;43(6):e381-e389.

Fraga LGA, Sampaio A, Boa-Sorte N, Veiga ML, Nascimento Martinelli Braga AA, Barroso U. Obesity and lower urinary tract dysfunction in children and adolescents: Further research into new relationships. *J Pediatr Urol*. 2017;13(4):387.e1-387.e6.

Gamarra ACQ, Carvalho MA, Machado NC. Pediatric Functional Constipation Questionnaire-Parent Report (PedFCQuest-PR): development and validation. J Pediatr (Rio J). 2022;98(1):46-52.

GraphPad Prism version 9.0.0 for Windows, GraphPad Software, San Diego, California USA, www.graphpad.com.

Hyams JS, Di Lorenzo C, Saps M, Shulman RJ, Staiano A, van Tilburg M. Childhood functional gastrointestinal disorders: child/adolescent. Gastroenterology. 2016; 150:1456–68. e2

Janicke DM, Finney JW, Riley AW. Children's health care use: A prospective investigation of factors related to care-seeking. Med Care. 2001;39(9):990–1001.

Kaugars AS, Silverman A, Kinservik M, *et al.* Families' Perspectives on the Effect of Constipation and Fecal Incontinence on Quality of Life. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2010; 51(6):747-752.

Koppen IJN, Vriesman MH, Saps M, *et al.* Prevalence of Functional Defecation Disorders in Children: A Systematic Review and Meta-Analysis. J Pediatr. 2018;198:121-130.e6.

Laignier MR, Lopes-Júnior LC, Santana RE, Leite FMC, Brancato CL. Down Syndrome in Brazil: Occurrence and Associated Factors. Int J Environ Res Public Health. 2021;18(22):11954. doi:10.3390/ijerph182211954

Lejeune J. Investigations biochimiques et trisomie 21 [Biochemical investigations and trisomy 21 (author's transl)]. Ann Genet. 1979;22(2):67-75.

Loening-Baucke V. Chronic constipation in children. Gastroenterology. 1993;105(5):1557-1564.

Malt EA, Dahl RC, Haugsand TM, *et al.* Health and disease in adults with Down syndrome. Tidsskr Nor Laegeforen. 2013;133(3):290-294.

Merhy EE. Em busca da qualidade dos serviços de saúde: os serviços de porta aberta para a saúde e o modelo técnico-assistencial em defesa da vida (ou como aproveitar os ruídos do cotidiano dos serviços de saúde e colegiadamente reorganizar o

processo de trabalho na busca da qualidade das ações de saúde). In: Cecílio LCO. Inventando a mudança na saúde. 3a ed. São Paulo: Hucitec; 2006. p. 117-60.

Moore SW. Down syndrome and the enteric nervous system. *Pediatr Surg Int*. 2008;24:873–883

Mrad FCC, Figueiredo AA, Bessa J Jr, Bastos Netto JM. Prolonged toilet training in children with Down syndrome: a case-control study. *J Pediatr (Rio J)*. 2018;94(3):286-292.

Miranda JEGB, Machado NC. Treinamento esfinteriano anal: estudo transversal em crianças de 3 a 6 anos de idade. *Rev Paul Pediatr*. 2011; 29(3):400-5.

National Down Syndrome Society (NDSS). Down syndrome. New York: NSDD, 2020. Disponível em: <https://www.ndss.org/about-down-syndrome/down-syndrome/>. Acesso em: 1 nov. 2020.

Park JS. Disorders of Gut-Brain Interaction in Children With Down Syndrome. *J Neurogastroenterol Motil*. 2023;29(1):3-4.

Power M, Kuyken W. World Health Organization Quality of Life Assessment (WHOQOL): Development and general psychometric properties. *Soc Sci Med*. 1998;46(12):1569–85.

Powers MK, Brown ET, Hogan RM, Martin AD, Ortenberg J, Roth CC. Trends in Toilet Training and Voiding Habits among Children with Down Syndrome. *J Urol*. 2015;194(3):783-787.

