

Síndrome de Down - 2010

Compilação por Dr. Andrés R. Pérez Riera

Paciente sendo Down o interrogatório pode estar um pouco prejudicado pela eventual oligofrenia.

Portadores de síndrome de Down podem ter uma habilidade cognitiva abaixo da média, geralmente variando de retardo mental leve a moderado.

Um pequeno número de afetados possui retardo mental profundo. É a ocorrência genética mais comum, estimada em 1 a cada 800 ou 1000 nascimentos.

Mas também o paciente pode ter uma hipertensão pulmonar do nascimento que não reverte que costuma dar dor precordial a qual confunde eventualmente com infarto.

Pacientes Down costumam ter hipotireoidismo e conseqüente hipercolesterolemia que poderia dar infarto muito precoce.

Síndrome de Down ou trissomia do cromossoma 21 é um distúrbio genético causado pela presença de um cromossomo 21 extra total ou parcialmente.

Recebe o nome em homenagem a John Langdon Down, médico britânico que descreveu a síndrome em 1862.

A sua causa genética foi descoberta em 1958 pelo professor Jérôme Lejeune, que descobriu uma cópia extra do cromossoma 21.

A síndrome é caracterizada por uma combinação de diferenças maiores e menores na estrutura corporal.

Geralmente a síndrome de Down está associada a algumas dificuldades de habilidade cognitiva e desenvolvimento físico, assim como de aparência facial. A síndrome de Down é geralmente identificada no nascimento.

Muitas das características comuns da síndrome de Down também estão presentes em pessoas com um padrão cromossômico normal.

Elas incluem a prega palmar transversa (uma única prega na palma da mão, em vez de duas), olhos com formas diferenciadas

devido às pregas nas pálpebras, membros pequenos, tônus muscular pobre e língua protrusa.

Os afetados pela síndrome de Down possuem maior risco de sofrer defeitos cardíacos congênitos, doença do refluxo gastroesofágico, otites recorrentes, apneia de sono obstrutiva e disfunções da glândula tireóide.

A síndrome de Down é um evento genético natural e universal, estando presente em todas as raças e classes sociais.

ECG pode apresentar síndrome WPW tipo A com Forças anteriores proeminentes (FAP) por ativação com direção pósterio-anterior. (Feixe em paralelo posterior)

Padrão de pseudo infarto ínfero-dorsal. Deve se fazer o diagnóstico diferencial com todas as causas que possam ocasionar (FAP) Delta negativa em DII, DIII e aVF e onda R proeminente em V1 assinala feixe anômalo de localização posterior esquerda ou para-septal posterior esquerda.

Diagnóstico diferencial

- 1) Infarto ínfero-basal (antigo dorsal)
- 2) BCRD e BDAM
- 3) Duchenne-Erb
- 4) SVD por HP não revertida
- 5) Cardiomiopatia hipertrófica

A Pré-excitação pode ser:

I) Sem cardiopatia associada

II) Associada: a cardiopatias congênitas ou adquiridas.

Ila) Associadas a Cardiopatias congênitas:

- Ila1) Anomalia de Ebstein – 5 a 10% dos casos: WPW" tipo B, isto é , com feixe de Kent entre AD e VD.
- Ila2) Transposição corrigida dos grandes vasos da base: padrão WPW tipo A por malformação de Ebstein na válvula A-V esquerda (tricúspide)

- IIa3) Prolapso da valva mitral: associado ao padrão WPW tipo A. Há casos descritos associados a síndrome de Lown-Ganong-Levine.
- IIa4) Outras: CIA, tétrade de Fallot, fibroelastose, CIV, Coartação de Aorta e Atresia tricúspide. Nesta última, o PR curto pode obedecer a um nódulo A-V anatomicamente curto e ao precoce nascimento do ramo esquerdo do feixe de His. A síndrome de Down caracteristicamente associa-se a defeito de coxim endocárdico que pode apresentar: CIA do tipo ostium primum, cleft ou fenda na válvula mitral ou mitro-tricúspide e CIV basal posterior. O ECG mostra BCRD + extremo desvio do eixo tipo BDASE e SVD ou SBV.
- IIa5) Doença de Pompe ou glucogenose cardíaca: (Tesarismose tipo II): ausência da enzima maltase ácida (alfa 1-4 glucosidase): O ECG mostra característico PR curto (<90 ms) sem onda delta (tipo pré-excitação átrio-hisiana).

- IIb) De Causa de familiar em 2 famílias observou se WPW familiar, por mutação missence no cromossomo 7q35-q36 no gene PRKAG2 de transmissão autossômica dominante.. Alguns pacientes eram portadores de Cardiomiopatia hipertrófica (CH) associada . O WPW esta presente em 4 % das CH.
- IIc) Cardiopatias adquiridas
 - IIc1) Tireotoxicose.
 - IIc2) Pós-infarto de miocárdio.
 - IIc3) Cardiomiopatias primárias, tanto na forma dilatada como na obstrutiva.