

SÍNDROME DE DOWN: O PAPEL DO ENFERMEIRO E O IMPACTO DO DIAGNÓSTICO NAS RELAÇÕES FAMILIARES

Saulo Marques¹, Maria da Saúde¹, Raquel Simone¹, Polyana Fernandes², Tarcila Gusmão³.

¹ marquessaulo@hotmail.com, acadêmico(a) de enfermagem da Faculdade dos Palmares.

² polyanafernandes@faculdadedospalmares.com.br, psicóloga e docente da Faculdade dos Palmares.

³ tarcilagusmao@faculdadedospalmares.com.br, enfermeira e docente da Faculdade dos Palmares.

Resumo

A Síndrome de Down (SD) é uma condição crônica, causada por uma anomalia cromossômica com ocorrência média de um caso para cada 1 a 1000 nascidos vivos. Esta pesquisa tem como objetivo responder a seguinte pergunta: “Qual o papel do enfermeiro na redução do impacto familiar do diagnóstico de Síndrome de Down?”. Foi realizado um estudo de revisão de literatura, com pesquisa nas bases de dados: Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e Scientific Electronic Library Online (SCIELO) a respeito do papel do enfermeiro e o impacto do diagnóstico nas relações familiares. Após criteriosa análise dos artigos selecionados, a apuração das informações foi feita de forma descritiva e predisps a etapa de extração dos dados: autor, objetivo, método e resultado. Observou-se que o estudo se justifica pela importância em conhecer e relatar o impacto que os pais tem quando descobrem que irão ter um filho com Síndrome de Down, como irão lidar com o sentimento, ao mesmo tempo em que isso trará mudanças nas suas vidas.

Palavras-chave: Síndrome de Down; Diagnóstico Precoce; Relações Familiares; Assistência de Enfermagem.

Abstract

Down Syndrome (DS) is a chronic condition caused by a chromosomal abnormality with an average occurrence of one case for every 1 to 1000 live births. This research aims to answer the following question: “What is the role of nurses in reducing the family impact of a Down Syndrome diagnosis?” A literature review study was carried out, with research in the databases: Virtual Health Library and Scientific Electronic Library Online (SCIELO) regarding the role of the nurse and the impact of the diagnosis on family relationships. After careful analysis of the selected articles, the information was collected in a descriptive way and predisposed the data extraction stage: author, objective, method and result. It was observed that the study is justified by the importance of knowing and reporting the impact that parents have when they discover that they are going to have a child with Down Syndrome, how they will deal with the feeling, at the same time that it will bring changes to their lives.

Keywords: Down's syndrome; Early Diagnosis; Family relationships; Nursing Assistance.

Introdução

A Síndrome de Down (SD) é uma condição crônica, causada por uma anomalia cromossômica com ocorrência média de um caso para cada 1 a 1000 nascidos vivos. Sua gênese está associada à Trissomia do Cromossomo 21, que ocorre durante o desenvolvimento intrauterino e se manifesta independentemente de etnias ou níveis socioeconômicos, porém com incidência aumentada entre mulheres com idade materna avançada (Morais, 2019).

Esta alteração é capaz de promover uma série de particularidades, tais como: diminuição das dimensões do nariz, manchas brushfield (pequenos pontos brancos presentes na periferia da íris), língua protuberante, arredondamento do rosto, baixa estatura, encurtamento do pescoço e problemas cardiovasculares (Morais, 2019).

O avanço da idade materna aumenta a possibilidade de uma criança nascer portadora da SD. Estima-se que existam cerca de 270 mil pessoas com Síndrome de Down no Brasil. E a cada 700 nascimentos, 1 bebê nasce com a Síndrome. O Ministério da Saúde afirma que mulheres na idade de 35 a 39 anos apresentam 6,5 vezes mais chances quando comparadas às de 20 a 24 anos, enquanto as que apresentam 40 a 44 anos aumentam em 20,5 vezes (Brasil, 2013).

A forma como a notícia é transmitida pode influenciar fortemente as reações vivenciadas pelos pais. Algumas famílias descobrem durante a gestação, outras após o nascimento. Durante a gestação, o diagnóstico laboratorial pode ser feito por análise genética (por exemplo, a denominada cariótipo), seguido por um exame ultrassonográfico para identificar a translucência nucal, no primeiro trimestre, entre 11 semanas e 3 dias e 13 semanas e 6 dias (Barros *et al.*, 2019).