Ravel A, Mircher C, Rebillat AS, Cieuta-Walti C, Megarbane A. Feeding problems and gastrointestinal diseases in Down syndrome. *Arch Pediatr*. 2020;27(1):53-60.

Roncalli AGO. O desenvolvimento das políticas de saúde no Brasil e a consequência do Sistema Único de Saúde. In: Pereira CA. Odontologia em Saúde Coletiva: planejando ações e promovendo saúde. São Paulo: Artmed; 2003. p. 28-49.

Sampaio C, Sousa AS, Fraga LGA, Veiga ML, Bastos Netto JM, Barroso U. Constipation and lower urinary tract dysfunction in children and adolescents: a population-based study. *Front Pediatr*. 2016;4:101.

Silverman AH, Berlin KS, Di Lorenzo C, *et al.* Measuring Health-Related Quality of Life With the Parental Opinions of Pediatric Constipation Questionnaire. *J Pediatr Psychol.* 2015; 40(8):814-824.

Skotko BG, Davidson EJ, Weintraub GS. Contributions of a specialty clinic for children and adolescents with Down syndrome. *Am J Med Genet A.* 2013;161A(3):430-437.

Slywitch MV. Repercussões da doença na criança e na família. In: Machado DVM, coordenadora. Ação psicoprofilática do pediatra. São Paulo: Sarvier; 1979. p.121-8.

Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP). Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down. São Paulo: Departamento Científico de Genética, 2020.

Stadtler AC, Gorski PA, Brazelton TB. Toilet training methods, clinical interventions, and recommendations. *American Academy of Pediatrics. Pediatrics.* 1999;103(6 Pt 2):1359-1368.

Tabbers MM, DiLorenzo C, Berger MY, *et al.* Evaluation and treatment of functional constipation in infants and children: evidence-based recommendations from ESPGHAN and NASPGHAN. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2014;58(2):258-274.

Varni JW, Seid M, Kurtin PS. PedsQL 4.0: reliability and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory™ Version 4.0 generic core scales in healthy and patient populations. *Med Care.* 2001; 39:800-12

Varni JW, Seid M, Rode CA. The PedsQL: measurement model for the pediatric quality of life inventory. *Med Care.* 1999; 37:126-39. 11.

Varni JW, Limbers CA, Burwinkle TM. How young can children reliably and validly self-report their health-related quality of life?: An analysis of 8,591 children across age subgroups with the PedsQL™ 4.0 Generic Core Scales. *Health Qual Life Outcomes.* 2007;5:1–13

Zemel BS, Pipan M, Stallings VA, *et al.* Growth Charts for Children with Down Syndrome in the United States *Pediatrics.* 2015;136(5):e1204-e1211. doi:10.1542/peds.2015-1652



Anexos

Anexo 01. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) para Pais/Cuidadores de Pacientes com SD

CONVIDO, o Senhor (a) _____ responsável pelo menor _____ para participar do Projeto de Pesquisa intitulado "INVESTIGAÇÃO DOS HÁBITOS INTESTINAIS EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM SÍNDROME DE DOWN - PROPOSTA DE UM PROTOCOLO PARA PEDIATRAS", que será desenvolvido por nós, Dra. Ana Maria DaunCação Pereira, sob orientação da Professora Dra. Cátia Regina Branco da Fonseca, do Departamento de Pediatria, da Faculdade de Medicina de Botucatu – UNESP.

Caso o seu filho, tenha a idade entre 12 a 17 anos/11meses e 29 dias, estaremos também pedindo também a autorização dele, na forma de termo de assentimento, assinando junto este documento, para que ele nos diga se aceita participar do estudo. E este seu termo somente terá valor com juntamente com o Termo de Assentimento assinado por ele também.

Estamos estudando as alterações que o seu filho pode ter do zinco e também do hormônio de crescimento, por ele ter a Síndrome de Down. Por isto convidamos o (a) senhor (a) e o seu filho, para que possam participar do estudo e que você, como responsável, responda uma breve entrevista para nós, com alguns dados sobre o hábito intestinal do seu filho, ou seja a forma como ele evacua (faz o cocô) e como ele se sente com isto. A entrevista terá a duração de cerca de 5 a 10 minutos.

