

FLÁVIA CRISTINA DE CARVALHO MRAD

**PREVALÊNCIA DA DISFUNÇÃO DO TRATO URINÁRIO INFERIOR EM
INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE DOWN**

Dissertação submetida ao curso de Mestrado Acadêmico do Programa de Pós Graduação em Saúde Brasileira da Universidade Federal de Juiz de Fora como requisito parcial para obtenção do grau de Mestre em Saúde Brasileira.

Orientador: Prof.Dr. José Murillo Bastos Netto
Co-orientadora: Prof^a.Dr^a. Sandra Helena
Cerrato Tibiriçá

JUIZ DE FORA
2012

Mrad, Flávia Cristina de Carvalho.

Prevalência da disfunção do trato urinário inferior em indivíduos com síndrome de Down / Flávia Cristina de Carvalho Mrad . – 2012.
69 f. : il.

Dissertação (Mestrado em Saúde Brasileira)–Universidade Federal de Juiz de Fora, Juiz de Fora, 2012.

1. Síndrome de Down. 2. Incontinência urinária. I. Título.

CDU 616.899.6

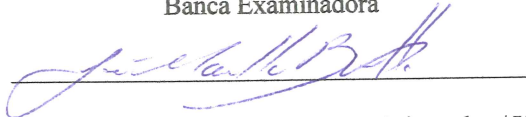
FLÁVIA CRISTINA DE CARVALHO MRAD

PREVALÊNCIA DA DISFUNÇÃO DO TRATO URINÁRIO INFERIOR EM
INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE DOWN

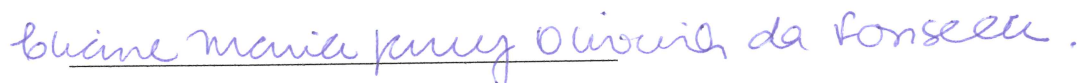
Dissertação de Mestrado apresentada ao Curso de Mestrado - área de concentração em Saúde Brasileira do Programa de Pós-Graduação em Saúde da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Juiz de Fora, como requisito parcial à obtenção do título de Mestre em Saúde.

Aprovado em: 23/11/2012

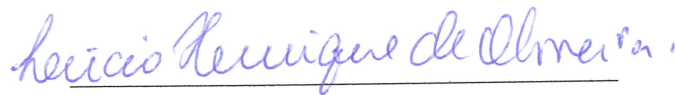
Banca Examinadora



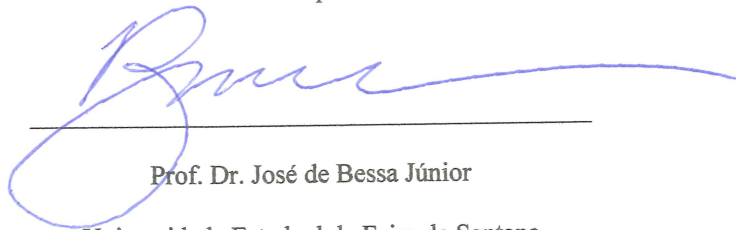
Prof. Dr. José Murillo Bastos Netto – Orientador / UFJF



Profª Dra. Eliane Maria Garcez Oliveira da Fonseca / UERJ



Prof. Dr. Lúcio Henrique de Oliveira/UFJF



Prof. Dr. José de Bessa Júnior

Universidade Estadual de Feira de Santana

DEDICATÓRIA

Ao meu amado esposo Márcio, por ter permanecido ao meu lado, incondicionalmente, me incentivando, sempre acreditando em mim e estendendo sua mão amiga em momentos angustiantes.

Aos meus filhos Felipe e Arthur, razões de todo meu viver.

AGRADECIMENTOS

Ao meu orientador, Prof. Dr. Jose Murillo Bastos Netto, pela habilidade de conduzir este trabalho com a sabedoria de um mestre e simplicidade de um amigo.

A minha co-orientadora, Prof^a. Dra. Sandra Helena Cerrato Tibiriçá, pela dedicação, competência e brilhantes considerações que contribuíram para aprimoramento deste sonho.

Aos integrantes da Banca Examinadora por cederem parte do seu precioso tempo para contribuir com o meu trabalho.

Ao Dr José de Bessa Junior pela paciência, sugestões, discussões, busca de resultados, ensinamentos e empenho no intuito de chegar à excelência.

A minha companheira de toda esta jornada, Adrienne Maria Berno de Rezende Duarte, pela amizade, cumplicidade e competência.

A minha grande amiga Carolina Portugal pela sua paciência, incentivo, serenidade e grande contribuição durante as dificuldades enfrentadas neste percurso.

Ao amigo Walquer Ferreira, grande ajuda e incentivo em momentos difíceis e decisivos.

Ao amigo Bruno Sotto Maior, que com muita simplicidade, segurança e inteligência, auxiliou-me em momentos importantes.

A Prof. Dra. Darcilia Maria Nagen da Costa, com toda a sua experiência, generosidade e carinho, em muitos momentos me estendeu a mão com conselhos e incentivos, que me ajudaram muito neste caminhar.

Aos incríveis Carlos Tagliatti e Cristina Santos, do PPgS, pela dedicação e paciência.

Aos acadêmicos Mayra, Augusto e Frederico, pelo compromisso, respeito e dedicação.

Aos integrantes do Serviço de Radiologia do HU/CAS que atuaram com organização, competência e de forma humana na realização de cada exame

A minha mãe, Mônica, meus irmãos, Rafa, Renato e Lu e às minhas tias Nana e Inês, que sempre, me apoiaram de forma incondicional.

Ao Dr. Antonio Aguiar e ao admirável Sérgio Carvalho, idealizadores do Ambulatório da Síndrome de Down, que confiaram e nos orientaram durante toda esta trajetória.

A você querida Gracinha, elo essencial para o nosso projeto. Aos demais pais, cuidadores e indivíduos com síndrome de Down, muito obrigada, pela doação do seu tempo, inspiração e participação fundamental. Vocês me fizeram crescer como mãe e entender melhor a diversidade.

Enfim, a todos aqueles que, de uma maneira ou de outra, contribuíram para que este percurso pudesse ser concluído.

**“Quando um homem coloca um limite no que está para fazer, na verdade coloca um limite no que pode fazer.”
Charles Schwab**

RESUMO

Prevalência da Disfunção do Trato Urinário Inferior em indivíduos com Síndrome de Down.

A disfunção do trato urinário inferior (DTUI) é uma alteração comum em crianças. Dados sobre sua prevalência em indivíduos com síndrome de Down (SD) são escassos. O presente estudo transversal tem como objetivo investigar a prevalência da DTUI em indivíduos com SD pertencentes ao Ambulatório da Síndrome de Down, único com critérios específicos de atendimento em Minas Gerais, Brasil. Os sintomas da DTUI foram avaliados através da aplicação da versão adaptada e validada para população brasileira do *Dysfunctional Voiding Symptom Score* (DVSS). No DVSS, os valores de corte para indicar a presença de DTUI foram maior do que seis para indivíduos do sexo masculino e maior do que nove para indivíduos do sexo feminino. Dos 114 indivíduos avaliados, 84 foram incluídos, com idade variando de quatro a 57 anos (média 19,10 anos \pm 12,02), sendo 66,70% do gênero feminino. A prevalência encontrada foi de 27,38%. Os sintomas foram mais frequentes nos indivíduos do gênero masculino (OR 3,06; IC 95% (1,131 a 8,321); $p=0,03$) e com a idade menor ou igual a 10 anos (OR 5,22; IC 95% (1,867 a 14,61); $p= 0,001$). Estes achados tornam-se importantes para alertar os profissionais envolvidos no seguimento destes indivíduos, orientando sobre a necessidade de investigação padronizada da DTUI, objetivando a prevenção e/ou a correta intervenção terapêutica.

Palavras-chave: Prevalência. Disfunção do trato urinário inferior. Síndrome de Down. Incontinência Urinária. Escore de sintomas de disfunção miccional.

ABSTRACT

Prevalence of Lower Urinary Tract Dysfunction in individuals with Down Syndrome

Lower urinary tract dysfunction (LUTD) is a common problem in children. Data on its prevalence in individuals with Down syndrome (DS) is scarce. This cross-sectional study aims to investigate the prevalence of LUTD in individuals with DS, members of the Down Syndrome Clinic, the only one with specific treatment criteria in Minas Gerais, Brazil. The LUTD symptoms were assessed through the application of the validated and adapted version of the Dysfunctional Voiding Symptom Score (DVSS) for the Brazilian population. The cut-point to indicate the LUTD presence were > 6 for male individuals and > 9 for female individuals. Of the 114 individuals assessed, 84 were eligible, with ages varying from 0 to 57 years (medium age 19.10 years \pm 12.02), of these 66.70% being female. The prevalence found was of 27.38%. The symptoms were more frequent in males (OR 3.06; IC 95% (1.131 to 8.321); $p=0.03$) and of age lower or equal to 10 years (OR 5.22; IC 95% (1.867 to 14.61); $p= 0.001$). These findings are important to alert the professionals involved in the follow-up of such patients, informing them of the need to standardize the investigation of the LUTD, aiming to prevent and/or the correct therapeutic intervention.

Key-Words: Prevalence. Lower Urinary Tract Dysfunction. Dysfunctional Voiding Symptom Score. Down Syndrome. Urinary Incontinence.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

FIGURA 1 – “*Las Bocas Baby*” - Escultura da cultura Olmec, México.

FIGURA 2 – “*Madonna and Child*” – Andrea Mantegna, 1506.

FIGURA 3 – “*Lady Cockburn and Her Three Eldest Sons*” – Joshua Reynolds.

FIGURA 4: Ambulatório da sd, situado no DSCA da Prefeitura de Juiz de Fora.

FIGURA 5: Atendimento ambulatorial da criança com SD e aplicação do DVSS ao responsável. Em 06 de abril de 2012, às 10 horas.

GRÁFICOS E TABELAS

Figura 1: Correlação dos valores do DVSS e as idades dos indivíduos com SD.

FIGURA 2: Gráfico da Prevalência de DTUI em indivíduos com SD estratificados por idade em menores ou igual a 10 anos e maiores que 10 anos.

FIGURA 3: Prevalência da DTUI em indivíduos com SD correlacionando com o gênero.

FIGURA 4: Gráfico de Prevalência de DTUI em indivíduos do gênero masculino com idade estratificada em menores ou igual a 10 anos e maiores que 10 anos.

FIGURA 5: Gráfico de Prevalência de DTUI em indivíduos do gênero feminino com idade estratificada em menores ou igual a 10 anos e maiores que 10 anos.

SIGLAS

DTUI - Disfunção do Trato Urinário Inferior

SD - Síndrome de Down

ICCS - Sociedade Internacional de Continência em Crianças

DVSS - *Dysfunctional Voiding Symptom Score*

DSCA - Departamento de Saúde da Criança e do Adolescente

IC - Intervalo de Confiança

OR - Odds Ratio

VPP - Valor Preditivo Positivo

VPN - Valor Preditivo Negativo

LR - Índice de Probabilidade

TDHA - Transtorno do Déficit de Atenção e Hiperatividade

UFJF - Universidade Federal de Juiz de Fora

TCLE - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

SUMÁRIO

| | |
|---|-----------|
| 1 INTRODUÇÃO | 16 |
| 2 REVISÃO DE LITERATURA | 18 |
| 2.1 SÍNDROME DE DOWN | 18 |
| 2.2 DISFUNÇÃO DO TRATO URINÁRIO INFERIOR (DTUI) | 25 |
| 3 OBJETIVOS | 29 |
| 3.1 OBJETIVOS PRIMÁRIOS | 29 |
| 3.2 OBJETIVOS SECUNDÁRIOS..... | 29 |
| 4 PACIENTES E MÉTODOS | 20 |
| 4.1 CARACTERIZAÇÃO DA ÁREA DE ESTUDO | 20 |
| 4.2 CARACTERIZAÇÃO DA POPULAÇÃO DE ESTUDO..... | 20 |
| 4.3 ESTUDO PILOTO | 21 |
| 4.4 CÁLCULO AMOSTRA | 22 |
| 4.5 CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E NÃO INCLUSÃO | 22 |
| 4.5.1 CRITÉRIOS DE INCLUSÃO | 22 |
| 4.5.2 CRITÉRIOS DE NÃO INCLUSÃO | 22 |
| 4.6 DESENHO DO ESTUDO | 23 |
| 4.6.1 DVSS | 23 |
| 4.7 AVALIAÇÃO DOS PACIENTES | 34 |
| 4.8 ANÁLISE ESTATÍSTICA | 25 |

| | |
|---|-----------|
| 4.9 ASPECTOS ÉTICOS | 25 |
| 5 RESULTADOS | 26 |
| 6 DISCUSSÃO | 42 |
| 7 CONCLUSÃO | 47 |
| | |
| REFERÊNCIAS | 48 |
| | |
| APÊNDICE A – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido | 61 |
| APÊNDICE B - APÊNDICE B: TABELAS DE RESPOSTAS AO DVSS | 64 |
| Tabela 1: Descrição das respostas as perguntas do Questionário – M<10 | 64 |
| Tabela 2: Descrição das respostas as perguntas do Questionário – M>10 | 65 |
| Tabela 3: Descrição das respostas as perguntas do Questionário – F<10 | 65 |
| | |
| ANEXO A - ESCORE DE SINTOMAS DE DISFUNÇÃO MICCIONAL | 67 |
| | |
| ANEXO B - PARECER COMITE DE ÉTICA EM PESQUISA | 68 |

1 INTRODUÇÃO

A síndrome de Down (SD), é uma cromossopatia ocasionada pela presença de um cromossoma extra no par 21(Hsa 21), responsável por 1/3 de todas as anormalidades genéticas (ANTONARAKIS *et al.*, 2005; KUSTERS *et al.*, 2011; LUI *et al.*, 2011). É a mais frequente dentre todas as síndromes genéticas (HULTEN *et al.*, 2010; LYLE *et al.*, 2009; WISEMAN *et al.*, 2009) e com a maior expectativa de vida, prevista para em torno de 60 anos (PERLUIGI; BUTTERFIELD, 2012).

No mundo globalizado, com os avanços tecnológicos, de mídia, melhoria das condições de saúde, incentivo à estimulação precoce e com as intervenções educacionais, os indivíduos com SD conquistaram crescente inclusão na sociedade contemporânea (LUIZ; NASCIMENTO, 2009; PERLUIGI; BUTTERFIELD, 2012).

As co-morbidades relacionadas à SD incluem: cardiopatias congênitas, anomalias congênitas do trato gastrointestinal, hipotireoidismo, leucemias, demência de Alzheimer, obstrução de vias áreas superiores, anomalias urogenitais, bem como susceptibilidade aumentada às infecções, caracterizando uma desordem comum com vários fenótipos clínicos (KORBEL *et al.*, 2009; KURTERS *et al.*, 2011; LYLE *et al.*, 2009; PERLUIGI; BUTTERFIELD, 2012; WEIJERMAN; WINTER, 2010).

