

Entendendo e ensinando sobre Síndrome de Down

Understanding and teaching about Down Syndrome

Adriano Baggio Nardes¹

Mariana Balardino Bogado Faria²

Bruna Suzarte Campelo³

Sônia Regina Middleton⁴

Suely Rodrigues dos Santos⁵

Carmen Lucia Antão Paiva⁶

Resumo

O projeto tem como objetivos esclarecer e divulgar questões sobre os métodos clínicos e laboratoriais de diagnóstico da síndrome de Down (SD), no pré-natal e no pós-parto; abordando aspectos éticos e a relação dos profissionais com pessoas que possuem SD. Também será dada atenção às mães de bebês com SD, investigando-se os principais sentimentos manifestados por elas, durante e após o recebimento do diagnóstico de seu filho. Visa também analisar comparativamente as diferentes expressões de sentimentos das mães ao receber a notícia durante o pré-natal ou no momento do nascimento, além de investigar se o entendimento sobre a síndrome melhora após a leitura da cartilha produzida por nós intitulada “Entendendo a Síndrome de Down, 2017” (figura 1).

Palavras-chave: Síndrome de Down. Sentimentos das mães. Cartilha explicativa.

Abstract

This project aims to clarify and promote discussion around the current clinical and laboratory methods of prenatal and postnatal diagnosis for Down's syndrome, its ethical aspects and how professionals should approach it. Furthermore, attention will also be given to the mothers, analyzing and comparing their major feelings experienced during and after the diagnosis, either prenatally or postnatally. Another aim is to investigate whether the syndrome understanding is improved after reading and comprehending our booklet entitled “Entendendo a Síndrome de Down” (figure 1)

Keywords: Down syndrome. Mother's feelings. Health professionals.

¹ Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO) - Rio de Janeiro/RJ, Brasil.
Estudante de medicina (EMC/UNIRIO)

e-mail: adriano_nardes15@hotmail.com

² Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO) - Rio de Janeiro/RJ, Brasil.
Estudante de medicina (EMC/UNIRIO)

e-mail: maribbf@gmail.com

³ Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO) - Rio de Janeiro/RJ, Brasil.
Mestranda (PPGNEURO/UNIRIO)

e-mail: lindinhasuzarte@gmail.com

⁴ Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO) - Rio de Janeiro/RJ, Brasil.
Docente (DGBM UNIRIO)

e-mail: soniamidd@gmail.com

⁵ Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO) - Rio de Janeiro/RJ, Brasil.
Docente (DGBM UNIRIO)

e-mail: surodosan@yahoo.com.br

⁶ Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO) - Rio de Janeiro/RJ, Brasil.
Docente (DGBM UNIRIO)

e-mail: clapaiva1@gmail.com

No Brasil, segundo o Ministério da Saúde, a cada 600-800 nascidos vivos uma criança nasce com SD, tendo havido um aumento constante da expectativa de vida dessas pessoas desde o século XX. Essa estatística representa uma parcela significativa da população, ressaltando a importância do fornecimento de informações atualizadas aos pais e profissionais de saúde que terão contato com essas pessoas. Com isso, o Ministério da Saúde, criou diretrizes e recomendações de rastreio de patologias mais prevalentes na SD, a fim de orientar os profissionais da saúde (BRASIL, 2012).

Este projeto tem como objetivos realizar palestras, para estudantes da área da saúde que terão contato com SD no seu cotidiano profissional, assim como, divulgar e orientar os discentes como conduzi-las nos seus diferentes graus de necessidade.

Em paralelo à divulgação da Síndrome para os profissionais, desenvolvemos um projeto de pesquisa que aborda as mães de crianças diagnosticadas com essa síndrome, buscando compreender o impacto da notícia na vida dessas mulheres e a forma como as mesmas são orientadas durante esse período de descobertas e apreensões.

Conceituar SD é a primeira etapa para elucidar o que é esta condição, de forma a tornar a abordagem mais simplificada. A SD é um erro na distribuição dos cromossomos (“carga genética”), pelos fenômenos de não disjunção meiótica, não disjunção mitótica ou de uma translocação, na qual há a presença de um cromossomo 21 extra desde a fase intrauterina, gerando características específicas no indivíduo no longo da sua vida (BRASIL, 2012). Não se deve classificar como doença, pois o fato de pessoas terem SD não quer dizer que as mesmas possuam alteração ou desvio do seu estado de equilíbrio com o meio ambiente, como explicitado pelo Ministério da Saúde. A SD não representa condição de instabilidade que necessite de medidas terapêuticas para o seu controle, sendo um equívoco o uso de expressões como portadora ou acometida por SD.