Como benefício o seu filho terá um tratamento adequado à ele, caso seja visto que tem alguma alteração neste hábito do intestino, e na forma de evacuar (fazer o cocô), nenhum risco ou desconforto para ele neste estudo. Também existirão benefícios para outras crianças e adolescentes, principalmente as que tem a Síndrome de Down, após a obtenção dos resultados finais desta pesquisa

Fique ciente, que a sua participação neste estudo é voluntária e que mesmo após ter dado seu consentimento para participar da pesquisa, você poderá retirar a qualquer momento, sem qualquer prejuízo na continuidade do seu seguimento neste ambulatório.

Este Termo de Consentimento Livre e Esclarecido será elaborado em 2 vias de igual teor, o qual 01 via será entregue a você devidamente rubricada, e a outra via será arquivada e mantida pelos pesquisadores por um período de 5 anos após o término da pesquisa.

Qualquer dúvida adicional você poderá entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa através dos telefones (14) 3880-1608 ou 3880-1609 que funciona de 2ª a 6ª feira das 8.00 às 11.30 e das 14.00 às 17horas, na Chácara Butignolli s/nº em Rubião Júnior – Botucatu - São Paulo. Os dados de localização dos pesquisadores estão abaixo descritos.

Após terem sido sanadas todas minhas dúvidas a respeito deste estudo, CONCORDO que meu (minha) filho (a) participe de forma voluntária, estando ciente que todos os seus dados estarão resguardados através do sigilo que os pesquisadores se comprometeram. Estou ciente que os resultados desse estudo poderão ser publicados em revistas científicas.

Entendi também que não gastarei ou pagarei qualquer coisa por participar desta pesquisa e que concordo, por vontade própria, em participar.

Após terem sido sanadas todas minhas dúvidas a respeito deste estudo, Eu, _____, entendi que é uma pesquisa que irá fazer pergunta para meus pais/responsáveis por eu ter a Síndrome de Down e que deverei doar meu sangue para realizar alguns testes laboratoriais nessa pesquisa.

Entendi também que não gastarei ou pagarei qualquer coisa por participar desta pesquisa e que concordo, por vontade própria, em participar.

☐ Sim, desejo receber toda e qualquer informação dos exames deste projeto, concordando em participar.

☐ Não desejo receber nenhuma informação e nem participar deste projeto.

Botucatu, ____/____/____

Pesquisador

Responsável pelo menor

Menor entre 12 e 17 anos de idade

Pesquisadora

Nome: Ana Maria D. C. Pereira

Endereço: Rua Dr. Rodrigues do Lago, 767, Botucatu/SP

Telefone: (14) 997701225

Email: ana-maria.pereira@unesp.br

Orientadora/pesquisadora

Nome: Cátia Regina Branco da Fonseca

Endereço: Rua Agenor Nogueira, 1355, Vila São Lúcio, Botucatu/SP

Telefone: (14) 3880-1497

Email: catia.fonseca@unesp.br

Anexo 02. Critérios de Roma IV para Constipação Funcional

Constipação Funcional	Constipação Funcional
Critérios diagnósticos de Roma IV para <4 anos	Critérios diagnósticos de Roma IV para <4 anos
☐ Pelo menos 1 mês de sintomas em crianças de até 4 anos de idade	☐ Em criança que não preencha critérios para Sd. Intest. Irritável, 2 ou mais dos seguintes, ocorrendo pelo menos 1 vez por semana, por pelo menos 1 mês:
☐ Dois ou mais dos seguintes:	☐ Duas ou menos evacuações no vaso sanitário, por semana em criança com idade mental de 4 anos ou mais ☐ Pelo menos 1 episódio por semana de incontinência fecal ☐ História de postura de retenção fecal ou retenção fecal voluntária excessiva ☐ História de evacuações dolorosas ou de fezes endurecidas ☐ História de fezes de grande diâmetro ☐ Presença de uma grande massa fecal no reto ☐ Pelo menos 1 episódio por semana de incontinência fecal (critério somente se a criança já adquiriu controle esfinteriano anal) ☐ História de fezes de grande diâmetro que podem obstruir o vaso sanitário (critério somente se a criança já adquiriu controle esfinteriano anal)
☐ Após avaliação médica apropriada, os sintomas não podem ser completamente explicados por nenhuma outra condição	☐ Após avaliação médica apropriada, os sintomas não podem ser completamente explicados por nenhuma outra condição

