

Manejo clínico da Síndrome de Down na atenção primária: avanços e desafios

Clinical management of Down Syndrome in primary care: advances and challenges

Manejo clínico del Síndrome de Down en la atención primaria: avances y desafíos

Nathalia Carlos de Freitas Lima Queiroga¹, Francisco Orlando Rafael Freitas¹.

RESUMO

Objetivo: Analisar os avanços e desafios no manejo clínico de pessoas com Síndrome de Down na atenção primária à saúde. **Métodos:** Revisão integrativa da literatura, com triagem inicial de 92 artigos nas bases PubMed, BVS e SciELO. Após aplicação de filtros e critérios de elegibilidade, foram incluídos 14 estudos publicados entre 2015 e 2025. A seleção seguiu as diretrizes PRISMA e considerou abordagens metodológicas quantitativas, qualitativas e mistas, com ênfase em experiências na atenção primária. **Resultados:** Os achados apontam para avanços como a adoção de diretrizes clínicas voltadas para adultos com SD, integração de prontuários eletrônicos e uso de aplicativos de coordenação de cuidados. Destacam-se também experiências de clínicas de transição e programas com impacto na redução de hospitalizações. No entanto, persistem entraves como baixa adesão às diretrizes, formação deficiente das equipes e ausência de fluxos estruturados para a transição assistencial. **Considerações finais:** O fortalecimento do manejo na APS exige capacitação, protocolos padronizados e soluções tecnológicas adaptadas. Há lacunas relevantes na produção científica nacional.

Palavras-chave: Síndrome de Down, Atenção primária à saúde, Cuidados em saúde.

ABSTRACT

Objective: To analyze the advances and challenges in the clinical management of people with Down syndrome in primary health care. **Methods:** Integrative literature review, starting with 92 records from PubMed, BVS, and SciELO databases. After applying filters and eligibility criteria, 14 studies published between 2015 and 2025 were selected. Selection followed PRISMA guidelines and included quantitative, qualitative, and mixed-methods studies focused on primary care. **Results:** Key advances include specific clinical guidelines for adults with Down syndrome, integration of electronic health records, and mHealth tools to support coordination. Also highlighted were multidisciplinary transition clinics and reduced hospitalizations in structured programs. Despite progress, persistent barriers include low adherence to protocols, limited team training, and lack of formal care transition flows. **Final considerations:** Strengthening PHC management requires capacity building, standard protocols, and context-appropriate technology. Scientific production in Brazil remains limited.

Keywords: Down Syndrome, Primary health care, Health care.

RESUMEN

Objetivo: Analizar los avances y desafíos en el manejo clínico de personas con síndrome de Down en la atención primaria de salud. **Métodos:** Revisión integradora de la literatura, iniciada con 92 registros en las

¹ Centro Universitário de Patos (UNIFIP), Patos - PB.

bases PubMed, BVS y SciELO. Tras la aplicación de filtros y criterios de elegibilidad, se incluyeron 14 estudios publicados entre 2015 y 2025. La selección siguió las directrices PRISMA y contempló estudios cuantitativos, cualitativos y mixtos centrados en la atención primaria. **Resultados:** Se identificaron avances como directrices clínicas específicas, integración de registros electrónicos y uso de aplicaciones móviles para el apoyo asistencial. También se destacan clínicas de transición y programas que reducen hospitalizaciones. Persisten barreras como baja adhesión a protocolos, capacitación profesional deficiente y falta de flujos asistenciales estructurados. **Consideraciones finales:** Fortalecer el manejo en la APS requiere formación, estandarización de guías y tecnologías adaptadas. Se observan vacíos importantes en la literatura brasileña.

Palabras clave: Síndrome de Down, Atención primaria de salud, Cuidado de la salud.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD) é uma condição genética que afeta aproximadamente 1 em cada 700 nascidos vivos, estando associada a diversas características fenotípicas e comorbidades como doenças cardíacas congênitas, distúrbios endócrinos, imunodeficiências e atraso no desenvolvimento intelectual (DE GRAAF G, et al., 2017). Com a expectativa de vida das pessoas com SD superando os 60 anos, torna-se prioritário um manejo contínuo e eficaz no sistema de saúde. Nesse contexto, a Atenção Primária à Saúde (APS) desempenha papel fundamental como porta de entrada e coordenadora do cuidado, sendo responsável pela prevenção, promoção da saúde e manejo das comorbidades crônicas associadas à SD.

