

O enfrentamento do diagnóstico de Síndrome de *Down* pelos pais: contribuições de enfermagem

Facing the diagnosis of Down Syndrome by parents: nursing contributions

Recebido: 19/08/2021 | Aceito: 10/07/2022 | Publicado: 18/07/2022

Katley Ribeiro de Avila

<https://orcid.org/0000-0002-2877-0328>

<http://lattes.cnpq.br/7815772428461796>

Faculdade de Ciências e Educação Sena Aires, GO, Brasil

E-mail: katleyavila24@gmail.com

Luana Barbosa Silva

<https://orcid.org/0000-0002-2877-0328>

<http://lattes.cnpq.br/0949275712701907>

Faculdade de Ciências e Educação Sena Aires, GO, Brasil

E-mail: luana-barbosa14@hormail.com

Renata de Moura Bubadué

<https://orcid.org/0000-0001-7144-5726>

<http://lattes.cnpq.br/5666201350264400>

Faculdade de Ciências e Educação Sena Aires, GO, Brasil

E-mail: renatamoura@senaaires.com.br

Resumo

A síndrome de Down é causada por uma alteração genética que se manifesta por diversos sinais e sintomas. Os pais e a maneira como enfrentam o diagnóstico tem papel fundamental na vida da criança com Síndrome de Down. Cabe à enfermagem minimizar quaisquer problemas que venham prejudicar o bem-estar biopsicossocial da criança. **Objetivo:** desvelar a experiência de pais sobre descoberta diagnóstico de Síndrome de Down de seus filhos e verificar o conhecimento prévio sobre a SD. **Método:** Esse estudo trata-se de uma revisão sistemática da literatura publicada sobre o assunto. Foram levantados artigos científicos, por meio da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). Foram selecionados os artigos publicados nas bases de dados BDEF e Lilacs até dia 07 de junho de 2022, utilizando os descritores “Síndrome de Down”, “Enfermagem” e “Cuidado da Criança”, combinados pelo operador booleano “AND”. **Resultados:** Os estudos analisados mostram que o enfermeiro tem um papel fundamental nesse processo e que a literatura sobre o tema ainda é muito escassa.

Palavras-chave: Síndrome de Down. Relações Pais-Filho. Cuidado da Criança. Enfermagem.

Abstract

*Down syndrome is caused by a genetic alteration that is manifested by several signs and symptoms. Parents and the way they face the diagnosis play a fundamental role in the life of a child with Down Syndrome. It is up to nursing to minimize any problems that may harm the biopsychosocial well-being of the child. **Objective:** to reveal the*

*experience of parents about the diagnosis of Down Syndrome in their children and to verify the previous knowledge about DS. **Method:** This study is a systematic review of the published literature on the subject. Scientific articles were collected through the Biblioteca Virtual de Saúde (). Articles published in the BDEF and Lilacs databases until June 7th, 2022 were selected, using the descriptors "Down Syndrome", "Nursing" and "Child Care", combined by the Boolean operator "AND". **Results:** The analyzed studies show that the nurse has a fundamental role in this process and that the literature on the subject is still very scarce.*

Keywords: Down's syndrome. Parent-Child Relations. Child Care. Nursing.

Introdução

A Síndrome de Down (SD) é desordem genética cujo quadro clínico é popular. Suas características fenotípicas¹ são essenciais para o diagnóstico precoce da síndrome¹.

Historicamente, é uma condição de saúde estigmatizada, cujas terminologias utilizadas envolviam termos pejorativos como criança inacabada, debiloide, imbecilidade, mongolismo, idiotice mongoloide, cretinismo furfuráceo, acromicia congênita, criança malfeita. Esse tipo de linguagem demonstrava como as crianças com capacidade intelectual diminuída estavam à margem da sociedade, ao ponto que a prática da eutanásia nas crianças que nasciam com essa alteração genética era naturalizada em contextos como da Alemanha durante o governo nazista, sendo o abandono parental ou internações psiquiátricas frequentes em diversos países, inclusive o Brasil².

