

APRECIÇÃO FAMILIAR ACERCA DO DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE DOWN

Débora Lara Couto Schettini¹ 

Marcia Leigh Van Riper²

Elysângela Dittz Duarte³ 

¹Universidade Federal de Minas Gerais, Hospital das Clínicas. Belo Horizonte, Minas Gerais, Brasil.

²University of North Carolina, Chapel Hill. Carolina do Norte, Estados Unidos.

³Universidade Federal de Minas Gerais, Escola de Enfermagem. Belo Horizonte, Minas Gerais, Brasil.

RESUMO

Objetivo: analisar a apreciação familiar acerca do diagnóstico de síndrome de Down.

Método: trata-se de um estudo de abordagem qualitativa, do tipo exploratório, guiado pelo referencial teórico do modelo de resiliência, estresse, ajustamento e adaptação familiar. Entrevistas semiestruturadas foram realizadas com 20 pais brasileiros (19 mães e 1 pai), residentes em Belo Horizonte ou cidades próximas. Os dados foram coletados no período de fevereiro a junho de 2016 e analisados de acordo com a análise de conteúdo direta, utilizando-se o *software* MAXQDA®, versão 12.2.0.

Resultados: o momento da suspeita ou confirmação do diagnóstico da síndrome de Down foi predominantemente no período pós-natal. Os pais referiram à experiência de ser informado sobre o diagnóstico da criança como negativa, e ficaram insatisfeitos, em sua maior parte com a forma como eles foram informados pelos profissionais. Os pais relataram que ao longo do tempo sua visão de ter uma criança com síndrome de Down se tornou mais positiva.

Conclusão: a percepção da família sobre como eles foram informados do diagnóstico da criança é determinante no processo de adaptação familiar e pode contribuir para a sua boa adaptação. Os achados deste estudo ajudarão na identificação de competências necessárias para o profissional de saúde que está envolvido em informar as famílias sobre o diagnóstico de sua criança com síndrome de Down.

DESCRITORES: Síndrome de Down. Diagnóstico. Família. Criança. Adaptação Psicológica.

COMO CITAR: Schettini DLC, Van Riper M, Duarte ED. Apreciação familiar acerca do diagnóstico de síndrome de Down. Texto Contexto Enferm [Internet]. 2020 [acesso MÊS ANO DIA]; 29:e20190188. Disponível em: <https://orcid.org/0000-0001-8170-7523>

FAMILY APPRAISAL OF THE DOWN SYNDROME DIAGNOSIS

ABSTRACT

Objective: to analyze the family appraisal about the Down syndrome diagnosis.

Method: this is a qualitative, exploratory study, guided by the Resiliency Model of Family Stress, Adjustment, and Adaptation. Semi-structured interviews were conducted with 20 Brazilian parents of children with Down syndrome (19 mothers and 1 father). The data were collected between February and June 2016 and were analyzed using a directed content analysis approach and MAXQDA ©, version 12.2.0 software was used to help manage the data.

Results: the moment of suspected or confirmed diagnosis of Down syndrome occurred predominantly in the postnatal period. Parents viewed the experience of being informed of their child's diagnosis as a negative experience and were mostly dissatisfied with how professionals informed them. Parents reported that, over time, their view of having a child with Down syndrome became more positive.

Conclusion: the family's perception of how they were informed of their child's diagnosis plays a critical role in the family adaptation process and may ultimately contribute to how well they adapt. Findings from this study will help in the identification of key competencies needed by health professionals who engage in informing families about their child's diagnosis of Down syndrome.

DESCRIPTORS: Down Syndrome. Diagnosis. Family. Child. Psychological Adaptation.

EVALUACIÓN FAMILIAR DEL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE DOWN

RESUMEN

Objetivo: analizar la evaluación familiar sobre el diagnóstico del síndrome de Down.

Método: este estudio cualitativo, exploratorio fue dirigido por el Modelo de Resiliencia al Estrés, Ajuste y Adaptación. Se realizaron entrevistas semi-estructuradas con 20 padres brasileños de niños con el síndrome de Down (19 madres y 1 padre). Los datos fueron recolectados entre febrero y junio del 2016 y fueron analizados mediante la aproximación del análisis de contenido dirigido y se utilizó el *software* MAXQDA ©, versión 12.2.0 para ayudar a gestionar los datos.

Resultados: el momento del diagnóstico sospechado o confirmado del síndrome de Down ocurrió principalmente en el período postnatal. Los padres consideraron la experiencia de ser informado sobre el diagnóstico de sus hijos como negativa, y la mayoría estaba insatisfecha con como los profesionales se les informaron. Los padres relataron que, con el tiempo, su visión de tener un hijo con el síndrome de Down se hizo más positiva.

Conclusión: la percepción de la familia de como se les informó el diagnóstico de su hijo tiene papel crítico en el proceso de adaptación familiar y puede en última instancia contribuir a como de bien se adaptan. Los hallazgos de este estudio ayudaran en la identificación de competencias clave necesarias a profesionales de salud involucrados en informar a familias sobre el diagnóstico de sus hijos con el síndrome de Down.

DESCRIPTORES: Síndrome de Down. Diagnóstico. Familia. Niño. Adaptación Psicológica.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD) é a causa cromossômica mais comum das deficiências intelectuais, está associada com a característica do fenótipo e uma grande variedade de comorbidades como doenças cardíacas congênitas, hipotireoidismo e doença celíaca.¹⁻³ O número e severidade de comorbidades podem variar muito de uma criança para outra, portanto não há duas crianças com SD exatamente iguais.

