

Síndrome de Down — cuidado integral da criança e do adolescente pelo pediatra

Diagnóstico, comunicação, cariótipo, rastreios por idade, estimulação, escola, puberdade e transição, segundo SBP 2023, MS 2013 e AAP 2022

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076

Professor do Centro Universitário Max Planck

Referências: SBP, Ministério da Saúde, AAP, NICE, AEP, Johns Hopkins, Harvard, Oxford e Cambridge · Revisão: setembro de 2026

Gravidade em semáforo (● leve · ● moderada · ● grave), conduta ambulatorial e critérios para encaminhar ao especialista, ao pronto-socorro ou internar, com a comparação entre SBP/Ministério da Saúde e as referências internacionais (convergências e divergências).  [Baixar em PDF](#)

CONTEÚDO

1. O que é e como se apresenta
2. Classificação de gravidade
3. Diagnóstico no consultório
4. Tratamento e seguimento
5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar
6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família
7. Comparação com as referências
8. Fontes

EM RESUMO

A síndrome de Down (trissomia 21) é a causa genética mais comum de deficiência intelectual, e o **diagnóstico é clínico** desde o nascimento; o **cariótipo** confirma e é indispensável para o **aconselhamento genético**: na **translocação** pede-se o cariótipo dos pais (SBP 2023). Após o diagnóstico: **ecocardiograma** (na maternidade ou agendado para a alta), **hemograma** (transtorno mieloproliferativo transitório, policitemia, leucemia) e **TSH** pela triagem neonatal; depois, um **calendário de rastreios por idade** (tireoide, sangue, audição, visão, celíaca, sono, coluna, **curvas específicas**) e **estimulação precoce** assim que a saúde permitir. **Notificação compulsória na DNV**. Seguimento pelo pediatra (●); rastreio alterado, ao especialista (●). Vão ao **pronto-socorro (●)**: sinais de **compressão medular**, desconforto respiratório ou SpO2 < 92%, insuficiência cardíaca, vômitos biliosos ou distensão no recém-nascido, hemograma com blastos ou citopenias, e suspeita de espasmos epilépticos.

1. O que é e como se apresenta

Genética (SBP 2023; AAP 2022):

MECANISMO	FREQUÊNCIA	CARIÓTIPO	RISCO DE RECORRÊNCIA
Trissomia livre (não disjunção, em geral meiótica materna)	~95%	47,XX,+21 ou 47,XY,+21	Casual; cresce com a idade materna
Translocação robertsoniana (14, 21 ou 22)	3–4%	Ex.: 46,XY,t(14;21)	Desprezível com pais normais (~2/3 dos casos); genitor portador equilibrado da t(14;21): risco empírico de Down de 10–15% (mãe) e 2–5% (pai) (NHS GeNotes 2025); em embriões de FIV, 43% (mãe) e 28% (pai) desequilibrados (Bint 2011, citado pela SBP 2023); 100% na t(21;21)
Mosaicismo	1–2%	mos 47,+21/46	Desprezível; fenótipo pode ser atenuado

Fenótipo. Dos **10 sinais de Hall** (perfil achatado, Moro diminuído, hipotonia, hiperflexibilidade, fendas oblíquas, pele redundante na nuca, orelhas pequenas, prega palmar única, displasia da falange média do 5º dedo e da pelve), **todo recém-nascido com Down tem pelo menos 4** (SBP 2023); na dúvida, chamar o geneticista.

O que é mais frequente (SBP 2023; AAP 2022): deficiência intelectual (100%, em geral leve a moderada); perda auditiva (~75%); alterações visuais (60–80%); cardiopatia (40–50%: DSAV, CIV, CIA); apneia do sono (50–79%); tireoidopatia (~50% até o fim da infância); disfagia; atresia duodenal e Hirschsprung; **transtorno mieloproliferativo transitório (TMD) em ~10%** dos

recém-nascidos e **leucemia em ~1%**; doença celíaca (1–5%); espasmos epilépticos; autismo (7–19%); **instabilidade atlantoaxial sintomática em 1–2%**; mais infecções e autoimunidade.

