

Pontifícia Universidade Católica de Goiás
Escola de Ciências Sociais e da Saúde
Curso de Fonoaudiologia

Myllena Caixeta Silva

**Rastreio da Demência de Alzheimer em pessoas com Síndrome de Down: um
estudo na Associação Down de Goiás**

Goiânia
2024

Myllena Caixeta Silva

Rastreio da Demência de Alzheimer em pessoas com Síndrome de Down: um estudo na Associação Down de Goiás

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado na Escola de Ciências Sociais da Saúde da PUC Goiás como requisito básico para a conclusão do curso de Fonoaudiologia.

Orientadora: Prof^a. Me. Larissa Seabra Toschi

Goiânia

2024

Agradecimentos

Agradeço primeiramente a Deus pelo dom da vida, por sua infinita bondade e por sempre me conceder força e coragem em todos os momentos da minha existência.

Aos meus pais Wilson e Geovânia, por nunca medirem esforços para que eu tivesse todas as oportunidades que eles nunca tiveram. Quero, por toda a minha vida, dar orgulho a vocês. Obrigada por lutarem por mim e nunca terem desistido. Obrigada por tanto amor, carinho e cuidado. Se cheguei até aqui, foi por vocês.

À minha esposa, Amanda, por ser minha luz em todos os momentos de escuridão e nunca me deixar esmorecer. Obrigada pelo apoio incondicional, suporte emocional e amor que serão retribuídos ao longo dessa vida linda que estamos construindo juntas.

À minha família, em especial minhas avós Abadia e Terezinha, meus tios Sonilda, Adriana, Marcelo e meu padrasto Alexandre. Agradeço o apoio e por entender meus momentos de ausência durante essa jornada. Vocês sempre foram minha base. Não existem palavras para descrever o quanto amo vocês e sou grata por tudo.

Expresso minha profunda gratidão às minhas professoras, que com toda a paixão pela profissão foram fundamentais na minha jornada acadêmica, em especial à Prof^a Christiane Tanigute, por tantas oportunidades.

Agradeço à minha orientadora Prof^a. Larissa Toschi, que se tornou minha inspiração. Obrigada pela dedicação, paciência, incentivo e confiança durante a realização deste trabalho.

Agradeço também à banca examinadora Lisa Valéria e Juliana Cananéia, por ter dedicado tempo e por contribuir com este trabalho, em especial à Dra. Maria das Graças, por ter aceitado participar da pesquisa como coorientadora, agregando muito com seu imenso conhecimento.

Resumo

A síndrome de Down (SD) é uma condição genética causada por uma terceira cópia do cromossomo 21. Com o aumento da expectativa de vida destes indivíduos, podem surgir outras comorbidades e a Doença de Alzheimer (DA) é a principal delas. A DA é uma doença neurodegenerativa, progressiva, que causa danos irreversíveis e a probabilidade de adultos com SD desenvolverem demência pode chegar a 95%. A identificação precoce da DA em pessoas com SD ainda é um desafio, pois os sintomas iniciais se parecem com os causados pela deficiência intelectual e podem passar despercebidos pela família e ter um diagnóstico falho ou tardio. Estudos indicam uma complexidade quanto ao diagnóstico, em virtude de poucos instrumentos desenvolvidos para a identificação da demência em pessoas com deficiência intelectual. É de suma importância identificar e acompanhar o declínio e os sintomas iniciais. Reconhecer uma demência de forma precoce permite que pessoas com Síndrome de Down recebam cuidados específicos e melhorem a qualidade de vida tanto para eles quanto para suas famílias. **Objetivo:** Realizar a identificação precoce de demência ou de sinais de alerta de Demência de Alzheimer em pessoas com Síndrome de Down da Associação Down de Goiás, com a aplicação do instrumento CAMDEX-DS - The Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome and Others with Intellectual Disabilities (que consiste em uma entrevista e uma Avaliação Cognitiva com o CAMCOG-DS - The Cambridge Cognitive Test for Mental Disorders of the Elderly). **Método:** Trata-se de uma pesquisa qualitativa, quantitativa e transversal. Participaram do estudo 10 adultos com idade a partir de 30 anos, que fazem parte do Laboratório de linguagem da Associação Down de Goiás, em Goiânia-GO. **Conclusão:** Foi possível identificar risco para demência em um dos participantes do grupo avaliado e a partir dos dados levantados, será possível realizar um banco de dados para acompanhamento longitudinal nos níveis funcional e cognitivo dos participantes. A partir dos resultados obtidos, foram direcionados estímulos para as dificuldades de cada participante, realizada orientação familiar e encaminhamento médico especializado para o caso que apresentou sinais de alerta.

Palavras-chave: Doença de Alzheimer, Síndrome de Down, Deficiência intelectual, Demência.