Anexo 03. Protocolo Clínico de coleta de dados.**Investigação dos Hábitos Intestinais em pacientes com SD**

Data do preenchimento: __/__/__

Identificação da Criança e sua Família	
Criança	Familiar
Nome: _____	Nome: _____
Data de Nascimento __/__/__	Mãe ☐ Pai ☐ Cuidador ☐ Outro ☐
Idade: _____	Idade: _____
Sexo: _____	Sexo: _____
	Telefone : _____
Composição Familiar	Habitação
Pai: Idade _____ Grau de escolaridade _____	Casa ☐ Área rural ☐
Profissão _____	Número de cômodos: _____
Mãe: Idade _____ Grau de escolaridade _____	Número de pessoas: _____
Profissão _____	Número adultos _____ Número crianças _____
Total de filhos _____	
Antecedentes Pessoais	Antecedentes Familiares
Morbidades : _____	Morbidades: _____

Características da Evacuação	
Frequência das Evacuações: 0 - Todos os dias 1 - De 2 a 3 vezes por semana 2 - Uma vez por semana 3 - Menos de uma vez por semana	Escape Fecal: 0 - Nunca 1 - Uma vez por semana 2 - Mais que uma vez por semana 3 - Todos os dias
Dor ou Dificuldade para Evacuar: 0 - Sem qualquer dificuldade 1 - Dor ou dificuldade ocasional 2 - Dor ou dificuldade com frequência 3 - Dor ou dificuldade em toda evacuação	Uso do Banheiro: 0 - Usa o banheiro para evacuar sozinho 1 - Usa o banheiro para evacuar sozinho ou quando é lembrado 2 - Usa o banheiro para evacuar sozinho somente quando é lembrado 3 - Não usa o banheiro
Consistência das Fezes: 0 - Fezes formadas ou pastosas 1 - Fezes endurecidas 2 - Fezes calibrosas e/ou cibalosas 3 - Fezes muito calibrosas e endurecidas	Uso de Laxantes 0 - Sem uso 1 - Uso irregular 2 - Usa regularmente 3 - Uso de enemas para lavagem intestinal

Critérios de Roma IV	
Para crianças MENORES de 4 anos de idade: Seu filho apresenta : • Duas ou menos evacuações por semana • Faz manobras para segurar o coco • Tem coco duro • Tem dor para fazer coco • História de fezes grossas • Presença de grande massa fecal no reto	Perguntas para crianças MAIORES de 4 anos de idade: Seu filho apresenta : • Duas ou menos evacuações por semana • História de segurar o coco pelo menos 1 vez por semana • Segura o coco de forma voluntária e excessiva • Tem coco duro • Tem dor para fazer coco • Presença de grande massa fecal no reto • Tem fezes que entopem o vaso
Se a criança apresentar treinamento esfinteriano anal questionar: • História de segurar o coco pelo menos 1 vez por semana • História de coco grande e duro que pode obstruir o vaso sanitário.	Escala Bristol de Fezes  Tipo 1: Grumos duros separados, como castanhas (difíceis de passar) Tipo 2: Forma de salsicha, porém com grumos Tipo 3: Como uma salsicha, porém com fissuras na superfície Tipo 4: Como salsicha ou cobra, macia e uniforme Tipo 5: Fragmentados, porém em pedaços com extremidades definidas e macios (passam facilmente) Tipo 6: Pedacos macios, com extremidades irregulares, fezes pastosas Tipo 7: Líquidas, sem pedaços sólidos, totalmente líquida Evacuação Tipo: _____