Apesar disso, persistem desafios significativos nessa esfera (SANTORO SL, et al., 2021). Pesquisas indicam que profissionais da APS relatam dificuldades na aplicação de protocolos clínicos específicos para essa população, atribuídas à escassez de diretrizes detalhadas e à falta de capacitação continuada. Essa lacuna dificulta a detecção precoce de complicações como hipotireoidismo, apneia do sono e disfunções cardiovasculares, comprometendo também a integração de cuidados multidisciplinares essenciais ao bem-estar dos pacientes (WILLIAMS K, et al., 2017).

Outro obstáculo recorrente é a fragilidade na articulação entre os diferentes níveis de atenção à saúde, especialmente em regiões com recursos limitados. Embora modelos como a Estratégia de Saúde da Família visem ao acompanhamento longitudinal, muitas complicações que poderiam ser gerenciadas na APS acabam sendo encaminhadas a serviços de urgência ou atenção terciária, refletindo falhas de integração e continuidade do cuidado (SANTORO SL, et al., 2021). Ademais, os aspectos psicossociais do manejo da SD devem ser considerados. A carga física e emocional imposta aos cuidadores, geralmente familiares, pode comprometer o acompanhamento clínico.

Sem apoio psicossocial adequado, esses cuidadores enfrentam dificuldades que impactam o cuidado domiciliar e o seguimento clínico (ZORZI VN, et al., 2024). O suporte à saúde mental dos cuidadores e a existência de redes de apoio são fundamentais para o sucesso do manejo integral na APS. Diante desse contexto, justifica-se o presente estudo, considerando a crescente demanda por cuidados adequados à população com SD na atenção primária. O aumento da longevidade e das comorbidades associadas impõe à APS o desafio de garantir um cuidado integral e de qualidade.

A identificação de barreiras e a proposição de soluções contribuirão para melhorar a qualidade de vida das pessoas com SD e otimizar o funcionamento do sistema de saúde, evitando encaminhamentos desnecessários para níveis mais complexos de atenção (SANTORO SL, et al., 2021). Assim, o objetivo desta pesquisa é analisar as práticas de manejo clínico e os desafios enfrentados pelos profissionais da APS no cuidado de pessoas com SD. Busca-se compreender como a ausência de protocolos específicos, a falta de formação continuada e a articulação limitada com outros níveis de atenção impactam negativamente a qualidade do atendimento prestado a essa população.

MÉTODOS

Este estudo foi realizado através de uma revisão integrativa da literatura, uma metodologia amplamente utilizada em pesquisas científicas que tem como objetivo a síntese e análise crítica de estudos relevantes

sobre determinado tema. A revisão integrativa permite a combinação de pesquisas com abordagens quantitativas e qualitativas, proporcionando uma visão abrangente e completa do tema de interesse. Esta metodologia foi aplicada com base em seis fases interligadas: definição do tema e da pergunta de pesquisa, busca e seleção dos estudos na literatura, categorização dos dados, análise crítica dos estudos incluídos, interpretação dos dados e, por fim, apresentação da revisão de maneira consolidada (SOUSA MNA, et al., 2023). A primeira fase consistiu na formulação da questão norteadora do estudo, seguindo a estratégia PICO (População, Intervenção, Comparação e Desfecho), visando garantir uma abordagem estruturada e direcionada para a investigação.

Dessa forma, a pergunta norteadora da revisão foi definida como: "Quais são os avanços e desafios no manejo clínico da Síndrome de Down na atenção primária à saúde, considerando intervenções multidisciplinares e seus impactos na saúde física e psicossocial dos pacientes?" Essa questão foi elaborada para guiar a busca e seleção dos estudos, garantindo que a revisão contemplasse aspectos relevantes da temática e possibilitasse uma análise crítica dos achados. Na segunda fase, foram selecionados os Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) e os Medical Subject Headings (MeSH), garantindo que a busca fosse ampla e precisa.