Abstract:

Down Syndrome (DS) is a genetic condition caused by a third copy of chromosome 21. With the increased life expectancy of these individuals, other comorbidities can arise, and Alzheimer's Disease (AD) is the primary one. AD is a progressive neurodegenerative disease that causes irreversible damage, and the likelihood of adults with DS developing dementia can reach up to 95%. Early identification of AD in people with DS remains a challenge because the initial symptoms resemble those

caused by intellectual disability and can go unnoticed by families, leading to misdiagnosis or late diagnosis. Studies indicate complexity in diagnosis due to the limited number of tools developed for identifying dementia in people with intellectual disabilities. It is crucial to identify and monitor the decline and initial symptoms. Recognizing dementia early allows individuals with Down Syndrome to receive specific care and improve the quality of life for both them and their families. **Objective:** To apply the Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome and Others with Intellectual Disabilities (CAMDEX-DS) and the Cambridge Cognitive Test for Mental Disorders of the Elderly (CAMCOG-DS) for the early identification of dementia or warning signs of Alzheimer's in individuals with Down Syndrome from the Associação Down de Goiás. **Method:** This is a qualitative, quantitative, and cross-sectional study. Ten adults aged 30 and older, who are part of the Language Laboratory of the Associação Down de Goiás in Goiânia-GO, participated in the study. The CAMDEX-DS and CAMCOG-DS assessment tools were applied. **Conclusion:** It was possible to identify a risk of dementia in one of the participants in the evaluated group. Based on the data collected, it will be possible to conduct a longitudinal follow-up on the functional and cognitive levels of the participants. Based on the results obtained, stimuli were directed to address each participant's difficulties, family guidance was provided, and specialized medical referrals were made for the case that presented warning signs.

Keywords: Alzheimer's Disease, Down Syndrome, Intellectual Disability, Dementia.

1. Introdução

A síndrome de Down (SD) é uma condição genética causada por uma terceira cópia do cromossomo 21. Com o avanço da medicina, assim como a população geral, pessoas com SD vivem mais. No ano de 1983 a expectativa de vida deste público era de 25 anos, e atualmente pode chegar aos 60 anos ou mais (Mattar *et al.*, 2022). Porém, com o aumento da expectativa de vida destes indivíduos, podem surgir outras comorbidades e a Doença de Alzheimer (DA) é a principal delas. Isso se deve à uma relação genética entre SD e DA, que ainda é pouco estudada.

A SD está associada ao desenvolvimento prematuro das características neuropatológicas da DA, incluindo deposição de beta-amiloide (placas senis) e a presença de emaranhados neurofibrilares formados por filamentos torcidos da proteína Tau. Essa associação em parte é explicada pela triplicação do cromossomo 21 que aumenta em 50% a expressão cumulativa de proteínas envolvidas a esta codificação genética se comparado com a população sem SD (Fonseca, 2018, p. 15).

De acordo com Fonseca (2018) a demência de Alzheimer (DA) é uma doença neurodegenerativa, progressiva, que causa danos irreversíveis. Dentre eles, se destacam o comprometimento da funcionalidade e cognição da pessoa afetada. Bustamante *et al.* (2019) acrescentam que pessoas com DA enfrentarão dificuldades nas atividades de vida diária e de comportamento.

Dentre as demências existentes, a demência de Alzheimer é a mais comum, atingindo 60-70% dos casos na população em geral. (Fonseca, 2018). A probabilidade de adultos com SD desenvolverem DA, segundo Startin *et al.* (2019) pode chegar a 95%, podendo variar de acordo com o grau de deficiência intelectual, e pode ter início a partir dos 30 aos 60 anos. Benejam *et al.* (2020) informam que até os 40 anos de idade, todos os indivíduos com SD possuem risco de desenvolver DA, e aos 65 anos de idade a chance é de 90%.

Em pessoas sem SD os sintomas iniciais da DA são mais visíveis. Rösner *et al.* (2021) citam que ocorrem prejuízos nos aspectos cognitivos como: memória de curto prazo, atenção e funções executivas. Porém, em pessoas com SD, os autores verificaram que houve alterações na personalidade e no comportamento associadas à disfunção executiva, que ocorreram antes do desenvolvimento da doença de Alzheimer. Dentre os problemas relacionados ao comportamento, destacam a irritabilidade, agressividade, lentidão, apatia e perda de interesse.

Além disso, a memória e a orientação parecem ser afetadas precocemente, com a práxis, a linguagem e as habilidades visuoespaciais ficando prejudicadas mais tarde na progressão do transtorno. (...) declínio na memória visuoespacial pareada, coordenação olho-mão e fluência verbal semântica como eventos iniciais associados ao provável desenvolvimento da doença de Alzheimer. (Rösner *et al.*, 2021, pag. 1619).

Em pessoas sem deficiência intelectual, os primeiros sintomas da DA são percebidos pelo próprio indivíduo ou um cuidador, segundo Benejam *et al.* (2020). O primeiro diagnóstico de comprometimento cognitivo leve é associado a sintomas relacionados à cognição, principalmente às atividades de vida diária. Porém o diagnóstico em pessoas com SD se torna um desafio, pois os sinais são parecidos com sintomas causados pela deficiência intelectual, e podem passar despercebidos pela família e ter um diagnóstico falho ou tardio.

