

Impacto do Nascimento de um Filho com Trissomia 21: Perspetiva de Casais Idosos Portugueses

Impact of the Birth of a Child with Trisomy 21: Perspective of Portuguese Elderly Couples

MARIA NATÁLIA MACEDO RODRIGUES
Enfermeira, RN

ALCIONE LEITE DA SILVA
Professora, Universidade de Aveiro, PhD, MSc, RN

Este estudo teve como objetivo explorar as experiências anteriores de casais idosos portugueses em receber o diagnóstico de seus filhos com Trissomia 21. Foi desenvolvido através do método da história oral, com a participação de catorze casais. Os dados foram obtidos através de entrevista semiestruturada e analisados com base na análise de conteúdo. Os resultados revelaram que a comunicação do diagnóstico foi uma experiência complexa e difícil de ser vivida pelos casais, acompanhada de informações insuficientes sobre a síndrome, o cuidado do filho e a rede de apoio. As reações dos pais, famílias e amigos ao diagnóstico foi, inicialmente, de choque, mas acabaram por aceitar e apoiar as crianças, sem as discriminarem.

Palavras-chave: trissomia 21, comunicação do diagnóstico, reação ao diagnóstico, pesquisa qualitativa

The present study aimed to explore previous experiences of Portuguese elderly couples in receiving the diagnosis of their children with Trisomy 21. It was developed using the oral history method, with the participation of fourteen couples. Data was collected through semi-structured interviews and analyzed based on content analysis. The results revealed that the diagnosis disclosure was a complex and difficult experience for couples to live through, accompanied by insufficient information about the syndrome, the childcare and the support network. The reactions of parents, families and friends to the diagnosis were, initially, hard-hitting, but ultimately they accepted and supported the children, without discrimination.

Keywords: trisomy 21, diagnosis disclosure, reaction to the diagnosis, qualitative research

INTRODUÇÃO

O diagnóstico de um filho com Trissomia 21 (T21) é um acontecimento traumático e desestruturante para os pais (Henn, Piccinini, & Garcias, 2008), especialmente para as mães (Sunelaitis, Arruda, & Marcom, 2007), o qual poderá alterar toda a dinâmica familiar (Cuskelly, Hauser-cram, & Van Riper, 2008; Turnbull, Brown, & Turnbull, 2004). A alteração pode ser tanto no âmbito micro da interação da díade parental, como no âmbito macro do ponto de vista cultural que orienta as perceções dos pais acerca do desenvolvimento da deficiência (Cuskelly, Hauser-cram Van Riper, 2008).

O conhecimento do diagnóstico da deficiência de um filho pode surgir no período da gestação, através dos exames pré-natais de deteção precoce de anomalias fetais (Oliveira, Oliveira, Gomes, &

Gasparin, 2004). Deste modo, o conhecimento antecipado do diagnóstico pode auxiliar as famílias a fazerem escolhas reprodutivas informadas (Ahmed, Ahmed, Jafri, Raashid, & Ahmed, 2014). No entanto, a maioria dos pais tende a descobrir efetivamente o diagnóstico da síndrome após o nascimento do seu filho ou nos primeiros meses de vida da criança (Skotko, 2005). A experiência de pais em receber um diagnóstico da T21 no período pós-natal tem sido pouco explorada na literatura (Goff et al., 2013).

Estudos salientam que a comunicação do diagnóstico é mais frequentemente feita à mãe (Pillay, Girdler, Collins, & Leonard, 2012; Sanches & Júnior, 2011; Sunelaitis et al., 2007; Skotko, 2005; Skotko, 2004), quando esta se encontra sozinha (Pillay et al., 2012; Travassos-Rodriguez & Féres-carneiro, 2012; Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi, Lee, & Yoo, 2011; Sunelaitis et al., 2007). Indicam também que o procedimento mais adequado para dar a notícia do diagnóstico seria nas primeiras 24 a 48 horas pós-parto, ou quanto antes, em local que assegure a privacidade dos pais (Skotko & Bedia, 2005), preferencialmente, na sala de parto (Torres & Maia, 2009), na presença de ambos os pais (Skotko, 2005) e do recém-nascido (Flores-arizmendi, Garduño-Espinosa, & Garza-Elizondo, 2014). Para uma confirmação adequada, há a necessidade de sinalizar a criança para a realização do cariótipo (Flores-arizmendi et al., 2014). No entanto, estes aspetos nem sempre são considerados pelos profissionais de saúde (Skotko & Bedia, 2005).

A literatura aponta que a notícia é comunicada por profissionais de saúde, maioritariamente, médicos (Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi et al., 2011; Pillay et al., 2012; Sheets et al., 2011; Torres & Maia, 2009; Skotko & Bedia, 2005; Skotko, 2005). Também refere que, na perceção dos pais, a comunicação do diagnóstico é feita de modo insatisfatório (Paul, Cerda, Correa, & Lizama, 2013; Pillay et al., 2012; Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi et al., 2011; Sheets et al., 2011; Torres & Maia, 2009; Skotko & Bedia, 2005; Skotko, 2005), fornecendo pouca informação sobre a síndrome ou recorrendo ao uso de termos demasiados técnicos, incompreensíveis a estes casais (Cunha, Blascovi-Assis, & Fiamenghi, 2010; Sheets et al., 2011). Também não ressalvam a importância da estimulação ou tratamento, não oferecem alternativas ao pais, denotando a falta de preparação e/ou informação sobre a temática (Choi et al., 2011; Sanches & Júnior, 2011; Sunelaitis et al., 2007). Para além dos aspetos negativos da comunicação do diagnóstico, alguns pais também destacam aspetos positivos, como a oferta de apoios para os pais que tiveram conhecimento do diagnóstico no período pós-natal (Goff et al., 2013).