Nos indivíduos com SD, a prevalência de anomalias urogenitais não está seguramente estabelecida, porém estudos relacionados (ARIEL *et al.*, 1991; AHMED, 1993; EBERT *et al.*, 2008; GUZMÁN *et al.*, 2011; GUPTA *et al.*, 1991; HANDEL *et al.*, 2003; KAI *et al.*, 2007; KUPFERMAN *et al.*, 1996, 2009; LANG *et al.*, 1987; LO *et al.*, 1998; MALAGA *et al.*, 2005; MERCER *et al.*, 2004; NOBUYUKI *et al.*, 2007; ROBSON; LEUNG, 1993; SAID *et al.*, 2012; SUBRAHMANYAM; MEHTA, 1995; WEIJERMAN & WINTER, 2010) sugerem que a prevalência destas anormalidades, incluindo a disfunção do trato urinário inferior, apresenta-se elevada nestes indivíduos.

O termo disfunção do trato urinário inferior (DTUI), segundo a Sociedade Internacional de Continência das Crianças (ICSS), é utilizado para indicar padrão anormal de micção para idade em crianças neurotípicas em qualquer uma das fases do

ciclo miccional. Apresenta grande importância na clínica pediátrica, com ênfase no diagnóstico e tratamento precoces, com a finalidade de prevenir infecções urinárias e futuras lesões do trato urinário superior (NEVEUS *et al.*, 2006).

Nos indivíduos com SD, a preocupação é a mesma com uma dificuldade adicional para o diagnóstico da DTUI, já que tais indivíduos não descrevem bem seus sintomas miccionais, que passam despercebidos pelos cuidados dores (MUSTACCHI *et al.*, 2004) e que podem ser mascarados por serem equivocadamente interpretados como consequência do atraso de desenvolvimento neuropsicomotor (WEIJERMAN & WINTER, 2010).

Pouco se tem estudado e discutido sobre a DTUI nos indivíduos com SD. Desta forma, o presente estudo visa investigar a prevalência da DTUI nesse grupo populacional, objetivando sua prevenção, bem como a correta intervenção terapêutica, com vistas a minimizar repercussões indesejáveis sobre o trato urinário superior.

2 REVISÃO DA LITERATURA

2.1 SÍNDROME DE DOWN (SD)

A SD é remotamente conhecida e muitos dos seus sinais foram retratados desde 1500 a 300 AC e reconhecidos por meio de estudos arqueológicos de estatuetas como “*Las Bocas Baby*”, esculpidas pelos Olmecas, tribo que viveu no México (PUECSHEL, 2003). Acreditava-se que os indivíduos com traços faciais distintos resultavam do cruzamento de mulheres idosas com um jaguar, objeto de culto religioso (SCHAWARTZMAN, 2003) (FIG. 1).

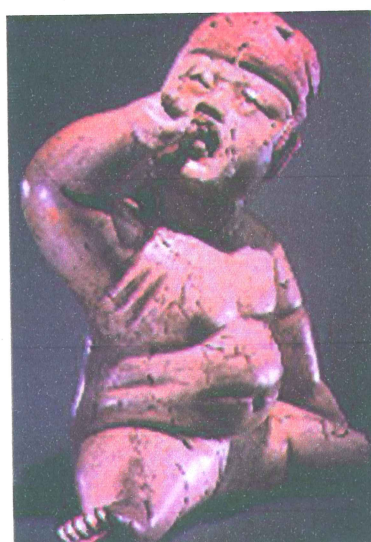


FIGURA 1 – “*Las Bocas Baby*” -
Escultura da cultura Olmec, México.

Fonte: http://cas.umkc.edu/art/faculty/wahlman/quizzes/meso_olmec.htm.
Consultado em 05/04/2010, às 19:56.

O primeiro registro da SD é datado do século VII em escavações de um crânio saxônico com modificações estruturais compatíveis com esta síndrome (CASTRO, 2006; PUECSHEL, 2003).

Artistas da Idade Média e do Renascimento usaram indivíduos com características da SD, cujos principais quadros incluem: “*Madonna and Child Two Angels*”, do Frade Filippo Lipi (por volta de 1464); “*Madonna and Child*”, do italiano Andréa Mantegna (1506) e “*Lady Cokburn and her Three Eldest*”, de Joshua

Reynolds (1773), considerado por muitos especialistas, a retratação mais fidedigna de uma criança com traços faciais característicos da SD (MUSTACCHI, 2002) (FIG. 2 e 3).

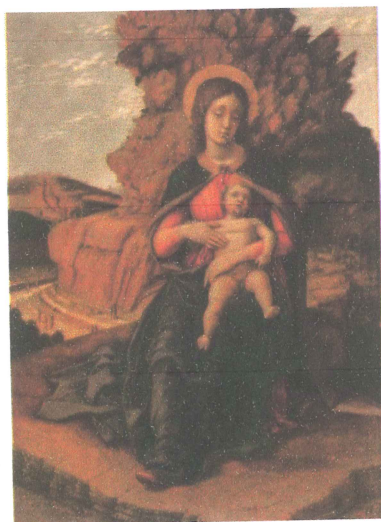


FIGURA 2 – “*Madonna and Child*” – Andrea Mantegna, 1506.
Fonte: www.cgfa.acropolisinc.com/mantegna/p-mantegn12.htm.
Consultado em 05/04/2010, às 19:51.

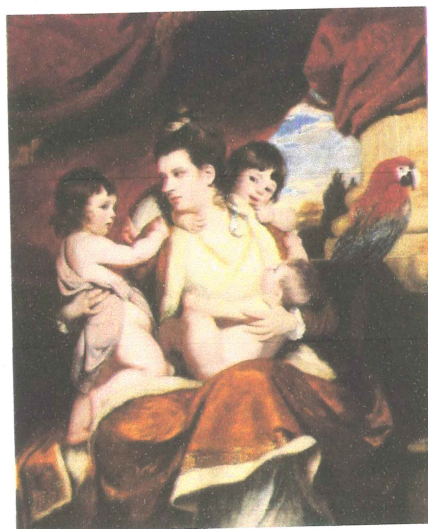


FIGURA 3 – “*Lady Cockburn and Her Three Eldest Sons*” – Joshua Reynolds, 1773.
Fonte: www.artunframed.com/Reynoldsthumbnails.htm.
Consultado em 05/04/2010, às 19:53.

Apesar dos indícios, não é possível diagnosticar a SD através dessas pinturas, sendo desconhecidos documentos científicos confirmatórios antes do século XIX (CASTRO, 2006; PUECSHEL, 2003). Um renomado médico inglês, John Langdon

Down, em 1866, publicou no *London Medical Reports* um artigo intitulado "Observations on a ethnic classification of the idiots"¹, em que foram descritas as principais características clínicas da SD. Nesse trabalho, o autor escreveu: "um grande número de idiotas congênitos são típicos mongóis. Isto é tão marcante que quando são colocados lado a lado é difícil acreditar que não são filhos dos mesmos pais". Foi proposto, então, que esta condição estivesse associada à tuberculose presente nos genitores destes indivíduos, denominados de idiotas mongóis (DOWN, 1866 apud MUSTACCHI, 2002; MERCER *et al.*, 2004).

A associação da SD à alteração cromossômica foi pensada na década de 30, por Bleyer e Waaderberg, sendo confirmada, em 1959 por Jerome Lejeune e Patrícia Jacob que observaram a trissomia do cromossomo 21 (LEJEUNE, 1990; LESHIN, 1996) como etiologia do então denominado mongolismo e, assim, sugeriram o epônimo Síndrome de Down.

Terminologias como mongolismo, imbecilidade mongolóide, idiotas mongolóides, criança mal acabada, criança inacabada foram retiradas das publicações da Organização Mundial de Saúde após 1965, prevalecendo a denominação de SD (SCHWARTZMAN, 2003).

A SD, causada pela trissomia do cromossomo 21 (Hsa21), é o mais comum defeito genético de nascimento humano (WISEMAN *et al.*, 2009; KURTERS *et al.*, 2011, LIU *et al.*, 2011), sendo responsável por 1/3 das anormalidades genéticas (ANTONARAKIS *et al.*, 2005). Incide em um para cada 319 a um para cada 1000 nascimentos (GUZMÁN *et al.*, 2011; MÉGARBANÉ *et al.*, 2009; WISEMAN *et al.*, 2009). No Brasil, ocorre em um a cada 750 nascimentos (MUSTACCHI, 2002).

A incidência da SD é influenciada diretamente pela idade materna, sendo que o risco torna-se maior com o aumento da idade, pois mulheres acima de 35 anos apresentam maior frequência de erros na distribuição dos cromossomos, comparando-se com mulheres abaixo desta idade (RODRIGUES, 2011).

No entanto, apesar do risco ser maior em gestantes de mais idade, elas são responsáveis por uma menor proporção das gestações (2%) de forma que, em termos

¹ Observação sobre uma classificação étnica dos idiotas.

quantitativos, a maioria dos indivíduos afetados nasce de mães mais jovens (BOSCO *et al.*, 2011).

Na trissomia do Hsa21, o cromossomo extra pode advir por não disjunção meiótica em 95% dos casos, por translocação em 3 a 4% dos casos e mosaïcismo em 2 a 4 % dos casos (GHOSH *et al.*, 2009)

Os indivíduos com SD apresentam manifestações clínicas características, sendo as principais: perfil facial achatado, hipotonia muscular, hiperextensibilidade articular, fendas palpebrais oblíquas para cima e prega palmar única (WEIJERMAN & WINTER, 2010).

Apresentam também malformações cardiovasculares em 50% dos casos (AL-JARALLAH, 2009; VISOOTSAK *et al.*, 2011), sendo que a mais frequente é o defeito de septo atrioventricular (30% a 60%), seguida do defeito do septo ventricular (30%). Observa-se também uma incidência elevada (13,7%) de hipertensão pulmonar persistente do recém-nascido (WEIJERMAN & WINTER, 2010).

Outras comorbidades incluem: defeitos congênitos do trato gastrointestinal (6,7%), obstrução de vias aéreas superiores (ronco e respiração bucal) associados à apnéia obstrutiva do sono (FREEMAN *et al.*, 2009; WEIJERMAN & WINTER, 2010; SATO *et al.*, 2010), alterações endócrinas (19,5%), sendo 15,2% representado pelo hipotireoidismo primário subclínico (REGUERAS *et al.*, 2011), susceptibilidade aumentada para infecções (KUSTERS *et al.*, 2010), risco aumentado de desenvolvimento de leucemia linfoblástica aguda (LLA) e mielóide (BUITENCAMP *et al.*, 2012) e instabilidade atlanto-axial (10 a 30%), sendo apenas 1% a 2% sintomáticos. (WEIJERMAN & WINTER, 2010).

Os indivíduos com SD são mais propensos a desenvolver precocemente a demência de Alzheimer do que a população geral, provavelmente devido ao aumento da expressão de um gene no cromossoma 21, que codifica a proteína precursora b-amiloide (APP), sendo o mais conhecido fator de risco para a demência de Alzheimer. A APP é uma substância que promove a neurodegeneração por depósito, determinando a perda de neurônios colinérgicos do prosencéfalo basal (NIEUWENHUIS-MARK, 2009; WISEMAN *et al.*, 2009).

Devido às dificuldades em avaliar as alterações cognitivas e comportamentais, é muito complexo o diagnóstico nesta população (NIEUWENHUIS-MARK, 2009).

Prasher e colaboradores (2004) desenvolveram uma ferramenta de rastreamento que é usada para detectar mudanças de comportamento adaptativo, denominado “*Adaptative Dementia! Behaviour Questionnaire*” (ABDQ)². Foi a primeira ferramenta clínica criada especificamente para investigação de demência de Alzheimer em adultos com SD.

Os sujeitos com SD têm uma prevalência aumentada de anomalias urogenitais (EBERT *et al.*, 2008; WEIJERMAN & WINTER, 2010). Em autopsias, a prevalência de anomalias urológicas foi estimada em 3,5 a 21,4% (ARIEL *et al.*, 1991). Kupferman e colaboradores (2009), em estudo de coorte retrospectivo, por meio da análise do registro de malformações congênitas do Estado de Nova York de crianças nascidas com SD, no período entre 1992 e 2004, identificaram uma prevalência de anomalias urológicas de 3,2%, comparado com 0,7% na população geral.

A associação da SD com válvula de uretra posterior e anterior está bem documentada (KUPFERMAN *et al.*, 1996, 2009; NARASIMHAN *et al.*, 2005). Os autores sugeriram que estes pacientes têm um risco aumentado para desenvolvimento de lesão renal grave. Uma prevalência maior de doença renal glomerular foi relatada com evolução para insuficiência renal crônica na segunda e terceira décadas de vida (GUPTA *et al.*, 1991; LO *et al.*, 1998; MÁLAGA *et al.*, 2005). Gusmán e colaboradores (2011) avaliaram as diferenças na função renal de 103 indivíduos com SD e 82 controles sem SD e concluíram que o envelhecimento precoce dos rins dos sujeitos com SD pode levar à insuficiência renal. Said e colaboradores (2012) realizaram biopsia renal em 17 indivíduos com SD, de ambos os sexos, com idade média de 29 anos e evidenciaram a presença de doenças glomerulares, principalmente de nefropatia por IgA e esclerose glomerular focal.

Um estudo, realizado por Ahmed (1990) mostrou a DTUI em quatro indivíduos com SD que apresentavam refluxo vesicoureteral através de avaliação urodinâmica.

Os indivíduos do gênero masculino com SD apresentam maior risco para desenvolver bexiga neurogênica não neurogênica ou a síndrome de Hinman Allen, com prevalência de DTUI estimada em 15%, fato que não pode ser observado em meninas

² Questionário sobre Comportamento Demencial Adaptativo.

(HANDEL *et al.*, 2003). Posteriormente, foi descrita a ocorrência de um único caso em um paciente do gênero feminino com SD (KAI *et al.*, 2007).

Merces e colaboradores (2004) realizaram uma revisão sistemática com o objetivo de identificar as anormalidades urológicas em indivíduos com SD, revelando o aumento da prevalência destas, incluindo a DTUI. Estudo retrospectivo, realizado por Ebert e colaboradores (2008), através de avaliação radiológica e urodinâmica, identificou uma prevalência de DTUI de 45,8% nestes pacientes.

As anomalias urológicas, incluindo disfunção miccional na SD, são elevadas, justificando rastreamento sistemático. Deste modo, é desejável a realização da ultrassonografia dos rins e das vias urinárias nestes sujeitos no início vida, bem como outros exames de rastreio para se avaliar o trato urinário inferior. Considerando que tais indivíduos não referem adequadamente seus sintomas, o diagnóstico precoce de tais alterações é fundamental para tratamento e prevenção de dano renal (KUFERMAN *et al.*, 1996, 2009; MERCER *et al.*, 2004; MUSTACCHI *et al.*, 2004; WEIJERMAN & WINTER, 2010).