Dekker *et al.* (2021) também relatam sobre a dificuldade de identificar os sintomas clínicos da DA em pessoas com SD, pois estes podem variar de acordo com o tempo. Sendo assim, identificar e acompanhar o declínio e os sintomas iniciais é de suma importância para as pessoas com SD. “Esses chamados sintomas comportamentais e psicológicos da demência (SPCD), ou sintomas neuropsiquiátricos, são definidos como uma gama heterogênea de reações psicológicas, sintomas psiquiátricos e comportamentos resultantes da presença de demência” (Dekker *et al.* 2021, p. 1506).

Tais sintomas são percebidos quase sempre em algum momento da DA. Há outro desafio, por parte dos cuidadores, em identificar a mudança de comportamento dessas pessoas, pois elas podem ser confundidas com a incapacidade e não como sinais de demência. Sendo assim, torna-se essencial a conscientização e compreensão do quadro clínico pela família junto à equipe de profissionais.

Para estabelecer um diagnóstico de demência na população com SD é necessário, segundo Fonseca (2018), investigar a história clínica do paciente, realizar avaliação neuropsicológica, exames laboratoriais e clínicos. Outro ponto importante seria comparar o indivíduo com ele mesmo e os avanços que teve ao longo da vida. Alguns déficits cognitivos podem estar relacionados à deficiência intelectual e talvez não sendo causados por alguma patologia. Por isso, é importante o relato de um familiar próximo para um diagnóstico preciso. Deb *et al.* (2007) em sua pesquisa, também se depararam com essa complexidade quando se trata do diagnóstico, principalmente quando aparecem os primeiros sintomas. Tal complexidade se deve

aos poucos instrumentos desenvolvidos para a identificação da demência em pessoas com deficiência intelectual. Sendo assim, utilizar de instrumentos respondidos por informantes se torna imprescindível para auxiliar nesse processo.

É importante que pessoas que possuam risco de desenvolver DA recebam um acompanhamento mais cuidadoso, realizem triagens e avaliações apropriadas. Estes instrumentos de rastreio, quando bem utilizados, auxiliam bastante na identificação de DA nessa população.

Zeilinger *et al.* (2022) realizaram uma revisão sistemática em que identificaram, avaliaram e recomendaram instrumentos que estão sendo utilizados para rastreio de demência na SD. Foram encontrados 42 estudos e 18 instrumentos. Dentre os instrumentos avaliados, encontra-se o The Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome and Others with Intellectual Disabilities (CAMDEX-DS) o único deles validado no Brasil.

O instrumento CAMDEX foi originalmente criado por pesquisadores na Universidade de Cambridge no ano 1986 como instrumento para diagnóstico de transtornos mentais na população idosa em geral, com intuito de identificar demências precoces. No ano de 1999 foi traduzido para o português, adaptado e validado no Brasil por Bottino, e obteve boa aplicabilidade e bons resultados. O CAMDEX-DS foi então adaptado para pessoas com SD no Reino Unido contando com 74 pessoas acima de 30 anos. Como resultado obteve uma boa especificidade de 0.94 e sensibilidade de 0.88. Foi considerado confiável e consistente para a identificação de DA em pessoas com deficiência intelectual e SD.

Este instrumento é composto por um questionário e uma avaliação cognitiva The Cambridge Cognitive Test for Mental Disorders of the Elderly (CAMCOG-DS), tem como objetivo a avaliação de pessoas idosas com SD a fim de identificar sinais de DA. Foi traduzido para o português e adaptado por Fonseca em 2016, após verificar que ainda não havia nenhum instrumento apropriado para pessoas com SD, e então foi validado no Brasil.

Para a validação no Brasil, o questionário foi traduzido e adaptado por Fonseca *et al.* (2016). Foi aplicado em 92 indivíduos com síndrome de Down com idade acima de 30 anos. Como resultado, o CAMDEX-DS demonstrou ter uma alta precisão na identificação de casos de demência, com 98,4% de especificidade (indicando a capacidade de identificar com precisão os indivíduos que não têm demência) e uma

sensibilidade de 100% para o diagnóstico da DA (indicando a capacidade de identificar com precisão os indivíduos que têm DA).

O CAMDEX-DS se difere de outros instrumentos, pois, realiza uma avaliação abrangente de possíveis demências, com o objetivo principal de estabelecer um diagnóstico. Este instrumento é altamente conceituado e possui diversas avaliações positivas, inclusive validações de critério respaldadas por evidências robustas. Sendo assim, este instrumento foi escolhido como padrão ouro pela pesquisadora, e também para este estudo. A edição brasileira do teste foi publicada pelo Programa Terceira Idade (PROTER) do Instituto e Departamento de Psiquiatria do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, com autorização dos autores da edição original.

O diagnóstico da demência de Alzheimer na Síndrome de Down ainda é um desafio. Isso se dá pela dificuldade em reconhecer os sinais e sintomas nessa população. Fortea *et al.* (2022) relatam que há um déficit nos estudos relacionados a este assunto e que é preciso intervir para a prevenção e retardo da demência. O autor menciona que há estudos em andamento para que haja uma identificação mais precisa sobre as fases da doença.

