



**UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO**  
**CENTRO DE CIÊNCIAS DE PINHEIRO- CCPI**  
**CURSO DE GRADUAÇÃO EM ENFERMAGEM**

**LYANDRA DA CONCEIÇÃO ROCHA ALMEIDA**

**SÍNDROME DE DOWN: PERSPECTIVAS DE ENFRENTAMENTO DO  
DIAGNÓSTICO PELAS FAMÍLIAS DOS PORTADORES ATENDIDOS NA  
ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS EXCEPCIONAIS DO MUNICÍPIO DE  
PINHEIRO-MARANHÃO.**

**PINHEIRO-MA**

**2023**

**LYANDRA DA CONCEIÇÃO ROCHA ALMEIDA**

**SÍNDROME DE DOWN: PERSPECTIVAS DE ENFRENTAMENTO DO  
DIAGNÓSTICO PELAS FAMÍLIAS DOS PORTADORES ATENDIDOS NA  
ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS EXCEPCIONAIS DO MUNICÍPIO DE  
PINHEIRO-MARANHÃO.**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao curso de Enfermagem da Universidade Federal do Maranhão, como requisito para obtenção do grau de Bacharel em Enfermagem.

Orientadora: Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Mayara Soares Cunha Carvalho

PINHEIRO-MA  
2023

Ficha gerada por meio do SIGAA/Biblioteca com dados fornecidos pelo(a) autor(a). Diretoria Integrada de Bibliotecas/UFMA

Almeida, Lyandra da Conceição Rocha.  
SÍNDROME DE DOWN: Enfrentamento do diagnóstico pelas famílias e o perfil dos pacientes atendidos na Associação de Pais e Amigos Excepcionais do município de Pinheiro-Maranhão / Lyandra da Conceição Rocha Almeida. - 2023. 75 f.

Orientador(a): Mayara Soares Cunha Carvalho. Curso de Enfermagem, Universidade Federal do Maranhão, Pinheiro -MA, 2023.

1. Cuidadores. 2. Diagnóstico. 3. Saúde Mental. 4. Trissomia 21. I. Carvalho, Mayara Soares Cunha. II. Título.

**LYANDRA DA CONCEIÇÃO ROCHA ALMEIDA**

**SÍNDROME DE DOWN: PERSPECTIVAS DE ENFRENTAMENTO DO  
DIAGNÓSTICO PELAS FAMÍLIAS DOS PORTADORES ATENDIDOS NA  
ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS EXCEPCIONAIS DO MUNICÍPIO DE  
PINHEIRO-MARANHÃO.**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao curso de Enfermagem da Universidade Federal do Maranhão, como requisito parcial para a obtenção do título de Bacharel em Enfermagem.

Aprovado em 20 de dezembro de 2023.

**BANCA EXAMINADORA**

---

Prof<sup>ª</sup>. Dr<sup>ª</sup>. Mayara Soares Cunha Carvalho (Orientadora)  
Doutora em Ciências da Saúde  
Universidade Federal do Maranhão

---

Prof<sup>ª</sup>. Dr<sup>ª</sup>. Marisa Cristina Aranha Batista (1<sup>º</sup> Examinador)  
Doutora em Biotecnologia  
Universidade Federal do Maranhão

---

Prof. Dr. José de Ribamar Medeiros Lima Junior (2<sup>º</sup> Examinador)  
Doutor em Ciências da Saúde  
Universidade Federal do Maranhão

Dedico este trabalho a Deus, que é fonte de luz, sustento e fortaleza. Sem Ele nada disso seria possível.

## **AGRADECIMENTOS**

Agradeço primeiramente a Deus, que é provedor de todas as coisas, por me guiar e me dar forças para alcançar mais uma conquista. A minha Mãe Maria, que juntamente de seu filho Jesus Cristo, intercedeu por mim, me proporcionando está ainda mais perto de Deus.

A minha orientadora Profa. Dra. Mayara Carvalho que fez essa longa jornada se tornar mais fácil por meio de seus conhecimentos e ensinamentos, e por me instruir com leveza e maestria.

Aos meus pais, Sílvio Almeida e Célia Mendes, que são o meu alicerce nesta vida, são incentivo, força, fé e amor. Aos meus irmãos Aline Almeida, Carlos Eduardo e Arthur Valentim, que estiveram sempre presentes apoiando minhas decisões e ofertando carinho e atenção.

A minha vó Maria Teodora por ser meu porto seguro. As minhas tias Jôse Almeida e Érica Almeida por sempre me ajudarem e acreditarem em mim. A minha madrinha Ana Mélia, por me ajudar em todos os momentos da minha vida, e ser luz.

Aos meus amigos (as) Ana Mendes, Thamiris Leite, Sara Almeida, Thamires Araújo, André Goulart, Carolina Rodrigues, Cid Costa, Taissa Santos e Estevam Santana por estarem comigo nos melhores e piores momentos, e por sempre me incentivarem a seguir em frente.

As minhas amigas de curso Dállya Moraes, Laiana Ribeiro, Luenne Pinheiro, Fabiana Ferreira, Gabriela Nazar, Tays Campos e Lara Beatriz, por compartilharem esses cinco anos de curso, dividindo alegrias e tristezas. As minhas amigas e companheiras de estágio Joselina Santos e Danielly de Kássia pelos conselhos, ajuda e risos durante esta caminhada.

A todas as pessoas que estiveram comigo nesta caminhada, direta ou indiretamente, meu muito obrigada.

“Nada te perturbe, nada te assuste,  
Tudo passa, Deus não muda.  
A paciência tudo alcança.  
Quem a Deus tem nada lhe falta.  
Só Deus basta!”

*(Santa Teresa de Ávila)*

## RESUMO

**INTRODUÇÃO:** A Síndrome de Down (SD) é uma condição genética caracterizada pela presença de um cromossomo a mais no par cromossômico 21, conhecida também como Trissomia 21. O diagnóstico baseia-se no fenótipo associado ao cariótipo, que são respectivamente o diagnóstico clínico e o diagnóstico laboratorial. Estudos evidenciam que os pais vivenciaram um conjunto de sentimentos diante o diagnóstico, sentimentos de desorientação, choque, perda da idealização sobre o filho, e ansiedade diante do futuro, a falta de segurança ao lidar com a nova realidade e lidar com o diagnóstico e com as tensões associadas às necessidades dos indivíduos com SD não é algo fácil, é uma experiência única e pessoal para os pais. **OBJETIVO:** Analisar as perspectivas e enfrentamento das famílias acerca do diagnóstico da Síndrome de Down de pacientes atendidos pela Associação de Pais e Amigos Excepcionais (APAE) do município de Pinheiro-Maranhão. **METODOLOGIA:** Trata-se de um estudo de abordagem qualitativa, do tipo qualitativa e exploratória, originando-se do questionamento “Quais são as estratégias de enfrentamento acerca do diagnóstico utilizadas pelas famílias e quais são as particularidades e especificidades dos pacientes com Síndrome de Down?”. O estudo foi realizado na Associação de Pais e Amigos Excepcionais- APAE, do município de Pinheiro, Maranhão. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Das seis famílias participantes deste estudo, apenas uma cuidadora teve a suspeita do diagnóstico durante o pré-natal, porém a suspeita foi negada pelo seu médico, e quatro tiveram o diagnóstico no pós-natal, nos primeiros dias após o nascimento. Uma cuidadora teve suspeita do diagnóstico após três meses do nascimento do filho, sendo o diagnóstico confirmado entre sete a oito meses de vida. Nos discursos das cuidadoras primárias entrevistadas, trouxe uma compreensão acerca dos principais recursos utilizados como facilitadores para o enfrentamento do diagnóstico da SD, do momento inicial da informação aos primeiros dias após o nascimento da criança, podendo ser evidenciados: o apoio da família como um todo; busca de conhecimento; a busca pelo apoio e auxílio de profissionais de saúde; sentimentos afetivos, situação financeira, e a troca de experiência com outras mães de crianças com SD. Atualmente as famílias encontram-se mais adaptadas ao evento estressor, possuindo novas expectativas acerca de ter um filho com SD, e com planos já traçados para o futuro. Organização, planos e expectativas sobre o futuro são executados pelas cuidadoras e familiares, visando um maior suporte para seus filhos portadores

da Trissomia 21, com o intuito de proporcionarem um futuro de independência.

**CONCLUSÃO:** Contudo, este estudo possibilita ampliar o conhecimento sobre a SD, da população em geral, mas principalmente de mães ou pais que estão passando por essa mesma experiência. Oferecendo também, resultados enriquecedores para a literatura, mostrando não só o momento do diagnóstico, mas todos os entraves durante o processo de aceitação e adaptação familiar.

**Palavras-chave:** Trissomia 21, cuidadores, saúde mental, diagnóstico

## ABSTRACT

**INTRODUCTION:** Down Syndrome (DS) is a genetic condition characterized by the presence of an extra chromosome in chromosome pair 21, also known as Trisomy 21. The diagnosis is based on the phenotype associated with the karyotype, which are the clinical diagnosis and laboratory diagnosis respectively. Studies show that parents experienced a set of feelings when faced with the diagnosis, feelings of disorientation, shock, loss of idealization about their child, and anxiety about the future, a lack of security when dealing with the new reality and dealing with the diagnosis and the tensions associated with the needs of individuals with DS is not easy, it is a unique and personal experience for parents. **GOAL:** To analyze the perspectives and coping of families regarding the diagnosis of Down Syndrome of patients cared for by the Association of Exceptional Parents and Friends (APAE) in the municipality of Pinheiro-Maranhão. **METHODOLOGY:** This is a study with a qualitative and exploratory approach, originating from the question “What are the coping strategies regarding the diagnosis used by families and what are the particularities and specificities of patients with Down Syndrome?”. The study was carried out at the Association of Exceptional Parents and Friends - APAE, in the municipality of Pinheiro, Maranhão. **RESULTS AND DISCUSSION:** Of the six families participating in this study, only one caregiver had a suspected diagnosis during prenatal care, but the suspicion was denied by her doctor, and four had a diagnosis postnatally, in the first days after birth. A caregiver suspected the diagnosis three months after her child was born, and the diagnosis was confirmed between seven and eight months of age. In the speeches of the primary caregivers interviewed, it brought an understanding of the main resources used as facilitators to face the diagnosis of DS, from the initial moment of information to the first days after the birth of the child, which can be highlighted: support from the family as a whole ; search for knowledge; the search for support and assistance from health professionals; affective feelings, financial situation, and the exchange of experiences with other mothers of children with DS. Currently, families are more adapted to the stressful event, having new expectations about having a child with DS, and with plans already drawn up for the future. Organization, plans and expectations about the future are carried out by caregivers and family members, aiming to provide greater support for their children with Trisomy 21, with the aim of providing a future of independence. **CONCLUSION:** However, this study makes it possible to expand knowledge about DS, among the general population, but mainly among mothers or

fathers who are going through this same experience. Also offering enriching results for the literature, showing not only the moment of diagnosis, but all the obstacles during the process of family acceptance and adaptation.

**Keywords:** Trisomy 21, caregivers, mental health, diagnosis.

## SUMÁRIO

<b>1</b>	<b>INTRODUÇÃO</b>	14
<b>2</b>	<b>REFERENCIAL TEORICO</b>	18
2.1	ABORDAGEM A SÍNDROME DE DOWN	18
2.2	O MOMENTO DO DIAGNÓSTICO E O ENFRENTAMENTO PELAS FAMÍLIA 20	
2.3	HISTÓRIA DA APAE	23
2.4	ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM AO PORTADOR DA SÍNDROME DE DOWN	25
<b>3</b>	<b>OBJETIVOS</b>	27
3.1	OBJETIVO GERAL	27
3.2	OBJETIVOS ESPECÍFICOS	27
<b>4</b>	<b>METODOLOGIA</b>	28
4.1	TIPO DE ESTUDO	28
4.2	LOCAL DE ESTUDO	28
4.3	POPULAÇÃO E AMOSTRA	28
4.4	INSTRUMENTO PARA COLETA DE DADOS	29
4.5	PROCEDIMENTO DE COLETA DE DADOS	29
4.6	ANÁLISE DE DADOS	30
4.7	ASPECTOS ÉTICOS	31
<b>5</b>	<b>RESULTADOS E DISCUSSÃO</b>	33
5.1	CARACTERIZAÇÃO DAS MÃES	33
5.2	CARACTERIZAÇÃO DOS PORTADORES DA SD PARTICIPANTES DO ESTUDO	34
5.3	ANÁLISE INDIVIDUAL DAS FAMÍLIAS	35
5.4	ANÁLISE DAS CATEGORIAS	41
5.4.1	A INFORMAÇÃO DO DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE DOWN ÀS FAMÍLIAS	42
5.4.2	RESILIÊNCIA (VULNERABILIDADE, TIPOLOGIA E RECURSOS FAMILIARES)	53
5.4.3	AJUSTAMENTO (COPING E AA)	56

5.4.4	ADAPTAÇÃO FAMILIAR (NOVOS PADRÕES DE FUNCIONAMENTO E PERCEPÇÃO DA FAMÍLIA PARA ALÉM DO ESTRESSOR) .....	60
<b>6</b>	<b>CONSIDERAÇÕES FINAIS</b> .....	<b>65</b>
	<b>REFERÊNCIAS</b> .....	<b>67</b>
	<b>APÊNDICE</b> .....	<b>71</b>
	<b>APÊNDICE A: ROTEIRO DE ENTREVISTA BASEADO NO MODELO DE MCCUBBIN E MCCUBBIN (1993)</b> .....	<b>71</b>
	<b>APÊNDICE B: TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO</b> .....	<b>73</b>
	<b>APÊNDICE C: SISTEMA DE CÓDIGOS UTILIZADO PARA A CATEGORIZAÇÃO DOS DADOS</b> .....	<b>76</b>
	<b>ANEXOS</b> .....	<b>78</b>
	<b>ANEXO A: APROVAÇÃO DO COMITÊ DE ÉTICA E PESQUISA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO – HU/UFMA</b> .....	<b>78</b>

## 1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD), é uma condição genética caracterizada pela presença de um cromossomo a mais no par cromossômico 21, recebendo o nome de Trissomia 21 (SILVA; MARQUI, 2020). Esta pode ocorrer de três diferentes formas: trissomia livre, translocação e mosaïcismo, sendo a trissomia livre a mais prevalente, representando 95% dos casos e, está relacionada com a triplicação do cromossomo 21 devido à não disjunção cromossômica (FERREIRA et al., 2019). Essa condição genética é a mais frequente nos seres humanos e a causa mais prevalente de deficiência intelectual. Além disso, indivíduos com SD apresentam potencial de desenvolvimento pela ampla neuroplasticidade, onde a mesma poderá está sendo estimulada desde os primeiros meses de vida, tanto pela família quanto pelos profissionais de saúde e educação (BRASIL, 2020).

Causadora de comprometimento intelectual com graus variáveis de dificuldades físicas, motoras e cognitivas, a SD pode apresentar outros problemas de saúde na criança, como: cardiopatia congênita, hipotonia, problemas de audição e de visão, alterações na coluna cervical, distúrbios da tireoide, alterações neurológicas, obesidade e envelhecimento precoce (HANNUM et al., 2018). Vale ressaltar que cada criança com SD desenvolve-se de uma forma diferente e que as comorbidades podem variar de uma criança para outra (SCHETTINI et al., 2020).

As características da SD foram descritas pela primeira vez, em 1866, por John Langdon Down, médico britânico, ao qual foi batizada com o seu nome. Down apresentou os mais pequenos detalhes da descrição clínica da SD, apesar de ter cometido erros em associar a síndrome e indivíduos oriundos da Mongólia em função das características faciais peculiares evidentes na síndrome. Logo após exposta a sua descrição, vários estudos a respeito da SD começaram a ser desenvolvidos em diferentes áreas da educação e saúde (HANNUM et al., 2018).

A Trissomia 21 possui incidência mundial, estima-se que a cada 1000 nascidos vivos 1 caso é de SD e, no Brasil, a estimativa é de 1 criança a cada 600 e 800 nascimentos. (BRAGA et al., 2021). Nacionalmente, a incidência da SD é maior quando as mães são de idade avançada; para mulheres com 35 anos: 1/350; e para mulheres com mais de 45 anos: 1/25 (SILVA; MARQUI, 2020).

O momento da comunicação do diagnóstico da SD é considerado um momento muito importante, delicado e, frequentemente, inesperado, que tem profundas implicações não apenas para a criança, mas também para outros membros da família. São diferentes as formas de adaptação das famílias após o diagnóstico da SD, enquanto algumas famílias podem apresentar dificuldades com as demandas associadas à Síndrome ao longo do tempo, outras enfrentam as dificuldades de uma forma mais leve (SCHETTINI; et al., 2020). O diagnóstico baseia-se no fenótipo associado ao cariótipo, que são respectivamente o diagnóstico clínico e o diagnóstico laboratorial. Entretanto, o diagnóstico pode ser ainda mais seguro quando são observadas e identificadas na criança as características fenotípicas peculiares do indivíduo com SD, como baixa estatura, olhos puxados, pescoço largo e curto, orelhas pequenas e com implantação baixa, nariz pequeno, mãos largas e curtas, articulação frouxa e hipotonia muscular, língua protusa e hipotônica (SILVA; MARQUI, 2020).

Existem várias formas de diagnosticar a SD, os exames mais precisos são realizados através da coleta de um líquido chamado amniocentese, o qual fica em torno do bebê, ou também pode ser coletado através de um pedaço da placenta, por meio de biópsia, para rastrear cromossomos que são anormais e que existem na SD. São exames relativamente invasivos e por apresentarem risco a gestante e ao bebê, não são oferecidos a todas as gestantes. No lugar desses exames invasivos, o diagnóstico da SD pode ser feito por meio da ultrassonografia no pré-natal, que é o ultrassom morfológico fetal, ao irá medir a quantidade de líquido atrás do pescoço do bebê, chamado de translucência nucal, este aponta a possibilidade de que o bebê tenha a SD ou outras ocorrências genéticas. Podem ser feitos também, testes de rastreamento que irão medir os marcadores, ou seja, substâncias presentes no sangue ou na urina da gestante (MARQUES, 2019).

Estudos evidenciam que os pais vivenciaram um conjunto de sentimentos diante o diagnóstico da SD, sentimentos de desorientação, choque, perda da idealização sobre o filho, e ansiedade diante do futuro, a falta de segurança ao lidar com a nova realidade (FERREIRA, 2019). Lidar com o diagnóstico e com as tensões associadas às necessidades dos indivíduos com SD não é algo fácil, é uma experiência única e pessoal para os pais (BRAGA et al., 2021). Saber escolher o momento, o local, as pessoas que estarão presentes no momento da comunicação do diagnóstico, o profissional responsável por transmitir a informação e a interação desse com a família são elementos essenciais como componentes do contexto da informação do diagnóstico (COUTO, 2017). Além de contribuir para o fortalecimento dos pais e da família como um todo, vale enfatizar que uma boa conduta profissional ajudará no processo de adaptação dos pais diante o diagnóstico e, este deve atentar-se às circunstâncias que podem

prejudicar ou dificultar os pais a adaptar-se à nova realidade e os profissionais também devem incentivar as famílias na adoção de recursos que permitam lidar com as situações estressoras (BRAGA et al., 2021).

A informação do diagnóstico da SD é o momento em que os pais mergulham na negatividade, com isso a ajuda e a mediação de profissionais podem minimizar as consequências, mostrando as possibilidades positivas e não somente os aspectos negativos. No momento da notícia, os profissionais de enfermagem devem ter sensibilidade, ética, conhecimento e esteja bem preparado para subsidiar a família com informações corretas e claras, de forma humanizada, com respeito, sem iludir e, tão pouco emitir as possíveis limitações em relação ao desenvolvimento do filho, eles devem ensinar a família como melhor ajudar seu filho a progredir. (MORAIS, 2019).

O objetivo da assistência de enfermagem a crianças que apresentam SD é ajudar essas crianças a desenvolverem hábitos básicos da vida diária, favorecer a manutenção da estrutura familiar através do controle da ansiedade dos pais e orientação sobre como integrar a criança na família (PEREIRA et al., 2018). O papel do enfermeiro na assistência ao paciente com SD é fazer mudanças, planejar uma intervenção sistematizada junto à família e desenvolver programas para o treinamento dos pais, para que estes possam executar em casa essas intervenções realizadas pela enfermagem, favorecendo a progressão de seu filho a cada dia. Além disso, o profissional de enfermagem deve ainda apoiar a família durante a crise inicial, ajudando-a a atravessar esse período nebuloso sem se desestruturarem. É essencial trabalhar a família como um todo, para assim conseguir um êxito maior na estimulação da criança (DITTBERNER, 2017).