Algumas famílias passam por um processo de ressignificação após o nascimento, visto que o nascimento de um bebê é um marco importante na vida familiar. A chegada de uma criança é repleta de novidades, sendo capaz de alterar o funcionamento geral da família, necessária para adaptação desta criança (Oliveira, 2019).

O nascer de um bebê com deficiência é marcante para a família. Inicialmente esse momento pode ser caracterizado por vários conflitos, angústias e pela dificuldade em aceitar a condição da criança. Tratando-se especificamente da Síndrome de Down, a aceitação e adaptação da criança no contexto familiar podem ser afetadas pela repercussão que o diagnóstico produz (Oliveira, 2019).

Os profissionais da saúde devem ser cautelosos no momento do diagnóstico, no período pós-parto, principalmente pela imensa fragilidade que as mães podem apresentar

diante da chegada da criança, assim é necessário reconhecer o momento oportuno para orientar a família que aos poucos iniciará o entendimento sobre a síndrome (Silva *et al.*, 2020).

A conduta dos profissionais de saúde diante de um portador deve ser pautada na ética e no cuidado especializado. É importante que preste uma assistência ilimitada e inespecífica a todos os membros da família, pois a falta de informação pode aumentar o temor, o preconceito e a inexperiência dos familiares em relação à problemática de como envolvê-lo no cotidiano (Silva *et al.*, 2020).

O enfermeiro pode desenvolver estratégias para auxiliar a mãe no cuidado, orientando-a sobre realização de estimulações com a criança, como brincadeiras, terapias, desenvolvendo uma rotina de cuidados para otimizar seu desenvolvimento, com atividades terapêuticas e recreativas, convívio em grupos de crianças com a mesma síndrome e consultas com especialistas (Oliveira *et al.*, 2019).

Além da estimulação, o enfermeiro pode orientar as mães no desenvolvimento de estratégias na promoção de hábitos alimentares saudáveis, pois a mesma é o primeiro exemplo e educadora nutricional de seus filhos, de forma que a alimentação saudável pode promover benefícios físicos, cognitivos e sociais na saúde do portador (Giaretta; Ghiorzi, 2021).

Diante do que foi explanado, esta pesquisa tem como objetivo responder a seguinte pergunta de pesquisa: “Qual o papel do enfermeiro na redução do impacto familiar do diagnóstico de Síndrome de Down?”.

Método

Foi realizado um estudo de revisão de literatura, com pesquisa nas bases de dados: Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e Scientific Electronic Library Online (SCIELO) a respeito do papel do enfermeiro e o impacto do diagnóstico nas relações familiares. Foram utilizados artigos publicados na língua portuguesa, para isso, a pesquisa utilizou-se os seguintes descritores: Síndrome de Down; Diagnóstico Precoce; Relações Familiares; Assistência de Enfermagem, utilizando o operador booleano AND. Foram incluídos apenas artigos originais que abordassem sobre a Síndrome de Down: o papel do enfermeiro e o impacto do diagnóstico nas relações familiares publicados no período de 2019 a 2023. Foram excluídos os artigos repetidos, os que não tinham resumo nem texto completo disponível, e também aqueles que não se adequavam ao tema, como mostra no **Apêndice A**.

Resultados

Ao considerar a totalidade dos artigos incluídos, observa-se que com relação ao ano de publicação, os anos 2019 e 2022,

apresentaram maior quantidade de estudos publicados. Em relação ao desenho metodológico, se obteve variações de estudos analisados como os de natureza observacional, utilizando prontuários e questionários, revisões de literatura, entre outros.

Após criteriosa análise dos artigos selecionados, a apuração das informações foi feita de forma descritiva e predispôs a etapa de extração dos dados: autor, objetivo, método e resultado, como mostra no **Apêndice B**.

Discussão

O enfermeiro é responsável por promover a saúde e o bem-estar da criança e de sua família, trabalhando para que possam planejar juntos intervenções que melhor tratam os problemas definidos. O papel do enfermeiro é envolver a criança e assegurar que as famílias tenham consciência de todos os serviços ofertados, informando-as sobre os diversos tratamentos/procedimentos e encorajando-as a apoiar as práticas e os cuidados em saúde existentes. Sua meta é estabelecer um sistema de apoio, determinando o risco de a família obter crises derivadas do diagnóstico. Assim, este profissional tem o papel de garantir as necessidades da família, realizando discussões, esclarecendo dúvidas, determinando quanto de informação aquela família pode receber e qual sua compreensão sobre a Síndrome de Down (Rodrigues, 2022).