Os termos utilizados foram: "Síndrome de Down", "Atenção Primária à Saúde" e "Tratamento", combinados pelo operador booleano AND. As buscas foram realizadas em três bases de dados eletrônicas amplamente reconhecidas na área da saúde: Public MedLine (PubMed), Biblioteca Virtual de Saúde (BVS) e Scientific Electronic Library Online (SciELO). Essas bases foram escolhidas devido à sua abrangência e relevância, fornecendo uma vasta quantidade de estudos sobre atenção primária e manejo clínico de síndromes genéticas.

Foram definidos critérios de inclusão e exclusão para garantir a qualidade e a aplicabilidade dos estudos. Foram incluídos artigos científicos publicados entre 2015 e 2025, disponíveis em texto completo e que tratassem do manejo clínico da Síndrome de Down no contexto da atenção primária à saúde. Artigos que discutissem a relevância do acompanhamento multidisciplinar e apresentassem dados sobre resultados clínicos e psicossociais foram priorizados.

Foram excluídos artigos de revisão que não abordassem o manejo clínico na atenção primária, assim como aqueles focados exclusivamente em tratamentos especializados ou em hospitais de referência. Além disso, foram descartados estudos que não apresentassem dados empíricos ou que não fossem diretamente aplicáveis à prática da atenção primária. Na terceira fase, foram recrutados os estudos a partir das bases de dados selecionadas. Inicialmente, a busca retornou 92 publicações, que foram submetidas a um processo de triagem para garantir sua relevância ao tema proposto.

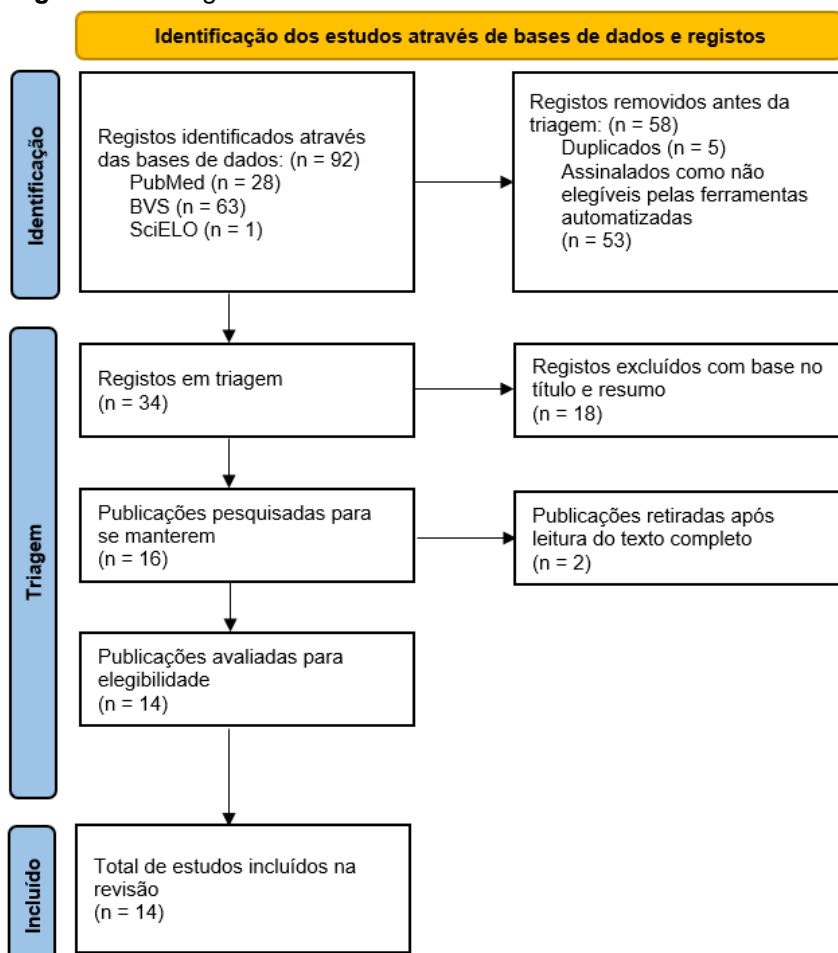
A seleção ocorreu em três etapas: 1) remoção de duplicatas, na qual foram removidos 5 artigos, e remoção pelos filtros das bases de dados, que excluiu 53 artigos; 2) Leitura dos títulos e resumos para verificar a adequação à questão norteadora, na qual foram removidos 18 artigos; 3) Leitura completa dos artigos selecionados para confirmação da inclusão, que se sucedeu com a inclusão de 14 artigos na amostra final. O processo de seleção foi conduzido com base nas diretrizes Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA), assegurando a transparência e a reprodutibilidade da pesquisa (PAGE MJ, et al., 2023) (**Figura 1**).

