

Avaliando Comportamentos Desafiadores em Adultos com síndrome de Down (SD)

Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG): Grupo de Trabalho sobre SD-TEA

O aparecimento de comportamento desafiadores (por exemplo, agressão a si mesmo ou aos outros) em um adulto com síndrome de Down pode indicar a necessidade de:

1. Explorar a etiologia do comportamento e quaisquer mudanças ambientais ou fatores estressantes recentes.
2. Descartar uma causa médica.
3. Avaliar a saúde mental.
4. Considerar uma avaliação de autismo ou regressão se indicado.

Avaliação Comportamental

Considerações importantes:

- Para ajudar a reduzir o risco de exacerbar a ansiedade e piorar os comportamentos, lembre-se da necessidade de um tom suave e espera de tempo maior para o processamento de atividades ao avaliar clinicamente os indivíduos com SD.
- Comportamentos sensoriais-motores ("stimming") podem aliviar o estresse em indivíduos que exibem comportamentos desafiadores, necessitando tolerância desse comportamento no consultório.
- Tenha sensibilidade e empatia quando for conversar com o cuidador(a).

Explorar a etiologia dos comportamentos desafiadores:

- Muitos comportamentos não têm uma causa médica ou psicológica; ao contrário, eles são situacionais.

Revisar quaisquer mudanças ambientais recentes ou estressores percebidos:

- Considere abuso/negligência.
- Indivíduos com SD tendem a se recordar de eventos como um filme: as emoções, palavras, ações que foram estressantes podem continuar a se repetir em suas mentes como uma experiência revivida.
- O horário/momento das piores comportamentais pode ajudar a identificar a causa.



Pense no ACC (antecedente – comportamento – consequência/resultado):

- Procure obter informações sobre antecedentes comuns que possam estar desencadeando os comportamentos desafiadores, incluindo:
 - Distúrbios sensoriais;
 - Medo/ansiedade/estresse/frustração;
 - Necessidades físicas não atendidas (por exemplo, fome);
 - Dor;
 - Remoção de objetos, pessoas ou animais de estimação preferidos;
 - Frustração extrema devido à incapacidade de comunicar suas necessidades ou não ser compreendido.
- Procure entender as funções ou os “objetivos” do comportamento desafiador, incluindo:
 - Obtenção de objetos desejados ou privilégios;
 - Obtenção da atenção ou provocar reações de outras pessoas;
 - Fuga ou evitação de estímulos ou tarefas indesejáveis;
 - Ações auto-estimulatórias.

Às vezes, este exercício pode esclarecer situações que requerem atenção e fornecem orientação útil para implementação de soluções. (Veja a discussão sobre “Como lidar com comportamentos desafiadores” abaixo.)

Uma avaliação médica, comportamental e de saúde mental mais extensa podem estar indicadas se soluções mais simples não estiverem aparentes, ou se houver suspeita de condições adicionais, e são discutidas abaixo.

Um episódio de um declínio subagudo (ao longo de semanas a meses) nas habilidades funcionais anteriormente alcançadas, associado a comportamentos desafiadores e um declínio nas habilidades sociais/comunicação pode ser uma manifestação de Transtorno de Regressão da Síndrome de Down.

Referências contendo recomendações para avaliação desta condição:

- [Assessment and Diagnosis of Down Syndrome Regression Disorder: International Expert Consensus - PMC \(nih.gov\)](#) ¹
- [Down Syndrome Disintegrative Disorder: A Clinical Regression Syndrome of Increasing Importance | Pediatrics | American Academy of Pediatrics \(aap.org\)](#) ²
- https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-319-90083-4_7 ³

¹ Santoro et al., “Assessment and Diagnosis of Down Syndrome Regression Disorder: International Expert Consensus.”

² Rosso et al., “Down Syndrome Disintegrative Disorder: A Clinical Regression Syndrome of Increasing Importance.”

³ Chicoine and Capone, “Regression in Adolescents and Adults with Down Syndrome.”



A avaliação médica

As seguintes condições médicas podem ser responsáveis por mudanças no comportamento.