Na SD há evidências de atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, em relação aos indivíduos neurotípicos. Crianças com SD têm um atraso médio de desenvolvimento de 3,9 anos em relação a idade cronológica e observa-se um desenvolvimento mais favorável das meninas (incluindo o que se diz respeito à cognição) (VAN GAMEREM-OOSTEROM *et al.*, 2011).

A SD é a mais frequente causa genética de deficiência intelectual (KUSTERS *et al.*, 2011; PERLUIGI & BUTTERFIELD, 2011). De acordo com a Associação Americana de Deficiência Mental (AAMR) e *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DMSIV)*³, a deficiência intelectual é um estado de importante redução de funcionamento intelectual, associado à limitações relacionadas à comunicação, autonomia, cuidados pessoais, competências domésticas, aptidões escolares e habilidades sociais. As alterações da neurogênese no neocórtex, hipocampo e cerebelo podem associar-se aos déficits cognitivo-comportamentais e de aprendizado geral (CHAKRABARTI *et al.*, 2011; LIU *et al.*, 2011), presentes em 23% destes indivíduos (VAN GAMEREM-OOSTEROM *et al.*, 2011). Especificamente 7% cursam com transtorno do espectro autista, apresentando comprometimento no desenvolvimento social, na comunicação e padrões de comportamento limitados ou repetitivos

³ Manual Diagnóstico-estatístico de Doenças Mentais.

(MARTELETO *et al.*, 2011; VAN GAMEREM-OOSTEROM *et al.*, 2011). Já 6 a 9% são referidos como portadores de déficit de atenção e hiperatividade, conceituado como possuindo um conjunto de sintomas que envolvem hiperatividade motora, impulsividade e desatenção (DMSIV; AGRA, C.M.,2011; VAN GAMEREM-OOSTEROM *et al.*, 2011). Outros 10 a 15% apresentam distúrbios de conduta ou oposição, caracterizados por um padrão global de desobediência, desafio e comportamento hostil (VAN GAMEREM-OOSTEROM *et al.*, 2011).

À medida que envelhecem, os indivíduos com SD entre as idades de seis e 16 anos mostram melhora das habilidades motoras e cognitivas, sendo que os indivíduos do gênero feminino apresentam uma maior idade de desenvolvimento. Isso também pode significar que a maturação funcional do cérebro continua nessas crianças, mas a um ritmo mais lento do que o de crianças com desenvolvimento típico (RIHTMAN *et.al.*, 2010).

Um novo padrão de comportamento em indivíduos com SD pode ser construído através de intervenções psicomotoras e pedagógicas precoces, evidenciando a plasticidade fenotípica destes indivíduos. Frequentar o ensino regular proporciona melhora nas habilidades sociais, porém com necessidade de suporte adicional para fornecer condições adequadas de aprendizagem (VAN GAMEREM-OOSTEROM *et al.*, 2011).

A família é parte fundamental de todo o processo e deve ser informada sistematicamente sobre o desenvolvimento do indivíduo com SD, podendo assim organizar-se para contribuir efetivamente para aquisição e melhora global das habilidades, buscando a independência da pessoa com SD através de estimulação constante, melhora da autonomia nas atividades de vida diária e socialização (NUNES; DUPAS, 2011).

Mediante avanços nos cuidados com saúde e na inclusão social dos indivíduos com SD, observou-se um aumento gradual na expectativa de vida, com uma média de 60 anos (PERLUIGI; BUTTERFIELD, 2012), sendo que homens sobrevivem 3,3 anos a mais (WISEMAN *et al.*, 2009).

2.2 DISFUNÇÃO DO TRATO URINÁRIO INFERIOR (DTUI)

A continência urinária representa um processo normal do desenvolvimento e socialmente é uma grande aquisição. Envolve várias regiões do cérebro, níveis da medula espinhal, musculatura lisa da bexiga, colo vesical e músculos do assoalho pélvico, incluindo a musculatura estriada do esfíncter externo (CHANCELLOR & BLAIVAS, 1995; VASCONCELOS, 2005; VASCONCELOS & LIMA, 2007; VAZ *et al.*, 2012).

A bexiga é um órgão sacular e elástico, apresenta o corpo totalmente revestido de músculo liso denominado detrusor e o trígono, localizado na região posterior da parede vesical entre os dois orifícios ureterais e a junção vesico-ureteral. É responsável pelo armazenamento e esvaziamento da urina (VASCONCELOS, 2005).

O controle da micção e o armazenamento urinário dependem de uma ação coordenada entre o músculo liso da bexiga e o esfíncter uretral externo. Esta ação ocorre no tronco encefálico inferior, área denominada centro pontino da micção e continência. As duas áreas do córtex envolvidas são o córtex pré-frontal e giro cingulato anterior direito (BLOK; HOLSTEGE, 1999; JUC *et al.*, 2011; VASCONCELOS, 2005).

A aquisição da continência é um fenômeno pouco compreendido e muito complexo. A capacidade vesical aumenta gradativamente e as micções diminuem até atingirem o padrão do adulto (VASCONCELOS & LIMA, 2007; VAZ *et al.*, 2012).

A frequência miccional dos recém-nascidos é de, em média, 20 vezes por dia, com capacidade vesical de aproximadamente de 30 a 50 ml. A partir de seis meses, a capacidade vesical aumenta e a frequência das micções reduz-se para dez a 15 vezes por dia. Durante o segundo ano de vida, a criança experimentará a sensação de plenitude vesical, mas não tem controle miccional (GOELLNER; ZIEGLER, 1981; JANSSON *et al.*, 2000) e a frequência miccional será de aproximadamente oito a dez vezes por dia (JERKINS *et al.*, 1987).

A partir do terceiro ano de vida, a criança sente a bexiga cheia e, se for conveniente urinar, há uma mensagem facilitadora cerebral, ordenando a micção. Se não for conveniente, haverá uma mensagem inibitória para a micção e a criança aguardará o melhor momento para urinar (SILLÉN, 2004). A frequência miccional nesta faixa etária é cerca de quatro a seis vezes por dia (JERKINS *et al.*, 1987; VASCONCELOS, 2005; VASCONCELOS & LIMA, 2007).

O controle miccional diurno precede o noturno, sendo que 15 a 20 % das crianças adquirem controle aos três anos, 70 a 80% aos cinco anos e 98 a 99% na adolescência (GIRARDIN *et al.*, 2005). Este controle depende de um sistema nervoso central íntegro e do desenvolvimento normal das funções do trato urinário inferior. Há necessidade de aumento da capacidade vesical, controle voluntário do esfíncter uretral externo e controle cortical direto da habilidade para iniciar ou inibir a micção em qualquer grau de enchimento vesical. (LUXEM *et al.*, 1994; POLAHA *et al.*, 2002).

O controle da evacuação, em geral, precede o controle da micção (MICHEL, 1999; VASCONCELOS, 2005; VASCONCELOS & LIMA, 2007).

O treinamento dos esfíncteres antes de 24 meses não está associada a síndrome da disfunção das eliminações, que é a associação da DTUI e disfunção intestinal. Na verdade, há evidências que a síndrome da disfunção das eliminações pode preceder o treinamento esfíncteriano, e esta possibilidade deverá ser confirmada por outros estudos (GARCEZ *et al.*, 2011).

A DTUI caracteriza-se por alterações na fase de esvaziamento ou enchimento vesical, ou seja, padrão miccional anormal para idade da criança, na ausência de infecção urinária, alterações neurológicas e anormalidades anatômicas envolvendo a bexiga e a uretra. A etiologia destas disfunções pode estar relacionada à imaturidade neurológica e as fatores comportamentais (ALLEN, 2003; KOFF; JAYANTHI, 2002; LEONARDO, 2006; NEVEUS *et al.*, 2006).

De acordo com a Sociedade Internacional de Continência em Crianças (ICCS), os sintomas de DTUI em crianças e adolescentes neurotípicos são classificados de acordo com a fase de enchimento (incontinência urinária diurna, enurese, urgência miccional e noctúria) ou esvaziamento da bexiga (hesitação, esforço, jato fraco, jato intermitente, manobras de contenção, gotejamento pós-miccional).

A frequência urinária é relevante a partir de cinco anos de idade ou com controle vesical. A criança com continência adquirida apresenta cerca de quatro a sete micções por dia. Um número de micções maior ou igual a oito por dia denota uma frequência urinária aumentada e, menos ou igual a três por dia, constitui uma frequência urinária diminuída na infância (NEVEUS *et al.*, 2006).

Entre as comorbidades associadas à DTUI, destacam-se: constipação intestinal (definida pela Sociedade Norte-Americana de Gastroenterologia e Nutrição Pediátrica:

“atraso ou dificuldade em defecar, presente por duas ou mais semanas e suficiente para causar desconforto ao paciente”, encoprese ou incontinência funcional fecal, infecção do trato urinário, bacteriúria assintomática, refluxo vesicoureteral, condições neuropsiquiátricas (transtorno do déficit de atenção e hiperatividade, transtorno de oposição e conduta, entre outras) e distúrbios do sono (apnéia do sono, parassonias) (NEVEUS *et al.*, 2006).

A DTUI constituiu 40% das consultas de urologia infantil e 25,9% da nefrologia infantil (FAHART *et al.*, 2000; FILLER *et al.*, 2007). A grande variação da prevalência na população em geral de 4,2-46,4% tem sido relatada, dependendo da definição utilizada e da metodologia adotada (CHUNG *et al.*, 2010; SINHÁ, 2011). Mota e colaboradores (2005) evidenciaram a prevalência de 22,8% e Vaz e colaboradores (2011) corroboraram a prevalência de 21,8% de DTUI em escolares brasileiros, predominando no gênero feminino. A prevalência de DTUI em adultos é de 0,5 a 2%, sem diferença entre os sexos, com idade média de 44,9 anos em homens e 51,5 anos em mulheres (GROUTZ *et al.*, 2001; SINHA, 2011)

A DTUI é prevalente em crianças com alterações cognitivas graves (YANG *et al.*, 2010). A prevalência da incontinência urinária noturna é de 17,5% (ODZEM *et al.*, 2007) e da diurna é de 10,4% (VON GONTARD *et al.*, 2010). As crianças reduzem os sintomas de DTUI, em ambos os gêneros, entre 4,5 a 9,5 anos, o que foi demonstrado por Heron e colaboradores (2008). Os meninos reduziram DTUI de 10,5 para 2,2% e as meninas de 11 para 3,2%. Aproximadamente 6,5% das crianças com incontinência urinária permanecerão com esta anormalidade na fase adulta (HOEBEKE *et al.*, 1995). A prevalência de constipação intestinal, comorbidade associada à DTUI, varia de 15 a 30% (MORAIS & MAFFEI, 2000)

O diagnóstico da DTUI é realizado com uma anamnese detalhada que enfoca os dados obstétricos, intercorrências no período neonatal e nas outras fases do desenvolvimento, comorbidades, dentre outros fatores. Deverá ser realizado exame físico com avaliação de sinais neurocutâneos na região lombossacra que possam estar associados ao disrafismo espinhal, avaliação da marcha, palpação do abdome e exame cuidadoso da região genito-urinária, uroanálise, diário miccional, urofluxometria com eletromiografia de superfície e ultrassonografia das vias urinárias, com análise de resíduo pós-miccional, avaliação da espessura da parede vesical, presença de contrações do músculo detrusor e do assoalho pélvico e perdas urinárias observadas durante o exame e avaliação renal. Também faz parte do rastreamento de DTUI, o *Dysfunctional Voiding Symptom Score* (DVSS), elaborado por Fahart e colaboradores (2000),

Constitui um *score* acurado para graduação numérica dos sintomas miccionais (HOEBEKE et al., 2010). O DVSS é constituído de 10 questões relacionadas à incontinência urinária, hábitos de micção, urgência, hábitos intestinais e as condições estressantes e vida (FAHART et al., 2000; SINHA, 2011). É um instrumento confiável e validado, sendo importante que ocorra a adaptação transcultural, que minimiza as dificuldades de interpretação (VAZ et al., 2012).

O presente estudo foi idealizado para avaliar a DTUI na população com SD, aplicando o DVSS aos seus responsáveis. O DVSS foi validado e adaptado para a população brasileira, por Calado e colaboradores (2010).

3 OBJETIVOS

3.1 OBJETIVO PRIMÁRIO

Estimar a prevalência da DTUI, nos indivíduos com SD do Ambulatório da SD, do Departamento de Saúde da Criança e do Adolescente do Município de Juiz de Fora, Minas Gerais.

3.2 OBJETIVOS SECUNDÁRIOS

Avaliar a possível associação entre o gênero e a DTUI.

Avaliar a possível associação entre a idade e a DTUI.

4 PACIENTES E MÉTODOS

4.1 CARACTERIZAÇÃO DA ÁREA DE ESTUDO

O município de Juiz de Fora é polo sócio-econômico-cultural, situado na Zona da Mata Mineira, com população estimada de 516.247 habitantes (IBGE, Censos e estimativas, 2010). É o município mais extenso da Zona da Mata. Totalizando uma área de 1.429,875 km², formado por quatro distritos: distrito sede de Juiz de Fora e pelos distritos de Sarandira, Torreões e Rosário de Minas. Dista 255 quilômetros da capital Belo Horizonte, 180 quilômetros da cidade do Rio de Janeiro e 480 quilômetros da cidade de São Paulo. Possui alto grau de urbanização e cerca de 99% da sua população reside na área urbana. As mulheres representam 52,4% da população, e os homens 47,6%.

No ano de 2010, o SINASC/JF registrou 7.446 nascimentos vivos em Juiz de Fora, com estimativa de aproximadamente 10 novos casos de nascimentos de indivíduos com SD, de acordo com a incidência no Brasil de um para 750 nascidos vivos (MUSTACCHI, 2002). No Brasil existem cerca de 300.000 indivíduos com SD (IBGE, Censos e estimativas, 2010).

4.2 CARACTERIZAÇÃO DA POPULAÇÃO DE ESTUDO

Fizeram parte do estudo os indivíduos com SD, integrantes do Ambulatório da SD, do Departamento de Saúde da Criança e do Adolescente (DSCA), da Secretaria de Saúde da Prefeitura do Município de Juiz de Fora, MG. O Ambulatório teve início em maio de 2001, a partir da parceria do DSCA com a ONG Família Down 2000 (figura 4).