A quarta fase consistiu na organização e categorização dos artigos selecionados. No presente estudo, foram elaborados quadros contendo informações para cada artigo incluído, como: autor, ano de publicação, título do artigo, título do periódico, idioma e país de publicação. Além disso, os artigos foram categorizados com base nos achados dos estudos de acordo com sua eficácia e impacto na atenção primária. A quinta fase consistiu na análise dos dados obtidos por meio de síntese narrativa das evidências, agrupadas nas categorias de manejo clínico, abordagem interdisciplinar e suporte psicossocial.

Foram identificadas tendências metodológicas, limitações recorrentes e lacunas na literatura, como a ausência de padronização das intervenções, tempo variável de acompanhamento e diferenças regionais na atenção primária à saúde de pessoas com Síndrome de Down. A sexta e última fase envolveu a

sistematização formal da síntese, com organização estruturada dos achados em categorias temáticas. Essa etapa permitiu consolidar o corpo de evidências levantado, oferecendo subsídios metodológicos para futuras investigações e propostas de intervenção clínica na atenção primária.

Figura 1 - Fluxograma PRISMA.



Fonte: Queiroga NCFL e Freitas FOR, 2025.

RESULTADOS

De acordo com o **Quadro 1**, os 14 estudos analisados foram conduzidos em diferentes países e idiomas. O idioma predominante foi o inglês, representando 13 dos 14 artigos (93%). A maioria dos estudos foi realizada em países como Estados Unidos, Reino Unido e Suécia. Em relação ao tipo de estudo, a maior parte são estudos retrospectivos, além de revisões, diretrizes clínicas e relatos de caso. Esses estudos foram publicados em periódicos renomados, com destaque para o JAMA e o BMC Pediatrics.

Quadro 1- Descrição dos artigos de acordo com autor/ano, periódico, tipo de estudo e idioma/país.

Autores/Ano	Periódico	Tipo de Estudo	Idioma/País
Ahlström G, et al. (2020)	BMC Health Services Research	Estudo baseado em registro (quantitativo)	Inglês / Suécia
Axmon A, et al. (2016)	Journal of Intellectual Disability Research	Estudo baseado em registro (quantitativo)	Inglês / Suécia
Berens JC, Peacock C (2015)	Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine	Revisão de prontuários / Estudo de implementação	Inglês / EUA
Cosgrove B, et al. (2023)	Journal of Pediatric Health Care	Estudo de métodos mistos (survey + entrevistas qualitativas)	Inglês / EUA

Golan-Tripto I, et al. (2025)	BMC Pediatrics	Estudo de coorte retrospectivo	Inglês / Israel
Manikam L, et al. (2016)	Pediatric Infectious Disease Journal	Revisão sistemática	Inglês / Reino Unido
Manikam L, et al. (2020)	Infection	Estudo de coorte retrospectivo	Inglês / Reino Unido
Mcdermott S, et al. (2017)	Journal of Intellectual Disability Research	Estudo de coorte retrospectivo (quantitativo)	Inglês / EUA
Mixter S, Stewart RW (2018)	Medical Clinics of North America (Med Clin N Am)	Artigo de revisão narrativa (revisão de literatura)	Inglês / EUA
O'Neill ME, et al. (2018)	American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities	Estudo retrospectivo de revisão de prontuários	Inglês / EUA
Pineda Pérez EJ (2016)	Revista Cubana de Medicina General Integral	Artigo de revisão	Espanhol / Cuba
Santoro SL, et al. (2018)	Pediatrics	Estudo retrospectivo de melhoria da qualidade (revisão de prontuários com integração do EHR)	Inglês / EUA
Toler F (2014)	Journal of the American Association of Nurse Practitioners	Revisão da literatura	Inglês / EUA
Tsou AY, et al. (2020)	JAMA	Diretriz clínica baseada em evidências	Inglês / EUA

Fonte: Queiroga NCFL e Freitas FOR, 2025.