O diagnóstico da SD constitui-se em um evento importante e, frequentemente, inesperado, que tem profundas implicações não apenas para a criança, mas também para outros membros da família. Enquanto algumas famílias podem apresentar dificuldades com as demandas associadas à SD ao longo do tempo, outras se adaptam bem e seguem suas vidas.⁴⁻⁵ Esta demanda de cuidado adicional pode ter impacto negativo sobre a adaptação individual e familiar, porque requer investimento dos membros da família em relação ao tempo, paciência e energia para o cuidado da criança com SD.⁵⁻⁶

Dada a variabilidade de como as famílias respondem ao diagnóstico de SD de suas crianças, faz-se necessário considerar a vivência das famílias em diferentes períodos de vida das crianças. É também importante compreender como eventos críticos influenciam na habilidade das famílias de se adaptarem a esta situação. Neste artigo, nós destacamos o momento no qual as famílias são informadas sobre o diagnóstico de SD. Nós escolhemos este período porque muitas das famílias consideram que ele pode ser um evento crítico, que pode ter implicações para a aceitação, a adaptação e a disponibilidade para seguir as recomendações para o cuidado.⁷

As investigações no contexto nacional e internacional indicam que no momento do diagnóstico as famílias comumente vivenciam sentimentos negativos como tensão, angústia, estresse, negação, punição,⁸ desorientação, perda do filho idealizado durante a gestação, ansiedade,⁹⁻¹⁰ choque,^{8-9,11} medo,^{9-10,12} tristeza, ira e frustração^{8,11} e preocupação com o futuro em relação à resposta da sociedade.¹² Sentimentos positivos foram referidos por poucas famílias.⁹

Há, relativamente, poucas pesquisas com famílias de crianças com SD no Brasil,^{8,13-14} e sua maioria explora aspectos relacionados ao desenvolvimento, intervenções para o cuidado à saúde e outras doenças associadas à SD.¹⁵⁻¹⁷ Poucos estudos exploram a experiência de ser informado sobre o diagnóstico.¹⁸⁻¹⁹ Portanto, tem-se a necessidade de mais pesquisas com famílias de crianças com SD que contribuam para o conhecimento sobre como as famílias são informadas sobre o diagnóstico. Assim, a proposta deste estudo é analisar como pais brasileiros apreciam o diagnóstico de SD de sua criança.

O referencial teórico para este estudo é o Modelo de Resiliência e Estresse Familiar, Ajustamento e Adaptação,²⁰ um modelo desenvolvido por um grupo de pesquisadores de famílias que investigaram como elas enfrentam e se adaptam a eventos críticos, como ser informado sobre o diagnóstico de SD de sua criança. Ele tem sido amplamente utilizado por pesquisadores e profissionais que atuam no cuidado à saúde para examinar como as famílias lidam com as situações de crise e explorar como os fatores familiares contribuem para a adaptação familiar.

O modelo de resiliência tem duas fases: a de ajustamento e a de adaptação. O ajustamento refere-se a como as famílias respondem a eventos críticos que não apresentem desafios maiores e apenas requerem pequenas mudanças nas funções familiares. Por outro lado, a fase de adaptação refere-se a como as famílias respondem a situações que requerem mudanças maiores e mais sistemáticas no funcionamento familiar. Frente a todos os desafios associados com a SD, a fase de adaptação é mais adequada para estas famílias. Na fase de adaptação, a habilidade da família para isto é influenciada pelos fatores familiares, por demandas familiares, pela apreciação familiar, os recursos familiares e pela capacidade de resolução de problemas e enfrentamento familiar. Uma adaptação bem sucedida ocorre quando a família alcança um equilíbrio entre as necessidades do membro familiar afetado (por exemplo, a criança com SD), as necessidades de outros membros da família e as necessidades da família como um todo.²⁰

A apreciação da família é um componente do modelo de resiliência.²⁰ Este componente abrange a interpretação da família sobre um evento crítico (por exemplo, ser informado do diagnóstico de SD de sua criança) ou sua situação atual (por exemplo, criar uma criança com SD), sua habilidade para administrar e controlar a situação e as expectativas em relação a como o evento ou situação pode impactar na família.²⁰ Quanto mais positiva for a apreciação familiar acerca do evento estressor e da sua situação atual, maior facilidade a família terá de encontrar caminhos que auxiliem no seu enfrentamento e consiga adaptar-se à sua situação.²⁰

Parte-se do pressuposto que a adaptação familiar durante os primeiros anos de vida da criança com SD ocorre em um contexto cultural e envolve a interação de diferentes fatores que contribuem para criar oportunidades ou condições de enfrentamento à situação, e considerando que a apreciação da família sobre o diagnóstico e sobre a situação vivenciada são parte desses fatores e interferem no processo de adaptação, questiona-se: como a família vivencia o diagnóstico da Síndrome de Down e qual é a sua apreciação acerca dele?

Considerando que as famílias são bem sucedidas no enfrentamento dos desafios decorrentes de cuidar de uma criança com diagnóstico de SD e que apreciação da família sobre sua situação é importante neste processo, este estudo se justifica pela possibilidade de oferecer informações importantes que podem ser usadas pelos profissionais na realização de um cuidado que considere as necessidades de famílias que lidam como o novo, possivelmente inesperado, diagnóstico de SD.

MÉTODOS

Trata-se de um estudo de abordagem qualitativa, do tipo exploratório, guiado pelo referencial teórico do modelo de resiliência, estresse, ajustamento e adaptação familiar.²⁰

Dezenove mães e um pai participaram deste estudo. Para eleger os participantes foram considerados os critérios: (a) ter uma criança com SD com idade de um a três anos; e (b) residir com a criança em Belo Horizonte (Minas Gerais, Brasil) ou cidades próximas. Diferentes estratégias foram utilizadas para identificar os pais para o estudo. Inicialmente os profissionais que trabalhavam em instituições e associações que oferecem cuidado a crianças com SD e suas famílias ajudaram na identificação de seis pais que atendiam aos critérios de elegibilidade. Posteriormente, foi realizado contato com um grupo de famílias, e aqueles que estavam interessados em participar foram contactados pelos pesquisadores. Finalmente, os participantes do estudo ajudaram a identificar outros pais para o estudo. O número final foi de 19 mães e um pai.

Os locais e horário para as entrevistas foram escolhidos pelos participantes; locais incluíram suas casas, seu local de trabalho ou a instituição na qual sua criança com SD era atendida. A coleta de dados foi realizada no período de fevereiro a junho de 2016. O instrumento utilizado foi a entrevista semiestruturada com questões elaboradas com fundamentação no referencial teórico, relacionadas ao contexto da informação sobre o diagnóstico de SD e os primeiros anos de vida da criança. Notas do processo de produção de dados foram realizadas no diário de campo dos pesquisadores.