O Ambulatório da SD apresenta uma proposta interdisciplinar para o indivíduo com SD e sua família, com foco na estimulação, prevenção e diagnóstico precoces. O

atendimento a estes pacientes obedece a um protocolo que respeita as etapas do ciclo de vida destes. Ligado à atenção secundária do SUS (Sistema Único de Saúde), é referência na macrorregião de Juiz de Fora para atendimento aos sujeitos com SD, constituindo o único de Minas Gerais com tais características.

Até outubro de 2011, 166 pessoas com SD, sendo 44.57% do sexo masculino e 55.43% do sexo feminino, frequentavam com regularidade mínima anual o ambulatório, com idade entre 0 a 60 anos.



FIGURA 4: Ambulatório da SD, situado no DSCA da Prefeitura Municipal de Juiz de Fora, Minas Gerais. Em 01 de julho de 2012, às 07:00 h.

4.3 ESTUDO PILOTO

Durante o período de outubro de 2010 a fevereiro de 2011, foi realizado um estudo piloto com 13 indivíduos pertencentes ao Ambulatório da SD, que permitiu a reformulação da metodologia do trabalho.

4.4. CÁLCULO AMOSTRAL

A amostra foi calculada a partir do estudo piloto, considerando o erro alfa de 0,05, o erro beta de 0,20 e poder do teste de 80%, a amostra foi estimada em 72 indivíduos. Reiteramos a ausência de trabalhos na literatura com metodologia semelhante que pudessem ser utilizados para o cálculo amostral.

4.5 CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E NÃO INCLUSÃO

4.5.1 Critérios de inclusão

Foram incluídos no estudo os pacientes com diagnóstico de SD confirmado através de análise clínica e/ou cariótipo, integrantes do Ambulatório da SD do Departamento de Saúde da Criança e do Adolescente do Município de Juiz de Fora, com frequência mínima anual nos últimos dois anos, que já tenham retirado as fraldas e cujos responsáveis concordaram em assinar o termo de consentimento livre e esclarecido (APÊNDICE A).

4.5.2 Critérios de não inclusão

Não foram incluídos no estudo os pacientes que usavam fraldas, portadores de hipotireoidismo grave não tratado, que estivessem em uso de anticolinérgicos, imipramina, desmopressina ou outras drogas e/ou apresentassem anomalias urológicas que alterassem a ação do detrusor ou esfíncter uretral, bem como aqueles que possuísem diagnóstico suspeito ou confirmado de demência de Alzheimer ou que fossem portadores de paralisia cerebral sem habilidades motoras e cognitivas mínimas para aquisição de controle esfíncteriano.

4.6 DESENHO DO ESTUDO

Trata-se de Estudo Observacional Transversal, realizado no período de fevereiro de 2011 a outubro de 2011, em que foram avaliados os indivíduos que frequentaram com regularidade mínima anual o Ambulatório da SD. O instrumento utilizado foi um questionário estruturado, aplicado ao responsável legal, aos moldes do *Dysfunctional Voiding Symptom Score* (DVSS) validado e adaptado por Calado e colaboradores (2010). (Anexo B).

4.6.1 DVSS

O DVSS foi elaborado por Farhat e colaboradores (2000), pesquisadores da *University of Toronto* e *The Hospital for Sick Children*, no Canadá. Foi realizada a adaptação transcultural para as crianças brasileiras por Calado e colaboradores (2010), após permissão dos autores e seguindo metodologia aceita internacionalmente: síntese, tradução, tradução reversa, comitê de especialistas e pré-testes (CALADO *et al.*, 2010). (ANEXO A).

O DVSS inclui 10 questões. Os sintomas avaliados nas questões do DVSS incluem: 1: incontinência urinária diurna; 2: volume de perda urinária; 3: frequência urinária; 4: manobras de contenção; 5: urgência miccional; 6: esforço miccional e 7: dor durante a micção. Os itens 3 e 4 relacionam-se a sintomas do funcionamento intestinal e o item 10 a estresses ambientais familiares e sociais. Nove das questões são pontuadas entre 0 a 3, dependendo se o sintoma é observado quase nunca (0), menos da metade do tempo (1), a metade do tempo (2) ou quase o tempo todo (3), sendo o que o resultado do *score* é a somatória de todos os valores (variando de 0 a 30). A questão 10 tem formato de **Não** (0) e **Sim** (3). Os valores de corte para indicar a presença de DTUI foram > 6 para indivíduos do sexo masculino e > 9 para indivíduos do sexo feminino. (FARHAT *et al.*, 2000; CALADO *et al.*, 2010).

Optou-se por usar este instrumento neste estudo devido ao fato de ser a única ferramenta validada e confiável para avaliação da DTUI em crianças e também pela inexistência de instrumento específico para os indivíduos com SD.

4.7 AVALIAÇÃO DOS PACIENTES

Os pacientes eram agendados previamente, através de contato telefônico realizado pela própria pesquisadora. Em caso de recusa, procederam-se duas outras tentativas.

Precedendo a avaliação, os responsáveis legais liam, recebiam todos os esclarecimentos sobre o estudo e, se concordassem em participar, assinavam o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). (APÊNDICE A).

A entrevista assistida com aplicação do DVSS aos responsáveis legais foi realizada em local privado (consultório médico), pela pesquisadora, com auxílio de dois acadêmicos bolsistas da Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), após treinamento dos mesmos. Os pacientes com SD permaneceram durante todo o tempo da entrevista e, em poucas vezes, auxiliaram o responsável.

Na mesma ocasião, foram realizados exame físico com ênfase de estigmas neurocutâneos na região lombossacra, avaliação de alterações ortopédicas e genitália externa, uroanálise (incluindo urocultura), exames radiológicos (ultrassonografia de vias urinárias e renal, radiografias de abdome e da coluna lombossacra), diário miccional e urofluxometria. Os exames radiológicos utilizados neste estudo foram realizados no Serviço de Radiologia do Hospital Universitário (HU/UFJF) e a uroanálise no Laboratório de Análises Clínicas do mesmo hospital.



FIGURA 5: Atendimento ambulatorial da criança com SD e aplicação do DVSS ao responsável. Em 06 de abril de 2012, às 10 horas.

4.8 ANALISE ESTATÍSTICA

Os dados foram expressos em média \pm DP, mediana e interquartil faixas ou valores absolutos e frações. O teste t de Student ou Mann-Whitney foi utilizado para comparar as variáveis contínuas, enquanto as variáveis categóricas foram comparadas pelo teste exato de Fisher.

Correlação de Pearson análise foi usado para descrever associações. Varia de -1 a 1. O sinal indica correlação direta ou inversa e o valor sugere a força da correlação entre as variáveis. No caso de valores entre 0,10 a 0,29, considerar correlação fraca; entre 0,30 a 0,49, correlação moderada e já para valores entre 0,50 a 1, considerar correlação forte (FILHO; SILVA JUNIOR, 2009).

Odds ratio foi usado para descrever a magnitude da associação entre a ausência ou presença de DTUI, com gênero e idade.

Índice de probabilidade, sensibilidade e especificidade, positivo e negativo, com seus respectivos intervalos de confiança binomial de 95% (IC) são usados para descrever a precisão diagnóstica das perguntas.

Todos os testes tiveram análise bicaudal com $p < 0,05$ considerado estatisticamente significativo.

Os dados foram processados usando o software comercialmente availablestatistical (GraphPad Prism [®], versão 6.01 para Windows).

4.9 ASPECTOS ÉTICOS

O protocolo de pesquisa (1960.019.2010) foi submetido à Comissão de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Juiz de Fora – UFJF, tendo sido aprovado, com o parecer nº 019 / 2010. (ANEXO B).

Todos os responsáveis legais assinaram o TCLE. (APÊNDICE A).

5 RESULTADOS

Avaliou-se 114 pacientes, dos 166 que frequentavam regularmente o Ambulatório da SD, nos últimos dois anos (com frequência mínima anual). Dos 52 pacientes que não foram avaliados, três pacientes foram a óbito antes do contato (dois por cardiopatia e um por causa indeterminada), 12 recusaram-se a participar, dez agendaram, mas não compareceram e não atenderam as duas outras tentativas e com os demais não conseguiu-se contato através telefone informado. Destes 114 pacientes avaliados, 84 foram incluídos no estudo. Dos pacientes não incluídos: dois apresentavam válvula de uretra posterior, um do gênero feminino apresentava diagnóstico de Síndrome de West e os outros 26 indivíduos usavam fraldas. Destes, 17 tinham idade menor ou igual à 3 anos e 11 eram do gênero feminino. Dos nove que usavam fraldas e que tinham idade maior que 3 anos, cinco eram do gênero feminino. Nenhum dos pacientes usava medicação que alterasse a função do detrusor ou do esfíncter, nem apresentava hipotireoidismo grave não tratado e nem disrafismo oculto. Dos 84 pacientes elegíveis, 28 (33,3%) eram do sexo masculino e 56 (66,7%) do sexo feminino.

Considerando o ponto de corte do DVSS maior que seis para meninas e maior que nove para meninos, foi observada a presença de sintomas DTUI em 23 indivíduos com SD dos 84 pacientes avaliados. A prevalência total de DTUI foi de 27,38% .

A correlação linear de Pearson (r) revelou haver associação inversa e estatisticamente significativa entre a idade dos indivíduos com SD e os valores do DVSS ($r=-0,2786$; IC de 95% entre $-0,4653$ a $-0,06825$; $p= 0,01$) (Figura 1).

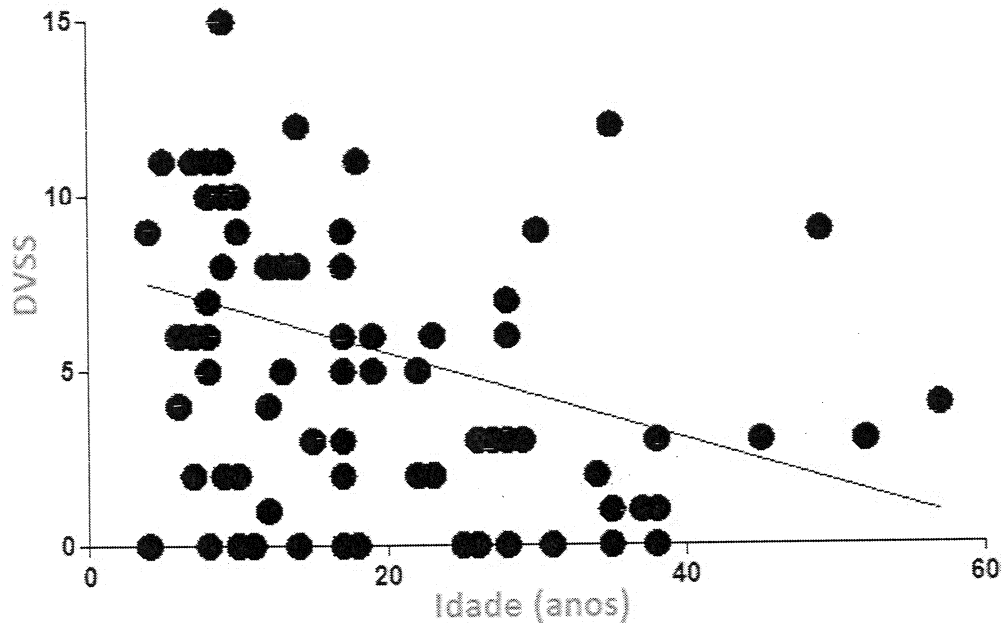


Figura 1: Correlação dos valores do DVSS e as idades dos indivíduos com SD.

Considerando a idade, foram avaliados 28 indivíduos com idade menor ou igual há 10 anos e 56 indivíduos com idade acima de 10 anos. A idade média geral foi de 19,10 anos, $\pm 12,023$. A DTUI foi mais frequente antes do 10 anos de idade, sendo que dos 23 pacientes com DTUI, 14 tinham idade menor ou igual a 10 anos de idade (60,86%) e nove (39,14%) tinham idade maior que 10 anos. Considerando-se a idade, observou-se que os indivíduos com SD com idade menor ou igual há 10 anos, apresentam cinco vezes mais chances de apresentar sintomas de DTUI em relação aos indivíduos maiores que 10 anos (OR 5,22) IC 95% (1,867 a 14.61), $p= 0,001$. (Figura 2).

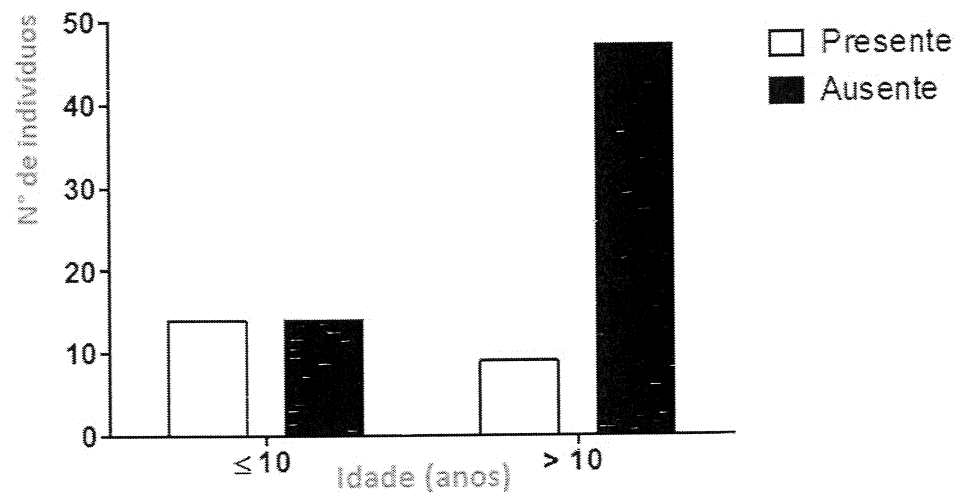


FIGURA 2: Gráfico da Prevalência de DTUI em indivíduos com SD estratificados por idade em menores ou igual há 10 anos e maiores que 10 anos.

A média total \pm DP de pontuação do DVSS foi de $12,47 \pm 4,43$ nos indivíduos com SD com DTUI e $2,55 \pm 2,75$ ($p < 0,001$) nos indivíduos com SD sem DTUI. A média da pontuação do DVSS nos indivíduos com SD do sexo masculino com idade menor ou igual há 10 anos foi de $12,5 \pm 5,147$. Já nos indivíduos com idade maior que 10 anos foi de $8,25 \pm 0,433$. A média de pontuação do DVSS nos sujeitos do gênero feminino com idade igual ou menor há 10 anos foi de $14,33 \pm 3,98$; e nos sujeitos com idade maior há 10 anos foi de $13,60 \pm 2,41$.

Considerando o gênero, observou-se que 42,85% dos indivíduos do gênero masculino e 19,64 % dos indivíduos do gênero feminino apresentaram DTUI, (OR 3,068), IC 95% (1,131 a 8,321), $p = 0,03$. (Figura 3).