Conforme apresentado no **Quadro 2**, os artigos selecionados foram categorizados em duas grandes áreas analíticas: 'Avanços e Inovações' (42,9%) e 'Desafios e Barreiras' (71,4%). Alguns artigos foram classificados simultaneamente em ambas as categorias, pois, embora apresentassem avanços no manejo da Síndrome de Down na atenção primária à saúde, também reconheciam barreiras e limitações persistentes em sua implementação prática.

Quadro 2 - Categorização dos estudos selecionados na pesquisa.

Categoria	Autores (Ano)	N	%
Avanços e Inovações	Berens JC, Peacock C (2015);	6	42,9 %
	Cosgrove B, et al. (2023);		
	Golan-Tripto I, et al. (2025);		
	Pineda Pérez EJ (2016);		
	Santoro SL, et al. (2018);		
	Tsou AY, et al. (2020)		
Desafios e Barreiras	Ahlström G, et al. (2020);	10	71,4%
	Axmon A, et al. (2016);		
	Berens JC, Peacock C (2015);		
	Manikam L, et al. (2016, 2020);		
	Mcdermott S, et al. (2017);		
	Mixter S, Stewart RW (2018);		
	O'Neill ME, et al. (2018);		
	Santoro SL, et al. (2018);		
	Toler F (2014);		
	Tsou AY, et al. (2020)		

Fonte: Queiroga NCFL e Freitas FOR, 2025.

DISCUSSÃO

Avanços e inovações

Importantes avanços foram observados no manejo clínico da Síndrome de Down na atenção primária à saúde, sobretudo relacionados à implementação de diretrizes clínicas específicas e à adoção de inovações tecnológicas. A publicação das primeiras diretrizes robustas para adultos com Síndrome de Down, conforme

Tsou AY, et al. (2020), trouxe recomendações claras para o rastreamento de condições prevalentes, como apneia do sono, hipotireoidismo e demência precoce, visando melhorar a qualidade de vida e a longevidade dessa população.

Contudo, a adesão a essas diretrizes ainda é um desafio. Um estudo recente de Wood JC, et al. (2024) avaliou 327 adultos com Down e revelou uma adesão média de apenas 67,3% às diretrizes, com índices particularmente baixos em exames audiológicos e de colonoscopia, reforçando a necessidade de mecanismos de suporte clínico que garantam maior cumprimento das recomendações. Nesse contexto, a integração de diretrizes nos prontuários eletrônicos surge como estratégia relevante. Santoro SL, et al. (2018) mostraram que o suporte automatizado aumentou a conformidade clínica em alguns parâmetros.

Resultados similares foram observados por Matrana MR, et al. (2024) em pacientes oncológicos, onde a integração de testes genéticos via EHR resultou em um aumento de 53% nas taxas de realização de exames, demonstrando o impacto positivo da tecnologia na mudança do comportamento clínico. Esses achados sugerem que, para populações com necessidades especiais, como a síndrome de Down, ferramentas eletrônicas não apenas auxiliam no registro, mas efetivamente impulsionam práticas baseadas em evidência. A inovação também se estende à criação de aplicativos móveis (mHealth) para apoio ao cuidado.

Cosgrove B, et al. (2023) destacaram a implementação de um app voltado para coordenação de cuidados de crianças com Down, facilitando o agendamento de consultas, a atualização de planos terapêuticos e a comunicação entre famílias e profissionais. Reforçando essa direção, Skelton BB, et al. (2021) revisaram 38 estudos e identificaram que famílias de crianças com Down demandam aplicativos que integrem prontuário pessoal de saúde, informações atualizadas específicas por faixa etária e funcionalidades de comunicação direta com equipes de saúde, aspectos ainda em expansão no desenvolvimento de novas ferramentas digitais. Além disso, o apoio à transição de adolescentes para a vida adulta no sistema de saúde tem sido fortalecido por programas específicos.