Treinamento Esfincteriano Anal	
Responsável pelo treinamento Quem: _____ Idade ____ Escolaridade ____ (anos)	Pressão para retirada das fraldas • Custo das fraldas • Sem pressão • Avós • Marido • 5. Outros familiares
Local do treinamento Casa dos pais ____ Creche ____ Outra casa ____ Frequentava creche: Não ____ Sim ____	Comportamento da mãe quando não aceitava o treinamento • Aconselhamento • Advertência verbal • 3. Castigos físicos
Funcionamento intestinal antes do treinamento: Quantas vezes/dia ____ Constipação Não ____ Sim ____ Funcionamento intestinal depois do treinamento: Quantas vezes/dia: ____ Constipação: Não ____ Sim ____	Local • Vaso sanitário • Penico • Outro A criança tinha medo de sentar: • No vaso • No penico
Com que idade começou a tirar as fraldas? (meses) • Menos que 18 meses • Entre 18-30 meses • Mais de 30 meses	• O treinamento para as fezes e a urina foi feito ao mesmo tempo Não Sim • Qual o controle que a criança conseguiu primeiro das fezes ou urina? Fezes Urina
Quanto tempo durou o treinamento? (meses) • Menos de 3 meses • Entre 3 e 6 meses • Mais que 6 meses	Local e recusa em aceitar o treinamento • Recusa em sentar no vaso • Recusa em vaso e penico • Recusa em sentar no penico
Onde adquiriu conhecimento sobre o treinamento para fazer coco. • Experiência com filho anterior • Intuição • Avós • Orientação médica/equipe de saúde • Outros	Sinais de prontidão quando se iniciou o treinamento: • Andava • Falava • Conseguia ficar sentada brincando concentrada numa atividade: • Já entendia e executava uma ordem simples como: Pegue um brinquedo no quarto • Sabia dizer "não". • Já sabia o lugar onde guardar alguma coisa • Imitava o comportamento dos pais fazendo algumas coisas. • Evacuava em horários previstos • A criança já tinha palavras para definir coco ou xixi • Reclamava quando está suja • Colocava e tirava peças de roupa sozinha

Anexo 04. Questionário de Avaliação de Qualidade de Vida de crianças com Constipação Funcional, na Perspectiva dos Pais (*PedFCQuest-PR*).

**Questionário de Constipação Funcional Pediátrica-Formulário dos Pais
(PedFCQuest-PR)**

Questionário de Avaliação da Constipação Funcional em Pediatria, na Perspectiva dos Pais

Nome do paciente: _____ Idade: _____

Nome do(a) acompanhante: _____

- Por favor, responda às perguntas relacionadas ao problema intestinal da criança.
- Marque apenas uma resposta para cada pergunta, escolha a melhor resposta.
- As respostas devem considerar o que aconteceu durante as últimas quatro semanas

1. Com que frequência a criança faz cocô no banheiro?

- 0. Todos os dias
- 1. Três a quatro vezes por semana
- 2. Uma ou duas vezes por semana
- 3. Menos de uma vez por semana