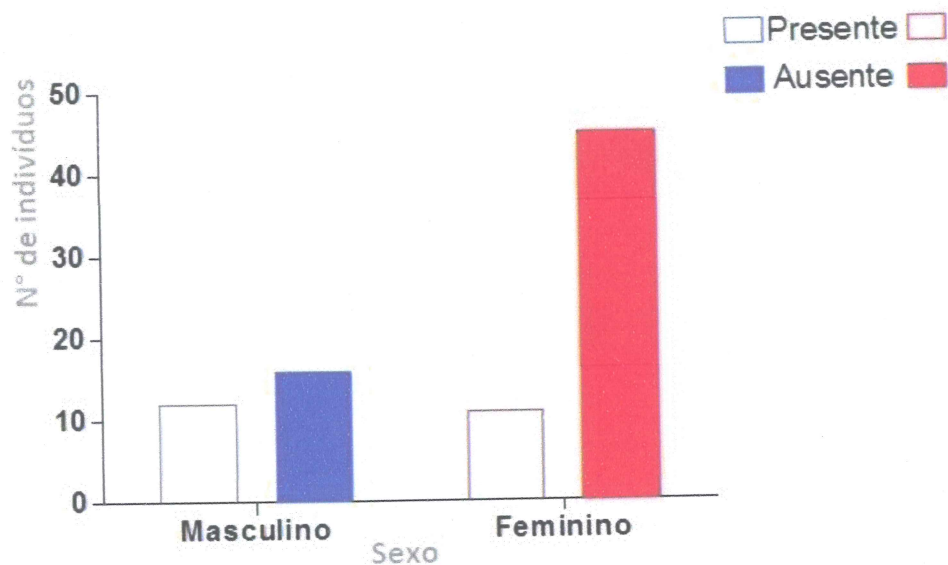


FIGURA 3: Prevalência da DTUI em indivíduos com SD correlacionando com o gênero.

Quando avaliou-se o gênero e a idade, observou-se que os indivíduos do gênero masculino, com idade menor ou igual há 10 anos, apresentaram DTUI em oito dos 11 casos avaliados (72,72%) e em quatro dos 17 pacientes com idade maior de 10 anos (23,52%). Portanto, indivíduos com SD do gênero masculino com idade menor ou igual há 10 anos, apresentam oito vezes mais chances de apresentar DTUI em relação a indivíduos do gênero masculino maiores de 10 anos (OR 8,66) e IC 95% (1,525 a 49,24) e $p = 0,019$. (Figura 4).

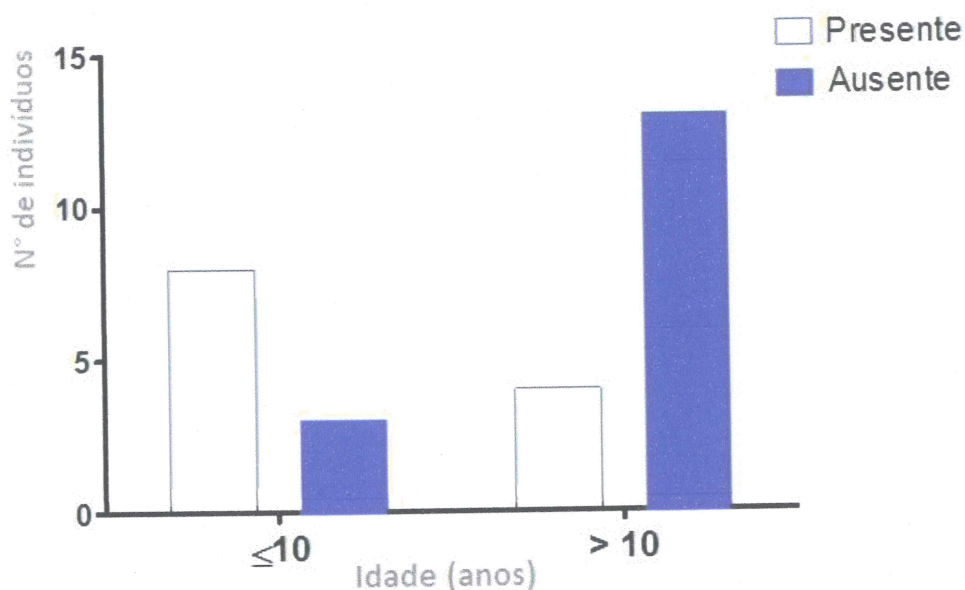


FIGURA 4: Gráfico de Prevalência de DTUI em indivíduos do gênero masculino com idade estratificada em menores ou igual há 10 anos e maiores que 10 anos.

Dos 17 indivíduos do gênero feminino com idade menor ou igual há 10 anos, 6 apresentaram sintomas para DTUI (35,29%). E, dos 39 avaliados com idade maior de 10 anos, 5 apresentaram sintomas de DTUI (12,82%) (OR 3,709) e IC 95% (0,9446 a 14,566) e $p = 0,054$. (Gráfico 5).

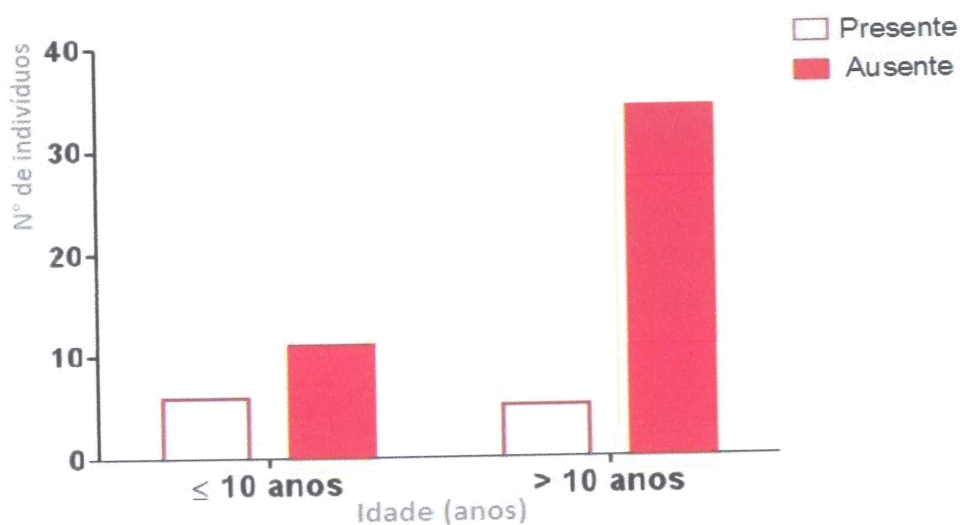


FIGURA 5: Gráfico de Prevalência de DTUI em indivíduos do gênero feminino com idade estratificada em menores ou igual há 10 anos e maiores que 10 anos.

O sintoma referido na questão oito ("Seu(a) filho(a) tem que fazer força fazer xixi?"), tem uma especificidade de 91,82% e IC 95% (81,91 a 97,28) e, quando presente indica uma maior probabilidade de DTUI (LR + = 6,36 VPP = 70,59%), enquanto que o sintomas referido na questão quatro ("Seu (a) filho (a) tem que fazer força para fazer cocô?) tem uma sensibilidade de 86,96% e IC 95% (66,4 - 97,24)e se ausente indica uma menor probabilidade de DTUI (LR-= 0,19, VPN = 92,63%).

6 DISCUSSÃO

A prevalência de DTUI encontrada no presente estudo em amostra de conveniência, incluindo 84 indivíduos com SD com idade média 19,10 anos \pm 12,02, foi de 27,38%. Pode ter ocorrido um viés devido a nove indivíduos que usavam fraldas e que não foram incluídos, ter idade maior que 3 anos, apesar de não haver estudos que evidenciam a idade que os indivíduos com SD adquirem o controle esfinteriano.

A prevalência da DTUI não é bem conhecida, variando de 4,2 a 46,4% havendo uma falta de padronização de metodologias. O instrumento utilizado, neste estudo, consiste na versão adaptada e validada para a população brasileira do DVSS, Dysfunctional Voiding Scoring System, realizada por Calado e colaboradores (2010) que compreende escore confiável para graduação numérica dos sintomas miccionais, e fornece dados estruturados quantitativos que permiti padronizar o diagnóstico de DTUI. No entanto, muitas questões deverão ser consideradas ao usarmos o DVSS nesta população, uma vez que a mesma apresenta peculiaridades genéticas e morfofuncionais características. Devemos lembrar ainda que as respostas aos questionários possam ser influenciadas pelo viés de memória, fato minimizado neste estudo, já que o DVSS remete apenas aos últimos 30 dias

Foram encontrados poucos estudos para investigação de DTUI em indivíduos com SD e nenhum com aplicação do DVSS. Handel e colaboradores (2003) avaliaram radiológica e urodinamicamente 26 indivíduos do gênero masculino, de diferentes faixas etárias, com SD e encontrou prevalência de 15% para DTUI. Em outro estudo retrospectivo, mediante estudo urodinâmico em 24 indivíduos com SD, com idades distintas, a prevalência da DTUI encontrada foi de 45,8% (EBERT *et al.*, 2008). Em duas revisões sistemáticas com objetivo de estimar a prevalência de anormalidades urológicas e comorbidades em geral associadas a SD, foi também observado aumento da prevalência de DTUI (MERCES *et al.*, 2004; WEIJERMAN & WINTER, 2010).

Considerando a diferença das metodologias usadas, a maioria avaliando amostra de conveniência, pôde-se observar discrepâncias entre as prevalências descritas. Assim a padronização das metodologias é necessária para o diagnóstico da DTUI.

A prevalência geral da DTUI deste estudo foi semelhante aos achados de estudo de amostra populacional, no qual foram avaliadas 580 crianças neurotípicas entre 3 a 9 anos de idade, utilizando o escore original de Farhat, DVSS, (FAHART *et al.*, 2000) sendo que a prevalência de DTUI encontrada foi de 22,8 % (MOTA *et al.*, 2005). Os achados também assemelham-se aos de Vaz e colaboradores (2012) que avaliando 739 escolares neurotípicos, entre 6 a 12 anos, estimou a prevalência de DTUI em 21,8%. No referido estudo o instrumento utilizado foi o DVSS adaptado por Rizzini e colaboradores (2009) cuja validação não obedece as regras para tal, e as crianças foram entrevistadas diretamente e não os seus pais. No presente estudo, tendo em vista as limitações cognitivas, optou-se por entrevistar os responsáveis diretos ao invés dos indivíduos com SD para a população brasileira para garantir a qualidade das informações.

Uma prevalência de DTUI estimada de 46,4%, comparativamente maior que a deste estudo, foi encontrada quando foram avaliadas 19.240 crianças neurotípicas, com idade entre cinco e 13 anos, de ambos os gêneros, utilizando como instrumento o DVSS (CHUNG *et al.*, 2010).

Estudo transversal com 100 indivíduos, de ambos os gêneros, com paralisia cerebral e com idade entre dois e 18 anos (idade média 10,1 anos), provenientes do Ambulatório de Pediatria da Associação de Assistência à Criança Deficiente (AACD), sem deficiência intelectual grave e com habilidades motoras e cognitivas mínimas para aquisição do controle esfinteriano foi realizado por Amaral e Carvalhais (2005). A avaliação foi feita através de anamnese e exame físico dirigidos, associados a estudo urodinâmico. A prevalência da DTUI encontrada foi de 30%. Este estudo também avaliou indivíduos com necessidades diferenciadas e evidenciou prevalência de DTUI semelhante, apesar de não utilizar o DVSS.

O presente estudo encontrou sintomas de DTUI em 42,85% dos indivíduos com SD do gênero masculino e 19,64% do gênero feminino, semelhante ao de Burgo e colaboradores (2011) e achado discordante com resultados da literatura em crianças neurotípicas que não encontraram diferença estatística entre os gêneros (CHUNG *et al.*, 2010; VAN GONTARD *et al.*, 2011). Constituem achado também diferente de outros

estudos que evidenciaram uma prevalência aumentada em crianças neurotípicas do gênero feminino (MOTA *et al.*, 2005; VAZ *et al.*, 2012)

A média total de pontuação do DVSS foi de $12,47 \pm 4,43$ nos indivíduos com SD com DTUI e $2,55 \pm 2,75$ ($p < 0,001$) nos indivíduos com SD sem DTUI. Burgur e colaboradores (2011) avaliando a pontuação do DVSS e transtorno do déficit de atenção e hiperatividade (TDAH) mostrou um resultado similar ao nosso, considerando as diferenças entre as populações avaliadas. Eles avaliaram 62 crianças com TDAH de ambos os sexos com idade entre 6 a 17 anos e 124 controles saudáveis de ambos os sexos com idades similares e a média total da pontuação do DVSS foi de $11,1 \pm 2,9$ e $3,2 \pm 1,3$ respectivamente ($p < 0,001$). As pontuações encontradas em ambos os estudos foram bem superiores ao ponto de corte previamente descrito com valor de >6 para o gênero masculino e > 9 para o gênero feminino para definir a presença de DTUI utilizando o DVSS.

A SD constitui a causa genética mais frequente de deficiência intelectual (KUSTERS *et al.*, 2011; PERLUIGI; BUTTERFIELD, 2011) assim, importante se faz, comparar este com outros estudos envolvendo crianças com comprometimento cognitivo. Um estudo caso controle, em que foram investigadas 51 crianças com deficiência intelectual de ambos os gêneros, com idade média de 7,7 anos e realização de anamnese dirigida, exame físico, ultrassonografia e urofluxometria, evidenciou prevalência da DTUI de 35,2%, percentual significativamente superior ao grupo controle de 8,3% (YANG *et al.*, 2010). Dado este, semelhante ao encontrado no presente estudo. Tanto os indivíduos com deficiência intelectual não síndromicos, quanto os com SD apresentam dificuldades em descrever seus sintomas miccionais. Tais sintomas, também, são bem aceitos por alguns dos responsáveis como parte integrante da deficiência, uma vez que a grande maioria dos cuidadores desconhece as repercussões da DTUI não tratada devidamente. Assim trabalhos que se dedicam a estimar prevalência das DTUI nos indivíduos com deficiência intelectual são relevantes na redução de morbidades e na orientação dos cuidadores.

A prevalência de alterações neurocomportamentais (DMS-IV-TR; CID10) em crianças e adolescentes neurotípicos é de 10 a 15% (VON GONTARD *et al.*, 2011) e, em indivíduos com SD é de 23% (VAN GAMEREM-OOSTEROM *et al.*, 2011) e em

ambos os grupos com alterações neurocomportamentais observa-se também aumento de DTUI (BURGUR *et al.*, 2011; EBERT *et al.*, 2008; VON GONTARD *et al.*, 2011; YANG *et al.*, 2012) concordante com este estudo. Isto torna-se importante para a otimizar a abordagem das DTUI nestas populações e instituir terapias mais adequadas, incluindo a interdisciplinaridade, com ênfase na abordagem cognitiva comportamental.

