



## SÍNDROME DE DOWN: COMUNICAÇÃO MÉDICO-PACIENTE NO MOMENTO DE NOTICIAR ESTA CONDIÇÃO GENÉTICA

MARIA DA CONCEIÇÃO FREITAS SANTOS; STEPHANY CAROLINE MENEZES DA SILVA; LUCIVANA PRATA DE SOUZA MOURÃO

### RESUMO

A Trissomia do 21, conhecida como Síndrome de Down é uma condição genética que, apesar de avanços na qualidade e na expectativa de vida, ainda há resquícios de preconceitos oriundo da base histórica na qual o conhecimento sobre a síndrome foi construído. Esse estigma é observado mesmo durante a comunicação médico-familiar no momento de se noticiar o diagnóstico aos pais. Por isso, este estudo objetivou conhecer a forma pela qual o diagnóstico para a Síndrome de Down de um membro da família foi comunicado aos pais. Para isso, aplicou-se um questionário e realizou-se entrevistas com roteiro semiestruturado, analisados à luz da análise de conteúdo. O estudo abrangeu quinze pais da Associação de Pais e Amigos do Down no Amazonas - APADAM. A idade materna, ao nascimento do filho com Síndrome de Down, variou entre 25 à 45 anos e a paterna de 21 a 50 anos. O pré-natal foi realizado por todas as mães, no entanto 76,9% delas informaram receber a notícia no momento do parto e relataram que o diagnóstico não foi explicado de maneira atenciosa e esclarecedora. Para 69,2% havia negatividade expressa indevidamente em torno do diagnóstico, o qual teve sua aceitação afetada. Todas as mães declararam que o profissional de saúde, que foi majoritariamente médico, poderia ter explicado o diagnóstico ou complicações de forma melhor. Dentre os pais entrevistados, verificou-se que a notícia do diagnóstico foi relatada, em sua maioria, de maneira negativa e por vezes desumana. Portanto, este estudo possibilitou conhecer aspectos prejudiciais na postura do profissional, mostrando que é necessário sensibilizá-los para esta questão. Verificou-se ainda que uma comunicação não adequada e a assistência oferecida, podem interferir no processo de aceitação e adaptação do casal ao filho, bem como ao bem-estar de toda a família.

**Palavras-chave:** Trissomia do 21; comunicação médica; diagnóstico; assistência médica; impacto emocional.

### 1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD) ou trissomia do 21 é uma condição genética caracterizada, pela presença a mais do cromossomo 21 (MAZUREK; WYKA, 2015), compreendendo assim, uma cromossopatia. Há três formas principais de representação, tais como trissomia simples, translocação e mosaicismo (MALUF; RIEGEL, 2011; MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013).

Esta condição genética pode ser facilmente percebida devido às características fenotípicas das pessoas que tem a síndrome (ANTONARAKIS *et al.* 2020). Além das manifestações mais comuns, pessoas com SD podem apresentar complicações clínicas que as colocam em fatores de risco, destacando-se a cardiopatia congênita (PLAIASU; INSMC, 2017), hipotireoidismo, apneia obstrutiva do sono, perda auditiva, otite e problemas neurológicos (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013).

No Brasil, estima-se que 1 em cada 700 nascimentos ocorre a trissomia do cromossomo 21, totalizando 270 mil pessoas com Síndrome de Down (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2019). Em caráter regional, uma pesquisa realizada em uma maternidade de Manaus mostrou que entre os prontuários de 15.621 nascidos-vivos nos anos entre 2010 e 2014, 163 crianças apresentavam malformações congênitas, das quais 13 crianças apresentaram a SD (FATIN *et al.* 2017).

Com a inclusão e a quebra de estigmas relacionados à síndrome, torna-se possível a participação efetiva dessas pessoas na sociedade, de forma que haja o desenvolvimento de um ambiente acolhedor e que proporcione autoconfiança (PAIVA *et al.*, 2015). Para isso, a família possui um papel essencial na construção desse ambiente saudável e no estímulo de potencialidades da criança com SD (HENN; PICCININI; GARCIAS, 2008; HANNUM *et al.*, 2018). Todavia, o impacto da forma pela qual o diagnóstico é comunicado aos familiares, o recebimento ou não de apoio aos pais/responsáveis e forma que a sociedade enxerga a pessoa com SD podem nortear decisões em relação ao futuro da criança, marcar a saúde psicológica dos pais e influenciar na qualidade de vida do indivíduo com Síndrome de Down (PAIVA *et al.* 2015; ALDECOA, 2019).

Dessa forma, este estudo pretende investigar a forma pela qual o diagnóstico para Síndrome de Down foi comunicado aos pais ou responsáveis, expondo a realidade particular da relação médico/família para que possa nortear políticas públicas adequadas e humanizadas a uma população que naturalmente já sofre com preconceitos sociais.