À medida que houve investimento científico e tecnológico para o manejo das crianças que vivem com SD, identificou-se que há possibilidade dessas crianças ter uma vida saudável e longa na sociedade. Nesse sentido, a educação especial pautada na inclusão social contribuiu para a visibilidade dessas crianças em diversos setores da sociedade. Na Enfermagem, o cuidado humanizado tem como premissa que a criança deve ser assistida por equipe multidisciplinar em diversos seguimentos do sistema único de saúde (SUS)^{1,2}.

Estudos apontam que o diagnóstico de SD é um processo vivenciado em família e acompanhado pela equipe de saúde, a qual inclui a enfermeira. O modo como as famílias recebem o diagnóstico pode ser estressante e desencadeia sentimentos de choque, decepção e revolta relacionados às expectativas da criança que nasce. No entanto, à medida que a criança se desenvolve e adquire habilidades de independência no seu tempo, a família relata sentimentos positivos relacionados ao convívio com essas crianças^{3,4}.

Neste contexto, a enfermeira pode contribuir por meio da escuta terapêutica, aconselhamento e educação em saúde para que a família disponha de dispositivos e ferramentas baseados na evidência para o manejo da criança que vive com SD^{3,4}.

Justificativa

¹Rosto arredondado, olhos amendoados, boca pequena, língua grande e protuberante, mãos e pés pequenos, baixa estatura e pescoço curto e largo.

O cuidado sobre a SD pela família é complexo devido às singularidades de cada família em que a enfermeira atua para proporcionar o empoderamento e a autonomia do cuidado da criança. A orientação antecipada é um processo que envolve o diálogo e a troca de saberes, tendo a família como principal cuidadora dessa criança⁵.

Segundo o último Censo do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE), no Brasil existem aproximadamente 300 mil pessoas com Síndrome de Down⁶. No mundo, a incidência estimada é de 1 em 1 mil nascidos vivos. A cada ano, cerca de 3 a 5 mil crianças nascem com síndrome de Down no mundo⁷. Diante desses números, o enfermeiro deve estar capacitado para prestar assistência a esses pacientes e contribuir no conhecimento das famílias que recebem essa criança.

Geralmente, a maioria das famílias se encontra despreparada para os cuidados da criança com SD. Diante disso, esta pesquisa é significativamente relevante, pois visa analisar como a enfermagem pode auxiliar nesse momento delicado, tornando positiva a experiência dos pais e preparando um ambiente familiar saudável para desenvolvimento desses filhos, incluindo os aspectos sociais e emocionais³.

Métodos

Esse estudo trata-se de uma revisão sistemática da literatura publicada sobre o assunto. Com o tema e questão norteadora definidos foi realizado o levantamento de artigos científicos, por meio da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). Foram selecionados os artigos publicados nas bases de dados BDEF (Base de Dados de Enfermagem) e Lilacs (Literatura Latino-americana e do Caribe em Ciências da Saúde) até dia 07 de junho de 2022, utilizando os descritores padronizados para as ciências da saúde (www.decs.bvs.br): “Síndrome de Down”, “Enfermagem” e “Cuidado da Criança”, combinados pelo operador booleano “AND”.

Os descritores também foram usados isoladamente para avaliar o poder de representatividade do termo no assunto. Observou-se maior quantidade de trabalhos vinculados aos descritores Enfermagem (57.862), Cuidado da Criança (11.040) e Síndrome de Down (1.712).

Para a seleção das publicações, definiu-se como critério de inclusão serem estudos originais relacionados aos cuidados, a visão dos pais/familiares e o papel da enfermagem no nascimento de uma criança com SD. Para a busca, não houve delimitação temporal das publicações, uma vez que se trata de um assunto, até então, pouco estudado.