O momento do diagnóstico estabelece uma nova fase de vida para o casal e de adaptação a uma nova realidade (Sanches & Júnior, 2011), em que as expectativas do casal de terem um filho saudável são frustradas. Estudos evidenciam que sentimentos de choque, tristeza, medo, negação, culpa e expectativas sobre o futuro dos seus filhos são frequentes quando o casal se depara com a comunicação do diagnóstico de T21 (Ahmed et al., 2014; Goff et al., 2013; Ogston, Mackintosh, & Myers, 2011; Sheets et al., 2011; Henn & Piccinini, 2010; Torres & Maia, 2009; Skotko, 2005).

Após a comunicação do diagnóstico aos pais, estes serão os portadores da notícia para os familiares, amigos e vizinhos, que compõem a rede familiar. Esta rede tem um papel importante no apoio prático e emocional no suporte aos pais (Steel et al., 2011), e à criança, pois favorece a formação de vínculos, contribuindo para o seu desenvolvimento e sociabilização (Sá & Rabinovich, 2006). A aceitação do filho com necessidades especiais, por familiares e amigos, e a abertura dos pais para poderem expressar os seus problemas e dificuldades são também considerados fatores de suporte desta rede (Steel et al., 2011).

Na comunicação do diagnóstico aos filhos, a literatura evidencia que os pais recebem a reação negativa do filho primogénito; as crianças pequenas, raramente, têm uma resposta emocional face a este diagnóstico; e é normal os irmãos expressarem, inicialmente, sentimentos de frustração, mas acabam por assumir atividades relacionadas com o cuidado do irmão (Skotko & Levine, 2006).

Embora, as famílias tenham sido estudadas ao longo dos anos, ainda permanecem lacunas de investigação sobre o impacto do diagnóstico de um filho com T21 (Hodapp, 2007). Diante do exposto, neste estudo procuramos explorar as experiências anteriores de casais idosos portugueses ao receberem o diagnóstico de filhos com T21.

MÉTODO

Este estudo é parte de uma pesquisa mais ampla, que explorou as experiências de casais portugueses que estão a envelhecer a cuidar de filhos com T21. Tem por base uma abordagem qualitativa, do tipo exploratório-descritivo, através da recolha e análise de narrativas, através do método da história oral, de Paul Thompson (1992). Participaram do estudo 14 casais portugueses com mais de 60 anos, com filhos com T21. A maioria dos casais foram recrutados através de instituições, designadamente, Cooperativas para a Educação e Reabilitação de Crianças Inadaptadas (Cercis) e Associações Portuguesas de Pais e Amigos do Cidadão Deficiente Mental (APPACDM) e os restantes através de referências (snowbowl). Os critérios de inclusão foram: casais com mais de 60 anos, cuidadores dos filhos com T21; que aceitaram participar voluntariamente no estudo, assinando o termo de consentimento livre e esclarecido para o efeito.

Os dados foram recolhidos no período de junho de 2014 a fevereiro de 2015, através de uma entrevista semiestruturada. O instrumento incluiu duas partes: as características dos casais e uma questão aberta: *Falem-me da sua experiência com o diagnóstico de T21 do seu filho*. As entrevistas foram realizadas com o casal, na sua residência, registadas em gravador digital, com uma duração média de 60 minutos e, posteriormente, transcritas e analisadas através do método de análise de conteúdo, com o apoio do programa WebQda.

A análise dos dados compreendeu três fases distintas: organização e estruturação, classificação e interpretação dos dados (Thompson, 1992). A primeira fase constituiu-se na transcrição dos dados, na leitura das entrevistas como um todo e, posteriormente, como reflexão. Esta etapa pressupõe repetidas audições e leituras das entrevistas, no esforço de aproximar a transcrição, tanto quanto possível, à narrativa dos participantes e possibilitar a esquematização das ideias mais relevantes, de modo a compreendermos os dados como um todo e não de forma fragmentada.

A segunda etapa compreendeu a leitura das diversas entrevistas, para procurar a coerência interna de cada narrativa e identificar as ideias principais, os momentos chave e as posturas sobre o foco do estudo. Assim, foi possível construir as categorias empíricas e subcategorias a partir dos eixos do estudo. Cada categoria reuniu excertos das entrevistas, relacionados com uma temática. Ainda nesta etapa, procedemos a uma leitura transversal das entrevistas por categoria, procedendo sempre que necessário, à sua alteração e

revisão. Na terceira etapa interpretamos as categorias à luz do quadro teórico e empírico do estudo, tendo por base o objetivo do estudo.

O estudo foi aprovado pela comissão de Ética da Universidade de Aveiro (processo nº 5/2014), de acordo com as normas previstas no Decreto-lei nº 97/1995 (Portugal, República, 1995). Todo o processo de pesquisa obedeceu criteriosamente aos preceitos éticos, sendo mantido o anonimato dos participantes, a confidencialidade das informações e a assinatura do Termo de Consentimento Livre e esclarecido. No intuito de manter o anonimato dos participantes, utilizámos um código de identificação contendo o sexo dos participantes, sigla C (casal), M (mãe) e P (pai), numerados por ordem da realização das entrevistas.

O rigor do estudo foi assegurado através dos critérios de credibilidade (verdade conhecida, experimentada ou vivenciada pelas pessoas estudadas), confiabilidade (obtenção e validação dos dados primários), significado do contexto (casais que vivenciaram experiências diferentes e/ou similares), padronização (experiências repetidas acerca do objeto de estudo) e a saturação dos dados (recolha de dados até momento em que já não foram detetadas novas informações sobre o objeto de estudo) (Leininger, 2008).