## 2 MATERIAIS E MÉTODOS

População do estudo compreendeu quinze pais de pessoas com Síndrome de Down que fazem parte da Associação de Pais e Amigos do Down do Amazonas – APADAM, situada em Manaus-Amazonas. Diante da livre concordância, em participar da pesquisa, os pais assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). A pesquisa obteve aprovação do Comitê de Ética pelo parecer 4.330.369.

Os critérios de inclusão para os sujeitos da pesquisa compreenderam: os pais de pessoas com Trissomia do 21 que receberam o diagnóstico durante o pré-natal, pós-natal ou posteriormente; pais maiores de 18 anos; que a mãe tenha realizado o parto dentro de uma unidade de saúde pública ou privado.

Para coleta de dados, que ocorreu em 2021, foi utilizado um questionário estruturado de Smith *et al.* (2019), com modificações, para as inferências da assistência médica e social recebida pelos pais. O questionário também continha inferências epidemiológicas para caracterizar a população estuda. Os dados foram analisados por meio de estatística descritiva. Para o enfoque qualitativo do estudo, obteve-se o relato dos participantes por meio de uma entrevista guiada por um roteiro com uso de gravador, e neste caso a amostra foi por demanda até o esgotamento quando as respostas ou relatos se assemelharem, o que se deu com sete participantes. As narrativas foram transcritas na íntegra através de digitação utilizando o *software* Word 2011, e foram analisadas à luz do referencial teórico da técnica de *Análise de Conteúdo* proposta por Bardin (2016). A fim de preservar o anonimato em todo processo da pesquisa, foi adotado um código alfanumérico para identificação de cada participante, tanto para os questionários como para as entrevistas.

## 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A caracterização epidemiológica dessa população, mostrou que, ao nascimento de seu filho (a), as mães tinham entre 25 a 45 anos de idade, enquanto que a idade dos pais variou de 21 a 50 anos. Todas as mães declararam que realizaram o pré-natal. Em relação ao parto, 61,5% ocorreram na rede privada e 76,9% tiveram o parto de forma cesárea.

As mães declararam receber a notícia do diagnóstico no momento do parto ou no pós-parto (76,9%), enquanto o restante recebeu o diagnóstico durante a infância ou adolescência de

seu filho (a). O diagnóstico estabelecido deu-se de forma clínica em 23% dos casos, e clínico com a confirmação genética em 69,2% dos casos, sendo o cariótipo o exame escolhido para confirmação diagnóstica. De acordo com a Sociedade Brasileira de Pediatria (2020) o diagnóstico para Síndrome de Down (SD) é clínico e deve ser feito o mais precocemente possível. Coutinho (2021), enfatiza o cariótipo como exame confirmatório e necessário para encaminhar a família para aconselhamento genético nos casos em que haja determinação do risco de recorrência de SD.

O profissional responsável pela comunicação do diagnóstico foi o médico em 92,3% dos casos, e 7,7% o enfermeiro. Diante disso, na figura 1, mostramos a percepção e sentimentos expressados pelos participantes, imperando um formato negativo quanto a divulgação do diagnóstico.

**Figura 1.** Frequência das respostas dos participantes para as perguntas com base em Smith *et al.* (2019) no que diz respeito a comunicação do diagnóstico para SD.



Várias pesquisas mostraram que o grau de satisfação dos pais com os métodos de comunicação do diagnóstico é baixo (CUNHA; BLASCOVI-ASSIS; FIAMENGHI JR., 2010; ALDECOA *et al.*, 2018, 2019; RUBANOVICH *et al.* 2019). A má comunicação pode ter efeitos negativos a curto e longo prazo na saúde e nos aspectos psicológicos e sociais, desenvolvimento da criança e de sua família (SERRA *et al.* 2021). Isto porque a adesão e educação parental é um dos aspectos mais importantes no manejo da SD, pois os pais precisam estar cientes das diferentes condições possíveis a ela associadas para que possam ser diagnosticadas e tratadas adequadamente (AKHTAR; BOKEHARI, 2023).