Vale frisar também, que é de suma importância os indivíduos com SD disponibilizarem de uma equipe multidisciplinar para melhor atendê-los, pois estes necessitam de atendimento especial e de cuidados clínicos. Evidencia-se então, as redes de apoio social, como a Associação de Pais e Amigos Excepcionais (APAE), que disponibilizam um tratamento adequado para indivíduos com SD, objetivando uma maior autonomia e qualidade de vida para estes. A Associação de Pais e Amigos Excepcionais (APAE), fundada em 1954, caracteriza-se como uma instituição filantrópica, sem fins lucrativos que tem por finalidade prestar cuidado integral às pessoas com deficiência intelectual, tendo como missão atuar na defesa e no direito dessas pessoas (SILVA; MARQUI, 2020).

Nos estudos acima, é notória a abordagem sobre as características dos portadores da SD e sobre o diagnóstico dos mesmos, evidenciando principalmente aspectos físicos dos pacientes e as experiências vivenciadas pelas famílias no momento do diagnóstico. No entanto, observar

apenas o superficial dos portadores e da família não é o bastante, é preciso aprofundar-se nas características particulares de cada paciente, nas informações do diagnóstico e principalmente nas demandas de enfrentamento pós-diagnóstico.

Portanto, é essencial que se investigue o perfil físico e psicológico dos portadores da SD, a partir da perspectiva tanto do paciente quanto da família e da própria Associação, além disso, investigar o contexto do diagnóstico da SD, na visão da família, e analisar o processo de adaptação e enfrentamento destes, deixando de permanecer apenas no momento da informação do diagnóstico. Nesse contexto, o questionamento norteador deste estudo foi: quais são as perspectivas de enfrentamento acerca do diagnóstico utilizadas pelas famílias e as particularidades dos portadores da Síndrome de Down?

A relevância deste estudo se justifica pela necessidade de conhecer melhor os portadores com Síndrome de Down da APAE de Pinheiro, Maranhão e identificar os desafios enfrentados pela família em meio a todos os sentimentos diante o diagnóstico. E, também por meio deste estudo, mostrar para famílias de pacientes com SD que são de outras localidades e Associações a necessidade de se ter um preparo e suporte no momento da informação do diagnóstico e essencialmente depois.

Deste modo, este estudo teve como objetivo avaliar o perfil dos portadores da Síndrome de Down, investigando o impacto do diagnóstico pelas famílias e as estratégias utilizadas para o enfrentamento.

## 2 REFERENCIAL TEORICO

### 2.1 ABORDAGEM A SÍNDROME DE DOWN

A Síndrome de Down é um modo de estar no mundo que demonstra a diversidade humana (BRASIL, 2013). Sabemos que cada ser humano apresenta características semelhantes, pois pertencemos a mesma classe de seres vivos, porém cada um possui uma personalidade única. Isso, de acordo com sua condição biológica, psicológica, ética e racial e socioantropológica capaz de torna-lo uma pessoa complexa. Assim, levando em consideração as diferenças humanas, desenvolvidas a partir da formação genética, é possível identificar diversos tipos de síndromes que requerem cuidados particulares relacionados a saúde e a aspectos de ordem sociais. Entre elas está a Síndrome de Down (MORAIS, 2019).

Ela é caracterizada como uma condição genética, que leva a pessoa a apresentar uma série de características físicas e mentais específicas e, é considerada uma das mais frequentes anomalias dos cromossomos autossômicos, representando a mais antiga causa de retardo mental (PORTO, 2018). Quando as pessoas com SD possuem um atendimento e uma estimulação adequada, potencialmente passam a ter uma vida saudável e plena inclusão social. As diferenças entre as pessoas com SD, levando em consideração tanto o aspecto físico quanto o de desenvolvimento, advêm de aspectos genéticos individuais, intercorrências clínicas, nutrição, estimulação, educação, contexto familiar, social e meio ambiente. E mesmo com essas diferenças, consensualmente, a comunidade científica expressa que não se atribuem graus à SD (BRASIL, 2013).

O termo “síndrome” significa um conjunto de sinais e sintomas e “Down” intitula o sobrenome do médico e pesquisador, ao qual foi o que primeiro apresentou a associação dos sinais característicos da pessoa com SD (BRASIL, 2013).

Alguns autores discorrem que a história oficial da Síndrome de Down no mundo começou no século XIX, onde os deficientes mentais ainda eram vistos como um único grupo homogêneo. Com isso, eram tratados e medicados identicamente, desconsiderando quaisquer que fossem as causas da deficiência, a qual sabemos que são inúmeras e podem ocorrer durante a gestação, durante o parto e depois do nascimento. Com uma medicina ainda vaga, reconhecer que uma redução de inteligência poderia apresentar um sinal comum entre dezenas de situações

bastante variadas, decorrentes de uma série muito grande de alterações no sistema nervoso, particularmente no cérebro (PORTO, 2018).

Só em 1866, que pediatra inglês John Langdon Haydon Down expôs pela primeira vez sobre essa desordem clínica. O primeiro a descrever o fenótipo caracterizado por bochechas proeminentes, fenda palpebral oblíqua e estreita, lábios grossos, língua grande e grossa, nariz pequeno, alteração vascular e deficiência intelectual. O que lhe rendeu uma importante homenagem no nome da síndrome (BRASIL, 2020). Contrariando as crenças, Down fez uma observação interessante em algumas crianças. Ele questionou que mesmo algumas crianças sendo filhas de pais europeus, elas eram bastante semelhantes entre si e tinham traços que lembravam a população da raça mongólica, principalmente pela inclinação das pálpebras, similares, à dos asiáticos. A partir disso, ele reconheceu e registrou o fato de que estava diante de um grupo distinto de pessoas. E, por mais que considerou de forma errônea a síndrome como uma doença, ele fez uma descrição física e clínica tão completa que é válida até hoje (PORTO, 2018).

Baixa estatura, pescoço largo e curto, mãos largas e curtas e nariz pequeno são algumas das características fenotípicas particulares de um indivíduo com SD. Além de apresentarem também poucos pelos, língua protusa e hipotônica, articulação frouxa e hipotonia muscular, pouco movimento da articulação atlantoaxial, problemas oculares, anomalias dentárias, prega palmar única e pés planos. Alguns indivíduos podem desenvolver problemas graves como: deficiência intelectual, podem exibir cardiopatia congênita, problemas de audição e visão, distúrbios da tireoide, problemas neurológicos e também obesidade (SILVA E MARQUI, 2020).

Já em 1959, Jérôme Lejeune e outros pesquisadores Gautier & Turpin constataram que a SD era causada pela trissomia do cromossomo 21, além de translocações envolvendo o cromossomo 21 e mosaicismos com trissomia 21 (BRASIL, 2020).

Existem duas classificações para a SD, a Classificação Internacional de Doenças (CID-10) e a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF). Na CID-10 a SD recebe o código Q – 90, pois esta, está classificada no capítulo Q00 – Q99 das malformações, deformidades e anomalias cromossômicas. Nesse capítulo encontra-se o grupo Q 90 – Q99 das anomalias cromossômicas e na categoria Q90 da SD. Nessa categoria estão os subgrupos: Q 90.0- Síndrome de Down, trissomia do 21, por não disjunção meiótica; Q 90.1- Síndrome de Down, trissomia do 21, mosaicismos por não disjunção mitótica; Q 90.2- Síndrome de Down, trissomia 21, translocação e; Q 90.9- Síndrome de Down, não específica. Já a CIF está dentro do conjunto de classificação da Organização Mundial de Saúde (OMS), publicada

em 1980 e revisada em 2001. Ela é complementar a CID-10 e utiliza como critério de avaliação dois domínios, que são, respectivamente, a Função e Estrutura do Corpo e a Atividade e Participação. A CIF irá descrever a saúde e os estados relacionados com a saúde, ou seja, está centrada nos componentes de saúde e nas consequências do adoecimento. Utiliza-se a CIF também como ferramenta de gestão ao se refere a diagnóstico, proposição terapêutica e acompanhamento e como planejamento de políticas públicas de saúde e de programas educacionais (BRASIL, 2013).

O diagnóstico da SD consiste no diagnóstico clínico e no diagnóstico laboratorial. O diagnóstico clínico baseia-se no reconhecimento de características físicas. Ressaltam que quanto mais características específicas da SD forem identificadas na criança, mais seguro esse diagnóstico será. A apresentação clínica da SD é explanada por uma desconformidade da constituição cromossômica, a trissomia do cromossomo 21. Posto que, o diagnóstico clínico está relacionado ao fenótipo, no laboratorial será analisado o cariótipo do indivíduo com SD, a partir da realização do exame de cariótipo em sangue periférico que é obrigatoriamente necessário para sua confirmação laboratorial (BRASIL, 2020). O diagnóstico laboratorial, denominado de cariótipo, tem como finalidade identificar e analisar os cromossomos presentes no núcleo da célula de um organismo, possibilitando atingir a divisão celular. Este é considerado o principal exame de triagem e, entre os métodos de triagem estão os testes sanguíneos, a biópsia de velocidade coriônica, coleta tríplice, cordocentese, ultrassonografia 3D e a amniocentese, onde este último é o método precoce mais utilizado na detecção de patologia sobre SD (MORAIS, 2019). A partir desses exames fica mais fácil detectar as alterações cromossômicas, além de possibilitar a redução dos impactos nos pais diante do nascimento da criança com SD (BARROS et al., 2019).

## 2.2 O MOMENTO DO DIAGNÓSTICO E O ENFRENTAMENTO PELAS FAMÍLIAS

Todos nós sabemos que a vinda de uma criança é um acontecimento de grande importância, e desde antes da concepção, já é depositada uma série de expectativas sobre ela. A idealização do filho pelos pais e por toda família, onde todas as suas características previamente são estipuladas, principalmente a do “filho perfeito” e, quando estas expectativas são contrariadas e vem acompanhada por um diagnóstico de SD, o filho real gera algumas frustrações. E é nesse momento que o diagnóstico trás forte impacto na vida das famílias. Traz

consigo um desmoronamento do que se tinha construindo, começa a surgir o medo do desconhecido, o choque da notícia, e o enfrentamento da família diante a forma que a informação do diagnóstico é passada para ela (BARROS et al., 2019).

Ferreira et al., (2019), aborda estudos que sustentam que o momento do diagnóstico, considerado invariável, estará atravessado por reações emocionais de maior ou menor intensidade e, essas emoções podem ser, inclusive, comparáveis ao luto vivido pelos pais que perdem um bebê durante a gestação. Evidencia assim, que a perda do bebê ideal, o deparar-se com a chegada do bebê real, além da forma como foi transmitida a notícia, a intervenção dos profissionais, o contato entre eles e o luto dos familiares são considerados conteúdos fundamentais para a constituição do bebê como um sujeito na família.

Receber e o encarar a notícia sobre a SD é vivenciada de forma particular por cada família, pois sua bagagem cultural complexa influencia sobre este momento (MIRANDA E BARRETO, 2019). Não se tem um melhor momento para receber a notícia do diagnóstico, ele diferencia-se de família para família. Algumas podem considerar que, receber a informação antes do nascimento proporciona a oportunidade de se prepararem para a chegada da criança, com uma melhor aceitação de sua condição. E, outras famílias podem acreditar que o diagnóstico pré-natal pode gerar ansiedade, sentimentos de angústia e sofrimento antecipado frente ao desconhecido até o nascimento da criança (SCHETTINI et al., 2020). Porém, independentemente se o momento do diagnóstico foi comunicado, durante a gestação ou após o nascimento do filho, não impede das angústias, do luto e da preocupação ainda estarem presentes frente à notícia (FERREIRA et al., 2019).

Estudos mostram que surgem diversas implicações no contexto familiar após o nascimento de uma criança síndrômica, sendo o maior impacto observado nas mães, que lidam desde o choque inicial frente ao diagnóstico até o convívio cotidiano com as limitações características da síndrome (HANNUM et al., 2018). A partir dos sentimentos de rejeição e negação ao se depararem com a condição de ter um filho diferente, algumas mães não aceitam a criança como seu filho e recusa-se em prestar os cuidados aos mesmos no primeiro momento de vida (BENEVIDES et al., 2020).

As mudanças de vida e as dificuldades recaem principalmente sobre as mães, pois é sobre elas que há maior sobrecarga de trabalho em relação aos cuidados com o filho SD. Muitas vezes, a ausência de ajuda suficiente dos familiares é frequente e são elas que assumem as principais responsabilidades dos cuidados diários com os filhos, e isso se deve, especialmente, pelas questões sociais envolvidas que afetam a qualidade de vida das mesmas (HANNUM et al., 2018).

A forma que a informação do diagnóstico é transmitida para a família, influencia muito na adaptação familiar. As informações não esclarecidas 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, contribuem acidentalmente na apreciação negativa da família diante o evento estressor (SCHETTINI et al., 2020).

Adaptar-se a toda essa novidade e aceitar todas as mudanças que virão com o diagnóstico da SD não é fácil, requer que, a família busque estratégias que sejam hábeis para o enfrentamento desde. E, é nesse momento que a família deve ter a apreciação sobre o diagnóstico da SD e sobre a situação vivenciada para se ter um processo de adaptação familiar, podendo contribuir para uma boa ou má adaptação. Assim, com o passar do tempo, aqueles sentimentos e experiências negativas diante da informação do diagnóstico na gestação ou ao nascimento, começam a desaparecer e os pais passam a se expressar de forma mais positiva sobre a situação de ter um filho com SD e, isso sugere que enfrentar o processo de adaptação é importante para modificar a percepção da família e pode contribuir para seu desfecho (SCHETTINI et al., 2020).

Algumas famílias usam recursos facilitadores para estratégia de enfrentamento do diagnóstico da SD. Entre eles estão: a busca de conhecimento sobre a síndrome, o apoio e auxílio de profissionais de saúde, o suporte de grupos de famílias e a troca de experiência com outras mães de crianças com SD, além da espiritualidade e religiosidade (COUTO, 2017).

Estudos mostram que as famílias passaram a adotar o otimismo, a aceitação, o apreço e a superação, como estratégias de enfrentamento e a partir delas conseguiram mudar ambiente ou satisfazer as necessidades dos seus filhos, quando possível. E foi através dessas atitudes, que as famílias puderam experimentar um sentido de esperança, significado e controle de situações adversas. Também foi utilizada como estratégias enfrentamento a reavaliação positiva às situações adversas, onde estas estavam diretamente relacionadas ao afeto positivo e enfrentando o estresse com mais assertividade e afeto. Contudo, treinar a estratégia de enfrentamento focada no problema, levou os pais a perceberem seus filhos como pessoas SD e não apenas como problemas vivenciados na SD (HANNUM et al., 2018).

## 2.3 HISTÓRIA DA APAE

A evolução da educação especial no Brasil, foi marcada por dois períodos. O primeiro período (1854 a 1956), foi marcado pela primeira escola especial para deficientes, nomeado de Instituto de Meninos Cegos, inaugurado por D. Pedro I. Logo depois foram surgindo outros estabelecimentos, com objetivos pedagógicos ou médico pedagógico, disponibilizando oficinas onde se utilizava a leitura tátil, explorando linhas em alto relevo para alfabetizar essas pessoas. Já o segundo período (1957 a 1993), foi marcado pelo atendimento educacional aos deficientes, onde foi assumido a nível nacional pelo Governo Federal. Nesse período ficou evidenciada a ação governamental no fim dos anos cinquenta instituindo campanhas específicas para o atendimento aos então portadores de deficiência. E foi somente nesse período que a educação especial surgiu na política educacional brasileira (CASTRO, 2015).

Com a falta de políticas públicas sociais que estabelecessem ações que garantissem a inclusão das pessoas com deficiência e a discriminação e o preconceito por parte da sociedade fez com que surgissem famílias empenhadas em lutar por essas minorias, buscando soluções para garantir que seus familiares com deficiência intelectual ou múltipla tivessem seus direitos preservados como qualquer outro cidadão. Foi diante desse cenário que surgiram as primeiras associações de familiares e amigos que se disponibilizaram a realizar atendimentos e apoio para as pessoas com necessidades especiais, visando sempre à inclusão social, respaldando na missão de educar e lutar pelos direitos dessas pessoas e suprindo suas necessidades básicas para sua sobrevivência. Toda essa mobilização em torno da pessoa com deficiência foi impulsionada pela Declaração dos Direitos Humanos, resultado na criação das APAEs, onde se expandiu Brasil afora e passou a ser chamado "Movimento Apaeano" (JÚNIOR, 2016).

A Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais- APAE foi criada no Rio de Janeiro, no dia 11 de dezembro de 1954 sob a influência de Beatrice Bemis, mãe de uma pessoa com Síndrome de Down e recém-chegada dos Estados Unidos. Beatrice Bemis também era membro do corpo diplomático norte-americano e já havia participado da fundação de mais de duzentas e cinquenta associações de pais e admirava-se por não existir no Brasil nenhum trabalho de natureza social voltado às pessoas com deficiências. Com isso, Beatrice e os outros pais tiveram a iniciativa de criar a primeira no Rio de Janeiro-RJ (CASTRO, 2015).

A APAE nasceu em 1954, no Rio de Janeiro e caracteriza-se por ser uma organização social, cujo objetivo principal é promover a atenção integral à pessoa com deficiência, preferencialmente aquela com deficiência intelectual e múltipla. A Rede Apae destaca-se por

seu pioneirismo e capilaridade, estando presente, atualmente, em mais de 2 mil municípios em todo o território nacional (JÚNIOR, 2016).

O processo de desenvolvimento de uma criança com SD tem suas peculiaridades, existem limitações no seu desenvolvimento, pois além do retardo mental é comum que eles também possuem algum problema cardíaco, problemas de visão, de audição, na tireóide e todos os pacientes com SD apresentam hipotonia, ou seja, perda do tônus muscular. E um dos maiores problemas que as famílias enfrentam com a chegada de uma criança com SD, é justamente a falta informação sobre a síndrome e em como lidar com essa nova realidade que está por vir (SILVA E TRABAQUINI, 2019).

Durante o nosso desenvolvimento todo nós necessitamos de ajuda, de força ativa e sensível que propicie a nossa capacidade de prosseguir, lutar e vencer. E esses fatores contribuem significativamente no progresso de pessoas atípicas, uma vez que, estas não possuem um desenvolvimento rápido. Apresentam um processo de desenvolvimento de forma mais prolongada, o que exige esforço e atenção que alcancem êxito. E é frente esta realidade que se tem a necessidade de uma intervenção de enfermagem, que possa realizar um trabalho com o objetivo de proporcionar independência e autonomia ao paciente com SD, por meio de estimulação, mudanças e adaptações permanentes envolvendo toda a família (MORAIS, 2019).

Estudos evidenciam que a enfermagem tem o objetivo de ajudar o paciente com SD a desenvolver hábitos básicos da vida diária, contribuir na manutenção da estrutura familiar através do controle da ansiedade dos pais e orientar sobre a integração da criança na família (PEREIRA, 2018). É oportuno que a equipe de enfermagem tenha um olhar humanizado e holístico tanto para o paciente como para a família, possibilitando assim, uma adequada prestação de cuidado ao paciente, focando na síndrome não como uma doença, mas como uma condição genética que pode proporcionar ao paciente uma vida normal, com cuidados especiais (GASPARINO, 2016).

A elaboração, semanalmente, de programas de treinamento para os pais executarem em casa, é uma função importante da enfermagem para a assistência à família com portador da SD, pois esta irá ensinar a família a ajudar seu filho na sua progressão e evolução (DITTBERNER, 2017). O cuidado de enfermagem consiste em vazias esferas uma delas é a Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE), que é a sistematização do cuidado da saúde e assim proporciona ao profissional enfermeiro o planejamento e a sistematização de suas ações. A SAE é um método muito importante para que enfermeiro tem uma visibilidade melhor de suas ações

e ser um bom profissional, seguindo os protocolos de maneira correta e assim prestando uma boa assistência de enfermagem (SILVA E TRABAQUINI, 2019).

O profissional de enfermagem deve desempenhar as seguintes intervenção com a família: auxiliar no enfrentamento da informação do diagnóstico; estimular o desenvolvimento sensorial, motor e comunicativo da criança; ajudar os pais nas suas emoções, ajudando-os a serem mais paciosos e calmos, com a finalidade de evitar situações de estresse e que podem dificultar ainda mais o desenvolvimento da criança; incentivar na adaptação dos pais, fazendo com estes encarem da melhor maneira o diagnóstico; e orientá-los a procurem algum serviço de saúde para solicitar informações (DITTBERNER, 2017). A enfermagem necessita desenvolver e planejar, respectivamente, uma abordagem sistemática e intervenções de cuidados para pacientes com SD, tendo como objetivo final a modificação do ambiente para aprendizagem e acarretar comportamentos mais independentes dessas pessoas (MORAIS, 2019).