RESULTADOS

Caracterização dos Casais

Participaram neste estudo catorze casais, perfazendo vinte e oito pessoas entrevistadas. As idades dos casais oscilaram entre 61 e 91 anos (média de 73 anos). À data do nascimento dos filhos com T21, a idade das mães variou entre 25 e 48 anos (média de 35 anos). Todos professavam a fé católica; o grau de escolaridade da maioria foi a quarta classe; com um rendimento familiar médio de € 1265,00. Com exceção de uma mãe, a maioria dos casais encontrava-se reformado. O nascimento do filho com T21 ocorreu entre 1965 e 1998, com predomínio da década de 1970. A predominância dos partos ocorreu em âmbito hospitalar e dois em casa com o auxílio de uma parteira/habilidosa. Os filhos com T21 foram os primogénitos em três casais, sendo sete são do sexo masculino e sete do sexo feminino. Nos restantes casais, alguns irmãos primogénitos já se encontravam na fase adulta (N=5), sendo que os demais encontravam-se na fase da adolescência (N=7) e na infância (N=10).

Categorias do estudo

Das narrativas dos participantes apreendemos o impacto do nascimento de um filho com T21, através de duas categorias: comunicação do diagnóstico e reação ao diagnóstico, que são exploradas separadamente.

Comunicação do Diagnóstico

Neste estudo, a totalidade dos casais tomou conhecimento do diagnóstico do filho com T21 após o nascimento. A comunicação do diagnóstico do filho com T21 variou entre as primeiras 24 horas e o período de seis meses após o parto, ou seja, em âmbito

hospitalar e extra-hospitalar. Em ambos os contextos, a notícia foi dada, pelo médico. Em âmbito hospitalar, os profissionais de enfermagem participaram na comunicação do diagnóstico, explicando ou demonstrando que a criança não era normal. O diagnóstico foi dado, predominantemente, à mãe, enquanto esta se encontrava sozinha (n=13). Somente uma parturiente recebeu o diagnóstico enquanto se encontrava acompanhada pela mãe.

Em âmbito hospitalar, a comunicação ocorreu somente com seis casais. Relativamente à comunicação extra-hospitalar, oito casais obtiveram o diagnóstico da T21 pelo médico pediatra, em consultas com o recém-nascido.

Quando eu me apercebi, a menina já teria, sensivelmente, uns seis meses (CP6).

Era cerca das 0:00 horas, eu estava sozinha no quarto e o pediatra começa-me a explicar do que o meu filho padecia. Até aquele momento, eu nunca tinha ouvido falar naquela deficiência, nem tinha visto! Ele acabou por dizer o seguinte: “nem é branco, nem é preto, é mulato” (CM8). Eu fiquei perdido! Então, o médico às 0:00 horas, é que lhe vai dizer? Reclamar, eu? Não, eu queria era atirá-lo do quarto andar abaixo (CP8).

Acabei por saber nesse dia, acompanhada pela minha mãe (CM9).

Após a comunicação, a maioria dos casais (n=8) recorreu a médicos particulares, na procura da confirmação do diagnóstico e de informação adicional da deficiência de seu filho. Do total de casais, somente três foram orientados a fazer a análise do cariótipo para confirmação do diagnóstico e do tipo da Trissomia. Neste sentido, à data da entrevista, somente estes três casais detinham o conhecimento de que seus filhos possuíam os tipos livre e o mosaïcismo.

Quando a M já teria uns sete meses, o Doutor J aconselhou-nos a realizar o cariótipo (CM12). Quando fomos buscar o resultado, esse médico, que fez o exame, disse-nos que estas crianças tinham tendências para serem alegres, exceto se fosse mongolismo profundo (CP12).

Relativamente a oito casais, em que o diagnóstico não foi comunicado logo após o parto, os próprios pais foram percebendo que os seus filhos eram diferentes, dados os sinais que apresentavam. Esses sinais estavam ligados à dificuldade em mamar, às características das mãos, dos olhos, das orelhas, assim como a dificuldade em chorar. As mães foram as que mais perceberam as diferenças, seguidas pelos pais e familiares.

Eu olhei para ela, ela abriu os olhos, virei-me para a minha mãe e disse, já naquela altura: ‘a minha filha é diferente, minha mãe!’ Eu sabia lá, o que era trissomia ou mongolismo ou essas coisas! Mas, não comentei nada com a R (esposa). Guardei sempre para mim (CP7).

O menino nasceu com as orelhinhas para dentro, os olhos tipo chinês, as mãozinhas muito sapudas...comecei a dizer para a médica: ‘Senhora Dra., acho que o meu filho não parece normal’. Ele não mamava e, estive lá durante cinco dias, não chorava (CM11).

Através dos depoimentos dos casais foi possível perceber a dificuldade dos médicos em comunicarem o diagnóstico, o qual contemplou maioritariamente os aspetos negativos da síndrome. Neste sentido, destacou-se a dificuldade e a demora em fazê-lo, a terminologia usada para designar a síndrome (mongoloide), e a forma depreciativa como se referiram ao recém-nascido, acompanhado de um prognóstico sombrio. Foram também mencionadas a falta de apoio e orientação/informação acerca da síndrome, dos cuidados

com o recém-nascido e sobre a rede de apoio. Ao receberem o diagnóstico, somente dois casais mencionaram conhecer a síndrome, através de crianças no local de trabalho e de um filho de casal vizinho.

Senti que não tive apoio nenhum por parte dos profissionais de saúde. Só o facto de não me terem dito nada sobre a condição da B...no hospital (CM13).

Quando ela nasceu eu disse à enfermeira: “Senhora enfermeira, o que tive?” E, então, diz ela assim: ‘você teve uma menina, mas vai morrer, porque ela não é normal’. Veio ter comigo um jovem médico e disse-me: ‘talvez seja uma felicidade para si, a sua filha morrer, porque ela vai-lhe dar muitos problemas, pela vida fora e você ainda é uma mulher muito nova. Vai conseguir ter mais filhos!’ (CM12); Que era mongolismo e que ela podia ficar tolinha... (CP12).