Optou-se, no presente estudo, por estratificar a amostra em indivíduos menores ou iguais à 10 anos e maiores que 10 anos, devido ao fato do DVSS ser destinado às crianças menores que 10 anos. Mesmo na vida adulta, 23% dos indivíduos com SD, apresentam limitações cognitivas com dificuldade de desempenhar de forma independente atividades de vida diária, incluindo higiene pessoal e uso do banheiro (VAN GAMEREM-OOSTEROM *et al.*, 2011) preferiu-se, portanto, aplicar DVSS em todos os responsáveis legais, independente da faixa etária do indivíduo com SD.

As crianças neurotípicas reduzem os sintomas de DTUI, em ambos os sexos, entre 4,5 a 9,5 anos. Os meninos reduzem a incontinência urinária diurna de 10,5 para 2,2% e as meninas de 11 para 3,2% (HERON *et al.*, 2008). A prevalência de bexiga hiperativa em crianças neurotípicas será reduzida de 22,89% aos 5 anos para 12,16% aos 13 anos de idade (CHUNG *et al.*, 2010) O presente estudo revelou que em indivíduos com SD com idade menor ou igual há 10 anos, a chance de DTUI é de 5 vezes maior em relação a indivíduos com SD maiores de 10 anos (60,86%). Desta forma, neste estudo assim como os outros citados observa-se uma tendência à redução dos sintomas com o progredir da idade. Este, também, é concordante com o de Rithman e colaboradores (2010) que evidenciaram que à medida que envelhecem, os indivíduos com SD mostram melhor habilidades motoras e cognitivas, que poderia levar a um melhor padrão miccional. Lembrando que apesar da melhora com o progredir da idade de acordo com os estudos, a importância do diagnóstico precoce da DTUI não pode ser negligenciada.

Ressalta-se neste estudo que os indivíduos avaliados não possuíam diagnóstico da DTUI, e esta não era uma preocupação da equipe interdisciplinar. As alterações dos hábitos urinários não faziam parte da anamnese dirigida, salvo quando havia a presença de anormalidades urológicas previamente conhecidas. O que também não constituía uma preocupação dos responsáveis, sendo que alguns dos entrevistados

achavam que as alterações urinárias observadas deviam-se a presença da SD e outros consideravam que as alterações deviam-se a preguiça de ir ao banheiro, apesar de resultar em transtornos das atividades de vida diária e queda na qualidade de vida, com constrangimento emocional e social dos responsáveis e em muitas vezes dos indivíduos com a SD.

Em virtude do que foi mencionado a detecção precoce da DTUI de forma objetiva e não invasiva é de fundamental importância nesta população com vistas a prevenção do comprometimento do trato urinário superior, uma vez que os sintomas nestes indivíduos podem ser mascarados por ser interpretados como consequência do atraso neuropsicomotor e também por estes indivíduos apresentarem envelhecimento renal prematuro (GUZMAN *et al.*, 2011) predispondo a um risco maior de insuficiência renal. As diretrizes para o acompanhamento clínico dos indivíduos com SD, elaboradas por Bull e colaboradores (2011) não recomendam o rastreamento de anormalidades urológicas de rotina nos recém nascidos com SD, muito menos cita a necessidade desta pesquisa nas demais faixas etárias mediante a escassez de estudos na literatura. Esta recomendação pode ser reavaliada considerando os achados aqui apresentados

Este estudo torna-se importante, portanto, para alertar os profissionais envolvidos no seguimento destes pacientes, orientando sobre manifestações clínicas e necessidade de investigação padronizada, possibilitando a prevenção e/ou a correta intervenção terapêutica. Estas medidas levarão a uma diminuição das perdas irreversíveis da função renal e suas comorbidades, que além da importância clínica, torna-se, inclusive, um problema de saúde pública.

É importante enfatizar que a SD é uma condição determinada geneticamente e que evidencia a diversidade humana, e portanto, com tratamento adequado e orientação às famílias e profissionais de saúde, estudos que busquem diretrizes para o rastreamento e intervenções das comorbidades específicas associadas, incluindo a DTUI estarão contribuindo para a melhoria na qualidade de vida destas pessoas e de seus familiares, bem como ajudando no processo de reabilitação e inclusão na sociedade e no mercado de trabalho.

7 CONCLUSÃO

Existe uma alta prevalência de DTUI nos indivíduos com SD. Predomina nos mais jovens e nos pertencentes ao gênero masculino. Os sintomas tendem a melhorar à medida que estes indivíduos envelhecem.

REFERÊNCIAS

AGRA, C.M; SILVA, M.A; AGUIAR, L.M.D; VIEIRA, G.F. O bruxismo durante o sono em portadores de TDAH (Transtorno de déficit de atenção e hiperatividade): uma revisão da literatura. **Journal of Biodentistry and Biomaterials**. Universidade Ibirapuera São Paulo, n. 1, p. 22-30, mar./ago. 2011.

AHMED, S. Vesico-ureteric reflux in Down's syndrome: poor prognosis. **Aust N Z J Surg**, 60: 113, 1990.

AL-JARALLAH, A.S. Downs syndrome and the pattern of congenital heart disease in a community with high parental consanguinity. **Med Sci Monit.**;15(8):CR409-12, Aug, 2009.

ALLEN, T.D. Forty years experience with voiding dysfunction. **BJU Int.**;92(1), 2003

AMARAL, C.M.C.A.; CARVALHAES, J.T.A. Avaliação dos sintomas miccionais em crianças e adolescentes com paralisia cerebral. **Acta Fisiatrica**, vol 12 num 2 48-53, agosto 2005.

ANTONARAKIS, S.E.; LYLE, R.; DERMITZAKIS. E.T.; REYMOND, A.; DEUTSCH,S. Chromosome 21 and down syndrome: from genomics to pathophysiology. **Nat Rev Genet.**, 5:725-38, 2005.

ARIEL, I., WELLS, T. R., LANDING, B. H.*et al.* B.The urinary system in Down syndrome: a study of 124 autopsy cases. **Pediatr Pathol.**, 11: 879, 1991.

BLOK, B.F.M.; HOLSTEGE, G. The central control of micturition and continence: implications for urology. **Br J. Urol**; 83 Suppl 2: 16, 1999.

BOSCO, S.M.D; SCHERER, F. ALTEVOGT, C.G. Estado nutricional de portadores de síndrome de Down no Vale do Taquari –RS. **ConScientiae Saúde**, 2011.

BUITENKAMP ,T.D.; PIETERS,R., GALLIMORE,N.E.; VAN DER VEER,A.; MEIJERINK,J.P.; BEVERLOO,H.B.; ZIMMERMANN, M.; HAAS, V.D.; RICHARDS,S.M.; VORA, A.J.; MITCHELL,C.D.; RUSSELL, L.J.; SCHWAB,C.; HARRISON,C.J.; MOORMAN, A.V.; VAN DEN HEUVEL-EU=IBRINK, M.M; BOER,M.D.; ZWANN,C.M. Outcome in children with Down syndrome and Acute Lymphoblastic Leukemia: role of IKZF1 deletions and CRLF2 aberrations. **Leukemia**. 2012 Mar 22. doi10.1038/leu.2012.84.

BULL, M.J; COMMITTEE ON GENETICS. Health supervision for children with Downs syndrome. *Pediatrics*. 2011; Aug; 128(2):393-406.

BURGUR,B; AYDOGDU,O; GURKAN,K; USLU,R; SOYGUR,T. Lower urinary tract conditions in childrens with attention deficit hyperactivity disorder: correlation of symptioms based on validated scoring sytems. **The Journal of Urology**, vol185,663-668, Feb, 2011.

CALADO, A.A.; MACEDO A.J.; NETTO, J.M.B.; FILHO, M.G.; BARROSO, U.J.IBJU-231-09-Cross-cultural adaptation of the Dysfunctional Voiding Score Symptom (DVSS) Questionnaire for Brazilian Children. **Int Braz J Urol**, 2010.

CASTRO, S.F. **As representações sociais dos professores de alunos com síndrome de down incluídos nas classes comuns do ensino regular**. 2006. Dissertação (Mestrado em Educação) - Universidade Federal de Santa Maria, Rio Grande do Sul, 2006.

CHANCELLOR, M.B.; BLAIVAS, J.G. Neurophysiology of micturition. In: CHANCELLOR, M.B.; BALIVAS, J.G. (Eds). **Practical neuro-urology genitourinary complications in neurlogic disease**. Boston: Butterworth-Heinemann Ed., 9-23, 1995.

CHAKRABARTI, L.; SCAFIDI, J.; GALLO, V.; HAYDAR, T.F. Environmental enrichment rescues postnatal neurogenesis defect in the male and female TS65DN mouse model of Down syndrome. **Dev Neurosci.**, 2011.

CHUNG, J.M; LEE, S.D; KANG, D.I; KWON, D.D; KIM, K.S, KIM, S.Y; KIM, H.G; MOON, D.G; PARK, K.H; PARK, Y.H. PAI, K.S.; SUH, H.J.; LEE, J.W.; CHO, W.Y.; HA, T.S.; HAN, S.W. Korean enuresis Associations. An epidemiological multicentre study of voiding and bowel habits in Korean children: a nationwide multicenter study. **Urology** 2010.Jul;76(1):215-9. Epub 2010 Feb 16.

DIAGNOSTIC and Statistical Manual of Mental Disorders, 4th ed, text revision revision (DSM-IV-TR). Arlington, Virginia: American Psychiatric Association, 2000.

EBERT, A.K., BROOKMAN-AMISSAH, S., ROSCH, W.H. Urological manifestations of Down syndrome: significance and long-term complications -- our own patient cohort with an overview. **Urologe A**. 2008 Mar;47(3):337-41. German, 2008.

FARHAT,W; BAGLI, D.J; CAPOLICCGIO, G. *et.al.*,. The dysfunctional voiding scoring system: quantitative standartization of dysfunctional voiding symptoms in children. **J Uro**. Baltimore, v.164, n. 3, pt.2, p.1011-5, set. 2000.

FILLER,G.; SUTANDAR,M.; POULIN,D. Waiting times in a tertiary paediatric nephrology clinic. **Paediatr Child Health**. 2007 January; 12(1): 15–18.

FILHO, D.B.F; SILVA JUNIOR, J. A. Desvendando os mistérios do Coeficiente de Correlação de Pearson (r). *Revista Política Hoje*, Vol.18,n.1,2009.

FREEMAN, S.B.; TORFS, C.P.; ROMITTI, P.A. *et al*. Congenital gastrointestinal defects in Down syndrome: a report from the Atlanta and National Down Syndrome Projects. **Clin Genet**, 75(2):180-4.Epub, Feb, 2009.

GARCEZ, E.; SANTANA, P.G.R.; GOMES, F. A. P. *et al.* . Dysfunction elimination syndrome: Is age at toilet training a determinant?. *Journal of Pediatric Urology* v. 7, p. 332-335, 2011.

GIRARDIN, E.; PARVEX, P.; CACHAT, F. Enuresis et troubles mictonenels diurnes chez l'enfant. **Rev Med Suisse**, 2005;1:470-4.

GHOSH, S.; FEINGOLD, E.; DEY, S.K. Etiology of Down syndrome: Evidence for consistent association among altered meiotic recombination, nondisjunction, and maternal age across populations. **Am J Med Genet A**, 149A(7):1415-20, Jul, 2009.

GOELLNER, M.H.; ZIEGLER, E.E. Fomon S.J. Urination during the first 3 years of life. **Nephron**, 28: 174-178, 1981.

GROUTZ, A.; BLAIVAS, J.G.; PIES, C.; SASSONE, A.M. Learned voiding dysfunction (non-neurogenic, neurogenic bladder) among adults. **Neurourol Urodyn** 20(3):259-268, 2001.

GUPTA, S.K.; VENKATASESHAN, V.S.; CHURG, J. Mesangiocapillary glomerulonephritis in Down's syndrome. **Am J Nephrol**, 11: 112, 1991.

GUZMÁN, R.; CAMPOS, C.; LÓPEZ-FERNANDEZ, E.; CASADO, A. Biomarkers of age effect on renal function in Down syndrome. **Biomarkers**, dec16(8):679-85, 2011.

HANDEL, L.N.; BARQAWI, A.; CHECA, G. *et al.* Males with Down's syndrome and nonneurogenic neurogenic bladder. **J. Urol.**, 169: 646–9, 2003.

HERON, J; JOINSON, C; CROUDACE, T, VON GONTARD, A .Trajectories of Daytime Wetting and Soiling in a United Kingdom 4 to 9-Year-Old Population Birth Cohort Study. **J. Urol. Baltimore**, v.179,n.5,p.1970-75, may 2008.

HOEBEKE,P.; BOWER, W.; COMBS, A. DE JONG; YANG,S. Diagnostic evaluation of children with daytime incontinence. **The Journal of Urology**. Vol103,699-703, feb,2010.

HOEBEKE, P.; VAN LAECKE, E.; RAES, A. *et al.* Bladder function and non-neurogenic dysfunction in children: classification and terminology. **Acta Urol Bel**,63(2) 93-8, 1995.

http://cas.umkc.edu/art/faculty/wahlman/quizzes/meso_olmec.htm. Consultado em 05/04/2010, às 19:56.

HULTEN, M.A.; PATEL, S.D.; WESTGREN, M. *et al.* On the paternal origin of trisomy 21 Down syndrome. **Mol Cytogenet.**, 23;3(1):4, Feb, 2010.

JASSON, U.B.; HANSON, E.; HANSON, M. *et al.* Voiding Pattern in healthy children 0-3 years old: a longitudinal study. **J Urol**, 164:2050-4, 2000.

JERKINS, G.R.; NOE, H.N.; VAUGHN, W.R. *et al.* Biofeedback training for children with bladder sphincter incoordination. **J.urol**, 138:1113-15, 1987.

JOINSON, C; HERON, J;VON GONTARD, A. Psychological problems in children with daytime wetting. **Pediatrics. Evanston**, v.118, n.5, p.1985-93,nov. 2006.

JUC, R.U.; COLOMBARI, E.; SATO, M.A. Importância do sistema nervoso no controle da micção e armazenamento urinário. **Arquivos Brasileiros de Ciências da Saúde**, v36,n.1,p.55-60,Jan/Abr.2011.

KAI, N.; SEKI, N.; HIRATA, A. *et al.* A female case with Down syndrome and non-neurogenic neurogenic bladder. **International Journal of Urology**, 14, 867-868, 2007.

KOFF, A.S.; JAYANTHI, V.R. Non-neurogenic lower urinary tract dysfunction. In: CAMBBELL (ed. chief). **Campbell's Urology**. Philadelphia, Elsevier Science, 8^a ed., p2261-83, 2002.