A experiência de receber a notícia foi relatada de maneira majoritariamente negativa, em momento inoportuno e por vezes desumana, como podemos evidenciar no relato das mães a seguir:

*Já tinham feito a cesárea e aí o médico neonatal veio com ela na mão, assim nos braços, aí abriu a mão dela na minha frente e falou como se fosse uma criança com uma doença que a gente não ia conseguir ficar com ela. Falou: olha aqui, a sua filha é Síndrome de Down. Como assim? (expressando indignação) (...). E eu não tinha sido nem costurada, ainda tava toda aberta ainda da cesárea. (M2)*

*A pediatra olhou pra neném e disse: Essa neném é Down, né? Ninguém te falou que ela é Down? (...) Ela pegou a neném pra examinar e disse: Essa menina é Down sim, ela é toda “bolachuda”, toda mole (M7).*

Os métodos de comunicação de diagnóstico e o conteúdo das informações fornecidas são decisivos para os pais controlarem suas emoções, aliviarem o efeito doloroso das notícias e encontrar recursos para enfrentar o futuro (SERRA *et al.* 2021). Skotko, Capone e Kishnani (2009), mostraram que a notícia e informações sobre a SD foram entregues aos pais de forma

insensível, cruel ou despreocupada com o bem-estar da mãe, constatando uso de linguagem que transmite pena, tragédia ou tristeza incompatível com os estados emocionais parentais.

Após a comunicação do diagnóstico, como se não bastasse a forma inadequada experimentada, as mães e/ou pais entraram em um outro estágio emocional, o de encarar a situação inesperada e desafiadora, como podemos constatar a seguir:

*De verdade, eu não sabia o que fazer. Eu me preocupei muito. “Meu Deus, como que eu vou criar uma criança assim?” (M1)*

*Perdi o chão, me senti destruída. (M2)*

Neste sentido, o profissional da saúde deve tentar amenizar esse estado inicial de choque, de forma ética e sensível, com posicionamento empático e respeitoso. Paiva *et al.* (2015) e Schettini (2020), destacam que a forma de comunicação médica tem relação diretamente proporcional com a aceitação da condição da criança com SD pelos pais.

No nosso estudo, verificamos que diante de toda a experiência traumática que passaram, as mães apelam para mudanças nas condutas médicas, fazendo recomendações aos profissionais de saúde, conforme percebe-se em relato a seguir:

*Não só os médicos, mas eu acho que principalmente os médicos, porque é com eles que a gente lida nos primeiros momentos, tem que fazer oficina, workshop ou sei lá o quê. Tem que aprender a lidar né, com essas situações (...). Nem que seja uma disciplina na faculdade falando sobre isso ou na especialização, mas tem que ter. Tem que ter um psicólogo explicando como é que tem que falar as palavras (...). (M3)*

Nota-se que as mães reconhecem a importância da formação acadêmica dos médicos, mostrando o quanto o corpo docente dos cursos de saúde pode e deve contribuir para reforçar boas práticas e a integridade da ética. Embora não haja técnica de comunicação universal para tornar o informativo processo eficaz, é válido identificar alguns aspectos relevantes e princípios estratégicos que o médico pode utilizar no relacionamento com a família. Neste sentido, Smith *et al.* (2019) e Serra *et al.* (2021) fornecem recomendações práticas sobre como fazer a primeira comunicação de diagnóstico de doença genética/síndrome de malformação com o intuito de facilitar o processo informativo e implementar as melhores práticas no relacionamento com a família.

#### 4 CONCLUSÃO

Portanto, constatamos que o diagnóstico, em sua maioria, clínico e genético (cariótipo) foram realizados no pós-natal.

O preparo médico é chave para direcionar a adesão familiar diante da ocorrência de um membro da família com SD, pois coube a eles elaborar e comunicar o diagnóstico às mães.

Houve uma ausência de suporte emocional e acolhimento na comunicação do diagnóstico por parte dos médicos, apresentando condutas por vezes desumanas.

Os impactos decorrentes após a notícia do diagnóstico provocaram nos pais choque emocional, tristeza, choro, negação inicial e impotência.

Expor este tema, ainda não abordado em estudos locais (Manaus-Am), instiga a uma reflexão sobre o ensino durante a graduação médica vs valores e compromissos éticos, bem como possíveis intervenções pelos gestores de saúde.

#### REFERÊNCIAS

ALDECOA, T. V. La ética en la comunicación del diagnóstico de síndrome de Down. **Cuadernos de Bioética**, v. 30, n. 100, p. 315-329, set./dez. 2019.

ALDECOA, T. V.; CONTY, J.L.M.; SERRANO, R.M.C.; PÉREZ, C.F. Comunicación del diagnóstico de síndrome de Down: relatos de las madres. **Cuadernos de Bioética**, v. 29, n. 96, p. 147-158, 2018.

ANTONARAKIS, S.E. *et al.* Down syndrome. **Nat Rev Dis Primers**, v.6, n.1, p.9, 2020.  
BARDIN, L. **Análise de conteúdo**. 7. ed. São Paulo, 2016, 141p.

COUTINHO, K. A.; BECHER, T. V.; CASTELLI Jr, L. L.; MEINERZ, C. C.; PACHECO, R.B. Down syndrome, genetics and prole: a literature review. **Brazilian Journal of Health Review**, v.4, n.4, p.17935-17947, 2021.