Antes de iniciar a coleta de dados, os pesquisadores foram orientados sobre a condução de entrevistas e realização de notas de campo. Uma entrevista-piloto foi realizada com um participante sendo que os dados desta entrevista não foram utilizados neste estudo. A transcrição da entrevista-piloto foi lida pela orientadora e alguns ajustes foram feitos no roteiro.

As mães que atendiam aos critérios de participação do estudo foram convidadas por meio de contato telefônico. Após concordarem em participar, eram feitos os esclarecimentos pelos pesquisadores e a entrevista era agendada. Foi solicitada a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e obtida a autorização para gravar as entrevistas. Todos os familiares contactados aceitaram participar, à exceção de uma mãe que, embora tenha demonstrado interesse, desmarcou a entrevista e não retornou o contato. Durante a entrevista, além dos pesquisadores e da mãe ou pai participante,

em algumas coletas de dados estiveram presentes outros membros da família, tais como as crianças ou seus avós sempre com a manifestação de consentimento dos participantes.

A saturação teórica foi o critério usado para interromper a coleta de dados. Assim o acompanhamento dos dados produzidos após a entrevista com 20 participantes sugeriu que a saturação teórica tinha sido alcançada.²¹

Foi realizada a gravação digital de todas as entrevistas, as quais foram transcritas pelos pesquisadores. Cada entrevista teve duração média de 75 minutos. A transcrição foi posteriormente validada também pelos pesquisadores, realizando-se a concordância com o áudio. As entrevistas foram analisadas utilizando-se a análise de conteúdo direta.²² O *software* MAXQDA® versão 12.2.0 foi utilizado para o tratamento dos dados. Cada entrevista transcrita foi numerada de acordo com a ordem de realização. Os nomes das mães e da criança com SD foram substituídos pelas iniciais M (mãe), P (pai) e C (criança). Portanto, a identificação final é composta pela letra inicial correspondente ao participante e o número equivalente à ordem de sua entrevista (ex.: C1, M1; P2, C2).

A definição das categorias preliminares foi orientada pelo referencial teórico adotado no estudo (o modelo de resiliência), e um primeiro conjunto de categorias e subcategorias foi construído, incluindo o contexto do evento estressor e os principais fatores que interferem no processo de adaptação familiar, segundo o modelo. Posteriormente a essa definição, três entrevistas foram exploradas e os dados foram codificados. Os códigos foram revisados e verificou-se a homogeneidade dos temas e também a sua heterogeneidade quando comparadas entre si. A mesma entrevista foi codificada, então a concordância entre as codificações foi verificada, obtido o Índice de Kappa de 0,78 (0,75-1,00 = excelente) e concluída.²³

Posteriormente a esse processo, foram construídas as categorias de análise com base no referencial adotado. O estudo respeita a resolução n. 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde (CNS).

RESULTADOS

Foram entrevistados 20 participantes com idades entre 19 a 48 anos. A maioria é casada (17 deles), e a escolaridade dos participantes varia da 4ª série do ensino fundamental a superior completo, sendo este último predominante. Apenas 12 participantes trabalhavam à época da coleta de dados. Em relação à renda familiar mensal, encontrou-se uma variação de < R\$ 1000,00 até > R\$ 5001,00. Quinze entrevistados relataram possuir plano de saúde pelo menos para a criança com SD.

As 20 crianças com SD pertencentes às famílias estudadas apresentam idades variando entre 1 ano e 21 dias e dois anos e nove meses. Metade delas é do sexo feminino. Os diagnósticos associados à SD informados pelos participantes incluem: prematuridade, distúrbios de visão, cardiopatia (com e sem necessidade de correção cirúrgica), icterícia, problemas respiratórios, alterações gastrointestinais (doença de Hirschsprung; estenose congênita de esôfago/fístula traqueoesofágica; refluxo), sendo que 15 crianças necessitaram de alguma internação hospitalar após o nascimento.

No processo de análise dos dados, foram construídas quatro categorias guiadas pelo referencial teórico utilizado, entretanto, considerando o objetivo deste artigo, serão utilizadas duas categorias: a informação do diagnóstico da Síndrome de Down à família e apreciação da família sobre a Síndrome de Down.

A informação do diagnóstico da Síndrome de Down à família

Esta categoria abordou aspectos acerca da informação do diagnóstico da SD tanto no período antenatal quanto após o nascimento. Cinco famílias tiveram a suspeita do diagnóstico de SD no pré-natal. Destas, três mães (M3, M4, M8) optaram por confirmar o diagnóstico de SD através dos exames de amniocentese ou amostra de vilosidade coriônica por sentirem-se ansiosas diante da dúvida. Além disso, referiram que o diagnóstico pré-natal significou uma oportunidade de melhor preparação da família diante do desconhecido e inesperado.

Então, eu fiz a amniocentese porque eu queria ter o diagnóstico e eu não queria ficar com essa dúvida na cabeça, falar assim 'será que tem alguma síndrome?', e ficar com essa história na cabeça até ela nascer. Eu preferi resolver (M4).

Porque eu escuto pessoas que ficam sabendo na hora do parto, sabe, eu acho que é mais difícil, porque pra mim foi muito melhor antes. Porque, igual eu te falei, eu pude trabalhar a ideia na minha cabeça. Aceitar, sabe, pesquisar (M3).

M12, embora tenha sido informada da suspeita de SD no pré-natal, optou por não realizar a confirmação do diagnóstico até o nascimento do filho. Para ela, a sua decisão lhe provocava angústia, mas lhe permitiu ter esperança de que a SD não fosse confirmada:

Ah, eu fiquei com aquela expectativa de que não era, esperar nascer, eu fiquei o tempo todo da gravidez com aquela angústia, sabe? Mas eu fiquei na esperança de não vir. Então, eu não quis fazer porque o cariótipo, ele é o diagnóstico, entendeu? Por enquanto eu tinha só a probabilidade, não tinha o diagnóstico (M12).

No caso de P1, houve uma suspeita do diagnóstico descartada ainda no pré-natal, e a confirmação foi afirmada apenas no pós-natal. As 15 demais mães receberam a informação da suspeita e confirmação do diagnóstico somente após o nascimento.