KORBEL, J.O.; TIROSH-WAGNER, T.; URBAN, A.E. *et al.* The genetic architecture of Down syndrome phenotypes revealed by high-resolution analysis of human segmental trisomies. **Proc Natl Acad Sci U S A**, 21;106(29):12031-6. Epub, Jul, 2009.

KUPFERMAN, J.C.; DRUSCHEL, C.M.; KUPCHIK, G.S. Increased prevalence of renal and urinary tract anomalies in children with Down syndrome. **Pediatrics**, 124(4), 615-2, Oct, 2009.

KUPFERMAN, J. C.; STEWART, C. L.; KASKEL, F. J. *et al.* Posterior urethral valves in patients with Down syndrome. **Pediatr Nephrol**, 10: 143, 1996.

KUSTERS, M.A.; GEMEN, E.F.; VERSTEGEN, R.H. *et al.* Both normal memory counts and decreased naive cells favor intrinsic defect over early y senescence of Down syndromde T- lymphocytes. **Pediatr Res**, Jan, 2010.

KUSTERS, M.A.; VERSTEGEN, R.H.; DE VRIES, E. Down syndrome: is it really characterized by precocious immunosenescence? **Aging Dis**, Dec;2(6):538-45, 2011.

LANG, D. J.; VAN DYKE, D. C.; HEIDE, F. *et al.* Hypospadias and urethral abnormalities in Down syndrome. **Clin Pediatr**, 26: 40, 1987.

LEJEUNE, J. Pathogenesis of mental deficiency in Trisomy 21. **AM J Med Genet**, 7(Suppl):20-30, 1990.

LEONARDO, C.R. **Fatores de risco para lesão renal e avaliação das características clínicas e laboratoriais na disfunção do trato urinário inferior em crianças e**

adolescentes. Dissertação (Mestrado em Pediatria) - Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, 2006.

LESHIN, L. Trisomy 21: the story of Down Syndrome. In.: HASSOLD, T.; ABRUZZO, M.; ADKINS, K. *et al.* Human aneuploidy: incidence, origin and etiology. **Environ.Mol.Mutagen**, 28:167-175, 1996.

LIU, C.; BELICHENKO, P.V.; ZHANG, L.; FU, D.; KLESCHEVNIKOV, A.M.; BALDINI, A.; ANTONARAKIS, S.E.; MOBLEY, W.C.; YU, Y.E. Mouse models for Down syndrome-associated developmental cognitive disabilities. *Dev Neurosci*, 2011.

LO, A.; BROWN, H. G.; FIVUSH, B. A. *et al.* Renal disease in Down syndrome: autopsy study with emphasis on glomerular lesions. **Am J Kidney Dis**, 31: 329, 1998.

LUIZ, F.M.R.; NASCIMENTO, L.C. **Experiências das famílias de crianças com síndrome de Down no processo de inclusão na rede regular de ensino.** Dissertação (Mestrado em Enfermagem em Saúde Pública)- Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto, 2009.

LUXEM, M.; CRISTOPHERSEN, E. Behavioral toilet training in early childhood: research, practice and implications. **J Dev Behav Pediatr**, 15(5):370-8, Oct, 1994.

LYLE, R. ; BÉNA, F.; GAGOS, S. *et al.* Genotype-phenotype correlations in Down syndrome identified by array CGH in 30 cases of partial trisomy and partial monosomy chromosome 21. **Eur J Hum Genet**, 17(4):454-66, Apr, 2009.

MÁLAGA, S.; PARDO, R.; MÁLAGA, I. *et al.* Renal Involvement in down syndrome. **Pediatr Nephrol**, 20:614-617, 2005.

MARTELETO, M.R.F; FERREIRA-SCHOEN, T.H.; CHIARI, B.M.; PERISSINOTO, J. Problemas de comportamento em crianças com transtorno autista. **Psicologia: Teoria e Pesquisa**, Jan-Mar 2011, Vol. 27 n. 1, pp. 5-12.

MÉGARBANÉ, A.; RAVEL, A.; MIRCHER, C. *et al.* The 50th anniversary of the discovery of trisomy 21: the past, present, and future of research and treatment of Down syndrome. **Genet Med**, 11(9):611-6, Sep, 2009.

MERCER, E.S.; BROECKER, B.; SMITH, E.A. *et al.* Urological manifestations of Down syndrome. **J Urol**, 171(3):1250-3, Mar, 2004.

MICHEL, R.S. Toilet training. **Pediatr Rev**, 20(7): 240-4, 1999.

MOTA, D.M.; BARROS, A.J.D. Treinamento esfinteriano: métodos, expectativas dos pais e morbidades associadas. **J. Pediatr.** (Rio J.) vol.84 no.1 Porto Alegre, Jan./Feb. 2008.

MOTA, D.M.; VICTORA, C.G.; HALLAL, P.C. Investigation of voiding dysfunction in a population-based sample of children aged 3 to 9 years. **J Pediatr**, Rio de Janeiro, 81(3):225-32, May-Jun, 2005.

MORAIS, M.B; MAFFEI, H.V. Constipation. **J Pediatr** (Rio J) 2000;76(Suppl 2):S147-56.

MUSTACCHI, Z. **Curvas padrão pondero-estatural de Síndrome de Down procedentes da região urbana de São Paulo**. Orientador: Prof. Dr. Daniel Gianella Neto. 2002. Tese (Doutorado em Farmácia)- Faculdade de Ciências Farmacêuticas da Universidade de São Paulo, São Paulo, 2002.

MUSTACCHI, Z.; GOMES, A.L.; LEÃO, J.Q.C. *et al.* **Alterações urológicas em pacientes com síndrome de Down**. Serviço de Urologia e Genética do Hospital Infantil Darcy Vargas. São Paulo, 2004. IV Congresso Brasileiro sobre a Síndrome de Down. Salvador, 2004.

NARASIMHAN, K.L.; KAUR, B.; MARWAHA, R.K. Posterior urethral valves in patients with Down syndrome. **Indian J Pediatr**, 72(9):802, Sep, 2005.

NEVEUS, T.; VON GOTARD, A.; HOEBEKE, P. *et al.* The standardization of terminology of lower urinary tract function in children Committee of the International Children's Continence. **The Journal of Urology**, Vol,314-324, July, 2006.

NIEUWENHUIS-MARK, R.E. Diagnosing Alzheimer's dementia in Down syndrome: problems and possible solutions. **Res Dev Disabil**, 30(5):827-38, Sep-Oct, 2009.

NOBUYUKI, K.; NARIHITO, S.; AKIRA, H. *et al.* A female case with Down syndrome and non-neurogenic neurogenic bladder. **International Journal of Urology**, 14, 867–868, 2007.

NUNES, M.D.R.; DUPAS, G. Independência da criança com síndrome de Down: a experiência da família. **Rev.Latino-Am. Enfermagem**, 19(4): jul-ago,2011.

ODZEN, C.; OZDEM, L.O; SERKAN, A; IBRAHIM, O; GUVENC,U; ALI, M. Prevalence and associated factors of enuresis in result. children. **Int. braz j urol.** v.33, n.2, Rio de Janeiro, mar./apr. 2007.

PERLUIGI M.; BUTTERFIELD, D.A. Oxidative stress and Down syndrome: a route toward Alzheimer- like dementia. **Curr Gerontol Geriatr Res**,2012.

POLAHA, J.; WARZAK, W.J.; DITTMER-MCMAHON, K. Toilet training in primary care: current practice and recommendations from behavioral pediatrics. **J Dev Behav Pediatr**, 23(6): 424-9, 2002.

PRASHER, V.; FAROOQ, A., HOLDER, R. The adaptive behavior dementia questionnaire (ABDQ): screening questionnaire for dementia in Alzheimers disease in adults with Down syndrome. **Res Dev Disabil**, 25(4):385-97, Jul-Ago, 2004.

PUESCHEL, S. Panorama Histórico. In: PUESCHEL, S. (org). **Síndrome de Down: Guia para pais e educadores**. 8 ed. Campinas: Papyrus, 2003.

REGUERAS,L.; PIETRO,P.; MUNOZ-CLAVO,M.T.; POZO,L.; ARGUINZONIZ,L.; ARGENTE,J. Endocrinological abnormalities in 1.105 children and adolescents with Down syndrome. **Med Clin (Barc)**. 2011 Apr 9;136(9):376-81.

RIHTMAN,T.; TEKUZENER, E.; PARUSH. S.; TENENBAUM.A.; BACHRACH, S.J.; ORNOY, A. Are the cognitive functions of children with Down syndrome related to their participation? **Dev Med Child Neurol**, 2010 Jan;52(1):72-8.

RIZZINI, M.; DONNATTI, T.L.; BERGAMASCHI, D.P.; BRUNKEN, G.S. Equivalência conceitual, de itens e semântica da versão brasileira do instrumento *Dysfunctional Voiding Scoring System* (DVSS) para avaliação de disfunção do trato urinário inferior em crianças. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, 25(8):1743-1755, ago, 2009.

ROBSON, W. L.; LEUNG, A. K. C. Down's syndrome and renal abnormalities. **Pediatr Nephrol**, 7: 775, 1993.

RODRIGUES, S.P. **Rastreio pré natal de Trissomia 21- da idade materna ao século XXI**. Orientador: Prof. Dr. Sergio Manuel Madeira Jorge Castedo. Dissertação (Mestrado em Medicina)- Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal,2011.

SAID, S.M.; CORNELL, L.D.; SETHI, S.; FIDLER, M.E.; AL MASRI, O.; MARPLE, J.; NASR, S.H. Acquired glomerular lesions in patients with Down syndrome. **Hum Pathol**. 2012 Jan; 43(1):81-8.

SATO, K.; SHIRAKAWA, T.; NIIKUNI, N.; SAKATA, H.; ASANUMA, S. Effects of oral care Down syndrome children with obstructive sleep apnea. **J Oral Sci**. 2010 Mar; 52(1):145-7.

SCHWARTZMAN, J.S. Histórico. In: SCHWARTZMAN, J.S. **Síndrome de Down**. 2.ed. São Paulo: Memnon: Mackenzie, 2003. p 03-15.

SILLÉN, U. Bladder function in infants. **Scand J Urol Nephrol Suppl**, (215):69-74, 2004.

SINHA, S. Dysfunctional voiding: a review of the terminology, presentation, evaluation and management in children and adults. **Indian J Urol**. 2011 Oct-Dec; 27(4): 437–447.

SUBRAHMANYAM, A. B.; MEHTA, A. V. Renal anomalies in Down syndrome. **Pediatr Nephrol**, 9: 253, 116, 1995.

THE CID 10 Classification of Mental and Behavioural Disorders: Diagnostic Criteria or Research. Geneva: World Health Organization, 1993. Disponível: www.who.int/classifications/icd/en/bluebook.pdf. Acesso em 05/04/2012 às 22:53h.

VAN GAMEREM-OOSTEROM, H.B.; FEKKES, M.; BUITENDIJK, S.E.; MOHANGOO, A.D.; BRUIL, J.; VAN WOUWE, J.P. Development, problem behavior, and quality of life in a population based sample of eight-year-old children down syndrome. **Plos One**. 2011;6(7):e21879. .

VASCONCELOS, M.M.A. **Eficácia de um programa de reeducação miccional em crianças e adolescentes com distúrbio funcional do trato urinário inferior: cinesioterapia vs biofeedback do assoalho pélvico - um estudo clínico aleatorizado**. Orientador: Prof. Dra. Eleonora Moreira Lima. 2005. Tese (Doutorado em

Ciências da Saúde)- da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, 2005.

VASCONCELOS, M.M.A.; LIMA, E. M. Distúrbios Funcionais do Trato Urinário Inferior. In: Sociedade Brasileira de Pediatria. (Org.). **Tratado de Pediatria**. 1 ed. Barueri: Mano Le, 2007, p. 1273-1278.

VAZ, G.T.; VASCONCELOS, M.M.A.; OLIVEIRA, E.A.; FERREIRA A.L.; MAGALHAES, P.G.; SILVA, F.M.; LIMA, E.M. Prevalence of Lower Urinary Tract Symptoms in School-age Children. **Pediatr Nephrol**. 2012 April;27(4):597-603. .

VISOOTSAK, J.; MAHLE, W.T.; KIRSHBOM, P. M; HUDDLESTON, L.; CARON-BESCH, M.; RANSOM, A.; SHERMAN, S.L. Neurodevelopmental outcomes in children with Down syndrome and congenital heart defects. **Am J Med Genet A**. 2011 Nov;155A(11):2688-91, 2011 .

VON GONTARD, A; HERON, J, JOINSON, C. Factors associated with low and high voiding frequency in children with diurnal urinary incontinence. **BJU Int**. 2010 Feb; 105(3):396-401.

VON GONTARD, A; BAEYENS, E; VAN HOECKE, E; WARZAK, C.B. Psychological and Psychiatric Issues in Urinary and Fecal Incontinence. **The Journal of Urology**, Vol. 185, 1432-1437, April 2011.

WEIJERMAN, M.E ; WINTER, J.P. The care of children with Down syndrome. **Eur J Pediatr**. 2010 December; 169(12): 1445–1452.

WISEMAN, F.K.; ALFORD, K.A.; TYBULEWICZ, V.L.J. *et al*. Down syndrome recente progress an future propects. **Hum Molgen Genet**, 15-18, 2009.

YANG, P.Y.; MENG, N.H.; CHOU, E.C. Voiding dysfunctions in children with mental retardation. **NeuroUrol Urodyn**, 2010 Sep;29(7):1272-5.

YANG, T.K.; GUO, Y.J.; CHEN, S.C.; CHANG, H.C.; YANG, H.J.; HUANG, K.H. Correlation between symptoms of voiding dysfunction and attention deficit disorder with hyperactivity in children with lower urinary tract symptoms. **The Journal Urology**, Vol 187, 656-663. Feb, 2012.

_____. www.artunframed.com/Reynoldsthumbnails.htm. Consultado em 05/04/2010, às 19:53.

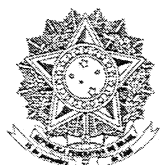
_____. www.cgfa.acropolisinc.com/mantegna/p-mantegn12.htm. Consultado em 5/04/2010, às 19:51.

_____. www.ds-int.org. Consultado em 05/04/2010, às 20:15.

_____. www.tabnet.datasus.gov.br/cgi/tabcgi.exe?sinasc/cmvmvnmg.defr. Consultado em 05/04/2010, às 21:00.

_____. www.tabnet.datasus.gov.br/tabdata/cadernos/mg/mgjuizdefora. Consultado em 05/04/2010, às 22:00.

APÊNDICE A – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido



PRO-REITORIA DE PESQUISA
CIDADE UNIVERSITARIA
36036-900 - JUIZ DE FORA - MG - BRASIL

NOME DO SERVIÇO DO PESQUISADOR:

ANATOMIA / DEP. DE MORFOLOGIA / ICB.