Foram feitas associações entre os descritores sendo obtidos 9 trabalhos considerando inicialmente o título, sendo 7 em português e 2 em inglês. Após a seleção foi realizada uma análise mais detalhada deles, uma publicação foi excluída por se tratar apenas da técnica de amamentação com crianças com SD, outra por ter como objetivo estudar a incidência de malformação congênita em serviços de referência. Assim mediante os critérios adotados, 7 publicações foram analisadas.

Extraíu-se dos estudos as seguintes informações: tipo de estudo, ano de publicação, profissionais envolvidos, população e amostra, resultados obtidos, problemas observados e soluções/ações sugeridas pelo o autor. As informações

foram organizadas em quadros e analisadas em categorias analíticas. Diante disso, a categorização dos estudos baseou-se nos resultados mais relevantes e sua ligação com tema, independente dos objetivos iniciais descritos no estudo. Tais categorias direcionaram a discussão do corpo de conhecimentos já produzidos sobre o tema.

Resultados e discussão

A síndrome de Down é uma alteração genética responsável pela maior parte dos casos de incapacidade intelectual, sendo responsável por cerca de 25% de todos os casos de atraso intelectual, uma característica encontrada em todas as pessoas com a síndrome. O médico britânico John Langdon Down em 1866 o mencionou pela primeira vez como um quadro clínico com identidade própria. Desde então, seu conhecimento avançou, embora ainda existam alguns mecanismos íntimos a serem descobertos. Em 1958, o francês Jérôme Lejeune e a inglesa Pat Jacobs descobriram independentemente a origem cromossômica da síndrome. Foi então que foi considerada uma síndrome genética¹.

Em relação a essa síndrome, é importante salientar que não é patologia curável, mas uma síndrome genética que pode condicionar ou favorecer a presença de estados patológicos. A síndrome de Down é causada pela presença de uma terceira cópia do cromossomo 21 em cada célula do corpo, conhecida como trissomia do cromossomo 21. A causa da anomalia genética é desconhecida. Os pais das pessoas com síndrome geralmente não têm alterações genéticas. Entre as pessoas com SD há grande variabilidade, ou seja, há uma variação de alguns indivíduos em relação a outros, como acontece na população em geral^{1, 8}.

As pessoas com SD costumam ter características fenotípicas comuns, as principais características físicas e suas respectivas porcentagens de ocorrências apontadas, Cunningham⁸, são:

- Dobra de pele nos olhos – 60 a 70%;
- Dobra de pele dos olhos inclinada para cima – 80 a 90%;
- Manchas brancas na borda da íris (Brushfield) – 30 a 70%;
- Tônus muscular baixo - 95%;
- Umbigo protraído (hérnia umbilical) – 12 a 90%;
- Problemas auditivos – 50 a 90%;
- Problemas visuais nas meninas – 50 a 60%;
- Problemas visuais nos meninos – 35 a 45%;
- Distúrbio de tireoide em bebês – 1 a 4%;
- Distúrbio de tireoide em adolescentes – 10 a 25%;
- Distúrbio de tireoide em adultos – até 35%;
- Problemas cardíacos – 5%;
- Obstruções nas vias respiratórias – 30 a 50%.

Devido a essas características físicas, as crianças geralmente são diagnosticadas com SD ao nascimento, logo a notícia é dada aos pais. Nesse momento, o enfrentamento do diagnóstico costuma causar sofrimento, confusão e sentimentos negativos para a família. Isso resulta na desestabilização do núcleo familiar e conseqüentemente da criança, pois a família é a principal responsável pela formação saudável da criança⁹.

Desta forma, JesúsFlores, no livro Síndrome de Down A-Z, afirma que¹⁰:

É geral a convicção de que a profunda e decisiva ação na criança e na formação de um indivíduo com síndrome de Down depende, em primeiro lugar da família. Os demais envolvidos – especialistas, profissionais, instituições privadas ou públicas – são uma forma de apoiar, orientar e completar a família, nunca de substituí-la. Por isso, se ela não funciona bem, o resultado será sempre aquém do que poderia ter sido.