Em relação aos profissionais de saúde que informaram às famílias sobre a suspeita ou confirmação do diagnóstico, em dezoito famílias, o médico foi o profissional responsável por essa comunicação, tendo sido citados: pediatra; ginecologista; obstetra; residente; e geneticista. Apenas uma mãe relatou ter sido informada por uma psicóloga, e uma outra mãe é profissional de saúde e interpretou o exame.

Mesmo transcorrido algum tempo, as participantes descrevem com riqueza de detalhes como receberam a informação da suspeita ou confirmação do diagnóstico de SD pelos profissionais de saúde. Verifica-se nos discursos dos participantes que a interação estabelecida pelo profissional e sua postura com a família estão diretamente relacionados com a satisfação da família sobre a informação recebida. Dessa forma, a satisfação positiva da família quanto à informação do diagnóstico se relacionou com a atitude desse profissional, que demonstrou possuir habilidades e características necessárias ao cuidado naquele momento, como, por exemplo, informações esclarecedoras sobre a síndrome, suporte, apoio, cuidado, paciência e atenção.

Apenas cinco famílias demonstraram satisfação positiva sobre como receberam a informação dos profissionais de saúde, e sobre a interação desses com a família.

Ela soube falar as palavras, sabe. Soube dar a resposta no momento que eu perguntei, as perguntas que eu perguntei ela soube me responder direito, deixou bem claro, sabe, tudo que eu tava preocupada. [...] Ela foi excelente (M20).

Treze famílias expressaram satisfação negativa com a informação recebida, tendo referido em seus discursos: falta de informações esclarecedoras; frieza; falta de cuidado; falta de apoio; falta de vínculo com o profissional que informou; momento e local inadequados; postura profissional inadequada; informações negativas sobre a SD; e indiferença.

As piores coisas que uma mãe pode ouvir de uma criança, ela foi falando. [...] falou que ela era especial, que ela ia ter hipotonia, que ela ia ter dificuldade pra sucção, pra mamar, pra pegar o peito (M9).

E vem ele [o pediatra] com a prancheta e disse para as outras mães: 'Seu filho nasceu com três quilos não sei quanto, o seu com três quilos e não sei quanto, o seu com não sei quanto'. Chegou em mim, por último, e falou assim: 'A sua filha nasceu com dois quilos e sessenta gramas, e com Síndrome de Down', na frente de todas as mães (M14).

M11 referiu que antes mesmo de tomar conhecimento acerca do diagnóstico de sua filha, foi abordada por uma médica que solicitou permissão para dar uma aula sobre a SD, na qual sua filha seria um “objeto de estudo”, e desconsiderou a presença da família.

O conjunto das informações obtidas nas entrevistas de P1 e M12 não permitiu concluir acerca da satisfação da família sobre a informação recebida.

Ao relatarem a sua insatisfação com a maneira como receberam a notícia, as participantes sugerem que, para a comunicação com a família ser mais assertiva, os profissionais de saúde devem buscar mais conhecimento sobre a síndrome e sobre as famílias que com ela convive, demonstrar mais cuidado, paciência e sensibilidade com a família, conversando e fornecendo informações claras durante sua abordagem. Indicam a importância ainda de que os profissionais enfatizem os pontos positivos da criança no momento do diálogo com os pais, considerando que se trata de um novo nascimento na família, motivo de celebração e exaltação.

[Devem] *ser mais carinhosos pra falar, ter mais paciência pra explicar um pouco, buscar mais conhecimento* (M13).

E é um nascimento, é uma celebração. [...] Não pode ser encarado como uma coisa triste, por mais que seja um susto pra gente. [...] Eu acho que ele [profissional] tem que falar das coisas boas [...] acho que a pessoa tem que ter um pouco mais de habilidade pra chegar, dar parabéns, ‘Parabéns!’ e aí falar: ‘Olha, seu filho tem Síndrome de Down’, explicar o que que é (M4).

APRECIÇÃO DA FAMÍLIA SOBRE O DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE DOWN

Esta categoria abordou a apreciação das famílias diante da suspeita ou confirmação do diagnóstico da SD, buscando compreender os sentimentos e experiências vivenciados pelas famílias perante a informação recebida. Além disso, esta categoria também apresenta a apreciação que a família apresenta sobre a situação de ter um filho com SD. Esta compreende além do momento da informação do diagnóstico, e envolve a organização e funcionamento familiar, juntamente com seus valores, objetivos e expectativas, que representam a identidade de seus membros.

Apreciação da família sobre a suspeita e/ou confirmação da Síndrome de Down

É importante ressaltar que a apreciação da família foi representada a partir do discurso do participante (mãe ou pai), que expressa sua própria apreciação e também a de outros membros da família.

Independentemente de ter ocorrido no período pré ou pós-natal, os participantes se referem à informação da suspeita ou confirmação do diagnóstico como sendo um momento difícil, de sentimentos e experiências negativas, com palavras recorrentes como susto, choque, dor, tristeza, luto, choro, desespero, impotência e frustração.

Então, o diagnóstico é um susto, é um luto que a gente vive (M4).

Abre um buraco e você cai lá dentro. E ninguém te salva. Aí, nossa, eu comecei a chorar, foi desesperador. Foi muito ruim! Nó! Foi o pior dia da minha vida! (M6).

Hoje, depois que passa, a gente consegue falar, mas é um luto que você não tem noção (M14).

Seis mães referiram em seus relatos sobre a necessidade que tiveram de reconstruir a imagem idealizada que tinham de seus filhos na gestação, a partir do momento em que receberam a informação do diagnóstico da SD.

Seis mães (M3, M4, M11, M13, M15 e M18) tiveram crianças com outros diagnósticos associados à SD e precisaram de intervenção cirúrgica ou cuidado especializado. Para elas, as preocupações com as comorbidades (como a condição cardíaca ou problemas alimentares) tiveram prioridade sobre as preocupações relacionadas à SD.

Então ninguém ali enxerga a síndrome, enxerga a dificuldade de alimentar, entendeu? Pra todo mundo, C11 não come pela boca, usa gastrostomia. Pra todo mundo, a preocupação é aquilo ali. Ninguém lembra que ela tem Síndrome de Down, ninguém se preocupa com isso (M11).