O momento da comunicação do diagnóstico foi considerado pelos casais como sendo um dos mais difíceis de suas vidas, cujas reações serão apresentadas abaixo.

Reação ao diagnóstico

As expectativas dos casais eram de ter um filho saudável. Mesmo para as mães com mais idade, em momento nenhum do período pré-natal foi mencionada a possibilidade de ter um filho com T21. Deste modo, a notícia gerou um grande impacto, com respostas emocionais, tais como, choque, negação, choro, tristeza, culpa, revolta e medo de não saber criar o filho, as quais não foram muito divergentes entre as mães e os pais. A forma com que a notícia foi dada pelo médico e a falta de apoio por parte dos profissionais de saúde também contribuiu para agravar estas reações, gerando mais revolta, descontentamento e desgosto para com estes profissionais de saúde.

Os meus sentimentos, ao ver o meu filho, foram de revolta por elas não me terem dito nada, e tentarem esconder o que se estava a passar. Eu, como mãe do terceiro filho, podia ter uma reação fosse qual fosse, mas acho que era o dever dos profissionais informarem da situação (...) O filho, aceitei-o muito bem, mas ao mesmo tempo interrogava-me a mim própria. O porquê a mim! Eu não o rejeitei em nenhum momento! Só tinha muito medo de não saber criar o meu filho como ele era (CM1); A minha reação quando vi o meu filho foi aceitar, sem questionar. Nunca me revoltei (CP1).

No início eram sentimentos de tristeza (CM2); Eu olhava para ela e para mim, parecia-me uma criança normal. Como é que eu havia de me sentir? Triste, sempre triste (CP2).

Quando soube, efetivamente, da deficiência da minha filha, vou ser franca: caiu-me o mundo em cima (CM7).

Apesar das reações iniciais ao diagnóstico, a maioria dos casais afirmou não ter rejeitado o filho. Estes casais mencionaram que mesmo se tivessem tido o conhecimento antecipado sobre a T21, prosseguiriam com a gravidez. Tal decisão foi pautada na defesa da vida, apoiada pela fé que professavam na religião católica. Também alegaram que o desconhecimento do diagnóstico, durante a gravidez, facilitou, pois não se sentiram pressionados a ter de tomar uma decisão. Alguns alegaram que, caso tivessem optado pelo aborto, perderiam uma grande bênção em suas vidas, já que com o passar dos anos superaram as dificuldades e criaram laços fortes de amor entre pais e filhos. A posição contrária, de interrupção da gravidez, foi tida por três pais e uma mãe, alegando a idade

avançada e os sacrifícios que tiveram de fazer para criar os filhos. No entanto, somente um casal referiu nunca ter aceitado a deficiência do filho.

Se tivesse tido conhecimento da deficiência do A, antes do nascimento, não abortava de maneira nenhuma (CM5); Essa hipótese estava logo colocada de lado (CP5); Matar um Ser indefeso? Não, fosse ele lá como fosse... Para mim, era uma dor na alma se fizesse alguma coisa para “acabar” com o meu filho (CM5).

Sabe, aceitar, aceitar é muito difícil (CM8); Também foi um choque muito grande (...) Olhe, para mim, ter um filho como o Z, não foi um desafio mas um desgosto! (...) Nunca aceitei a deficiência do meu filho (CP8).

Na altura já tinha 37 anos. Como tal, era capaz de interromper se soubesse antes do nascimento, da deficiência do F (CM11); era capaz de interromper (CP11).

Apesar da reação inicial com o diagnóstico da T21, todos os casais mencionaram terem superado as dificuldades iniciais. As estratégias usadas pelos casais para enfrentarem a situação foram a religiosidade, a atitude positiva de seguir em frente, a esperança de que o filho fosse capaz de realizar as suas necessidades básicas, o desenvolvimento da capacidade de aceitação e paciência, a exposição do filho à sociedade, e o apoio e a cumplicidade entre o casal.

Fiquei triste, contente é que não fiquei! Mas pensei: ‘eu tenho de olhar e andar em frente’ (CM3).

Quando realmente, eu tomei consciência da deficiência do menino, pedi à Virgem Nossa Senhora: “dai inteligência ao meu filho, para ele ser capaz de fazer as suas necessidades quando ele for mais crescido”, para comer pela mão dele, entre outras coisas. E olhe, fui tendo paciência (CM5).

Nunca a escondemos, nunca deixámos de a levar sempre que saíssemos. E claro, isso fez com que as pessoas se comesçassem a habituar a ela. Começaram a aceitar naturalmente. A aceitação tem de, inicialmente, partir de nós e, isso da minha parte aconteceu quando a minha prima me confrontou. A partir daí, eu estava serena, segura daquilo que eu queria realmente para a minha vida e para a vida dos meus (CM7).

Apoiámo-nos um no outro, então (CP11).

Relativamente aos familiares e amigos, a notícia do nascimento de uma criança com T21 também produziu um grande impacto, com reações tais como choque, pena, inconformismo e curiosidade. Contudo, ao longo dos anos, estas reações foram-se desvanecendo. Deste modo, não sentiram qualquer tipo de discriminação pela diferença de seu filho, mas sim estima, carinho, apoio e atenção redobrada.

E a família, de uma maneira geral ficou, naturalmente, com pena, pensando que porventura a menina iria ser um peso (CM7).

Familiares e amigos vinham visitar somente por curiosidade. Para dizerem lá fora, sei lá (CM2).

A reação dos amigos e familiares foi igual. Nunca a estigmatizaram, bem pelo contrário sempre lhe deram mais atenção, mais carinho do que aos outros (CM6); ela não tinha culpa de ser diferente (CP6); a J. nunca foi tratada de maneira diferente, mesmo pelos vizinhos (CM6); Não, nunca (CP6).