2. As fezes da criança são duras?

- 0. Extremamente
- 1. Muito
- 2. Pouco 3. Nada

3. A criança precisa ser lembrada de ir ao banheiro fazer cocô?

- 0. Nunca
- 1. Ocasionalmente
- 2. Muitas vezes
- 3. Sempre

4. A criança se esforça para fazer cocô?

- 0. Sempre
- 1. Muitas vezes
- 2. Ocasionalmente
- 3. Nunca

5. A criança sente dor ao fazer cocô?

- 0. Não sente dor
- 1. Pouca dor

2. Dor moderada

3. Muita dor

6. A criança evita usar o banheiro para fazer cocô?

0. Sempre

1. Muitas vezes

2. Ocasionalmente

3. Nunca

7. A criança sente que não tem habilidade para fazer cocô no banheiro?

0. Nunca

1. Ocasionalmente

2. Muitas vezes

3. Sempre

8. A criança tem dor abdominal (barriga)?

0. Sempre

1. Muitas vezes

2. Ocasionalmente

3. Nunca

9. A criança fez cocô que entupiu o vaso sanitário?

0. Nunca

1. Ocasionalmente

2. Muitas vezes

3. Sempre

10. A criança suja as roupas íntimas?

0. Sempre

1. Muitas vezes

2. Ocasionalmente

3. Nunca

11. A criança se sente desconfortável quando faz cocô nas calças?

0. Nunca

1. Ocasionalmente

2. Muitas vezes

3. Sempre

12. A criança esconde que sujou a roupa com cocô?

0. Sempre

1. Muitas vezes

2. Ocasionalmente

3. Nunca

13. O apetite da criança está comprometido devido ao mau funcionamento do intestino?

0. Nada

1. Pouco

2. Muito

3. Extremamente

14. A criança usa medicamentos (laxantes, supositórios) para melhorar a função intestinal?

0. Todos os dias

1. Muitas vezes

2. Ocasionalmente

3. Nunca

15. A criança se sente triste ou aborrecida por causa do mau funcionamento intestinal?

0. Nada

1. Pouco

2. Muito

3. Intensamente

16. A criança é repreendida pelo problema de mau funcionamento intestinal?

0. Sempre

1. Muitas vezes

2. Ocasionalmente

3. Nunca

17. O mau funcionamento intestinal interfere na relação da criança com os familiares?

- 0. Nada
- 1. Pouco
- 2. Muito
- 3. Intensamente

18. O problema intestinal da criança causa discussões ou desentendimentos entre as pessoas que moram na mesma casa?

- 0. Sempre
- 1. Muitas vezes
- 2. Ocasionalmente
- 3. Nunca

19. Os problemas de defecação diminuem a capacidade da criança de brincar, passear ou praticar esportes?

- 0. Nada
- 1. Pouco
- 2. Muito
- 3. Intensamente

20. A criança recebe mais atenção por causa do problema do mau funcionamento intestinal?

- 0. Eu concordo
- 1. Concordo parcialmente
- 2. Discordo parcialmente
- 3. Discordo

21. A criança tem dificuldade para usar o banheiro fora de casa?

- 0. Nunca
- 1. Ocasionalmente
- 2. Muitas vezes
- 3. Sempre

22. A criança é incomodada pelos colegas de escola pelo problema de mau funcionamento intestinal?

- 0. Sempre
- 1. Muitas vezes
- 2. Ocasionalmente
- 3. Nunca

23. A criança falta à escola por causa de problemas intestinais?

- 0. Nunca
- 1. Ocasionalmente
- 2. Muitas vezes
- 3. Sempre

24. Como é o desempenho da criança na escola?

- 0. Muito ruim
- 1. Ruim
- 2. Bom
- 3. Muito bom

25. Em geral, você diria que o comportamento da criança é:

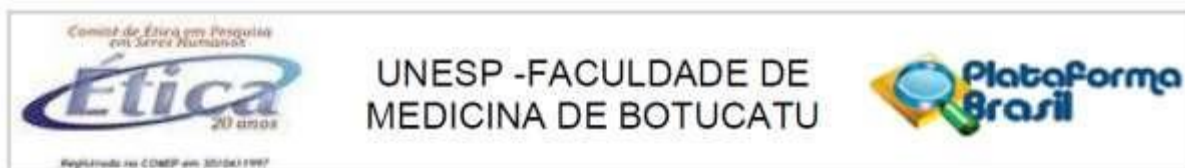
- 0. Muito bom
- 1. Bom
- 2. Ruim
- 3. Muito ruim

26. Em geral, como você avalia a saúde da criança?

- 0. Muito ruim
- 1. Ruim
- 2. Bom
- 3. Muito bom

Comentários

Gamarra ACQ, Carvalho MA, Machado NC. Pediatric Functional Constipation Questionnaire-Parent Report (PedFCQuest-PR): development and validation. *J Pediatr (Rio J)*. 2022 Jan-Feb;98(1):46-52. doi: 10.1016/j.jped.2021.03.005. Epub 2021 May 13. PMID: 33991496.