Aí, o problema pra mim não foi nem a Síndrome de Down. O que me deixou sem chão, sem ar, sem nada, foi a cardiopatia, porque eu não sabia com o que que eu estava lidando. [...] Se o C15 nascesse só com a síndrome, nossa senhora! Tava feliz, dando pulo de alegria. Essa cardiopatia, ela realmente me tirou o chão (M15).

Apreciação da família sobre a situação de ter um filho com Síndrome de Down

A forma como os pais percebem e apreciam o fato de sua criança ter SD parece mudar com o passar do tempo em muitas das famílias, e o olhar sobre a situação torna-se muito mais positivo.

Percebe-se que o processo de adaptação, iniciado desde o momento da descoberta do diagnóstico, permite às famílias a avaliação mais positiva em relação à situação. Foi mencionado que houve maior união entre os membros da família (M4, M7, M8, M14, M17, M20), mais felicidade e alegria no sistema familiar (M5, M7, M9, M15, M18, M20), oportunidade de crescimento pessoal e aprendizado para o cuidador, e a compreensão de que existem outros problemas considerados piores do que a SD (M7, M8, M13, M14, M18, M20).

Teve no sentido, assim, de trazer alegria, de trazer mais harmonia dentro do lar. Isso aconteceu. A gente combina mais, a gente é mais feliz. Ele trouxe alegria pra dentro da casa (M15).

Sobre as expectativas da família em relação à criança, é comum a expressão do desejo de que seus filhos sejam felizes, independentes e obtenham sucesso em seu desenvolvimento. Em paralelo a isto, existe o medo do futuro, especialmente pela possibilidade de preconceito e de não viverem o suficiente para cuidar de seus filhos.

Que ele seja feliz e independente. Porque, primeiro, eu não vou ficar aqui o resto da minha vida, nem eu nem o P7, e feliz porque ele tem que fazer a coisa que ele gosta, ele tem que ser do jeito dele (M7).

Eu tenho muito medo do que eu vou sofrer, pelo preconceito das pessoas, isso eu tenho muito medo, de vê-la sofrer” (M3).

Observa-se que oito mães se remetem à vida familiar atual como normal e tranquila, ainda que existam os desafios e dificuldades relacionados ao processo de adaptação. M1, por exemplo, relata que a SD não altera nenhum plano da família atualmente. Outras mães, como M11 e M13, cujas crianças têm os diagnósticos de estenose esofágica/fístula traqueoesofágica e doença de Hirschsprung, respectivamente, e que ainda demandam cuidados continuados especiais de suas famílias, apreciam a situação de seus filhos considerando as expectativas dentro das dificuldades e limitações apresentadas, que são mais acentuadas do que nas crianças que apresentam apenas o diagnóstico de SD.

A minha vida era normal, a gente saía, a gente convivia mais, assim, com minha família. Depois minha vida mudou toda, hoje é outra coisa. Era uma vida normal (M11).

Antes era muito mais tranquilo. Hoje não. Hoje, eu falo que o grau de estresse da gente aumenta, porque é muita tensão voltada [...] pra que ele fique uma criança boa. Nós, em casa, voltamos a vida para ele e esquecemos um pouco de outras coisas, de outros planos que nós tínhamos. (M13).

DISCUSSÃO

O momento da informação do diagnóstico da SD foi predominantemente no período pós-natal. De maneira semelhante, pesquisas realizadas nos Estados Unidos,⁹ Chile,¹⁰ Brasil¹¹ e Holanda,²⁴ verificaram que entre 84% e 97% das situações a comunicação do diagnóstico acerca da SD também foi após o nascimento.

O melhor momento para receber a notícia do diagnóstico pode ser diferente para cada família. Algumas famílias podem considerar que a informação antes do nascimento oferece a oportunidade de se prepararem para a chegada da criança, com uma melhor aceitação de sua condição. Por outro lado, podem acreditar que o diagnóstico pré-natal pode gerar ansiedade, sentimentos de angústia e sofrimento antecipado frente ao desconhecido até o nascimento da criança.⁷

A perspectiva dos participantes sugere o quão valioso foi, para eles, a oportunidade de escolher em relação ao momento do conhecimento acerca do diagnóstico, optando, ou não, por um exame de confirmação pré-natal diante de uma suspeita. Essa oportunidade de escolha os permitiu vivenciar esse momento da forma como melhor lhes parecia. É essencial que os profissionais de saúde esclareçam como os testes pré-natais podem ou não contribuir. Também há a necessidade de esclarecimento sobre qualquer risco associado a esses testes.

Em relação aos profissionais de saúde que informaram às famílias sobre a suspeita ou confirmação do diagnóstico, o médico tem sido o principal pela função, especialmente os pediatras, neonatólogos, obstetras e geneticistas. O enfermeiro também foi identificado como informante.⁹⁻¹¹

A comunicação do diagnóstico ao paciente ou a seus familiares, no caso da criança, faz parte das atribuições do médico, e está prevista em seu código de ética profissional.²⁵ Contudo, é importante ressaltar que todos os profissionais de saúde possuem especificidades em sua atuação que contribuem para que o processo de comunicação com o paciente seja mais eficaz.²⁶

Dessa forma, há de se considerar a importância de outros profissionais de saúde estarem presentes junto ao médico no momento da informação do diagnóstico de SD, como fontes de apoio para a família e ajudando-a a enfrentar o evento estressor.

Alguns estudos corroboram com os achados aqui apresentados no que diz respeito à insatisfação em como os pais são informados sobre o diagnóstico de SD, e mostram atitudes dos profissionais como fatores contribuintes para o aumento da insatisfação, como: maior ênfase nos aspectos negativos de ter uma criança com SD comparado com os aspectos positivos;⁹ oferecimento de pouca ou nenhuma informação sobre SD; e uso de linguagem pouco sensível e fria.^{7,9-10} Em relação à experiência das famílias diante da informação do diagnóstico de SD, os sentimentos negativos também são descritos em outros estudos.⁷

Há de se considerar que o diagnóstico da SD é inesperado, não desejado (pelo menos inicialmente) pelos pais e, por si só, interfere na maneira como as pessoas vivenciam esse momento. Isto pode explicar, em parte, a insatisfação de pais e mães sobre como eles foram informados sobre o diagnóstico de SD. Entretanto, há uma evidência crescente de que alguns pais são altamente satisfeitos com o modo como eles são informados do diagnóstico de sua criança.⁴⁻⁵

Quanto à atitude dos profissionais, torna-se importante a reflexão do foco do cuidado e do ensino na graduação dos profissionais de saúde, e quais têm sido os valores e compromissos éticos adotados pelos docentes no processo de ensino-aprendizagem. No contexto referido por M11, por exemplo, os alunos que acompanhavam a médica aprenderam sobre as características fenotípicas e clínicas presentes na SD, porém se esqueceram de incluir a família da criança em seu cuidado, sem valorizar a interação com ela e seu acolhimento.