No que se refere aos onze casais com filhos primogénitos, as reações da maioria destes filhos foram de aceitação e ajuda perante um irmão com necessidades especiais (n=8). Para dois casais, as reações dos filhos foram inicialmente de incompreensão pela pouca atenção/tempo que lhe dedicavam, em decorrência das exigências no cuidado ao recém-nascido. Somente um casal não mencionou a reação do seu filho.

Quando cheguei a casa, ao contar às minhas filhas. Já estavam no ensino secundário. A mais velha começou logo a dizer: 'ó pai, não temos problemas, porque a gente está aqui para vos ajudar e, vai tudo correr bem' (CP1).

Nesta fase, o que eu acho é que o prejuízo maior foi para o meu filho. Ele foi o mais prejudicado, que depois se refletiu. Eu estava muito ocupada com ela, desde que a menina nasceu. Ele (o pai) fez falta ao menino, ele teria uns dois anos e meio. Eu sentia isso mas não tinha tempo físico para o compensar (CM7); É claro que confiei sempre na minha mulher e nunca, se calhar, pensei que eles se estivessem a ressentir, não sei (CP7).

DISCUSSÃO

Este estudo teve como objetivo explorar as experiências anteriores de casais idosos portugueses ao receberem o diagnóstico de um filho com T21. O interesse em conhecer as narrativas destes casais levou-nos, por sua vez, a optar pela abordagem qualitativa, através do método da história oral. Através deste estudo foi possível apreender que, para a totalidade dos casais, o nascimento de um filho com T21 constituiu-se em uma experiência complexa, inesperada e difícil de ser vivida pelo casal, com destaque para a mãe. Mesmo decorrido vários anos, este momento ainda se encontrava vivo em suas memórias.

Todos os casais receberam a notícia do diagnóstico da síndrome após o nascimento do seu filho, apesar da maioria das mães terem frequentado consultas pré-natais durante a gravidez (Skotko, 2005). Como a predominância dos partos foi na década de 1970, a legislação pré-natal, em Portugal, ainda não estava consolidada, dando somente os primeiros passos nessa direção na década de 1990 (Graça, 2007; Portugal, República, 1997), o que restringiu os casais sobre uma tomada de escolha reprodutiva (Ahmed et al., 2014). Deste modo, somente nesta década é que emergiram políticas que possibilitaram às mães, com idades superiores aos 35 anos, a realizarem um diagnóstico pré-natal, com o objetivo de avaliar se o embrião ou feto era portador de uma determinada anomalia (Portugal, República, 1997).

Neste estudo, a comunicação do diagnóstico, tanto em âmbito hospitalar como extra-hospitalar, variou entre as primeiras 24 horas e o período de seis meses após o parto. Em ambos os contextos, a notícia foi dada, maioritariamente, à mãe (Pillay, Girdler, Collins & Leonard, 2012; Sanches & Júnior, 2011; Sunelaitis et al., 2007; Skotko, 2004; Skotko, 2005), enquanto esta se encontrava sozinha (Travassos-Rodriguez & Féres-carneiro, 2012; Pillay et al., 2012; Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi, Lee & Yoo, 2011; Sunelaitis et al., 2007). Seis casais receberam o diagnóstico no hospital e seis em âmbito extra-hospitalar, em consultas com o recém-nascido.

A comunicação do diagnóstico foi realizada predominantemente pelo médico (Pillay et al., 2012; Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi et al., 2011; Sheets et al., 2011; Torres & Maia, 2009; Skotko & Bedia, 2005; Skotko, 2005). Através das narrativas dos casais

foi possível perceber que a comunicação do diagnóstico foi insatisfatória (Paul et al., 2013; Pillay et al., 2012; Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi et al., 2011; Sheets et al., 2011; Torres & Maia, 2009; Skotko & Bedia, 2005; Skotko, 2005). A maioria dos casais destacou a demora na comunicação do diagnóstico, a falta de apoio e a pouca informação fornecida sobre a síndrome (Sheets et al., 2011; Cunha, Blascovi-Assis, & Fiamenghi, 2010), o cuidado do filho e uma rede de apoio, denotando a falta de preparação dos profissionais de saúde (Choi et al., 2011; Sanches & Júnior, 2011; Sunelaitis et al., 2007). Ficou também evidente a necessidade de uma comunicação efetiva entre os casais e os profissionais de saúde, responsáveis pelo diagnóstico e acompanhamento da criança, visando o total esclarecimento de possíveis dúvidas. A enfermagem tem um papel importante na orientação e apoio aos casais com filhos com T21, o que não aconteceu neste estudo.

A comunicação adequada e satisfatória do diagnóstico de T21 é crucial para amenizar a reação dos pais e favorecer a aceitação incondicional dos seus filhos recém-nascidos. Caso contrário, esta comunicação pode tornar-se num acontecimento traumático e desestruturante para os pais (Henn et al., 2008), com destaque para a mãe (Sunelaitis et al., 2007), como ocorreu para a totalidade dos casais deste estudo. O profissional de saúde, enquanto portador da notícia e fonte de informação do casal, exerce um papel fundamental no apoio à adaptação das famílias com filhos com T21 (Sanches & Júnior, 2011). São, portanto, o elo de ligação entre os cuidados de saúde e as famílias, a quem poderão recorrer a partir do momento em que mais precisem de apoio (Sanches & Júnior, 2011).