Se destaca também que a Síndrome de Down ainda é muito estigmatizada no Brasil, muitas vezes devido ao preconceito e a falta de informação. Entender as nuances da síndrome e perceber os anseios da família deve fazer parte da rotina profissional que está diante deste contexto (Silva *et al.*, 2020).

Assim, o enfermeiro que atua na atenção primária a saúde desenvolve consultas de enfermagem em puericultura pautadas nas recomendações do Ministério da Saúde para realizar um mapeamento da situação da saúde da criança. Perpassam-se, assim, as ações de enfermagem pelo contexto biopsicossocial e familiar da criança a fim de identificar possíveis problemas, bem como a detecção de situações de risco e vulnerabilidades, traçando, desta forma, orientações pertinentes a partir da realidade apresentada em cada caso (Menezes, 2019).

A maior parte dos pais afirmam não estarem preparados para cuidar dos seus filhos. Se a insegurança já pode ser algo comum àqueles que se tornaram pais, receber um diagnóstico pode afetar significativamente o processo de constituição do vínculo afetivo. Foi possível observar que a presença de irmãos com desenvolvimento típico pode mudar a estrutura e o âmbito familiar, porém, não de forma a influenciar uma melhor qualidade de vida, já que os relatos de ambos os grupos foram muito parecidos (Ronca, 2019).

Estudo realizado em 2023 com mães de filhos com Síndrome de Down, acerca da comunicação do diagnóstico, evidenciou que a maioria das mães que participaram dessa entrevista receberam a suspeita e/ou confirmação do diagnóstico após o nascimento. Diante disso, foi constatado que, independentemente da idade materna em que as mães tiveram seus filhos com a síndrome, os sentimentos de impacto pela notícia são muito semelhantes, ressaltado por duas mães entrevistadas que souberam da suspeita do diagnóstico ainda na gestação e expressaram alívio por ter somente a Síndrome de Down diante de tantas outras síndromes mais graves que poderiam vir a ter (Lunardi, 2023).

A família se constitui como base de apoio, exercendo um papel fundamental no que diz respeito à aceitação, apoio e participação ativa no desenvolvimento da criança. Observou-se uma preocupação relacionada ao preconceito e não-aceitação que a criança poderia sofrer. A pesquisa revelou que, dentre os principais fatores relacionados ao estresse parenteral de cuidadores de crianças com Síndrome de Down, estão o impacto do diagnóstico e o medo da discriminação e preconceito (Lira, 2022).

Além disso, é necessário que haja esforço das áreas da educação e da saúde para que haja uma aproximação e uma comunicação clara entre elas, dividindo os progressos e

dificuldades da criança em relação ao seu desenvolvimento, auxiliando em sua adaptação escolar (Silva *et al.*, 2020).

Neste sentido, as escolas são parte desta intersectorialidade, pois têm papel fundamental na modificação de pensamentos e estereótipos. A educação permanente é uma importante ferramenta para preparo das escolas para a inclusão social dessas crianças, a cessação à prática do bullying e a promoção do respeito acima de qualquer situação (Fernandes, 2018).

Os preconceitos e tabus em relação a Síndrome de Down na sociedade, a literatura traz que é primordial observar as implicações e as dificuldades das famílias das crianças com síndrome desde o diagnóstico, buscando respostas de como esse apoio está disponível para seus familiares (Fernandes, 2018).

É imprescindível investigar a relevância do suporte biopsicossocial, visto que os aspectos emocionais e sociais estão envolvidos e prejudicam o desenvolvimento da criança e da estrutura familiar, sendo também necessário mostrar para a família que uma pessoa com Síndrome de Down pode alcançar um bom desenvolvimento de suas capacidades pessoais, ter autonomia e realizar o que deseja (Lira, 2022).

Deste modo, é preciso capacitar os profissionais para que sejam suporte para a família, fazendo-a compreender o que realmente significa ter uma criança com a

Síndrome de Down. O enfermeiro deve preparar os cuidadores para que desenvolvam a capacidade de conhecer a criança e reconhecer suas dificuldades para, assim, elaborar um plano de cuidados compartilhado, auxiliando no desenvolvimento de todos, um ciclo de cuidado que não pode ser rompido ou inadequado (Rodrigues, 2022).