Zeilinger *et al.* (2022) informam que reconhecer uma demência no início é muito importante para que pessoas com Síndrome de Down possam receber cuidados específicos e melhorar sua qualidade de vida, tanto para eles quanto para a família. Possibilita também a intervenção precoce e proporciona a esses indivíduos um futuro em que terão suporte para enfrentar as dificuldades que poderão surgir. A falta de um reconhecimento precoce pode gerar desvantagem e impedir que tenham um envelhecimento digno.

Desta maneira, este estudo objetivou realizar a identificação precoce de demência ou de sinais de alerta de Demência de Alzheimer em pessoas com Síndrome de Down da Associação Down de Goiás. Além disso, obter um registro que possibilitasse a criação de um banco de dados para realizar o acompanhamento longitudinal deste grupo e orientar de forma adequada as famílias, bem como realizar encaminhamento (para profissionais especializados) dos casos em que fossem identificados sinais importantes. Este estudo abordou um tema urgente, visto que além de haver um significativo aumento da expectativa de vida desta população, na nossa região ainda não havia um estudo que investigasse tal assunto.

2. Método

Esta pesquisa foi submetida e aprovada pela Comissão de Ética e Pesquisa da PUC Goiás, sob o número 77742723.0.0000.0037. O presente estudo consistiu em uma pesquisa de campo, qualitativa, quantitativa, transversal, com a participação de 10 adultos com Síndrome de Down, 4 do sexo masculino e 6 do sexo feminino, que preencheram o requisito de possuir idade acima de 30 anos e estarem vinculados ao Laboratório de Linguagem da Associação Down de Goiás (ASDOWN-GOIÁS).

Esta investigação englobou a aplicação do instrumento CAMDEX-DS (que consiste em uma entrevista e uma avaliação cognitiva - CAMCOG-DS). O questionário foi respondido por um informante, que poderia ser um familiar mais próximo ou um cuidador que conhecesse o indivíduo com SD há pelo menos 6 meses, que fosse capaz de fornecer informações sobre as mudanças nas habilidades funcionais ou no comportamento do indivíduo.

A aplicação do instrumento CAMDEX-DS (entrevista e CAMCOG-DS) foi realizada na sede da ASDOWN pelas pesquisadoras, mediante agendamento prévio e após a assinatura do TCLE e TALE, respectivamente. Todas as informantes dos questionários aplicados eram mães, que receberam explicações sobre o objetivo da pesquisa e tiveram a oportunidade de esclarecer todas as dúvidas durante a aplicação do CAMDEX-DS, que durou em média 50 minutos, enquanto a do CAMCOG-DS, aproximadamente 30 minutos.

Os dados coletados foram digitalizados e posteriormente avaliados individualmente. Participaram da análise as pesquisadoras e a médica neuropsiquiatra Dra. Maria das Graças Nunes Brasil (CRM-GO 1387).

Com a finalidade de manter a identidade dos participantes preservada, a eles foram atribuídos codinomes numerados de S1 a S10 (Sujeito 1 a Sujeito 10), organizados de acordo com sua idade cronológica, de 31 a 55 anos de idade.

3. Resultados

O questionário CAMDEX-DS está organizada em quatro partes, que englobam os temas: *Melhor nível de funcionamento prévio do paciente* (educação e emprego, habilidades básicas e vida independente), *Declínio cognitivo e funcional* (habilidades

de vida diária, memória e orientação, outras habilidades cognitivas, personalidade, comportamento e auto-cuidado), *Saúde mental atual* (depressão, ansiedade, sintomas paranóides, obnubilação de consciência e abuso de substância) e *Saúde física atual* (deficiência física, hipotireoidismo, problemas cerebrovasculares, medicações). As questões são respondidas com “sim”, quando o participante apresenta o que foi descrito e “não”, quando o participante não apresenta. Caso a resposta seja “sim”, a informante deve marcar se a alteração observada consiste em uma mudança ou se a pessoa investigada sempre apresentou tal comportamento.

A Avaliação Cognitiva (CAMCOG) apresenta subescalas para investigar *Orientação*, *Linguagem* (expressão e compreensão), *Memória* (remota, recente e novas aprendizagens), *Atenção*, *Praxia* (cópia e ação motora), *Pensamento abstrato* e *Percepção*. Durante a aplicação, a pesquisadora sentou-se de frente ao indivíduo e aplicou o teste exatamente conforme as instruções do mesmo. Em casos de necessidade de intervenção, foram utilizados apenas os estímulos e pistas descritos e permitidos pelo teste.

O instrumento CAMDEX-DS é organizado de maneira que as questões englobem os critérios para o diagnóstico de demência compatíveis com o CID 10 e o DSM IV. Sendo assim, as próximas tabelas estão organizadas da seguinte maneira: a Tabela 1 diz respeito aos critérios levantados para o diagnóstico do próprio CAMDEX. Posteriormente, os levantamentos correlacionados, que abordam questões integrantes dos critérios diagnósticos do CID 10 (Tabela 2) e DSM IV (Tabela 3).