Após a notícia da deficiência, a maioria dos casais recorreu a outros médicos, na busca de informação adicional sobre a deficiência (Paul et al., 2013; Pillay et al., 2012; Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi et al., 2011; Sheets et al., 2011; Torres & Maia, 2009; Skotko & Bedia, 2005; Skotko, 2005), e na procura da confirmação do diagnóstico, através da realização do cariótipo (Flores-arizmendi et al., 2014). Somente três casais realizaram o exame, obtendo uma confirmação exata, para além do conhecimento do tipo de trissomia (Silva & Dessen, 2004; Stray-Gundersen, 2001).

Apesar das características singulares desta síndrome, os casais que receberam tardiamente o diagnóstico perceberam com o tempo que seus filhos eram diferentes, pelos sinais que apresentavam, poder-se-ia esperar que as famílias estivessem bem informadas sobre esta anomalia. No entanto, ainda há uma relativa desatenção em comparação com as famílias com filhos com outras deficiências intelectuais (Hodapp, 2007).

Neste estudo, as reações dos pais, após receberem o diagnóstico, variaram entre choque, tristeza, medo, negação, culpa, resignação, revolta, expectativas sobre o futuro dos filhos (Ahmed et al., 2014; Silva & Ramos, 2014; Goff et al., 2013; Ogston et al., 2011; Sheets et al., 2011; Cunha et al., 2010; Henn & Piccinini, 2010; Torres & Maia, 2009; Skotko, 2005). A estas reações somaram-se o inconformismo e, mais tardiamente, a aceitação pela quase totalidade dos casais.

Para minimizar a reação dos casais ao diagnóstico, os profissionais não deveriam reforçar os aspetos negativos da síndrome, levando os pais a um misto de emoções contraditórias, mas sim os aspetos positivos da síndrome, de modo a criar expectativas otimistas nas famílias (Choi et al., 2011; Sanches & Júnior, 2011; Sunelaitis et al., 2007). No entanto, os casais superaram as dificuldades iniciais, através da religião, do apoio e da

cumplicidade do casal (Pillay et al., 2012; Sheets, Baty, Vázquez, Carey, & Hobson, 2012), da esperança, da aceitação e paciência, bem como da exposição do filho à sociedade.

Não obstante a dificuldade em receberem o diagnóstico, a quase totalidade dos casais mencionou que o seu conhecimento antecipado não os levaria a optar pelo aborto, conforme atestam alguns estudos (Canbulat, Bal, & Çoplu, 2014; Goff et al., 2013; Zani, Merino, & Marcon, 2013; Skotko, 2004). Esta afirmação foi fundamentada na fé religiosa que professavam. O desconhecimento do diagnóstico antes do parto evitou que se sentissem pressionados a tomar uma decisão considerada difícil. Contrariamente, três casais optariam pela interrupção da gravidez, pelo sacrifício que tiveram que despende para criar os seus filhos. No geral, o conhecimento precoce poderia ter ajudado estes casais a se prepararem para uma nova realidade e terem uma melhor adaptação a um filho com necessidades especiais (Sanches & Júnior, 2011).

Quanto às reações de familiares e amigos, foram inicialmente de choque, pena, inconformismo e curiosidade, as quais se foram desvanecendo. A superação das reações iniciais e a aceitação por parte de familiares e amigos é fundamental, pois eles integram uma rede que tem um papel importante no crescimento e sociabilização da criança (Sá & Rabinovich, 2006), e também no apoio emocional e prático a estes casais (Steel et al., 2011).

Relativamente às reações dos filhos primogénitos face ao irmão com necessidades especiais, estas foram na sua quase totalidade de aceitação e ajuda, com menor destaque a incompreensão pela excessiva atenção dada e o tempo despendido ao recém-nascido, tal como é descrito na literatura (Mandleco & Webb, 2015; Skotko, Levine, & Goldstein, 2011; Barr & McLeod, 2010; Skotko & Levine, 2006).

O presente estudo teve algumas limitações metodológicas, notavelmente a dificuldade em obter das instituições o acesso aos casais com filhos com T21, o que limitou o número dos participantes bem como a sua área geográfica de residência. No entanto, o número de casais entrevistados possibilitou-nos atingir a saturação dos dados. A amostra também se limitou a casais com grau de escolaridade e condição socioeconómica baixos.

Os resultados deste estudo retratam a experiência passada de casais com filhos com T21 que já se encontram na fase adulta, os quais foram, na sua quase totalidade, apoiados por estudos internacionais mais recentes da literatura. Estes resultados também evidenciaram a importância destas experiências vividas pelos casais com filhos com T21 (Goff, et al, 2013). Atualmente, são necessárias mais pesquisas que abordem estes casais com idades mais avançadas (Goff, et al, 2013). Futuros estudos deveriam incluir uma amostra mais abrangente de casais, com grau de escolaridade e condição socioeconómica diversificados, com experiências em receber o diagnóstico antes e após o parto e com o uso de outras abordagens metodológicas.

Este estudo aponta para a necessidade de investir na concretização de políticas sociais e de saúde que deem maior visibilidade às necessidades dos casais com filhos com T21 e que os apoiem efetivamente. Estas políticas devem privilegiar também a capacitação dos futuros e atuais profissionais de saúde para atuar com competência junto dos casais, antes e após o parto de um filho com T21; para apoiar e fornecer as orientações/informações necessárias, como por exemplo, sobre a síndrome, os cuidados com o filho e redes de apoio; e abrir espaços de diálogo aberto e franco para atender às necessidades e possíveis dúvidas dos casais.