Neste sentido, pode-se citar a data de 21 de março como muito importante, pois representa o Dia Internacional da Síndrome de Down devido a trissomia do cromossomo 21, proporcionando sentido na escolha do dia e do mês. O objetivo da data é possibilitar maior visibilidade ao tema, reduzindo a desinformação que pode resultar no preconceito. A data foi criada em 2006, porém em 2011, a Down Syndrome Internationale solicitou ao Brasil a proposta de incluí-la no calendário das Nações Unidas (Movimento Down, 2018).

Mesmo com a desafiadora luta em desmistificar a cultura, ainda há um longo caminho a ser percorrido em relação aos estereótipos da Síndrome de Down.

Conclusão

Observou-se que o estudo se justifica pela importância em conhecer e relatar o impacto que os pais tem quando descobrem que irão ter um filho com Síndrome de Down, como irão lidar com o sentimento, ao mesmo

tempo em que isso trará mudanças nas suas vidas.

A fim de descrever a assistência do enfermeiro ao pré-natal junto aos pais sobre o diagnóstico precoce da síndrome. Portanto, é necessário um pré-natal de qualidade que realiza uma função marcante na diminuição da letalidade materna, exibindo outras vantagens para a saúde da mãe e da criança.

Os recursos para esse desenvolvimento incluem a atuação de um profissional competente no apoio da gestação, o especialista qualificado irá apoiar a gestante durante e após o diagnóstico da Síndrome de Down.

O enfermeiro durante o pré-natal contribui com ênfase a relevância da realização dos exames de rotina, onde busca detectar o diagnóstico de possíveis alterações, com isso leva o entendimento e acolhimento com frutos de uma assistência de melhor qualidade.

O impacto provocado pela chegada de uma criança com Síndrome de Down, pode despertar adaptações e modificações na família, nessa perspectiva os conceitos, incertezas, principalmente com o sentimento de insegurança de não saber do mal que a síndrome causará a criança, e do preconceito que ela pode vivenciar; esse viés também é compartilhado pelos pais que muitas vezes optam por não divulgar o diagnóstico no contexto familiar.

Referências

Alves da Silva, R., Maria Duarte, S., Cavalcante Rodrigues, T., Sena Pereira, W., Christian de Oliveira Felix, H. e Edith Harrys de Lemos dos Santos Silva, S. 2022.

SÍNDROME DE DOWN - O PAPEL DA ENFERMAGEM NO ENFRENTAMENTO DO DIAGNÓSTICO PELOS

PAIS. RECIMA21 - Revista Científica Multidisciplinar - ISSN 2675-6218. 3, 5 (maio 2022), e351353. DOI:

<https://doi.org/10.47820/recima21.v3i5.1353>

BARROS, D. R. et al. O Impacto do Diagnóstico da Síndrome de Down no núcleo familiar: Uma perspectiva psicológica. **Temas em Saúde Especial**, João Pessoa, 2019.

BRASIL, M.S. *Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down*. Brasília, 2013.

DA SILVA, Rubiana Alves et al. SÍNDROME DE DOWN - O PAPEL DA ENFERMAGEM NO ENFRENTAMENTO DO DIAGNÓSTICO PELOS PAIS.

RECIMA21 - Revista Científica Multidisciplinar - ISSN 2675-6218, v. 3, n. 5, p. e351353 - e351353, 2022.

DA SILVA, Mafalda Sofia Gomes Oliveira; DE SÁ, Luís Octávio. Validação de conteúdo de um instrumento de avaliação do impacto do transtorno neuro-cognitivo na família. **Revista de Enfermagem Referência**, p. 1-8, 2020.

Fernandes RMC. *Educação permanente e educação continuada: do que estamos falando?* Trajetória de educação permanente no SUAS, 2018.

LIRA, Alana Silva de et al. Rede e apoio social no cuidado de crianças com Síndrome de Down. **Rev. enferm. UERJ**, p. e69572-e69572, 2022.

LIMA FILHO, João et al. O impacto intrafamiliar do diagnóstico da síndrome de Down: uma revisão integrativa. **Brazilian Journal of Development**, v. 7, n. 7, p. 66912-66918, 2021.

LUNARDI, Rosani Viera; DANZMANN, Pâmela Schultz; SMEHA, Luciane Najar. Comunicação do Diagnóstico da Síndrome de Down: Experiências de Mães e Médicos. **Estudos e Pesquisas em Psicologia**, v. 23, n. 1, p. 250-269, 2023.