O processo educativo permanece fortemente guiado por uma abordagem técnica desarticulada da prática cotidiana e do contexto de sua realidade e, por este motivo, estabelecer uma conexão entre os ensinamentos técnicos e a percepção das questões sociais mantém-se como um desafio na atuação do profissional de saúde. Existe falta de preparo durante a formação dos médicos para a comunicação, especialmente de más notícias, e esses profissionais encontram dificuldades em lidar com tais momentos na prática.⁷

A falta de informações atualizadas e assertivas para os pais, no momento do diagnóstico, que falem sobre a experiência familiar de conviver com um indivíduo com SD, deve-se ao fato de

que a maioria das diretrizes existentes para direcionar o seu diagnóstico não aborda especificamente esta questão. A ação profissional está voltada para informar aos pais os aspectos da doença e as condições de saúde que estão associadas à SD.⁵

Embora a avaliação da prática profissional não tenha sido objeto deste estudo, a descrição dos pais sobre o que tornou insatisfatório o momento da informação oferece elementos concretos para inferir que, para essas famílias, a informação não foi comunicada da melhor maneira, e que existe a necessidade de qualificar o profissional envolvido neste contexto, de forma que possam contribuir para amenizar a repercussão da informação sobre a família. Sugere-se que para isso sejam observados os aspectos destacados pelas famílias que as permitiram avaliar satisfatoriamente como foram informadas pelos profissionais, tais como receber informações esclarecedoras sobre a síndrome, suporte, apoio, cuidado, paciência e atenção.

É importante ressaltar que algumas das recomendações apresentadas pelas famílias vão ao encontro àquelas que outros estudos abordam para os profissionais de saúde que lidam diretamente com a informação do diagnóstico de SD.^{5,9}

Quando analisamos como a família vivencia a experiência de ser informado do diagnóstico de sua criança com SD, fica claro que se a criança tem uma condição que demande intervenção cirúrgica ou cuidado especializado, o foco da família pode mudar: o foco pode ser na comorbidade em lugar da SD. Para algumas famílias, isto pode realmente ajudar a sua adaptação porque lhes permite uma oportunidade para aceitar ou fazer uso do fato de ter uma criança com SD.

Achados semelhantes foram identificados em estudo realizado com pais de indivíduos com SD. Foi comum na descrição dos participantes a percepção de que as condições múltiplas de saúde de seu filho se apresentam como principal estressor da experiência de ser mãe de uma criança com SD.²⁷

Nesse contexto, infere-se que apesar de a informação do diagnóstico da SD representar uma notícia indesejada e gerar uma apreciação negativa da família ao recebê-la, alguns fatores como, por exemplo: informações não esclarecedoras pelos profissionais de saúde; o processo natural de transformação do filho idealizado para o filho real; e a associação de outros diagnósticos além da SD, podem contribuir para acentuar a apreciação negativa da família ao se deparar com o evento estressor.

Considerando que a apreciação da família sobre o diagnóstico da SD interfere em seu processo de adaptação, compreende-se que quanto mais negativa for a apreciação, maiores serão as possibilidades de causar um desequilíbrio e desorganização no sistema familiar e, conseqüentemente, provocar repercussões também negativas no processo de adaptação.

Portanto, quanto mais positiva for a apreciação familiar acerca do evento estressor e da situação que ele provoca, mais facilidade a família terá de encontrar caminhos que auxiliem no seu enfrentamento, desenvolver resolução de problemas e *coping*, e se adaptar à situação.²⁰

É importante ajudar as famílias a desenvolver uma apreciação mais positiva de sua vida com um indivíduo com SD, oferecendo aos pais uma perspectiva que inclui tanto aspectos positivos quanto negativos da vida com SD. Um aspecto importante para ajudar os pais a se adaptarem para o nascimento da criança é identificar possíveis conhecimentos equivocados dos pais sobre a SD. Profissionais de saúde também precisam orientar os pais quanto aos avanços que têm sido feitos no cuidado e tratamento de indivíduos com SD. Novos pais precisam saber que o indivíduo com SD está vivendo mais e muitos têm feito contribuições importantes para a nossa sociedade.

Em relação à apreciação da situação de ter um filho com SD, infere-se que, para as mães e pai deste estudo, o período de convivência com o filho desde o seu nascimento, a reorganização do sistema familiar a partir das demandas requisitadas pela SD e aprender a lidar com os desafios inerentes, juntamente com o auxílio das redes de apoio, foi importante para modificar a apreciação inicial da família sobre o diagnóstico, favorecendo sua apreciação acerca da situação vivida no momento em que os dados foram coletados.

Em estudo realizado com mães de crianças com deficiência, também é possível perceber a apreciação mais positiva da família, a partir do processo de superação, quando comparado ao momento do diagnóstico da deficiência.²⁸

As expectativas advindas da família em relação ao filho também são abordadas em outros estudos de crianças com insuficiência intelectual, e envolvem, principalmente, o desenvolvimento motor, escolarização e autonomia.¹⁻²

Geralmente, qualquer família espera que seus filhos cresçam com independência, sejam felizes e se desenvolvam de maneira satisfatória. Entretanto, observa-se que os pais das crianças com SD apresentam as mesmas expectativas, mas são conscientes de suas limitações, reconhecem os desafios e dificuldades a serem enfrentados para alcançar tais expectativas, e demonstram respeitar o tempo do filho. Já a incerteza e medo em relação ao futuro da criança com SD, e de seus cuidados na ocorrência da ausência dos pais, aparece também em outros estudos como sendo fonte de preocupação para as famílias.^{7,27,29}

Faz-se importante novos estudos acerca do tema, que continuem explorando a SD e o processo de adaptação dessas famílias, especialmente em outras faixas etárias, de forma a possibilitar a compreensão do sistema familiar em outras etapas da vida do indivíduo com SD. Este estudo tem como limitação o fato de a percepção acerca do diagnóstico da SD ter sido investigada e analisada a partir da perspectiva das mães/pai das crianças, apenas. Dessa forma, sugere-se a necessidade de estudos que permitam apreender a perspectiva de outros familiares que convivem com a criança de SD, permitindo, assim, maior profundidade e compreensão sobre o sistema familiar dessas famílias.

