

# A Propósito do Artigo “Adults with Down Syndrome: Characterization of a Portuguese Sample”



EDITORIAL

## Regarding the Article “Adults with Down Syndrome: Characterization of a Portuguese Sample”

Jorge M. SARAIVA<sup>1,2,3</sup>

Acta Med Port 2014 May-Jun;27(3):281-281

**Palavras-chave:** Adulto; Síndrome de Down, Portugal.

**Keywords:** Adult; Down Syndrome; Portugal.

O número de pessoas com necessidades especiais em cuidados de saúde tem aumentado de modo significativo em resultado da maior sobrevida, diagnóstico e identificação de necessidades específicas. O acompanhamento e a aplicação das normas de orientação para promoção e vigilância da saúde exige conhecimentos, aptidões e atitudes a todos os médicos: os que são os médicos assistentes dos doentes e os que são envolvidos enquanto especialistas numa patologia específica na prestação de cuidados a um grupo em que esta tem uma frequência ou características particulares.

Para convencer os mais relutantes bastará recordar que 6 a 8% da população é afetada por uma doença rara (cada uma com uma frequência inferior a 1 para 2 000 mas em número superior a oito mil). A presença deste grupo de pessoas entre os utentes do sistema de saúde é ainda amplificada pela natureza e gravidade das suas necessidades específicas em cuidados de saúde.

Um grande número destas doenças é diagnosticada em idade pediátrica. Nestas situações há também que assegurar a transição dos cuidados médicos hospitalares de um ambiente pediátrico para um espaço de adultos, garantindo a qualidade e a continuidade de cuidados, em complemento com a indispensável supervisão do especialista em medicina geral e familiar – que terá entre os seus utentes aproximadamente uma centena de pessoas com doenças raras.

A trissomia 21 não é uma doença rara mas exemplifica bem os desafios anteriormente enumerados e o artigo agora publicado por Paula Breia et al com o título “Adults with Down Syndrome: characterization of a portuguese Sample”<sup>1</sup> merece ser analisado também enquanto estudo de caso com grande utilidade para outras patologias.

Seleciono apenas três aspetos que merecem profunda reflexão:

- a facilidade de identificação apenas numa região de Portugal de um grupo de 209 adultos com o diagnóstico confirmado de trissomia 21<sup>1</sup>;

- a contradição entre o conhecimento dos cuidados de promoção, prevenção e vigilância da saúde específicos,<sup>2,3</sup> a existência de um grupo de 209 pessoas com essas necessidades identificadas e o contraste com a negação dos cuidados uma vez que não têm vigilância médica regular<sup>1</sup>;

- o abandono pelo sistema de saúde português ocorre após a idade pediátrica<sup>1</sup> traduzindo o insucesso da transferência de cuidados para espaços de adultos, possivelmente pelo incumprimento dos procedimentos recomendados para esta situação.<sup>4</sup>

Fica pois demonstrado que o sistema de saúde português ignora um grupo de pessoas e nega-lhes os cuidados de saúde a que têm direito, com subdiagnóstico e correspondente ausência de terapêutica. Para o mais céptico recorde aqui alguns dos problemas de saúde presentes em pessoas com trissomia 21<sup>2,3</sup> e os que estavam identificados nos 209 adultos residentes na grande Lisboa<sup>1</sup>: surdez de transmissão ou neurossensorial (70 a 75% vs ausência de qualquer referência); alterações da visão (60% vs ausência de qualquer referência); apneia obstrutiva do sono (50% vs ausência de qualquer referência); hipotireoidismo (10 a 40% vs 7%); e doença celíaca (5% vs ausência de qualquer referência).

Espero que o artigo de Paula Breia et al, não só permita que todos os adultos com trissomia 21 tenham acesso aos cuidados de vigilância médica recomendados como promova o acesso aos mesmos de todas as pessoas com outros diagnósticos, em particular de uma doença rara.

## REFERÊNCIAS

1. Breia P, Mendes R, Silvestre A, Gonçalves MJ, Figueira MJ, Bispo R. Adults with Down Syndrome: Characterization of a Portuguese sample. Acta Med Port. 2014;27:357-363.
2. Bull MJ. Clinical report – health supervision for children with Down Syndrome. Pediatrics. 2011;128:393-406.
3. Smith DS. Health care management of adults with Down Syndrome. Am Fam Physician. 2001;64:1031-8.
4. Nunes P, Sasseti L. Transferência ou transição? A passagem da pediatria para a medicina de adultos. Saúde Infantil. 2010;32:121-4.

1. Presidente da Direção. Colégio da Especialidade de Genética Médica. Ordem dos Médicos. Lisboa. Portugal

2. Serviço de Genética Médica. Hospital Pediátrico. Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. Coimbra. Portugal.

3. Clínica Universitária de Pediatria. Faculdade de Medicina. Universidade de Coimbra. Portugal.

Recebido: 09 de Junho de 2014 - Aceite: 09 de Junho 2014 | Copyright © Ordem dos Médicos 2014



Jorge M. SARAIVA

## A Propósito do Artigo “Adults with Down Syndrome: Characterization of a Portuguese Sample”

Acta Med Port 2014;27:281-281

Publicado pela **Acta Médica Portuguesa**, a Revista Científica da Ordem dos Médicos

Av. Almirante Gago Coutinho, 151

1749-084 Lisboa, Portugal.

Tel: +351 218 428 215

E-mail: [submissao@actamedicaportuguesa.com](mailto:submissao@actamedicaportuguesa.com)

[www.actamedicaportuguesa.com](http://www.actamedicaportuguesa.com)

ISSN:0870-399X | e-ISSN: 1646-0758



ACTA MÉDICA  
PORTUGUESA