MENEZES, Luma Guida et al. A criança e sua família na atenção primária em saúde. **Rev. enferm. UFPE on-line**, p. [1-8], 2019.

MORAIS, N. E. A enfermagem voltada aos portadores de Síndrome de Down. **Rev. Saúde Coletiva**, v. 2, n. 1, 2019.

MORAIS, N. E. de. **A enfermagem voltada aos portadores de Síndrome de Down**. 2019.

Movimento Down. Sobre o Dia Internacional da Síndrome de Down, 2018. Disponível em: <http://www.movimentodown.org.br/2018/12/s>

[obre-o-dia-internacional-da-sindrome-de-down/](#)

RODRIGUES, Larissa et al. Assistência de Enfermagem frente às necessidades das famílias de crianças com Síndrome de Down. **Revista Enfermagem Atual In Derme**, v. 96, n. 37, 2022.

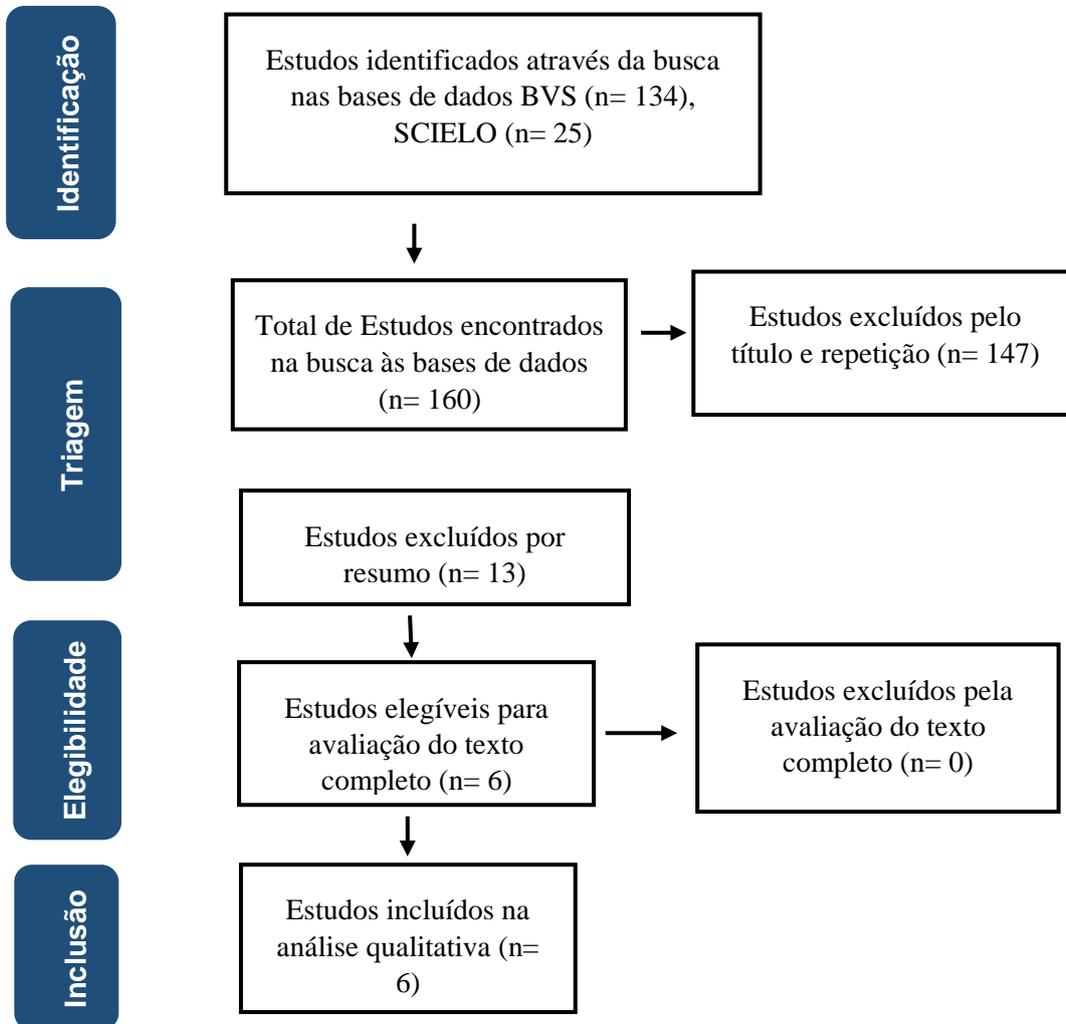
RONCA, Roberta Pasqualucci et al. Síndrome de down: irmãos fazem diferença na qualidade de vida dos pais? **Psicologia em Estudo**, v. 24, p. e44238, 2019.