Anexo 05. Aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP)**PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP****DADOS DO PROJETO DE PESQUISA**

Título da Pesquisa: INVESTIGAÇÃO DOS HÁBITOS INTESTINAIS EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM SÍNDROME DE DOWN - PROPOSTA DE UM PROTOCOLO PARA

Pesquisador: CÁTIA REGINA BRANCO DA FONSECA

Área Temática:

Versão: 2

CAAE: 47934221.6.0000.5411

Instituição Proponente: Departamento de Pediatria

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 4.961.832

Apresentação do Projeto:

As informações descritas nos campos "Apresentação do Projeto", "Objetivo da Pesquisa" e "Avaliação dos Riscos e Benefícios" foram retiradas dos documentos e arquivo - Informações Básicas da Pesquisa. Crianças que apresentam a Síndrome de Down estão predispostas a apresentar várias comorbidades que interferem no seu crescimento e desenvolvimento, incluindo uma maior incidência de distúrbios gastrointestinais, associados à elevado risco para desenvolvimento da constipação Intestinal crônica e, interferindo na qualidade de vida destas crianças e adolescentes.

Objetivo da Pesquisa:

As informações descritas nos campos "Apresentação do Projeto", "Objetivo da Pesquisa" e "Avaliação dos Riscos e Benefícios" foram retiradas dos documentos e arquivo - Informações Básicas da Pesquisa.

Objetivo Primário:

Investigar a prevalência de alterações dos hábitos intestinais de crianças e adolescentes com síndrome de Down acompanhados nos ambulatorios de Puericultura Genética e Medicina do Adolescente do

Endereço: Chácara Butignolli, s/n

Bairro: Rubião Junior

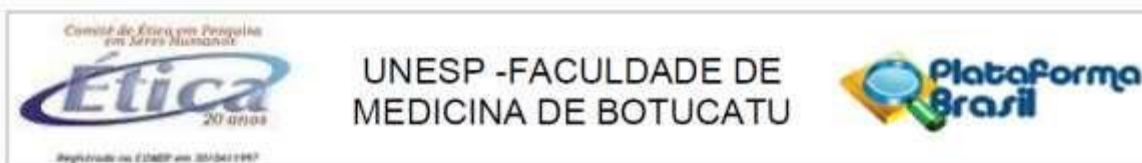
UF: SP

Município: BOTUCATU

Telefone: (14)3880-1609

CEP: 18.618-970

E-mail: cep@fmb.unesp.br



Continuação do Parecer: 4.961.832

Folha de Rosto	FolhaRostoFinalassinada.pdf	14:37:39	BRANCO DA FONSECA	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	TermoDeAnuencialInstitucional.pdf	01/06/2021 14:36:33	CÁTIA REGINA BRANCO DA FONSECA	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	BrochuraAnaMaria.pdf	26/05/2021 10:59:35	CÁTIA REGINA BRANCO DA FONSECA	Aceito
Cronograma	CRONOGRAMA.pdf	26/05/2021 10:48:38	CÁTIA REGINA BRANCO DA FONSECA	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

BOTUCATU, 09 de Setembro de 2021

Assinado por:
Trajano Sardenberg
(Coordenador(a))

Endereço: Chácara Butignolli, s/n

Bairro: Rubião Junior

CEP: 18.618-970

UF: SP **Município:** BOTUCATU

Telefone: (14)3880-1609

E-mail: cep@fmb.unesp.br

Anexo 06. Protocolo de investigação do Hábito Intestinal em crianças com Síndrome de Down para Pediatras**Investigação do Hábitos Intestinal em pacientes com Síndrome de Down**

Data do preenchimento: __/__/__

Identificação da Criança e sua Família	
Criança	Familiar
Nome: _____	Nome: _____
Data de Nascimento __/__/__	Mãe ☐ Pai ☐ Cuidador ☐ Outro ☐
Idade: _____	Idade: _____
Sexo: _____	Sexo: _____
	Telefone : _____