#### 2.4 ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM AO PORTADOR DA SÍNDROME DE DOWN

O processo de desenvolvimento de uma criança com SD tem suas peculiaridades, existem limitações no seu desenvolvimento, pois além do retardo mental é comum que eles também possuem algum problema cardíaco, problemas de visão, de audição, na tireóide e todos os pacientes com SD apresentam hipotonia, ou seja, perda do tônus muscular. E um dos maiores problemas que as famílias enfrentam com a chegada de uma criança com SD, é justamente a falta informação sobre a síndrome e em como lidar com essa nova realidade que está por vir (SILVA E TRABAQUINI, 2019).

Durante o nosso desenvolvimento todo nós necessitamos de ajuda, de força ativa e sensível que propicie a nossa capacidade de prosseguir, lutar e vencer. E esses fatores contribuem significativamente no progresso de pessoas atípicas, uma vez que, estas não possuem um desenvolvimento rápido. Apresentam um processo de desenvolvimento de forma mais prolongada, o que exige esforço e atenção que alcancem êxito. E é frente esta realidade que se tem a necessidade de uma intervenção de enfermagem, que possa realizar um trabalho com o objetivo de proporcionar independência e autonomia ao paciente com SD, por meio de estimulação, mudanças e adaptações permanentes envolvendo toda a família (MORAIS, 2019).

Estudos evidenciam que a enfermagem tem o objetivo de ajudar o paciente com SD a desenvolver hábitos básicos da vida diária, contribuir na manutenção da estrutura familiar através do controle da ansiedade dos pais e orientar sobre a integração da criança na família (PEREIRA, 2018). É oportuno que a equipe de enfermagem tenha um olhar humanizado e holístico tanto para o paciente como para a família, possibilitando assim, uma adequada prestação de cuidado ao paciente, focando na síndrome não como uma doença, mas como uma condição genética que pode proporcionar ao paciente uma vida normal, com cuidados especiais (GASPARINO, 2016).

A elaboração, semanalmente, de programas de treinamento para os pais executarem em casa, é uma função importante da enfermagem para a assistência à família com portador da SD, pois esta irá ensinar a família a ajudar seu filho na sua progressão e evolução (DITTBERNER, 2017). O cuidado de enfermagem consiste em várias esferas uma delas é a Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE), que é a sistematização do cuidado da saúde e assim proporciona ao profissional enfermeiro o planejamento e a sistematização de suas ações. A SAE é um método muito importante para que enfermeiro tem uma visibilidade melhor de suas ações e ser um bom profissional, seguindo os protocolos de maneira correta e assim prestando uma boa assistência de enfermagem (SILVA E TRABAQUINI, 2019).

O profissional de enfermagem deve desempenhar as seguintes intervenção com a família: auxiliar no enfrentamento da informação do diagnóstico; estimular o desenvolvimento sensorial, motor e comunicativo da criança; ajudar os pais nas suas emoções, ajudando-os a serem mais paciosos e calmos, com a finalidade de evitar situações de estresse e que podem dificultar ainda mais o desenvolvimento da criança; incentivar na adaptação dos pais, fazendo com estes encarem da melhor maneira o diagnóstico; e orientá-los a procurem algum serviço de saúde para solicitar informações (DITTBERNER, 2017). A enfermagem necessita desenvolver e planejar, respectivamente, uma abordagem sistemática e intervenções de cuidados para pacientes com SD, tendo como objetivo final a modificação do ambiente para aprendizagem e acarretar comportamentos mais independentes dessas pessoas (MORAIS, 2019).

### 3 OBJETIVOS

#### 3.1 OBJETIVO GERAL

- Analisar as perspectivas e enfrentamento das famílias acerca do diagnóstico da Síndrome de Down de portadores atendidos pela Associação de Pais e Amigos Excepcionais (APAE) do município de Pinheiro-Maranhão.

#### 3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Caracterizar o perfil sociodemográfico dos portadores Síndrome de Down (SD) da Associação de Pais e Amigos Excepcionais (APAE) do município de Pinheiro-Maranhão;
- Compreender o contexto da informação do diagnóstico da SD, seus elementos e sua relação com o processo de adaptação familiar;
- Analisar a perspectiva dos pais acerca da situação de ter um filho com SD;
- Identificar as demandas e desafios inerentes a SD enfrentados pelos pais;
- Verificar a importância do profissional de enfermagem no processo de adaptação familiar.

## 4 METODOLOGIA

### 4.1 TIPO DE ESTUDO

Trata-se de um estudo de abordagem qualitativa e exploratória, originando-se do questionamento “Quais são as perspectivas de enfrentamento acerca do diagnóstico utilizadas pelas famílias e as particularidades dos portadores da Síndrome de Down?”. Ressalta-se que a pesquisa exploratória tem por objetivo aprimorar hipóteses, validar instrumentos e proporcionar familiaridade com o campo de estudo. (FRANCO E DANTAS, 2016).

Compreender a subjetividade das famílias acerca do diagnóstico, a postura adotada pelos cuidadores primários diante das dificuldades vivenciadas logo após a notícia do diagnóstico de SD de seus filhos e conhecer o perfil de seus filhos a partir da visão dos próprios portadores da Síndrome é o que torna o método qualitativo fundamental para esta pesquisa.

Segundo Dittberner (2017), o estudo qualitativo buscar descrever as experiências dos indivíduos, pertinentes a histórias biográficas ou a práticas cotidianas, investigando conhecimentos, relatos e histórias do dia a dia. Além, permitir esclarecer processos sociais ainda pouco conhecidos acerca de grupos particulares, essa metodologia propicia a construção de novas abordagens, revisão e criação de novos conceitos e categorias durante a investigação.

### 4.2 LOCAL DE ESTUDO

O estudo foi realizado na Associação de Pais e Amigos Excepcionais- APAE, do município de Pinheiro, Maranhão, que ofertam atendimentos tanto escolares quando na parte clínica.

### 4.3 POPULAÇÃO E AMOSTRA

O presente estudo foi realizado após parecer favorável da instituição e aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa, onde as visitas à unidade foram agendadas conforme a disponibilidade dos sujeitos entrevistados. Das seis entrevistas, cinco aconteceram na APAE, e uma na residência da mãe entrevistada para melhor privacidade dos participantes.

O estudo contou com a participação das mães de portadores da SD da APAE do município de Pinheiro, Maranhão. Tendo como critério de inclusão: pais de portadores de SD que estão vinculados a APAE do município de Pinheiro, Maranhão. Como critérios de exclusão: pais de portadores, que são de outras Associações e Instituições de Ensino e também de outros municípios. Foi entregue um Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para assinatura, no qual constaram os direitos dos sujeitos referentes à desistência a qualquer momento, tendo suas identidades preservadas.

#### 4.4 INSTRUMENTO PARA COLETA DE DADOS

Para a construção do estudo foi utilizado, na coleta de dados para as famílias dos pacientes de SD, um roteiro de entrevista semiestruturada com questões fundamentadas no modelo de McCubbin e McCubbin (1993), relacionadas ao contexto do diagnóstico de SD e aos primeiros anos de vida após o nascimento da criança e, a entrevista será gravada.

O modelo de McCubbin e McCubbin é um modelo de resiliência, estresse, ajustamento e adaptação familiar, que compreende a resposta da família diante de um evento estressor provocado a partir da ocorrência de uma doença. O modelo consiste em diversos componentes que se interagem e interferem no processo familiar, podendo levar a um resultado bem-sucedido ou não de adaptação diante de um evento estressor, que requer novas mudanças no padrão de funcionamento da família. Tais componentes referem-se à vulnerabilidade da família, tipo de família, apreciação da família, recursos da família, e resolução de problemas e coping familiar. (COUTO, 2017).

#### 4.5 PROCEDIMENTO DE COLETA DE DADOS

Seguindo os critérios de inclusão, foram entrevistadas mães de portadores da SD da clínica da APAE, e das seis mães entrevistadas, cinco foram contatadas presencialmente sobre a pesquisa, e todas aceitaram de imediato. O contato de uma das seis mães foi realizado por meio telefônico e agendado o dia da entrevista em sua própria residência.

Os dados foram coletados após autorização e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). As entrevistas foram gravadas, após serem autorizadas, com o intuito de garantir dados completos para a pesquisa. As gravações foram realizadas de forma individual, onde cada mãe teve seu momento de entrevista, com áudios separados, com durações variadas, havendo gravações de no mínimo 13 minutos e o máximo de 30 minutos

#### 4.6 ANÁLISE DE DADOS

As entrevistas foram transcritas utilizando o software MAXQDA®, versão 12.2.0, que consiste em um programa de análise de dados de pesquisa qualitativa, quantitativa e métodos mistos, permitindo ao pesquisador organização e sistematização dos dados e contribuindo para uma otimização do processo de construção de categorias, codificação dos textos, análise e apresentação dos resultados (COUTO, 2017).

As realizadas na íntegra utilizando uma codificação citada e utilizada por Couto (2017) que representa as características expressas nas falas dos participantes, conforme quadro abaixo.

**Quadro 1: Codificação utilizada para transcrição das entrevistas**

SINAIS	SIGNIFICADOS
(+)	Pausas e silêncios.

( )	Utilizado para marcar dúvida em relação à parte da fala não compreendida. Usa-se a expressão inaudível ou escreve-se o que supõe ter ouvido entre os parênteses.
/	Marca o momento em que o entrevistado corta a unidade da fala repentinamente.
MAIÚSCULA	Sílaba ou palavras pronunciadas com ênfase ou acento mais forte que o habitual.
::	Alongamento de vogal.
(( ))	Comentários do pesquisador.
----	Representa a pronúncia de uma palavra sílaba por sílaba.
[...]	O uso de reticências no início e no final de uma transcrição indica que se está transcrevendo apenas um trecho.

Fonte: Adaptado de Couto (2017)

Cada entrevista foi enumerada de acordo com a ordem de realização, substituindo os nomes das mães e dos pacientes pelas iniciais M (mãe) e P (portadores). Assim, os participantes foram identificados como M1 e P2, e assim sucessivamente, de acordo com as famílias às quais pertenciam. Exterior as gravações, foram elaboradas narrativas na singularidade de cada família, buscando um dos objetivos da pesquisa, que consiste na caracterização dos pacientes.

#### 4.7 ASPECTOS ÉTICOS

Para atender aos aspectos éticos da pesquisa, o estudo obedeceu à Resolução Nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde (CNS), que garante o respeito e proteção devida aos participantes de pesquisas científicas que envolvem seres humanos.

Para a realização da coleta de dados, entrou-se em contato com a Instituição APAE, para ter autorização da mesma para realização da pesquisa na instituição e submeteu-se o projeto a Plataforma Brasil, aprovado no Comitê de Ética em Pesquisa com seres humanos do Hospital Universitário da UFMA (HUUFMA) com CAEE nº 74720823.7.0000.5086.

Os participantes foram convidados a participar desta pesquisa recebendo todas as informações sobre o projeto e sua total privacidade, sendo apresentado a eles o Termo de

Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) (Apêndice B), em duas cópias, uma do participante e outra da pesquisadora, para assinatura e autorização das entrevistas gravadas.

## 5 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Com o intuito de apresentar as características dos portadores bem como de suas cuidadoras entrevistadas, foram criados quadros disponibilizando os dados sociodemográficos de cada paciente e cuidados, explicando a realidade de cada um, buscando assim, um melhor entendimento do objeto do estudo. Os dados estão expostos no quadro 2 e 3, e também na apresentação individual de cada família.

### 5.1 CARACTERIZAÇÃO DAS MÃES

**Quadro 2: Caracterização das mães entrevistadas**

Mães	Estado Civil	Idade	Cor	Escolaridade	Profissão/Ocupação	Trabalha Atualmente	Renda Familiar	Plano de Saúde
M1	Casada	30	Parda	Ensino Superior Completo	Lavadora	Não	1.320	Não
M2	União Estável	39	Parda	Ensino Superior Completo	Farmacêutica	Sim	> 1.320	Não
M3	Divorciada	55	Parda	Ensino Superior Completo	Intérprete de Libras	Sim	> 1.320	Não
M4	União Estável	44	Parda	Ensino Médio Completo	Do lar	Não	1.320	Não
M5	Casada	44	Branca	Ensino Superior Incompleto	Empresária	Sim	> 1.320	Sim
M6	Solteira	22	Parda	Ensino Médio Completo	Doméstica	Não	> 1.320	Não

Fonte: Elaborado pela autora (2023)

A caracterização das mães que são as cuidadoras primárias dos pacientes atendidos na APAE, deu-se por meio da coleta de dados sociodemográficos disponibilizados por cada uma das entrevistadas. Foram entrevistadas 6 mães com idades entre 22 a 55 anos, com predominância da cor parda, com apenas 1 mãe identificando-se como branca. Em relação ao estado civil, duas das mães são casadas, duas possuem união estável, uma é solteira, e uma é divorciada.

Relacionado à escolaridade, três das 6 mães possuem ensino superior completo, uma mãe tem ensino superior incompleto e as outras duas ensino médio completo. A profissão/ocupação varia muito, onde o quadro 2 mostra que cada uma possui uma

profissão/ocupação diferente, aos quais são: lavradora, farmacêutica, intérprete de libras, do lar, empresária e doméstica. Três mães trabalham atualmente, e as três que não trabalham relatam que se ocupam cuidando do lar.

Em relação a renda familiar foi colocado como base renda maior ou igual a um salário mínimo (R\$1.320,00), ou menor ou igual a um salário mínimo. Diante disso, quatro mães mencionaram ter renda > R\$1.320,00, e duas mães mencionaram ter renda = R\$1.320,00. A maior parte não possui plano de saúde (05 mães), e uma relatou possuir plano de saúde.

## 5.2 CARACTERIZAÇÃO DOS PORTADORES DA SD PARTICIPANTES DO ESTUDO

**Quadro 3: Caracterização dos portadores da SD**

Portadores	Idade	Sexo	Cor	Escolaridade	Escola	Hospital de Nascimento	Internação	Diagnósticos Associados
P1	2	Masculino	Pardo	.	.	HMMI - Público	Não	.
P2	10	Masculino	Branco	Fundamental Incompleto	Particular	Público	Não	Cardiopatia
P3	27	Masculino	Pardo	Alfabetização	Pública	HMMI - Público	Não	.
P4	5	Masculino	Pardo	Maternal	Pública	HMMI - Público	Sim	Cardiopatia, icterícia
P5	5	Masculino	Branco	Maternal	Pública	Público	Sim	Hidronefrose bilateral
P6	3	Feminino	Negra	Maternal	Pública	HMMI - Público	Sim	Sopro

Fonte: Elaborado pela Autora

Conforme apresentado no quadro 3, são seis portadores pertencentes às mães entrevistadas, cada um com sendo de uma família diferente, tendo idades de 2 à 27 anos, com predominância do sexo masculino (05 pacientes), e uma do sexo feminino. Três foram identificados como pardos, 2 brancos e um da cor negra.

Apenas um dos portadores não estuda, um está no fundamental, um na alfabetização e os outros três estão no maternal. A maior parte estuda em escola pública (04), e um possui ensino em escola particular.

Todos os portadores nasceram em hospital público, sendo que três necessitaram de internação após o nascimento. Dois dos portadores não possuem diagnósticos associados à síndrome. Esses diagnósticos associados exigem uma atenção especial e necessitam de exames específicos para identificação, pode-se destacar as cardiopatias congênitas, as alterações

oftalmológicas, auditivas, do sistema digestório, endocrinológica, do aparelho locomotor, neurológicas, hematológicas e ortodônticas (BRASIL, 2013). Assim, os diagnósticos associados a SD identificados nos outros quatro portadores foram: Cardiopatias (sendo que um dos portadores realizou tratamento e a mãe relata que o mesmo não mais possui o problema), Icterícia (tratada após nascimento), Hidronefrose bilateral e Sopro (tratado após nascimento).

### 5.3 ANÁLISE INDIVIDUAL DAS FAMÍLIAS

Como forma de ter uma melhor apreciação acerca da caracterização das famílias, cada uma foi analisada de forma individual, buscando suas percepções sobre o momento do diagnóstico, seus recursos e estratégias dentro do ambiente familiar e como se deu o contexto de um filho com SD.

Cada expressão colocada aqui, foram retiradas de trechos das entrevistas de cada mãe entrevista, todas apresentando seu contexto e singularidade.

#### **“Ah, meu marido ficou em choque”**

M1 é cuidadora primária de P1, que tem 2 anos de idade, sexo masculino, e é filho da segunda gestação de M1, sendo esta gemelar. M1 é residente do município de Pinheiro, tem 30 anos, formada em pedagogia, mas atualmente não trabalha, relata ocupação de lavradora.

O possível diagnóstico se deu após o nascimento do P1, como já mencionado, P1 é de gestação gemelar, sendo a outra criança do sexo feminino, e não possui a SD. M1 relata ter feito todos os acompanhamentos, todos os ultrassons, porém não descobriu no momento do pré-natal. O possível diagnóstico foi dado pelo médico que realizou o parto, relatando para M1 que P1 tinha alguns traços da SD. A cuidadora primária diz que, no momento da informação da suspeita da SD, ela e seu não marido não quiseram acreditar, e se agarram na possibilidade de ser apenas um engano. A aceitação só veio após a confirmação do diagnóstico pela geneticista.

M1 descreve que a informação do diagnóstico foi mais difícil para o seu marido, e que por nunca ter passado por aquela situação e também por falta de conhecimento sobre a SD, o diagnóstico teve um peso maior. Acredita que se a descoberta do diagnóstico fosse durante o pré-natal estariam mais preparados para a chegada de P1.

Durante a entrevista, M1 frisou bastante as dificuldades inerentes a ter um filho com SD, explica que direcionou sua atenção somente a ele, e deixou os cuidados, a sua outra bebê, escassos não somente para ela, como também para a sua primeira filha. Afirma não saber como lidar com as três crianças, acreditava que somente P1 precisava de seus cuidados, mas que após acompanhamento psicológico aprendeu a cuidar dos três, e que para isso precisou organizar algumas coisas do seu dia a dia.

M1 teve apoio e ajuda de seus pais durante o diagnóstico, e conta que somente a avó não quis acreditar que o neto poderia ter a síndrome, mas que depois de um tempo aceitou. P1 é atendido na APAE, mas também realiza acompanhamento com profissionais de outra cidade, todos de caráter público. Os recursos que a família utilizou para enfrentamento do diagnóstico foram as leituras sobre a SD, buscando entender seu conceito e características, além de consultas com psicólogo e interação com outras mães de indivíduos com SD e/ou outras deficiências.

#### **“O único recurso que teve, que tem e que sempre vai ter é o amor”**

M2 é a cuidadora primária de P2. Tem 39 anos, formada em farmácia, atuando tanto no ramo do empreendedorismo, possuindo uma farmácia, como também trabalha como farmacêutica em um hospital de sua cidade. Reside na cidade de Pinheiro, e tem união estável com seu companheiro, com quem tem dois filhos. P2, sexo masculino, é filho primogênito do casal, tem 10 anos de idade, faz o ensino fundamental em escola particular.

M2 só descobriu o diagnóstico no pós-parto, pois P2 tinha várias características da SD, as citadas foram: olhos amendoados, prega palmar transversal, orelhas pequenas de implantação baixa e língua protusa. O possível diagnóstico foi informado pela enfermeira, pois M2 percebeu que a atenção dos profissionais relacionada a P2 era muito grande, o que gerou curiosidade, e prontamente questionou a enfermeira. No momento do suposto diagnóstico, M2 estava acompanhada de sua mãe, e no diagnóstico confirmatório estava em companhia de seu marido.

O resultado do exame do cariótipo foi dado pela geneticista, e M2 afirma que a informação do diagnóstico foi tranquila, que houve preocupações, mas que nada mudou, só foi acrescentado rotinas, e que o amor é o principal recurso para enfrentar o diagnóstico. Relata também, que o diagnóstico foi mais difícil para a avó paterna, por não saber lidar com a situação, até mesmo por P2 ser o primeiro neto, e o ter idealizado de uma outra maneira, porém o diagnóstico tornou-se mais fácil quando a avó conheceu P2. A cuidadora primária enfatiza que para ela e o marido não foi difícil a informação de que eles teriam um filho com SD, mas

sim, a descoberta da cardiopatia de P2. Afirma que foi muito difícil saber que P2 passaria por procedimento cirúrgico sendo tão pequeno, onde a mesma considerou aquele momento como uma perda.

Sobre os primeiros anos de vida de P2, a cuidadora relata que a rotina de terapias foi o mais importante, por conta da evolução de P2. E, o que tornou esse processo mais difícil foi a locomoção de um lugar para o outro, por falta de um transporte. M2 profere que na época do diagnóstico ela e o marido moravam em cidades diferentes, ela por conta da faculdade e ele por conta do serviço, mas que ambos sempre viajavam um para a cidade do outro. Sempre contou com o apoio de toda família, tanto materna quanto paterna.