Silva, R. S., & Amaral, C. L. C. (2020). A Educação Inclusiva no Ensino De Ciências e Matemática: Um Mapeamento Na Revista Educação Especial no Período De 2000 A 2018. *Communitas*, 4(7), 281-294.

Silva, R. S., de Sousa, M. V., & da Silva, I. R. (2020). Inclusão escolar de crianças com Síndrome de Down na educação infantil. *Revista Amor Mundi*, 1(3), 35-46.

TAROCO, Hosane Aparecida et al. IMPACTO DO DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE DOWN PARA OS PAIS. **OPEN SCIENCE RESEARCH IX**, v. 9, n. 1, p. 302-313, 2022.

Apêndice A: Fluxograma da seleção dos artigos da revisão de literatura, a partir dos critérios de inclusão e exclusão.



Apêndice B: Apresentação dos estudos incluídos na revisão de literatura, segundo o objetivo, método e resultado.

Autor	Objetivo	Método	Resultado
Rodrigues, 2022	Compreender a experiência de enfermeiros atuantes na Rede de Atenção à Saúde de um município do interior paulista com os	Trata-se de uma pesquisa qualitativa respaldada pelo referencial metodológico da Teoria	As categorias delinearam a experiência do enfermeiro em relação: à sua função no processo de cuidado à criança e de assistência à família; nos atendimentos às crianças com SD

	atendimentos às necessidades de saúde das famílias de crianças com Síndrome de Down (SD).	Fundamentada nos Dados.	em relação a seus conhecimentos prévios e dificuldades na prática; às inseguranças correspondentes à escassez de conhecimento durante a graduação e a vida profissional, incluindo os preconceitos e tabus em relação à SD na sociedade.
Silva <i>et al.</i> , 2020	Validar o conteúdo da escala de avaliação do impacto do transtorno neuro-cognitivo na família através de painel Delphi.	O método selecionado para realizar o presente estudo foi a técnica de Delphi, tendo sido seguidos os cinco passos descritos por Justo (2005) para este método.	Dos 86 itens submetidos ao consenso, foram sugeridas adaptações em 10 itens para que ficassem mais claros e de fácil compreensão. A versão final ficou constituída por 68 itens.
Menezes, 2019	Analisar a atuação do enfermeiro da atenção primária em saúde na assistência à criança e sua família.	Trata-se de estudo qualitativo, descritivo, com quinze enfermeiros.	Emergiram-se duas categorias: Acompanhamento da criança por meio da consulta de puericultura e consultas em grupo como estratégia de orientação da criança e suas famílias.
Ronca, 2019	Avaliar e discutir a influência da presença de irmãos com desenvolvimento típico na qualidade de vida (QV) de pais de adolescentes com Síndrome de Down (SD).	Este estudo foi de caráter exploratório, transversal e descritivo, na linha de investigação qualitativa.	A amostra foi formada por 25 famílias representadas por um cuidador, com filhos em idade entre dez e 19 anos. Essas famílias foram divididas em dois grupos: a) grupo de pais com filhos únicos com SD (GSDU) e b) grupo de pais com filhos com SD e outro

			(os) filho (os) com desenvolvimento típico (GSDI).
Lunardi, 2023	Conhecer as experiências de mães e médicos em relação ao comunicado do diagnóstico da síndrome de Down (SD).	Trata-se de uma pesquisa exploratória e transversal, com delineamento qualitativo.	Participaram 9 mães e 7 médicos. Foram realizadas 16 entrevistas semiestruturadas individuais. Os dados foram transcritos e submetidos a análise de conteúdo temática.
Lira, 2022	Descrever a rede social e o tipo de apoio recebido por cuidadores de crianças com Síndrome de Down.	Estudo descritivo com abordagem qualitativa com base no referencial metodológico de Sanicola.	As redes sociais dos cuidadores entrevistados são predominantemente pequenas, pouco densas, marcadas por fortes relações com familiares e amigos.