A experiência descrita por Berens JC e Peacock C. (2015) mostrou que a criação de clínicas de transição multidisciplinares resultou em melhorias no seguimento contínuo de jovens adultos com condições crônicas, incluindo a Síndrome de Down. Esses dados são complementados por Mirzaian CB, et al. (2024), que destacaram que a falta de programas formais de transição compromete gravemente a continuidade do cuidado, especialmente para jovens com deficiências e transtornos mentais associados. Já Mcmanus M, et al. (2023) propuseram um modelo de financiamento baseado em valor para suportar essas transições, evidenciando que incentivos financeiros adequados podem aumentar a efetividade e a sustentabilidade dos programas. O impacto das intervenções multidisciplinares sobre os desfechos físicos e psicossociais é amplamente corroborado.

Golan-Tripto I, et al. (2025) demonstraram que a introdução de protocolos de azitromicina crônica em crianças com Down reduziu significativamente os dias de hospitalização por infecções respiratórias, resultado obtido por meio de um cuidado articulado entre pneumologistas, otorrinolaringologistas e infectologistas. A perspectiva ética e humanizada de cuidado foi defendida por Pineda Pérez EJ. (2016), que reforçou a importância de incorporar dimensões sociais e emocionais nos planos terapêuticos. Assim, a combinação entre protocolos baseados em evidências, inovação tecnológica e cuidado multidisciplinar estruturado representa um caminho promissor para qualificar o manejo clínico da Síndrome de Down na atenção primária. No entanto, os avanços, embora sólidos, ainda dependem de uma adoção ampla e de uma integração sistêmica que garanta sua eficácia na prática cotidiana.

Desafios e barreiras

A análise dos artigos da amostra revela que, embora existam avanços na organização da atenção primária para pessoas com Síndrome de Down, persistem desafios importantes que comprometem a efetividade dos cuidados prestados. Manikam L, et al. (2020) e Mcdermott S, et al. (2017) evidenciam que a alta utilização de serviços emergenciais por essa população decorre de falhas na coordenação do cuidado e da incapacidade dos serviços de atenção primária em atender às suas necessidades complexas. Esses achados convergem para a percepção de que a fragmentação assistencial é um obstáculo ainda não superado.

No mesmo sentido, Manikam L, et al. (2016) apontam a escassez de evidências robustas que sustentem práticas clínicas específicas para a Síndrome de Down, o que acaba reforçando a inconsistência na atenção prestada. Essa falta de diretrizes aplicáveis na prática diária também foi observada por O'Neill ME, et al. (2018), que identificaram taxas reduzidas de adesão dos pediatras às recomendações clínicas existentes, mesmo nos contextos em que protocolos estavam disponíveis. De forma complementar, Axmon A, et al. (2016) e Ahlström G, et al. (2020) indicam que, mesmo em sistemas de saúde organizados, há baixa adesão às diretrizes, resultando em elevados índices de hospitalizações não planejadas.

As dificuldades de acesso e coordenação se associam à falta de capacitação específica dos profissionais de saúde, como ressaltado por Mixter S e Stewart RW. (2018), Toler F. (2014) e novamente por O'Neill ME, et al. (2018). Esses estudos reforçam que a ausência de preparo adequado contribui para atrasos na detecção precoce de condições associadas, como problemas cardiovasculares e audiológicos, além de agravar as barreiras de comunicação entre equipe de saúde e pacientes. Outro ponto crítico, abordado por Mixter S e Stewart RW. (2018) e Berens JC e Peacock C. (2015), refere-se à transição de adolescentes para os serviços de saúde adulto.

Ainda que existam iniciativas pontuais de clínicas especializadas, a falta de integração entre os níveis de atenção e a ausência de programas estruturados de transição resultam em perda de seguimento e aumento da vulnerabilidade clínica dos jovens adultos com Down. Esses achados da amostra se reforçam quando comparados à literatura externa recente. Burke EA, et al. (2024) identificaram que o rastreamento de condições como osteoporose em pessoas com deficiência intelectual é frequentemente negligenciado, mesmo em contextos com disponibilidade de exames preventivos, refletindo uma lacuna sistêmica semelhante à relatada por Manikam L, et al. (2020).