Cada conjunto de critérios adota a forma de uma lista sistemática e as questões do CAMDEX-DS se relacionam diretamente com cada critério diagnóstico. Deste modo, é possível avaliar se cada critério se cumpre ou não. O diagnóstico pode ser realizado a partir desta informação, juntamente com avaliação cognitiva (CAMCOG-DS), exames físicos e mental. A seguir, se apresentam os resultados encontrados.

Para o diagnóstico de demência pelo CAMDEX (Tabela 1), são considerados os seguintes aspectos: A. Habilidades de vida diária, B. Memória, C1. Habilidades cognitivas, C2. Personalidade e comportamento global e D. Obnubilação de consciência. Tais critérios devem ser cumpridos para estabelecer o diagnóstico/risco de demência. Caso cumpra os critérios A, B, C1 e C2, deve-se considerar as questões para diagnóstico de demência do tipo Alzheimer: I. Início lento e gradual, com

progressão irreversível, II. Demência não associada, III. Demência não atribuída a doenças sistêmicas ou metabólicas.

Tabela 1 - Critérios Diagnósticos Operacionais para o Diagnóstico de Demência e Demência do tipo Alzheimer (CAMDEX - R)

	A. Habilidades de vida diária	B. Memória	C1. Habilidades Cognitivas	C2. Personalidade e comportamento	Cumpre A, B e C para demência	D. Obnubilação de consciência Delirium	Cumpre o critério de exclusão para demência	I. Início lento e gradual com progressão irreversível	II. Demência não associada	III. Demência não atribuída a doenças sistêmicas ou metabólicas	Cumpre I, II e III para DA (Sim / Não)
S1 31 anos	N	N	N	N	N	N	S	N	N	N	N
S2 32 anos	N	N	N	N	N	N	S	N	N	N	N
S3 33 anos	N	N	N	N	N	N	S	N	N	N	N
S4 34 anos	N	N	N	N	N	N	S	N	N	N	N
S5 39 anos	N	N	N	N	N	N	S	N	N	N	N
S6 40 anos	N	S	S	S	N	N	S	S	N	N	N
S7 40 anos	N	N	N	N	N	N	S	N	N	N	N
S8 46 anos	N	N	N	N	N	N	S	N	N	N	N
S9 49 anos	N	N	N	N	N	N	S	N	N	N	N
S10 55 anos	N	N	N	N	N	N	S	N	N	N	N

Fonte: Dados da pesquisa

“S” – Sim/Cumpe critérios para o diagnóstico

“N” – Não/Não cumpre critérios para o diagnóstico

Conforme observado na Tabela 1, todos cumprem o critério de exclusão para demência, entretanto o participante S6 cumpre alguns dos critérios de demência: critérios B, C1, C2 e o item I dos critérios de demência do tipo Alzheimer. Vale ressaltar que para estabelecer o diagnóstico, deve-se cumprir todos os critérios: A, B, C1 e C2.

Na Tabela 2, pode-se observar os critérios diagnósticos da demência do tipo Alzheimer de acordo com DSM-IV, que se dividem em: A1. Deterioração da memória, A2. Outros distúrbios cognitivos (Afasia, apraxia, agnosia e distúrbios nas funções executivas), B. Deterioração no funcionamento social/ ocupacional, C. Início progressivo, D. Déficit cognitivo não devido a outras causas (Doenças do sistema nervoso central, doenças sistêmicas e condições induzidas por substâncias), E. Obnubilação de consciência e F. Outros transtornos do eixo I (transtorno depressivo maior e esquizofrenia). Para o diagnóstico, devem ser cumpridos os critérios de A à F.

Tabela 2 - DSM IV Critérios diagnósticos da demência tipo Alzheimer

	A1. Deterioração da memória	A2. Outros distúrbios cognitivos	B. Deterioração no funcionamento social/ ocupacional	C. Início progressivo	D. Déficit cognitivo não devido a outras causas	E. Obnubilação de consciência / Delirium	F. Outros transtornos do eixo I	Cumpe o critério de A a F para DA (Sim / Não)
S1 31 anos	N	N	N	N	N	N	N	N
S2 32 anos	N	N	N	N	N	N	N	N
S3 33 anos	N	N	N	N	N	N	N	N
S4 34 anos	N	N	N	N	N	N	N	N
S5 39 anos	N	N	N	N	N	N	N	N
S6 40 anos	S	N	N	S	N	N	S	N
S7 40 anos	N	N	N	N	N	N	N	N
S8 46 anos	N	N	N	N	N	N	N	N
S9 49 anos	N	N	N	N	N	N	N	N
S10 55 anos	N	N	N	N	N	N	N	N

Fonte: Dados da pesquisa

“S” – Sim/Cumpe critérios para o diagnóstico

“N” – Não/Não cumpre critérios para o diagnóstico

Quanto aos critérios de acordo com o DSM IV (Tabela 2), nenhum participante cumpre os critérios de A à F para demência do tipo Alzheimer. Porém, o sujeito S6 cumpre os critérios A1, C e F.