### **“Eu chorei uma noite inteirinha”**

M3 é cuidadora de P3, divorciada e tem dois filhos, o primogênito possui deficiência física (malformação congênita nas mãos), e o segundo que é o P3 que é portador da SD. M3 tem 55 anos e trabalha como intérprete de libras, residente do município de Pinheiro, juntamente com seus dois filhos, seu neto e sua nora. P3, sexo masculino, tem 27 anos, e estuda na APAE.

A descoberta do suposto diagnóstico aconteceu quando P3 tinha 3 meses de vida, M3 relata que, por conta do primeiro filho já ter nascido com deficiência, ela acreditava que não teria mais nenhum filho portador de deficiência. Profere que estranhou a mansidão do P3, porém o médico negou qualquer suspeita. M3 só começou a investigar quando sua irmã impôs colocações sobre a aparência de P3, diante disso, M3 realizou consulta na APAE de outra cidade, e mesmo antes da realização do exame do cariótipo, foi confirmado um suposto diagnóstico de SD. Da APAE, M3 se direcionou para um hospital, realizando o exame do cariótipo e confirmando de fato a SD. Afirma que estava acompanhada apenas de P3 durante a informação do diagnóstico, e que para ela foi mais difícil ouvir a suspeita da SD mencionada por outras pessoas, do que ouvir a confirmação do diagnóstico pelo médico. Antes de receber o diagnóstico, M3 começou a pesquisar e estudar sobre a síndrome, tornando-se assim, mais preparada para o resultado do exame do cariótipo.

Em sua entrevista, enfatiza que a falta de apoio do seu ex-marido foi a parte mais difícil, estar casada e não contar com ajuda do marido em nenhum momento. Além disso, mencionou a questão financeira como outra dificuldade. Conta que, da sua família, apenas uma irmã prestou ajuda, os outros irmãos não se mostraram preocupados ou dispostos a ajudar. Apenas a família do marido que a ajudavam com o seu outro filho, pois ficavam com o mesmo para que ela pudesse viajar para as consultas do P3.

M3 relata que P3 necessita ser compreendido nos seus diversos tipos de conhecimento, pois o mesmo apresenta ansiedade, e a cuidadora acredita que P3 tenha um envelhecimento precoce, manifestando comportamentos para além da sua idade. A cuidadora diz que por P3 ter dificuldades de se comunicar e de ser compreendido, ele acaba se isolando, e desenvolvendo movimentos estereotipados e repetitivos, muitas vezes criando amizades imaginárias, então, M3 sente a necessidade do P3 interagir com outras pessoas, principalmente do mesmo sexo e de integrantes da própria família.

Afirma ter muita diferença em relação ao momento do nascimento para o momento atual, pois relata que está mais informada, e menos preocupada em relação a SD. Diz que o P3 necessita de cuidados diferentes dos da infância.

### **“O primeiro ano, essa fase de adaptação foi muito complicado”**

M4 tem 44 anos de idade, é cuidadora primária do P4, tem quatro filhos e se ocupa a cuidar do lar. P4, sexo masculino, tem 5 anos, nasceu em hospital da rede pública, e precisou de internação após o nascimento por conta de diagnósticos associados, o mesmo apresentou problemas de cardiopatia e icterícia.

A descoberta do diagnóstico se deu apenas no pós-parto, mesmo M4 realizando todo o pré-natal e todos os ultrassons, não foi possível identificar a SD, pois os traços da síndrome em P4 eram suaves. M4 conta que estava acompanhada do P4 durante o diagnóstico, e que a informação foi passada de forma acolhedora e tranquila. Relata ainda que, a informação do diagnóstico foi mais difícil para o pai, por não ter conhecimento sobre a SD e não imaginar que pudesse vir a ter um filho com a síndrome, ainda menciona que o restante da família recebeu a notícia de forma positiva.

Em relação aos recursos e estratégias para enfrentar o diagnóstico, M4 traz a questão financeira como o único recurso utilizado como forma de cuidado, aponta que para enfrentar tudo aquilo teria que primeiramente oferecer um cuidado de qualidade para P4. Então, a forma que encontrou foi de vender quase todos os bens, para fornecer a ajuda que o P4 necessitava. Relata que teve que se adaptar às novas mudanças, e com isso teve que abdicar de seu trabalho para oferecer cuidado exclusivo ao filho.

O deslocamento de uma cidade para outra em busca de atendimentos especializados para a SD foi o que tornou mais difícil o processo do diagnóstico, tornando-se algo complicado, estressante e com uma dependência financeira. M4 relata que o processo de adaptação foi muito

complicado, e que por mais que ela já tivesse tido outros filhos, para ela é como se aquela gestação fosse a primeira, como se ela estivesse sendo mãe de primeira viagem, então, se adaptar a tudo aquilo foi complicado.

Para que P4 tenha um bom desenvolvimento, a cuidadora diz que a família toda auxilia, tanto com a utilização da interação dentro de casa quanto com investimentos fora de casa, além de possuir atendimentos com terapeutas ocupacionais, psicopedagoga e frequentar escola de ensino regular.

**“Meu Deus do céu! Meu filho vai morrer. É uma sentença de morte!”.**

M5 é cuidadora primária do P5, tem 44 anos de idade, casada, e atua no ramo empresarial. P5 é do sexo masculino, tem 5 anos, teve diagnóstico associado de hidronefrose bilateral com problema na válvula da uretra e precisou de internação após o nascimento.

A suspeita do diagnóstico ocorreu no sexto mês de gestação quando M5 teve um mal estar, precisou de cuidados hospitalares, e no momento do ultrassom, a especialista em ultrassonografia mencionou a possibilidade do P5 vim a ter a SD. Além disso, M5 relata que ao procurar o especialista, o mesmo deu diagnóstico errado, e disse que P5 não nasceria com nenhuma deficiência. O diagnóstico só veio após o nascimento, onde P5 foi avaliado por uma geneticista que solicitou o exame do cariótipo, confirmando assim o diagnóstico da SD. M5 estava acompanhada de seu marido no momento da informação, e conta que no primeiro momento tiveram consigo o sentimento de negação, relata ainda, que o diagnóstico em si, não foi a parte difícil, mas sim, a falta de entendimento do que estava envolvida na SD, pois se tivesse o entendimento que tem hoje, não teria se assustado com o diagnóstico.

M5 realizou todo o pré-natal, porém se culpa por não ter realizado o ultrassom morfológico, que se faz entre a décima primeira e a décima quarta semana de gestação, pois não sabia da importância do morfológico e acreditava ser apenas mais um ultrassom. Relata também, que não teve nenhum tipo de interação com o profissional que deu a informação do diagnóstico, que o mesmo não deu nenhum amparo. M5 profere que deveria ter uma equipe preparada para conversar com a família sobre o diagnóstico, pois os mesmos caem de paraquedas no mundo da SD, onde para ela, aquela informação foi uma sentença de morte, e a falta de esclarecimento fez com que M5 não buscasse a ajuda necessária que P5 necessitava.

O recurso para o enfrentamento do diagnóstico foi a busca de conhecimento sobre a SD. M5 diz que as mudanças que ocorreram em sua família após o nascimento do P5 foram as mesmas que aconteciam quando pretendiam ter um filho, que foi a concordância de que M5

ficaria em casa para cuidar do P5, mantendo o foco nas necessidades dele, porém com ajuda de toda família.

M5 relata que não houve nada que tornou o primeiro ano de vida de P5 mais difícil, que nada mudou em sua família, que não houve nenhuma diferença do momento do diagnóstico para o dia atual. E, que toda família ajuda para que o P5 tenha um bom desenvolvimento, sempre estimulando, ensinando e inserindo-o em suas atividades.

### **“A minha estratégia foi observar ela”**

M6 tem 22 anos, é doméstica, mas está sem trabalhar atualmente, é solteira e cuidadora primária de P6, filha única de M6 que está no maternal em escola pública. M6 reside no município de Pinheiro e mora junto com a sua mãe. M6 teve dificuldades em responder algumas perguntas e relatou não ser boa em dialogar.

O diagnóstico veio depois do nascimento, e M6 relata não ter realizado o ultrassom morfológico. M6 encontrava-se sozinha no momento da informação, e que para a mãe foi mais difícil receber o diagnóstico, pois acreditava que a dificuldade do cuidado de portadores de SD era maior. M6 ainda diz que, o médico afirmou que mesmo se ela tivesse realizado o ultrassom morfológico a SD não seria identificada, por P6 não ter traços tão marcantes da síndrome.

M6 profere que a única estratégia utilizada mediante a informação do diagnóstico, foi não limitar o desenvolvimento de P6, relata que sempre a tratou de forma típica. E, as mudanças que ocorreram no ambiente familiar, foram mais questões relacionadas ao ambiente físico, como: proteção em móveis, higienização do local de moradia e se desfez de animal de estimação.

A cuidadora relata que P6 é muito ativa e colérica, o que tornou os primeiros anos de vida e até mesmo os dias atuais mais difíceis. E, com isso, utiliza a estratégia da observação para lidar com essa situação, buscando sempre observar e identificar todas as características de P6, em questão de comportamentos alimentares, cognitivos, emocionais, motor e verbal. Com isso, sempre busca deixar que P6 tenha seu próprio tempo, e se desenvolva sem limitações. M6 acredita que o futuro de P6 será normal, como de qualquer outra criança típica, como já mencionado, não ver limitação, principalmente em questões relacionadas a estudos, relacionamentos (namoro), de sair desacompanhada de M6, para a cuidadora P6 irá se desenvolver normalmente.

Diante da narrativa exposta, fica notória a identificação dos cuidadores primários, centralizada somente na figura materna, apresentando duas famílias onde a figura paterna não

está presente dentro de casa. A composição familiar da maioria dos participantes possui característica típica, sendo formada por um casal, a criança e/ou adulto com SD e seus irmãos. Na minoria residem outros familiares, como por exemplo, avó, nora e neto.

Em uma das famílias a figura paterna não tem apoio em nenhum momento durante o diagnóstico da SD, o que tornou o processo da informação ainda mais complicado, gerando um maior sofrimento para a cuidadora, pois sofreu diante a notícia do diagnóstico e também por estar sendo mãe solteira, mesmo estando casada. Além disso, a entrevistada já vivenciava um luto por ter perdido a mãe, e com apenas 11 dias do falecimento mãe, seu primeiro filho nasceu com uma deficiência física, e dois anos depois seu segundo filho teve o diagnóstico de SD, considerado para ela, como um luto. Seu pai também já havia falecido, então, praticamente não tinha ajuda de seus familiares, apenas de um dos irmãos.

Observa-se que em todas as famílias a cuidadora primária recebe ajuda dos próprios membros da família ou de familiares próximos para auxiliar nos cuidados do filho portador da SD, sendo estes, irmãos, mães, filhos, tios e avós. Além de ter sua rede de apoio voltada para os cuidados do portador da SD, considerando as instituições de atendimentos especializados à síndrome um dos recursos mais essenciais, pois são nessas instituições que estão os cuidados considerados necessários para o desenvolvimento dos seus filhos, tais como: terapeuta ocupacional, psicopedagogo, fisioterapeuta, fonoaudiólogo e etc. Sem falar das cuidadoras que não abrem mão de seus filhos frequentarem escolas regulares como forma de auxiliar mais ainda no seu desenvolvimento.

Vale ressaltar que apenas uma cuidadora evidenciou acompanhamento da atenção primária no suporte do desenvolvimento do filho com SD, fazendo uso dos serviços de vacinação e consultas de rotina. As outras cuidadoras mencionam apego apenas pelas redes secundárias e terciárias de atenção à saúde, notando-se um vínculo franco e esquecido em relação à atenção primária.

Todas as famílias demonstraram apreciação acerca do diagnóstico e sobre a situação de ter um filho com SD, sem deixar também de explanar sobre os desafios, recursos e/ou estratégias sobre a condição de ter um filho portador da SD, que serão analisadas a seguir.

#### **5.4 ANÁLISE DAS CATEGORIAS**

As categorias utilizadas foram construídas pelo modelo de resiliência, estresse, ajustamento e adaptação familiar, de McCubbin e McCubbin (1993), e baseadas nas categorias então desenvolvidas por Couto (2017). As categorias elaboradas pela autora são: (1) Estresse (Informação do diagnóstico da Síndrome de Down à família); (2) Resiliência (Vulnerabilidade, tipologia e recursos da família); (3) Ajustamento (Coping e AA); (4) Adaptação Familiar (Novos padrões de funcionamento e percepção da família para além do estressor).

Por mais que estas estejam divididas por categorias diferentes, não implica dizer que são formadas por assuntos desconexos, pelo contrário, uma vai complementando a outra, e assim formando o objeto do estudo, mostrando assim, uma diversidade no processo de vivência do diagnóstico em cada família.

#### **5.4.1 A INFORMAÇÃO DO DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE DOWN ÀS FAMÍLIAS**

A informação do diagnóstico dentro do modelo de McCubbin e McCubbin é considerado como o evento estressor, o que leva as famílias a apresentarem diversas emoções ao receber a notícia do diagnóstico.

A informação, muitas das vezes, traz a percepção dos pais associada à sentimentos negativos, diante do diagnóstico da SD no filho, o que faz ser comum a expressividade de sentimento de perda do filho idealizado, choque, medo, angústia e incertezas, concomitantemente, estes sentimentos vão diminuindo com o passar do tempo, porém, em muitos casos, é necessária uma reestruturação familiar para lidar com as necessidades dos filhos. E, mesmo que a SD seja uma situação relativamente comum, a desinformação tanto por parte da família quanto da parte profissional do diagnóstico ainda é prevalente (SILVA e MARQUI, 2020).

Na primeira categoria, foram analisados alguns elementos que fazem parte da suspeita ou confirmação do diagnóstico. Dentro desse contexto, foram consideradas as subcategorias do momento do diagnóstico, exame que possibilitou a informação, quem primeiro informou o diagnóstico a família, quem estava presente na comunicação inicial do diagnóstico, satisfação da família com a informação recebida, e apreciação dos demais familiares sobre o diagnóstico da Síndrome de Down.

Das seis famílias participantes deste estudo, apenas uma cuidadora teve a suspeita do diagnóstico durante o pré-natal, porém a suspeita foi negada pelo seu médico, e quatro tiveram o diagnóstico no pós-natal, nos primeiros dias após o nascimento. Uma cuidadora teve suspeita do diagnóstico após três meses do nascimento do filho, sendo o diagnóstico confirmado entre sete a oito meses de vida.

Predominantemente, o momento da informação do diagnóstico da SD se dá no período pós-natal. Pesquisas semelhantes realizadas nos Estados Unidos, Chile, Brasil e Holanda, apresentam que entre 84% e 97% das situações, a comunicação do diagnóstico acerca da SD também foi após o nascimento (SCHETTINI; et al., 2020).

Couto (2017) em seu estudo, evidencia que de 20 famílias entrevistadas, 17 tiveram a confirmação do diagnóstico de SD no período após o nascimento, duas durante o pré-natal e apenas uma cuidadora não teve a confirmação do diagnóstico logo após o nascimento, tendo sido informada quatro a cinco meses depois, durante uma internação da filha, evidenciando que o momento da confirmação do diagnóstico da SD é predominantemente no período pós-natal, ainda que em diferentes países e contextos, podendo este tempo ser modificado pela realização de exames no pré-natal, possibilitando a detecção da suspeita e a confirmação intraútero.

Como relatado anteriormente, uma cuidadora teve suspeita da SD no filho durante o pré-natal e por ausência da realização de ultrassonografia essencial para a detecção da síndrome, e também por confirmação errônea por parte médica, o diagnóstico só veio após o nascimento. M5 relata seus anseios em meio ao diagnóstico de P5.

*“[...]a minha médica que me acompanhava não mencionou, que eu acho assim, até uma falha, né? Que eu acho que ela como profissional ela/ dava pra perceber pelas medidas, né? Mas tudo bem! Aí só foi confirmado mesmo após o nascimento, a suspeita, né? [...]” (M5)*

A suspeita do diagnóstico, de antemão, é cercada de emoções e situações indesejadas vivenciadas pelas famílias durante a gravidez, e esse processo pode se tornar ainda mais doloroso, quando o suposto diagnóstico é considerado negativo durante o pré-natal, mas após o nascimento constar um diagnóstico diferente. Ao receber a notícia de que seu filho é portador da SD, a família se depara novamente com as mesmas emoções já experienciadas.

O sentimento de impotência e ansiedade são provocados pela dúvida, na medida em que a situação previamente planejada foge do domínio de quem vivencia e se torna incerta. De outro modo, quando se tem convicção, favorece a possibilidade de pensar sobre o acontecimento e agir a favor de restabelecer o controle da situação, fortalecendo seu enfrentamento. Dessarte, o

esclarecimento em relação ao diagnóstico facilita o enfrentamento dos sentimentos negativos e de ansiedade gerado nos pais (COUTO, 2017).

Mesmo diante de uma suspeita durante o pré-natal, todas as cuidadoras receberam diagnóstico somente após o nascimento, e todos com realização de exame de cariótipo para a confirmação do mesmo.

O exame de cariótipo, em sua análise, consiste na representação do conjunto de cromossomos presentes no núcleo celular de um indivíduo, o que torna possível o diagnóstico laboratorial da síndrome de Down. É a partir do exame de cariótipo que se determina a identificação das formas da síndrome, sendo elas a trissomia simples, translocação ou mosaico, tornando-se essencial para orientar o aconselhamento genético da família (COUTO, 2017).

Das seis cuidadoras entrevistadas, quatro relataram não ter realizado o ultrassom morfológico fetal, o que, para algumas, foi considerado um erro, pois se tivessem a informação do diagnóstico durante a gestação, teriam se preparado de uma melhor forma para a chegada do filho com SD.

*“[...]me culpo de não ter feito a da/ até o trigésimo mês, que é a principal, né? [...]” (M2)*

*“[...]TIVESSE FEITO/ que eu não/ até aí eu não entendia a importância da morfológica no terceiro mês. Pensei que fosse só mais uma ultrassom, só que é diferente[...]” (M5)*

*“Não, eu não fiz a morfológica. Mas o médico falou que mesmo (inaudível) não tinha como saber, por causa da orelha e do pé que ele falou[...]” (M6)*

Segundo Kavamoto et al (2013), uma das metas da assistência pré-natal é a detecção de anomalias congênitas, e que aproximadamente 90% dos fetos malformados não apresentam fator de risco identificável. Frisa também, que a avaliação pré-natal detalhada da anatomia fetal é extremamente importante pela alta prevalência das anomalias estruturais e pela repercussão que elas produzem em relação à sobrevivência e à futura função social do indivíduo.

Por falta de assistência na época da gestação, uma cuidadora relata não ter disponível em sua cidade o exame do ultrassom morfológica, e que a oferta do ultrassom era apenas em cidades de difícil acesso.

*“Nessa época não tinha. Aqui não, né? E assim como (+) as mulheres de baixa renda como o meu caso, a gente só fazia aqui, e (+) pelo sus/ que o médico orientava né? Então era só aqui, não tinha como ir pra São Luís. Eu mesmo não tinha apoio pra eu sair daqui pra fazer exame em São Luís[...]” (M3)*

M1 e M4 relataram ter realizado o pré-natal completo, realizado todos os ultrassons, mas em nenhuma delas evidenciou a síndrome.

*“[...]eu fiz todas[...] nenhuma delas apareceu. Eu digo assim que foi uma surpresa de Deus pra gente, pra mim e pro meu marido” (M1).*

*Eu fiz o pré-natal/ eu fiz todos os exames, né? Eu fiz tudo! Eu fiz tudo desde o primeiro momento[...]fiz o pré-natal completo[...]A gente não conseguiu é:: detectar. Porque ele tinha o narizinho perfeito, o pescocinho/ não dava pra detectar durante a gestação/ nas ultrassons, né? Porque na décima terceira semana a gente faz uma ultrassom, que é a translucência nucal, mas na dele não deu” (M4).*

Em relação ao profissional que informou o diagnóstico à família, as seis entrevistadas receberam a informação por meio do médico, sendo citados: geneticistas e pediatras. Quanto ao acompanhamento, três das cuidadoras estavam sozinhas, somente com a criança portadora da síndrome, e três estavam acompanhadas de seus maridos, nenhum outro membro da família foi citado no momento do diagnóstico.

Os profissionais responsáveis por transmitir a informação do diagnóstico para uma mãe e um pai, deve ter um caráter ético e emocional apropriado para aquela situação, não é apenas uma informação, é uma mudança de aspectos físicos, mentais, sociais e econômicos. O profissional deve carregar consigo a humanização do cuidado com o paciente e com a família. Mesmo que só o profissional médico tenha sido citado como responsável por transmitir a notícia, é imprescindível que haja uma equipe multidisciplinar capacitada para apoiar a família nesse momento.

Couto (2017) reforça que o médico é o principal profissional de saúde responsável pela informação do diagnóstico de SD à família, e que 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. Ressaltando também, a importância dos outros profissionais de saúde da equipe médica como suporte ao evento estressor.