Considerar:

- Deficiência visual:
 - solicitar avaliação oftalmológica;
 - considerar a avaliação funcional da visão.
- Deficiência auditiva:
 - solicitar avaliação audiológica;
 - pode exigir a avaliação de potencial evocado do tronco auditivo com sedação (PEATE).
- Distúrbio da tireoide:
 - solicitar exames laboratoriais pertinentes.
- Distúrbio do sono - apneia obstrutiva do sono e/ou distúrbios dos estágios do sono:
 - solicitar um estudo do sono (pode ser substituído por avaliação em domicílio; solicite uma gravação audiovisual do sono para revisão).
- Distúrbios convulsivos (considere consulta com neurologista):
 - pergunte sobre a história de espasmos infantis*;
 - verificar se no EEG aparecem movimentos tônico-clônicos ou alteração na consciência;
 - observação: é improvável que tremores, tiques e movimentos involuntários sejam convulsões.
- Problemas cardíacos: (considere consulta com cardiologista, avaliação cardíaca):
 - doença cardíaca congênita* - considerar problemas valvares adquiridos;
 - outros problemas cardíacos – tendência para hipotensão, bradicardia com síncope.
- Problemas GI (consulta com gastroenterologista pode ser indicada):
 - doença celíaca – considerar avaliação;
 - anomalias/malformações anatômicas do trato gastrointestinal (GI);
 - constipação.

*considerar radiografia de abdome para descartar impactação fecal. Considere a limpeza intestinal.

A constipação pode ser dolorosa e afetar a vontade de comer ou se apresentar como novas alterações comportamentais.

- Refluxo GE

*esofagite inflamatória pode resultar em dor intermitente, vômitos e inapetência. Considere um tratamento empírico com um antiácido e/ou agente de motilidade para ver se a dor ou sintomatologia melhora.

- aparecimento ou agravamento de dificuldades de deglutição e disfagia:

*pode resultar em seletividade alimentar, recusa ou dieta restrita. Se houver engasgo, olhos lacrimejantes, dificuldade para engolir ou história de aspiração, solicite uma avaliação de deglutição com bário (ou avaliação clínica para deglutição se o indivíduo não tolerar o estudo). Consulte um otorrino ou fonoaudiólogo familiarizado com problemas de alimentação/deglutição, se necessário.

- Condições ou doenças respiratórias (por exemplo, pneumonia).
- Condições de pele que podem ser dolorosas, como foliculite, hidradenite ou unhas encravadas.
- Problemas dentários, incluindo infecções/abscessos:
 - radiografia dentária pode ser útil se o exame clínico for difícil de obter.



- Alterações musculoesqueléticas, por exemplo, pés chatos, artrite precoce, hiper mobilidade articular, hiperfrouxidão ligamentar.
- Dor de cabeça, enxaqueca.

**Nota: estas são as condições médicas mais comuns da SD associada ao autismo. Para uma lista completa, consulte a referência 4.*

As avaliações laboratoriais que merecem consideração incluem:

- TSH/T4 livre, anticorpos tireoidianos
- Hemograma
- B12, Folato
- Ferritina/ferro
- Vitamina D
- Chumbo
- Triagem para doença celíaca (mesmo na ausência de sintomas gastrointestinais)

Recursos úteis para avaliação médica:

- Guideline da Academia Americana de Pediatria para os cuidados de crianças e adolescentes com síndrome de Down, de abril de 2023⁵
 - destinado a faixas etárias pediátricas até vinte e poucos anos.
- Diretrizes de Cuidados Médicos para Adultos com Síndrome de Down (2020)⁶

Avaliação da Saúde Mental

Condições de saúde mental que podem se desenvolver em adultos com síndrome de Down:

- Reação de luto:
 - o dificuldade em lidar com mudanças significativas, incluindo perda de um ente querido relacionada à morte ou um pai/cuidador/irmão/colega de quarto saindo de casa, de mudança ou alteração em situação de vida.
 - o mudanças no ambiente educacional ou de trabalho/ou na vida cotidiana.

⁴ Spinazzi et al., "Co-Occurring Conditions in Children with Down Syndrome and Autism: A Retrospective Study." <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36864370/>

⁵ Black, "Clinical Report Updates Recommendations for Care of Children With Down Syndrome: American Academy of Pediatrics." <https://www.aap.org/en/news-room/news-releases/aap/2022/clinical-report-updates-recommendations-for-care-of-children-with-down-syndrome-american-academy-of-pediatrics/>

⁶ for Adults with Down Syndrome Workgroup, "Global Down Syndrome Foundation Medical Care Guidelines for Adults With Down Syndrome." <https://www.globaldownsyndrome.org/wp-content/uploads/2020/10/Global-Down-Syndrome-Foundation-Medical-Care-Guidelines-for-Adults-with-Down-Syndrome-v.1-10-20-2020.pdf>



o discuta estresses em relacionamentos, como no trabalho ou nas atividades de treinamento.