2. Classificação de gravidade

GRAVIDADE	CRITÉRIOS CLÍNICOS	CONDUTA
● Leve	Criança estável, com rastreios da idade em dia e normais; cardiopatia já acompanhada e compensada; desenvolvimento acompanhado em estimulação	Seguimento pelo pediatra: puericultura no calendário SBP, rastreios por idade, curvas específicas, vacinas, estimulação, escola, orientação à família
● Moderada	Rastreio alterado: TSH elevado, hemograma alterado sem sinal de gravidade, falha auditiva, alteração visual ou reflexo vermelho alterado, anti-tTG IgA positivo, distância atlas-áxis > 5 mm , ronco e pausas, ganho de peso ruim ou obesidade, tosse ou engasgo às mamadas; cariótipo com translocação ; perda de habilidades ou mudança de comportamento sem sinal neurológico agudo	Encaminhar ao especialista da área, com prioridade se houver repercussão; aconselhamento genético a toda família
● Grave	Sinais de compressão medular (dor cervical, torcicolo, inclinação da cabeça, piora da marcha, quedas, fraqueza, espasticidade, hiper-reflexia, perda do controle urinário ou fecal); insuficiência cardíaca ou cianose; desconforto respiratório ou SpO2 < 92% ; recém-nascido com vômitos biliosos, distensão ou sem eliminar mecônio ; hemograma com blastos, leucocitose acentuada ou citopenias , hepatoesplenomegalia, derrames; suspeita de espasmos epilépticos	Pronto-socorro ou hospital com o especialista (ver "Quando encaminhar")

Fatores de risco que elevam a gravidade

- Shunt grande não corrigido: hipertensão pulmonar mais precoce no Down.
- Idade < 2 anos, prematuridade, disfagia com aspiração, apneia grave, obesidade; TMD neonatal.
- Anestesia e intubação (via aérea estreita, coluna cervical).

3. Diagnóstico no consultório

Diagnóstico clínico, confirmação por cariótipo. Para a SBP (2023), o cariótipo **não é obrigatório para o diagnóstico**, mas é sempre pedido para **confirmar e aconselhar**; **não prediz** o desenvolvimento. Na translocação, **pedir o cariótipo dos pais** e, se um for portador,

dos parentes; abortos repetidos ou outro caso na família sugerem translocação. Com cariótipo normal e suspeita forte: mais células ou microarray (SBP 2023).

Comunicação do diagnóstico (SBP 2023), conforme **Comunicação de notícias difíceis em pediatria**:

- **Aos dois pais juntos**, em local reservado, com tempo, depois que puderam **ver, acariciar e amamentar** o bebê.
- Parabenizar, chamar a criança pelo nome, mostrar os sinais, explicar a causa com simplicidade (alivia a culpa) e dizer que a família não estará sozinha.

Notificação. A síndrome de Down é anomalia congênita de **notificação obrigatória (compulsória) na DNV** (Portaria GM/MS nº 10.175/2026), campos 6 e 41, pelo diagnóstico clínico, sem esperar o cariótipo.

Calendário de rastreios por idade (SBP 2023):