Antes da confirmação do diagnóstico, mediante apenas a suspeita, as cuidadoras relataram serem informadas por outros profissionais, sendo citados: enfermeira e especialista em ultrassonografia. Uma única cuidadora expôs ter começado a suspeitar por comentários de familiares e amigos.

*“[...]eu comecei a perceber alguns traços e devido as enfermeiras e as/ as técnicas darem muita atenção ao meu bebê, aquilo me chamou a atenção e aí eu perguntei para a enfermeira o que tava acontecendo, aí ela me falou “não, é porque mãe, teu filho, ele tem algumas*

*características é, semelhantes à síndrome de Down, aí naquele momento eu já comecei a ver ele com outros olhos, entendeu? [...]*” (M2).

*[...]é:: antes disso as pessoas, né? Da família, amigos que só ficavam dizendo que achavam que tinha, né? É claro, né? Eles percebiam/ porque a mãe, é ela custa mais acreditar, então quem tá em torno percebe mais de perto do que a própria mãe [...]*” (M3).

*“A primeira menção foi uma vez que eu senti um mal estar, quando eu tava no sexto mês de gravidez, aí eu fui no hospital, e:: uma amiga do meu irmão, né? que era especialista em ultrassonografia nas redes federais de São Luís, embora ela tivesse aqui, aí ela falou assim “Olha mãe, é:: tem que prestar atenção com relação a SD, viu? Ela não me afirmou, porque ela não era minha médica, né? mas ela mencionou a possibilidade [...]*” (M5)

Duas das cuidadoras proferiram que a informação foi referida pelo profissional médico, mas que teve suporte de uma equipe multidisciplinar. E, que a interação dos profissionais foi satisfatória.

*“Ah, foi (+), foi maravilhosa! Primeiramente que ele chamou toda a equipe do hospital, psicólogo, assistente social, ele reuniu primeiro toda essa equipe, passou a informação pra equipe, porque na hora ele fez logo também outras descobertas que ele tinha sopro, ele foi descobrindo várias coisas, é:: então, por essa razão, ele reuniu toda a equipe do hospital, pra poder chamar/ ir lá na sala onde eu estava e chamou meu marido”* (M1)

*“[...]é foi só a equipe médica, porque o diagnóstico mesmo constatado, foi no hospital Sara, e lá tem uma equipe. Não vai só um médico falar com você, vai uma equipe, cada um na sua área [...]*” (M3).

A interação do profissional no momento da suspeita ou confirmação do diagnóstico é essencial para a família, é algo que vai ficar marcado na memória, e que vai auxiliar ou desestabilizar ainda mais o processo de adaptação. A maneira como é repassado o diagnóstico da síndrome é um fator que merece especial atenção e tem de fato sido debatido de forma mais cuidadosa na área da saúde. Devendo ser uma abordagem mais sensível por parte dos profissionais nesse tipo de situação, com informações claras e bem transmitidas, de forma que os aspectos normais do bebê possam ser reforçados, e os pais possam analisar e organizar o momento de tensão pelo qual passarão, com o apoio da equipe médica para prestar-lhes informações e orientações sobre a síndrome, como forma de suporte (MENEZES et al, 2022).

*“[...]em relação ao geneticista, é excelente. A doutora Juliana, ela é perfeita (+) calma, serena, tranquila, é:: e ela passa segurança, explica exatamente o que tem que explicar, da forma como vai ser daquele momento pra frente, entendeu? Foi excelente”* (M2).

*“No momento de falar sobre o diagnóstico? Eu fui muito bem acolhida por eles. Eles chegaram, a médica veio com muita resiliência, né? Conversar sobre/ oh “Vem mãezinha, olha, o teu filho pode ser que ele tenha uma síndrome [...]*” (M4).

M2 e M4 relatam ter recebido um suporte médico satisfatório durante a informação do diagnóstico, e que a interação entre médico-paciente aconteceu da melhor forma possível, elencando pontos positivos tanto em questão da fala ao transmitir a informação quanto da conduta médica a respeito de suportes e auxílios necessários para o desenvolvimento de P2 e P4. Porém, essa interação positiva do profissional responsável pela informação não emerge em todas as entrevistas, sendo evidenciada interação negativa no relato da M5.

*“Nenhum! (+) Eu até costume dizer, é sempre um olhar de pena “Não, tudo bem! É um Downzinho, todo mundo ama!”, minimizar a questão, né? como se não fosse/ invés de se preocupar em dar um esclarecimento normal do que que tava envolvido, né? Porque a gente pensa “não nasceu Down, então vai ter tudo isso que tá listado aí” (M5)*

A utilização de uma boa conduta pelos profissionais no momento de informar o diagnóstico da síndrome de Down pode contribuir para a reação dos pais. Quando um profissional não é capacitado, apresentando um desconhecimento e/ou despreparo no momento da notícia, pode causar nos genitores, reações de rejeição na adaptação afetiva dos pais e filhos (BARROS et al, 2019).

Diante dessa subcategoria foi indagado também às mães sobre mudanças no momento do diagnóstico, se o desejo do diagnóstico ter sido passado de uma maneira diferente era presente. Quatro das cuidadoras apresentam não mudar nada na forma que foi revelado o diagnóstico, externaram satisfação profissional.

*“Eu acredito que no meu caso não, assim, porque eu recebi a notícia de uma forma sutil, é meu filho não foi é (+) chamado de:: de criança, é:: como a gente diz? mongoloide ou doido ou alguma coisa assim, como eu já ouvi relatos de mães[...]*” (M2).

*“Eles deram a informação de forma correta lá (+). Pra mim, eu não tenho o que me queixar do hospital Sara” (M3).*

*“Não, não. Foi muito tranquilo assim, ele me explicou direitinho “Ah, é uma SD, mas ela vai uma criança normal, ela vai falar. Pode demorar um pouco, mas ela vai andar, ela” ( ), ele me explicou várias coisas assim que não fez com que eu (+) fic::asse com medo, alguma coisa assim” (M6) .*

A falta de preparação da equipe acerca da Síndrome de Down foi enfatizada por M5 que teve uma experiência negativa durante o diagnóstico de P5. Já M1 expressa mudar o momento do diagnóstico, mas não a forma que foi transmitido, acredita que se tivesse vivenciado a notícia durante o pré-natal, ela e a família estariam mais preparados para a chegada de P1.

*“Eu acho que deveria ter uma equipe preparada pra conversar com a família, porque muitos não estão nesse mundo, eles caem de paraquedas nele[...]*” (M5).

*“Eu acredito que se tivesse, se nós tivéssemos descoberto logo na gestação, nós levaríamos um choque, é óbvio, mas taríamos mais/ já preparados aguardando a chegada do Alan” (M1).*

Schettini et al. (2020) apresentam em sua pesquisa achados 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; oferecimento de pouca ou nenhuma informação sobre SD; e uso de linguagem pouco sensível e fria.

M5 ainda complementa em sua fala, que a falta de informação por parte dos profissionais, impossibilitou a busca de cuidados imediatos que P5 necessitaria.

*“[...]Então quando foi me passado o diagnóstico, a possibilidade/ ainda mais no hospital após o nascimento... pra mim foi uma sentença de morte “Meu filho vai morrer!” (+) foi o que eu achei, né? Tanto problema. Pode ter isso, isso, isso, isso, aquilo, aquilo, aquilo... “Meu Deus do céu! Meu filho vai morrer. É uma sentença de morte!”. Eu ficava sem saber nem o que fazer! E essa falta de esclarecimento/ dessa abordagem da equipe profissional até acho, que contribuiu pra mim não ter buscado logo de imediato, é conciliar é o atendimento precoce multidisciplinar que ele precisava com outras questões de saúde que a gente tava tratando, e dava pra conciliar tranquilamente” (M5).*

Todo profissional, seja de qual for a área, deve disponibilizar uma melhor abordagem de interação para com seus clientes, acarretando uma melhor assistência no serviço prestado. E, intrinsecamente, a enfermagem possui um papel essencial não só auxiliando no desenvolvimento da criança portadora da SD, mas também fazendo parte da equipe estruturada para a transmissão do diagnóstico.

Achados na literatura, ainda relacionam constantemente a enfermagem com à prestação de cuidados e ao acompanhamento do desenvolvimento dessa criança, entretanto esses profissionais assistem na passagem do diagnóstico aos pais e no esclarecimento das dúvidas surgidas. A enfermagem tem a uma função essencial como divulgador de conhecimentos em saúde e orientações de cuidado que, conseqüentemente, promoverão suporte para que 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. (AVILA, 2022).

Diante do questionamento acerca da interação profissional mediante diagnóstico, abriu-se um espaço para dialogar a respeito do papel da enfermagem no momento da informação da detecção da SD, obtendo apoio desse profissional por parte de três das cuidadoras.

*“Eu lembro que a enfermeira que tava acompanhando o doutor marcos, el::a colocou a mão no ombro d::o, do meu marido e começou a falar com ele, falou várias coisas pra ele, que não ia mudar nada, em termo de como ele ia cuidar da outra, que só ia uma atenção mais redobrada, que era pra ele não chorar, que depois ele ia ver como o Alan ia ser uma benção, e ela falou várias coisas (+) maravilhosa” (M2).*

*“Em relação à enfermeira daquele dia, foi tranquilo. Ela foi muito sábia, entendeu? Muito humana[...]” (M2).*

*“[...]Jessa senhora que era mulher do meu primo, que marcou essa primeira consulta/ então ela é enfermeira aposentada, né? então eu vejo esse profissional de grande importância na sociedade, porque ela tem muitos contatos, e também um olhar mais peculiar, né? E ver a necessidade do outro. A enfermeira ela parece que é mais próxima do paciente até do que o médico, eu vejo assim, que é uma profissão bastante importante, né? no nosso meio. Então essa senhora que me acompanhou, e eu sempre tive apoio da enfermeira que eu moro aqui perto de uma, né? e hoje, (+) uma vez ou outra eu peço informação pra enfermeira, tive ajuda também de algumas orientações da Eulália, lá do hospital, então assim, pra mim assim, esse profissional é primordial na área da saúde” (M3).*

Duas das cuidadoras exteriorizaram não ter tido nenhum apoio do profissional enfermeiro durante o diagnóstico. M5 discorre que teve assistência apenas nos cuidados considerados “normais” para ela, mas não um cuidado destinado a uma criança portadora de Síndrome de Down.

*“Ela (enfermeira) teve lá, mas ela num (+) é como se ela não tivesse feito parte. Como a médica tava lá, ela não podia falar muita coisa, né? Eu acredito! Foi o que eu:: eu quis acreditar, mas tinha sim! Tinha uma enfermeira, tinha toda uma equipe” (M4).*

*“Não! Só os cuidados. Porque quando ele nasceu eu fiquei no hospital, eu fiquei 59 dias, né? Então, não tem o que me queixar com relação a questão da assistência do cuidado normal, mas não um cuidado individualizado voltado a uma criança com a SD, mas com uma criança que tava com um probleminha::a, né? que é a questão da hidro nefrose, né? normal” (M5).*

Couto (2017) aborda em seu estudo que, quando as interações profissionais não valorizam a família na sua individualidade e apresentam-se pouco sensíveis, por consequente, irão acarretar sentimento de insegurança e desamparo, em decorrência do não estabelecimento de vínculo com os profissionais de saúde e de uma comunicação não assertiva e ineficaz, proveniente desses em relação à família cuidadora da criança. A autora ainda cita em seu estudo, que o termo “se colocar no lugar do outro” foi muito utilizado pelas cuidadoras a respeito dos profissionais, porém ressalta que, para se colocar no lugar do outro, seria necessário estar em sua subjetividade, vivendo suas crenças, valores e pensamentos, o que, portanto, se torna impraticável e utópico, visto que as situações são encaradas e vivenciadas de maneiras diferentes e por sujeitos diferentes. Porém, sentir empatia pelo paciente em situações de cuidado

é viável, na medida em que este conceito envolve a habilidade do profissional em compreender as experiências e percepções internas do paciente frente à uma situação, bem como a capacidade de expressar essa compreensão, através de comunicação verbal e não-verbal.

Outrossim, M5 e M6 expressam que não receberam nenhum conselho profissional de como saber lidar com a Síndrome de Down. M6 ainda diz:

*“Ele só falou isso “Que não era pra mim me preocupar, que a bebê ia ser assim, assim”, mas conselho, não” (M6).*

As outras quatro cuidadoras relataram que receberam conselhos profissionais desde a suspeita do diagnóstico, incentivando a realização de exames de confirmação, até o encaminhamento para profissionais capacitados no suporte às condições da síndrome.

*“Ele falou com o meu marido, que era pra esperar, no caso, eu me recuperar mais um pouco, e:: que quando eu me recuperasse seria muito importante a gente começar logo a correr atrás, ir pra São Luís que aqui não tem como, né? Ir pra São Luís pra fazer os exames necessário pra ter logo a certeza, porque quanto, é :: mais cedo começasse o tratamento com o Alan, mais rápido ele iria desenvolver algumas(+) é:: alguns desenvolvimentos” (M1).*

*“[...]Jeu tive todos os suportes, todos os encaminhamentos pra... pros profissionais adequados, entendeu? Pra fisioterapeuta, pra terapeuta ocupacional, pra fono, entendeu? Pra:: psicopedagogo[...]” (M2).*

*“Assim, que o importante era dar/oferecer qualidade de vida pra ele, né? E obedecer (+) o manual de orientação pras estimulação que ele precisava, pra que ele se desenvolvesse no sentido do aparelho locomotor, e também a socialização dele com os outros, que e fosse colocado logo na escola, na mesma faixa etária que as pessoas sem nenhum tipo de deficiência é:: tem então, eu fui obedecendo esses comandos, né? Fui acompanhar/ fui acompanhada, é? por eles por meio de um manual que o hospital me dava[...]” (M3).*

*“Que eu deveria procurar é:: pessoas especializadas, que eu deveria procurar/ por exemplo, os geneticistas já me deram todas as:: é o/ já o encaminhamento pra todos os médicos necessários, e:: que a gente ia ter uma criança diferente, né? Que hoje já não é mais (risos), mas naquele momento foi., e:: que a gente ia ter desafios” (M4).*

Continuando nessa mesma questão, M5 e M6 não relataram nenhum tipo de suporte inicialmente. Ora, M1, M2, M3 e M4 evidenciaram ter recebido algum tipo de suporte, explanando o mais útil inicialmente. M1 traz a equipe de saúde de seu povoado como um dos suportes mais úteis para ela e sua família.

*“[...]Jeu tive bastante assistência d::a, da equipe de saúde lá do meu povoado, a médica me dava toda assistência[...]. Eles faziam visita lá na (+), lá minha casa, levavam/ porque o Alan precisava também de uns remédios, eles conseguiam pra mim, levavam, conversavam comigo direto, com meu marido, sempre dando o apoio pra gente não se preocupar, não ficar pensando*

*em outras coisas que não era nada do que nós estávamos imaginando, então eles sempre apoiavam, nos apoiava” (M1).*

*“Eu acredito que não teve uma mais útil e uma menos útil, todas foram fundamentais, entendeu? Se eu for aqui te, te dizer que a Fono foi mais útil, eu vou estar desmerecendo a TEO, que também tem um papel importantíssimo. Eu acho que todos os profissionais foram útil, na verdade eles são úteis, entendeu? São essenciais pro desenvolvimento deles. Ou de qualquer criança que tenha alguma limitação, independente se é SD, se é autismo. E assim, um complementa o outro, entendeu?” (M2).*

*“Foi da mulher do meu primo que marcou a consulta, porque na época era muito difícil conseguir uma consulta na APAE de São Luís. Tinha que ir pra lá cedinho, então se eu não tivesse alguém lá, pra marcar pra mim, eu não teria é:: chegado no hospital Sara, chegado é, é:: a buscar essa ajuda, até mesmo pra se constatar o:: a síndrome[...]” (M3).*

*“Essa questão da indicação dos médicos de, de me indicarem e me:: encaminharem logo pro caminho certo, né? De procurar logo o geneticista, de procurar logo é:: o médico especializado na SD, isso foi, foi fundamental” (M4).*

Para inteirar esta categoria, a vivência do diagnóstico para os demais membros da família também faz parte do processo do evento estressor. As seis cuidadoras primárias relataram reações e emoções diferentes, cada um na sua singularidade de expressões. M1 e M4 expressam que a notícia causou mais impacto em seus maridos, referindo sentimento de susto e medo.

*“Ah, meu marido ficou em choque. Ele, quando o médico começou a falar [...] ele baixou a cabeça/ até então, eu ainda tava sob efeito de anestesia/ ele baixou a cabeça e começou a chorar. Porque geralmente, nós que não passamos ainda pela essa situação, a gente pensa mil e uma coisa, então, eu não sei nem o que exatamente passou na cabeça dele naquele momento, porque ele desabou. Não tava preparado, nem ele nem eu pra receber a notícia” (M1).*

*“A gente não teve nenhum:: nenhum problema quanto a isso. O pai ficou um pouco impactado, né? Mas foi só ele, o restante da família, ele foi muito bem recebido” (M4).*

A normalidade e tranquilidade foram expressas por M2 e M6 ao mencionarem sobre a percepção por parte dos outros membros da família, M6 só dá ênfase no sentimento de medo por parte da avó materna.

*“[...]em relação a (+) ao resultado diagnóstico em relação à família, foi super tranquilo, porque (+) o (+) filho a gente não escolhe, a gente não faz com as mãos, então é, no primeiro momento a gente, surge assim, várias preocupações em relação a cuidar e tal, porque a gente sempre acha que são tratamentos diferenciados, quando na verdade não são tratamentos diferenciados. A gente só acrescenta rotinas[...]” (M2).*

O choro foi visualizado em M3 após questionamento sobre os sentimentos diante do diagnóstico, proferindo falta de apoio familiar nesse momento considerado difícil. M5 menciona sentimento de negação.

*“A gente/ primeiro a questão de negação “Será?”, né? mas a gente ficou naquela expectativa esperando a questão do resultado do exame, né? que esse cariótipo que é o exame específico, pra gente poder ter a confirmação. Mas mesmo assim ainda ficou naquela expectativa de não ser” (M5).*

*“[...]quando eu soube, a primeira vez que a minha irmã me falou, que eu comecei investigar, que foi caindo a ficha, pra mim foi muito difícil, assim né? (+) (choro) Eu chorei uma noite inteirinha (choro) (+) eu chorei uma noite inteirinha, né? [...] a família, ela não demonstrava/ não se demonstrava:: (+) preocupada assim, não, (inaudível) Normal! Eu me via assim/ eu me/ eu me, me imagino/ eu me paro/ eu paro pra pensar hoje, e fico pensando na questão do comportamento da família, eu não via ninguém assim, preocupado::, não! É como se todo mundo/ pra mim todo mundo ficou assim, ficou aqui, né? E eu fiquei aqui! (+) Nas viagens eu ia sozinha[...].” (M3).*

M3 complementa, que na confirmação do diagnóstico já se encontrava mais preparada, pois já havia realizado pesquisas a respeito da síndrome e também, buscou socialização de famílias que tinham um membro portador da SD. Ela expressa que na suspeita da síndrome não tem como não sentir diversas emoções, pois o filho idealizado deixou de existir, e passa a vivenciar o luto pelo filho que idealizou e não veio. M3 ainda profere:

*“[...]Jeu concordo quando é usado esse termo, de luto, dizem que hoje eles não gostam mais de usar, mas eu concordo com esse termo, porque tipo, você teima alguém e você perdeu! Você não se conforma, você aprende a conviver com aquela dor, você aprende a lidar com aquela situação, mas não que você vai, vai sumir aquilo de você, não some! Fica na sua alma” (M3).*

A família sofre um grande golpe no momento do diagnóstico, pois vivenciam algo inesperado, que difere do que foi planejado e desejado inicialmente. Os membros da família veem a modificação de um sonho, e emerge a necessidade de alterar os planos para se adequar à nova situação, o que implica em reestruturação para enfrentar o desconhecido (COUTO, 2017).

M1 e M4 mencionam que o diagnóstico foi mais difícil para os seus maridos, por questões de falta de conhecimento sobre a Síndrome de Down. No caso de M5, a mesma frisa que o diagnóstico não foi difícil, mas sim a falta de entendimento e conhecimento sobre a síndrome, e o apoio por parte do profissional. Já M2 traz a figura da avó paterna como membro da família com mais dificuldade de aceitar o diagnóstico, por não saber lidar com aquela situação. Em complemento, M3 relata que a notícia do diagnóstico para ela foi mais difícil pela

falta de apoio, tanto familiar quanto profissional. E, M6 apresenta a mãe como membro da família a considerar a notícia mais difícil.

No percurso da discussão, foram evidenciados como cada cuidadora e familiares lidaram com o evento estressor referido como a informação do diagnóstico, mesmo algumas demonstrando em alguns momentos atitudes ou sentimentos semelhantes, cada uma vivenciou esse processo de forma singular e em sua particularidade. Contudo, o evento estressor gera uma série de mudanças na família que demandam esforços e gerenciamento da mesma em prol de reorganizar a dinâmica do núcleo familiar e manter seu equilíbrio durante o processo de adaptação.