CONCLUSÃO

A apreciação da família sobre o diagnóstico da SD e sobre a situação vivenciada é um elemento importante no processo de adaptação familiar, podendo contribuir para uma boa ou má adaptação.

Diante da informação do diagnóstico na gestação ou ao nascimento, os pais se referem a sentimentos e experiências negativas, entretanto, de maneira geral, expressam apreciação mais positiva sobre a situação de ter um filho com SD com o passar do tempo, o que sugere que enfrentar o processo de adaptação é importante para modificar a percepção da família e pode contribuir para seu desfecho.

Entender o diagnóstico da SD sob a perspectiva dos pais das crianças, ou seja, de quem vivencia o processo de adaptação, contribui para a identificação das competências e habilidades necessárias aos profissionais de saúde que lidam com o contexto da informação do diagnóstico de SD para os membros da família, de forma a favorecer sua apreciação diante do evento estressor. Além disso, permite aos profissionais de saúde envolvidos no cuidado da criança identificar as fragilidades e potencialidades da família, a fim de atuar com eficiência, contribuindo para que o processo de adaptação da família seja bem-sucedido.

REFERÊNCIAS

1. Bergström S, Carr H, Petersson G, Stephansson O, Bonamy AK, Dahlström A, et al. Trends in congenital heart defects in infants with Down syndrome. *Pediatrics* [Internet]. 2016 [acesso 2019 Mar 05];138(1):e20160123. Disponível em: <https://doi.org/10.1542/peds.2016-0123>.
2. Anderson BR, Blancha VL, Duchon JM, Chai PJ, Kalfa D, Bacha EA, et al. The effects of postoperative hematocrit on shunt occlusion for neonates undergoing single ventricle palliation. *J Thorac Cardiovasc Surg* [Internet]. 2017 [acesso 2018 Nov 14];153(4):947-55. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.jtcvs.2016.09.085>.

3. Kazemi M, Salehi M, Kheirollahi M. Down Syndrome: Current Status, Challenges and Future Perspectives. *Int J Mol Cell Med* [Internet]. 2016 [acesso 2018 Nov 14];5(3):125-33. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5125364/>
4. Choi EK, Yoo IY. Resilience in Families of Children with Down Syndrome in Korea. *Int J Nurs Pract* [Internet]. 2015 [acesso 2018 Mai 06];21:532-41. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/ijn.12321>.
5. Choi H, Van Riper M. Maternal Perceptions to Open-Ended Questions about Life with Down Syndrome in Korea. *Qual Res J* [Internet]. 2016 [acesso 2018 Out 15];21(2):288-98. Disponível em: <https://nsuworks.nova.edu/tqr/vol21/iss2/7>.
6. Oliveira LC, Eduardo IM, Prudente COM, Ribeiro MFM. Estresse em pais de crianças e adolescentes com síndrome de Down. *Rev EVS* [Internet]. 2018 [acesso 2018 Out 15];45(1): 46-54. Disponível em: <https://doi.org/10.18224/evs.v45i1.5786>
7. Luisada V, Fiamenghi-Jr GA, Carvalho SG, Assis-Madeira EA, Blascovi-Assis SM. Experiências de médicos ao comunicarem o diagnóstico da deficiência de bebês aos pais. *Ciênc Saúde* [Internet]. 2015 [acesso 2018 Ago 23];8(3):121-8. Disponível em: <https://doi.org/10.15448/1983-652X.2015.3.21769>
8. Bolentini, M, Ferreira LL, Magalhães A. Síndrome de down x maternagem: Impacto do diagnóstico na relação mãe-bebê. *Rev Fragm Cult* [Internet]. 2018 [acesso 2018 Ago 10];28:40-53. Disponível em: <https://doi.org/10.18224/frag.v28i2.6142>.
9. Skotko B. Mothers of children with Down Syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics* [Internet]. 2005 [acesso 2015 Ago 11];115(1):64-77. Disponível em: <https://doi.org/10.1542/peds.2004-0928>.
10. Paul María A, Cerda J, Correa C, Lizama M. ¿Cómo reciben los padres la noticia del diagnóstico de su hijo con síndrome de Down?. *Rev Méd Chile* [Internet]. 2013 [acesso 2015 Mai 05];141(7):879-86. Disponível em: <https://doi.org/10.4067/S0034-98872013000700007>.
11. Torres GL, Maia CE. Percepción de las madres acerca del contenido de la información del diagnóstico de Síndrome de Down. *Rev Chil Pediatr* [Internet]. 2009 [acesso 2015 Jun 10];80(1):39-47. Disponível em: <https://doi.org/10.4067/S0370-41062009000100005>
12. Reis LB, Paula KMPd. Coping materno da Síndrome de Down: identificando estressores e estratégias de enfrentamento. *Estud. Psicol* [Internet]. 2018 [acesso 2018 Dez 11];35(1):77-88. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1982-02752018000100008>
13. Rooke MI; Pereira-Silva NL. Indicativos de resiliência familiar em famílias de crianças com síndrome de Down. *Estud Psicol* [Internet]. 2016 [acesso 2016 Dez 06];33(1):117-26. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1982-027520160001000012>.
14. Rooke MI, Pereira-Silva NL, Crolman SR, Almeida BR. Funcionamento familiar e rede social de apoio: famílias com crianças com síndrome de down. *Gerai Rev Interinst Psicol* [Internet]. 2019 [acesso 2019 Abr 16];12(1):142-58. Disponível em: <https://doi.org/10.36298/gerais2019120111>
15. Torquato JÁ, Lança AF, Pereira D, Carvalho FG, Silva RD. A aquisição da motricidade em crianças portadoras de Síndrome de Down que realizam fisioterapia ou praticam equoterapia. *Fisioter Mov* [Internet]. 2017 [acesso 2018 Set 20];26(3):515-25. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0103-51502013000300005>.
16. Araujo, AGS; Scartezini, CM; Krebs, RJ. Análise da marcha em crianças portadoras de síndrome de down e crianças normais com idade de 2 a 5 anos. *Fisioter Mov* [Internet]. 2007 [acesso 2018 Nov 03];20(3):79-85. Disponível em: <https://periodicos.pucpr.br/index.php/fisio/article/view/18923/18297>