RASTREIO	RECÉM-NASCIDO	ATÉ 2 ANOS	2 A 9 ANOS	ADOLESCENTE (10–19 ANOS)
Ecocardiograma	Na maternidade ou agendado para a alta , mesmo sem sopro; se normal, não repetir	Cardiologista se cardiopatia	—	Conforme o cardiologista
Hemograma	Ao diagnóstico (TMD, policitemia, leucemia)	6 e 12 meses	Anual	Anual
TSH (e T4 livre)	Teste do pezinho	6 e 12 meses	Anual	Anual
Audição	Triagem auditiva neonatal	A cada 6 meses até 3–4 anos (SBP, DC nº 160/2024)	Anual	Anual (DC 160/2024; Diretriz 55: a cada 2 anos)
Visão (oftalmologista)	Reflexo vermelho	6 e 12 meses	Anual	A cada 2 anos (SBP 2023)
Doença celíaca	—	—	Triagem aos 2 anos , comendo glúten; a cada 2 anos se HLA-DQ2/DQ8 positivo ou suspeita	Idem
Sono	—	Perguntar sobre ronco em toda consulta	Polissonografia se sinais	Idem
Coluna cervical	—	Exame neurológico em toda consulta	Radiografia em perfil neutro, flexão e extensão na idade pré-escolar (3 anos) ; atlas-áxis > 5 mm: ortopedista	Exame neurológico em toda consulta
Glicemia, insulina e lipídios	—	—	—	A cada 5 anos (SBP 2023)

- **Hemograma e TMD.** O TMD pode ser silencioso ou dar hepatoesplenomegalia e derrames; em geral regride até 3 meses, mas precede a leucemia mieloide; a macrocitose mascara a ferropenia (AAP 2022).
- **Tireoide.** Conduta e retestagem neonatal em **Hipotireoidismo congênito e adquirido**.
- **Doença celíaca.** Triagem aos 2 anos com **anti-tTG IgA e IgA total**, sem retirar o glúten (ver **Doença celíaca na criança e no adolescente**; a SBP 2023 cita IgA total e antiendomísio); repetir conforme o calendário. HLA negativo torna a doença improvável; sem HLA (fora do SUS), repetir diante de sintomas.

- **Sono.** Ronco, pausas, posições anormais, sonolência diurna: polissonografia (SBP 2023); o relato dos pais engana (AAP 2022).
- **Visão e audição.** Catarata, estrabismo, refração, ceratocone (ver **Triagem visual na infância**); cerume e otite com efusão (ver **Perda auditiva na infância**).

Instabilidade atlantoaxial — o site segue a SBP (2023): radiografia de coluna cervical em **perfil neutro, flexão e extensão na idade pré-escolar** (3 anos no quadro da SBP; antes disso a ossificação não permite avaliá-la); **distância atlas-áxis > 5 mm: ao ortopedista** (🟡). A AAP (2022) não radiografa de rotina (a radiografia não prevê nem exclui a lesão); ver "Comparação". Radiografia normal não dispensa, em toda consulta, anamnese e **exame neurológico** para mielopatia; a cada 2 anos ou menos, lembrar o **cuidado com o pescoço em anestesia, cirurgia e exames**. Com sintomas: pronto-socorro; radiografia primeiro em posição neutra e, só se normal, a dinâmica com o especialista (MS 2013; AAP 2022); ressonância conforme o caso.

Crescimento. Curvas específicas de peso, comprimento/estatura, IMC e perímetro cefálico: CDC 2015 (Zemel) ou brasileiras de Bertapelli (SBP 2023); após 10 anos, a AAP (2022) usa o IMC geral do CDC.

Diagnóstico diferencial que não pode passar: atresia duodenal ou Hirschsprung; TMD × leucemia; hipotireoidismo, apneia ou perda auditiva por trás de piora do desenvolvimento; autismo; **regressão aguda** do adolescente (perda de habilidades, catatonia), que exige investigação (AAP 2022).

4. Tratamento e seguimento

O **pediatra** coordena o cuidado ("gestor do caso" da SBP), segue o calendário, registra os exames na **caderneta**, vacina e orienta.