- Depressão.
- Transtorno de humor com características psicóticas, desorganização.
- Transtorno de estresse pós-traumático.
- Ansiedade
- Autismo (não diagnosticado previamente):
 - observação: autismo não é uma doença mental. No entanto, pode contribuir significativamente para comportamentos desafiadores, e adultos com SD-TEA podem ser mais vulneráveis a problemas mentais adicionais, particularmente com as mudanças de vida e transições que ocorrem com o crescimento. Veja a discussão abaixo.
- declínio grave nas habilidades funcionais: na ausência de quadro clínico prévio de TEA, considerar Transtorno de Regressão da síndrome de Down no adulto, que pode cursar com manifestações psiquiátricas – referências indicadas acima.

Recurso útil para avaliação de saúde mental:

-
- Mental Wellness in Adults with Down Syndrome, 2nd Edition, d. McGuire, Ph.D., B. Chicoine, M.D., 2006, 2021,
https://adsresources.advocatehealth.com/assets/1/6/Mental_Wellness_full_book_final_2023.02.24.pdf?mibextid=Zxz2cZ ⁷

Por que considerar o autismo em um adulto com síndrome de Down?

- O autismo é mais prevalente na SD do que na população em geral⁸.
- O TEA pode ser a base para uma piora dos comportamentos desafiadores em um adulto com SD, possivelmente desencadeada por estressores percebidos, mudanças ambientais ou condições médicas.
- Esses comportamentos podem incluir:
 - Acessos de raiva frequentes ou mais exacerbados.
 - “Crises de birra” (por exemplo, chora ou cai no chão e recusa a se mover).
 - Comportamentos autolesivos (por exemplo, bater a cabeça contra a parede).
 - Extrema dificuldade com pequenas mudanças na rotina.
 - Aumento do isolamento social.
 - Engajamento em comportamentos auto-estimulatórios.
 - Agressividade.

⁷ Dennis McGuire, Ph.D. & Brian Chicoine, M.D, “Mental Wellness in Adults with Down Syndrome A Guide to Emotional and Behavioral Strengths and Challenges.”

⁸ Richards et al., “Prevalence of Autism Spectrum Disorder Phenomenology in Genetic Disorders: A Systematic Review and Meta- Analysis.” <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26341300/>



- Pessoas com TEA podem responder a uma variedade de intervenções comportamentais e transtornos mentais associados relacionados ao autismo podem responder a intervenções farmacológicas.
- Um diagnóstico formal de autismo:
 - Pode ajudar um indivíduo a se qualificar para serviços adicionais, como programas de suporte comportamental em casa, trabalho ou centros comunitários/educacionais.
 - Pode ajudar a família/cuidador a compreender melhor o indivíduo.
- A compreensão do quadro clínico permite que os cuidadores desenvolvam um ambiente que irá promover a independência e aquisição de habilidades por esse indivíduo, mesmo na idade adulta.

Autismo na Síndrome de Down: como ele se parece?

- O transtorno do espectro do autismo (TEA) é uma condição de neurodesenvolvimento com sintomas que se apresentam na primeira infância. Em um adulto com SD, os sintomas de autismo devem ter sido evidentes durante a primeira infância, mesmo que não tenham sido previamente identificados com o diagnóstico de SD-TEA.
- É importante entender as características de desenvolvimento e comportamento na SD: o Veja a discussão sobre as características comportamentais no livro "Mental Wellness in Adults with DS" (acima).
- Cada indivíduo com autismo experimenta um espectro de sintomas em vários domínios:
 - diferenças na comunicação social e interação social/iniciação social.
 - interesses restritos ou comportamentos repetitivos.
 - alterações sensoriais.
 - comportamentos desafiadores.
- O autismo pode ser acompanhado por certas condições de saúde⁹, bem como problemas de saúde mental como ansiedade, depressão e alterações da atenção.
- Comparados com indivíduos que tem apenas autismo, os indivíduos com SD-TEA podem:
 - mostrar mais interesse social em colegas;
 - ter desafios cognitivos mais significativos;
 - ter velocidades de processamento mais lentas que podem ser mal interpretadas como teimosia;
 - apresentar comportamentos repetitivos menos intensos.