CUNHA, A. M. F. V.; BLASCOVI-ASSIS, S. M.; FIAMENGHI JR, G. A. Impacto da notícia da síndrome de Down para os pais: histórias de vida. **Ciênc. saúde coletiva**, Rio de Janeiro, v. 15, n. 2, p. 445-451, 2010.

FANTIN, C.; SANTOS, M. L.; CARVALHO, L. B.; GOMES, N. M.; SOUZA, L. N.; SOUSA, G. B. Estudo das Anomalias Cromossômicas ocorridas em uma maternidade nos Anos de 2010 a 2014. **Cogit Enferm.**, v. 22, n. 1, p. 1-9, 2017.

HANNUM, J. S. S.; MIRANDA, F. J.; SALVADOR, I. F.; CRUZ, A. D. Impacto do diagnóstico nas famílias de pessoas com Síndrome de Down: revisão da literatura. **Pensando fam.**, Porto Alegre, v. 22, n. 2, p. 121-136, dez. 2018.

HENN, C. G.; PICCININI, C. A.; GARCIAS, G. L. A família no contexto da Síndrome de Down: revisando a literatura. **Psicologia em Estudo**, Maringá, v. 13, n. 3, p. 485-493, jul./set. 2008.

MALUF, S. W.; RIEGEL, M., et al. **Citogenética Humana**. Porto Alegre: Artmed, 2011; 336p.

MAZUREK, D.; WYKA, J. Down syndrome genetic and nutritional aspects of accompanying disorders. **Roczniki Panstwowego Zakladu Higieny**, v. 66, n. 3, p. 189–194, 2015.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Não deixe ninguém para trás: dia internacional da Síndrome de Down 2019. **Biblioteca Virtual em Saúde**, 20 mar 2019. Disponível em: <https://bvsmms.saude.gov.br/ultimas-noticias/2916-nao-deixe-ninguem-para-tras-dia-internacional-da-sindrome-de-down-2020>. Acesso em: 2 abr. 2023.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down**. Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Brasília: MS, 2013. Disponível em: [https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes\\_atencao\\_pessoa\\_sindrome\\_down.pdf](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf). Acesso em: 26 mar. 2023.

PAIVA, C. F.; MELO, C. M.; FRANK, S. P. Síndrome de Down: etiologia, características e impactos na família. **Rev. Saberes da FSP**. 2. ed. São Paulo, jan./jun. 2015.

PLAIASU, V; INSMC, A.R. Down Syndrome- Genetics and Cardiogenetics. **A Journal of Clinical Medicine**, v. 12, n. 3, p.208-213, 2017.

RUBANOVICH, C.K.; CHEUNG, C.; TORKAMANI, A.; BLOSS, C.S. Physician communication of genomic results in a diagnostic odyssey case series. **Pediatrics**, p.44-53, 2019; 143(Suppl 1). Disponível em: <https://doi.org/10.1542/peds.2018-1099I>. Acesso em 20 de abril de 2024.

SBP - Sociedade Brasileira de Pediatria. Departamento científico de genética. **Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com síndrome de Down**. 2020. Disponível [https://www.sbp.com.br/fileadmin/user\\_upload/22400b-Diretrizes\\_de\\_atencao\\_a\\_saude\\_de\\_pessoas\\_com\\_Down](https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/22400b-Diretrizes_de_atencao_a_saude_de_pessoas_com_Down). Acesso em 05 de abril de 2024.

SCHETTINI, D. L. C.; RIPER, M. L. V.; DUARTE, E. D. Family appraisal of the Down Syndrome diagnosis. **Texto & contexto Enferm**. [Internet]. 2020, 29:e20190188. Disponível em: <https://orcid.org/0000-0001-8170-7523>. Acesso em 22 de abril de 2024.

SKOTKO, B. G.; CAPONE, G. T.; KISHNANI, P. S. Postnatal Diagnosis of Down Syndrome: synthesis of the evidence on how best to deliver the News. **Pediatrics**, v. 124, n. 4, p. 751-758, 28 set. 2009.

SMITH, A. M.; O'RAHELLY, M.; FLANAGAN, O. Disclosing the diagnosis of Down syndrome: the experience of 50 irish parentes. **Archives Of Disease In Childhood**, v. 104, n. 8, p. 820-821, 24 nov. 2019. BMJ. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1136/archdischild-2018-315999>. Acesso em 15 abril de 2020.

SERRA, G. *et al.* Recommendations for neonatologists and pediatricians working in first level birthing centers on the first communication of genetic disease and malformation syndrome diagnosis: consensus issued by 6 Italian scientific societies and 4 parents' associations. **Italian Journal Pediatrics**. v. 47, n. 94, p. 2-9, 2021.