Para o CID 10 (Tabela 3), os critérios diagnósticos se dividem em grupos: G1.1. Deterioração da memória; G1.2 Declínio em outras habilidades cognitivas e habilidades de vida diária; G2. Obnubilação de consciência / Delirium; G3. Declínio no controle emocional, motivação ou comportamento social; G4. Duração das mudanças. Para o diagnóstico de demência, tais critérios devem ser cumpridos. Os itens A (cumprir os critérios G1 a G4) e B. Déficit cognitivo não devido a outras causas (Doenças do sistema nervoso central que causam déficits progressivos, doenças sistêmicas, condições induzidas por substâncias) devem ser cumpridos para um diagnóstico do tipo Alzheimer.

Tabela 3 – CID-10 – Critérios diagnósticos da demência

	G1.1. Deterioração da memória	G1.2. Declínio em outras habilidades cognitivas e habilidades de vida diária	G2. Obnubilação de consciência / Delirium	G3. Declínio no controle emocional, motivação ou comportamento social	G4. Duração das mudanças	Cumprimento do critério de G1 a G4 para o diagnóstico (Sim / Não)	A. Os critérios G1 a G4 devem ser preenchidos	B. Déficit cognitivo não devido a outras causas	Cumprimento dos critérios de A e B para o diagnóstico de Demência do tipo Alzheimer (Sim / Não)
S1 31 anos	N	N	N	N	N	N	N	N	N
S2 32 anos	N	N	N	N	N	N	N	N	N
S3 33 anos	N	N	N	N	N	N	N	N	N
S4 34 anos	N	N	N	N	N	N	N	N	N
S5 39 anos	N	N	N	N	N	N	N	N	N
S6 40 anos	S	N	N	S	S	N	N	N	N
S7 40 anos	N	N	N	N	N	N	N	N	N
S8 46 anos	N	N	N	N	N	N	N	N	N
S9 49 anos	N	N	N	N	N	N	N	N	N
S10 55 anos	N	N	N	N	N	N	N	N	N

Fonte: Dados da pesquisa

“S” – Sim/Cumprimento critérios para o diagnóstico

“N” – Não/Não cumprimento critérios para o diagnóstico

Conforme a Tabela 3, com critérios do CID-10, nenhum participante cumpre os critérios de demência do tipo Alzheimer. Apenas o participante S6 demonstra riscos ao cumprir os critérios G1.1, G3 e G4.

Após a aplicação da entrevista do CAMDEX-DS, foi realizada a Avaliação Cognitiva dos participantes. A Avaliação Cognitiva (CAMCOG-DS) se inicia com a entrevista clínica incluindo questionamentos sobre depressão, função cerebrovascular, sono e declínio na funcionalidade. Então, é iniciada a avaliação contendo itens sobre orientação, linguagem (compreensão e expressão), memória (quanto a novas aprendizagens, memória remota, memória recente) e pensamento abstrato. No teste, a pontuação é estabelecida por meio de códigos: 2 para correto, 1 para parcialmente correto, 0 para incorreto, 8 quando a pessoa não sabe dar a resposta e 9 quando não for perguntado ou não quando não se aplica. Para as questões sobre reconhecimento de imagens, evocação, atenção, praxia e percepção visual, deve-se considerar 1 ponto para cada acerto.

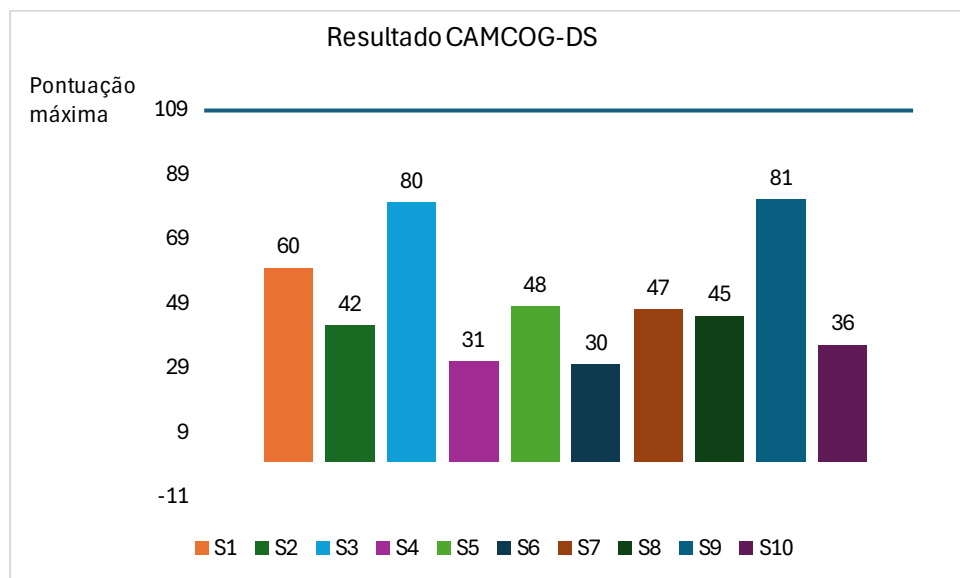
Segundo as instruções do próprio teste, não é permitido ajudar o participante ou repetir as questões. As pistas oferecidas foram apenas as descritas no teste para cada questão.