- Veja a tabela abaixo para exemplos.
(+/- indica inconsistente, ↓ indica menos que o esperado, ↑ indica mais que o esperado)

DOMÍNIO	SD	SD+TEA	TEA
	COMUNICAÇÃO SOCIAL		
CONTATO VISUAL*	+/- melhor ao redor dos 2 anos	↓	↓
SORRISO SOCIAL*	↑	+ / -	↓
ATENÇÃO COMPARTILHADA*	+ / - mas melhora	↓	↓
GESTOS	↑	↓	↓
	COMPORTAMENTOS		
RIGIDEZ	+/-	↑	↑ ↑
COMPORTAMENTOS REPETITIVOS	+/-	↑	↑ ↑

*Considere avaliação da visão e/ou audição se estes domínios estiverem alterados.

⁹ Spinazzi et al., "Co-Occurring Conditions in Children with Down Syndrome and Autism: A Retrospective Study."

Informações úteis a serem coletadas em caso de suspeita de SD-TEA:

- Comportamento: pergunte especificamente sobre as áreas de comunicação/interação social, interesses restritos, comportamentos repetitivos e alterações sensoriais. Se houver vários domínios afetados simultaneamente, isso indica que você deve buscar uma avaliação formal para autismo.
- Rastreadores potenciais para TEA incluem: SCQ - Questionário de Comunicação Social e SRS-2 - Escala de Responsividade Social.
- Vídeos fornecidos pelo cuidador em diferentes locais e situações, particularmente em como respondem no envolvimento/engajamento com outras pessoas, se possível, com a finalidade de enviar ao avaliador.
- Registros escolares, registros de terapia, registros médicos (vídeos ou relatórios).

Para onde encaminhar o indivíduo para uma avaliação mais aprofundada do autismo:

- Centro de autismo de excelência
- Centros Universitários sobre Deficiência, www.aucd.org
- Lista de clínicas médicas de síndrome de Down nos EUA:
<https://www.globaldownsyndrome.org/researchmedical-care/medical-care-providers/>
- Hospitalar (avaliação psicológica em ambulatórios ou consultórios)

Released July 2023; Reaffirmation Due by July 2024



Lidando com Comportamentos Desafiadores

Considerações imediatas:

- Simplifique e monitore o ambiente - reduza locais de superestimulação, garantindo que rotinas previsíveis sejam seguidas.
- Pode ser necessário reduzir as expectativas sobre o indivíduo para ajudá-lo a ter o comportamento mais regulado.
- Minimizar os distúrbios do sono que podem causar exacerbação dos problemas de comportamento durante o dia.
- Considere medicamentos, se apropriado:
 - Se houver uma condição de saúde mental, o tratamento medicamentoso pode ser benéfico.
 - Não é necessário ter uma avaliação formal para o autismo para identificar e tratar condições médicas existentes ou para iniciar medicamentos para saúde comportamental e mental, se indicado.
 - O uso cuidadoso de medicamentos psicotrópicos pode ajudar tanto em situações de curto prazo (agudo) como a longo prazo (manutenção).
 - No cenário acima, é importante dar tempo ao medicamento para fazer efeito e não forçar terapia comportamental ou mudanças no estilo de vida, até que o indivíduo se estabilize e esteja simplesmente se sentindo melhor.
 - É importante revisar periodicamente os medicamentos para evitar polimedicação e para ajustar as doses (utilizando as mais baixas possíveis, mas que ainda sejam eficazes). Pode valer a pena considerar o desmame ou interrupção de alguns medicamentos assim que a estabilidade dos sintomas for alcançada por um longo período de tempo (> 9-12 meses).
 - Para diretrizes de tratamento farmacoterapêutico para adultos com síndrome de Down, consulte, *Farmacoterapia da Síndrome de Down. Opinião especializada em farmacoterapia* <https://doi.org/10.1080/14656566.2018.1529167>¹⁰
- Tente obter apoio comportamental ou pessoal em domicílio de um profissional qualificado.

Apoios Comportamentais Contínuos

- As intervenções para abordar as funções de comportamento acima incluem:
 - Ensinar meios apropriados para obter os resultados desejados.
 - Reforçar e dar atenção aos outros comportamentos não desafiadores.
 - Tornar as tarefas/requisitos menores ou mais gerenciáveis.
 - Tentar substituir, e não parar, comportamentos autoestimulatórios.
- Planejar as intervenções (por exemplo: apoio 1:1 para habilidades de vida diária e socialização, para terapia comportamental).

¹⁰ Palumbo and McDougle, "Pharmacotherapy of Down Syndrome."