A presença da trissomia do 21 determina algumas características fenotípicas inerentes à síndrome, porém não necessariamente presente em todos os indivíduos. Entre as características físicas podemos destacar: pregas palpebrais oblíquas voltadas para cima, união de sobrancelhas, base nasal plana, palato ogival, baixa implantação de orelhas, braquidactilia, hipotonia e frouxidão ligamentar (BRASIL, 2012; BULL, 2011). Os pacientes também podem apresentar deficiência intelectual de graus variáveis. Entre as patologias mais prevalentes, destacamos a perda auditiva (75% dos casos), o déficit visual (60%), a apneia do sono (50%), alterações cardíacas congênitas (40-50%), atresias gastrointestinais (12%), alteração na tireoide (4-18%) entre outras (BULL, 2011).

O exame clínico é suficiente para fechar o diagnóstico de SD quando há a observação dessas características fenotípicas no recém-nato, porém, mais precocemente, a triagem pré-natal pode ser realizada com uso de ultrassonografia (USG) e testes bioquímicos, e o diagnóstico pode ser confirmado pelos estudos de amostras colhidas das vilosidades coriônicas ou por amniocentese.

Para facilitar o entendimento sobre a síndrome, desde as características até o diagnóstico, o projeto desenvolveu uma cartilha ilustrativa e didática, sobre os principais aspectos da SD, para ser distribuída para pais e cuidadores de pessoas com SD. A figura 1 mostra a capa da cartilha. Outro ponto importante que deve ser destacado é o preconceito na sociedade e a maneira como esse modo de pensar afeta a percepção das famílias de crianças que têm o diagnóstico recente de SD confirmado (SUNELAITIS; ARRUD; MARCOM, 2007; MUSTACHI, 2009). Caso não haja um trabalho multiprofissional capacitado para atender as demandas das famílias, as incertezas, dúvidas e medos irão aumentar, dificultando a interação dos familiares e retardando o estímulo precoce do bebê, pois os pais devem adotar uma postura ativa para auxiliarem no desenvolvimento de seus filhos (SUNELAITIS; ARRUD; MARCOM, 2007; MUSTACHI, 2009).

A gravidez é uma época de grandes transformações emocionais na vida de uma mulher, é durante ela que o carinho e expectativas se desenvolvem nas mães e nos familiares. Sendo assim, Lebovici, em 1987 e 1995, afirmou que durante a gestação a mãe tende a criar um bebê imaginário,

que é fruto de sua imaginação diurna e depósito de expectativas e idealizações sobre a forma de ser e suas características, como também fruto de seus conflitos edípicos desde sua infância. O impacto reside quando o bebe imaginário é posto à prova com o nascimento do bebê real, ou quando o imaginário é quebrado, com a notícia durante a gravidez de que a criança possui SD (LEBOVICI, 1987, 1995).

Ao impacto da notícia que um bebê tem SD, podem ser notadas diferentes reações diante da notícia. Miller (1995), afirma que existem dois mecanismos de se lidar com o fato, enfrentando ou reagindo. “Enfrentar significa lidar com os problemas e avançar” superando assim os desafios com o menor gasto de energia possível; já na reação “ocorre um desgaste de energia, que diminui seu sentido de controle sobre sua vida”, gerando um misto de sensações como insegurança, medo, luto, raiva, impotência e culpa.

Tendo em vista o impacto emocional que as mães enfrentam é possível que se observe algumas reações de sobrevivência, tê-las não significa que a pessoa seja fraca ou que é um defeito de caráter, são apenas reações normais frente às adversidades (IERVOLINO, 2005). São elas: Choque, em que há a sensação que tudo a sua volta parece irreal, o corpo se torna mais letárgico, apresenta confusão mental e desorientação. Fadiga, representada pela sensação de fraqueza e vulnerabilidade transitórias. Luto, desamparo, solidão, tristeza e até mesmo depressão, que é um estagio crônico e incapacitante. Confusão, caos e incerteza. Medo excessivo. Culpa, a mãe se julga responsável pelo fato. Vergonha, por se sentir desconfortável com a situação e tentar escondê-la. Incerteza, medo de não ter capacidade de conseguir realizar as medidas necessárias. Raiva direcionada a uma pessoa -como médico ou marido- ou generalizada, a raiva pode ser manifestada ainda sobre a forma de inveja e ressentimento. Negação, mecanismo de autoproteção pode ser de dois tipos escolhida ou inconsistente. A inconsistente se manifesta por meio de incredulidade com fatos, não acreditando que são verdadeiros; já a escolhida é tentativa de evitar a verdade, como a ignorando (MILER, 1995).

Tendo em vista todos esses sentimentos e possíveis repercussões, torna-se imperioso que os profissionais de saúde que transmitem a notícia aos pais, adotem uma postura humana e ética acolhendo a família e dando toda informação adequada, compartilhando os saberes e estando sempre disponível para o diálogo (BRASIL, 2012). Essa atitude diminui as apreensões cultivadas pelos familiares sobre o futuro e a exclusão que essa criança possa ser submetida, por ser fora do padrão determinado e estabelecido social e culturalmente, que a rotula como incapaz para uma vida autônoma (TEMPSKI, 2011; SAMPAIO, 2012).