REFERÊNCIAS

- Ahmed, K. J., Ahmed, M., Jafri, H. S., Raashid, Y., & Ahmed, S. (2014). Pakistani mothers' and fathers' experiences and understandings of the diagnosis of Down syndrome for their child. *Journal of Community Genetics*. doi:10.1007/s12687-014-0200-6
- Barr, J., & McLeod, S. (2010). They never see how hard it is to be me: Siblings' observations of strangers, peers and family. *International Journal of Speech-Language Pathology*, 12(2), 162–171. doi:10.3109/17549500903434133
- Bastidas, M., & Alcaraz, G. M. (2011). Comunicación de la noticia del nacimiento de un niño o niña con Síndrome de Down: el efecto de una predicción desalentadora. *Fac. Nac. Salud Pública*, 29(1), 18–24. Retrieved from http://www.scielo.unal.edu.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-386X2011000100003&lng=es&nrm=
- Canbulat, N., Bal, M. D., & Çoplu, M. (2014). Emotional reactions of mothers who have babies who are diagnosed with down syndrome. *International Journal of Nursing Knowledge*, 25(3), 147–153. Retrieved from http://www.researchgate.net/profile/Meltem_Bal/publication/260608296_Emotional_Reactions_of_Mothers_Diagnosed_With_Down_Syndrome_Baby/links/00b4953b536929f1f0000000.pdf
- Choi, E. K., Lee, Y. J., & Yoo, I. Y. (2011). Factors associated with emotional response of parents at the time of diagnosis of Down syndrome. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing : JSPN*, 16(2), 113–20. doi:10.1111/j.1744-6155.2011.00276.x
- Cunha, A. M. F. V., Blascovi-Assis, S. M., & Fiamenghi, G. A. (2010). [Impact of delivering the news about Down syndrome on parents: life stories]. *Ciência & Saúde Coletiva*, 15(2), 445–51. doi:10.1590/S1413-81232010000200021
- Cuskelly, M., Hauser-cram, P., & Van Riper, M. (2008). Families of children with Down syndrome : What we know and what we need to know. *Down Syndrome Research and Practice*, 105–113. doi:10.3104/reviews.2079
- Flores-arizmendi, K. A., Garduño-Espinosa, A., & Garza-Elizondo, R. (2014). El nacimiento de un niño con síndrome de Down . entrevista con los padres The birth of a child with Down syndrome . The impact of the first parent interview. *Acta Pediátrica Mexico*, (35), 3–6. Retrieved from <http://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2014/apm141b.pdf>
- Goff, B. S. N., Springer, N., Foote, L. C., Frantz, C., Peak, M., Tracy, C., ... Cross, K. a. (2013). Receiving the initial Down syndrome diagnosis: a comparison of prenatal and postnatal parent group experiences. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 51(6), 446–57. doi:10.1352/1934-9556-51.6.446
- Graça, L. M. da. (2007). Artigo de Revisão / Review Article current concepts on prenatal screening of aneuploidies. *Acta Obstet Ginecol Port*, 1(1), 19–29. Retrieved from http://www.fspog.com/fotos/editor2/1_ficheiro_32.pdf
- Henn, C. G., & Piccinini, C. A. (2010). A Experiência da Paternidade e o Envolvimento Paterno no Contexto da Síndrome de Down. Paternal Experience and Paternal Involvement in the Context of the Down Syndrome. *Psicologia: Teoria E Pesquisa*, 26(4), 623–631. Retrieved from http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-37722010000400006

- Henn, C. G., Piccinini, C. A., & Garcias, G. de L. (2008). A família no contexto da Síndrome de Down: revisando a literatura. *Psicologia Em Estudo*, 13(3), 485–493. doi:10.1590/S1413-73722008000300009. Retrieved from <http://www.scielo.br/pdf/pe/v13n3/v13n3a09>
- Hodapp, R. M. (2007). Families of persons with down syndrome: New perspectives, findings, and research and service needs. *Mental Retardation and Developmental Disabilities*, 287(13), 279–287. doi:10.1002/mrdd
- Leininger, M. (2008). *Evaluation criteria and critique of qualitative research studies*. In: Morse, J.M. *Critical issues in qualitative research methods*. California: Thousand Oaks.
- Mandleco, B., & Webb, A. E. M. (2015). Sibling perceptions of living with a young person with Down syndrome or autism spectrum disorder: An integrated review. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing : JSPN*, 20(3), 138–56. doi:10.1111/jspn.12117
- Ogston, P. L., Mackintosh, V. H., & Myers, B. J. (2011). Hope and worry in mothers of children with an autism spectrum disorder or Down syndrome. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5(4), 1378–1384. doi:10.1016/j.rasd.2011.01.020
- Oliveira, V. Z. de, Oliveira, M. Z. de, Gomes, W. B., & Gasperin, C. (2004). Comunicação do diagnóstico: implicações no tratamento de adolescentes doentes crônicos. *Psicologia Em Estudo*, 9(1), 9–17. doi:10.1590/S1413-73722004000100003
- Paul, M. A., Cerda, J., Correa, C., & Lizama, M. (2013). Cómo reciben los padres la noticia del diagnóstico de su hijo con síndrome de Down? *Rev Med Chile*, 141, 879–886. Retrieved from http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0034-98872013000700007&script=sci_arttext
- Pillay, D., Girdler, S., Collins, M., & Leonard, H. (2012). “It’s not what you were expecting, but it’s still a beautiful journey”: the experience of mothers of children with Down syndrome. *Disability and Rehabilitation*, 34(18), 1501–10. doi:10.3109/09638288.2011.650313
- Portugal, Decreto-Lei 97 de 10 de maio (1995). Diário da República, Pub. L. No. 108 Lisboa: série I-A 2645-2647. Retrieved from <http://www.emgfa.pt/documents/8mk67x1vqs3n.pdf>
- Portugal, Despacho 5411 de 6 de agosto (1997). Gabinete da Ministra, Pub. L. No. 180 Lisboa: 2ª série 9509-9510. Retrieved from <http://www.saudereprodutiva.dgs.pt/legislacao/diagnostico-pre-natal/despacho-541197-2-serie-de-8-de-julho-dr-n-180-ii-serie-de-6-de-agosto-.aspx>
- Sá, S. M. P., & Rabinovich, E. P. (2006). Compreendendo a família da criança com deficiência física. *Rev Bras Crescimento Desenvol Hum.*, 16(1), 68–84. Retrieved from http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?pid=S0104-12822006000100008&script=sci_arttext
- Sanches, L. de A. S. e, & Júnior, G. A. F. (2011). Relatos maternos sobre o impacto do diagnóstico da deficiência dos filhos . Artigo Original Relatos maternos sobre o impacto do diagnóstico da deficiência dos filhos. *Cadernos Saúde Colectivos*, 19(June), 366–74. Retrieved from http://www.cadernos.iesc.ufrj.br/cadernos/images/csc/2011_3/artigos/csc_v19n3_366-374.pdf