#### **5.4.2 RESILIÊNCIA (VULNERABILIDADE, TIPOLOGIA E RECURSOS FAMILIARES)**

Esta categoria irá discorrer sobre duas subcategorias, apresentando a vivência familiar na época do diagnóstico e os recursos e estratégias da família para enfrentar o diagnóstico. A categoria irá apresentar situações que tornaram as famílias mais vulneráveis no momento do diagnóstico, contribuindo para um acúmulo de tensões e estressores.

Durante o processo de enfrentamento do evento estressor, faz-se necessário que a família altere a sua rotina a favor da criança, gerando, muitas vezes, renúncia e dedicação de sua parte. Estudos apontam que, além da rotina dos acompanhamentos médicos representar um motivo para a abdicação do trabalho, a falta de confiança e medo em deixar os cuidados de seu filho a outra pessoa, representa razão para a mãe não trabalhar, supostamente, a mesma julga seu cuidado com o filho como sendo insubstituível, e somente ela seria capaz de suprir suas necessidades com competência (COUTO, 2017). No relato de M1 é evidenciado algumas dessas situações.

*“Mu::ita coisa! Na verdade, eu tinha uma vida é/ eu posso dizer assim, menos cansativa, com menos correria, no caso a minha vida era assim, do meu serviço pra casa e igreja nos dias de/ que tinha trabalho na igreja, domingo, é sábado/ com a chegada do Alan, com o diagnóstico do Alan, a minha vida mudou total (+) é:: a minha vida passou a ser mais corrida, aí começou a entrar trabalho, acompanhamento com Alan pra São Luís pra descobrir mesmo o diagnóstico dele, e depois que foi descoberto, os acompanhamentos com terapias e com os profissionais, trabalho, e chegou uma época que eu tava quase não aguentando mais, eu já andava doidinha com a minha mão na cabeça, porque mudou radicalmente” (M3).*

No relato de M2 e M3 são mostradas duas situações diferentes, M2 menciona o apoio familiar na época do diagnóstico, mesmo estando em cidade distintas, e M3 já traz a falta de apoio familiar mais uma vez em seu discurso.

*“Na época, quando eu tive ele, eu fazia faculdade, então, como eu não queria ficar longe dele, eu ficava com ele um horário, e o outro horário ele ia pra creche, que era o horário que eu ia pra faculdade. Mas o meu marido sempre ia pra São Luís de 15 em 15 dias, ou então ele/ eu ia um final de semana e ele, ele/ eu vinha pra Pinheiro um e ele ia pra São Luís outro. Eu sempre tive apoio da minha família, entendeu? Mãe, irmãs, minha sogra, meu sogro, todos sempre foram muito presentes na minha vida e na vida dele” (M2).*

*“É assim, eles ficaram neutros, né? É a minha irmã, né? Que me apoio no primeiro momento, e também (+) foi só (+) meus irmãos. Foi como eu falei, eu fiquei resolvendo minhas coisas, né? assim (+) aí os outros irmão não opinavam nada não. Não interagem de forma alguma” (M3).*

A contínua falta de suporte familiar mais uma vez é evidenciada pela cuidadora primária M3, tornando a rotina de vida ainda mais favorável aos estressores. Contrariando os relatos anteriores, as cuidadoras M4, M5 e M6 não trazem nenhuma mudança na vida da família na época do diagnóstico.

*“Nós éramos uma família normal, né? Continua sendo (risos). Não o nascimento de Pedro, é mudou a nossa visão sobre o mundo, né? Não foi só sobre é, a SD, porque a gente não tinha conhecimento. A gente olhava, não via, né? E a partir do momento que a gente tem um membro da nossa família que tem é (+) o diagnóstico, a gente passa a ter uma visão totalmente diferente” (M4).*

*“Como é hoje, não teve mudança nenhuma. A gente só se adaptou ainda mais a vida da gente pra cuidar dele” (M5).*

*“Acho que era normal. Como toda família que tem seus altos e baixos, mas normal” (M6).*

A partir do momento que ocorre a notícia de uma gravidez, ocorre a mudança da dinâmica de casal e a alteração de suas identidades visuais entre marido e mulher, ou namorado e namorada, para mãe e pai. Se estiverem em uma relação, deixará de ser uma relação de casal e será uma relação familiar, que irá reverberar nos sogros que se tornam avós, nos irmãos que serão tios, e então todo o contexto muda a partir da notícia da gestação, num contexto amplo, tornando-se evidente nesse momento, a importância da rede de apoio para a tranquilização e orientação dos genitores. E, após o nascimento vem a etapa de reorganização do sistema familiar, tanto entre os genitores quanto na rede de apoio que auxiliará, quando houver existência da mesma. As necessidades excepcionais sempre irão demandar uma dedicação de

tempo e atenção maior, o que será recebido sem dificuldades por alguns pais, e por outros não, dependendo das circunstâncias de cada grupo familiar (MENEZES, 2022).

Na subcategoria sobre os recursos e estratégias desenvolvidos pela família como estratégias de enfrentamento do diagnóstico, M1 traz três momentos de fala, sendo o primeiro explanando seus próprios recursos de enfrentamento.

*“Olha (+) é:: (+) como eu já te falei, pra mim foi mais/ no caso foi fácil lhe dar com a situação, porque quando eu realmente eu descobri, através do exame, eu comecei a estudar sobre a SD como lhe dar, é:: com::o ajudar ele em casa nos desenvolvimentos, e eu passei a estudar bastante/ é por meio da internet, a buscar informações que foram muito é:: úteis pra mim no meu dia a dia. E, também eu sempre é:: buscava assim, assistir vídeos na internet, conversar com algumas mães que tinham filhos também com SD ou até com outros/ outras situações, outras deficiências, e me ajudou bastante” (M1).*

Ferreira et al. (2019), trazem em seu estudo o confronto com a realidade frente ao diagnóstico de síndrome de Down do filho, um confronto com uma realidade com a qual os pais não estavam acostumados, necessitando assim, a busca de informações em revistas e livros, desenvolvendo estudos a respeito da síndrome, além de apontar a importância da “estimulação” para o desenvolvimento desses filhos.

*“Primeiramente eu, eu busquei fazer algumas leituras, me informar sobre a tal situação. E:: o que seria dele (+) no futuro, né? Na idade adulta. Então, a partir dessa pesquisa, eu comecei é fazer também perguntas pra equipe médica, e eles foram me orientando, e isso a ajudou a me/ a fazer com que eu me sentisse mais segura” (M3).*

*“Olha, a gente procurou esclarecimento, a gente procurou pesquisar. Pesquisar pra entender, pesquisar pra intervir já que a gente tava praticamente sozinho (+) nessa caminhada” (M5).*

No decorrer de sua entrevista, no segundo e terceiro momento de fala sobre os recursos, M1 traz a psicologia como recursos para enfrentamento do diagnóstico por parte do seu marido, e o apoio familiar dos demais membros frente à síndrome. Todavia, M4 apresenta o recurso financeiro como forma de enfrentar o evento estressor, usando a venda de bens como forma de conseguir capital para fornecer um melhor suporte à saúde para P4. M3 apresenta também, um pouco desse recurso em sua fala, mas enfatiza mais o sentimento de amor como o maior suporte.

*“Recursos? A gente não tinha muito o que utilizar, minha filha (risos) no caso a gente vendeu quase tudo que tinha [...] Vendemos quase tudo que a gente tinha pra/ porque é:: infelizmente o SUS, ele não nos dar suporte, né? Deveria, mas não nos dar! E aí a gente teve que ir pro particular mesmo, o que a gente pôde fazer pelo SUS, tudo bem! Mas teve muita coisa que a gente teve que fazer particular, e aí então, vendemos o que a gente tinha pra cuidar dele no primeiro momento” (M4).*

*“O único recurso que teve, que tem e que sempre vai ter é o amor. É o amor que leva a gente pra frente, é o amor que faz com que a gente queira ver a evolução dele e:: consiga fazer com que ele realize as tarefas, né?/ o desenvolvimento dele. Mas esses recursos/ tá falando em relação a recursos financeiros? É:: questão mesmo de:: terapia/ não pra pagar, vamos correr, correr pro SUS, tem pra pagar, vamos pro particular. Mas não teve (+) algo assim de extraordinário, além do amor, que é o que move a gente” (M2).*

O recurso financeiro é considerado um importante recurso para a família no processo de enfrentamento da SD, além disso, estudos evidenciam a fragilidade do serviço público de saúde no atendimento das necessidades dessas crianças, identificada pelos cuidadores como um desafio inerente à essa situação. Sobre isso, a Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência (PNSD) busca garantir, como responsabilidade do SUS, a atenção integral à saúde desses indivíduos assegurando seu acesso aos diferentes níveis de atenção, além de reabilitação e demais cuidados e procedimentos necessários (COUTO, 2017).

M6 em questão de recursos, relata não impor limites no desenvolvimento de P6, oferecendo tratamento típico em sua rotina de vida.

*“Ah, sim. Eu/ tipo assim, eu nunca é:: limitei ela. Tipo assim, “ah, porque ela tem, eu não vou deixar de fazer isso, ela não vai deixar de fazer aquilo”, eu sempre coloquei pra fazer tudo que uma criança normal faria. Tipo, teve aquela, a idade de eu botar/ querer botar pra sentar, botar pra engatinhar, botar pra andar e foi muito rápido. O desenvolvimento dela nessa parte que eu pensei que iria demorar muito” (M6).*

Contudo, os discursos das cuidadoras primárias entrevistadas, trouxe uma compreensão acerca dos principais recursos utilizados como facilitadores para o enfrentamento do diagnóstico da SD, do momento inicial da informação aos primeiros dias após o nascimento da criança, podendo ser evidenciados: o apoio da família como um todo; busca de conhecimento; a busca pelo apoio e auxílio de profissionais de saúde; sentimentos afetivos, situação financeira, e a troca de experiência com outras mães de crianças com SD.

### **5.4.3 AJUSTAMENTO (COPING E AA)**

As mudanças necessárias, e o que foi mais útil e difícil após o nascimento serão as subcategorias explanadas no decorrer desta categoria, mostrando a apreciação da situação de ter um filho com SD além do momento do diagnóstico, mas no decorrer dos primeiros anos de vida.

Diante dos relatos apresentados pelas cuidadoras, foi possível identificar uma diversidade de mudanças, abordadas em vários contextos, somente M2 e M3 proferiram não ter havido mudanças em suas rotinas diárias, M2 só menciona ter se adaptado às rotinas de terapias. Não obstante, M1 apresenta a desorganização na divisão de cuidados com os filhos, como a principal mudança nos primeiros anos de vida.

*“Olha (+) no momento, como eu falei, eu não sabia como lidar com a situação. Eu acabei esquecendo da irmã, das duas irmãs dele na verdade, e eu não sabia como lidar dentro de casa com os três, porque pra mim a prioridade era ele, então eu precisei da ajuda d::a doutora Adriana que é a psicóloga qu:e fez várias seções comigo pra me aprender a lidar com os três, a cuidar dos três, não só do Alan, mas com os três. E, com isso é, nós tivemos que organizar algumas coisas no dia a dia” (M1).*

Nos relatos de M4, M5 e M6 é possível enxergar as mudanças na abdicação do trabalho e se dedicar exclusivamente para o filho e as mudanças na questão física da moradia.

*“Primeiro, eu ter que parar de trabalhar pra poder o meu tempo ser 100% dele, pra poder encaixar os horários/ eu não tinha como ir pro trabalho mais. Então eu sou dele totalmente agora, e continua né? A maior mudança foi essa, que eu tive que parar de trabalhar, pra cuidar 100% do tempo dele” (M4).*

*“As mudanças que sempre a gente fazia quando nós decidimos ter um filho, alguém acompanhar, né? Porque independente se é uma criança com uma síndrome, com um transtorno, com uma deficiência, ou com uma criança típica, todo filho precisa de acompanhamento. Então a gente decidiu que eu ficaria mais em casa, né? embora meu trabalho tivesse sido simplificado, mas a/ por que? Porque o foco era cuidar dele, das necessidades dele. Mas assim, todo mundo ajuda!” (M5).*

*“Teve, muito:: Cachorro, lá em casa teve, mas a gente deu, porque fazia xixi no chão e tal (fala não identificada) os cuidados. É:: comprar proteção de cama, essas coisas assim. Deixar tudo muito bem limpinho e higienizado por causa dela” (M6).*

Silva e Marqui (2020), em seu estudo aponta mudanças no setor pessoal, profissional, social, financeiro e psicológico., e que algumas mães abandonaram os estudos, empregos e objetivos pessoais para investir no cuidado do filho.

Os cuidados prestados à pessoa cuidada são de total ou maior responsabilidade dos cuidadores primários, sendo esta atividade não remunerada economicamente, e dentro do núcleo familiar as mães são particularmente vulneráveis, uma vez que assumem o papel de cuidador principal na maioria das famílias, apresentando sobrecarga emocional, física e financeira, além de restrições nas atividades sociais e de lazer (BARROS, 2019).

Na segunda subcategoria, para M2 as coisas mais úteis nos primeiros anos de vida do P2 foram as terapias e a sua evolução. Já M3 apresenta o aprendizado e reflexão acerca da vida

como coisas úteis nos primeiros anos de vida do P3, trazendo a religiosidade também em seu relato.

*“Porque a gente aprende a ser uma outra pessoa. Ser mais humano, né? Ver a vida com outros olhos, é:: entender que:: que cada um precisa buscar se::r responsável, né? nesse meio que a gente vive. Ser mais firme, ter mais coragem, ter mais fé em Deus. Ser mais humilde, né? e ver assim, que as coisas do mundo físico não têm muita importância [...] de muita reflexão, de ver que a vida da gente aqui é um aprendizado, é uma escola, né? Eu costumo dizer que “na escola/nas nossas escolas educacionais, a gente estuda a lição pra fazer a prova, e na escola da vida a gente (+) faz/ passa pela prova pra aprender a lição”. Então, a gente passa por aquela situação, aquele momento de provação, pra você poder aprender a lição. Eu acredito que pra tudo Deus tem um propósito, né? então por isso eu agradeço a Deus, né? por esses/ por essas graças, né? pelos meus filhos, porque eu entendo que não foi por acaso, Ele tinha um propósito para que a gente se tornasse mais/ fosse buscando ser mais:: vamos dizer:: melhores, pessoas melhores a cada dia, né?”(M3).*

Achados na literatura mostram que as crenças religiosas e a espiritualidade podem ser importantes fontes para as cuidadoras no período do diagnóstico e nascimento da criança e nos momentos de maior estresse que fazem parte dos desafios inerentes à situação. Acreditar em uma força maior representou fonte de esperança, conforto e fortaleza para enfrentar as dificuldades, além de contribuir para a aceitação (COUTO, 2017).

Nos relatos de M4, M5 e M6 pode-se perceber três utilidades diferentes, a primeira evidencia a busca e oferta de profissionais capacitados nos cuidados de P4, disponibilizando ajuda, acolhimento e ensinamentos foram considerados elementos mais úteis nos primeiros anos da descoberta do filho com SD. M5 traz como objeto mais útil a intervenção do problema renal de P5, e M6 relata que não limitar a capacidade de P6 foi mais útil no seu desenvolvimento nos primeiros anos de vida.

No questionamento sobre o que tornou o processo de enfrentamento mais difícil nos primeiros anos, M1, M2 e M4 mencionam a dificuldade no acesso às terapias de seus filhos.

*“Teve! (+) Porque logo a:: princípio, no começo, tudo dele era em São Luís, tinha, tinha vez que eu tinha que chegar em São Luís a noite, aí eu chegava muito cansada, o Alan ele chegava cansado, não fazia as terapias, tanto que lá em São Luís ele não conseguiu evoluir como ele evoluiu depois que ele entrou aqui na APAE, porque ele chegava cansado. Quando ele ia pras seções ele já tava cansado, então dificultava muito” (M1).*

*“Naquela época, era (+) era a falta que eu tinha de um meio de transporte, né? porque eu saía do meu bairro pra levar ele na terapia no centro, no Juvencil Matos, entendeu? Pro Olho D’água. Então, naquela época, pra mim, o mais difícil era a/ me locomover de um lugar para outro em vários dias da semana. Teria que arrumar toda uma logística para que ele estivesse na terapia no tempo certo, porque geralmente é hora marcada” (M2).*

*“Ter que sair daqui pra procurar é ajuda outro lugar, né? Por exemplo, o primeiro ano foi bem complicado, a gente ir em São Luís pelo menos 3 ou 4 vezes no mês, então era estressante, era complicado, era (+) era muito/ dependia muito financeiramente. Foi bem complicado” (M4).*

A carência da assistência à pessoa com Síndrome de Down nos seus primeiros anos de vida na cidade em que residem é evidente nos discursos das entrevistadas, tornando o enfrentamento do diagnóstico um evento mais estressante e difícil para as cuidadoras primárias. Fortalecendo ainda, sentimentos de incapacidade, desânimo e eficiência no cuidado do filho com SD, gerando conflitos pessoais e familiares internos e externos. Para M3 e M6 a condição financeira, apoio familiar, e a personalidade do filho foram o que tornaram o processo de adaptação mais difícil.

*“Sempre é a questão financeira, a gente sempre (+) é, principalmente numa situação dessa a gente sempre tem (+) essa dificuldade [...] Então uma das coisas, é a questão da situação financeira, (+) no meu caso, eu sentir muita falta do apoio (+) do meu marido, que na época/ essa aí foi a pior parte pra mim, porque eu nunca me imaginei mãe solteira, nunca me imaginei. Então, eu sempre fui a favor da família, mas que o pai e mãe estivessem junto ali porque a responsabilidade é dos dois, não é só a mãe que faz o filho, então quando eu me vi sozinha, mesmo estando casada/ dizendo que estava casada, isso foi muito difícil pra mim” (M3).*

*“É, acho que o estresse (+) porque ela é muit::o/ ela é muito irritada. Ela é irritada, ela é:: ela tem muita energia e às vezes acaba de fazer uma coisa e faz outra aí:: é isso” (M6).*

Os primeiros anos de vida foram momentos de enfrentamento, ajustamento e adaptação familiar, gerando sentimentos de medo, angústia, alegrias e vitórias. São vivências diferentes, mas que de alguma forma se relacionam e evidenciam como é a reconstrução de uma família que recebe um filho com deficiência congênita. Nos relatos, algumas das entrevistadas trazem alguns pontos sobre como foram suas vidas nos primeiros anos de nascimento de seus filhos com a SD.

*“Então, o primeiro ano foi um momento ainda de suspense pra mim, né? porque quando eu comecei fazer/ buscar é um atendimento para ele, ele já tinha em torno de 7 a 8 meses por aí. Então, durante esse período, foi um momento (+) tenso, de muita expectativas da minha parte, né? [...]” (M3).*

*“Foi bem complicado. O primeiro ano, essa fase de adaptação foi muito complicado. Ele/ apesar dele não ter é:: comorbidade, né? Apesar da síndrome, ele não tem comorbidades, mas essa fase de adaptação é/ eu sou mãe de 4, mas é como se eu fosse mãe de primeira viagem, entendeu? É tudo diferente, e foi be::m/ pra gente se adaptar foi tenso, mas já nos adaptamos (risos)” (M4).*

*“Normal! A única anormalidade é porque a gente vivia entrando e saindo de hospital devido o tratamento que ele fazia/ que ele precisava fazer cistoscopia, né? sempre/ que dizer, hoje ele tá com 5 anos, ele já passou por 16 procedimentos desse, né? então a gente sempre procurou se adaptar, mas todo mundo muito apoiado, tanto eu, meu marido, minha filha, todo mundo cooperando pra que as coisas fluíssem” (M5).*

*“Foi bom. Foi bom assim, por causa do desenvolvimento dela, que a gente achou que iria ser lento, mas foi muito rápido, então foi bom sim” (M6).*

Barros et al. (2019) aborda que uma família que possui uma criança com alguma síndrome apresenta uma carga extra em todas as esferas, como: financeira, psicológica, física e social, maiores cuidados e preocupação com a aprendizagem da criança. Além disso, o autor ainda traz que o sistema de saúde nacional apresenta falhas tanto nos serviços oferecidos, como na falta de informação por parte dos pais na busca pelos serviços oferecidos, onde o número de vagas para atendimento é limitado diante da demanda que surge, e o tempo de espera para a consulta também consiste em uma queixa constante, fazendo com que muitos pais procurem o atendimento e permanecem na lista na espera aguardando para iniciar o tratamento, e mesmo considerando as mudanças ocorridas tanto na estrutura como nos procedimentos de saúde, o sistema não consegue suprir as demandas recorrentes da sua procura.