Uma pesquisa mostra que os sentimentos mais comuns vivenciados pelos pais durante essa fase foram desorientação, choque, perda da situação idealizada e ansiedade para o futuro, principalmente pela falta de informações sobre o quadro clínico do filho. A maioria dos profissionais de saúde responsáveis pela notícia informava de maneira direta e objetiva, sem prestar muitos esclarecimentos ou sanar as principais dúvidas da família. O autor sugere que a reflexão de medidas para melhorar a formação dos profissionais de saúde nesse aspecto³.

Na literatura, a enfermagem é constantemente relacionada à prestação de cuidados e ao acompanhamento do desenvolvimento dessa criança, mas pouco se fala sobre o seu papel na ajuda da passagem do diagnóstico aos pais e no esclarecimento das dúvidas surgidas. Isso é controverso, visto que a enfermagem tem a uma função essencial como divulgador de conhecimentos em saúde e orientações de cuidado que darão suporte para os pais superem essa fase, conseguindo assim um trabalho interdisciplinar que melhor atenda às necessidades dos familiares e facilite o desenvolvimento da criança e o trabalho de toda a equipe. O diagnóstico de SD ainda na maternidade pode causar desagregação familiar. A intervenção do enfermeiro ensinando técnicas higiênicas, alimentares e de estimulação precoce poderá permitir um ajuste melhor da família^{4,11}.

Conclusão

Para compreensão do tema é necessário entender que inúmeros profissionais e atividades estão envolvidos, portanto, há uma necessidade de diversos tipos de estudos e objetivos para melhor avaliação da situação. Por meio da metodologia utilizada para esta revisão, pode-se observar que há uma variedade de tipos de estudos desenvolvidos no Brasil e listados nas bases de pesquisa, sobre o tema. A Tabela 1 descreve brevemente os estudos encontrados:

Tabela 1 – Características gerais do estudos analisados

Características dos estudos analisados	Descrição	Quantidade de estudos
Objetivo principal do estudo	- Vivência dos pais com criança com SD	01
	- Experiência da família com criança com SD na fase escolar	01
	- Problemas vivenciados pela família pessoa com SD	01
	- Atuação do enfermeiro no diagnóstico e cuidados na SD	03
	- A alimentação de famílias com	01

	popoas com SD	
População estudada	- Criança	03
	- Família geral	02
	- Pais	02
	- Equipe de enfermagem	01
Tipo de artigo	- Qualitativo	04
	- Quantitativo	01
	- Qualitativo e quantitativo	02
Formação profissional do(s) autor(es)	- Enfermeiro	07
	- Nutricionista	01

Fonte: Os autores

Os 7 artigos analisados foram obtidos nas bases Lilacs e BDEF. As populações participantes nos estudos foram 28,5% crianças (2/7), 28,5% progenitores (2/7), 28,5% família em geral (2/7) e 14,9% equipe de enfermagem (1/7). Os estudos possuíam como população estudada, os principais atores envolvidos no processo de diagnóstico e cuidado da criança com Síndrome de Down.

A maioria dos estudos tem uma abordagem qualitativa (57,1%), mas há 1(um) que possuem metodologias qualitativa e 2 (dois) mista. O maior número de estudos qualitativos está relacionado ao objetivo de compreender a experiência da criança, da família e dos profissionais envolvidos. Quanto ao delineamento, tratam-se de 4 artigos de entrevistas, 2 etnografias e um artigo de avaliação de dados.

Todas as publicações analisadas tinham como autor o profissional de enfermagem – podendo ser um enfermeiro, mais de um enfermeiro ou em conjunto com outros profissionais. Na autoria de uma publicação possuía um nutricionista como um dos autores. A Isso deve-se ao fato de um dos descritores ser “Enfermagem”, porém, o enfermeiro tem uma relevância singular no assunto. Uma prova disso é que 3 dos estudos (42,8%) tem como objetivo a atuação do enfermeiro no diagnóstico e cuidados na SD.