- Sheets, K. B., Crissman, B. G., Feist, C. D., Sell, S. L., Johnson, L. R., Donahue, K. C., ... Brasington, C. K. (2011). Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome: recommendations of the national society of genetic counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 20(5), 432–41. doi:10.1007/s10897-011-9375-8
- Sheets, K. M., Baty, B. J., Vázquez, J. C., Carey, J. C., & Hobson, W. L. (2012). Breaking difficult news in a cross-cultural setting: a qualitative study about Latina mothers of children with down syndrome. *Journal of Genetic Counseling*, 21(4), 582–90. doi:10.1007/s10897-011-9425-2
- Silva, C. C. B. Da, & Ramos, L. Z. (2014). Reações dos familiares frente à descoberta da deficiência dos filhos. *Cadernos de Terapia Ocupacional Da UFSCar*, 22(1), 15–23. doi:10.4322/cto.2014.003
- Silva, N. L. P., & Dessen, M. A. (2004). O que significa ter uma criança com deficiência mental na família ? *Educar Em Revista*, 23, 161–183. Retrieved from <http://www.scielo.br/pdf/er/n23/n23a11.pdf>
- Skotko, B. Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics*, 115(1), 64–77. doi:10.1542/peds.2004-0928
- Skotko, B. (2005). Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics*, 115(1), 64–77. doi:10.1542/peds.2004-0928
- Skotko, B., & Bedia, R. C. (2005). Postnatal support for mothers of children with Down syndrome. *Mental Retardation*, 43(3), 196–212. doi:10.1352/0047-6765(2005)43[196:PSFMOC]2.0.CO;2
- Skotko, B. G. (2004). Prenatally diagnosed Down syndrome: mothers who continued their pregnancies evaluate their health care providers. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 192(3), 670–7. doi:10.1016/j.ajog.2004.11.001
- Skotko, B. G., & Levine, S. P. (2006). What the Other Children are Thinking: Brothers and Sisters of Persons with Down Syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C*, 0807(30101), 1–7. doi:10.1002/ajmg.c
- Skotko, B. G., Levine, S. P., & Goldstein, R. (2011). Having a Brother or Sister with Down Syndrome: Perspectives from Siblings. *Am J Med Genet A.*, 155A(10), 2348–2359. doi:10.1002/ajmg.a.34228.
- Steel, R., Poppe, L., Vandeveld, S., Van Hove, G., & Claes, C. (2011). Family quality of life in 25 Belgian families: quantitative and qualitative exploration of social and professional support domains. *Journal of Intellectual Disability Research : JIDR*, 55(12), 1123–35. doi:10.1111/j.1365-2788.2011.01433.x
- Stray-Gundersen, K. (2001). *Bébés com síndrome de down- Guia para os pais*. Lisboa: Bertrand editora.
- Sunelaitis, R. C., Arruda, D. C., & Marcom, S. S. (2007). A repercussão de um diagnóstico de síndrome de Down no cotidiano familiar : perspectiva da mãe. *Acta Paul Enferm*, 20(3), 264–71. Retrieved from <http://www.scielo.br/pdf/ape/v20n3/a04v20n3.pdf>
- Thompson, P. (1992). *A voz do passado: História Oral* (2 ed.). Rio de Janeiro: Paz e Terra.

- Torres, L. G., & Maia, E. C. (2009). Percepción de las madres acerca del contenido de la información del diagnóstico de Síndrome de Down. *Revista Chilena de Pediatría*, 80(1), 39–47. Retrieved from http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0370-41062009000100005&script=sci_arttext
- Travassos-Rodriguez, F., & Féres-carneiro, T. (2012). Os bebês com síndrome de Down e seus pais : novas propostas para intervenção Babies with Down syndrome and their parents : new proposals for intervention. *Estudos de Psicologia*, 29, 831–840. Retrieved from http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0103-166X2012000500019&script=sci_arttext
- Turnbull, A., Brown, I., & Turnbull, H. R. (2004). *Families and persons with mental retardation and quality of life: International perspectives*. Washington: American Association on Mental Retardation. Retrieved from https://books.google.pt/books?id=ESyRAAAAQB AJ&pg=PA391&lpq=PA391&dq=Families+and+persons+with+mental+retardation+and+quality+of+life:+International+perspectives.+W&source=bl&ots=YS8SXegwEz&sig=ZhNDdYcpN2VHq_NciB9vQSZANVI&hl=ptPT&sa=X&ved=0CC4Q6AEwAmoVChMlp6rbj9aQyAIVjFYaCh1QrwLC#v=onepage&q=Families%20and%20persons%20with%20mental%20retardation%20and%20quality%20of%20life%3A%20International%20perspectives.%20W&f=false
- Zani, A. V., Merino, M. D. F. G. L., & Marcon, S. S. (2013). The feelings and experience of a mother facing Down syndrome. *Acta Scientiarum. Health Science*, 35(1), 67–75. doi:10.4025/actascihealthsci.v35i1.10424

Contacto: marianataliamrodrigues@gmail.com