17. Santos AM, Lobo VCT, Lourenço MGF. Perfil da função respiratória de crianças portadoras de Síndrome de Down na faixa etária de 5 a 12 anos. *Fisioter Bras* [Internet]. 2009 [acesso 2018 Nov 03];10(3):153-8. Disponível em: <https://doi.org/10.33233/fb.v10i3.1521>
18. Hannum JSS, Miranda FJ, Salvador IF, Cruz AD. Impacto do diagnóstico nas famílias de pessoas com Síndrome de Down: revisão da literatura. *Pensando fam* [Internet]. 2018 [acesso 2019 Fev 15];22(2):121-36. Disponível em: http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1679-94X2018000200009&lng=pt&nrm=iso
19. Azócar E, Cerda J, Mella M. Experiencias en madres con hijos con síndrome de Down en torno a la recepción del diagnóstico. *Rev Chil Salud Pública* [Internet]. 2017 [acesso em 2018 Out 15];21(2):113-122. Disponível em: <https://doi.org/10.5354/0719-5281.2017.48903>
20. McCubbin MA, McCubbin HI. Families Coping with illness: the resiliency model of family stress, adjustment, and adaptation. In: Danielson C, Hamel-Bissell B, Winstead-Fry P. *Families, health and illness: perspectives on coping and intervention*. St. Louis, MO (US): Mosby; 1993. p.21-63.
21. Nelson J. Using conceptual depth criteria: addressing the challenge of reaching saturation in qualitative research. *Qual Res J* [Internet]. 2016 [acesso 2018 Set 20];17(5):554-70. Disponível em: <https://doi.org/10.1177/1468794116679873>.
22. Hsieh HF, Shannon SE. Three approaches to qualitative content analysis. *Qual Health Res* [Internet]. 2005 [acesso 2015 Ago 05];15(9):1277-88. Disponível em: <https://doi.org/10.1177/1049732305276687>
23. Cicchetti DV. Guidelines, criteria, and rules of thumb for evaluating normed and standardized assessment instruments in psychology. *Psychol Assess* [Internet]. 1994 [acesso 2018 Jun 10];6:284-90. Disponível em: <https://doi.org/10.1037/1040-3590.6.4.284>
24. Groot-Van der Mooren MD, Gemke RJJ, Cornel MC, Weijerman ME. Neonatal diagnosis of Down syndrome in the Netherlands: suspicion and communication with parents. *J Intellect Disabil* [Internet]. 2014 [acesso 2015 Nov 06];58(10):953-61. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/jir.12125>
25. Conselho Federal De Medicina. Código de ética médica. Resolução CFM nº 1.931, de 17 de setembro de 2009. Disponível em: <https://portal.cfm.org.br/images/stories/biblioteca/codigo%20de%20etica%20medica.pdf>
26. Arrais RH, Jesuino SLCS. A vivência psicológica da comunicação sobre diagnóstico e tratamento por pacientes oncológicos: uma perspectiva da Psicologia Analítica. *Rev. SBPH* [Internet]. 2015 [acesso 2017 Fev 13];18(2):22-44. Disponível em: http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-08582015000200003&lng=pt
27. Goff BSN, Monk JK, Malone J, Staats N, Tanner A, Springer NP. Comparing parents of children with Down syndrome at different life span stages. *J Marriage Fam* [Internet]. 2016 [acesso 2018 Out 04];78(4):1131-48. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/jomf.12312>
28. Guerra C, Dias MD, Filha MOF, Andrade FB, Reichert APS, Araújo VS. Do sonho a realidade: vivência de mães de filhos com deficiência. *Texto Contexto Enferm* [Internet]. 2015 [acesso 2019 Nov 28];24(2):459-66. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0104-07072015000992014>
29. Kortchmar E, Jesus MCP, Merighi MAB. Vivência da mulher com um filho com síndrome de down em idade escolar. *Texto Contexto Enferm* [Internet]. 2014 [acesso 2019 Nov 28];23(1):13-20. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0104-07072014000100002>

NOTAS

ORIGEM DO ARTIGO

Extraído da dissertação - A perspectiva de cuidadores primários acerca do diagnóstico da Síndrome de Down e o processo de adaptação da família nos primeiros anos de vida da criança, apresentada ao Programa de Pós-Graduação da Escola de Enfermagem da Universidade Federal de Minas Gerais, em 2017.

CONTRIBUIÇÃO DE AUTORIA

Concepção do estudo: Schettini DLC, Van Riper M, Duarte ED.

Coleta de dados: Schettini DLC, Van Riper M, Duarte ED.

Análise e interpretação dos dados: Schettini DLC, Van Riper M, Duarte ED.

Discussão dos resultados: Schettini DLC, Van Riper M, Duarte ED.

Redação e/ou revisão crítica do conteúdo: Schettini DLC, Van Riper M, Duarte ED.

Revisão e aprovação final da versão final: Schettini DLC, Van Riper M, Duarte ED.

APROVAÇÃO DE COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA

Aprovado no Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal De Minas Gerais, parecer n. 1425028 CAAE: 52605115.7.0000.5149.

CONFLITO DE INTERESSES

Não existem conflitos de interesse.

HISTÓRICO

Recebido: 22 de agosto de 2019.

Aprovado: 28 de janeiro de 2020.

AUTORA CORRESPONDENTE

Elysângela Dittz Duarte

elysangeladittz@gmail.com