Os relatos proporcionaram um melhor entendimento sobre um momento de ajustamento familiar frente às mudanças ocorridas com a chegada do filho com SD, possibilitando a diferença dos sentimentos acerca do evento estressor que vai mudando no decorrer da adaptação da família às novas rotinas.

#### **5.4.4 ADAPTAÇÃO FAMILIAR (NOVOS PADRÕES DE FUNCIONAMENTO E PERCEPÇÃO DA FAMÍLIA PARA ALÉM DO ESTRESSOR)**

A reorganização familiar é o que será discutido nessa categoria, abordando como a família se reestruturou, solucionando problemas advindos da informação do diagnóstico e organização e planos futuros. Essa categoria se torna importante para observar os processos vivenciados pelas famílias no decorrer de sua vida.

Couto (2017), refere que a resolução de problemas compreende a habilidade da família de organizar o estressor em componentes que possam ser mais facilmente elaborados e solucionados, identificando cursos alternativos de ação para lidar com o estressor e desenvolver e aperfeiçoar os padrões de comunicação necessários que irão contribuir para a resolução de problemas. Em contrapartida, no coping emerge as estratégias de enfrentamento e comportamentos estabelecidos pela família, após o conhecimento do diagnóstico da SD, que visam a manter ou fortalecer a família como um todo, manter a estabilidade emocional e o bem-estar de seus integrantes. Sendo importante frisar que o comportamento relacionado ao coping pode envolver tanto algum membro da família individualmente, quanto a família como um todo, que, através de algum esforço específico, busca reduzir ou gerenciar as demandas ocorridas no sistema familiar e levantar recursos que auxiliem a suportar a situação do evento estressor.

As entrevistadas discorrem sobre como é a vida da família no momento atual, trazendo suas novas percepções acerca da vida com um filho com SD. M1, M2 e M3 trazem a nova visão sobre a deficiência do filho, uma rotina de vida agitada e uma rotina de vida tranquila com preocupações diferentes, respectivamente.

*“Hoje (+) vamos falar do hoje! Hoje eu posso te falar com clareza que eu (+) ergo as mãos pra cima e só agradeço a Deus. Hoje eu vejo que não é nada do que eu imaginava. Hoje graças a Deus eu consigo (risos), eu consigo ver que o Alan, ele (+) é uma criança que tem as mesma/ a mesma capacidade que as outras, entendeu? Hoje eu vejo que o Alan, ele corre, ele brinca com os irmãos, então, eu (+) eu vejo assim que o meu filho, eu consegui entender que o meu filho, ele só tem uma deficiência, ele só tem uma condição genética, mas que ele é capaz como todas as outras crianças. Hoje nós temos uma vida, é:: de gratidão a Deus, porque todos ajudaram o Alan, todos, até as irmãzinhas dele que são crianças, mas ajudam no desenvolvimento do Alan” (M1).*

*“A nossa rotina é trabalho, lazer, terapia [...] a gente tem uma rotina bem agitada, bem agitada para dar conta de tudo (+), mas graças a Deus está tudo fluindo conforme os planos de Deus” (M2)*

*“Hoje é tranquilo, (+) né? eu posso dizer assim que, é boa né? é (+) eu/ aqui em casa, no caso a minha família hoje, eu conto com os meus dois filhos, o meu neto e a minha nora que moram aqui comigo também. Então hoje tá assim, bem mais tranquilo. As preocupações são outras” (M3).*

Já M4 e M5 não ressaltam tantas mudanças no seu dia a dia, e M6 diz que sua rotina ainda é estressante por conta da personalidade da filha e questões de gastos financeiros, mas que a SD veio para unir mais a família.

As mudanças do momento da descoberta do SD para o momento atual sempre vão ocorrer, nem que seja a mudança de um sentimento, que antes existia e hoje não existe mais,

tornando-se assim, um marco de superação ou adaptação. As barreiras são ultrapassadas, os laços são fortalecidos, os sentimentos positivos tomam espaço e uma nova visão sobre a vida de uma pessoa com Síndrome de Down surge. E, tudo isso acontece por decisão e luta das cuidadoras primárias, com ou sem auxílio da família.

M2, M5 e M6 relatam não ter havido nenhuma diferença do momento do diagnóstico para o momento atual, onde M2 e M5 mencionam que a única diferença está no sentimento do amor, que só aumentou. Já M1, M3 e M4 trazem em suas falas contraste do passado para o presente.

*“Muita diferença [...] E, como eu não tinha nenhuma informação, é o meu psicológico, ele não tava preparado pra situação, eu achava que o Alan precisava de mim toda hora [...] e hoje eu vejo, graças ao acompanhamento de todos os profissionais, de toda essa equipe maravilhosa, graças a Deus, a área da saúde, é:: que não é nada disso, que é uma vida normal como todas as outras crianças, só que uma forma mais especial, né? Mas que é uma vida normal [...] e hoje eu vejo, graças ao acompanhamento de todos os profissionais, de toda essa equipe maravilhosa, graças a Deus, a área da saúde, é:: que não é nada disso, que é uma vida normal como todas as outras crianças, só que uma forma mais especial, né? Mas que é uma vida normal [...]” (M1)*

*“Sim, muita diferença. Porque hoje, eu como mãe, eu me sinto mais informada, né? eu procuro ver aonde é que eu estou pisando, o que que eu/ fico sempre atenta pra que eu busque ajuda na hora certa [...] na época eu me preocupava com todos os detalhes, e eu não sei se foi por conta disso também, uma vez uma médica lá no Sara, [...] “deixa o menino viver”, tipo, deixa ele um pouco em paz, tipo leva a vida normal, e aquilo eu acho que eu assim, me acalmando. E, hoje me dia eu acho até que eu já paro demais. Porque como ele já tá na idade adulta, ele precisa também de outros tipos de atenção, né? Diferente da infância” (M3).*

*“Muit::o tem muita diferença. A partir do momento que Pedro nasce/ primeiro a gente descobrir, né? Hoje sou outra pessoa em todos os sentidos. E, acho que todos os membros da família também, mudaram muito com o Pedro. Ele nos ensina muito” (M4).*

A busca por estudo para entender e compreender as diferentes perspectivas da Síndrome de Down e as melhores maneiras de lidar com ela no âmbito familiar são vistas como o recurso mais utilizado pelos cuidadores (MENEZES, 2022).

Na subcategoria de recursos e estratégias da família atualmente para lidar com o fato de ter uma criança com SD, vamos visualizar como o ambiente familiar atual se encontra e se permanecem com os mesmos recursos e/ou estratégias.

*“[...]alguns recursos, é:: psicologicamente falando, e muitas coisas que a gente busca na internet, várias atividades, é:: as vezes a gente, eu e meu marido, geralmente mais o meu marido, ele faz mais isso do que eu, brinca muito com ele de esconde-esconde, ele sabe contar, só que ele só conta dois e três, mas ele já consegue associar que ele vai contar e o pai dele vai se esconder e depois ele vai achar. É geralmente ele brinca com ele de bola, a gente faz rodinha*

*e senta no chão, assiste TV junto, quando ele me pede as coisas que ele aponta eu falo o nome do que ele tá pedindo, então a gente sempre fica usando esses recursos” (M1).*

*“É, assim:: deixa eu ver como é que eu posso te explicar (+) Sim. A minha estratégia foi observar ela. Observar é:: como ela lida com as coisas, o jeito dela. Tipo ela/ quando ela tá braba, ela não gosta de ninguém ficar mexendo nela. Aí, quando ela está brava, eu deixo ela lá, quieta na dela e passam, ela volta assim de novo [...]” (M6).*

Recursos de atividade complementares dentro do ambiente familiar e de utilizar a observação como estratégia de entender o filho são vistos nos discursos de M1 e M6. M4 e M5 trazem as terapias e a interação familiar como recursos atuais para o desenvolvimento de P4 e P5, M3 não respondeu à pergunta dentro do contexto, e M2 refere não utilizar estratégias no desenvolvimento de P2.

Ferreira, et al. (2019), evidenciam em seu estudo que, no decorrer do desenvolvimento do filho, o diagnóstico deixa de ser o protagonista, perdendo o papel central na medida em que o vínculo afetivo e a convivência diária evidenciam características singulares do filho. Uma nova realidade passa a ser vivenciada pelos pais solicitando que a família desenvolva estratégias de enfrentamento, ou seja, desenvolva habilidades para se adaptar a todas as situações estressoras, a literatura tem relatado que o mecanismo mais utilizado pelas mães e pelos pais tem sido a reavaliação positiva, enquanto o menos utilizado tem sido o da fuga-esquiva (SANTOS, 2020).

Para concluir esta categoria foi discutido com as cuidadoras a percepção acerca do futuro, sua organização, planos, expectativas e objetivos.

*“[...]é uma família maravilhosa, que graças a Deus, eu louvo a Deus, e por incrível que pareça eu fui descobri o valor da minha família no momento em que o Alan chegou, porque até então, é eles sempre estiveram presentes em minha vida, mas com a chegada do Alan eu percebi que eles estavam amais presentes do que nunca” [...] (M1)*

*“Atualmente, eu e meu marido, a gente faz de tudo para o bem-estar da nossa família, né? Em relação a trabalho, a lazer. Às vezes, a gente abdica de algumas coisas para poder é:: fazer com que eles tenham os momentos bons com a gente, com/ em relação à viagem, à lazer, a estudo, entendeu? e terapias, a gente/ e a nossa expecta/ expectativa é que a gente viva muito tempo pra tá ali sempre ajudando e apoiando os nossos filhos e... no que for preciso, né?” (M2).*

*“É, eu vou trazer essa questão pra meu filho mais velho, né? Então, ele tá como toda uma expectativa ainda, aí/ início de formação de família também (+) ainda não está estruturado financeiramente, mas ele está buscando, tá aguardando resultado da prova, da ultima prova da OAB que ele fez, e aí a gente tá muito feliz agora com o nascimento do Miguel, que é o filhinho dele, tá com 5 meses, então eu posso dizer que a minha vida deu uma, uma virada assim, pra melhor nesta fase. Então, Anderson também fica feliz com o Miguel, brinca com Miguel, que é o bebê, tá todo mundo aí apaixonado” (M3).*

*“Sim, a gente/ em relação a plano a gente/ (risos) é (+) o plano/ o meu plano, no caso, falar por mim, é:: dar suporte pra Pedrinho pra que ele possa evoluir e ser uma pessoa independente, e isso acarreta a família toda, né? Todo mundo trabalha pra que isso possa acontecer” (M4).*

*“Os nossos planos sempre estão voltados pro bem estar dele/ qual decisão que a gente vai tomar? Porque nós somos adultos, a gente entende (+) as coisas, né? e ele depende da gente, e as nossas decisões vão inferir nele, né? Então toda decisão que a gente pensa em tomar, a gente vai tomar visando os interesses dele, pra que ele cresça e consiga levar uma vida autônoma, sem tá dependendo da gente” (M5).*

*“Eu/assim, eu, eu vivo assim normal, a minha família tem assim um pouco de:: é:: sobre essa alimentação dela, de pensar assim qu::e, “ah, que ela não vai crescer, não vai ser um::a tipo assim, pessoa normal”, assim questão de estudo, essas coisas assim, mas para mim não mudou nada, minha família tem um pouco de medo assim sobre o crescimento dela, ela é uma pessoa adulta, mas eu, tranquilo [...] Sobre o futuro dela? Ah, eu acho assim que vai ser normal, tipo, ela chegar a fase dela de estudo, de namorar, de sair, eu acho assim que vai ser normal” (M6).*

Atualmente as famílias encontram-se mais adaptadas ao evento estressor, possuindo novas expectativas acerca de ter um filho com SD, e com planos já traçados para o futuro. Organização, planos e expectativas sobre o futuro são executados pelas cuidadoras e familiares, visando um maior suporte para seus filhos portadores da Trissomia 21, com o intuito de proporcionarem um futuro de independência.

Para tornar esse processo mais fácil é cabível que os profissionais de saúde ofereçam suporte necessário para a evolução de cada paciente. Uma equipe multidisciplinar (fonoaudiólogo, terapeuta ocupacional, psicopedagogo, fisioterapeuta e etc.) que trabalhe em conjunto, onde cada profissional contribui com seu conhecimento, proporcionando os melhores resultados nas terapias. Além disso, tornar a família parte desse processo, ofertando atividades que possam ser desenvolvidas dentro do ambiente familiar. Essa equipe de profissionais e familiares podem possibilitar melhorias no futuro de cada paciente portador da Síndrome de Down.

## 6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A realização do estudo permitiu observar o processo de enfrentamento do evento estressor definido como o momento do diagnóstico e o processo de adaptação vivenciado pelas famílias da pessoa com Síndrome de Down. O modelo de estresse, resiliência, julgamento e adaptação familiar, ofertado pelo questionário de Mc Cubbin e Mc Cubbin (1993), pôde ser observado e compreendido nas abordagens de cada entrevista.

São vários os elementos que podem interferir na informação do diagnóstico, acarretando melhorias ou danos no processo de adaptação familiar, em destaque encontra-se o momento do diagnóstico, os exames realizados, o profissional que transmite a notícia e sua interação com a família, e as pessoas presentes no momento da informação. No estudo, cada cuidadora primária aborda uma experiência diferente para cada elemento, e essa singularidade possibilita enxergar que dentro do campo da Síndrome de Down há uma variedade de sentimentos e adaptações que não se tornam iguais somente por se tratar de uma mesma condição genética, que os sentimentos frente ao evento estressor podem ser negativos ou positivos, e que cada membro da família agirá de uma forma diferente.

A prevalência da informação do diagnóstico após o nascimento foi evidenciada neste estudo, e essa informação em alguns casos foi considerada inadequada, tornando o ambiente familiar mais propenso a sentimentos negativos.

Destaca-se a insatisfação por parte da interação profissional durante a informação do diagnóstico, evidenciado falta de entendimento e conhecimento sobre a síndrome, e falta de suporte adequado disponibilizado aos pais. Salienta-se assim, a importância de ter profissionais capacitados no momento da notícia, não só para transmitir a informação, mas para explicar sobre a condição, e oferecer suporte a família durante e após diagnóstico. Com isso, esse profissional estará contribuindo para uma melhor adaptação familiar, sem contar que, quando esse profissional consegue identificar as fragilidades e potencialidades da família, ele se torna um dos recursos de enfrentamento da SD, pois possibilita eficiência no processo de adaptação.

Foi possível identificar também, o quanto o papel da enfermagem ainda é escasso dentro do diagnóstico e do processo de adaptação, apesar de ter sido mencionado na pesquisa, necessita de uma maior abrangência na linha de cuidados ao portador da SD.

O enfrentamento do diagnóstico decorreu por meio de recursos e/ou estratégias como: terapias com profissionais capacitados para o cuidado da SD, apoio familiar, suporte advindo

de vínculos com outras mães de portadores da SD, e estudos sobre a síndrome. Todos esses fizeram e fazem parte da adaptação acerca do evento estressor.

Contudo, este estudo possibilita ampliar o conhecimento sobre a SD, da população em geral, mas principalmente de mães ou pais que estão passando por essa mesma experiência. Oferecendo também, resultados enriquecedores para a literatura, mostrando não só o momento do diagnóstico, mas todos os entraves durante o processo de aceitação e adaptação familiar.

## REFERÊNCIAS

APAE BRASIL, Federação Nacional das APAES. Inclusão da pessoa com Deficiência Site APAE Brasil. 2015.

AVILA, K. R; SILVA, L. B; BUBADUÉ, R. M. O enfrentamento do diagnóstico de Síndrome de Down pelos pais: Contribuições de Enfermagem. Revista Coleta Científica, Ano 06, Vol. VI, n. 11, jan.-jul., 2022.

BARROS, B. Y. F. A. Estigma em pais de crianças com Síndrome de Down: Análise na Perspectiva da Bioética. Dissertação (mestrado) – Faculdade de Saúde. Programa de Pós-graduação em Bioética. Universidade de Brasília-UNB. Brasília, 2020.

BARROS, D. R.; VIEIRA, R. O.; VIANA, D. N. M.; DAVI, S. S. C. O Impacto do Diagnóstico da Síndrome de Down no Núcleo Familiar: uma perspectiva a psicologia. Temas em Saúde, edição especial. Pag. 275 a 302. Faculdades Integradas de Patos. ISSN 2447-2131. João Pessoa, 2019.

BRAGA, P. P.; SILVA, J. B.; GUIMARÃES, B. R.; RIVER, M. V.; DUARTE, E. D. Problem-solveng end coping in family adaptation of children with Down Syndrome. Rev Esc Enferm USP. 2021; 55; e03708.

BENEVIDES, C. B. L et al. Vivência de mães com filhos diagnosticado com Síndrome de Down. **Revista Nursing**, 2020; 23 (236): 3745-3750.

BRASIL. Sociedade Brasileira de Pediatria. Diretrizes de Atenção à Saúde de Pessoas com Síndrome de Down. Departamento Científico de Genética. Março, 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes de atenção à pessoa com síndrome de Down. Brasília: Ministério da Saúde, 2013.

CASTRO, F. M. O Papel da APAE frente à inclusão de estudantes com deficiência na rede pública de ensino em Carinhanha- BA. Monografia (Curso de Especialização em Desenvolvimento Humano, Educação e Inclusão Escolar) - Universidade de Brasília- UnB. Brasília, 2015.

COUTO, D. L. 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. Dissertação (Mestrado em Saúde e Enfermagem) – Escola de Enfermagem, Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, MG, 2017.

DITTBERNER, L. **Síndrome de Down**: reações e ações de Enfermagem. 2017. Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharelada em Enfermagem) - Universidade de Santa Cruz do Sul, Santa Cruz do Sul, 2017.

FERREIRA, M.; PEREIRA, C. R. R.; SMEHA, L. N.; PARABONI, P.; WEBER, A. S. Repercussões do Diagnóstico de Síndrome de Down na Perspectiva Paterna. *Psicologia: Ciência e profissão* 2019, v.39, e181365, 1-14.

FRANCO, M. V. A.; DANTAS, O. M. A. N. A. Pesquisa Exploratória: Aplicando instrumentos de geração de dados- Observação, questionário e entrevista. Universidade de Brasília. Distrito Federal, 2016.

GASPARINO, D. O.; SILVA, L. P.; SILVA, R. M. Cuidado de Enfermagem a Criança Portadora de Síndrome de Down. FEMA- Fundação Educacional do Município de Assis. Assis, 2016.

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 de literatura. *Pensando Fam.* v. 22, n. 2. Porto Alegre, jul./dez. 2018.

JÚNIOR, L. J. C.; FERREIRA, M. V; HANSEN, A. O. Importância das APAE: uma pesquisa sobre a qualidade dos serviços oferecidos pela APAE Cantinho do Céu. *Revista Profissão Docente.* Uberaba, v. 16, n. 34, p. 155-182, fev.-jun. 2019.

KAVAMOTO, A. P. B. et al. Frequência das alterações do Sistema Nervoso Central na ultrassonografia morfológica do segundo trimestre. *Revista Brasileira de Ultrassonografia: RBUS| Sociedade Brasileira de Ultrassonografia*, v. 14, ed. 18. Março de 2013.

MARQUES, A. K. Assistência de enfermagem em crianças com cardiopatia congênita e Síndrome de Down. 2019. 21. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Enfermagem) - Faculdade Anhanguera, Pelotas, 2019.

MENEZES, C. A. B. et al. Impacto do diagnóstico de Síndrome de Down para os pais. Open Science Research IX – ISBN 978-65-5360-235-9-Volume 9-2022.

MIRANDA, A. C. R. L.; BARRETO, M. S. Crianças com Síndrome de Down: Experiências Quotidianas Vivenciadas pelas Famílias. REPENF- Revista Paranaense de Enfermagem. 2019; 2 (1): 13-22.

MORAIS, N. E. Enfermagem voltada aos portadores de Síndrome de Down. Monografia (Graduação em Enfermagem) - Faculdade Nova Esperança de Mossoró. Mossoró, 2019. 56f.

PEREIRA, G. T. F et al. Assistência de Enfermagem à RNS portadores de Síndrome de Down. Revista Eletrônica de Trabalhos Acadêmicos- Universo/Goiânia. Ano 3/ N.S / 2018- Publicações Científicas- Multidisciplinares.

PORTO, K. C. O. SÍNDROME DE DOWN: estudo de caso de uma aluna do ensino fundamental da Escola César Almeida, Distrito de Moraes Almeida/Itaituba-PA. Kely Cristina Olelis Porto. CLPP da FAI, 2018. Trabalho de Conclusão de Curso (Licenciatura Plena em Pedagogia) – Faculdade de Itaituba – FAI, Curso de Licenciatura Plena em Pedagogia, Itaituba, BR-PA, 2018.

SCHETTINI, D. L. C.; RIPER, M. L. V.; DUARTE, E. D. Apreciação familiar acerca do diagnóstico de Síndrome de Down. Texto & Contexto Enfermagem. 2020; v. 29: e2019188.