Características da Evacuação	
Frequência das Evacuações: 0 - Todos os dias 1 - De 2 a 3 vezes por semana 2 - Uma vez por semana 3 - Menos de uma vez por semana	Escape Fecal: 0 - Nunca 1 - Uma vez por semana 2 - Mais que uma vez por semana 3 - Todos os dias
Dor ou Dificuldade para Evacuar: 0 - Sem qualquer dificuldade 1 - Dor ou dificuldade ocasional 2 - Dor ou dificuldade com frequência 3 - Dor ou dificuldade em toda evacuação	Uso do Banheiro: 0 - Usa o banheiro para evacuar sozinho 1 - Usa o banheiro para evacuar sozinho ou quando é lembrado 2 - Usa o banheiro para evacuar sozinho somente quando é lembrado 3 - Não usa o banheiro
Consistência das Fezes: 0 - Fezes formadas ou pastosas 1 - Fezes endurecidas 2 - Fezes calibrosas e/ou cibalosas 3 - Fezes muito calibrosas e endurecidas	Uso de Laxantes 0 - Sem uso 1 - Uso irregular 2 - Usa regularmente 3 - Uso de enemas para lavagem intestinal

Critérios de Roma IV	
Para crianças MENORES de 4 anos de idade: Seu filho apresenta : • Duas ou menos evacuações por semana • Faz manobras para segurar o coco • Tem coco duro • Tem dor para fazer coco • História de fezes grossas • Presença de grande massa fecal no reto	Para crianças MAIORES de 4 anos de idade: Seu filho apresenta : • Duas ou menos evacuações por semana • História de segurar o coco pelo menos 1 vez por semana • Segura o coco de forma voluntária e excessiva • Tem coco duro • Tem dor para fazer coco • Presença de grande massa fecal no reto • Tem fezes que entopem o vaso
Se a criança apresentar treinamento esfinteriano anal questionar: • História de segurar o coco pelo menos 1 vez por semana • História de coco grande e duro que pode obstruir o vaso sanitário.	Escala Bristol de Fezes  Evacuação Tipo:

Treinamento Esfincteriano Anal	
Responsável pelo treinamento Quem: _____ Idade _____ Escolaridade _____ (anos)	Pressão para retirada das fraldas ☐ Custo das fraldas ☐ Sem pressão ☐ Avós ☐ Marido ☐ 5. Outros familiares
Local do treinamento Casa dos pais _____ Creche _____ Outra casa _____ Frequentava creche: Não _____ Sim _____	Comportamento da mãe quando não aceitava o treinamento ☐ Aconselhamento ☐ Advertência verbal ☐ Castigos físicos
Funcionamento intestinal antes do treinamento: Quantas vezes/dia: _____ Constipação: Não _____ Sim _____ Funcionamento intestinal depois do treinamento: Quantas vezes/dia: _____ Constipação: Não _____ Sim _____	Local ☐ Vaso sanitário ☐ Penico ☐ Outro A criança tinha medo de sentar: ☐ No vaso ☐ No penico
Com que idade começou a tirar as fraldas? (meses) ☐ Menos que 18 meses ☐ Entre 18-30 meses ☐ Mais de 30 meses	☐ O treinamento para as fezes e a urina foi feito ao mesmo tempo Não Sim ☐ Qual o controle que a criança conseguiu primeiro das fezes ou urina? Fezes Urina
Quanto tempo durou o treinamento? (meses) • Menos de 3 meses • Entre 3 e 6 meses • Mais que 6 meses	Local e recusa em aceitar o treinamento ☐ Recusa em sentar no vaso ☐ Recusa em vaso e penico ☐ Recusa em sentar no penico
Onde adquiriu conhecimento sobre o treinamento para fazer cocô. • Experiência com filho anterior • Intuição • Avós • Orientação médica/equipe de saúde • Outros	Sinais de prontidão quando se iniciou o treinamento: • Andava • Falava • Conseguia ficar sentada brincando concentrada numa atividade: • Já entendia e executava uma ordem simples como: Pegue um brinquedo no quarto • Sabia dizer "não" • Já sabia o lugar onde guardar alguma coisa • Imitava o comportamento dos pais fazendo algumas coisas • Evacuava em horários previstos • A criança já tinha palavras para definir coco ou xixi • Reclamava quando estava suja • Colocava e tirava peças de roupa sozinha