- **Alimentação.** Aleitamento exclusivo até 6 meses e complementado até 2 anos ou mais (SBP 2023), com fonoaudiologia se a pega for difícil; tosse, engasgo ou queda de saturação às mamadas: avaliar a deglutição (AAP 2022).
- **Estimulação precoce.** Fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional e psicologia **assim que a saúde permitir**, com a família (SBP 2023). Os marcos chegam mais tarde (marcha em média aos 23 meses; SBP 2023): use a tabela própria.
- **Escola inclusiva**, com plano individualizado; rendimento em queda: investigar sono, audição, visão, tireoide.
- **Estilo de vida.** Atividade física (SBP: 7 h/semana no adolescente), sono, telas, alimentação saudável; esportes sem flexão e extensão extremas do pescoço.
- **Puberdade e sexualidade.** Orientar menstruação, privacidade, **prevenção de abuso**, de gravidez e de IST (SBP 2023; AAP 2022). As **meninas são férteis**; os meninos, em geral, têm fertilidade reduzida (MS 2013). Discutir contracepção e o risco de filho com Down (AAP 2022); Caderneta do Adolescente a partir de 10 anos (SBP 2023).

- **Transição.** Desde o início da adolescência: autonomia, decisão apoiada, trabalho e clínico de adultos (AAP 2022). **Família:** associações de pais e aconselhamento não diretivo (SBP 2023).

Medicamentos e suplementos

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO E REFERÊNCIA
Vitamina D	400 UI/dia no 1º ano; 600 UI/dia de 1 a 18 anos	1x/dia	Conforme a idade	Igual à população geral (SBP 2024)
Ferro profilático	Esquema do padrão SBP 2026 para a idade	1x/dia	Ciclos da SBP 2026	Rastreio anual com hemograma; ferritina e PCR conforme o caso (AAP 2022)
Levotiroxina	Conforme o endocrinologista	1x/dia, em jejum	Contínuo	Ver Hipotireoidismo congênito e adquirido (PCDT; SBP)
Vacinas e nirsevimabe	Calendário SBP/PNI e adicionais do CRIE	—	—	Ver Vacinação da criança e do adolescente com síndrome de Down

O que não usar

- **Suplementos e "tratamentos para a cognição":** sem efetividade comprovada (SBP 2023).
- **Dieta sem glúten** antes de confirmar a celíaca; **atropina ou ciclopentolato** para dilatar a pupila (desaconselhados no Down: SBOP/SBP 2024).

5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar

- **Sinais de compressão medular:** dor cervical, torcicolo, inclinação da cabeça, piora da marcha ou quedas, fraqueza ou dormência nas mãos, espasticidade, hiper-reflexia, perda do controle da urina ou das fezes.
- **Desconforto respiratório**, apneia com cianose ou **SpO2 < 92%**.
- **Insuficiência cardíaca** (cansaço e sudorese às mamadas, taquipneia, hepatomegalia).
- RN com **vômitos biliosos, distensão abdominal ou sem eliminar mecônio**.
- **Hemograma com blastos**, leucocitose acentuada, plaquetopenia ou anemia importante, hepatoesplenomegalia, derrame pleural ou pericárdico.
- **Suspeita de espasmos epilépticos** ou convulsão (ver **Espasmos epilépticos do lactente**).
- **Regressão aguda** com catatonia, recusa alimentar, desidratação.

Como encaminhar

1. Suspeita de lesão medular: **imobilizar o pescoço em posição neutra**; transportar deitado.
2. Oxigênio para manter **SpO2 entre 94% e 98%** (padrão do site), exceto na cardiopatia cianótica, em que vale a meta do cardiologista.
3. Acesso venoso se possível; recém-nascido com vômitos biliosos em jejum, com sonda gástrica aberta.
4. SAMU (192) se instável ou com alteração neurológica; contato prévio com o serviço.
5. **Avisar a equipe** (via aérea difícil, cuidado cervical na intubação, cardiopatia) e enviar relatório.

6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família

- "Ronco e pausas na respiração não são normais. Em anestesia ou sedação, avise que a criança tem Down e peça cuidado com o pescoço."
- **Procurar o pronto-socorro se houver:** dor ou torcicolo com mudança no jeito de andar, fraqueza nos braços ou pernas, perda do controle do xixi ou do cocô; falta de ar, lábios roxos, cansaço para mamar; vômitos verdes ou barriga inchada no bebê; manchas roxas, palidez ou sangramentos; sustos repetidos em salvas ou perda de habilidades.