SILVA, A. F; TRABAQUINI, P. Assistência de Enfermagem para crianças com Síndrome de Down. SAJES- Revista da Saúde da AJES, Juína/MT, v. 5, n. 9, Jan./Jun. 2019.

SILVA, M.; MAQUI, A. B. T. Síndrome de Down: caracterização dos pacientes, seus cuidadores e percepção dos pais. Multitemas, Campo Grande, MS, v. 25, n. 59, p 27-50, jan. /abr.2020.

SILVA, R. A et al. Síndrome de Down: O Papel da Enfermagem no Enfretamento do Diagnóstico Pelos Pais. RECIMA21- Revista Científica Multidisciplinar. v.3, n.5, 2022.

## APÊNDICE

### APÊNDICE A: ROTEIRO DE ENTREVISTA BASEADO NO MODELO DE MCCUBBIN E MCCUBBIN (1993)

Nome do participante:

#### **1.Sobre o evento estressor (A) e a percepção da família sobre o mesmo (C):**

A) Conte-me como você soube de que seu filho tinha Síndrome de Down?

##### **Questões de apoio para o pesquisador:**

- Em que momento aconteceu? Quem falou primeiro com você sobre o diagnóstico? Quem estava com você quando você foi informado sobre o diagnóstico do seu filho? Como foi para você e para os outros membros da família, ouvir o diagnóstico? Para quem você acha que foi mais difícil? E por que?

B) Há algo que você gostaria que tivesse sido feito de uma forma diferente?

C) Descreva para mim como foi a interação dos profissionais de saúde com você e sua família nesse momento. Se essa interação tivesse ocorrido de outra maneira, você acha que teria mudado alguma coisa?

#### **Questões adicionais para perguntar para aqueles que souberam no pré-natal que seu filho poderia ter Síndrome de Down**

A) Qual tipo de pré-natal ou exame você fez?

B) Qual tipo de decisões, se for o caso, você precisou de tomar? Se houve decisões, diga-me sobre as decisões mais difíceis que precisou de tomar. Como foi para você tomar essas decisões?

##### **Questões de apoio para o pesquisador:**

Que conselhos você recebeu dos profissionais de saúde? Qual tipo de ajuda e suporte você recebeu dos profissionais de saúde? Qual tipo de ajuda e suporte você achou mais útil inicialmente? Alguém te pressionou para que você tomasse decisões diferentes das que você tinha em mente? Se isso aconteceu, como você reagiu a isso?

#### **2.Vulnerabilidade (V) e tipologia da família (T):**

Conte-me sobre sua família, sobre seus membros, e como era a vida de vocês na época da descoberta do diagnóstico?

#### **3.Recursos da família (B)**

Na sua opinião, quais recursos da sua família ou estratégias utilizadas por vocês foram importantes para enfrentar a informação do diagnóstico?

#### **4.Coping (PSC)**

- Conte-me sobre as mudanças que foram necessárias em sua família após o nascimento de seu filho com Síndrome de Down? - Sobre os primeiros anos após o nascimento: Conte-me como foi para você e sua família o primeiro ano após o nascimento de (nome da criança)? Quais foram as coisas mais úteis para você inicialmente?

#### **5.Acúmulo de tensões e estressores de transição (AA)**

- Se houve coisas que tornaram esse processo mais difícil, quais foram elas?

#### **6.Tipologia da família e novos padrões de funcionamento (R)**

- Conte-me sobre sua família, sobre seus membros, e como é a vida de vocês hoje? Na sua opinião, houve diferença do momento do nascimento de (nome da criança) para o momento atual?

#### **7.Recursos familiares e suporte social (BBB) / Coping (PSC)**

- Na sua opinião, quais são os recursos / estratégias necessárias atualmente na sua família para lidar com o fato de ter uma criança com Síndrome de Down? 8.

Percepção da família para além do estressor (CCC) - Descreva para mim como você percebe a sua família atualmente. (Organização, membros, expectativas, planos, objetivos, etc.).

**APÊNDICE B: TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO****TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (T.C.L.E.)**

(Em 2 vias, firmado por cada participante da pesquisa e pelo responsável)

“O respeito devido à dignidade humana exige que toda pesquisa se processe após o consentimento livre e esclarecido dos participantes ou grupos que por si e/ou por seus representantes legais manifestem a sua anuência à participação na pesquisa”

O (a) Senhor (a) está sendo convidado (a) a participar do estudo **SÍNDROME DE DOWN: ENFRENTAMENTO DO DIAGNÓSTICO PELAS FAMÍLIAS E O PERFIL DOS PACIENTES DE DUAS ASSOCIAÇÕES DE PAIS E AMIGOS EXCEPCIONAIS DO MARANHÃO**, que será realizada na **ASSOCIAÇÕES DE PAIS E AMIGOS EXCEPCIONAIS DO MARANHÃO (APAE)** e receberá da Professora Doutora Mayara Soares Cunha Carvalho, responsável por sua execução, as seguintes informações que o farão entender sem dificuldades e sem dúvidas os seguintes aspectos:

Este estudo se destina a analisar as perspectivas e enfrentamento das famílias acerca do diagnóstico da Síndrome de Down de pacientes atendidos pela Associação de Pais e Amigos Excepcionais (APAE) de dois municípios do Maranhão.; considerando que a importância desta pesquisa é subsidiar estudos para o desenvolvimento de novas estratégias de atendimentos e acolhimento a pacientes com SD e seus familiares; que os resultados que se desejam alcançar são o perfil dos pacientes com SD das duas unidades da APAE e os principais desafios enfrentados pelas suas famílias; tendo início planejado para começar no mês de dezembro de 2023 para início da coleta de dados e terminar em dezembro de 2024.

O (a) Senhor (a) participará do estudo da seguinte maneira através de uma entrevista semiestruturada com questões relacionadas ao contexto do diagnóstico de SD e aos primeiros anos de vida após o nascimento da criança, sua perspectiva acerca da situação de ter um filho com Síndrome de Down; quais demandas e desafios enfrenta e que recursos e estratégias utilizam para lidar com diagnóstico e os desafios no dia-a-dia. A entrevista ocorrerá na Associação de Pais e Amigos Excepcionais- APAE do município de São Luís ou de Pinheiro com aproximadamente 1h de duração e será gravada.

Sabendo que os possíveis riscos à sua saúde física e mental, assim como toda ação humana, esta pesquisa poderá causar riscos em relação ao consumo de tempo, o que poderá gerar desconforto aos sujeitos ao responder as perguntas, invasão de privacidade, revitimizar e perder o autocontrole e a integridade ao revelar pensamentos e sentimentos nunca revelados; desconforto, constrangimento ou alterações de comportamento durante a entrevista., e serão minimizados da seguinte forma, será garantido local arejado e confortável, atentando para qualquer sinal de incômodo durante o preenchimento do instrumento de coleta de dados e dando acolhimento e intervalos se necessário.

Os benefícios previstos com a sua participação são trazer conhecimento sobre o perfil dos pacientes com Síndrome de Down e dos seus pais e suas principais dificuldades e formas de enfrentamento, contribuindo para popularização desse conteúdo e desenvolvimento de novas estratégias de atendimento e acolhimento para esse público; contribuir, por meio da divulgação dos resultados para posterior análise pelas instituições de saúde, para construção de medidas de melhoramento da qualidade de vida das famílias com pessoas com Síndrome de Down; proporcionar dados científicos relacionados à saúde mental de pais e cuidadores de pessoas com necessidades especiais no Maranhão., conseguidos através da divulgação dos resultados da pesquisa em plataformas científicas, eventos científicos, workshops, entre outros.

O (a) Senhor (a) contará com a assistência e acolhimento durante a entrevista sendo responsável por ela a Profa. Dra. Mayara Soares Cunha Carvalho e seus orientandos.

A sua participação no estudo poderá ser interrompida no momento que desejar, sem necessidade de qualquer explicação.

Durante todo o estudo, a qualquer momento que se faça necessário, serão fornecidos esclarecimentos sobre cada uma das etapas do estudo e/ou nova assinatura deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

A qualquer momento, o (a) Senhor (a) poderá recusar a continuar participando do estudo e, retirar o seu consentimento, sem que isso lhe traga qualquer penalidade ou prejuízo. As informações conseguidas através da sua participação não permitirão a identificação da sua pessoa, exceto aos responsáveis pelo estudo. A divulgação dos resultados será realizada somente entre profissionais e no meio científico pertinente.

O (a) Senhor (a) poderá ser ressarcido (a) por qualquer despesa que venha a ter com a sua participação neste estudo e, também, indenizado por todos os danos que venha a sofrer pela mesma razão, nos termos da Resolução nº 466/2012- Conselho Nacional de Saúde, sendo que, para estas despesas é garantida a existência de recursos.

O Comitê de Ética em Pesquisa é um colegiado (grupo de pessoas que se reúnem para discutir assuntos em benefício de toda uma população), interdisciplinar (que estabelece relações entre duas ou mais disciplinas ou áreas de conhecimento) e independente (mantém-se livre de qualquer influência), com dever público (relativo ao coletivo, a um país, estado ou cidade), criado para defender os interesses dos participantes da pesquisa em sua integridade, dignidade e bem-estar. É responsável pela avaliação e acompanhamento dos aspectos éticos de todas as pesquisas envolvendo seres humanos. São consideradas pesquisas com seres humanos, aquelas que envolvam diretamente contato com indivíduo (realização de diagnóstico, entrevistas e acompanhamento clínico) ou aquelas que não envolvam contato, mas que manipule informações dos seres humanos (prontuários, fichas clínicas ou informações de diagnósticos catalogadas em livros ou outros meios).

O (a) Senhor (a) tendo compreendido o que lhe foi informado sobre a sua participação voluntária no estudo **SÍNDROME DE DOWN: ENFRENTAMENTO DO DIAGNÓSTICO PELAS FAMÍLIAS E O PERFIL DOS PACIENTES DE DUAS ASSOCIAÇÕES DE PAIS E AMIGOS EXCEPCIONAIS DO MARANHÃO**, consciente dos seus direitos, das suas responsabilidades, dos riscos e dos benefícios que terá com a sua participação, concordará em participar da pesquisa mediante a sua assinatura deste Termo de Consentimento.

Ciente, \_\_\_\_\_ DOU O MEU  
 CONSENTIMENTO SEM QUE PARA ISSO EU TENHA SIDO FORÇADO OU  
 OBRIGADO.

Endereço do (a) participante:.....  
 Residência: (rua).....Bloco: .....  
 Nº:....., complemento:.....Bairro: .....  
 Cidade:.....CEP:.....Telefone: .....  
 Ponto de referência: .....

Contato de urgência (participante): Sr(a): .....  
 Domicílio: (rua, conjunto) .....Bloco: .....  
 Nº:....., complemento:.....Bairro: .....  
 Cidade:.....CEP:.....Telefone: .....  
 Ponto de referência: .....

Nome e Endereço do Pesquisador Responsável: Mayara Soares Cunha Carvalho  
 Avenida dos Portugueses, 1966 – Bacanga, São Luís-MA  
 UFMA- Departamento de Ciências Fisiológicas  
 E-mail: [mayara.sc@ufma.br](mailto:mayara.sc@ufma.br) tel (98) 3272-8200  
 Instituição: Universidade Federal do Maranhão

#### ATENÇÃO:

Para informar ocorrências irregulares ou danosas, dirija-se ao Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital Universitário. Telefone (98) 2109 1250, endereço Rua Barão de Itapary, 227, quarto andar, Centro, São Luís-MA. CEP- 65.020-070. E-mail: [cep@huufma.br](mailto:cep@huufma.br)

São Luís-MA, \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_

---

Assinatura ou impressão datiloscópica do(a) responsável legal  
 (Rubricar as demais folhas)

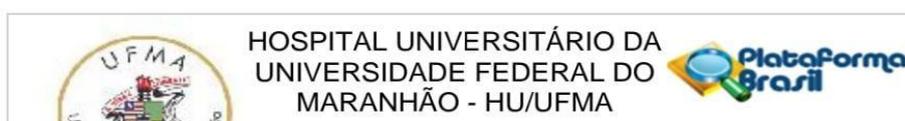
**APÊNDICE C: SISTEMA DE CÓDIGOS UTILIZADO PARA A CATEGORIZAÇÃO DOS DADOS.**

<b>CATEGORIAS/Subcategorias</b>	<b>DEFINIÇÃO</b>
<b>1. Estresse (Informação do diagnóstico da Síndrome de Down)</b>	Abrange o momento em que a família tomou conhecimento sobre a possibilidade do diagnóstico ou de sua confirmação. Representa o evento estressor, que produz ou tem o potencial de produzir mudanças no sistema familiar.
1.1 Momento do diagnóstico	Quando aconteceu a suspeita e/ou a confirmação do diagnóstico (pré-natal ou pós-natal; local; quanto tempo após o nascimento?).
1.2 Exame que possibilitou a informação	Exame realizado no pré-natal e/ou após o nascimento, que gerou a suspeita ou confirmação do diagnóstico de SD.
1.3 Quem primeiro informou o diagnóstico à família	Refere-se a qual profissional de saúde informou a suspeita ou confirmação do diagnóstico para a família
1.4 Quem estava presente na comunicação inicial do diagnóstico	Quem eram as pessoas que estavam presentes no momento que o profissional de saúde informou para a família sobre o diagnóstico.
1.5 Satisfação da família com a informação recebida	O cuidador entrevistado descreve sobre como ele e/ou sua família recebeu a informação do diagnóstico pelo profissional de saúde. Descreve a interação e postura dos mesmos com a família.
1.6 Apreciação dos demais familiares sobre o diagnóstico da SD	Representa a definição subjetiva do cuidador entrevistado/ família em relação à suspeita ou confirmação do diagnóstico de SD. O cuidador entrevistado pode descrever sentimentos e a experiência da família diante da informação recebida
<b>2. Resiliência (Vulnerabilidade, tipologia e recursos da família)</b>	Abrange a rotina de vida da família e sua capacidade de adaptação após submetida a informação do diagnóstico.
2.1 Vivência familiar na época do diagnóstico	Refere em como era a vida da família na época do diagnóstico da criança com SD e os fatores concomitantes do sistema familiar que poderiam contribuir para maior fragilidade da família

2.2 Recursos e estratégias da família para enfrentar o diagnóstico	Recursos que contribuíram para o enfrentamento da informação do diagnóstico no momento inicial, que compreende o período da gestação (nos casos de diagnóstico pré-natal) ou os primeiros dias após o nascimento da criança, em vista de prevenir a crise familiar. Engloba recursos dos membros familiares individualmente, da família como um todo, e da comunidade.
<b>3. Ajustamento (Coping e AA)</b>	Abrange o ajustamento da família após o nascimento do filho com SD e também inclui os acúmulos de tensões, fatores estressantes, momentos de vida que a família esteja vivenciando que poderia dificultar o enfrentamento do diagnóstico e o processo de adaptação. Ex: dívidas, instabilidade financeira, problemas de saúde, mudanças no emprego.
3.1 Mudanças necessárias após o nascimento	Percepção da família sobre as principais mudanças ocorridas após do nascimento da criança com SD.
3.2 O que foi mais útil e o que foi mais difícil após o nascimento	Refere ao que foi necessário realizar ou que foi ofertado como ajuda após o nascimento e as dificuldades/ desafios enfrentados pela família no processo de adaptação após o nascimento da criança.
<b>4. Adaptação Familiar (Novos padrões de funcionamento e percepção da família para além do estressor)</b>	Abrange como é a vida da família nos dias atuais e as diferenças do momento do nascimento para o momento atual.
4.1 Recursos e estratégias da família atualmente para lidar com o fato de ter uma criança com SD.	Diz respeito aos recursos que contribuíram para o enfrentamento do diagnóstico, em um momento posterior, que compreende após os primeiros dias do nascimento até o momento atual, em vista de prevenir a crise familiar. Engloba recursos dos membros familiares individualmente, da família como um todo, e da comunidade.
4.2 Percepção da família atualmente	Percepção da vida familiar atualmente e sua organização acerca do futuro.

## ANEXOS

**ANEXO A: APROVAÇÃO DO COMITÊ DE ÉTICA E PESQUISA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO – HU/UFMA**



**PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP**

**DADOS DO PROJETO DE PESQUISA**

**Título da Pesquisa:** SÍNDROME DE DOWN: ENFRENTAMENTO DO DIAGNÓSTICO PELAS FAMÍLIAS E O PERFIL DOS PACIENTES DE DUAS ASSOCIAÇÕES DE PAIS E AMIGOS EXCEPCIONAIS DO MARANHÃO

**Pesquisador:** MAYARA SOARES CUNHA CARVALHO

**Área Temática:**

**Versão:** 2

**CAAE:** 74720823.7.0000.5086

**Instituição Proponente:** Centro de Ciências Biológicas e da Saúde (CCBS)

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

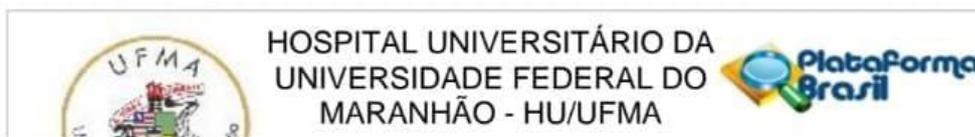
**DADOS DO PARECER**

**Número do Parecer:** 6.591.004

**Apresentação do Projeto:**

A Síndrome de Down (SD), é uma condição genética caracterizada pela presença de um cromossomo a mais no par cromossômico 21, recebendo o nome de Trissomia 21 (SILVA; MARQUI, 2019). Esta pode ocorrer de três diferentes formas: trissomia livre, translocação e mosaïcismo, sendo a trissomia livre a mais prevalente, representando 95% dos casos e, está relacionada com a triplicação do cromossomo 21 devido à não disjunção cromossômica (FERREIRA et al., 2019). Essa condição genética é a mais frequente nos seres humanos e a causa mais prevalente de deficiência intelectual. Além disso, indivíduos com SD apresentam potencial de desenvolvimento pela ampla neuroplasticidade, onde a mesma poderá está sendo estimulada desde os primeiros meses de vida, tanto pela família quanto pelos profissionais de saúde e educação (BRASIL, 2020). Causadora de comprometimento intelectual com graus variáveis de dificuldades físicas, motoras e cognitivas, a SD pode apresentar outros problemas de saúde na criança, como: cardiopatia congênita, hipotonia, problemas de audição e de visão, alterações na coluna cervical, distúrbios da tireoide, alterações neurológicas, obesidade e envelhecimento precoce (HANNUM et al., 2018). Vale ressaltar que cada criança com SD desenvolve-se de uma forma diferente e que as comorbidades podem variar de uma criança para outra (SCHETTINI et al., 2020). As características da SD foram descritas pela primeira vez, em 1866, por John Langdon Down, médico britânico, ao qual foi batizada com o seu nome. Down apresentou os mais pequenos detalhes da descrição clínica da

**Endereço:** Rua Barão de Itapary nº 227 4º andar  
**Bairro:** CENTRO **CEP:** 65.020-070  
**UF:** MA **Município:** SAO LUIS  
**Telefone:** (98)2109-1250 **Fax:** (98)2109-1002 **E-mail:** cep@huufma.br



Continuação do Parecer: 6.591.004

**Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:**

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_2128423.pdf	04/12/2023 18:34:28		Aceito
Outros	Carta_respostaassinado.pdf	04/12/2023 18:33:24	MAYARA SOARES CUNHA CARVALHO	Aceito
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_2128423.pdf	02/12/2023 16:01:38		Aceito
Outros	Carta_resposta.pdf	02/12/2023 15:57:09	MAYARA SOARES CUNHA CARVALHO	Recusado
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_novo.pdf	02/12/2023 15:55:20	MAYARA SOARES CUNHA CARVALHO	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto_maior.pdf	02/12/2023 15:53:15	MAYARA SOARES CUNHA CARVALHO	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto_maior.docx	02/12/2023 15:52:34	MAYARA SOARES CUNHA CARVALHO	Aceito
Folha de Rosto	folha_de_rosto.pdf	04/10/2023 15:22:45	MAYARA SOARES CUNHA CARVALHO	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Declaracao_apae_saoluis.pdf	03/10/2023 10:28:57	MAYARA SOARES CUNHA CARVALHO	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Declaracao_APAE.pdf	30/06/2023 13:07:01	MAYARA SOARES CUNHA CARVALHO	Aceito

**Situação do Parecer:**

Aprovado

**Necessita Apreciação da CONEP:**

Não

SAO LUIS, 19 de Dezembro de 2023

Assinado por:  
Camiliane Azevedo Ferreira  
(Coordenador(a))

Endereço: Rua Barão de Itapary nº 227 4º andar  
Bairro: CENTRO CEP: 65.020-070  
UF: MA Município: SAO LUIS  
Telefone: (98)2109-1250 Fax: (98)2109-1002 E-mail: cep@huufma.br