A pontuação final de todas as áreas avaliadas somam 109 pontos. De acordo com Fonseca (2018), autora que validou este teste no Brasil, não existe uma pontuação de corte definida no CAMCOG-DS para se pensar em um diagnóstico de demência. O que se recomenda é a possibilidade de acompanhamento a partir desta avaliação cognitiva. Os resultados dos participantes estão apresentados na Tabela 4 e ilustrados em forma de gráfico de barras no Gráfico 1.

Tabela 4 – CAMCOG-DS (Avaliação Cognitiva)

	Orientação	Linguagem Compreensão	Linguagem Expressão	Memória Novas aprendizagens	Memória Remota	Memória Recente	Atenção	Praxia Desenho cópia	Praxia Ação motora	Pensamento abstrato	Percepção	Total
Pontuação máxima do teste	12	9	18	21	4	4	9	8	10	6	8	109
S1 31 anos	10	6	11	12	0	0	8	4	6	0	3	60
S2 32 anos	4	1	13	4	0	0	7	5	4	2	2	42
S3 33 anos	12	8	16	13	0	0	8	8	9	1	5	80
S4 34 anos	2	2	6	3	0	0	2	5	9	0	2	31
S5 39 anos	11	3	10	2	0	0	4	5	9	0	4	48
S6 40 anos	4	2	8	3	0	0	4	2	5	0	2	30
S7 40 anos	3	3	11	2	2	2	7	5	8	0	4	47
S8 46 anos	4	4	11	5	0	0	6	3	8	1	3	45
S9 49 anos	12	5	15	8	4	4	8	5	10	4	6	81
S10 55 anos	2	2	13	5	0	0	3	1	6	0	4	36

Fonte: Dados da pesquisa

Gráfico 1 – Ilustração do resultado da pontuação do CAMCOG-DS

Fonte: Dados da pesquisa

Conforme os dados coletados a partir da Avaliação Cognitiva, apresentados na Tabela 4 e no Gráfico 1, podemos observar que nenhum participante atingiu a pontuação máxima de 109. Os resultados variaram de 30 a 81 pontos e o fator idade não demonstrou relação com os resultados obtidos. O sujeito S9 alcançou a maior pontuação (81), enquanto S6 atingiu a menor pontuação do grupo (30).

Após a análise dos dados foi realizado devolutiva para as mães de forma individual.

4. Discussão

De todos os casos analisados, apenas S6 apresentou risco para demência, cumprindo três, dos quatro critérios do CAMDEX-DS. Coincidentemente, foi quem obteve a pior pontuação no CAMCOG-DS. Ainda que S6 possua diagnóstico de hipotireoidismo, o mesmo encontra-se controlado, segundo relato da mãe e exames apresentados. Como Decker *et al.* (2021) afirma, a demência se instala de maneira gradual e os sintomas podem variar. Sendo assim, mesmo que não haja critérios fechados para um diagnóstico de demência no caso de S6, faz-se necessário um acompanhamento médico especializado para melhor investigação. No momento da devolutiva individual com a mãe, a mesma foi alertada sobre este declínio funcional e

cognitivo, e o caso encaminhado para a equipe médica especializada para avaliação física e mental.

Além de S6, as mães de S4 e S10 que também obtiveram pontuação muito baixas, receberam devolutiva e orientação detalhada com exemplos de atividades para auxiliar em casa nas habilidades mais comprometidas.

A maior dificuldade identificada na Avaliação Cognitiva se dá nas habilidades de memória recente e remota. Mesmo os sujeitos com maiores pontuações, apresentaram rebaixamento nestas habilidades. Entretanto, é importante salientar que neste grupo existem pessoas com deficiência intelectual em vários graus. Benejam *et al.* (2020) explicam que os sinais de demência são parecidos com sintomas causados pela deficiência intelectual. Assim, embora não se tenha o perfil intelectual dos participantes, os dados devem ser levados em consideração. É evidente que a depender de um grau de comprometimento intelectual maior, é de se esperar pontuações menores. Entretanto, este levantamento permitirá um acompanhamento mais atento destes participantes.

Outro dado interessante é que mesmo o participante S3, que teve a maior pontuação, zerou nos testes cognitivos de memória e pensamento abstrato. Conforme Fortea *et al.* (2022) atesta, tais comprometimentos demonstram o quão desafiador é fechar um diagnóstico de demência em pessoas com déficit intelectual. É um assunto que necessita de mais estudos para facilitar e possibilitar uma pontuação de corte dos testes.

Conforme Fonseca (2018), este instrumento tem finalidade de realizar uma avaliação abrangente de possíveis demências, com o objetivo principal de estabelecer um diagnóstico e a partir das avaliações comparar o indivíduo com ele mesmo e os avanços que teve ao longo da vida. Isto se torna importante para acompanhamento cognitivo, direcionar estímulos de acordo com cada dificuldade e direcionamento familiar.