Abere S, et al. (2024) observaram que, embora a telemedicina tenha potencial para ampliar o acesso, barreiras como baixa alfabetização digital e limitações tecnológicas comprometem sua efetividade para populações com deficiência, corroborando as limitações apontadas por McDermott S, et al. (2017) quanto à utilização ineficaz de recursos tecnológicos. A questão da formação inadequada dos profissionais de saúde, já destacada por Mixter S, Stewart RW (2018) e Toler F (2014), é atualizada por Ojha V, et al. (2024), que demonstraram a persistência de lacunas no conhecimento e nas atitudes de médicos e enfermeiros frente ao atendimento de pessoas com deficiência intelectual, o que compromete o acolhimento e a resolutividade da atenção primária.

Além disso, Delany C, et al. (2023) enfatizam a necessidade de adaptações éticas nos protocolos de cuidado, indicando que a ausência de estratégias personalizadas agrava as inequidades já existentes — um ponto crítico também evidenciado nos estudos de Ahlström G, et al. (2020) sobre hospitalizações evitáveis. A fragilidade na transição para o cuidado adulto é reforçada pelas evidências de Mirzaian CB, et al. (2024), que mostraram que a falta de articulação entre o sistema pediátrico e o adulto resulta em descontinuidade assistencial e aumento dos riscos clínicos para jovens com deficiência intelectual, em linha com o que Berens JC e Peacock C. (2015) haviam observado em sua análise da implantação de clínicas de transição.

Em síntese, a análise dos artigos da amostra, corroborada pela literatura externa recente, revela que os desafios e barreiras enfrentados no manejo clínico da Síndrome de Down na atenção primária à saúde são múltiplos e inter-relacionados, envolvendo falhas de coordenação do cuidado, insuficiência na adesão a diretrizes clínicas, deficiências na formação profissional, limitações tecnológicas e ausência de programas estruturados de transição. Tais fatores não apenas comprometem a qualidade do cuidado, mas também perpetuam a vulnerabilidade clínica e social dessa população, exigindo ações sistêmicas e integradas para sua superação.

Limitações do estudo e novas pesquisas

A principal limitação desta revisão integrativa foi a heterogeneidade metodológica dos estudos incluídos, dificultando comparações diretas e conclusões mais precisas. Muitos estudos apresentaram diferentes níveis de rigor e ausência de dados quantitativos robustos. Também foi observada escassez de estudos focados em intervenções na APS voltadas à SD, sobretudo em sistemas públicos.

A maioria dos dados analisados é oriunda de países de alta renda, o que limita a aplicação à realidade brasileira, marcada por disparidades regionais e restrições estruturais. Futuras pesquisas devem priorizar desenhos intervencionistas, avaliação de programas de longo prazo e adaptação de tecnologias para contextos de baixa e média renda, bem como o desenvolvimento de modelos de formação profissional continuada e de transição para a vida adulta na APS.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Esta revisão integrativa evidenciou que, embora avanços como diretrizes clínicas e uso de tecnologias tenham fortalecido o cuidado à pessoa com Síndrome de Down na atenção primária, ainda persistem barreiras que comprometem a qualidade do atendimento. As principais dificuldades estão ligadas à baixa adesão a protocolos, falhas na coordenação dos serviços, formação profissional insuficiente e falta de estratégias de transição assistencial. Portanto, fortalecer esse cuidado requer a adoção sistemática de diretrizes, formação continuada das equipes, tecnologias acessíveis e fluxos que garantam acompanhamento integral ao longo da vida.