Para evitar que profissionais da saúde adotem um posicionamento distante por despreparo técnico-científico, é necessário a promoção do conhecimento. Tal atitude é resultado de um déficit na formação e nas qualificações profissionais (IERVOLINO, 2005).

A Diretriz de atenção à pessoa com SD determina que o profissional deverá ter um completo conhecimento sobre todos os aspectos genéticos e clínicos que envolvem a SD e as diretrizes do aconselhamento genético (BRASIL, 2012).

Baseando-se nesse contexto buscamos divulgar informações sobre a SD entre os futuros profissionais de saúde que deverão estar capacitados para atender essa parcela da população. Acreditamos que a graduação deva possibilitar um primeiro contato técnico com a complexidade que esse tema abrange, qualificando o profissional e garantindo a eficiência na sua abordagem de modo que tanto a primeira notícia, assim como a condução durante a vida, ocorram naturalmente.

E complementando nossos questionamentos elaboramos um projeto de pesquisa que além de investigar os principais sentimentos manifestados pela mãe durante e após o recebimento da notícia que seu filho tem SD, visa fazer uma análise comparativa entre as diferentes manifestações de sentimentos ao receber a notícia no pré-natal ou após o nascimento. Essa investigação será feita através de um questionário (tabela 1) com os principais sentimentos relatados no período de luto.

Quadro 1 - Questionário do projeto para as mães.

Responda com atenção as perguntas abaixo:

1) O diagnóstico foi realizado durante:

pré natal após o nascimento

2) Se a resposta foi pré natal, em qual trimestre foi feito o diagnóstico?

1º trimestre 2º trimestre 3º trimestre

3) Qual idade tinha na gestação do bebê com síndrome de Down: _____ anos

4) Escolaridade:

Analfabeta Ensino médio incompleto Ensino superior incompleto

Ensino fundamental incompleto Ensino médio completo Ensino superior completo

Ensino fundamental completo

5) Dentre os quadros abaixo, qual manifestou?

Choque (tudo a sua volta parecia mentira, alguém notou lentidão em suas atitudes e/ou confusão ou desorientação) Confusão, caos Raiva direcionada a uma pessoa (como médico ou marido)

Fadiga (fraqueza e vulnerabilidade transitórias) Medo excessivo Raiva generalizada (pensamentos como “por que comigo?”)

Luto (desamparo e solidão) Culpa (se julga responsável pelo fato) Negação escolhida (prefere não pensar no problema e/ou adia)

Tristeza (não conseguia realizar tarefas do dia a dia) Vergonha (tentou esconder o diagnóstico) Negação inconsistente (acredita que o diagnóstico é errado, mesmo após confirmação)

Depressão (diagnosticada por algum profissional médico/psicólogo) Incerteza (medo de não ter capacidade de conseguir cuidar da criança) Outro(s): _____

6) Escreva abaixo o que desejar sobre seu primeiro sentimento ao ter a notícia:

Responder as seguintes caso a descoberta tenha sido durante o pré-natal:

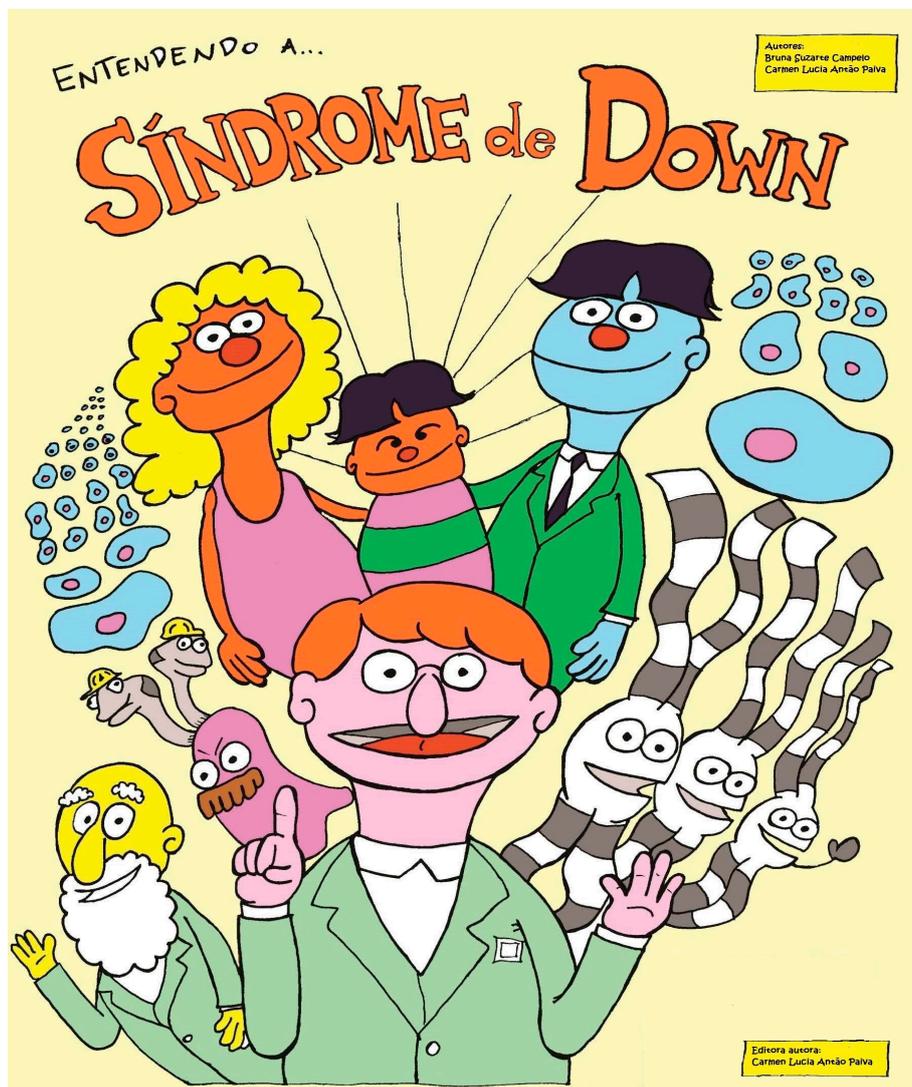
7) Houve algum intercorrência na gravidez:

Sim Não

8) Se sim, qual?

Fonte: Os Autores (2017).

Figura 1 - Capa da cartilha entendendo a Síndrome de Down



Fonte: Paiva (2017).

Referências

BRASIL. Ministério da Saúde. **Diretrizes de atenção a pessoa com Síndrome de Down**. Brasília, 2012. Disponível em: <http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf>. Acesso em: 18 nov. 2017.

BULL, M. J. Health supervision for children with down syndrome. The Committee on Genetics. **Pediatrics**, [S.l.], v. 128, n. 2, p. 393-406, Aug. 2011.

IERVOLINO, S. A. **Estudo das percepções, sentimentos e concepções para entender o luto de familiares de portadores da síndrome de Down da cidade de Sobral-Ceará**. 329 f. Tese (Doutorado em Saúde Pública)-Faculdade de Saúde Pública, Universidade de São Paulo, São Paulo; 2005.

LEBOVICI, S. **A mãe, o bebê e o psicanalista**. Porto Alegre: Artes Médicas, 1987.

LEBOVICI, S. Creativity and infant's competence. **Infant Mental Health Journal**, [S.l.], v. 16, n.

1, p. 10-15, Spring 1995.

MILLER, N. B. **Ninguém é perfeito**: vivendo e crescendo com crianças que têm necessidades especiais. São Paulo: Papirus, 1995.

MIRANDA A. L. P. L. et al. O Cuidado de enfermagem à pessoa com síndrome de down na estratégia saúde da família. **Revista de Enfermagem do Centro Oeste Mineiro**, São João del-Rei, MG, v. 4, n 2, p. 1076-1089, maio/ago. 2014. Disponível em:<<http://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-782561>>. Acesso em: 20 nov.2017.

MUSTACHI, Z. (Org.). **Guia do Bebê com Síndrome de Down**. São Paulo: Cromosete, 2009. v. 1. 112 p.

PAIVA, C. L. A. **Entendendo a Síndrome de Down**. Rio de Janeiro: [s.n.], 2017.

SAMPAIO, A. M. A síndrome de Down no contexto familiar e social. **Revista Eventos Pedagógicos**, Sinop, MT, v. 3, n. 1, p. 276-286, abril 2012. Disponível em:<<http://sinop.unemat.br/projetos/revista/index.php/eventos/article/viewFile/544/357>>. Acesso em: 20 nov. 2017.

SUNELAITIS, R. C.; ARRUDA, D. C.; MARCOM, S. S. A repercussão de um diagnóstico de síndrome de Down no cotidiano familiar: perspectiva da mãe. **Acta Paulista de Enfermagem**, São Paulo , v. 20, n. 3, p. 264-271, set. 2007 .

TEMPSKI, P. Z. et al. Protocolo de cuidado à saúde da pessoa com síndrome de Down - IMREA/HCFMUSP. **Acta Fisiátrica**, São Paulo, v. 18, n. 4, p. 175-186, 2011. Disponível em:<http://www.actafisiatrica.org.br/detalhe_artigo.asp?id=12>. Acesso em: 20 nov. 2017.