Realizar uma avaliação qualitativa destes dados é algo complexo, pois existem muitas variáveis. No grupo investigado, há pessoas com graus de deficiência intelectual diferentes, de meios sociais distintos, que tiveram oportunidades diferenciadas e familiares que possuem diferentes graus de escolaridade. Tais questões biológicas, econômicas e sociais podem interferir nos resultados. Porém, como já foi ressaltado, esta é uma ferramenta imprescindível para acompanhamento do envelhecimento dos sujeitos da ASDOWN-GOIÁS.

5. Considerações finais

Este trabalho visou investigar risco de demência em pessoas com Síndrome de Down no Laboratório de Linguagem da ASDOWN-GO, identificando declínios cognitivos e funcionais do grupo avaliado, para após o levantamento dos dados, ser possível realizar um acompanhamento longitudinal deste grupo.

Reconhecer os primeiros sinais e sintomas da doença de Alzheimer na Síndrome de Down de forma precoce pode facilitar o diagnóstico, adequar o tratamento, retardar sintomas, melhorar a qualidade de vida dessas pessoas e também possibilitar o planejamento de intervenções direcionadas.

A realização deste estudo ressalta a necessidade de que outras áreas da saúde se atentem para este tema tão urgente quanto necessário.

6. Bibliografia:

BENEJAM, Bessy et al. Diagnosis of prodromal and Alzheimer's disease dementia in adults with Down syndrome using neuropsychological tests. **Alzheimer's & Dementia: Diagnosis, Assessment & Disease Monitoring**, v. 12, n. 1, p. e12047, 2020. Disponível em: <https://alz-journals-onlinelibrary-wiley.ez280.periodicos.capes.gov.br/doi/10.1002/dad2.12047>. Acesso em: 17 set. 2023.

DEB, Shoumitro; HARE, Monika; PRIOR, Lindsay; BHAUMIK, Sabyasachi. Dementia Screening Questionnaire for Individuals with Intellectual Disabilities. **The British Journal Of Psychiatry**. Cambridge Core, v. 190, n. 5, p. 440-444. Maio 2007. Disponível em: <https://www.cambridge.org/core/journals/the-british-journal-of-psychiatry/article/dementia-screening>. Acesso em: 22 ago. 2023.

DEKKER, Alain D. e col. Os sintomas comportamentais e psicológicos da demência na escala de síndrome de down (BPSD-DS II): Otimização e posterior validação. **Revista da Doença de Alzheimer**, v. 81, n. 4, p. 1505-1527, 2021. Disponível em: <https://content.iospress.com/articles/journal-of-alzheimers-disease/jad201427>. Acesso em: 11 set. 2023.

FONSECA, Luciana Mascarenhas. Evidência de disfunção executiva, desinibição e apatia no declínio cognitivo e demência de Alzheimer em pessoas com Síndrome de Down. 2018. Tese de Doutorado. **Universidade de São Paulo**. Disponível em: Evidência de disfunção executiva, desinibição e apatia no declínio cognitivo e demência... (usp.br). Acesso em: 03 set. 2023.

FONSECA, Luciana M. et al. The validity and reliability of the CAMDEX-DS for assessing dementia in adults with Down syndrome in Brazil. **Brazilian Journal of Psychiatry**, v. 41, p. 225-233, 2018. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbp/a/Py3xkkTGrjZyjK85ZMCGdNN/?lang=en>. Acesso em: 05 set. 2023.

FORTEA, Juan et al. Alzheimer's disease associated with Down syndrome: a genetic form of dementia. **The Lancet Neurology**, v. 20, n. 11, p. 930-942. nov. 2021. Disponível em: [https://www.thelancet.com/journals/lanneur/article/PIIS1474-4422\(21\)00245-3/fulltext#articleInformati](https://www.thelancet.com/journals/lanneur/article/PIIS1474-4422(21)00245-3/fulltext#articleInformati). Acesso em: 21 ago. 2023.

MATTAR, Prado et al. Screening for Dementia and Cognitive Decline in Adults With Down Syndrome: A Novel Approach Using the Informant Questionnaire on Cognitive Decline in the Elderly. **Alzheimer Disease & Associated Disorders** 36(2):p 162-167, April–June 2022. Disponível em: Screening for Dementia and Cognitive Decline in Adults With... : Alzheimer Disease & Associated Disorders (lww.com). Acesso em: 13 set. 2023.

RÖSNER, Peggy et al. Assessment of dementia in a clinical sample of persons with intellectual disability. **Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities**, v. 34, n. 6, p. 1618-1629, 2021. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/jar.12913>. Acesso em: 17 set. 2023.

STARTIN, Carla M. et al. Validação da Escala Cognitiva para Síndrome de Down (CS-DS) para detectar declínio cognitivo longitudinal em adultos com síndrome de Down. **Fronteiras em Psiquiatria**, v. 10, p. 158, 2019. Disponível em: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fpsy.2019.00158/full>. Acesso em: 15 set. 2023.

ZEILINGER, Elisabeth L. et al. Informant-based assessment instruments for dementia in people with intellectual disability: A systematic review and standardised evaluation. **Research in Developmental Disabilities**, v. 121, p. 104148, 2022. Disponível em: <https://www-sciencedirect.ez280.periodicos.capes.gov.br/science/article/pii/S0891422221002973>. Acesso em: 10 set. 2023.