REFERÊNCIAS

1. ABERE S, et al. The use of telehealth technology in the medical management of adults with intellectual disability: A scoping review. *Telehealth and Medicine Today*, 2024.
2. AHLSTRÖM G, et al. Health care utilisation among older people with Down syndrome compared to specific medical guidelines for health surveillance: a Swedish national register study. *BMC Health Services Research*, 2020; 20: 949.
3. AXMON A, et al. Health care utilisation among older persons with intellectual disability and dementia: a registry study. *Journal of Intellectual Disability Research*, 2016.
4. BERENS JC e PEACOCK C. Implementation of an academic adult primary care clinic for adolescents and young adults with complex, chronic childhood conditions. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*, 2015; 8: 3–12.
5. BURKE EA, et al. Ageing, osteoporosis and intellectual disability; risks differ, and diagnosis can be missed. *British Journal of Learning Disabilities*, 2024.
6. COSGROVE B, et al. A mixed methods analysis of care coordination needs and desirable features of an m-health application to support caregivers of children with Down syndrome. *Journal of Pediatric Health Care*, 2023; 37(1): 30–39.
7. DE GRAAF G, et al. Estimation of live birth and population prevalence of Down syndrome in nine US states. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 2017; 173(10): 2710–2719.
8. DELANY C, et al. What is ethically required to adapt to intellectual disability in cancer care? A case study of testicular cancer management. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 2023; 48: 456–460.
9. GOLAN-TRIPTO I, et al. The effect of azithromycin treatment on respiratory morbidity in children with Down syndrome. *BMC Pediatrics*, 2025; 25: 53.
10. MANIKAM L, et al. Limited evidence on the management of respiratory tract infections in Down's syndrome: A systematic review. *The Pediatric Infectious Disease Journal*, 2016; 35(10): 1075–1079.
11. MANIKAM L, et al. Respiratory tract infection-related healthcare utilisation in children with Down's syndrome. *Infection*, 2020; 48: 403–410.
12. MATRANA MR, et al. Changes in non-small cell lung cancer (NSCLC) next-generation sequencing (NGS) rates after electronic health record (EHR) integration using large-scale, multi-institutional, real-world data. *Journal of Clinical Oncology*, 2024.
13. MCDERMOTT S, et al. Factors associated with ambulatory care sensitive emergency department visits for South Carolina Medicaid members with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 2017.
14. MCMANUS M, et al. Value-based payment to support health care transition for young adults with intellectual and developmental disabilities: A feasibility study. *Maternal and Child Health Journal*, 2023; 1–9.

15. MIRZAIAN CB, et al. Barriers to mental health care transition for youth and young adults with intellectual and developmental disabilities and co-occurring mental health conditions: Stakeholders' perspectives. *Community Mental Health Journal*, 2024; 60: 1104–1116.
16. MIXTER S e STEWART RW. Adult head and neck health care needs for individuals with complex chronic conditions of childhood. *Medical Clinics of North America*, 2018; 102: 1055–1061.
17. O'NEILL ME, et al. Evaluation of pediatrician adherence to the American Academy of Pediatrics health supervision guidelines for Down syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities**, 2018; 123(5): 387–398.
18. OJHA V, et al. Exploring dual diagnosis: Examining professional's knowledge, attitudes, and training on intellectual disability and psychiatric disorder. *Multidisciplinary Reviews*, 2024.
19. PAGE MJ, et al. A declaração PRISMA 2020: diretriz atualizada para relatar revisões sistemáticas. *Revista Panamericana de Salud Pública*, 2023; 46: 112-120.
20. PINEDA PÉREZ EJ. Bioética: necessidade de sua aplicação na atenção a crianças com Síndrome de Down. *Revista Cubana de Medicina General Integral*, 2016; 32(3).
21. SANTORO SL, et al. Specialty clinics for adults with Down syndrome: A clinic survey. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 2021; 185(6): 1767-1775.
22. SANTORO SL, et al. Use of electronic health record integration for Down syndrome guidelines. *Pediatrics*, 2018; 142(3): 20174119.
23. SKELTON BB, et al. Care coordination needs of families of children with Down syndrome: A scoping review to inform development of mHealth applications for families. *Children*, 2021; 8.
24. SOUSA MNA, et al. Trilhando o caminho do conhecimento: o método de revisão integrativa para análise e síntese da literatura científica. *Observatorio de la Economía Latinoamericana*, 2023; 21(10): 18448-18483.
25. TOLER F. Females with Down syndrome: lost opportunities in primary care. *Journal of the American Association of Nurse Practitioners*, 2014.
26. TSOU AY, et al. Medical care of adults with Down syndrome: a clinical guideline. *Jama*, 2020; 324(15): 1543-1556.
27. WILLIAMS K, et al. Disparities in health supervision for children with Down syndrome. *Clinical Pediatrics*, 2017; 56(14): 1319-1327.
28. WOOD JC, et al. Adherence to adult clinical practice guidelines for Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 2024; 63850.
29. ZORZI VN, et al. Promoção de saúde mental na atenção primária: o papel dos grupos de saúde na perspectiva de usuários e profissionais. *Interface (Botucatu)*, 2024; 28: 230447.