7. Comparação com as referências

ITEM	SBP	MINISTÉ- RIO DA SAÚDE	AAP	NICE	AEP	JOHNS HOPKINS	HARVARD	OXFORD / CAM- BRIDGE
Versão consultada	Diretrizes nº 55, 21/03/2023 (1ª ed. 2020); DC nº 160/2024	Diretrizes de Atenção à Pessoa com SD, 2013	Bull et al., Pediatrics, abr/2022	Sem diretriz pediátrica localizada; no NHS, DSMIG (NHS GGC, rev. jan/2025)	AEPap/PrevInfad, 2009	Sem posição específica localizada	Boston Children's, 2024 — adota a AAP 2022	Seguem o NICE
Diagnóstico e cariótipo	Clínico; cariótipo para confirmar e aconselhar; pais na translocação	Cariótipo confirma; DNV pelo diagnóstico clínico	Cariótipo; pais na translocação	Cariótipo; discutir recorrência (DSMIG)	Cariótipo e conselho genético	—	Segue a AAP	Seguem o NICE
Eco, hemograma, TSH	Eco ao nascer; hemograma e TSH aos 6 e 12 meses e anuais	Idem	Eco; hemograma até 3 dias; TSH 6, 12 meses e anual; ferritina e PCR anuais	TSH anual (DSMIG)	Eco neonatal e na adolescência; TSH 6, 12 meses e a cada 2 anos	—	Segue a AAP	Seguem o NICE
Doença celíaca	Triagem aos 2 anos; a cada 2 anos se HLA positivo ou suspeita	Acompanhar na suspeita	Só sintomáticos	Sem rastreio de rotina; limiar baixo	Rastreio aos 3 anos, repetir a cada 2–3 anos	—	Segue a AAP	Seguem o NICE
Sono	Polissonografia se sinais	Polissonografia se sinais	Polissonografia para todos entre 3 e 4 anos	Oximetria no lactente e anual até 3–5 anos	Perguntar em toda consulta; exame se suspeita	—	Segue a AAP	Seguem o NICE
Coluna cervical	Perfil neutro, flexão e extensão na idade pré-escolar (3 anos)	Quadro: 3 e 10 anos; texto: radiografar quando necessário	Sem radiografia de rotina; exame neurológico	Sem rastreio; investigar sinais com urgência	Exame neurológico anual; rastreio questionado	—	Segue a AAP	Seguem o NICE
Crescimento	Curvas CDC 2015 ou Bertapelli	Curvas específicas	Curvas CDC; IMC geral após 10 anos	Curvas UK DS	Curvas específicas	—	Segue a AAP	Seguem o NICE

Leitura: concordância no essencial: cariótipo (e dos pais na translocação), eco neonatal, hemograma pelo TMD, vigilância de tireoide, audição e visão, curvas específicas e estimulação precoce. Divergências: (1) **Coluna cervical:** a SBP (2023) recomenda radiografia dinâmica na idade pré-escolar, e o site a segue; a AAP (2022) e o DSMIG não a recomendam no assintomático, a AEPap a considera questionável e o MS (2013) a lista aos 3 e 10 anos, mas conclui por radiografar "quando necessário". (2) **Doença celíaca:** SBP e AEPap rastreiam assintomáticos (2 e 3 anos) e repetem (SBP a cada 2 anos se HLA positivo ou suspeita; AEPap a cada 2–3 anos ou pelo HLA); a AAP e o DSMIG só testam com sintomas; o site segue a SBP. (3) **Sono:** AAP (polissonografia aos 3–4 anos) e DSMIG (oximetria seriada) rastreiam todos; SBP e MS, diante de sinais (site: SBP, limiar baixo). (4) **Ferro:** AAP, ferritina e PCR anuais desde 1 ano; SBP, ferritina aos 6 e 12 meses e hemograma anual. (5) **Audição do adolescente:** anual pelo DC nº 160/2024; a cada 2 anos pela Diretriz nº 55 (2023); o site segue o DC. Posição do site: **SBP (Diretrizes 2023; DC nº 160/2024).**