Alguns dos estudos tiveram como objetivo analisar o perfil familiar e compreender como é ter uma criança com Síndrome de Down entre seus membros. Acerca do diagnóstico, algumas famílias recebem antes do parto e outras após o parto, no entanto, há uma sensação de choque, decepção e revolta na maioria das vezes. O profissional de saúde, especialmente o enfermeiro, deve estar preparado para dar a notícia com sensibilidade e ética, tomando cuidado com tom de voz, expressão, escolha de palavras, hora e local. É de extrema importância para o desenvolvimento da criança que notícia seja dada de forma humanizada e respeitosa.

Os artigos analisados mostram que poucas famílias tinham conhecimentos prévios sobre a síndrome antes do nascimento da criança. Entretanto, quanto mais a família estiver informada sobre o assunto, melhor empenho no cuidado da criança com SD. Faz-se importante a atuação do enfermeiro nesse momento, fortalecendo a

família diante dos desafios enfrentados e respondendo as dúvidas que surgirem. Para as mães de um dos estudos, o apoio emocional é essencial para solucionar os problemas enfrentados no desenvolvimento da criança ¹².

Referências

1. Silva NLP, Dessen MA. Síndrome de Down: etiologia, caracterização e impacto na família. Curitiba: Interação em Psicologia [periódicos da internet]. dez 2002 [acesso em 01 jul 2021]; 6(2): 167-176. Disponível em: <https://revistas.ufpr.br/psicologia/article/view/3304>.
2. Schwartzman JS. Síndrome de Down. 2. Ed. São Paulo: Memnon: Mackenzie, 2003.
3. Cunha AMFV, Blascovi-Assis SM, Fiamenghi Jr GA. Impacto da notícia da síndrome de Down para os pais: histórias de vida. Ciência & Saúde Coletiva [online]. 2010 [acesso 02 jul 2021]; 15 (2): 445-451. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1413-81232010000200021>.
4. Miranda ALPL, Araújo JL, Silva KVLG, Nascimento EGC. O cuidado de enfermagem à pessoa com síndrome de down na estratégia saúde da família. R. Enferm. Cent. O. Min. 2014 [acesso 02 jul 2021]; 4 (2): 1076-1089. Disponível em: <http://seer.ufsj.edu.br/index.php/recom/article/view/640/759>
5. Bolsanello MA. Interação mãe-filho portador de deficiência: concepções e modo de atuação dos profissionais em estimulação precoce [tese de doutorado]. São Paulo: Universidade de São Paulo, 1998.
6. Brasil, Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Censo Brasileiro de 2010. Rio de Janeiro: IBGE, 2012 [acesso 02 jul 2021]. Disponível em: <https://www.ibge.gov.br>.
7. Brunoni D. Aspectos epidemiológicos e genéticos. In Schwartzman JS. Síndrome de Down. 2. Ed. São Paulo: Memnon: Mackenzie, 2003.
8. Cunningham C. Síndrome de Down: uma introdução para pais e cuidadores. Tradução de Ronaldo Cataldo Costa. 3. ed. Porto Alegre: Artmed, 2008.
9. Casarin S. Aspectos psicológicos na síndrome de Down. In Schwartzman JS. Síndrome de Down. 2. Ed. São Paulo: Memnon: Mackenzie, 2003.
10. Florez J. Nota sobre o papel da família na criança com SD. In Serés A, Quiñones E, Casaldáliga J, Corretger J, Trias K. Síndrome de Down, de A a Z. Espanha: Barcelona: Ed. Saberes, 2011.

11. Carswell WA. Estudo da assistência de enfermagem a crianças que apresentam Síndrome de Down. RevLat Am Enfermagem [Internet]. 1993 [acesso 02 jul 2021];1(2):113-28. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-11691993000200010&lng=pt&nrm=iso
12. Nunes MDR, Dupas, GN, Lucila C. Atravessando períodos nebulosos: a experiência da família da criança portadora da Síndrome de Down. Revista Brasileira de Enfermagem [online]. 2011, v. 64, n. 2 [Acessado 7 Jun 2022] , pp. 227-233. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/S0034-71672011000200002>>