SETOR DE UROLOGIA PEDIÁTRICA / DISCIPLINA DE UROLOGIA / DEP. DE CIRURGIA

DISCIPLINA DE PEDIATRIA – DEPARTAMENTO MATERNO-INFANTIL

UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - UFJF

PESQUISADOR RESPONSÁVEL: PROF. DR. JOSÉ MURILLO BASTOS NETTO

ENDEREÇO: DEPARTAMENTO DE MORFOLOGIA – DISCIPLINA DE ANATOMIA – ICB - UFJF

CEP: 36100-000 - JUIZ DE FORA – MG

FONE: (32) 3229-3205

E-MAIL: JMBNETTO@UROPEDJF.COM.BR

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Você está sendo convidado(a) como voluntário(a) a participar do estudo chamado “Disfunção do trato urinário inferior em Crianças com Síndrome de Down”. Neste estudo pretendemos estimar a prevalência e as características da disfunção do trato urinário inferior bem como suas possíveis repercussões sobre os rins nos indivíduos com síndrome de Down.

Chamamos de disfunção do trato urinário inferior toda alteração que ocorre na hora de urinar, ou seja, dificuldade para fazer xixi, perda de xixi na cueca ou calcinha durante o dia, esvaziamento incompleto da bexiga, intervalos muito curtos ou longos entre uma micção e outra, interrupção do jato urinário durante a micção.

O motivo que nos leva a estudar esse assunto é pesquisar as disfunções do trato urinário inferior que podem oferecer um risco muito grande a saúde, à qualidade e expectativa de vida do indivíduos com síndrome de Down. Visamos investigar as

disfunções do trato urinário inferior com objetivo de realizar uma intervenção precoce prevenindo e/ou tratando lesões com risco de perda da função dos rins.

Para este estudo conversaremos com você sobre a sua história familiar e do seu filho(a), realizaremos o exame físico seguindo todas as normas éticas e técnicas, sem nenhum constrangimento para o(a) seu filho(a). Serão realizados Rx simples de abdome, da coluna e ultrassonografia de vias urinárias de maneira habitual. Avaliaremos o fluxo urinário sem riscos e com exame prévio para detectar infecção urinária. Nenhum dos exames inclui riscos ou complicações à saúde de seu filho(a).

Para participar deste estudo você não terá nenhum custo, nem receberá qualquer vantagem financeira. Você será esclarecido(a) sobre o estudo em qualquer aspecto que desejar e estará livre para participar ou recusar-se a participar. Poderá retirar seu consentimento ou interromper a participação a qualquer momento. A sua participação é voluntária e a recusa em participar não acarretará qualquer penalidade ou modificação na forma em que é atendido(a) pelo pesquisador. O pesquisador irá tratar a sua identidade com padrões profissionais de sigilo. Você não será identificado em nenhuma publicação que possa resultar deste estudo. Este estudo apresenta risco maior que o mínimo, isto é, o mesmo risco existente quando se realiza um exame radiológico não invasivo de rotina. Apesar disso, você tem assegurado o direito a ressarcimento ou indenização no caso de quaisquer danos eventualmente produzidos pela pesquisa.

Os resultados da pesquisa estarão à sua disposição quando finalizada. Seu nome ou o material que indique sua participação não será liberado sem a sua permissão. Os dados e instrumentos utilizados na pesquisa ficarão arquivados com o pesquisador responsável por um período de 5 anos, e após esse tempo serão destruídos. Este termo de consentimento encontra-se impresso em duas vias, sendo que uma cópia será arquivada pelo pesquisador.

Eu, _____, li e/ou ouvi o esclarecimento sobre o projeto e compreendi para que serve o estudo, e quais procedimentos meu filho(a) será submetido(a). A explicação que recebi esclarece os riscos e benefícios do estudo. Eu entendi que sou livre para interromper sua participação a qualquer momento, sem justificar minha decisão e que isso não

afetará seu tratamento. Sei que seu nome não será divulgado, que não terei despesas e não receberei dinheiro por participar do estudo.

“Diante dos esclarecimentos prestados, autorizo meu(minha) filho(a) a participar do estudo, na qualidade de voluntário.”

Juiz de Fora,...../...../.....

Assinatura do voluntário ou seu responsável legal
CI

Assinatura do pesquisador
CI

Assinatura da testemunha
CI

Em caso de dúvidas com respeito aos aspectos éticos deste estudo, você poderá consultar:

CEP- COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA - UFJF

PRÓ-REITORIA DE PESQUISA / CAMPUS UNIVERSITÁRIO DA UFJF

JUIZ DE FORA (MG) - CEP: 36036-900

FONE: (32) 2102-3788 / E-MAIL: cep.propesq@ufjf.edu.br

APÊNDICE B: TABELAS DE RESPOSTAS AO DVSS

Tabela 1: Descrição das respostas as perguntas do Questionário – M<10

| SINTOMAS | Frequência | | | | | | | |
|-----------------------------------|------------|-------|---|------|---|------|---|------|
| | 0 | | 1 | | 2 | | 3 | |
| | n | % | n | % | n | % | n | % |
| 1.Incontinência urinária diurna | 5 | 45,5 | 1 | 9,1 | 3 | 27,3 | 2 | 18,2 |
| 2.Volume de perda urinária diurna | 5 | 45,5 | 2 | 18,2 | 4 | 36,4 | 0 | 0,0 |
| 3.Frequência de evacuações | 8 | 72,7 | 0 | 0,0 | 0 | 0,0 | 3 | 27,3 |
| 4.Esforço para evacuar | 4 | 36,4 | 0 | 0,0 | 2 | 18,2 | 5 | 45,5 |
| 5.Frequência urinária diurna | 4 | 36,4 | 2 | 18,2 | 1 | 9,1 | 4 | 36,4 |
| 6.Manobras de contenção | 4 | 36,4 | 2 | 18,2 | 2 | 18,2 | 3 | 27,3 |
| 7.Urgência miccional | 6 | 54,5 | 2 | 18,2 | 1 | 9,1 | 2 | 18,2 |
| 8.Esforço miccional | 6 | 54,5 | 2 | 18,2 | 1 | 9,1 | 2 | 18,2 |
| 9.Dor a micção | 9 | 81,8 | 0 | 0,0 | 1 | 9,1 | 1 | 9,1 |
| 10.Fatores estressantes | 11 | 100,0 | 0 | 0,0 | 0 | 0,0 | 0 | 0,0 |

Fonte: a própria autora.

Tabela 2: Descrição das respostas as perguntas do Questionário – M>10

| SINTOMAS | Frequência | | | | | | | |
|-----------------------------------|------------|-------|---|------|---|------|---|------|
| | 0 | | 1 | | 2 | | 3 | |
| | n | % | n | % | n | % | n | % |
| 1.Incontinência urinária diurna | 14 | 87,5 | 2 | 12,5 | 0 | 0,0 | 0 | 0,0 |
| 2.Volume de perda urinária diurna | 16 | 100,0 | 0 | 0,0 | 0 | 0,0 | 0 | 0,0 |
| 3.Frequência de evacuações | 11 | 68,8 | 1 | 6,3 | 1 | 6,3 | 3 | 18,8 |
| 4.Esforço para evacuar | 9 | 56,3 | 4 | 25,0 | 1 | 6,3 | 2 | 12,5 |
| 5.Frequência urinária diurna | 10 | 62,5 | 1 | 6,3 | 0 | 0,0 | 5 | 31,3 |
| 6.Manobras de contenção | 12 | 75,0 | 0 | 0,0 | 2 | 12,5 | 2 | 12,5 |
| 7.Urgência miccional | 14 | 87,5 | 2 | 12,5 | 0 | 0,0 | 0 | 0,0 |
| 8.Esforço miccional | 14 | 87,5 | 1 | 6,3 | 0 | 0,0 | 1 | 6,3 |
| 9.Dor a micção | 16 | 100,0 | 0 | 0,0 | 0 | 0,0 | 0 | 0,0 |
| 10.Fatores estressantes | 16 | 100,0 | 0 | 0,0 | 0 | 0,0 | 0 | 0,0 |

Fonte: a própria autora.

Tabela 3: Descrição das respostas as perguntas do Questionário – F<10

| SINTOMAS | Frequência | | | | | | | |
|-----------------------------------|------------|------|-----|------|---|------|---|------|
| | 0 | | 1 | | 2 | | 3 | |
| | n | % | n | % | n | % | n | % |
| 1.Incontinência urinária diurna | 12 | 70,6 | 1 | 5,9 | 2 | 11,8 | 2 | 11,8 |
| 2.Volume de perda urinária diurna | 12 | 70,6 | 1 | 5,9 | 3 | 17,6 | 1 | 5,9 |
| 3.Frequência de evacuações | 9 | 52,9 | 2 | 11,8 | 1 | 5,9 | 5 | 29,4 |
| 4.Esforço para evacuar | 9 | 52,9 | 2 | 11,8 | 1 | 5,9 | 5 | 29,4 |
| 5.Frequência urinária diurna | 11 | 64,7 | 0 | 0,0 | 1 | 5,9 | 5 | 29,4 |
| 6.Manobras de contenção | 4 | 23,5 | 5 | 29,4 | 4 | 23,5 | 4 | 23,5 |
| 7.Urgência miccional | 8 | 47,1 | 2 | 11,8 | 0 | 0,0 | 7 | 41,2 |
| 8.Esforço miccional | 14 | 82,4 | 0 | 0,0 | 2 | 11,8 | 1 | 5,9 |
| 9.Dor a micção | 16 | 94,1 | 1 | 5,9 | 0 | 0,0 | 0 | 0,0 |
| 10.Fatores estressantes | 16 | 94,1 | 0,0 | | | 0,0 | 1 | 5,9 |

Fonte: a própria autora.

ANEXO A - ESCORE DE SINTOMAS DE DISFUNÇÃO MICCIONAL
(CALADO *et al.*, 2010)

| ESCORES DE SINTOMAS DISFUNÇÃO MICCIONAL | | | | |
|--|------------------|----------------------------------|--------------------------------------|-------------------------|
| Durante os últimos 30 dias: | Quase nunca 0 | Menos que a metade do tempo 1 | Mais ou menos a metade do tempo 2 | Quase todo o tempo 3 |
| 1. Seu(a) filho(a) tem molhado de xixi a roupa durante o dia? | | | | |
| 2. Quando seu(a) filho(a) se molha de xixi a cueca/calcinha fica ensopada? | | | | |
| 3. Acontece de seu filho(a) não fazer cocô todos os dias? Com que frequência? | | | | |
| 4. Seu(a) filho(a) tem que fazer força para fazer cocô? | | | | |
| 5. Acontece de seu(a) filho(a) só ir ao banheiro fazer xixi uma ou duas vezes por dia. Com que frequência este problema de urinar poucas vezes por dia ocorre com seu(a) filho(a)? | | | | |
| 6. Seu(a) filho(a) segura o xixi cruzando as pernas, agachando ou dançando? | | | | |
| 7. Quando seu(a) filho(a) precisa fazer xixi, não pode esperar. Tem que ir rápido ao banheiro? | | | | |
| 8. Seu(a) filho(a) tem que fazer força para fazer xixi? | | | | |
| 9. Nos últimos 30 dias quando seu(a) filho(a) fez xixi doeu? | | | | |
| 10. Seu(a) filho(a) passou por alguma situação estressante como as dos exemplos abaixo nos últimos 30 dias? Marque ao lado sim ou não. | Não | | Sim | |
| a. Bebê novo em casa | | | | |
| b. Mudança de casa | | | | |
| c. Mudança de escola | | | | |
| d. Problemas escolares | | | | |
| e. Abuso (sexual/físico) | | | | |
| f. Problemas em casa (divórcio/morte) | | | | |
| g. Eventos especiais (aniversário) | | | | |
| h. Acidente/ferimento | | | | |

ANEXO B - PARECER COMITE DE ÉTICA EM PESQUISA



UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA
PRO-REITORIA DE PESQUISA
COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA - CEP/UFJF
36036900- JUIZ DE FORA - MG - BRASIL

Parecer nº 019/2010

Protocolo CEP-UFJF: 1960.019.2010 FR: 317050 CAAE: 0322.0.180.000-10

Projeto de Pesquisa: Disfunção do trato urinário inferior em crianças portadoras de síndrome de Down

Pesquisador Responsável: José Murillo Bastos Netto

Pesquisadora Participante: Sandra Helena Tibirica, Flavia Cristina de Carvalho Mrad, Adrienne Maria Berno Rezende Duarte, Sheila Lisboa, Maira Lorenzo de Sá Camargo.


Instituição: Universidade Federal de Juiz de Fora – Faculdade de Medicina

Sumário/comentários do protocolo:

- Os portadores de síndrome de Down apresentam associação com varias morbidades bem documentadas e com protocolos definidos. Em observação da revisão da literatura que poucos estudos existem sobre a associação com anomalias urogenitais, e suas conseqüências sobre o trato urinário superior e qualidade de vida dessas crianças.
- O objetivo deste trabalho é estimar a prevalência e as características da disfunção do trato urinário inferior bem como suas possíveis repercussões sobre os rins nos pacientes portadores de Síndrome de Down.
- Metodologia: serão avaliados 300 pacientes portadores de Síndrome de Down que não usam mais fralda, acompanhados pelo Projeto Down 2000 do departamento de saúde da criança e do adolescente do município de Juiz de Fora. Serão incluídos no estudo 300 portadores da síndrome de Down do projeto Down 2000 do departamento de saúde da criança e do adolescente do município de Juiz de Fora, que já retiraram as fraldas e que os responsáveis tenham assinado TCLE e excluídos os que apresentem hipotireoidismo severo não tratado, paralisia cerebral, demência de Alzheimer ou usem medicações que alterem a micção. Utilizaremos como instrumentos a anamnese e exames físico dirigidos, diário miccional e questionário validado, urofluxometria com eletromiografia de superfície, Rx simples de abdome e coluna lombossacra e ultrassonografia das vias urinárias e pélvica.
- Orçamento: o projeto será custeado pelo pesquisador responsável.
- O cronograma: foi apresentado corretamente.
- O TCLE foi apresentado corretamente, de acordo com a Resolução 196/96 CNS.
- Os pesquisadores possuem qualificação compatível com a pesquisa proposta.

Diante do exposto, o Comitê de Ética em Pesquisa – CEP/UFJF, de acordo com as atribuições definidas na Res. CNS 196/96, manifesta-se pela aprovação do protocolo de pesquisa proposto.

Situação: Projeto Aprovado
Juiz de Fora, 26 de fevereiro de 2010


Prof. Dr. Alfredo Chaoubah
Coordenador em Exercício – CEP/UFJF

| |
|--------------------------|
| RECEBI |
| DATA: <u>27/02/2010</u> |
| ASS: <u>[Assinatura]</u> |