PONTOS PRÁTICOS

1. O diagnóstico é clínico e a notificação na DNV não espera o cariótipo; o cariótipo é sempre pedido, e na translocação o dos pais também.
2. Notícia aos dois pais juntos, com tempo, após o contato com o bebê; comece parabenizando.
3. Eco na maternidade, hemograma ao diagnóstico, TSH pelo pezinho; hemograma e TSH aos 6 e 12 meses e anuais; audição e visão no calendário; celíaca aos 2 anos.
4. Pergunte sobre ronco e pausas em toda consulta; polissonografia diante de sinais.
5. Coluna cervical: radiografia em perfil neutro, flexão e extensão na idade pré-escolar (atlas-áxis > 5 mm: ortopedista), exame neurológico em toda consulta; sinais de mielopatia são pronto-socorro.
6. Use curvas específicas, previna a obesidade, garanta estimulação, escola inclusiva, educação sexual e transição.

Veja também, nesta Biblioteca: **Aconselhamento genético, consanguinidade e risco de recorrência — o que o pediatra orienta** (nesta área); **Comunicação de notícias difíceis em pediatria** (Temas SBP); **Avaliação do recém-nascido com dismorfismos** (Neonatologia); **Vacinação da criança e do adolescente com síndrome de Down** (Imunizações); **Cardiopatias nas síndromes genéticas** (Cardiologia); **Doença celíaca na criança e no adolescente** (Gastroenterologia); **Ronco e apneia obstrutiva do sono na criança** (Pneumologia); **Hipotireoidismo congênito e adquirido** (Endocrinologia); **Triagem visual na infância** e **Olho vermelho que não é conjuntivite** (Oftalmologia); **Perda auditiva na infância** e **Otite média com efusão e otite média aguda recorrente** (Otorrinolaringologia); **Interpretando o hemograma alterado na criança** (Hematologia); **Atraso global do desenvolvimento e deficiência intelectual — investigação etiológica** e **Espasmos epilépticos do lactente** (Neurologia).

8. Fontes

- Sociedade Brasileira de Pediatria, Departamento Científico de Genética Clínica. Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com síndrome de Down (Diretrizes nº 55), 21/03/2023. [PDF](#)
- Ministério da Saúde. Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down, 2013 (1ª ed., 1ª reimpressão). [PDF](#)
- American Academy of Pediatrics. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL et al. Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *Pediatrics*, 2022;149(5):e2022057010.

[PDF](#)

- Boston Children's Hospital Down Syndrome Program. Provider letter and AAP health care checklist, 2024. [PDF](#)
- AEPap, PrevInfad. Actividades preventivas en niños con síndrome de Down, 2009. [PDF](#)
- NHS Greater Glasgow and Clyde. Health assessment of children and young people with Down's Syndrome (baseado no DSMIG), 2020, revisto em jan/2025. [PDF](#)
- NHS England, Genomics Education Programme. Down syndrome (trisomy 21), revisado em 30/04/2025. genomicseducation.hee.nhs.uk
- Bint SM et al. Meiotic segregation of Robertsonian translocations ascertained in cleavage-stage embryos. Hum Reprod, 2011. [PubMed](#)

Dr. José Roberto Stefani

Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Rua das Orquídeas, 667 — Sala 203 — Medical Tower Office Premium — Indaiatuba/SP

(19) 99114-9114 · pediatra.stefani@gmail.com · www.neonatologia.com.br

Conteúdo de caráter educativo, sem substituir a avaliação médica individual. Critérios, doses e condutas são referência e devem ser confirmados em protocolo/bula atualizados, individualizados e conduzidos sob especialista.