- Garantir que o plano terapêutico e apoios comportamentais sejam apropriados e individualizados pois são essenciais para promoverem uma vida saudável para o indivíduo. Estudos mostram que há um benefício da terapia comportamental para ajudar a construir estrutura, rotinas, diminuir a ansiedade e aumentar a previsibilidade do "o que vem a seguir".
- Se desejado, um encaminhamento para intervenções comportamentais pode ser iniciado sem um diagnóstico formal de TEA (considere o encaminhamento enquanto aguarda a avaliação).
- Considere avaliações e intervenções sensoriais - geralmente fornecidas por um profissional da Terapia ocupacional.
- Considere avaliações e intervenções de comunicação alternativa e aumentativa (CAA) - geralmente fornecida por um fonoaudiólogo.
- Prepare documentação/relatórios em que a família possa compartilhar com o empregador, treinador de trabalho, terapeutas, e com o plano de saúde ou outro provedor de seguro no caso de um novo diagnóstico (importante: um diagnóstico adicional de TEA pode garantir a elegibilidade para recursos adicionais na escola ou em serviços da comunidade). Recursos úteis:
 - Arco: <https://thearc.org/>
 - Developmental Disability Administration (DDA), <https://www.dshs.wa.gov/dda>

REFERÊNCIAS

Black, Lisa. "Clinical Report Updates Recommendations for Care of Children With Down Syndrome: American Academy of Pediatrics," April 18, 2022. <https://www.aap.org/en/news-room/news-releases/aap/2022/clinical-report-updates-recommendations-for-care-of-children-with-down-syndrome-american-academy-of-pediatrics/>.

Chicoine, Brian, and George Capone. "Regression in Adolescents and Adults with Down Syndrome." In *Physical Health of Adults with Intellectual and Developmental Disabilities*, edited by Vee P. Prasher and Matthew P. Janicki, 121–40. Cham: Springer International Publishing, 2019. https://doi.org/10.1007/978-3-319-90083-4_7.

Dennis McGuire, Ph.D. & Brian Chicoine, M.D. "Mental Wellness in Adults with Down Syndrome A Guide to Emotional and Behavioral Strengths and Challenges," 2021. https://adsresources.advocatehealth.com/assets/1/6/Mental_Wellness_full_book_final_2023.02.24.pdf?mibextid=Zxz2cZ.

For Adults with Down Syndrome Workgroup. "Global Down Syndrome Foundation Medical Care Guidelines for Adults With Down Syndrome." Global Down Syndrome Foundation, 2020. <https://www.globaldownsyndrome.org/wp-content/uploads/2020/10/Global-Down-Syndrome-Foundation-Medical-Care-Guidelines-for-Adults-with-Down-Syndrome-v.1-10-20-2020.pdf>.

Palumbo, Michelle L., and Christopher J. McDougale. "Pharmacotherapy of Down Syndrome." *Expert Opinion on Pharmacotherapy* 19, no. 17 (November 22, 2018): 1875–89. <https://doi.org/10.1080/14656566.2018.1529167>.



Richards, Caroline,
Laura Groves, Jo Moss,

"Prevalence of Autism Spectrum Disorder Phenomenology in Genetic Disorders: A Systematic Review and Meta- Analysis." *The Lancet. Psychiatry* 2, no. 10 (October 2015): 909–16.

[https://doi.org/10.1016/S2215-0366\(15\)00376-4](https://doi.org/10.1016/S2215-0366(15)00376-4).

Christopher Jones,
and Chris Oliver.

Rosso, Mattia, Ellen Fremion, Stephanie L. Santoro, Nicolas M. Oreskovic, Tanuja Chitnis, Brian G. Skotko, and Jonathan D. Santoro. "Down Syndrome Disintegrative Disorder: A Clinical Regression Syndrome of Increasing Importance." *Pediatrics* 145, no. 6 (June 1, 2020): e20192939.

<https://doi.org/10.1542/peds.2019-2939>.

Santoro, Jonathan D., Lina Patel, Ryan Kammeyer, Robyn A. Filipink, Grace Y. Gombolay, Kathleen M. Cardinale, Diego Real de Asua, et al. "Assessment and Diagnosis of Down Syndrome Regression Disorder: International Expert Consensus." *Frontiers in Neurology* 13 (2022): 940175.

<https://doi.org/10.3389/fneur.2022.940175>.

Spinazzi, Noemi A., Jonathan D. Santoro, Katherine Pawlowski, Gabriel Anzueto, Yamini J. Howe, Lina R. Patel, and Nicole T. Baumer. "Co-Occurring Conditions in Children with Down Syndrome and Autism: A Retrospective Study." *Journal of Neurodevelopmental Disorders* 15, no. 1 (March 2, 2023): 9.

<https://doi.org/10.1186/s11689-023-09478-w>.

